



*42emes JOURNEES DE
RADIOLOGIE PEDIATRIQUE*

29, 30 et 31 janvier 2020

*Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
Paris*

SOMMAIRE

F. AVNI, A. DIEUX, C. GAREL	
Le syndrome de Beckwith-Wiedemann et autres macrosomies syndromiques : quand faut-il y penser ?	5
F. AVNI, C. TILLAUX, M. CASSART	
Imagerie des testicules et du scrotum au-delà des hydrocèles, varicocèles ou autres hernies inguinales.	17
H. BRISSE, L. CARDOEN	
Discordances entre imagerie et anatomo-cyto-pathologie en oncologie pédiatrique : causes et remèdes. ..	31
S. COMBELLES, S. SIMON, L. GAUTHIER, J. VIAL	
Douleur abdominale aiguë de l'enfant de diagnostic difficile	37
B. DUBERN, J. LEMALE, N. MAMANN, P. TOUNIAN	
Devenir des pathologies oesophagiennes de l'enfant.	67
C.DUFOUR, D. DUARTE MOREIRA	
Imagerie des pathologies orbitaires non traumatiques de l'enfant.	71
A.GJORGJIEVSKA	
L'imagerie mammaire de l'enfant et de l'adolescente.	79
A.L. HERMANN, V. DELLA VALLE, T. NGUYEN, E. BLONDIAUX	
Masse des tissus mous de l'enfant : conduite à tenir en routine.	85
E. HERVIEUX, S. IRTAN	
Et après le diagnostic ? Chirurgie mini-invasive en période néo-natale.	107
E. LACROIX, M. LENOIR, Z. BOULAHDOUR	
Intelligence artificielle en radiopédiatrie : généralités et retour d'expérience.	111
T. LECARPENTIER, S. LOSCHI, R. GUEDJ	
Traumatisme crânien chez l'enfant et indication de l'imagerie cérébrale.	121
M. LENOIR, E. LACROIX, J. BEHR, Ph. MANZONI	
Cystographie rétrograde, sus-pubienne ou cystosonographie : que faire en 2020 ?	129
M.L. MOUTARD, S. VALENCE, C. GAREL	
Apport de la génétique dans l'évaluation prénatale d'une agénésie du corps calleux.....	139

A.NTORKOU, M. ALISON, M. ELMALEH

Le nerf facial dans tous ses états. 143

J. VIAL R. BACHOUR, L. GAUTHIER, S. SIMON, S. COMBELLES, C. BAUNIN

Le Syndrome Dououreux Régional Complexe de type 1 (SDRC 1) chez l'enfant et l'adolescent. 151

Le syndrome de Beckwith-Wiedemann et autres macrosomies syndromiques

Quand (et pourquoi) faut-il y penser ?

Fred AVNI (1) Anne DIEUX (2) Catherine GAREL (3)

Services d'imagerie pédiatrique (1) et de génétique (2) Hôpital Jeanne de Flandre (Lille)

Service d'imagerie pédiatrique (3) Hôpital Armand Trousseau (Paris)

favni@skynet.be

La détection prénatale des macrosomies syndromiques (syndromes avec croissance excessive – « overgrowth syndromes ») est importante non seulement pour fournir toute l'information adéquate aux parents et aux médecins en charge de la grossesse mais aussi pour pouvoir définir un suivi adapté en particulier du fait du risque carcinologique accru.

Chez ces patients, la macrosomie peut être liée à un nombre augmenté de cellules, à une hypertrophie des cellules (en nombre normal) et/ou à une augmentation des espaces interstitiels.

La liste de syndromes et des mutations génétiques associées ne cesse de s'élargir. Pourtant ces syndromes sont insuffisamment diagnostiqués en période prénatale et même parfois en période postnatale. Ceci est probablement lié à la difficulté de reconnaître avant la naissance certaines des anomalies (par exemple une hémihypertrophie) mais aussi au fait que cette même hémihypertrophie ou certains autres signes (scoliose) ne se développeront qu'après la naissance, voire dans l'enfance. On peut encore souligner les difficultés liées aux chevauchements tant cliniques que génétiques entre certains syndromes.

1. Le dépistage anténatal

Le point de départ de la détection des différents syndromes sera donc la mise en évidence de la croissance excessive associée à la démonstration de certaines malformations caractéristiques. La macrosomie sera surtout constatée durant le 3^e trimestre, les malformations pouvant toutefois être détectées dès l'examen du deuxième trimestre. Les macrosomies concernent environ 5% des naissances (BB de poids > 4000g).

Une macrosomie fœtale peut être suspectée à l'examen clinique sur base d'une hauteur fundique anormale pour l'âge gestationnel mais surtout sur base d'une biométrie fœtale démontrant des mesures dépassant de 2DS les normes attendues pour l'âge gestationnel. Hormis une erreur de datation, la cause principale d'une croissance excessive est le diabète maternel facilement exclu par la biologie sanguine. L'histoire familiale peut également être informative en révélant des antécédents de macrosomie non syndromique ou au contraire du fait de la possibilité de transmission héréditaire de certains syndromes.

Les principaux syndromes (liste non exhaustive) qui pourront être envisagés, dépendant bien entendu des signes rencontrés, sont:

- Le syndrome de Beckwith-Wiedemann
- Le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel
- Le syndrome de Perlman
- Le syndrome de Sotos
- Le syndrome de Pallister – Killian

1.1 Le syndrome de Beckwith-Wiedemann (Syndrome de BW)

Le syndrome de BW, syndrome avec macrosomie le plus fréquent, a une incidence de 1/10500 naissances. Il est causé par des anomalies de méthylation au locus 11p15 (région soumise à empreinte parentale). Les analyses génétiques démontrent aussi des anomalies des empreintes génétiques du gène *IGF2* (insulin-like growth factor 2) impliqué dans la croissance cellulaire. Il y aurait par ailleurs un risque

accru de survenue de ce syndrome après une fécondation in vitro. La plupart des cas sont sporadiques mais 10-15% des cas ont une transmission autosomique dominante. Les anomalies potentiellement détectables durant la grossesse sont listées dans le tableau 1. Il faut souligner ici que l'un des signes très évocateurs du syndrome de BW, l'hémihypertrophie, est exceptionnellement dépistée in utero. De manière corollaire, lorsqu'une hémihypertrophie est constatée lors d'un examen échographique obstétrical, il faudra plutôt rechercher des anomalies tégumentaires associées pouvant entrer dans le cadre des anomalies liées à des mutations du gène *PIK3CA* (**voir annexe 1**)

L'association de plusieurs signes oriente fortement le diagnostic. Chacun des signes pris isolément n'est pas caractéristique et doit faire envisager des diagnostics différentiels (par exemple une macroglossie qui peut aussi se rencontrer dans la T21 ou l'hypothyroïdie congénitale).

1.2 *Le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SGB)*

Le syndrome de SGB est un syndrome lié au chromosome X, de transmission récessive ; une enquête familiale est donc importante, des signes suggestifs pouvant se retrouver chez les femmes porteuses de la mutation. L'expression phénotypique est variable. Le syndrome est lié à des mutations du gène (glypican) *GPC3* sur le locus Xp26.

Les anomalies potentiellement détectées pendant la grossesse sont listées dans le tableau 2. A noter que le taux d' α fœtoprotéine dans le liquide amniotique peut être significativement élevé.

1.3 *Le syndrome de Perlman*

Le syndrome de Perlman est un syndrome de macrosomie fœtale de transmission autosomique récessive associé à un taux important de mortalité néonatale (>60%). Le risque carcinologique est également important (>65%). Il n'y a que peu de signes anténataux (essentiellement macrosomie, hydramnios, grands reins hyperéchogènes et/ou urétérohydronéphrose, hygroma kystique). Ce syndrome doit cependant être inclus dans les diagnostics différentiels

des macrosomies fœtales et confirmé par une analyse génétique. Des mutations du gène *DIS3L2* sont à l'origine du syndrome.

1.4 *Le syndrome de Sotos*

Le syndrome de Sotos (ou encore « gigantisme cérébral ») présente une incidence de 1/ 14000 naissances ; il résulte d'une mutation hétérogène du gène *NSD1* sur le chromosome 5q35. La plupart des cas sont sporadiques ; des cas de transmission autosomique dominante (avec toutefois pénétrance et expressivité variables) ont été rapportés. En terme de diagnostic anténatal, le syndrome associe macrosomie et malformations du SNC, toutefois non spécifiques telles que dilatation ventriculaire et anomalies du corps calleux.

Des malformations cardiaques et des anomalies rénales ont été rapportées.

Le risque carcinologique reste <4%. Les tumeurs observées sont entre autres des tératomes sacro-coccygiens, des neuroblastomes, des leucémies, tumeur de Wilms, tumeurs des voies aériennes et carcinomes hépatocellulaires.

1.5 *Le syndrome de Pallister-Killian (PK)*

Le syndrome de PK est causé par un mosaïcisme lié à une tétrasomie du chromosome 12p. Il est associé à un âge maternel avancé. Les anomalies détectées en période anténatale comprennent macrosomie, hernie diaphragmatique et polydactylie post-axiale. Le principal diagnostic différentiel sera le syndrome de Fryns qui, lui, est associé à un retard de croissance.

2. En période postnatale

Comme déjà indiqué, certaines signes liés aux syndromes avec macrosomies n'auront pas été détectés pendant la grossesse ou se développeront progressivement.

2.1 *Le syndrome de Beckwith- Wiedemann*

Bien entendu, la macrosomie, la macroglossie et l'omphalocèle seront toujours évidents après la naissance. L'omphalocèle se

particularise souvent par un contenu essentiellement grêlique. Certains cas ne présentent qu'une hernie ombilicale ou un diastasis des grands droits.

La néphromégalie pourra être précisée par échographie après la naissance, elle pourra être associée à la présence de kystes mieux démontrés après la naissance. Ces kystes seront le plus souvent médullaires. Des dysfonctionnements tubulaires pourront mener à l'apparition dans les premières semaines de vie d'une néphrocalcinose voire de lithiases.

Les kystes surrenaliens seront également confirmés ; ils peuvent être multiples, de grande taille et éventuellement saigner ce qui déterminera un contenu plus ou moins échogène. Compte tenu du risque du développement de tumeurs embryonnaires, ces kystes feront parfois discuter le diagnostic de neuroblastome kystique.

Dans le syndrome de BW, les signes et symptômes qui peuvent n'être détectés qu'après la naissance comprennent principalement l'apparition d'une hypoglycémie résistante à l'insulinothérapie de même qu'une hémihypertrophie. Ces signes, même isolés, doivent mener à une enquête génétique. Ils feront aussi discuter les autres diagnostics potentiels des hémihypertrophies liés aux mutations *PIK3CA* ou encore *AKT1*, *AKT2*, *AKT3* (**voir annexe 1**) comprenant par exemple le syndrome de Klippel-Trenaunay ou encore le syndrome de Protée.

Un autre signe plus rare mais évocateur du syndrome de BW est une hypertrophie thymique progressive et massive en période néonatale. On notera également la survenue fréquemment associée d'hémangiomatose/ hémangiomes hépatiques.

Il faut assurément rappeler le risque carcinologique accru chez les patients avec le syndrome de BW. Ce risque de développer des tumeurs embryonnaires est évalué entre 3 et 9% (en fonction de l'anomalie moléculaire en cause). Les tumeurs pouvant se développer au niveau du foie, des reins ou des surrénales. Ce risque nécessitera un suivi échographique abdominal régulier jusqu'à l'âge de 7 ans.

2.2 *Le syndrome de Simpson – Golabi - Behmel*

Après la naissance, la dysmorphie faciale sera fortement suggestive: traits « grossiers » (90%), fente et autre anomalies palatines, macrostomie (85%), fentes palpébrales étroites et nez retroussé et large (80%). Le développement dentaire sera particulièrement anarchique. Des anomalies de segmentation vertébrales, des mamelons accessoires ou une hypoplasie unguéale (25%) ont été rapportés tant chez les mères porteuses de la mutation que chez les enfants atteints. Une hypoglycémie et une hypotonie néonatales sont aussi constatées. Un retard mental sévère est le plus souvent constaté.

Le risque de développement de tumeurs embryonnaires ou d'hépatocarcinome est évalué à 10%.

2.3 *Le syndrome de Perlman*

Comme pour le syndrome de SGB, c'est surtout la dysmorphie faciale qui amènera la suspicion clinique. Le syndrome se caractérise par une petite bouche et un nez retroussé. Un retard de développement s'installera progressivement.

2.4 *le Syndrome de Sotos*

Outre la macrosomie, les patients atteints du syndrome de Sotos présenteront un faciès typique (macrocéphalie, dolichocéphalie, front bombant, joues proéminentes), de larges mains et pieds et une avance de l'âge osseux. Des crises d'épilepsie surviennent chez 50% des patients.

La croissance des patients atteints continuera à être importante durant les 4 premières années de vie surtout en rapport avec la croissance des membres. Ils développeront progressivement une scoliose marquée qui nécessitera un traitement orthopédique.

2.5 *Le syndrome de Pallister-Killian*

Les patients atteints du syndrome de PK présenteront après la naissance une dysmorphie faciale (front bombant, hypertélorisme,

occiput plat et cou court), des anomalies de pigmentation, un retard mental sévère et des crises d'épilepsie.

En conclusion : la découverte d'une macrosomie fœtale ou néonatale (une fois écarté un diabète maternel) ouvre une perspective large de syndromes génétiques. L'imagerie périnatale joue un rôle important (mais pas toujours déterminant) pour le diagnostic différentiel qui pourra se baser sur des associations malformatives.

Références

1. Nielsen GL Norgard B Puho E & al Diabet Medicine 2005; 22: 693-696
2. Kamien B Ronan A Poke G & al A clinical review of generalized overgrowth syndromes in the era of massively parallel sequences Mol Syndromol 2018 ; 9 : 70-82
3. Edmonson AC Kalish JM Overgrowth syndromes J Pediatr Genet 2015 ; 4 : 136-143
4. Vora N Bianchi DW Genetic considerations in the prenatal diagnosis of overgrowth syndromes Prenat Diagn 2009 ; 29 : 923-929
5. Kalish JK Biesecker LG Brioude F & al Nomenclature and definition in asymmetric regional body overgrowth Am J Med Genet A. 2017; 173: 1735-1738
6. Shieh HF Estroff JA Barnewolt CE & al Prenatal imaging throughout gestation in BWS Prenat Diagn 2019 ; 39 : 792-795
7. Chen C Prenatal findings and the genetic diagnosis of fetal overgrowth disorders : SGBS, Sotos syndrome and BWS Taiwanese J Obstet Gynecol 2012 ; 51 : 186-191
8. Neylon OM Werther GA Sabin MA Overgrowth syndromes Curr Opin Pediatr 2012 ; 24 : 505-511
9. Brioude F Kalish JM Mussa A Clinical and molecular diagnosis : screening and management of BWS : an international consensus statement Nat Rev Endocrinol 2018 ; 14 : 229-249
10. Kagan KO Berg C Dufke A & al Novel fetal and maternal sonographic findings in confirmed cases of BWS Prenat Diagn 2015 ; 35 :394-399
11. Despande C Hennekam RCM Genetic syndromes and prenatally detected renal anomalies Semin Fet Neonat medic 2008; 13: 171-180
12. Gocmen R Basaran C Karcaaltincaba M & al Bilateral hemorrhagic adrenal cysts in an incomplete form of BWS : MRI and prenatal US findings Abd Imag 2005 ; 30 : 786-789
13. MacFarland SP Mostoufi-Moab S Zellely K & al Management of adrenal masses in patients with BWS Pediatr Blood Cancer 2017 ; 64 :8
14. Sayed S Sharma V McBride CA & al Massive thymic hyperplasia in a neonate with BWS J Paediatr Child Health 2016 ; 52 :90-92
15. Ibrahim A Kirby G Hardy C & al Methylation analysis and diagnosis of BWS in 1000 subject Clin Epigenet 2014 ; 6 :11
16. Li CC McDonald SD Increased nuchal translucency and other US findings in a case of SGB syndrome Fetal Diagn Ther 2009 ; 25 : 211-215
17. Tenorio J Arias P Martinez-Glez V & al SGB syndrome types I and II Orphanet Journal of rare diseases 2014 ; 9 : 138
18. Astuti d Morris MR Cooper WN & al Germline mutation in DIS3L2 cause the Perlman syndrome of overgrowth and Wilms' tumour susceptibility Nat Genet 2012 ; 44 : 277-284

Annexe 1 PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum) et les voies de signalisation PI3K/AKT/mTOR

Plusieurs syndromes avec hypertrophie (localisée et/ou asymétrique) ont été décrits et étaient, jusqu'à récemment, considérés comme des entités différentes du fait de signes cliniques propres à chaque entité. Ces différents syndromes sont souvent caractérisés par des anomalies cliniquement évidentes des téguments concernés par la croissance anormale. Comme dans de nombreux autres domaines de la médecine, les progrès en génétique ont prouvé que ces syndromes considérés initialement comme distincts relèvent en fait du même mécanisme moléculaire causal, expliquant par là-même certains chevauchements phénotypiques. On regroupe ainsi sous l'acronyme **PROS** des syndromes d'hypertrophie en relation avec des mutations du gène *PIK3CA* qui commande la voie de signalisation PI3K/AKT/mTOR. Le gène *PIK3CA* (bras long du chromosome 3) code pour une sous-unité du complexe PI3K qui agit indirectement sur des protéines kinases, les enzymes AKT 1, 2 et 3. L'activation de ces enzymes entraîne une augmentation de la prolifération cellulaire induite par la voie mTOR. Par ailleurs, les enzymes AKT peuvent désactiver les protéines TSC1 et 2 (impliquées dans la sclérose tubéreuse de Bourneville) et qui agissent comme suppresseurs de tumeurs.

Le syndrome de *Klippel-Trenaunay* qui associe des anomalies capillaires cutanées, une hypertrophie asymétrique des os et des anomalies veino-lymphatiques résulte de mutations somatiques du gène *PIK3CA* apparaissant en post-zygotique. Il en est de même d'un autre syndrome, *CLOVES*, associant des anomalies du tissu adipeux, des anomalies vasculaires (touchant les lymphatiques, les capillaires, les veines) et des anomalies cutanées (naevus) et osseuses (scoliose) avec hypertrophie asymétrique du tronc.

Par ailleurs, des mutations somatiques en mosaïque des gènes codant pour les enzymes AKT1, AKT2 et AKT3 peuvent ainsi être responsables respectivement d'un syndrome de *Protée* (AKT1), d'un syndrome avec hyperglycémie et asymétrie de la croissance (AKT2) ou d'une hémimégalencéphalie avec polymicrogyrie, polydactylie et hydrocéphalie (AKT3).

L'implication des protéines TSC1 et 2 dans cette voie de signalisation permettent de comprendre pourquoi la sclérose tubéreuse de Bourneville peut être associée à des symptômes ou des atteintes, comme l'hémimégalencéphalie, rencontrées dans d'autres syndromes de cette voie mTOR.

En dehors du gène *PIK3CA*, d'autres gènes sont impliqués dans des syndromes avec hypertrophie et anomalies vasculaires et cutanées, tels que les gènes *PTEN* (syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba) et *RASA1* (syndrome de Parkes Weber).

1. Venot Q, Canaud G
PIK3CA-related overgrowth syndrome (PROS)
Nephrol Ther. 2017 Apr;13 Suppl 1:S155-S156.
2. Martinez-Lopez A, Blasco-Morente G, Perez-Lopez I & al
CLOVES syndrome: review of a PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)
Clin Genet. 2017 Jan;91(1):14-21
3. Vahidnezhad H, Youssefian L, Uitto J.
Klippel-Trenaunay syndrome belongs to the PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)
Exp Dermatol. 2016 Jan;25(1):17-9
4. De Graer C Marangoni M Romnée S Novel features of PIK3CA- related overgrowth spectrum : lesson from an aborted fetus presenting de novo constitutional PICK3A mutation Eur J Med Genet. 2019 Sep 27:103775. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103775. [Epub ahead of print]

syndrome de Beckwith-Wiedemann (*en gras = signes les plus caractéristiques, surtout en cas d'association*)

- **Macrosomie et viscéromégalie(83%)**
- Hydramnios (58%)
- **Macroglossie (50%)**
- Placentomégalie (83%)
- **Omphalocèle (67%)**
- Néphromégalie
- **Dysplasie corticale kystique des surrénales**
- Dysplasie kystique du pancréas
- (Hémihypertrophie)

Tableau 2. Anomalies anténatales associées avec un syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (en gras les signes les plus caractéristiques surtout en cas d'association)

- **Macrosomie précoce** (2^e trimestre)
- **Macrocéphalie (75%)**
- Macroglossie
- Fente labiale ou palatine (13%)
- **Hydramnios (95%)**
- Placentomégalie
- Omphalocèle
- Clarté nucale augmentée
- Hygroma kystique/ hydrops foetal
- **Hernie diaphragmatique**
- Malformations cardiaques (36-47%)
- Néphromégalie kystique
- Malformations cardiaques
- **Polydactylie (20%)** [Syndactylie (20%) Brachydactylie (20%)]
- **Anomalies du SNC**
 - Agénésie du corps calleux
 - Malformation de Dandy-Walker

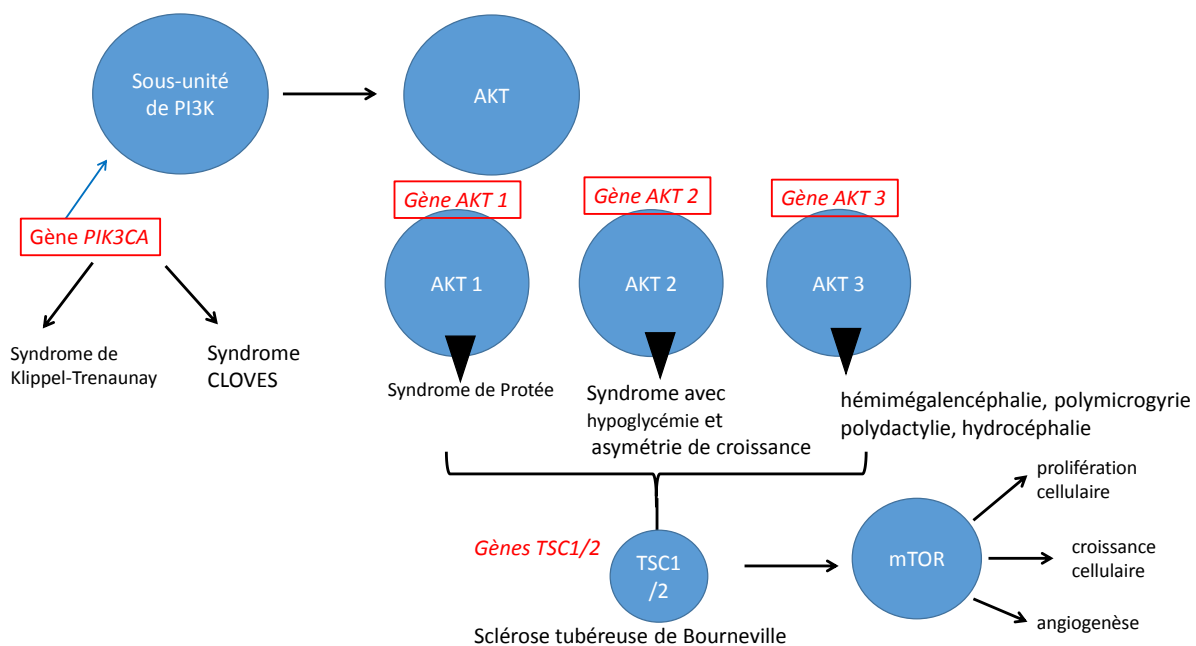


Fig 1. PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum) et les voies de signalisation PI3K/AKT/mTOR

Imagerie des testicules et du scrotum au-delà des hydrocèles, varicocèles ou autres hernies inguinales

Fred E. AVNI(1)(2), Cèline TILLAUX(1), Marie CASSART(3)

- (1) Service de Radiologie Pédiatrique
Hôpital Jeanne de Flandre – CHRU Lille**
- (2) Service de Radiologie Hôpital Delta – CHIREC
Bruxelles**
- (3) Service de Radiologie Hôpital IRIS - Sud Bruxelles**

favni@skynet.be

1. La différenciation génitale et le développement testiculaire

Alors que la détermination génotypique du genre est définie dès la fertilisation par la rencontre des chromosomes sexuels, la détermination phénotypique du genre, ne sera manifeste que vers la 7^e semaine lorsque les gonades apparaissent et influencent les structures primitives du système génital.

Les gonades se développent à partir des crêtes génitales issues de la paroi postérieure du cœlome, et qui reçoivent les cellules germinales primitives qui auront migré à partir de la vésicule ombilicale (vitelline) vers le mésentère dorsal dans le voisinage du mésonéphros (ou rein primitif). Elles y seront au contact des cellules adrénocorticales primitives.

Au début du développement, les crêtes génitales des fœtus mâles et femelles sont morphologiquement identiques, cependant leur différenciation en testicule et ovaire se fera rapidement sous l'influence conjuguée des chromosomes sexuels, de nombreux gènes et de l'influence hormonale. Cette différenciation est effective à la 6^e semaine.

Au fur et à mesure que les cordons sexuels mâles se différencient, ils vont être séparés de l'environnement épithélial par une couche de tissu conjonctif, la tunique albuginée. Les couches les plus périphériques des cordons sexuels forment les tubes séminifères, les couches les plus internes, le rete testis. Ce dernier se connectera avec les canaux efférents (résidus du mésonéphros).

Les cellules de Sertoli essentielles pour la production d'hormone anti-müllérienne sont fonctionnelles dès la fin de la 6^e semaine. Les cellules de Leydig essentielles quant à elles pour la production de testostérone se développent à partir du 2^e mois.

Les différents canaux et structures génitales mâles (canaux déférents, vésicules séminales, prostate...) se développent de manière concomitante sous les mêmes influences.

2. La descente testiculaire

Les testicules vont entreprendre leur migration vers le scrotum qui s'initie entre la 10^e et la 14^e semaine. Cette migration se fait dans la paroi abdominale d'abord postérieure puis antérieure en arrière du péritoine, en trois phases. La première phase voit l'augmentation du volume testiculaire et la régression du ligament suspenseur du testicule le liant au diaphragme. La deuxième, voit le testicule descendre jusqu'à l'anneau inguinal et la troisième amène les testicules à leur position intra-scrotale définitive. On peut noter que le testicule pénètre dans le scrotum en arrière du processus vaginal qui correspond lui à une extension de la cavité

péritonéale dans le canal inguinal. La deuxième phase de la descente testiculaire commence vers le 7^e mois et la troisième se termine juste avant mais parfois après la naissance.

Cette descente testiculaire intra-scrotale peut être suivie aux travers des échographies de surveillance d'une grossesse. Les testicules commencent à être visualisés dans le scrotum vers 23-24 semaines de gestation (dans 7% des cas environ). Le pourcentage de position intra-scrotale approche les 95% des cas vers 31-32 semaines. La descente peut être asymétrique dans le temps.

3. Anatomie et mesures

Comme indiqué, le testicule est une structure ovalaire, oblongue, limitée par l'albuginée (tunica albuginéa). Il est composé de tubes séminifères (composés de cellules germinales, de Sertoli et de Leydig) disposés en lobules aboutissant au réseau multi canalaire hilaire du « rete testis », lui-même en connexion avec les canaux efférents de l'épididyme. Ces derniers sont connectés via la queue de l'épididyme au canal déférent situé dans le cordon spermatique (et se dirigeant vers la prostate). L'épididyme coiffe le testicule; il présente une partie crâniale renflée, et une queue plus effilée. Sa vascularisation se fait par l'intermédiaire des artères testiculaire, déférentielle et crémasterique. Les veines ont une disposition symétrique aux artères. Elles se regroupent en une veine testiculaire droite qui se jette dans la VCI et une veine testiculaire G qui se jette dans la veine rénale gauche. En position anatomique normale, les 2 testicules sont localisés dans les bourses scrotales

Du fait de leur localisation superficielle, l'échographie (utilisant des sondes linéaires de haute fréquence) est une technique idéale pour visualiser les testicules, les mesurer et vérifier progressivement leur vascularisation. A l'échographie, un testicule apparaît discrètement échogène et homogène mis à part le raphé médian hyperéchogène quasi toujours visible, véritable signature échographique d'une gonade mâle. La taille (le volume) d'un testicule augmente au cours du temps sous l'effet hormonal passant de 12-14 mm à la naissance à 4- 4.5 cm de grand axe après la puberté. Le testicule droit est souvent un peu plus volumineux que le gauche. La vascularisation testiculaire est difficile à démontrer durant les premiers mois de vie, elle deviendra progressivement plus apparente au cours des années. Dans la grande majorité des cas, l'échographie sera suffisante pour l'évaluation des pathologies.

L'IRM est plus rarement utilisée, sauf pour rechercher des testicules intra-abdominaux, dans des cas de troubles de la différenciation sexuelle ou encore pour rechercher

des extensions tumorales. Des testicules « normaux » apparaissent hypersignaux en pondération T2.

4. Circonstances cliniques menant à l'évaluation par imagerie du scrotum et des testicules

Différentes circonstances peuvent mener à demander une exploration par imagerie du scrotum et des testicules. Globalement, on peut séparer les indications en péri-et néonatales d'une part, les indications des enfants et adolescents de l'autre.

En période néonatale immédiate, l'évaluation pourra être demandée soit devant l'absence de palpation de testicules dans le scrotum (« scrotum vide »), soit au contraire devant des situations où le scrotum apparaît tuméfié.

Chez l'enfant plus grand et l'adolescent, il s'agira d'évaluer le plus souvent des scrotums tuméfiés plus ou moins douloureux.

Enfin, dans certains cas, la connaissance préalable de certaines pathologies et d'une atteinte testiculaire potentiellement associée, mènera à des examens de dépistage en dehors de toute symptomatologie.

Le panel des pathologies et des diagnostics différentiels est vaste et sera détaillé (de manière non-exhaustive) dans les paragraphes qui suivent.

5. Scrotum vide chez le nouveau-né

a. Cryptorchidie et testicules ectopiques

Une cryptorchidie uni- ou bilatérale est constatée chez 1- 9% des nouveau-nés; ce sera toujours le cas chez 1% d'entre eux à la fin de la 1^{ère} année. C'est la malformation congénitale la plus fréquente retrouvée chez les enfants de sexe masculin. Son étiopathogénie est peu claire. Le tabagisme maternel, les bébés de petits poids, la prématurité, les antécédents familiaux et quelques rares mutations génétiques paraissent des circonstances « favorisantes » ; c'est aussi un des rares facteurs de risque connus de développement ultérieur de cancers testiculaires.

En cas de cryptorchidie, les testicules se situent le plus fréquemment dans le canal inguinal. Plus rarement, ils seront en position ectopique intraabdominale, voire encore dans toute localisation entre la paroi abdominale postérieure, la paroi antérieure (migration incomplète) et le périnée (migration exagérée).

Le rôle de l'imagerie, sera de localiser les testicules; de préciser leur forme et leur échogénicité, en particulier la présence d'un raphé hilaire les rend facile à identifier. La tâche sera plus malaisée en cas d'ectopie et le recours à l'IRM pour localiser les testicules pourra être discuté.

Enfin, il faut souligner que l'absence de testicules peut être le stigmate d'une anomalie de différenciation sexuelle ou du syndrome dit des « testicules évanescents ».

b. Le « syndrome » des testicules évanescents ou de régression testiculaire

Le syndrome des testicules évanescents est une entité définie par l'absence de testicules normaux, la présence de petits nodules dystrophiques calcifiés et (habituellement) la persistance des cordons spermatiques. L'anomalie peut être uni-ou bilatérale ; elle se rencontre dans environ de 5% des cas de cryptorchidie. Son origine est peu claire; le syndrome pourrait être la conséquence d'une torsion testiculaire précoce mais il pourrait également résulter d'une anomalie du développement des testicules lié à un dysfonctionnement hormonal ou génétique.

A l'échographie, on constate l'absence de testicule(s) avec à la place une petite formation nodulaire calcifiée (uni- ou bilatérale)

c. Troubles de la différenciation sexuelle

Un trouble de la différenciation sexuelle (TDS) peut-être à l'origine de l'absence de testicules en position intra-scrotale. L'examen clinique est essentiel pour rechercher d'autres stigmates d'un TDS. En cas de suspicion, l'imagerie, et en particulier l'échographie, sera essentielle pour rechercher et analyser les gonades, rechercher la présence de résidus mullériens (utérus et vagin, vagin isolé...), évaluer les surrénales et le reste de la cavité abdominale. L'IRM sera un examen complémentaire utile dans le cadre de malformations génito-urinaires complexes ou pour localiser des gonades « introuvables ». Si le TDS se confirme, le dialogue avec les parents se devra être très prudent, utilisant des termes neutres « asexués », de préférence en présence du pédiatre.

6. Scrotum tuméfié du nouveau-né (et parfois du fœtus)

a. Causes extra-testiculaires

Une **hydrocèle** est une cause fréquente de tuméfaction scrotale (uni- ou bilatérale) chez le nouveau-né. Elle résulte de l'accumulation intra-scrotale de liquide péritonéal du fait de la fermeture incomplète du processus vaginal au sein du canal inguinal. A l'échographie, la collection entourant le testicule est plus ou moins volumineuse. La collection peut contenir des

septas; elle peut être suspendue à distance du testicule si le canal inguinal est oblitéré à l'une ou l'autre extrémité. De ce fait, elle peut apparaître comme un **kyste du cordon** spermatique (dont elle de fait séparée par la vaginale). L'évolution est résolutive, endéans les premiers mois dans une majorité de cas.

La survenue d'une **hernie inguinale** est plus fréquente chez les garçons et chez les prématurés. L'intestin hernié (ou l'épiploon) pénètre dans le scrotum via le processus vaginal resté perméable. Les hernies sont plus fréquentes du côté droit. Le risque en est l'incarcération de l'intestin hernié avec une obstruction intestinale aiguë d'amont. Chez la petite fille, les organes génitaux (surtout l'ovaire), peuvent être contenus dans la hernie. En conséquence, en cas d'obstruction intestinale chez un nouveau-né, il ne faut donc pas oublier de vérifier les régions inguinales, à la recherche d'air (< de l'anse herniée). Cependant, c'est l'échographie qui confirmera le contenu herniaire et la présence d'anses herniées avec les conséquences liées à l'incarcération.

Une tuméfaction scrotale peut survenir à la suite de la présence d'un **hématome** ou d'une **collection hématique** péri-testiculaire résultant soit d'un phénomène local rare (trauma obstétrical) soit plus souvent à la suite d'une pathologie intra-abdominale ayant entraîné une hémorragie. L'exemple classique est représenté par l'hémorragie surrénalienne donc l'expression clinique sera une tuméfaction scrotale. Il est donc impérieux de réaliser une échographie abdominale complète à la suite d'une telle découverte. La collection hématique apparaît sous la forme d'un épanchement plus échogène que dans une hydrocèle classique. L'évolution est habituellement favorable et résolutive.

Les complications intrapéritonéales d'un processus inflammatoire/ infectieux peuvent également s'étendre et se collecter dans le scrotum tant que le processus vaginal est perméable. C'est le cas tout particulièrement pour les **complications d'une ECUN (Entérocolite ulcéro-nécrosante) perforée**.

La **périorchite méconiale** constitue quant à elle un stade séquellaire néonatal d'une péritonite méconiale d'origine anténatale. Elle se présente le plus souvent sous la forme d'un amas de calcifications (uni- ou bilatérales) pouvant en imposer cliniquement et parfois échographiquement pour une tumeur extra-testiculaire. L'aspect sur un ASP est caractéristique démontrant un agglomérat de petites billes de méconium calcifiées.

Cliniquement, l'**extension intrascrotale d'une tumeur intra-abdominale** peut en imposer pour une tuméfaction d'origine inguino-scrotale; c'est particulièrement le cas pour les malformations lymphatiques congénitales d'origine intra-abdominale s'étendant vers le

scrotum. L'échographie complétée au besoin par une IRM permettra de définir au mieux l'origine et l'extension de la masse.

b. Causes testiculaires

La survenue d'une **orchépididymite** est rare chez le nourrisson; elle peut être isolée ou idiopathique. Cependant, sa survenue doit faire rechercher des facteurs favorisants de voisinage, comme des processus infectieux intra-abdominaux mais surtout des malformations congénitales des voies urinaires (VUP, insertions urétérales ectopiques ou extrophies vésicales opérées...). L'échographie démontre une hétérogénéité du testicule et de son environnement de même qu'une hypervascularisation inflammatoire diffuse. En cas de doute, et en fonctions des constatations, une cystographie et/ou une Uro-IRM seront réalisées pour confirmer les malformations associées éventuelles.

L'incidence des **torsions testiculaires** (TT) périnatales est estimée à environ 6/100,000 naissances. Typiquement, par opposition aux torsions du grand enfant, ces torsions sont extra-vaginales. La torsion s'explique par une mauvaise attache testiculaire postérieure via le gubernaculum testis. Les torsions peuvent être uni- ou bilatérales et survenir de manière synchrone ou asynchrones. Le pronostic est sombre. La survie fonctionnelle testiculaire varie entre 9 et 22%. Cliniquement, il sera constaté une tuméfaction scrotale (le plus souvent non douloureuse).

En échographie, au stade aigu, le testicule apparaît globuleux, relativement hypoéchogène avec des stries très hypoéchogènes stellaires. Du liquide intra- ou péritesticulaire peut être présent; aucune vascularisation ne sera démontrée au Doppler couleur. Au stade de chronicité, le volume testiculaire se réduit progressivement et une couronne périphérique calcifiée se développe.

On peut déjà prendre note des diagnostics différentiels potentiels des TT, même en période néonatale, comme les torsions d'appendices testiculaires ou de l'appendice de l'épididyme plus fréquents chez l'enfant plus âgé (voir plus loin).

Les **tumeurs testiculaires** sont rares en période néonatale et sont en grande majorité bénignes. Le tératome est le type histologique le plus fréquent. A l'échographie, la tumeur apparaît le plus souvent mixte, alternant des plages kystiques et des plages solides. Le rhabdomyosarcome, exceptionnel en période néonatal, est la tumeur maligne la plus fréquente.

7. Pathologies testiculaires « tout âge »

a. Dilatation kystique du rete testis (ou dysplasie kystique testiculaire)

La dilatation kystique du rete testis résulte potentiellement d'une anomalie précoce du développement testiculaire avec un défaut de connexion entre le canal de Wolf (canal déférent) et les canaux séminifères intra-testiculaires. L'anomalie est bénigne et un traitement conservateur peut être proposé. Il faudra cependant s'assurer qu'il ne s'agit d'une tumeur microkystique. Un autre intérêt de ce diagnostic, est la recherche de l'association classique entre rete testis et malformation des voies urinaires (souvent une DRMK).

A l'échographie, une multitude de structures (tubulaires) microkystiques pourront être visualisées dans le hile testiculaire. L'échographie démontrera également la malformation des voies urinaires.

b. Polyorchie

La présence d'un ou de plusieurs testicules surnuméraires est une entité très rare. La présence d'un testicule supplémentaire (triorchisme) est le plus fréquent. Dans 60% des cas le testicule supplémentaire est à gauche et dans 70% le testicule est intra-scrotal. Il se présente le plus souvent comme une masse supratesticulaire d'échogénicité similaire au testicule normal voisin et d'hypersignal normal en pondération T2 à l'IRM. Ce testicule est habituellement plus petit. Il faudra surtout écarter le diagnostic d'une formation tumorale.

A noter que de manière exceptionnelle les deux testicules peuvent se situer du même côté.

L'autre piège à ne pas méconnaître est la situation extra-scrotale du testicule surnuméraire, ce qui le rend à risque pour une dégénérescence maligne

c. Fusion spléno-gonadique

La fusion spléno-gonadique est caractérisée par une continuité tissulaire entre la rate ou du tissu splénique à distance de la rate normale. C'est un diagnostic rarement suspecté surtout si le tissu splénique est peu volumineux. Il s'agira le plus souvent d'une découverte peropératoire dans un cadre tumoral ou de scrotum aigu ce d'autant que l'ensemble peut subir une torsion

d. Résidus surrénaux intra-testiculaires

La présence de tissu surrénalien intra-testiculaire est classiquement associée au syndrome adrénogénital (hyperplasie congénitale des surrénales). Cette présence intra-testiculaire s'explique par la proximité durant l'embryogénèse des crêtes génitales et des surrénales.

A l'échographie, le tissu surrénalien apparaît hypoéchogène avec des contours irréguliers. Ce tissu surrénalien intra-testiculaire est relativement hypervascularisé au Doppler couleur.

L'évolution en est bénigne, plutôt résolutive

e. Microcalcifications testiculaires

La présence de microlithiases testiculaires est relativement fréquente dans une population pédiatrique (entre 1,5 et 5,2% des patients). Les microlithiases peuvent être localisées ou diffuses ; uni (25%) ou bilatérales (75%). L'aspect échographique est aspect typique: images hyperéchogènes punctiformes au sein du parenchyme testiculaire. L'origine en est imprécise. La problématique des microlithiases testiculaires est la controverse autour de leur prise en charge et le suivi des patients du fait d'une association rapportée par certains entre microlithiases et tumeurs testiculaires.

8. Scrotum tuméfié et douloureux de l'enfant et de l'adolescent

a. *Torsion testiculaire*

La **torsion testiculaire** représente 25% des cas de « scrotum aigu ». C'est le diagnostic le plus important à envisager (surtout entre 13 et 21 ans) et à exclure car il s'agit d'une urgence chirurgicale. La situation est réversible dans 80-100% des cas si la chirurgie intervient endéans les 6 heures mais dans moins de 20% au-delà de 12 heures. Typiquement chez le grand enfant, la torsion est intravaginale liée à une insertion trop basse de la vaginale (bell-clapper deformity). A l'échographie, au stade aigu, la torsion entraîne une augmentation du volume testiculaire, une réduction de son échogénicité (lié à l'œdème) et une nette diminution de sa vascularisation. Les pièges au diagnostic sont la possibilité d'une échogénicité normale durant les premières heures et la préservation d'une vascularisation au moins partielle. De plus la torsion peut se résoudre puis se reformer un peu plus tard (torsion/détorsion). Il sera toujours utile de comparer la vascularisation des deux testicules. Il est tout aussi intéressant de vérifier le cordon spermatique qui pourra présenter un signe d'enroulement (Whirlpool sign) très sensible et spécifique en cas de torsion.

b. *Torsion d'hydatide (de Morgagni)*

L'hydatide testiculaire de Morgagni testiculaire correspond à un résidu mullérien. La **torsion d'une hydatide testiculaire** (ou appendice testiculaire) est un des principaux diagnostics différentiels des torsions testiculaires (TT); son diagnostic repose sur des symptômes similaires aux TT, mais beaucoup plus localisés déterminant parfois une zone bleutée cutanée en regard. Ce type de torsion survient principalement entre 7 et 14 ans, mais peut se rencontrer à tout âge.

A l'échographie, une hydatide normale mesure 3-4 mm; elle est discrètement échogène limitée par une zone fine hyperéchogène. Elle est vascularisée comme démontré au Doppler couleur. L'hydatide tordue, au stade aigu, apparaîtra plus globuleuse autour de 8-10 mm de diamètre ; elle sera hypoéchogène, avec une impression de multiples microkystes, et non

vascularisée. Au stade plus tardif, elle apparaîtra très hyperéchogène et son volume se réduira progressivement. La présence de petits nodules calcifiés, libres autour du testicule pourraient correspondre à des séquelles de torsion d'hydrotide.

c. Orchi-épididymite

L' **orchi-épididymite** est un diagnostic différentiel classique de la TT. Le diagnostic différentiel se base sur l'environnement inflammatoire déterminant une tuméfaction de l'épididyme et/ou du testicule ainsi que par une hypervascularisation franche au Doppler couleur. L'environnement tissulaire scrotal sera épaissi et hétérogène. L'atteinte peut se limiter à l'épididyme. Il sera important de rechercher une cause malformative favorisante (voir paragraphe correspondant chez les nouveau-nés).

d. Traumatismes

Les traumatismes testiculaires surviennent le plus souvent dans le cadres d'accidents sportifs ou de roulage. L'atteinte traumatique peut se traduire soit par une rupture de l'albuginée et la hernie de tissu testiculaire dans le scrotum (*à l'échographie, le testiculaire perd sa limite courbe régulière*), soit par une fracture +/- complète du testicule (*une ou plusieurs travées hypoéchogènes intratesticulaires pourront être démontrées*), soit enfin par la formation d'un hématome intra testiculaire (*formation hypoéchogène ou hétérogène au sein du parenchyme*). L'association de plusieurs de ces signes est fréquente.

L'attitude thérapeutique est conservatrice en cas de trauma limité, elle pourra être plus chirurgicale en cas de rupture testiculaire ou de gros hématome non résolutif.

Attention, des investigations réalisées à l'occasion d'un traumatisme testiculaire peuvent amener à la découverte d'anomalies méconnues (microcalcifications tumeurs ou TDS – ovotestis).

e. Œdème scrotal idiopathique

L' **œdème scrotal idiopathique** (OSI) est une entité où les anomalies sont limitées aux téguments scrotaux (hors testicules qui sont normaux). L' OSI survient aux alentours de 6 ans (en-dessous de 10 ans). L'origine en est inconnue. Cliniquement on constate un érythème et une tuméfaction scrotale souvent bilatérale pouvant s'étendre au périnée et aux régions inguinales. C'est une pathologie spontanément résolutive mais pouvant récidiver. Une éosinophilie associée est fréquente.

L'échographie démontre un épaississement hyperéchogène diffus du scrotum associé à une hypervascularisation tissulaire marquée au Doppler couleur (Signe de la fontaine). Les testicules, épидидymes et cordons spermatiques sont normaux.

9. Le scrotum tuméfié et non (nécessairement) douloureux de l'enfant et de l'adolescent

a. *Tumeurs, infiltrations tumorales et pseudo tumorales*

Les tumeurs testiculaires sont rares chez l'enfant. Elles ne sont responsables que de 1-2% des tumeurs solides pédiatriques/ (0,5-2/ 100000 garçons). La plupart (75%) des tumeurs testiculaires de la petite enfance sont bénignes; la plupart des tumeurs à l'adolescence (75%) sont malignes. On constate classiquement un premier pic entre 2 et 4 ans, un deuxième autour de la puberté. Les tumeurs sont classées en tumeurs germinales et non germinales. Parmi les tumeurs germinales les tumeurs non-séminomateuses sont les plus fréquentes (tumeurs du sac vitellin et tératomes, choriocarcinomes et carcinomes embryonnaires). Les tumeurs non germinales (Tumeurs de Sertoli, gonadoblastomes et tumeurs à cellules de Leydig) sont également plus rares. Il faut rappeler ici le risque accru de développement tumoral chez les patients présentant un testicule ectopique et chez ceux (plus controversé) présentant des microlithiases.

Cliniquement, les tumeurs sont découvertes à la suite d'une tuméfaction ou d'une palpation testiculaires. Il faudra se méfier aussi de suspicions d'hydrocèle au-delà de la période néonatale.

Les **tumeurs du sac vitellin** (yolk sac tumors) sont les plus fréquentes, le pic d'apparition est autour de 2 ans. Le taux d'αfœtoprotéine est élevé. A l'échographie, il s'agira le plus souvent d'une masse hétérogène infiltrant l'ensemble du testicule.

Les **tératomes** sont la 2^{ème} tumeur par ordre de fréquence. Avant la puberté, il s'agit le plus souvent de tumeurs bénignes, malignes au-delà. A l'échographie, un tératome apparaît sous la forme d'une masse mixte solide et liquide, contenant potentiellement de la graisse et des calcifications.

Les testicules peuvent être infiltrés par des **processus hématologiques** malins comme les lymphomes et les leucémies. L'atteinte bilatérale des testicules peut être focale ou diffuse. Les testicules seront en tous les cas augmentés de volume. Ils peuvent aussi être infiltrés à l'occasion de maladies auto-immunes (purpura thrombopénique); dans ce cadre, d'autres symptômes cliniques seront présents qui permettront d'orienter le diagnostic

Des lésions bénignes peuvent aussi être découvertes de manière incidente; des kystes testiculaires bénins, des kystes de l'épididyme ainsi que des **kystes épidermoïdes**. Ces derniers ont un aspect échographique typique en « pelures d'oignon ».

b. Varicocèles

Les varicocèles représentent une pathologie relativement fréquente autour de l'adolescence et de la puberté (15% des adolescents mais 40% des hommes infertiles). Les critères diagnostiques et la prise en charge sont l'objet de nombreuses controverses.

L'échographie avec le Doppler couleur sont utilisés pour le diagnostic particulièrement en utilisant la manœuvre de Valsalva pour démontrer « l'importance » et le degré de dilatation des veines péri-testiculaires; les varicocèles prédominent à gauche. La mesure du volume testiculaire est tout aussi importante pour évaluer les effets des varicocèles.

10. Conclusion

La pathologie du testicule chez l'enfant est variée et affecte tous les âges. Deux particularités : une présentation aiguë de nombreuses pathologies et le rôle essentiel de l'échographie (avec Doppler couleur).

Références

- 1) Carlson BM Human embryology and developmental biology 5th edition Elsevier Publisher 2014 Chapter 16 pp 376- 407
- 2) Rotondi M Valenzano F Bilancioni E & al Prenatal measurement of testicular diameter by US : development of fetal male gender and evaluation of testicular descent Prenat Diagn 2001;21 : 112-115
- 3) Kaplan SL Edgar JC Ford EG & al Sizes of testes, ovaries, uterus and breast buds by US in healthy full-term neonates aged 0-3 days Pediatr Radiol 2016; 46: 1837-1847
- 4) Aso C Enriquez G Fite M Gray-scale and color Doppler US of scrotal disorders in children: an update RadioGraphics 2005; 23: 1197-1214
- 5) Munden MM Trautwein LM Scrotal pathology in pediatrics with sonographic imaging Curr probl diagn radiol 2000;29: 181-205
- 6) Gurney JK McGlynn KA Stanley J & al Risk factors for cryptorchidism Nat Rev Urol. 2017; 14: 534–548.
- 7) Boussafa H Naouar S Ati N & al Neoplasm of a supernumerary undescended testis: A case report and review of the literature Internat J Surg Case Reports 2018;53: 345–347
- 8) Mau EE Leonard MP Practical approach in evaluating the testicular status in children Can Fam Physician 2017;63:432-5
- 9) Al-Maiqhaita G Siddiqi SA Marei SA Testicular ectopia in the anterior wall of a neonate: a rare site of ectopic testis Am J Case Rep 2016;17: 490-493
- 10) Lopes Vieira JF Brahme G Pandya N & al Empty scrotum : undescended testis or ectopic ? BMJ case rep 2013. Doi :10.1136/bcr-2013-009152
- 11) Pirgon O Dundar BN Vanishing testis : A literature review J clin res pediater endocrinol 2012;4 : 116-120
- 12) Dhandore P Hombalkar NN Gurav PD & al Vanishing testis syndrome : report of two cases J Clin Diagn Res 2014;8 : ND03-ND04
- 13) Avni FE Lerisson H Lobo ML & al Plea for a standardized imaging approach to disorders of sex development in neonates : consensus proposal from ESPR task force Pediatr Radiol 2019; 49:1240-1247
- 14) Ahmed SF Achermann SF Arlitt W & al UK guidance on the initial evaluation of an infant or an adolescent with a disorder of sex differentiation Clin Endocr 2011;75 : 12-26
- 15) Otero HJ Rubio E Blask A Ovary and testicle and everything in between : lesion and imaging in the newborn Semin in Ultrasound CT MRI 2015;36 :178-192
- 16) Basta AM Courtier J Phelps A & al Scrotal swelling in the neonate J Ultrasound Med 2015 ; 34 : 495-505
- 17) Singh AK Kao S D'Alessandro M & al Case 164: Funicular type of spermatic cord hydrocele Radiology 2010;257: 890-892
- 18) Abdulhai SA Glenn IC Ponsky TA Incarcerated pediatric hernias Surg Clin N Amer 2017; 97: 129-145
- 19) Bhatt S Ahmad M Battra P Neonatal adrenal hemorrhage presenting as acute scrotum – looking behind the obvious : a US insight J Ultrasound 2017; 20: 253-259
- 20) Alanbuki AH Bandi A Blackford N Meconium periorchitis : a case report and review of the literature Canad Urol assoc J 2013;7(7-8) : e495-498
- 21) Williams HJ Abernethy LJ Losty PD & al Meconium periorchitis : A rare cause of paratesticular mass Pediatr Radiol 2004 ; 34 : 421 – 423

- 22) Morris S Reeves R Ziesing P Khurana S Epididymo-orchitis in a extremely preterm infant *J Surg Case reports* 2016 ; 7 : 1-3
- 23) Halachmi S Katz N Epididymo-orchitis in prepubertal children. Epidemiology, etiology, management and follow-up recommendations *Open J Urol* 2013; 3: 96-101
- 24) Xiao H Gao Y Li Y & al US assessment of perinatal testicular torsion *Br J Radiol* 2016; 89 : 20151077
- 25) Mano R Livne PM Nevo A & al Testicular torsion in the first year of life – characteristics and treatment outcome *Urology* 2013 ; 82 : 1132-1137
- 26) Landry JL Landry I Dodat I & al Dysplasie kystique du rete testis et agénésie rénale ipsilatérale *Arch Pediatr* 1999 ; 6 : 416-420
- 27) Avargues A Rogel R Broseta E & al Polyorchism: the case in a young male and review of the literature *Asian J Anrol* 2015; 17: 511-512
- 28) Malik RD Liu DB Splenogonadal fusion : an unusual case of acute scrotum *Rev Urol* 2013 ; 15 : 197-201
- 29) Wang Z Yang Z Wang W & al Diagnosis of testicular adrenal rest tumors on US *Medicine* 2015 ; 94 :1-6
- 30) Trout AT Chow J MacNamara ER & al Association between testicular microlithiasis and testicular neoplasia : Large multicenter study in a pediatric population *Radiology* 2017; 285: 576-583
- 31) Kitami M US of pediatric urogenital emergencies : review of classic and new techniques *Ultrasonography* 2017 ; 36 :222-238
- 32) Sung EK Setty BN Castro-Aragon I US of the pediatric scotum : emphasis on the Ts – Torsion, trauma and tumors *AJR Amer J Roentgen* 2012 ; 198 : 996-1003
- 33) Nadarkar AN Blask AR TT with preserved flow: key US features and value added approach to diagnosis *Pediatr Radiol* 2018; 48: 735-744
- 34) Lev M Ramon J Mor Y & al US appearances of torsion of the appendix testis and appendix epididymis in children *J Clin Ultrasound* 2015; 43:485–489
- 35) Fenton LZ Karakas SP Baskin L & al US of blunt testicular trauma : what the urologist wants to know *Pediatr Radiol* 2016 ; 46 : 1049-1058
- 36) Chouchan JD Chu DI Birs A & al Ovotestis in adolescence : two case reports *Urology* 2017 ; 105 : 171-174
- 37) Chung JM , Lee SD Overview of Pediatric Testicular Tumors in Korea *Korean J Urol* 2014; 55:789-796
- 38) Friend J Barler A Khosa J & al Benign scrotal masses in children – some new lessons learned *J Pediatr Surgery* 2016; 51 : 1737-1742
- 39) Freeman S Bertolotto M Richenberg J Ultrasound evaluation of varicoceles: guidelines and recommendations of the European Society of Urogenital Radiology Scrotal and Penile Imaging Working Group (ESUR-SPIWG) for detection, classification, and grading *European Radiology* 2020 ; 30:11–25
- 40) Sack BS Schäfer M Kurz MP The dilemma of adolescent varicoceles : do they really have to be repaired *Curr Urol Rep* 2017 ; 18 : 38

Discordances entre imagerie et anatomo-cyto-pathologie en oncologie pédiatrique : causes et remèdes

Hervé Brisse, Liesbeth Cardoen

Préambule

Étymologiquement, la *discordance* sous-entend un manque d'accord, d'unité, d'harmonie, de cohérence ; elle signifie aussi la discorde, le différend, et son cortège de conséquences délétères, pour les patients comme pour les médecins. L'analyse pragmatique et dépassionnée de nos *discordances* permet de mieux comprendre les limites de nos techniques et de nos pratiques et de les faire progresser. En cela, elle s'inscrit dans une véritable démarche d'amélioration de la qualité. La popularité de nos séances thématiques sur « nos plus belles erreurs » témoigne de cet esprit : apprendre à éviter les pièges diagnostiques (et accessoirement de se consoler de n'être pas les seuls à en être victime, a fortiori si même les « meilleurs » se trompent !).

S'il apparaît une *discordance* entre deux résultats, c'est que l'un des deux est dans l'erreur (voire les deux !) et ceci ne peut se mesurer qu'à l'aune d'une référence incontestable. L'anatomo-cyto-pathologie (ACP) représente de fait le *gold standard* du diagnostic en oncologie, combinant l'approche macroscopique directe des tumeurs et l'étude microscopique de l'architecture tissulaire (histologie) et de la morphologie cellulaire (cytologie). Sa spécificité a été considérablement améliorée par l'emploi d'anticorps (immuno-histo-chimie) permettant d'identifier sur lame des molécules membranaires, cytoplasmiques ou nucléaires. Le développement ultérieur de la génétique somatique (cytogénétique, puis biologie moléculaire) a généré son propre lot de discordances avec l'ACP, qui ont d'ailleurs fortement contribué à l'amélioration des classifications diagnostiques, pronostiques puis théranostiques utilisées aujourd'hui.

Usant d'artifices techniques variés, l'imagerie médicale s'est toujours efforcée d'approcher au plus près, et de façon non invasive, la « vérité » de l'ACP. Le développement des différentes sources de signal, de l'imagerie en coupe, des produits de contraste, de la résolution de l'imagerie anatomique, de l'imagerie fonctionnelle et de l'imagerie moléculaire (spectroscopique, isotopique) ont considérablement amélioré notre précision diagnostique ; mais reconnaissons que l'image *pathognomonique*, Graal du radiologue, reste une exception, contraignant les spécialistes à se résoudre à proposer des orientations ou des probabilités diagnostiques. L'exercice de style du compte rendu radiologique, reflétant le contraste entre la sophistication des moyens techniques, la richesse sémiologique et la spécificité souvent décevante de la conclusion, témoigne de cette injonction frustrante et récurrente à la modestie... Pour autant, le radiologue a plusieurs avantages sur le pathologiste, dont il doit savoir user : avant tout une vision *in extenso* des lésions, par l'analyse de l'ensemble de la région anatomique où elles se situent (voire du corps entier), sans bien sûr oublier l'approche clinique globale du patient, là où les pathologistes doivent se contenter d'un échantillon tissulaire (et d'une fiche de renseignements, parfois laconique). En second lieu, le radiologue bénéficie d'une vision *in vivo* des tumeurs incluant leur

« physiologie » évaluable à la fois par des moyens cliniques (notamment en échographie) et par l'ensemble des méthodes d'imagerie fonctionnelle. Enfin, et c'est un avantage plus récent lié aux nouvelles stratégies thérapeutiques, d'une vision *in absentia*, c'est à dire vierge de tout remaniement induit par les traitements néoadjuvants ou gestes chirurgicaux pouvant altérer sa structure ou sa viabilité.

Si on part du principe que la première *discordance* entre l'imagerie et l'ACP est le fait pour le radiologue de n'avoir pas été capable de pronostiquer l'histologie définitive d'une lésion, son extension ou sa réponse aux traitements, le champ des *discordances* est potentiellement immense... Nous nous focaliserons donc sur celles dont l'impact pronostique, vital ou fonctionnel, est significatif. Nous verrons aussi en enseignement dirigé des exemples où l'imagerie vient, a contrario cette fois, en aide aux pathologistes.

Principales causes et remèdes aux discordances

Le manque de spécificité

L'identification d'une tumeur est parfois possible sur la seule base de sa topographie et de sa présentation clinique, sans recours à une sémiologie complexe. Mais dans la majorité des cas, la spécificité radiologique est insuffisante et le radiologue doit s'empêcher de conclure en faveur d'un diagnostic histologique unique, proposer plutôt une gamme d'hypothèses adaptées à la localisation anatomique, au contexte clinique et à la sémiologie observée, et suggérer une stratégie diagnostique complémentaire.

Les *tumeurs des tissus mous* en sont l'exemple parfait. L'objectif est d'éviter une grossière erreur de prise en charge, malheureusement encore fréquente, telle l'exérèse première sans biopsie (parfois même sans imagerie) d'un sarcome relevant d'une chimiothérapie néoadjuvante, d'une localisation sous-cutanée d'une hémopathie relevant d'une chimiothérapie exclusive, ou d'une lésion bénigne ayant un potentiel de régression spontanée. En l'absence de certitude diagnostique de bénignité, l'adressage en centre spécialisé et la biopsie à l'aiguille (sans exérèse) guidée par imagerie ont prouvé leur efficacité, y compris en terme de survie des patients [1].

Cette spécificité imparfaite de l'imagerie est essentielle à prendre en compte dans les situations où il est impossible, ou du moins pas sans risque, d'obtenir un diagnostic histologique pré-thérapeutique. Les limites de l'imagerie doivent alors être particulièrement connues et réaffirmées dans le compte rendu. Le diagnostic des lésions du SNC est un exemple classique, d'où l'importance de l'analyse anatomique et fonctionnelle pour approcher aux plus près l'histologie présumée. Un autre exemple éloquent est le diagnostic des lésions intraoculaires pouvant simuler un rétinoblastome, telle une maladie de Coats [2]. Lorsque l'examen du fond d'œil est pris en défaut, une indication d'énucléation est parfois posée sans certitude diagnostique. Dans toutes ces situations, pour prévenir une discordance délétère, la validation de l'indication du geste chirurgical et son bénéfice/risque doivent faire l'objet d'une explication approfondie aux parents, après une discussion pluridisciplinaire.

Le manque de spécificité de l'imagerie est parfois admis et anticipé avec pragmatisme. Pour les cancers fréquents de l'adulte, cette approche s'est concrétisée par l'emploi de classifications internationales (TI-RADS, BI-RADS, LI-RADS, PI-RADS...) visant à stratifier les indications de biopsie ou de traitement de façon raisonnable, à partir d'une combinaison de critères sémiologiques ayant chacun une spécificité imparfaite.

Chez l'enfant, la rareté des tumeurs n'a pour l'instant pas généré de telle classification ; toutefois, pour certaines régions anatomiques sont proposées des référentiels diagnostiques. L'exemple le plus courant est celui des tumeurs rénales pour lesquelles on souhaite éviter des biopsies inutiles compte tenu de la forte prévalence des tumeurs de Wilms [3].

Cette approche pragmatique est également employée au cours des bilans d'extension pulmonaires, dans la mesure où le diagnostic probabiliste de métastase est étroitement lié à la taille des images. Devant des micronodules (< 5 mm), même ronds et bien limités, le radiologue doit s'empêcher de conclure hâtivement à une maladie métastatique et se contenter d'une description d'images « non spécifiques », au risque sinon de s'exposer à de fréquentes discordances avec les résultats ACP. Il est préférable de suivre la stratégie protocolaire qui décidera de l'opportunité d'une vérification histologique ou, le plus souvent, d'une adaptation du traitement néoadjuvant, sur un rationnel prenant en compte la probabilité de métastase, leur chimiosensibilité et leur impact pronostiques [4].

Le manque de sensibilité

La sensibilité limitée de l'imagerie peut naturellement être aussi source de discordances, notamment lors des bilans d'extension des tumeurs malignes. Les situations les plus fréquentes sont les diagnostics d'extension ganglionnaire ou méningée. Les discordances liées aux faux-négatifs de l'imagerie sont attendues, par manque de résolution, alors que ces extensions sont fortement liées au pronostic. La connaissance de cette limite et l'information au demandeur d'examen constituent la première des précautions, à traduire dans nos comptes rendus par « l'absence de signe radiologique d'extension » plutôt que « l'absence de localisation ». La seconde précaution est la mise en place de stratégies diagnostiques complémentaires comme l'étude cytologique systématique du LCR (hémopathies malignes, tumeurs du SNC de haut grade), voire histologique pour les tumeurs à haut risque de dissémination lymphatique (exemples : analyse du ganglion sentinelle pour les rhabdomyosarcomes des membres, picking ganglionnaire chirurgical systématique pour les néphroblastomes).

Le biais de sélection ou d'influence

Bien connus des radiologues, il est issu d'une focalisation de l'attention sur une partie seulement des informations, ou sur les données d'une seule technique radiologique, négligeant des éléments sémiologiques qui auraient pu contribuer à formuler d'autres hypothèses.

Les pathologistes n'échappent pas totalement à ce risque de discordance lorsque, très orientés sur une hypothèse diagnostique, ils ne procèdent qu'à une partie seulement des analyses qui auraient pu les conduire au diagnostic. La stratégie préventive employée en ACP est la réalisation systématique d'un *panel* d'anticorps en IHC, adaptée à la localisation

anatomique de la lésion. Cette technique est cependant consommatrice de matériel tissulaire, ce qui justifie, pour les prélèvements biopsiques, la quantité de matériel à obtenir.

Le biais d'échantillonnage

C'est le principal risque de discordance pour les pathologistes lorsqu'ils sont amenés à proposer un diagnostic sur des spécimens biopsiques plutôt que sur une pièce opératoire, la conclusion de leur compte rendu incluant alors systématiquement « dans la limite des micro-fragments tissulaires transmis », refrain légitime (même si un brin irritant lorsqu'on s'est longuement appliqué sur une biopsie techniquement difficile !).

L'insuffisance de matériel tissulaire est une première difficulté, non exceptionnelle, mais simple à régler pour peu qu'on respecte les standards des procédures biopsiques coaxiales. Cette situation est source d'importantes difficultés diagnostiques, mais il ne s'agit pas à proprement parler d'une « discordance » puisque le gold standard n'a pas pu être obtenu. Une réflexion pluridisciplinaire doit alors être menée pour évaluer le bénéfice/risque d'un nouveau prélèvement, au besoin chirurgical.

Le premier risque de discordance pour le pathologiste est d'avoir analysé un fragment tissulaire prélevé à la *périphérie* de la tumeur et ne comportant que des éléments inflammatoires péri-tumoraux. Il s'agit là d'un écueil réel, pouvant notamment conduire au diagnostic erroné de lésion inflammatoire bénigne, voire de tumeur myofibroblastique inflammatoire (TMFI). La remise en cause du diagnostic de TMFI doit donc être systématique lorsque la présentation radiologique est discordante, lorsqu'on ne dispose pas d'information sur la topographie exacte du lieu de biopsie, ou lorsque les analyses biologiques ne révèlent pas de mutation ou translocation habituellement observées dans ces tumeurs (impliquant le gène ALK notamment). Une conséquence directe pratique pour les radiologues est de penser à enregistrer de façon systématique dans nos PACS des images du guidage radiologique réalisé avec aiguille en place (*après* le tir biopsique et *avant* le retrait de l'aiguille).

Le second piège pour le pathologiste est *l'hétérogénéité tumorale*, c'est-à-dire le fait de n'avoir pu analyser qu'un seul contingent d'une tumeur en comportant plusieurs. Cette situation peut s'observer pour différentes tumeurs, comme les neuroblastomes dits « nodulaires » (tumeurs majoritairement différenciées mais incluant un nodule de neuroblastes), dans les liposarcomes partiellement différenciés (situation toutefois plus fréquente chez l'adulte que chez l'enfant), dans les tumeurs germinales malignes mixtes extra-gonadiques, ou plus simplement, lorsque le contingent histologique caractéristique d'une tumeur est manquant (par exemple, le contingent ostéoblastique d'un ostéosarcome). Le radiologue doit savoir qu'il peut aider le pathologiste et réduire ce risque en veillant à bien analyser cette hétérogénéité sur l'imagerie avant de procéder aux prélèvements, et en ciblant les contingents *a priori* les plus pertinents et les plus à même de représenter la portion agressive de la lésion.

Une autre cause de discordance pour le pathologiste est de faire un diagnostic erroné par défaut d'appréciation de la totalité de l'*architecture* lésionnelle, celle-ci ayant une importance diagnostique fondamentale, notamment pour certaines lésions bénignes. L'exemple le plus

classique est celui de porter à tort le diagnostic d'ostéosarcome sur une prolifération ostéoblastique de topographie intra-osseuse (par exemple sur une fracture de contrainte) ou extra-squelettique (par exemple sur une myosite ossifiante circonscrite). Dans ce cas, la solution consiste avant tout à se donner les moyens d'arriver au diagnostic sur la seule base de l'imagerie, en évitant un prélèvement non seulement inutile, mais potentiellement trompeur.

Enfin, même en cas de disponibilité de la pièce opératoire complète, il peut arriver au pathologiste de manquer un contingent tumoral. Ce risque est intrinsèque au principe d'échantillonnage des pièces opératoires qui ne peuvent être analysées et incluses de façon exhaustive, surtout pour les plus volumineuses. Le risque est alors de conclure à un diagnostic de tumeur bénigne ou de bas grade et de voir survenir une progression secondaire. Certaines tumeurs sont plus à risque que d'autres : les tumeurs germinales malignes mixtes ovariennes et les pleuropneumoblastomes de type 1 [5].

Le biais post-thérapeutique

Cette dernière source de discordance mérite d'être connue, car de plus en plus fréquente. Dans la stratégie diagnostique initiale, elle est liée au fait que l'analyse histologique est réalisée a posteriori sur des tissus déjà traités par chimiothérapie ou radiothérapie, voire totalement absente du fait d'une stratégie de traitement conservateur. D'une certaine façon, il n'y a plus à proprement parler de « discordance » puisque, de fait, le gold standard de l'histologie *pré-thérapeutique* fait défaut. C'est le cas notamment de certaines tumeurs malignes traitées de façon conservatrice comme les rétinoblastomes (diagnostic clinico-radiologique) ou les tumeurs germinales malignes secrétantes du SNC (diagnostic radio-biologique).

Dans le cadre du staging, c'est également le cas des tumeurs rénales. Leur extension peut être sur- ou sous-estimée si on ne tient pas compte de l'imagerie pré-thérapeutique.

Dans le cadre du suivi post-thérapeutique, une cause fréquente de discordance est le diagnostic différentiel entre toxicité des traitements et reprise évolutive de la maladie. Les tumeurs générant ces situations sont principalement les tumeurs cérébrales de haut grade après exérèse chirurgicale et radiothérapie, parfois les lésions hépatiques régénératives après intensification. L'analyse sémiologique fine et l'imagerie fonctionnelle sont des éléments contributifs pour affiner le diagnostic, mais non toujours concluants, d'où l'importance du suivi évolutif rapproché.

Conclusion

Les situations de *discordance* entre imagerie et ACP sont relativement fréquentes en oncologie. La meilleure façon de les éviter reste la confrontation permanente des résultats des analyses de chaque spécialité, par le dialogue direct en *réunion de concertation pluridisciplinaire*, autant à la phase diagnostique initiale que pendant et après les traitements, en acceptant de remettre en cause autant la précision de nos méthodes que la pertinence de nos interprétations.

De nouvelles méthodes diagnostiques apparaissent, notamment les *biopsies liquides* [6; 7] qui vont certainement modifier nos habitudes et nos indications de prélèvements. Elles contribueront certainement à l'amélioration de nos prises en charge, mais elles produiront vraisemblablement aussi de nouvelles discordances et devront donc être regardées avec autant de circonspection !

Références

- 1 Collignon C, Carton M, Brisse HJ et al (2019) Soft tissue sarcoma in children, adolescents and young adults: Outcomes according to compliance with international initial care guidelines. Eur J Surg Oncol. 10.1016/j.ejso.2019.11.518
- 2 Vahedi A, Lumbroso-Le Rouic L, Levy Gabriel C et al (2008) [Differential diagnosis of retinoblastoma: a retrospective study of 486 cases]. J Fr Ophtalmol 31:165-172
- 3 de la Monneraye Y, Michon J, Pacquement H et al (2019) Indications and results of diagnostic biopsy in pediatric renal tumors: A retrospective analysis of 317 patients with critical review of SIOP guidelines. Pediatr Blood Cancer 66:e27641
- 4 Vaarwerk B, Bisogno G, McHugh K et al (2019) Indeterminate Pulmonary Nodules at Diagnosis in Rhabdomyosarcoma: Are They Clinically Significant? A Report From the European Paediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group. J Clin Oncol 37:723-730
- 5 Reguerre Y, Golmard L, Brisse HJ et al (2019) [DICER1 constitutional pathogenic variant syndrome: Where are we in 2019?]. Bull Cancer 106:1177-1189
- 6 Jimenez I, Chicard M, Colmet-Daage L et al (2019) Circulating tumor DNA analysis enables molecular characterization of pediatric renal tumors at diagnosis. Int J Cancer 144:68-79
- 7 Underwood JJ, Quadri RS, Kalva SP et al (2020) Liquid Biopsy for Cancer: Review and Implications for the Radiologist. Radiology 294:5-17

Douleur abdominale aigüe de l'enfant de diagnostic difficile

Sophie Combelles, Sophie Simon, Léa Gauthier, Julie Vial.

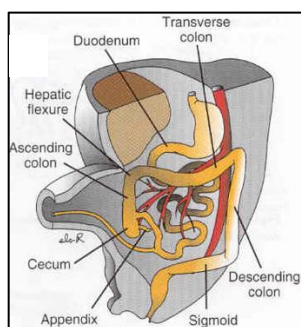
Les douleurs abdominales aigües sont un motif très fréquent de consultation aux urgences pédiatriques. L'imagerie est déterminante en raison de tableaux cliniques souvent peu spécifiques. A côtés des étiologies habituelles (appendicite aigüe, adénolymphite mésentérique, invagination intestinale aigüe, iléite...), il existe d'autres diagnostics plus rares ou plus difficiles à ne pas méconnaître.

PATHOLOGIES NON TUMORALES

PATHOLOGIES MALFORMATIVES

ANOMALIES DU CANAL OMPHALO-MESENERIQUE

Les résidus du canal omphalo-mésentérique (COM) peuvent avoir des présentations variées, source de difficultés ou d'erreurs diagnostiques. Ce sont les anomalies congénitales digestives les plus fréquentes, touchant 2 à 3% de la population.



Le canal vitellin ou COM relie l'intestin primitif moyen au sac vitellin. Les anomalies du COM correspondent à un spectre d'anomalies liées à un défaut d'involution de ce canal. Parmi elles, le diverticule de Meckel est le plus connu et le plus fréquent (2% de la population selon des séries autopsiques, 5-8% chez les porteurs d'une maladie de Crohn).

Au cours du développement embryonnaire normal, le canal vitellin régresse entre la 5^{ème} et la 9^{ème} semaine.

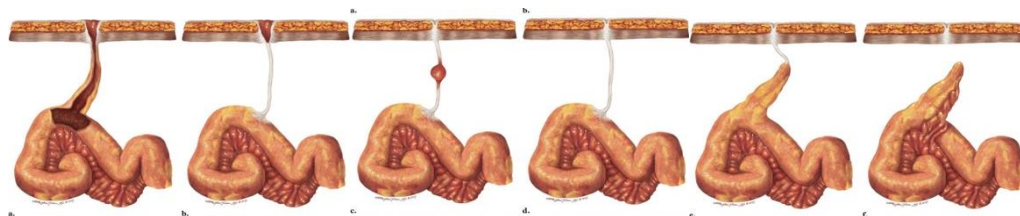
On peut distinguer les résidus de COM selon 3 types :

- Type 1 : persistance de la totalité du COM
- Type 2 : résidu proximal ou distal éventuellement associé à une bride fibreuse
 - o soit résidu ombilical définissant un sinus ombilical possiblement associé à une bride fibreuse reliant le résidu à l'iléon
 - o soit résidu mésentérique réalisant un diverticule de Meckel possiblement associé à une bride ombilicale

- Type 3 : résidu de la partie moyenne du canal réalisant un kyste omphalomésentérique ou vitellin +/- associé à des brides vers l'iléon et l'ombilic.

On peut également rencontrer des brides étendues de l'ombilic à l'iléon.

A l'inverse, un excès de régression du COM peut être responsable d'une atrésie grêlique, d'une sténose iléale ou d'un diaphragme iléal.



From the archives of the AFIP. Meckel diverticulum: radiologic features with pathologic Correlation. Levy AD, Hobbs CM.

Radiographics. 2004 Mar-Apr;24(2):565-87.

Les anomalies du COM concernent autant les filles que les garçons mais les complications sont plus fréquentes chez le garçon.

Elles surviennent dans plus de la moitié des cas avant 2 ans et dans 80% des cas avant 15 ans.

La proportion des formes compliquées est de l'ordre de 25%.

Un COM persistant se traduira par une fistule digestive ombilicale responsable d'un écoulement ombilical ou d'un bourgeon ombilical suintant dès la naissance.

Le diverticule de Meckel est de taille variable, développé aux dépens du bord anti-mésentérique, à une distance comprise entre 40 cm et 80 cm de la valvule. Il présente une paroi digestive et un pédicule vasculaire propre issu de l'artère vitelline qui est une branche terminale de l'artère mésentérique supérieure. Il est fréquemment associé à des hétérotopies gastriques (25% à 70% des cas selon les séries) et pancréatiques (5-15% des cas) et plus rarement duodénales, coliques ou biliaires qui peuvent prendre un aspect nodulaire.

A côtés des complications ombilicales néonatales, d'autres complications sont possibles chez l'enfant plus grand :

- Les hémorragies (1/3) : c'est la complication la plus fréquente dans la population pédiatrique. Elles sont liées aux hétérotopies gastriques (et plus rarement pancréatiques) provoquant des ulcères peptiques avec risque de perforation et de péritonite.
- L'inflammation (1/4) : Meckelite
La douleur est plus médiane que dans une appendicite aigue. La surinfection du contenu diverticulaire est secondaire à l'obstruction (inflammation, stercolithe, corps étranger, sténose peptique...). Le diverticule sera de contenu liquidien ou mixte, parfois fécaloïde, avec une paroi épaissie et une infiltration de la graisse au contact. L'appendice est normal.

- Le volvulus du diverticule de Meckel
- L'occlusion :
 - o Sur bride (16%)
 - o Sur inversion du diverticule avec ou sans invagination
 - o Sur invagination (11%) : l'invagination est alors non réductible et une résection-anastomose est nécessaire. A l'échographie, on retrouve le signe de la double cible.
- Les hernies de Littré (11%) : inclusion du diverticule de Meckel dans un orifice herniaire
- Le risque tumoral : à l'âge adulte, tumeur carcinoïde (2%), autres tumeurs rapportées dans la littérature : GIST, léiomyosarcome, adénocarcinome.

Le traitement des anomalies du COM consiste en une résection du résidu et de son éventuelle bride avec une résection-anastomose digestive lorsque le résidu est mésentérique, pour ne pas laisser d'hétérotopie gastrique au collet du diverticule. Le traitement chirurgical des formes asymptomatiques est à discuter en fonction du sexe, de l'âge, de la taille du diverticule, d'éventuelles hétérotopies gastriques (scintigraphie Tc99 sodium perthechnétate).

Parmi les diagnostics différentiels, on peut citer : l'appendicite aigüe, la duplication digestive communicante (contours plus réguliers que le Meckel), la tumeur cavité, le lymphome...

ANOMALIES DE L'OURAQUE

Les anomalies congénitales de l'ouraque résultent d'un défaut d'involution de l'allantoïde et de la partie supérieure du cloaque.

Au cours du développement normal, l'allantoïde involue en une bride fibreuse étendue du dôme vésical à l'ombilic, correspondant à l'ouraque ou ligament ombilical médian.

En cas de défaut d'involution, il peut exister un résidu qu'on peut classer selon le même modèle que les résidus de COM :

- Type 1 : ouraque perméable ou fistule de l'ouraque correspondant à un défaut de fermeture complet entraînant une communication entre la vessie et l'ombilic avec issue d'urine au niveau de l'ombilic.
- Type 2 :
 - o Sinus de l'ouraque : correspondant à un résidu ombilical.
 - o Diverticule de l'ouraque : correspondant à un résidu vésical
- Type 3 : kyste de l'ouraque lorsque la partie initiale et distale de l'allantoïde involuent.

Les ouraques perméables et les kystes de l'ouraque sont les formes les plus fréquentes.

Les garçons sont plus souvent touchés que les filles. Les résidus de l'ouraque sont présents chez presque tous les nouveaux nés et régressent progressivement.

L'échographie est l'examen de première intention du fait de son excellente performance diagnostique (sensibilité 90%). Elle sera complétée au besoin par la cystographie, le scanner et/ou l'IRM.

L'aspect en imagerie est variable selon le type de résidu :

- Ouraque perméable ou fistule de l'ouraque : structure tubulaire de paroi hypoéchogène et de contenu anéchogène, étendue de la vessie à l'ombilic.
Parfois, la communication est extrêmement grêle et l'issue d'urine ne se fait que lors d'une hyperpression vésicale. Cette anomalie est le plus souvent détectée pendant la période néonatale par une fuite permanente d'urine au niveau de l'ombilic ou des anomalies ombilicales incluant œdème de l'ombilic, granulome, retard de cicatrisation.
- Kyste de l'ouraque : kyste liquidien situé le plus souvent au niveau du tiers inférieur de l'ouraque, à risque infectieux.
- Sinus de l'ouraque : cette anomalie expose à un risque de stase et donc d'infection, plus rarement de formation de calculs. Des douleurs abdominales sont possibles avec issue de liquide au niveau de l'ombilic ou avec un aspect d'ombilic humide.
- Diverticule de l'ouraque : c'est l'anomalie la moins fréquente. La communication du diverticule avec la vessie est large, exposant à un faible risque de complication.

Les complications sont variables selon l'âge et le type de résidu d'ouraque :

- Infection du résidu : c'est la complication la plus fréquente. La présentation clinique associe douleurs abdominales, fièvre, érythème avec issue de pus ou masse palpable.
- Infection urinaire persistante
- Tumeurs :
 - o Tumeur bénigne : extrêmement rare (adénome ou cystadénome, fibrome, fibromyome, fibroadénome, hamarthome).
 - o Tumeur maligne : complication rare, rhabdomyosarcome chez l'enfant et cancer de vessie de type adénocarcinome (80%) et urothéliome (20%) chez l'adulte.
- Anomalies possiblement associées : RVU, hypospade, ectopie rénale croisée, sténose du méat urétral, valves de l'urètre postérieur, hernie inguinale ou ombilicale, cryptorchidie, atrésie anale, omphalocèle, hydronéphrose...

La prise en charge des résidus de l'ouraque a évolué au cours du temps mais reste controversée. La résolution spontanée de résidu d'ouraque avec le temps motive un traitement médical de première intention. En cas de symptômes récurrents ou d'échec de résolution spontanée, le traitement sera chirurgical.

La surveillance échographique est recommandée pour confirmer la régression du résidu.

Le traitement chirurgical des formes asymptomatiques est motivé par le risque néoplasique mais il ne doit pas être réalisé précocement du fait de la tendance spontanée à la régression.

L'approche chirurgicale recommandée est l'excision complète du résidu et du ligament par chirurgie ouverte, laparoscopie ou robot.

La présentation clinique aspécifique peut mimer de nombreuses pathologies abdominales ou pelviennes. Parmi les diagnostics différentiels, on peut citer :

- Anomalies de l'ombilic : granulome, retard de cicatrisation, surinfection
- Résidu du canal omphalo mésentérique
- Abdomen aigu : infection urinaire, appendicite aiguë, torsion d'annexe, diverticule de Meckel compliqué
- Lésion tumorale

DUPLICATIONS DIGESTIVES ABDOMINALES

Ces malformations congénitales rares du tube digestif touchent un enfant sur 4500, avec une discrète prédominance chez les garçons et peuvent siéger depuis l'œsophage jusqu'au rectum.

Les duplications digestives présentent des caractéristiques communes : elles se présentent sous forme d'une structure liquidienne présentant une paroi digestive (2 couches musculaires lisses et 1 couche muqueuse bordée d'un épithélium digestif) situées au sein d'une paroi digestive ou adjacente à celle-ci. Elles sont implantées sur le versant mésentérique, plus souvent kystiques (82%) que tubulaires (18%). Elles sont le plus souvent diagnostiquées chez le petit enfant (dans 25% des cas dans les premiers mois de vie et dans 70% des cas avant l'âge de 2 ans) lors de complications :

- Surinfection
- Hémorragie sur métaplasie gastrique
- Occlusion par compression de la valvule iléo-caecale (nouveau-né, nourrisson)
- Volvulus sur anse lourde
- Invagination
- Perforation
- Pancréatite aiguë (forme gastrique ou duodénale)

Le diagnostic prénatal peut permettre un diagnostic précoce (dans 20 à 30% des cas).

La découverte à l'âge adulte est plus rare.

Embryologie :

Les anomalies surviennent entre la 4^{ème} et la 8^{ème} semaine in utero mais la genèse des duplications reste peu claire. Différentes théories ont été avancées (anomalies chordales précoces actuellement privilégiées, anomalie de reperméabilisation de la lumière intestinale, théorie vasculaire...), aucune n'expliquant à elle seule le polymorphisme des duplications.

Histologie :

Les duplications sont le plus souvent uniques mais peuvent être multiples, le plus souvent sur un même segment digestif. Elles peuvent être extra-pariétales (ne partagent alors pas la même paroi que le segment de tube à leur contact) ou intra-pariétales. Les duplications digestives isolées correspondant à des duplications situées à distance du tube digestif sont rares.

Elles sont le plus souvent non communicantes (85%), les formes communicantes étant plus souvent tubulaires et bas situées (colon, rectum). Leur paroi est de type digestif, formée d'une musculature constituée elle-même de deux couches musculaires lisses et d'une muqueuse digestive. Cette muqueuse n'est pas toujours de même type que le segment digestif adjacent avec possibilité de tissu ectopique (gastrique, pancréatique, lymphoïde...). La dénomination de la duplication se fait selon le segment digestif à son contact et non en fonction du type de sa muqueuse.

Anomalies associées :

Les duplications abdominales et surtout colo-rectales peuvent être associées à d'autres anomalies digestives (anomalie de rotation du mésentère, autre duplication) et à des anomalies génito-urinaires.

DAN :

On peut visualiser précocement dès 12 SA une image kystique de topographie variable mais le diagnostic se fait le plus souvent au second trimestre. Au 3^{ème} trimestre, on peut objectiver l'aspect classique de « double wall sign » ou de « muscular rim sign » voire un péristaltisme pathognomonique. Il peut exister un intestin hyperéchogène, un hydramnios, de l'ascite ou un épanchement pleural orientant vers une anomalie digestive. Si la lésion abdominale est isolée, on propose une surveillance simple de la grossesse.

Les diagnostics différentiels sont nombreux : kyste du cholédoque, kyste du mésentère, diverticule de Meckel, lymphangiome kystique, kyste de l'ovaire.

Clinique :

Les complications sont souvent révélatrices : effet de masse, surinfection, complication liée au type de muqueuse.

Elles peuvent se présenter de façon aiguë : hématomérose, volvulus de l'anse porteuse, obstacle endoluminal (duplication intra-pariétale), invagination intestinale aiguë.

Elles peuvent également entraîner des épisodes de sub-occlusion, des nausées, un météorisme transitoire.

Les formes duodénales sont à risque de pancréatite et de complication biliaire par compression.

Imagerie :

- Forme kystique :
 - Formation kystique avec renforcement postérieur des échos, de contenu anéchogène ou finement échogène voire hyperéchogène (contenu hémorragique, protéique).
 - Aspect de la paroi avec « muscular rim sign » ou « double wall sign » correspondant à l'alternance de la couche hyperéchogène de la muqueuse et de la couche hypoéchogène de la musculature. Ce signe non spécifique peut être retrouvé dans d'autres lésions kystiques (kyste mésentérique, diverticule de Meckel, torsion d'ovaire).

- Signe des 5 couches (« five-layered cyst wall ») correspondant à la stratification normale digestive avec les deux couches de la muqueuse (hyperéchogène interne et hypoéchogène externe), de la sous muqueuse hyperéchogène, de la musculuse hypoéchogène et de la séreuse hyperéchogène. Il est pathognomonique des duplications digestives mais difficile à mettre en évidence (sonde superficielle 12-18 Mhz). Comme le « double wall sign », il est rarement retrouvé en cas de complication.
 - Raccordement en Y avec la paroi en cas de duplication sous-séreuse.
 - Péristaltisme rare mais pathognomonique.
 - TDM : formation kystique de contenu liquidien le plus souvent <20 UH, avec un fin rehaussement pariétal après injection, au contact d'un segment digestif normal. Dans les formes compliquées, l'aspect inflammatoire de la paroi associé à un centre liquidien peut orienter à tort vers une tumeur nécrotique. Le contenu peut également paraître spontanément hyperdense en cas d'hémorragie pouvant faire évoquer une masse tissulaire.
 - IRM : masse kystique classiquement de signal liquidien hypoT1- hyperT2, de paroi finement rehaussée après injection. Le contenu peut apparaître en hypersignal T1 s'il est hémorragique ou protéique.
 - Scintigraphie au Technétium 99 m : son but est de rechercher une métaplasie gastrique, fréquente dans les duplications, le diagnostic différentiel principal restant le diverticule de Meckel.
- Forme tubulaire :
 - Sur l'ASP, les formes tubulaires avec communication proximale (bout distal borgne) peuvent être visualisées sous la forme d'une image aérique anormale avec parfois un stercolithe (formes colo-rectales). L'opacification montre un « dédoublement » de l'image digestive sur les clichés tardifs.
 - Les formes non communicantes ou communicantes aux 2 extrémités sont moins souvent compliquées.

Formes topographiques :

Les duplications digestives siègent par ordre de fréquence au niveau de l'iléon (33%), de l'œsophage (20%), du colon (13%), du jéjunum (10%) de l'estomac (7%) et du duodénum (4%).

- Duplication gastrique
 - Rare, la duplication gastrique peut être de révélation bruyante avec vomissements, hématomèse, perforation ulcéreuse, pancréatite aigüe. A l'âge adulte, elle peut s'ulcérer ou dégénérer (tumeur carcinoïde ou adénocarcinome).
 - Les formes kystiques non communicantes sont situées le long de la grande courbure, elles peuvent être intra-murales, adjacentes, pédiculées ou connectées avec le pancréas.
 - Elles peuvent se présenter sous la forme d'une lésion kystique intra-pancréatique et peuvent communiquer avec les canaux bilio-pancréatiques.
 - Dans les rares cas de duplication gastrique communicante, la forme est tubulée pouvant donner un aspect de « double estomac ».
 - Les duplications pyloriques sont rares, plutôt intra-murales, parfois étendues à l'estomac ou au duodénum. Elles peuvent simuler une sténose hypertrophique du pylore à l'échographie.

- Duplication duodénale
 - Elle est peu fréquente, essentiellement kystique et située sur le bord mésentérique du duodénum, en contact étroit avec la tête du pancréas, au niveau du D2 ou D3.
 - Elle présente le plus souvent une muqueuse duodénale mais dans 15 % des cas la muqueuse est ectopique gastrique.
 - La présentation peut être une masse palpable, un syndrome occlusif haut, plus rarement des douleurs abdominales, des nausées, une hémorragie, de la fièvre, un ictère par compression de la VBP, une pancréatite ...
 - La masse kystique peut être intra-pancréatique (tête 50%).
 - On recherchera un retentissement sur les voies biliaires, le canal de Wirsung par échographie et/ou bili-IRM.
 - Les diagnostics différentiels sont nombreux : cholédococèle, kyste du cholédoque, kyste du mésentère, diverticule duodénal, malformation lymphatique.

- Duplication de l'intestin grêle
 - Ce sont les plus fréquentes, prédominant sur l'iléon (60%).
 - Elles sont situées sur le versant mésentérique du segment digestif voisin et partagent la même vascularisation.
 - Elles sont le plus souvent kystiques (formes tubulaires rares) et présentent une tendance à l'augmentation de taille par accumulation de sécrétions.
 - En l'absence de diagnostic anténatal, elles peuvent se révéler sur le mode aigu lors de complications ou de façon plus chronique (douleurs, nausées, sub-occlusion).
 - En imagerie, on peut observer à l'ASP une image de tonalité hydrique, parfois de paroi calcifiée ou avec un stercolithe endoluminal. L'échographie retrouve l'image sphérique habituelle. Le transit du grêle montre un effet de masse extrinsèque sans communication habituellement.
 - En cas de complication :
 - On peut observer une image kystique au sein d'un boudin d'invagination (diagnostic différentiel avec un diverticule de Meckel kystique), nécessitant un traitement chirurgical.
 - Il peut survenir une occlusion par volvulus de l'anse porteuse de la duplication.
 - En cas de muqueuse gastrique ectopique, une hémorragie aiguë peut survenir, posant le problème du diagnostic différentiel avec un diverticule de Meckel (versant mésentérique caractéristique mais difficile à affirmer en imagerie). Un amincissement pariétal progressif peut conduire à une inflammation locale majeure donnant un aspect pseudo-tumoral du mésentère ou pouvant se rompre en péritoine libre ou dans une anse.

- Duplication du colon et du rectum
 - Correspondant à 10-15% des duplications, elles sont de fréquence décroissante du caecum au rectum (5%).
 - Elles sont souvent découvertes avant l'âge de 2 ans, le plus souvent kystiques et intramurales.
 - Elles sont fréquemment associées à d'autres malformations, particulièrement dans les formes tubulaires.
 - L'ASP peut montrer des calcifications pariétales secondaires aux poussées inflammatoires ou un stercolithe.
 - L'échographie doit rechercher des signes de perforation et des malformations génito-urinaires associées.

- Le lavement peut montrer une masse extrinsèque voire un arrêt du produit de contraste, une communication dans les formes tubulaires à orifice proximal.
- L'IRM est utile pour le bilan des duplications rectales (diagnostic différentiel des masses pelviennes et recherche d'anomalies génito-urinaires et vertébrales associées).

Traitement :

Le traitement des duplications non compliquées reste controversé.

Les lésions diagnostiquées en prénatal seront documentées et surveillées attentivement à la naissance.

Les formes asymptomatiques seront généralement réséquées entre 6 mois et 1 an, sans qu'un délai idéal soit clairement établi, l'objectif étant d'intervenir avant la survenue d'une complication.

On privilégie actuellement les techniques mini-invasives par laparoscopie.

La résection de la duplication doit être complète (risque de récurrence ou de transformation maligne) avec résection du segment digestif adjacent en cas de forme communicante.

DES TORSIONS RARES

TORSION DE FRANGE EPIPLOÏQUE

Il s'agit d'une cause rare de douleur abdominale aiguë de l'enfant, provoquée par la torsion d'une frange épiploïque d'épiploon, aboutissant à son infarctus.

On la confond souvent avec l'appendagite qui correspond à une torsion d'appendice épiploïque colique (caecal ou sigmoïdien le plus souvent), rencontrée chez l'adulte.

15% des torsions de frange épiploïque concernent la population pédiatrique.

L'incidence de cette pathologie est basse mais a augmenté ces 10 dernières années en raison de l'augmentation de la prévalence de l'obésité infantile qui correspond à un facteur prédisposant.

Le côté droit est le plus souvent touché en raison de la masse et de la mobilité de l'épiploon à ce niveau. Sa vascularisation y est également plus fragile.

Les garçons sont plus fréquemment atteints. Les enfants de moins de 4 ans sont protégés par la relative paucité en graisse de leur épiploon.

Le diagnostic de torsion de frange épiploïque est difficile du fait de sa présentation clinique aspécifique. Il permet d'éviter une chirurgie inutile. Malheureusement, il reste trop souvent fait au cours d'une laparotomie exploratrice.

La douleur abdominale évolue le plus souvent en FID ou dans les quadrants supérieurs, elle peut être majorée par l'alimentation et est associée à une défense voire à une irritation péritonéale. Il n'y a pas

ou peu de fièvre, pas de syndrome inflammatoire. Des troubles digestifs (nausées, vomissements, diarrhées) sont parfois rencontrés.

Les facteurs de risque identifiés sont l'obésité, les traumatismes, la suralimentation, le surmenage, les changements brusques de position.

L'imagerie met en évidence une masse épiploïque graisseuse, arrondie ou triangulaire, en regard de la défense clinique, bien limitée, non compressible, hétérogène, associée à une infiltration de la graisse d'allure concentrique, adhérente au péritoine, dont la topographie habituelle est située entre la paroi abdominale et le colon ascendant ou transverse. Elle est généralement de plus grande taille que l'appendagite, non rehaussée en cas d'injection de PDC. Une lame d'épanchement intra-péritonéal est possible.

L'appendice, le caecum et l'iléon sont normaux et il n'existe pas d'épaississement digestif associé.

L'image radiologique peut persister plusieurs semaines ou plusieurs mois puis involue progressivement.

Les diagnostics différentiels sont dominés par l'appendicite aigue. Le tableau clinique aspécifique peut également faire évoquer une adénolymphite mésentérique, une constipation, une gastro-entérite, une hépatite...

Lorsque la chirurgie est réalisée sur la base d'un diagnostic erroné, alors la résection de la frange épiploïque est réalisée.

En l'absence de chirurgie, l'évolution se fait vers la résolution spontanée de la douleur en 15 jours environ.

De rares cas de douleurs persistantes ont été rapportés.

TORSION TUBAIRE ISOLEE

La torsion isolée de trompe est rare dans la population pédiatrique.

C'est une urgence chirurgicale dont le diagnostic pré-opératoire est souvent difficile.

La torsion tubaire isolée correspond à la rotation de la trompe de Fallope autour de son propre axe, sans torsion de l'ovaire homolatéral.

L'âge moyen de survenue est de 13 ans (12 à 16 ans). Les jeunes patientes sont le plus souvent pubères. La pratique d'un sport avec changement brusque de position est un facteur de risque.

Des anomalies annexielles préexistantes sont des facteurs prédisposants. Il s'agit le plus souvent d'un hydrosalpinx, mais il peut aussi exister un kyste paratubaire ou paraovarien. Une longueur

anormalement longue du mésosalpinx ou un aspect tortueux de la trompe peuvent également être des facteurs favorisants.

Le tableau clinique associe des douleurs pelviennes aiguës et des nausées. Rarement, les douleurs peuvent être chroniques. Une hyperleucocytose et une élévation de la CRP sont possibles.

L'échographie pelvienne est l'examen de première intention. Elle retrouve une formation kystique pelvienne, médiane ou paramédiane, parfois d'aspect tubulé. L'ovaire homolatéral est normal et distinct de la lésion kystique pelvienne. L'ovaire controlatéral et l'utérus sont normaux. L'utérus peut être latéro dévié du côté de la torsion. Une lésion kystique de l'annexe homolatérale peut être associée.

Le tour de spire est parfois visualisé à l'échographie ou au scanner. Une lame d'épanchement intra péritonéal est possible.

L'IRM peut être un complément à l'échographie. Les mêmes éléments sémiologiques seront retrouvés. La présence d'un hématosalpinx et l'absence de vascularisation présentent une bonne spécificité diagnostique.

Le traitement chirurgical est discuté. La coeliochirurgie consiste en une détorsion tubaire éventuellement complétée par une salpingectomie dans le même temps, ou à distance, selon les lésions tubaires constatées. En cas d'hydrosalpinx, une salpingostomie peut être proposée afin d'éviter les récurrences.

Les diagnostics différentiels sont : une torsion d'ovaire, un follicule ovarien, une rupture de kyste ovarien, un kyste hémorragique, une GEU, une appendicite aiguë, une atteinte infectieuse ou inflammatoire digestive, une infection urinaire, une colique néphrétique...

La torsion de trompe isolée doit être évoquée, chez les patientes en période péri-pubertaire, devant une douleur pelvienne et la découverte d'une formation kystique para médiane, à distance de l'ovaire homolatéral. Une détorsion précoce peut permettre d'éviter l'infarcissement tubaire et ses conséquences sur la fertilité.

PANCREATITE AIGUE

Le diagnostic de pancréatite aiguë (PA) doit être présent à l'esprit du radiopédiatre lors de l'exploration de douleurs abdominales dont le diagnostic n'est pas évident.

La pancréatite aigüe est la pathologie du pancréas la plus fréquente chez l'enfant. Il s'agit d'une inflammation du parenchyme pancréatique associant des douleurs abdominales, une élévation des enzymes pancréatiques et une imagerie compatible.

L'imagerie participe au diagnostic, au bilan étiologique et détecte les complications. Elle permet de rattraper un diagnostic erroné dans 5% des cas. Certaines complications nécessitent le recours à la radiologie interventionnelle.

L'incidence des pancréatites aiguës est en augmentation depuis ces 2 dernières décennies, estimée à 2 - 13 cas pour 100 000 enfants. Cette augmentation semble multifactorielle (généralisation du dosage de la lipasémie, augmentation de la prévalence de l'obésité infantile ...). L'âge moyen est de 9 ans. Le sexe ratio est de 1 garçon pour 2 filles. ¼ des enfants présenteront des complications sévères et le taux de mortalité varie entre 4 et 10%.

La présentation clinique habituelle associe des douleurs abdominales, des vomissements, une distension abdominale (iléus réflexe) et parfois de la fièvre. Une irritation péritonéale est possible. Parfois, une détresse respiratoire ou une hypotension sont au premier plan.

La sémiologie radiologique est la même que chez l'adulte associant œdème, nécrose, infiltration de la graisse péri-pancréatique, ascite, collection intra ou péri pancréatique.

L'échographie est l'examen de première intention. Chez l'enfant, le pancréas est relativement plus volumineux avec une tête plus proéminente. Chez le nouveau-né et le prématuré, le pancréas est hyperéchogène par rapport au foie puis il devient isoéchogène ou discrètement hyperéchogène avec un aspect piqueté. Chez l'enfant plus grand, un aspect hyperéchogène du pancréas traduit une dégénérescence ou une infiltration graisseuse (mucoviscidose, prise de stéroïdes, obésité).

Lors d'une pancréatite aigüe, il peut exister :

- Une hypertrophie localisée ou diffuse (50% des cas) du parenchyme pancréatique en rapport avec l'œdème.
- Une échostructure variable, le plus souvent hypoéchogène mais parfois normale voire hyperéchogène.
- Une dilatation du canal pancréatique (1-6 ans > 1,5mm / 7-12 ans > 1,9mm / 13-18 ans > 2,2 mm)
- Des limites parenchymateuses floues
- Une infiltration péri pancréatique
- Des collections et des coulées de nécrose
- Un épanchement intra péritonéal volontiers échogène

Elle évalue les possibilités de drainage per-cutané.

La normalité de l'échographie ne permet pas d'exclure une PA débutante ou peu sévère. Elle permet d'explorer les voies biliaires dans le cadre de l'enquête étiologique et offre une grande sensibilité dans le dépistage de kyste du cholédoque, de calculs ou de sludge, de pseudokystes.

En scanner, on retrouve :

- Un élargissement focalisé ou diffus du parenchyme pancréatique
- Un aspect hétérogène et hypodense du parenchyme
- Des contours glandulaires flous
- Une infiltration péri pancréatique et des coulées de nécrose
- Un épanchement intra péritonéal possiblement abondant
- Une prise de contraste homogène dans les formes modérées ou débutantes et hétérogène dans les formes plus sévères avec d'éventuelles zones non rehaussées (nécrose)
- D'éventuelles complications :
 - o Anomalies vasculaires
 - o Collections intra ou extra pancréatiques +/- bulles aériques en cas de surinfection

Dans 1/3 des cas, le pancréas peut être normal. Le scanner est la technique de choix chez l'adulte avec une excellente sensibilité diagnostique mais la paucité de la graisse abdominale chez l'enfant altère ses performances. Le scanner peut se concevoir dans un second temps, pour évaluer la sévérité, dépister les complications ou si le diagnostic est incertain.

L'IRM est un excellent outil de visualisation des voies biliaires et du canal pancréatique mais nécessite une sédation chez les plus jeunes. Elle détecte les anomalies de la jonction bilio pancréatique, un pancréas divisum, une interruption du canal pancréatique. Ses performances sont limitées chez l'enfant obèse. Le pancréas normal se présente en hypersignal T1 avec une prise de contraste homogène, en isosignal T2 par rapport au foie. La PA se traduit par un aspect hétérogène du parenchyme en hyposignal T1, hypersignal T2 avec infiltration péri pancréatique et éventuelles collections. En cas de PA nécrosante, le signal est élevé en T1 (nécrose hémorragique), la PC est hétérogène avec des zones en défaut de rehaussement.

De multiples étiologies sont possibles et leur proportion relative varie selon les études.

- La pancréatite biliaire est une des étiologies les plus fréquentes (10-30% des cas).

Il peut s'agir de lithias biliaire, de sludge ou d'anomalies bilio-pancréatiques congénitales (pancréas divisum, kyste du cholédoque, anomalie de la jonction bilio-pancréatique, canaux biliaires aberrants). L'obésité est un facteur de risque de pancréatite sur lithias biliaire. Les anomalies bilio-pancréatiques congénitales exposent à des PA précoces et récurrentes. Parmi elles, les kystes du cholédoque avec anomalie de la jonction bilio pancréatique présentent une incidence de PA particulièrement élevée autour de 68%. De récentes études suggèrent que certaines mutations (mutation SPINK-1 ou CFTR) exposent à un risque de PA au sein de la population de pancréas divisum (non porteurs protégés).

- La pancréatite traumatique représente 10 à 40% des cas.

Il peut s'agir de traumatismes accidentels ou non accidentels (1/3 des PA traumatiques), parfois post CPRE. Le traumatisme peut être responsable d'une fracture ou d'une lacération du parenchyme voire d'une véritable section glandulaire exposant à un risque d'interruption du canal pancréatique.

- La pancréatite auto-immune (PAI)

La PAI est une manifestation d'une atteinte systémique à IgG4 qui se caractérise par un processus inflammatoire chronique affectant différents organes. La PAI est rare, avec seulement quelques cas rapportés dans la littérature. Elle est de diagnostic difficile tant au niveau clinique que de l'imagerie. Le diagnostic est évoqué devant :

- Des PA récurrentes ou un ictère obstructif
- Des signes radiologiques évocateurs

- Une élévation du taux d'IgG4
- Un infiltrat inflammatoire en histologie

L'atteinte pancréatique peut être diffuse, focale, multifocale. La forme diffuse est la plus fréquente, le parenchyme est élargi, de limites floues, sans infiltration péri-pancréatique. La zone atteinte est hypopéchogène en échographie et hypodense avec défaut de rehaussement en TDM, hypoT1 et hyperT2 avec défaut de rehaussement en IRM. Une dilatation irrégulière ou segmentaire, une sténose focale ou diffuse du canal pancréatique principal ou des voies biliaires sont possibles. Une infiltration linéaire péri-glandulaire « pseudo-capsulaire » est évocatrice. Une atteinte focale de la tête se caractérise par une masse focale volontiers obstructive.

- Autres causes de PA

Idiopathique

Médicamenteuse (<1/4)

Maladies systémiques +++ : SHU, sepsis, lupus, choc, IR, MICI, diabète, fibrose kystique

PA autosomique dominante : de diagnostic difficile, elle se caractérise par un jeune âge de survenue avec une histoire familiale évocatrice

Anomalies métaboliques : hypercalcémie, hypertriglycéridémie, diabète...

Les complications sont les mêmes que chez l'adulte :

- Collections +/- surinfectées

Les collections péri-pancréatiques aiguës surviennent à un stade précoce d'inflammation pancréatique. Elles sont mal limitées, homogènes, parfois multiples. Elles se résolvent spontanément le plus souvent.

Les coulées de nécrose se produisent dans les 4 premières semaines suivant une pancréatite aiguë. Ces collections sont développées dans le parenchyme pancréatique ou dans le tissu péri-pancréatique. Elles contiennent du tissu nécrotique et ont des limites floues avec parfois une capsule périphérique rehaussée. Elles peuvent être multiples.

- Fistules

Interruption du canal pancréatique principal ou de ses branches avec fistule pancréatico-pleurale (épanchement pleural) ou interruption antérieure avec ascite.

- Complications vasculaires

Pseudo anévrysme artériel

Thrombose veineuse (veine splénique)

- Pseudo-kystes

Les pseudo kystes sont des complications tardives qui surviennent au moins 4 semaines après l'épisode aigu. Ce sont les complications les plus fréquentes et elles surviennent dans 13% des cas. Les pseudo kystes sont liés à une interruption du canal pancréatique principal ou de ses branches sans tissu pancréatique nécrosé aboutissant à une collection bien limitée dans le tissu péri-pancréatique. Occasionnellement, les pseudo-kystes peuvent être intra-pancréatiques.

PATHOLOGIES TUMORALES

LYMPHOME DE BURKITT

Le lymphome de Burkitt (LB) est le LMNH le plus fréquent de l'enfant. Il s'agit d'un LMNH à cellules B, de haut grade de malignité, avec un temps de doublement très rapide (24-48h) et une grande sensibilité à la chimiothérapie. C'est aussi la tumeur intra-péritonéale la plus fréquente de l'enfant. Son incidence est en augmentation. Elle est de bon pronostic chez l'enfant (90 % de guérison pour sa forme sporadique).

Les garçons sont plus fréquemment atteints et la tranche d'âge des 6-8 ans est la plus touchée.

La maladie se caractérise par une atteinte extra-ganglionnaire fréquente.

On distingue 3 formes :

- la forme sporadique : en Europe, Amérique du nord et Asie (zones indemnes de paludisme, associée à l'EBV dans seulement 15% des cas).
La localisation abdomino-pelvienne (60-80% des cas) est la topographie la plus fréquente. ¼ des patients présente une atteinte iléo-caecale, c'est la localisation abdominale la plus fréquente du fait de la grande concentration en tissu lymphatique.
- la forme endémique : en Afrique équatoriale, en Papouasie Nouvelle Guinée (zones de paludisme, association quasi-constante (95%) avec l'EBV). Dans cette zone, le LB est le cancer de l'enfant le plus fréquent (50% des cancers pédiatriques) et le lymphome de l'enfant le plus fréquent (90% des lymphomes). L'atteinte du pôle céphalique est la forme topographique la plus fréquente.
- la forme liée à une immunodépression (40% associés à l'EBV) : HIV +++, immunodéficience congénitale (syndrome de Wiskott Aldrich, syndrome ataxie télangiectasie, X linked lymphoproliferative disease), transplantation d'organes.

Il peut s'agir de formes localisées, disséminées ou leucémiques (forme diffuse avec une infiltration massive de la moelle, > 25% de blastes).

Dans les formes abdomino-pelviennes, le diagnostic peut être difficile avec des présentations variées : tableau pseudo-appendiculaire, appendicite aigue, masse palpable, hémorragie digestive (notamment en cas d'IIA), occlusion ou sub-occlusion digestive (par compression ou IIA). Il peut également exister un ictère par compression extrinsèque des voies biliaires (infiltration périportale, masse ou ganglions hilaires) et une atteinte rénale (obstruction, infiltration tumorale, syndrome paranéoplasique : glomérulonéphrite, cryoglobulinémie, paraprotéïnémie). L'AEG se rencontre dans les formes disséminées mais elle est plus rare que dans les autres LMNH.

Parmi les atteintes abdomino-pelviennes, les masses sont les plus fréquentes (45%) devant l'atteinte intrinsèque du tube digestif (22,5 %) et les lésions hépatiques (17%).

Différentes atteintes sont possibles :

- Atteinte rétropéritonéale et mésentérique :

Il s'agit généralement d'une infiltration lymphomateuse avec possible masse (unique ou multiple) par atteinte ganglionnaire. L'infiltration de la racine du mésentère avec englobement ou envahissement des vaisseaux mésentériques est classique.

Des calcifications sont possibles (punctiformes, petites autour des zones nécrotiques, linéaires ou amorphes en périphérie des grandes masses).

- Atteinte du tractus digestif :

L'atteinte de la paroi digestive est à point de départ sous muqueux, responsable d'un épaissement symétrique ou asymétrique de la paroi grêlique avec dilatation anévrysmale de la lumière digestive (par infiltration du plexus myentérique) donnant un aspect de « pseudo rein » à l'échographie. Cette sémiologie n'est toutefois pas spécifique du lymphome de Burkitt.

L'épaississement digestif est habituellement transmural, hypoéchogène, avec disparition complète de la stratification pariétale, du plissement digestif et avec une vascularisation anarchique. Parfois, l'épaississement est nodulaire. L'atteinte iléale est la plus fréquente.

L'obstruction luminale est peu fréquente. Les atteintes coliques ou gastriques sont rares. Les perforations d'organes creux, les cavitations et les abcès sont également rares.

- Atteinte des organes pleins :

Il s'agit le plus souvent d'une atteinte secondaire, l'atteinte primitive étant plus rare. Elle peut correspondre à une infiltration diffuse (organomégalie) ou à une atteinte focalisée, unique ou multiple. L'infiltration périportale ou périhilaire rénale avec risque d'obstruction biliaire ou d'hydronéphrose est classique.

Lorsque l'atteinte est nodulaire, les lésions sont rondes, bien limitées, homogènes, hypoéchogènes, voire pseudokystiques à l'échographie, hypodenses en CT, hypoT1, hyperT2 en IRM. La prise de contraste est intermédiaire et homogène. Une nécrose centrale est possible et les calcifications sont rares.

- Foie (17% des LB) :
 - Infiltration lymphomateuse péri portale +/- dilatation biliaire d'amont
 - Infiltration lymphomateuse diffuse (hépatomégalie)
 - Nodule unique ou multiples
- Vésicule biliaire :
 - Sémiologie non spécifique de cholécystite aiguë
 - Épaississement pariétal avec défaut de remplissage
- Rate :
 - Splénomégalie réactionnelle ou par infiltration lymphomateuse. La présence de ganglions au hile splénique est un argument en faveur d'une infiltration lymphomateuse
 - Lésions nodulaires
- Reins :
 - Infiltration diffuse responsable d'un cortex hyperéchogène avec ou sans masse
 - Masse rénale focalisée ou péri rénale
 - Hydronéphrose obstructive
- Pancréas :
 - Infiltration diffuse
 - Masse unique

- Envahissement de continuité
- Pas ou peu de dilatation du canal de Wirsung (\neq des adénocarcinomes)
- Dilatation biliaire en cas d'atteinte de la tête
- Gonades :
 - Testicules (5% des LB)
 - Atteinte diffuse ou focalisée (infiltration hypoéchogène, nodulaire ou diffuse, avec ou sans hyperhémie)
 - Uni ou bilatérale
 - Atteinte de l'épididyme (masse hypoéchogène ou aspect hétérogène) et du cordon spermatique (augmentation de taille possible)
 - Ovaires (19% des LB)
 - Lésion kystique ou solide ou mixte
 - Uni ou bilatérale
- Épanchement intrapéritonéal (25% des LB).

Le LB est une urgence thérapeutique nécessitant un diagnostic rapide car la mise en route d'un traitement précoce est essentielle. La biopsie doit être réalisée en urgence pour permettre un diagnostic anatomopathologique rapide. Le diagnostic est possible sur une simple cytologie avec typage immunologique (ponction pleurale ou du liquide d'ascite) lorsqu'une biopsie vraie est de réalisation difficile. Une chimiothérapie intensive est initiée avec risque de syndrome de lyse au début du traitement.

L'intérêt de la chirurgie est diagnostique lorsque la biopsie radiologique ou la ponction liquidienne ne sont pas accessibles. La chirurgie de résection première n'est pas recommandée sauf si la lésion est de petite taille, résécable en totalité d'emblée.

Une réduction chirurgicale d'une maladie étendue peut provoquer un syndrome de lyse, une augmentation de la mortalité, un retard thérapeutique.

SARCOME D'EWING

Les sarcomes d'Ewing osseux de la ceinture pelvienne peuvent parfois se révéler par une symptomatologie digestive ou urinaire ou par une masse pelvienne.

Ils font partie de la famille des sarcomes d'Ewing incluant le sarcome d'Ewing extra osseux, les tumeurs neuroectodermiques primitives (PNET), la tumeurs d'Askin.

Ces lésions partagent la même origine neuroectodermique et les mêmes anomalies caryotypiques avec des translocations des bras longs des chromosomes 11 et 22 (90 % des cas).

Histologiquement, il s'agit d'amas denses de petites cellules rondes.

Le sarcome d'Ewing est la tumeur osseuse primitive de l'enfant et de l'adolescent la plus fréquente derrière l'ostéosarcome. La tranche d'âge des 10-15 ans est la plus touchée et 95% des cas

concernent des sujets entre 4 et 25 ans. Le sexe ratio est de 1,5 garçons pour 1 fille. Les sujets caucasiens sont plus fréquemment touchés.

Les topographies les plus fréquentes sont, par ordre de fréquence : le fémur, l'ilion, le tibia, l'humérus, la fibula, les côtes, le sacrum. Le pelvis, les côtes et les extrémités représentent 86% des cas.

La douleur précède souvent de plusieurs mois le diagnostic. Les autres points d'appel peuvent être l'apparition d'une masse palpable, une AEG, une compression neurologique ou vasculaire. Il s'agit rarement de fractures pathologiques.

L'atteinte des parties molles peut être au premier plan, large, circonférentielle, parfois plus volumineuse que la lésion osseuse. L'envahissement des parties molles se fait au travers de l'ostéolyse corticale. Une réaction périostée est présente.

Les signes radiographiques témoignent d'une lésion agressive. Au niveau des os plats, la lésion est à point de départ médullaire avec une ostéolyse agressive, parfois associée à une ostéosclérose réactionnelle. La réaction périostée peut être difficile à visualiser dans cette topographie. L'atteinte des parties molles est volontiers volumineuse.

La TDM retrouve l'ostéolyse agressive, les appositions périostées, l'atteinte corticale et la masse des parties molles.

La masse des parties molles est hypodense, homogène, circonférentielle, asymétrique.

Rarement, le cortex peut être intact.

L'IRM est l'examen de référence pour le bilan d'extension loco-régionale et le suivi. Elle précise la taille de la lésion, l'envahissement ou la distance aux articulations et aux physes, l'envahissement des structures neuro-vasculaires, l'existence de skip-métastases. Elle permet de visualiser la lésion osseuse (hyposignal T1, hypersignal T2, homogène le plus souvent sauf dans le cas de lésions volumineuses avec remaniements nécrotico-hémorragiques). La lésion osseuse est en continuité avec l'atteinte des parties molles via l'atteinte corticale ; le cortex présente alors des stries de signal intermédiaires correspondant à l'extension tumorale intra corticale. La prise de contraste est volontiers hétérogène, diffuse ou périphérique.

Les diagnostics différentiels les plus fréquents sont l'ostéomyélite, l'ostéosarcome, les métastases de neuroblastome, les hémopathies, les granulomes éosinophiles, un sarcome osseux, un abcès des parties molles.

Il s'agit d'une tumeur hautement agressive, 20% des patients sont métastatiques au moment du diagnostic. Le traitement repose sur la chirurgie, la chimiothérapie et éventuellement la radiothérapie.

La présence de métastases au diagnostic correspond au principal facteur pronostique péjoratif.

TUMEURS MYOFIBROBLASTIQUES INFLAMMATOIRES

Les tumeurs myofibroblastiques inflammatoires (TMI) ou pseudo-tumeurs inflammatoires sont des tumeurs mésoenchymateuses bénignes rares, touchant le plus souvent le poumon, mais pouvant intéresser n'importe quelle autre localisation dont la localisation abdomino-pelvienne.

Ces lésions sont connues sous de multiples appellations : pseudotumeur inflammatoire, granulome plasmocytaire, fibroxanthome, pseudolymphome, histiocytome, pseudotumeur xanthomateuse, tumeur fibromyxoïde pseudosarcomateuse, fibrosarcome inflammatoire...

Il peut s'agir de masse unique ou multiples associant des cellules inflammatoires, de la fibrose, de la nécrose, une réaction granulomateuse et des cellules fusiformes myofibroblastiques.

Bien qu'il s'agisse de tumeurs bénignes, elles miment tant cliniquement que radiologiquement les tumeurs malignes avec une agressivité locale exposant à un risque de récurrence et d'envahissement loco-régional.

Les enfants et les adolescents sont les plus touchés. Le diagnostic est difficile, souvent posé sur la pièce opératoire. Des régressions spontanées ont été décrites.

L'origine de ces tumeurs n'est pas connue. Dans certains cas, elles semblent résulter d'une réponse inflammatoire excessive à un processus infectieux (mycoplasme, actinomycètes, nocardia, EBV, mycobactéries), un traumatisme ou une chirurgie. Dans d'autres cas, elles sont associées à des tumeurs malignes (fibrosarcomes) ou à des pathologies auto-immunes (IgG4 notamment).

L'histologie retrouve des cellules inflammatoires avec des éléments aigus et chroniques associées à une réponse fibreuse d'intensité variable. L'expression du gène ALK est présente dans presque 50% des TMI. Chez l'enfant, les réarrangements clonaux de ce gène sont particulièrement fréquents évoquant une origine tumorale plutôt que réactionnelle.

Les enfants peuvent être asymptomatiques ou présenter des symptômes en lien avec la topographie lésionnelle ou le syndrome de masse. Une AEG est possible dans ¼ des cas.

L'imagerie des TMI est variable et non spécifique. L'aspect dépend de la topographie et de la part relative de tissu inflammatoire et de tissu fibreux au sein de la lésion. Les lésions sont volontiers de grande taille. Des calcifications centrales sont possibles. Une nécrose centrale peut se rencontrer dans les tumeurs volumineuses. Les limites sont d'aspect variable, nettes ou infiltrantes.

- En échographie : la lésion est d'allure tissulaire, d'échostructure variable, volontiers hétérogène et richement vascularisée, de limites nettes ou non.
- En scanner : l'aspect est variable avec des lésions de différentes densités. Le rehaussement varie, allant de l'absence de prise de contraste à une prise de contraste homogène, hétérogène (nécrose, fibrose) ou même périphérique. L'aspect dépend également de la topographie.
- En IRM : la part relative entre cellules inflammatoires et tissu fibreux conditionne le signal IRM et la dynamique de rehaussement. Comme en TDM, la prise de contraste est variable. Les lésions seront hypo ou iso-intenses en T1, d'intensité variable en T2. Un signal bas en T1 et T2 traduit une composante fibreuse prédominante. Les lésions avec une plus grande proportion de cellules inflammatoires auront un signal plus intense en T2. La présence d'un signal intense en T2 et d'une prise de contraste témoignent d'une lésion active avec un risque de croissance et d'envahissement de continuité. La présence d'un signal bas en T2 et l'absence de prise de contraste ou une prise de contraste tardive témoignent d'une lésion fibreuse inactive. Les données IRM seront des éléments d'orientation pour guider la prise en charge (surveillance versus chirurgie).
- Autre : le PET scan est positif mais non spécifique avec un aspect pouvant mimer des lésions malignes. Il peut permettre le suivi de la réponse au traitement médical.

La topographie abdominale est rare et peut intéresser le foie, les voies biliaires, la rate, le pancréas, le tractus digestif, le mésentère, le rétropéritoine, les surrénales et l'appareil urinaire. Les localisations abdominales ont une évolution plus péjorative que les localisations extra-abdominales, avec 23 à 37 % de récives selon les séries.

- TMI hépatiques

Elles sont rares et plus fréquentes en Asie, chez le garçon et l'adulte jeune. La présentation clinique habituelle associe douleurs abdominales et fièvre. L'imagerie n'est pas spécifique, la lésion peut être unique ou multiple, volontiers bien limitée dans les formes intra-parenchymateuses, parfois associée à une obstruction biliaire notamment en cas d'atteinte du hile hépatique. Une infiltration péri-portale avec dilatation des voies biliaires peut mimer une atteinte lymphomateuse. L'association à l'EBV est fréquente.

- TMI splénique

Elles sont rares et intéressent les adultes d'âge moyen, le sex ratio est de 1. L'association à l'EBV est fréquemment retrouvée. Le tableau clinique associe splénomégalie, douleurs abdominales et AEG. L'aspect est celui d'une masse unique, volumineuse, bien limitée. Le principal diagnostic différentiel est le lymphome.

- TMI biliaire

L'atteinte de l'arbre biliaire est rare, parfois associée à une atésie biliaire, une cirrhose biliaire primitive ou une cholangite récurrente à pyogènes. La présentation clinique associe fièvre, ictère, anémie et douleur. Les lésions hilaires infiltrantes avec dilatation biliaire prennent l'aspect d'un cholangiocarcinôme. La présentation peut aussi être celle d'une sténose des voies biliaires intra ou extra hépatiques. Le diagnostic est généralement porté sur l'examen anatomopathologique de la pièce opératoire.

- TMI du tractus digestif

L'atteinte du tractus digestif est inhabituelle. L'iléon et l'estomac sont les sites les plus souvent décrits, notamment chez la petite fille. L'atteinte colique est encore plus rare et l'atteinte œsophagienne est exceptionnelle. La présentation peut associer des douleurs abdominales, une fièvre, une occlusion, une dysphagie ou encore une anémie. Les signes radiologiques associent ulcération, épaississement pariétal et extension extra-luminale. Le traitement est chirurgical. La radiothérapie peut être discutée si la résection est incomplète ou non réalisable. Des traitements médicaux (corticoïdes, AINS, thalidomide) peuvent permettre une réduction de taille des lésions.

- TMI méésentérique

Cette topographie rare intéresse principalement les enfants et les jeunes adultes. Les symptômes sont volontiers systémiques, associant douleurs et AEG. L'aspect peut être celui d'une masse bien limitée ou infiltrante avec envahissement possible des structures digestives de voisinage. Les diagnostics différentiels sont les lymphomes, les sarcomes, les métastases, les tumeurs fibreuses. Une résection complète permet de guérir certains patients. Un traitement adjuvant par corticothérapie, AINS ou chimiothérapie peut permettre de diminuer la masse tumorale mais est rarement efficace. Une surveillance rapprochée est requise la première année car le risque de récurrence est significatif avec un risque de dégénérescence sarcomateuse.

- TMI de la vessie

C'est l'atteinte du tractus urinaire la plus fréquente. Elle survient plus souvent chez la jeune femme. Chez l'enfant, il faut savoir la distinguer du rhabdomyosarcome dont la prise en charge est complètement différente. La présentation clinique peut associer hématurie, anémie, dysurie, infections urinaires récurrentes, obstruction urinaire. La lésion peut se présenter comme un polype intra-luminal, une masse sous-muqueuse avec éventuel envahissement péri-vésical. Le traitement chirurgical est conservateur sauf en cas d'atteinte du col vésical. Un traitement médical préopératoire (inhibiteur COX2) peut permettre une réduction de taille de la lésion.

- TMI des reins et des surrénales

Ces topographies sont extrêmement rares. Elles sont rencontrées chez l'enfant et l'adulte, avec une prédominance masculine. Le tableau clinique associe douleurs et hématurie. L'aspect en imagerie est aspécifique, les lésions sont souvent faiblement rehaussées. Une corticothérapie peut être initiée pour permettre de limiter la chirurgie. La néphrectomie sera partielle ou totale à visée diagnostique et curatrice.

- TMI de l'épididyme

Elle se présente comme une masse para-testiculaire ou épидидymaire. Le traitement de choix est chirurgical. Le risque de récurrence est faible dans cette localisation.

Le diagnostic différentiel des formes abdominales peut être n'importe quelle lésion des parties molles (sarcome, hémopathie, métastases...)

La biopsie à l'aiguille est souvent insuffisante et la chirurgie est généralement nécessaire au diagnostic.

Le traitement des formes extra-orbitaires repose sur la résection chirurgicale complète. Le risque de récurrence locale après résection complète est faible. Toutefois, une récurrence locale voire l'apparition de métastases peut survenir à distance. Une dégénérescence sarcomateuse est également possible, justifiant un suivi prolongé. Ces lésions peuvent être localement agressives. La radiothérapie ou la chimiothérapie sont des options thérapeutiques en cas de lésion non résectable, de résection chirurgicale incomplète, de récurrence ou de contre-indication à la chirurgie.

GANGLIONEUROMATOSE DU TUBE DIGESTIF

La ganglioneuromatose (GN) est une tumeur bénigne du tube digestif, rare, caractérisée par une prolifération des fibres nerveuses, des cellules ganglionnaires et des cellules de Schwann du système nerveux entérique.

Elle est principalement décrite chez l'enfant mais peut être découverte à tout âge.

Elle peut être isolée ou syndromique, associée notamment à une néoplasie endocrine de type 2 (NEM 2) ou à une neurofibromatose de type 1 (NF 1).

Trois formes sont décrites, reposant sur l'aspect endoscopique et histologique :

- La forme polypoïde solitaire
 - Polype unique ou polypes multiples peu nombreux, sessile ou pédiculé, muqueux ou sous-muqueux
 - Sièges surtout sur le colon
 - N'est pas associée à la NF1, à une NEM 2 ou à d'autres syndromes génétiques
- La polypose ganglioneuromateuse
 - > 20 polypes muqueux ou sous-muqueux, sessiles ou pédiculés
 - Sièges surtout sur l'iléon terminal et le colon

- Isolée ou associée à une NEM2, une NF1, un syndrome de Cowden, une polypose colique non familiale ou une polypose juvénile
- La ganglioneuromatose diffuse
 - Correspond à une atteinte diffuse muqueuse ou transmurale
 - Siège surtout sur l'iléon terminal, le colon et l'appendice
 - Elle peut être isolée ou associée à une NEM2, une NF1, une polypose juvénile, une sclérose tubéreuse de Bourneville, un syndrome de Cowden...

Clinique :

Le diagnostic de GN digestive est difficile en raison de la non-spécificité de sa clinique et de son imagerie. Un contexte de maladie génétique associée doit orienter mais la GN digestive peut parfois révéler la maladie.

Les signes cliniques les plus fréquents sont des douleurs abdominales, une diarrhée ou une constipation, des épisodes de rectorragies ou de méléna, une occlusion.

Les GN diffuses sont surtout associées à la NEM de type 2b ou syndrome de Gorlin. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante rare, secondaire à une mutation du proto-oncogène RET. Dans plus de la moitié des cas, la mutation survient de novo : le diagnostic est donc rarement le fait d'une enquête familiale, mais de l'association de signes cliniques et/ou de pathologies évocatrices. Dès le plus jeune âge, les enfants n'ont souvent pas de larmes avec des yeux secs et des conjonctivites fréquentes. Ils présentent une constipation, une difficulté à la succion, des troubles de la croissance, des anomalies des pieds, une hyperlaxité articulaire, des neurinomes buccaux. Les autres signes cliniques (neurinomes muqueux, lèvres épaisses) apparaissent plus tard (à partir de 3-6 ans). La ganglioneuromatose digestive se traduit par une constipation et une diarrhée intermittente, constituant un pseudo-syndrome d'Hirschsprung. Le faciès caractéristique des NEM 2b apparaît plus tardivement : lèvres épaisses, visage allongé, silhouette longiligne « marfanoïde » avec anomalies squelettiques. Ce syndrome est également associé à des cancers médullaires de la thyroïde particulièrement agressifs pouvant survenir chez le très jeune enfant (thyroïdectomie prophylactique avant l'âge de 1 an) et à des phéochromocytomes.

L'association avec une NF1 est moins connue et plus rare. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante rare, sporadique dans 50% des cas, touchant environ 1 personne sur 3500. Elle est secondaire à des mutations variées sur le gène NF1 localisé en q11.2 du chromosome 17. Les manifestations cliniques sont très variées associant le plus souvent des neurofibromes cutanés et sous-cutanés, des taches café au lait, des nodules de Lisch, des gliomes des voies optiques. Les atteintes digestives sont fréquentes dans la NF1 touchant 10 à 25% des patients, elles surviennent généralement tardivement plutôt chez l'adulte, après les manifestations cutanées (lésions hyperplasiques du tissu neuro-entérique, GN digestive, GIST, tumeurs neuroendocrines péri-ampullaires riches en somatostatine). Dans certains cas, la découverte d'une GN diffuse peut aider au diagnostic de NF1 et avoir des implications familiales importantes.

Enfin, l'association avec le syndrome de Cowden ou maladie des hamartomes multiples est connue. Cette maladie héréditaire rare (1 cas/200 000) de transmission autosomique dominante est liée à

une mutation du gène PTEN (gène suppresseur de tumeur). Ce syndrome comporte des hamartomes multiples qui peuvent se développer dans les tissus dérivés de l'un des trois feuilletts embryonnaires (ectoderme, mésoderme, endoderme) principalement sur le revêtement cutané-muqueux, dans les seins, la thyroïde, le tractus gastro-intestinal, l'endomètre et le cerveau (maladie de Lhermitte Duclos). Généralement, les premiers signes apparaissent dans la deuxième décennie et ces patients ont un risque élevé de cancer du sein (85%), de la thyroïde (35%) et de l'endomètre (28%) à l'âge adulte nécessitant une surveillance particulière.

Le tractus gastro-intestinal est touché chez 72 % des patients (acanthose glycogénique de l'oesophage et polypes de l'oesophage, de l'estomac, du duodénum, de l'intestin grêle et du colon).

Imagerie :

Pour la forme diffuse, on observe un épaissement pariétal circonférentiel marqué sous-muqueux ou transmural de la dernière anse et/ou du colon avec une diminution de calibre de la lumière intestinale. On note un aspect nodulaire irrégulier de la muqueuse. Il existe une nette hypertrophie et un aspect peigné de la graisse périphérique, encore plus marqué que dans une MICI.

Les diagnostics différentiels à évoquer sont une MICI, une tuberculose intestinale, une tumeur (GIST, léiomyome, lymphome...), une infection à CMV, une amylose...

Traitement :

Une forme diffuse symptomatique nécessite une résection chirurgicale complète. Toutefois, les anomalies peuvent récidiver et entraîner des résections successives, d'où l'importance d'une chirurgie la plus conservatrice possible.

BIBLIOGRAPHIE

Imaging of the umbilicus and periumbilical region.

Khatri NJ, Enquist EG, Javitt MC.

Radiographics. 1998 Mar-Apr;18(2):413-31.

Symptomatic Meckel's diverticulum in children: a 16-year review.

Menezes M, Tareen F, Saeed A, Khan N, Puri P.

Pediatr Surg Int. 2008 May;24(5):575-7.

Imaging of omphalomesenteric duct remnants and related pathologies in children.

Bagade S, Khanna G. Curr Probl Diagn Radiol. 2015 May-Jun;44(3):246-55.

Omphalomesenteric duct malformations.

Moore TC.

Semin Pediatr Surg. 1996 May;5(2):116-23.

Clinical presentation and urachal remnant pathology: implications for treatment.

Copp HL, Wong IY, Krishnan C, Malhotra S, Kennedy WA.

J Urol. 2009 Oct;182(4 Suppl):1921-4.

Imaging of the Urachus: Anomalies, Complications, and Mimics.

Parada Villavicencio C, Adam SZ, Nikolaidis P, Yaghmai V, Miller FH.

Radiographics. 2016 Nov-Dec;36(7):2049-2063.

Urachal remnant diseases: spectrum of CT and US findings.

Yu JS, Kim KW, Lee HJ, Lee YJ, Yoon CS, Kim MJ.

Radiographics. 2001 Mar-Apr;21(2):451-61.

Simplified approach to umbilical remnant abnormalities.

DiSantis DJ, Siegel MJ, Katz ME.

Radiographics. 1991 Jan;11(1):59-66.

Duplications digestives : du classique au plus rare. S Missonnier, F Menut, L Chérier, JF Chateil. EPU Trousseau 2019

Enteric duplication cysts in children : varied presentations, varied imaging findings. CS Nebot, RL Salvador, EC Palacios, S P Aliaga, VI Pradas. Insights into imaging 2018 :9 :1097-1106

Congenital anomalies of small intestine, colon and rectum. T Berrocal, M Lamas, J Gutierrez, I Torres, C Prieto, ML del Hoyo. Radiographics 1999 ;19 :1219-1236

Enteric duplication in children. JA Sujka, J Sobrino, LA Benedict, H Alemayehu, S St Peter, R Hendrickson. Pediatric Surgery International 2018

Acute epiploic appendagitis and its mimics.

Singh AK, Gervais DA, Hahn PF, Sagar P, Mueller PR, Novelline RA.

Radiographics. 2005 Nov-Dec;25(6):1521-34.

Infarction of an epiploic appendage in a pediatric patient.

Fraser JD, Aguayo P, Leys CM, St Peter SD, Ostlie DJ.

J Pediatr Surg. 2009 Aug;44(8):1659-61.

Epiploic Appendagitis: A Rare Cause of Chronic Right Lower Quadrant Pain in a Child.

Ullah I, Mahajan L, Magnuson D.

J Pediatr. 2017 Mar;182:400-400.e1.

Primary Omental Torsion in a Pediatric Patient: Case Report and Review of the Literature.

Madha ES, Kane TD, Manole MD.

Pediatr Emerg Care. 2018 Feb;34(2):e32-e34.

Right-sided segmental infarction of the omentum: clinical, US, and CT findings.

Puylaert JB.

Radiology. 1992 Oct;185(1):169-72.

Primary omental torsion in children

CP Kimber et al

J. Paediatr Child Health (1996) 32,22-24

Torsion isolée de trompe : 4 cas chez des adolescentes

C. Marcotte-Bloch, M. Albertario, J.S. Valla, B. Leloutre, A. Geoffray

Nice – France

Isolated fallopian tube torsion: sonographic and CT features.

Harmon JC, Binkovitz LA, Binkovitz LE.

Pediatr Radiol. 2008 Feb;38(2):175-9.

Isolated fallopian tube torsion in pediatric age: An Italian multicenter retrospective study. Bertozzi M et al. J Pediatr Surg. (2019)

Isolated fallopian tube torsion with hydrosalpinx: Review of a debated management in a pediatric population. Bertozzi M et al. J Pediatr Surg. (2017)

Isolated fallopian tube torsion in pediatric and adolescent females: a retrospective review of 15 cases at a single institution. Casey RK et al. J Pediatr Adolesc Gynecol. (2013)

Thirteen cases of isolated tubal torsions associated with hydrosalpinx in children and adolescents, proposal for conservative management: retrospective review and literature survey.

Boukaidi SA, Delotte J, Steyaert H, Valla JS, Sattonet C, Bouaziz J, Bongain A.

J Pediatr Surg. 2011 Jul;46(7):1425-31.

Isolated tubal torsion: a rare cause of pelvic pain at menarche. Sonographic and MR findings.

Orazi C, Inserra A, Lucchetti MC, Schingo PM.

Pediatr Radiol. 2006 Dec;36(12):1316-8.

Acute Pancreatitis in Pediatric Patients: Demographics, Etiology, and Diagnostic Imaging.

Restrepo R, Hagerott HE, Kulkarni S, Yasrebi M, Lee EY.

AJR Am J Roentgenol. 2016 Mar;206(3):632-44.

Utility of CT classifications to predict unfavorable outcomes in children with acute pancreatitis.

Izquierdo YE, Fonseca EV, Moreno LÁ, Montoya RD, Guerrero Lozano R.

Pediatr Radiol. 2018 Jul;48(7):954-961.

Changing incidence of acute pancreatitis: 10-year experience at the Royal Children's Hospital, Melbourne.

Nydegger A, Heine RG, Ranuh R, Gegati-Levy R, Crameri J, Oliver MR.

J Gastroenterol Hepatol. 2007 Aug;22(8):1313-6.

Etiology and outcome of acute pancreatitis in infants and toddlers.

Kandula L, Lowe ME.

J Pediatr. 2008 Jan;152(1):106-10.

Abdominal manifestations of extranodal lymphoma: spectrum of imaging findings.

Lee WK, Lau EW, Duddalwar VA, Stanley AJ, Ho YY.

AJR Am J Roentgenol. 2008 Jul;191(1):198-206. doi: 10.2214/AJR.07.3146. Review.

Burkitt's lymphoma.

Molyneux EM, Rochford R, Griffin B, Newton R, Jackson G, Menon G, Harrison CJ, Israels T, Bailey S.

Lancet. 2012 Mar 31;379(9822):1234-44.

Clinical implications and surgical management of intussusception in pediatric patients with Burkitt lymphoma.

Gupta H, Davidoff AM, Pui CH, Shochat SJ, Sandlund JT.

J Pediatr Surg. 2007 Jun;42(6):998-1001

Cross-sectional imaging of extranodal involvement in abdominopelvic lymphoproliferative malignancies.

Leite NP, Kased N, Hanna RF, Brown MA, Pereira JM, Cunha R, Sirlin CB.

Radiographics. 2007 Nov-Dec;27(6):1613-34.

Presentation of Ileal Burkitt Lymphoma in Children

Joseph R. Grajo, Mark L. Kayton, Thora S. Steffensen, Natasa Dragicevic, and Claude B. Guidi

J Radiol Case Rep. 2012 Aug; 6(8): 27–38.

The role of surgery in intraabdominal Burkitt's lymphoma in children.

Abbasoğlu L, Gün F, Salman FT, Celik A, Ünüvar A, Görgün O.

Eur J Pediatr Surg. 2003 Aug;13(4):236-9.

Imaging features of Burkitt lymphoma in pediatric patients.

Derinkuyu BE, Boyunağa Ö, Öztunalı Ç, Tekkeşin F, Damar Ç, Alımlı AG, Okur A.

Diagn Interv Radiol. 2016 Jan-Feb;22(1):95-100.

Childhood Burkitt lymphoma: abdominal and pelvic imaging findings.

Biko DM, Anupindi SA, Hernandez A, Kersun L, Bellah R.

AJR Am J Roentgenol. 2009 May;192(5):1304-15

From the radiologic pathology archives: ewing sarcoma family of tumors: radiologic-pathologic correlation.

Murphey MD, Senchak LT, Mambalam PK, Logie CI, Klassen-Fischer MK, Kransdorf MJ.

Radiographics. 2013 May;33(3):803-31.

Imagerie des tumeurs osseuses

N. Sans et al

Imaging of childhood inflammatory myofibroblastic tumor.

Oguz B, Ozcan HN, Omay B, Ozgen B, Haliloglu M.

Pediatr Radiol. 2015 Oct;45(11):1672-81.

Secondary tumors and tumorlike lesions of the peritoneal cavity: imaging features with pathologic correlation.

Levy AD, Shaw JC, Sobin LH.

Radiographics. 2009 Mar-Apr;29(2):347-73.

Inflammatory pseudotumor: the great mimicker.

Patnana M, Sevrukov AB, Elsayes KM, Viswanathan C, Lubner M, Menias CO.

AJR Am J Roentgenol. 2012 Mar;198(3):W217-27.

Ganglioneuromatose du tube digestif dans le cadre d'une neurofibromatose de type 1. A Kieny, C Auzolle, P Bertheau, M Battistella. Annales de pathologie 2019

Diffuse intestinal ganglioneuromatosis in a child. J Pediatr Surg 2013 :48(5) :1129-1133

Diffuse ileal ganglioneuromatosis mimicking a gastrointestinal stromal tumor. X Yin, X Chen, R Shu, C Shen, Y Yin, Z Cai, J Wang, Z Zhao, H Chen, B Zhang. Medicine 2019 :98 :27(e16305)

Devenir à long terme des pathologies œsophagiennes de l'enfant

B. Dubern, J. Lemale, N. Mamann, P. Tounian

Nutrition et Gastroentérologie Pédiatriques, Hôpital Trousseau, AP-HP Sorbonne Université, Paris

Les pathologies œsophagiennes de l'enfant restent rares et incluent soit des pathologies acquises telles que celles secondaires à un reflux gastro-œsophagien (RGO) sévère ou à une œsophagite à éosinophiles, soit des pathologies congénitales avec en premier lieu l'atrésie de l'œsophage. Il existe actuellement peu de données sur leur évolution à long terme même si les études de cohortes commencent à apporter des réponses.

1) Pathologies œsophagiennes acquises

Les pathologies œsophagiennes acquises sont multiples (complications d'un RGO sévère mal traité, œsophagites à éosinophiles ou infectieuses, troubles moteurs de l'œsophage dont l'achalasie, lésions traumatiques notamment secondaires à une ingestion de caustique ou de médicament principalement).

Si la prise en charge initiale de ces différentes pathologies est largement codifiée et a fait l'objet de conférences de consensus pour la plupart, leur évolution à long terme est moins connue.

L'œsophagite à éosinophiles par exemple est une pathologie inflammatoire d'origine immuno-allergique actuellement en plein essor car de plus en plus souvent diagnostiquée. Elle est généralement évoquée devant des symptômes proches de ceux du RGO (pyrosis, blocages alimentaires en cas de sténose). Le diagnostic est endoscopique et surtout histologique en cas d'infiltration éosinophilique de la muqueuse œsophagienne avec plus de 15 éosinophiles par champ. La prise en charge recommandée inclut un traitement par inhibiteur de la pompe à protons à haute dose associé dans un second temps en l'absence de réponse à des corticostéroïdes ingérés. En l'absence de réponse au bout de 6 à 8

semaines, la mise en place d'une alimentation spécifique avec éviction des allergènes le plus souvent impliqués (protéines de lait de vache, œuf, gluten, etc) ou après bilan allergologique peut être indiquée. Le risque principal de cette pathologie en l'absence de prise en charge ou de réponse suffisante aux traitements est l'aggravation de la dysphagie avec des blocages alimentaires voire des impactions alimentaires et le développement de sténoses œsophagiennes nécessitant alors des dilatations répétées avec une amélioration décrite à moyen terme dans 95% des cas.

La prise en charge initiale des pathologies œsophagiennes notamment après ingestion de caustique est capitale afin de prévenir les complications secondaires. Le risque de développer une sténose œsophagienne à moyen terme (2-3 mois) justifie une surveillance radiologique par TOGD. En cas de symptomatologie clinique avec blocages alimentaires, des dilatations endoscopiques répétées tous les 8 à 15 jours sont nécessaires pendant 3 mois en moyenne. En cas d'échec, la prise en chirurgicale doit être discutée avec remplacement de l'œsophage par tube gastrique ou colique (moins de 10% des cas de sténoses) avec un risque de récurrence au niveau de l'anastomose dans 10 à 40% des cas selon les séries. A long terme, il existe un risque de développer un adénocarcinome dans 1 à 2% des cas soit une augmentation de 1000 fois le risque de développer un cancer de l'œsophage ce qui justifie une surveillance systématique débutée à partir de la deuxième décennie suivant l'ingestion.

2) Pathologies œsophagiennes congénitales

L'atrésie de l'œsophage (AO) est une malformation congénitale de l'œsophage avec interruption de continuité entre les culs-de-sac œsophagiens supérieur et inférieur, associée le plus souvent à une ou plusieurs fistules oeso trachéobronchiques. La forme la plus fréquente (avec fistule du cul- de-sac inférieur de l'œsophage vers la trachée) est le type III et correspond à 85-90 % des cas avec un pronostic satisfaisant. La morbidité et la mortalité sont plus élevées dans les autres formes anatomiques, chez les prématurés et/ou en cas de malformation associée sévère. L'évolution à long terme est de mieux en mieux connue permettant la mise en place d'un suivi multidisciplinaire tout au long de l'enfance puis à l'âge adulte.

Le RGO persistant en cas d'AO est une des principales pathologies pouvant influencer l'évolution de la cicatrisation de l'anastomose mais aussi l'oralité chez les nourrissons ce justifie le maintien d'un traitement par IPP au moins la première année de vie. De plus, il expose à un risque augmenté de pathologie oesophagienne secondaire (oesophagite peptique, œsophage de Barrett dans 4 à 12% des cas, sténose anastomotique) qui persiste à l'âge adulte. Les sténoses de l'anastomose œsophagienne (définies par un rétrécissement du calibre de l'œsophage associé à des signes cliniques) nécessitent alors des dilatations endoscopiques répétées. Les troubles de l'oralité décrits chez les nourrissons peuvent aussi persister chez les adolescents dans les cas les plus sévères justifiant le maintien d'un support nutritionnel par gastrostomie de nombreuses années. Ils sont principalement liés à la dysmotricité de l'œsophage, constante au cours de l'AO, et source de dysphagie. Ces troubles de l'alimentation participent probablement à l'état nutritionnel médiocre décrit chez les adultes avec 25% de sujets ayant un IMC < 18,5 kg/m² *versus* 2,5% dans la population de référence.

Sur le plan respiratoire, le pronostic à long terme est marqué par un risque deux fois plus élevé chez l'adulte d'avoir des infections respiratoires récidivantes voire de développer une dilatation des bronches. De même les épisodes de toux et/ou de wheezing chronique sont décrites chez plus de 25% des adultes.

Si les pathologies oesophagiennes de l'enfant restent rares, leur évolution à l'âge adulte nécessite une surveillance régulière avec un suivi multidisciplinaire dans les situations les plus complexes.

Références

Gómez-Aldana A, Jaramillo-Santos M, Delgado A, Jaramillo C, Lúquez-Mindiola A. Eosinophilic esophagitis: Current concepts in diagnosis and treatment. *World J Gastroenterol* 2019; 25: 4598-4613

Marion Arnold, et al. Caustic ingestion in children—A review. *Seminars in Pediatric Surgery* 2017; 26: 95–104

Krishnan U, Mousa H, Dall'Oglio L, Homaira N, Rosen R, Faure C, Gottrand F. ESPGHAN-NASPGHAN Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Esophageal Atresia-Tracheoesophageal Fistula. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2016;63:550-570.

Presse N, Taillefer J, Maynard S, Bouin M. Insufficient body weight of adults born with esophageal atresia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2016 ;62:469-73

Imagerie des pathologies orbitaires non traumatiques de l'enfant

C. DUFOUR, D. DUARTE MOREIRA

Introduction

Les pathologies orbitaires pédiatriques diffèrent de celles rencontrées chez l'adulte, avec une fréquence bien plus élevée des lésions congénitales et infectieuses, et une spécificité de certaines étiologies (rétinoblastome, rhabdomyosarcome...).

Diverses modalités d'imagerie permettent l'exploration de l'orbite : l'échographie (facilement réalisable en 1ère intention), le scanner (exploration du cadre osseux) et l'IRM (analyse des tissus mous et de l'extension endocrânienne, analyse des voies oculo-motrices...). Si les pathologies oculaires comprennent essentiellement les lésions congénitales (microphthalmie, colobome...) et le rétinoblastome, les pathologies extra-oculaires sont elles d'étiologies plus variées : congénitales, vasculaires, tumorales ou infectieuses.

I- Pathologies oculaires

– I- 1. *Anomalies de taille du globe oculaire*

- **Anophtalmie**

L'anophtalmie correspond à une absence complète du globe oculaire. Elle est associée à des anomalies cranio-faciales sévères (agénésie du chiasma optique, du corps calleux...).

- **Microphthalmie**

Elle correspond à une longueur oculaire inférieure à 2 DS pour l'âge. On parle de microphthalmie sévère si le globe oculaire est inférieur à 10 mm à la naissance ou inférieur à 12 mm après l'âge de 1 an.

Un bilan d'imagerie par IRM cérébrale et orbitaire est nécessaire à la recherche d'anomalies associées pouvant orienter vers une forme syndromique. Il existe de multiples causes génétiques de microphthalmie, incluant notamment les syndromes de Waardenburg, CHARGE, d'Aicardi ou de Walker-Warburg.

- **Macrophtalmie**

Devant la présence d'une macrophtalmie, l'examen ophtalmologique est indispensable à la recherche de glaucome congénital (=buphtalmie).

Certains colobomes peuvent également être associés à une macrophtalmie, de même que certaines phacomatoses (Neurofibromatose de type 1, maladie de Sturge Weber). L'IRM peut être nécessaire pour préciser le diagnostic.

– **I- 2. Leucocorie**

- **Rétinoblastome**

Le rétinoblastome représente la tumeur intra-oculaire la plus fréquente de l'enfant de moins de 5 ans (1/17000). Il peut être sporadique ou héréditaire. Dans ce dernier cas, il est lié à une altération du gène suppresseur de tumeurs RB1 sur le chromosome 13q14, il est bilatéral dans 20 à 34% des cas, et peut être associé au développement d'autres tumeurs malignes (PNETs, tumeurs de la glande pinéale ou des régions supra et parasellaires).

L'échographie révèle une masse tissulaire intraoculaire, discrètement hétérogène avec fines calcifications. La présence de calcifications, bien que très évocatrice, n'est pas systématique, et son absence ne doit pas exclure le diagnostic de rétinoblastome.

L'IRM tient une place importante dans le bilan initial, incluant des séquences coupes fines sans saturation du signal de la graisse, axiale et sagittale oblique dans l'axe du nerf optique, sans puis avec injection de produit de contraste. Le bilan d'extension doit toujours inclure une analyse orbitaire, du nerf optique et cérébrale (à la recherche de lésions associées).

- **Hyperplasie du vitré primitif**

L'hyperplasie du vitré primitif correspond à la persistance et l'hyperplasie du tissu fibro-vasculaire dérivé du corps vitré primitif et de son artère hyaloïde. Elle est le plus souvent isolée, unilatérale, parfois bilatérale associée au syndrome de Warburg ou à la maladie de Norrie.

En imagerie, on visualise une structure de forme conique s'étendant de la partie postérieure du cristallin jusqu'au disque optique, de signal variable en IRM en fonction de la présence d'hémorragie.

- **Autres**

Une leucocorie peut également être retrouvée dans la rétinopathie des prématurés, la toxocarose (endophtalmie larvaire), la maladie de Coats (rétinite vasculaire congénitale) ou l'astrocytome rétinien (Sclérose Tubéreuse de Bourneville, Neurofibromatose de type 1).

– **I- 3. Anomalies papillaires :**

- **Colobome**

Il correspond au renflement de la paroi postérieure du bulbe oculaire (défaut de fermeture de la fente colobomique). Il est souvent bilatéral. L'IRM cérébrale et orbitaire permet d'évaluer l'étendue du colobome et de rechercher des anomalies cérébrales associées en faveur de colobome syndromique (syndrome CHARGE, syndrome d'Aicardi, syndrome de Meckel-Gruber).

- **Syndrome de Morning glory**

Il s'agit d'une dysplasie du disque optique, rare, donnant un aspect de fleur de lis au fond d'œil. L'IRM permettra de visualiser un disque optique en entonnoir, avec perte du liseré de liquide céphalo-rachidien autour du nerf optique, et présence de graisse au sein de la gaine du nerf optique. La recherche d'anomalies associées est essentielle (encéphalocèle, atrophie, fente crânio-faciale...).

- **Pâleur papillaire**

La pâleur papillaire est un signe d'atrophie du nerf optique, qui présente un diamètre inférieur à 3 mm. Elle peut être primitive (atteinte du nerf optique) ou secondaire (toute augmentation de la pression intra-oculaire). La réalisation d'une IRM est essentielle pour rechercher des anomalies cérébrales associées.

Une hypoplasie du nerf optique peut s'intégrer dans une pathologie syndromique. En effet, la dysplasie septo-optique, également appelée syndrome de Morsier, correspond à la triade hypoplasie du (ou des) nerf(s) optique(s), déficits hormonaux hypophysaires (interruption de la tige, ectopie de la neurohypophyse), malformations cérébrales de la ligne médiane (agénésie septale, dysgénésie calleuse).

- **Œdème papillaire**

La découverte d'un œdème papillaire bilatéral doit faire éliminer une hypertension intracrânienne secondaire. L'IRM cérébrale est l'examen de choix, permettant de rechercher entre autres un processus expansif intracrânien.

II- Pathologies extra-oculaires

– II- 1. *Paralysie oculo-motrice*

Une paralysie oculomotrice nécessite la réalisation d'une IRM à la recherche de différentes étiologies :

- Orbitaire (traumatique, infectieuse, myopathie/myosite, néoplasique, vasculaire)
- Périphérique par atteinte d'un nerf oculomoteur : congénitale (exemple : syndrome de Duane avec atteinte du nerf VI), acquise (inflammatoire, traumatique, vasculaire (fistule carotido-caverneuse), ou néoplasique (neurinome)
- Centrale : inflammatoire, vasculaire, néoplasique.

– II- 2. **Exophtalmie et tuméfaction du cadre orbitaire**

- D'origine osseuse

- **Histiocytose**

L'histiocytose ou granulome éosinophilique se présente le plus souvent sous la forme d'une lésion ostéolytique sans ostéosclérose périphérique. Au niveau orbitaire, elle touche préférentiellement les régions supérieure ou supéro-latérale.

En IRM, les lésions apparaissent en isosignal T1, hypersignal T2 hétérogène, hypersignal sur les séquences STIR. L'IRM permet de rechercher une extension intracrânienne ou une éventuelle lésion hypophysaire associée.

- **Dysplasie Fibreuse**

La dysplasie fibreuse est classée parmi les tumeurs osseuses bénignes. Il s'agit d'une anomalie congénitale du développement de l'os caractérisée par une prolifération hamartomateuse de tissu fibreux au sein de la médullaire osseuse. Secondairement, on obtient un os néoformé sans maturation des ostéoblastes.

L'atteinte peut être monostotique ou polyostotique. La localisation crânio-faciale survient dans près de 50% des cas dans les formes polyostotiques. En radiographie ou scanner, les lésions sont caractérisées par un élargissement de la pièce osseuse, avec le plus souvent, un aspect en verre dépoli. Des formes kystiques ou mixtes sont également décrites.

- **Kystes épidermoïdes/dermoïdes**

Ils correspondent à une prolifération anarchique de tissu ectodermique normal dans une localisation anormale, le plus souvent de localisation superficielle au niveau des sutures fronto-zygomatique ou fronto-ethmoïdale, plus rarement intra-orbitaire ou intra-osseux.

En échographie, il se présente sous forme d'une lésion kystique avec renforcement postérieur à contenu échogène plus ou moins hétérogène.

En scanner, ces lésions sont bien limitées, de densité variable en fonction du contenu protéique et graisseux, avec présence d'un scalloping par remodelage osseux.

- **Autres lésions osseuses :**

D'autres lésions osseuses orbitaires peuvent être rencontrées chez l'enfant, comme les métastases de neuroblastome, ou le sarcome granulocyttaire des leucémies aigües ...

- **D'origine extra-osseuse**

- **Tumorale**

- ❖ **Rhabdomyosarcome**

Le rhabdomyosarcome représente 5% de tous les cancers de l'enfant. L'âge moyen du diagnostic se situe autour de 6 à 8 ans.

En imagerie, la lésion typique correspond à une masse extra-conique, bien limitée, adjacente aux muscles oculo-moteurs (non élargis mais déplacés ou englobés), se rehaussant de façon modérée ou intense après injection. L'IRM permet d'évaluer l'extension intraoculaire, intracrânienne et intrasinusienne.

Toute exophtalmie unilatérale de progression rapide doit faire évoquer le diagnostic de rhabdomyosarcome.

❖ Malformations vasculaires et lymphatiques

Les malformations vasculaires et lymphatiques présentent des composantes veineuses et lymphatiques en proportion variable. Leur croissance est parallèle à celle de l'enfant avec poussées possibles au moment de la puberté ou des grossesses.

En imagerie, elles correspondent à des masses kystiques irrégulières, mal limitées. Elles peuvent être macrokystiques (kystes >1-2cm) ou microkystiques donnant un aspect pseudo-solide. Des niveaux liquidiens peuvent témoigner de possibles hémorragies intrakystiques. Leur rehaussement est variable et hétérogène (faible si microkystique, absent si macrokystique pur). Des anomalies veineuses de développement cérébrales peuvent parfois être associées.

Selon les formes, les malformations vasculaires et lymphatiques peuvent être traitées par sclérothérapie.

❖ Hémangiome infantile

C'est la tumeur la plus commune de l'enfant. Son diagnostic est clinique et repose sur la présence d'une composante dermique tubéreuse framboisée. Son évolution se fait en trois phases successives : prolifération (1^{ère} année), involution (entre 1 et 5-7 ans) et parfois séquelles.

L'échographie, effectuée en 1^{ère} intention par un opérateur expérimenté, retrouvera une lésion tissulaire, bien limitée, très vascularisée.

L'IRM pourra être réalisée en 2^{ème} intention si l'échographie n'est pas contributive. La lésion apparaîtra alors en iso ou hypersignal T1 par rapport au muscle, hypersignal T2, avec artéfact de flux en périphérie ou au sein de la tumeur, et un rehaussement rapide, homogène et persistant.

L'examen devra rechercher des lésions à risque : atteinte de l'aire pupillaire (à risque d'amblyopie), effet de masse sur le globe oculaire et atteinte rétro-orbitaire (risque de compression du nerf optique).

❖ Myofibromatose infantile

Il s'agit de la tumeur fibreuse la plus commune de l'enfant, mais sa localisation est rarement orbitaire. Son évolution est le plus souvent favorable, avec une tendance à la stabilité ou à la régression spontanée. Ses caractéristiques en imagerie ne sont pas spécifiques : son signal est variable en IRM en fonction de son contenu (cellulaire, collagène, myxoïde). Elle peut être bien circonscrite (multilobulée) ou infiltrante, hétérogène (hémorragique, nécrotique ou calcifiée) et peut être responsable d'érosions osseuses.

○ Pseudotumeur inflammatoire

Elle correspond à une inflammation non spécifique qui peut impliquer une ou plusieurs structures orbitaires : région pré-septale, glande lacrymale, muscles extra-oculaires, graisse orbitaire, nerf optique, apex orbitaire. Elle se présente sous forme d'une pseudo-masse le plus souvent en isosignal T1, de signal T2 variable avec une prise de contraste modérée à intense. L'atteinte musculaire est la plus fréquente et son diagnostic différentiel principal est l'orbitopathie basedowienne (qui épargne les tendons musculaires).

○ Infectieuse : Ethmoïdite

Elle se manifeste sous forme d'un œil rouge, douloureux, avec un œdème palpébral. Une baisse d'acuité visuelle, une paralysie oculomotrice, ou tout symptôme neurologique, justifie la réalisation d'une imagerie cérébrale et orbitaire (scanner ou IRM avec injection de produit de contraste), à la recherche de complications rétroseptales ou intracrâniennes (abcès, thrombose du sinus caverneux...).

– **II- 3. Baisse d'acuité visuelle**

• ***Gliome des voies optiques et neurofibromatose de type I***

L'âge moyen de découverte du gliome des voies optiques est de 4-5 ans, avec une présentation clinique souvent insidieuse (œdème ou pâleur papillaire).

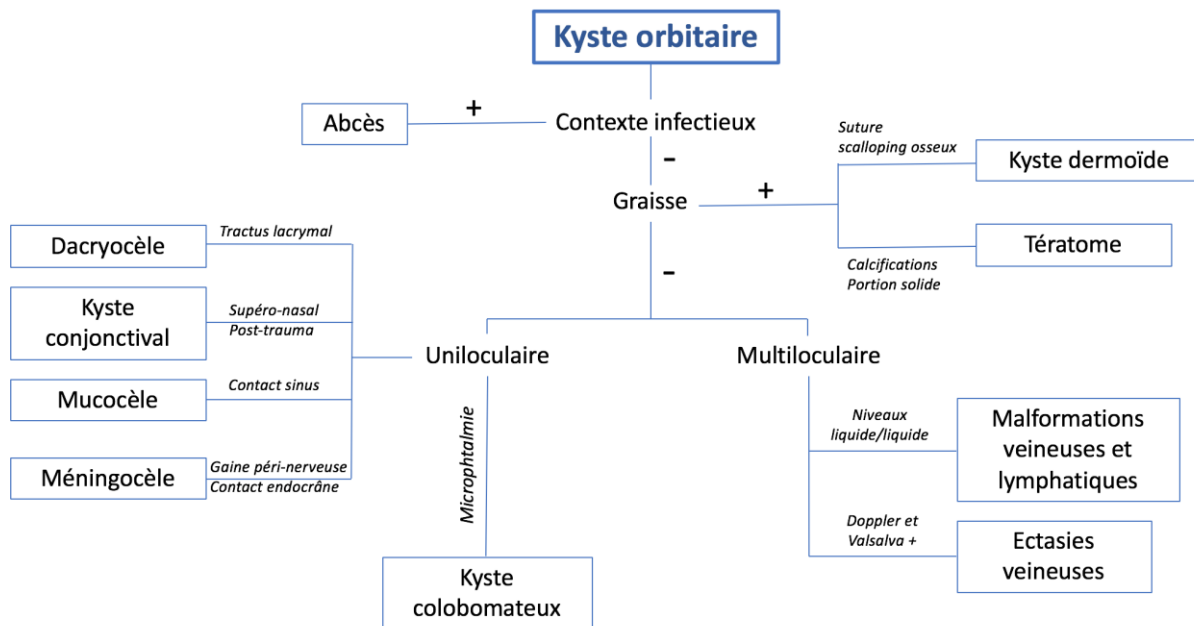
En IRM, on retrouve un élargissement fusiforme plus ou moins tortueux du nerf optique (et/ou du chiasma), de signal variable (composants mucoïdes ou kystiques), se rehaussant de façon inconstante après injection. Le plus souvent, il s'agit d'un astrocytome de grade I. Les séquences cérébrales permettront de rechercher des signes en faveur du diagnostic de neurofibromatose de type I, notamment la présence d'OBNI.

Conclusion

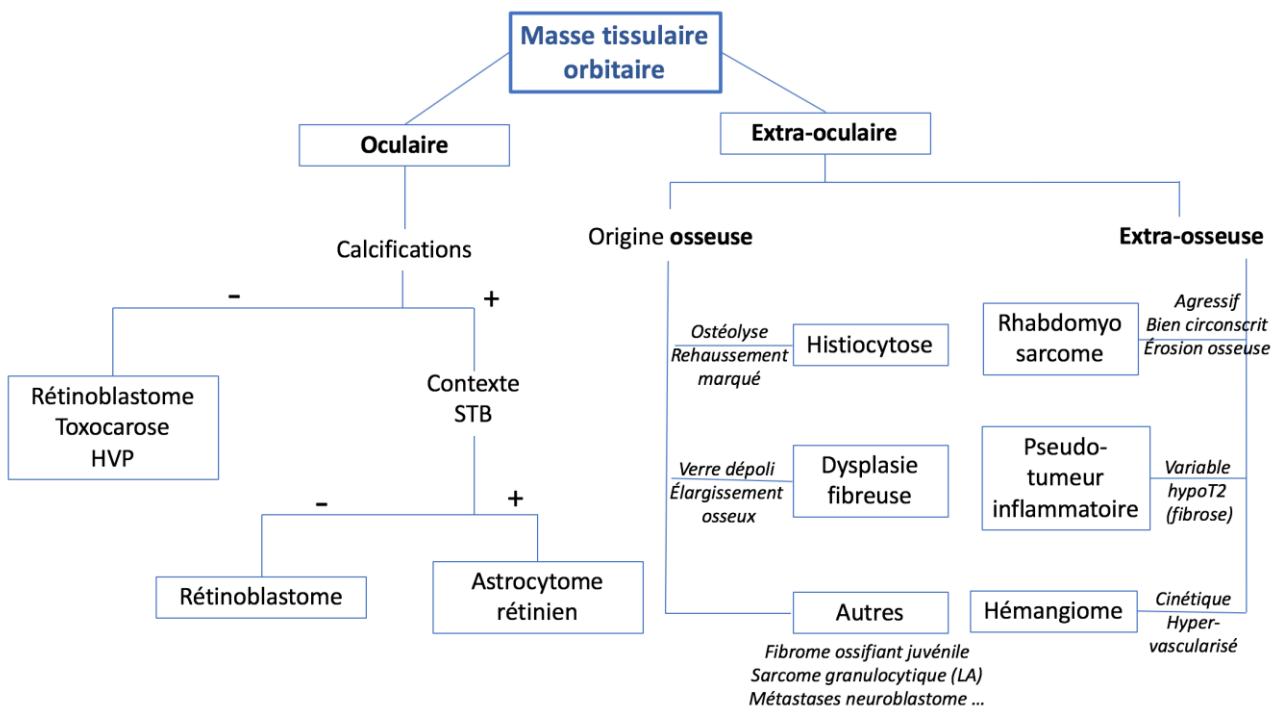
La pathologie orbitaire non traumatique de l'enfant est plus vaste qu'il n'y paraît, avec une prédominance des étiologies congénitales et infectieuses. La pathologie tumorale, bien que rare, doit rester présente à l'esprit. Les divers points d'appel clinique permettent d'évoquer certains diagnostics qui nécessiteront bien souvent d'être précisés par la réalisation d'une imagerie complémentaire.

Inversement, devant certaines caractéristiques en imagerie, nous proposons deux algorithmes complémentaires pouvant guider la recherche étiologique.

Comment raisonner devant une image kystique ?



Comment raisonner devant une image tissulaire ?



BIBLIOGRAPHIE

- 1- *High resolution MR Imaging of the orbit in patients with Retinoblastoma.* Rauschecker AM, Patel CV, Yeom KW, Eisenhut CA, Gawande RS, O'Brien JM, Ebrahimi KB, Daldrup-Link HE. *Radiographics.* 2012 Sep-Oct;32(5):1307-26.
- 2- *Imaging evaluation of pediatric orbital pathologies.* Koc G, Doganay S, Ciraci S, Dogan MS, Karakukcu M, Evereklioglu C, Coskun A. *J Ayub Med Coll Abbottabad.* 2017 Jul-Sep;29(3):523-528.
- 3- *Pediatric orbit tumors and tumorlike lesions: neuroepithelial lesions of the ocular globe and optic nerve.* Chung EM, Specht CS, Schroeder JW. *Radiographics.* 2007 Jul-Aug;27(4):1159-86.
- 4- *From the Archives of the AFIP. Pediatric orbit tumors and tumorlike lesions: osseous lesions of the orbit.* Chung EM, Murphey MD, Specht CS, Cube R, Smirniotopoulos JG. *Radiographics.* 2008 Jul-Aug;28(4):1193-214.
- 5- *From the archives of the AFIP: Pediatric orbit tumors and tumorlike lesions: nonosseous lesions of the extraocular orbit.* Chung EM, Smirniotopoulos JG, Specht CS, Schroeder JW, Cube R. *Radiographics.* 2007 Nov-Dec;27(6):1777-99.
- 6- *Guidelines for imaging retinoblastoma: imaging principles and MRI standardization.* de Graaf P1, Göricke S, Rodjan F, Galluzzi P, Maeder P, Castelijns JA, Brisse HJ; European Retinoblastoma Imaging Collaboration (ERIC). *Pediatr Radiol.* 2012 Jan;42(1):2-14.
- 7- *Intraorbital cystic lesions: an imaging spectrum.* Pahwa S1, Sharma S2, Das CJ1, Dhamija E1, Agrawal S3. *Curr Probl Diagn Radiol.* 2015 Sep-Oct;44(5):437-48.
- 8- *Morning glory disc anomaly: characteristic MR imaging findings.* Ellika S, Robson CD, Heidary G, Paldino MJ. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2013 Oct;34(10):2010-4.
- 9- *Langerhans cell histiocytosis of the orbit: five clinicopathologic cases and review of the literature.* Herwig MC1, Wojno T, Zhang Q, Grossniklaus HE. *Surv Ophthalmol.* 2013 Jul-Aug;58(4):330-40.

Imagerie mammaire chez l'enfant et l'adolescente

Ana Gjorgjievska Delov

Hôpital Femme Mère Enfant, Bron

I. Introduction

La pathologie mammaire de l'enfant et de l'adolescente diffère de celle des adultes. La plupart des anomalies mammaires pédiatriques sont bénignes, soit liées au développement du sein, soit à des processus néoplasiques bénins. Le but de cet exposé est de se familiariser avec l'aspect en imagerie du sein en développement et de décrire les principales pathologies mammaires retrouvées chez l'enfant et l'adolescente.

II. Développement mammaire

Le sein féminin se développe en deux phases. La phase initiale de différenciation et de croissance commence pendant la vie fœtale, et la phase finale se produit pendant la puberté. (1)

a. Développement mammaire in-utero

La crête mammaire, un épaissement bilatéral et linéaire de l'ectoderme depuis l'aisselle jusqu'à l'aîne, apparaît à partir de la 4ème semaine (1). Deux bourgeons mammaires apparaissent le long de cette crête, au niveau de 4ème espace intercostal, formant un sein rudimentaire composé d'un simple réseau de canaux et d'un stroma de soutien (2).

b. Développement mammaire pendant la puberté

La deuxième phase de développement mammaire, appelée aussi thélarche, se produit chez les filles pendant la puberté. Les œstrogènes favorisent l'élongation et la différenciation des canaux, tandis que la progestérone favorise le développement lobulaire (2). L'âge moyen de l'apparition du thélarche est de 11 ans, et il est considéré comme prématuré s'il survient avant 8 ans et retardé s'il survient après 13 ans.

Il existe 5 stades de Tanner pour le développement normal d'un sein pubertaire (3). L'aspect échographique des seins aux différents stades de Tanner a été bien décrit et il est essentiel que le radiologue qui effectue l'évaluation des seins chez l'enfant connaisse bien ces aspects.

III. Anomalie de développement

a. Anomalie congénitales de nombre et migration

La polythélie (mamelon accessoire) et la polymastie (glande mammaire accessoire) sont des variantes congénitales causées par une régression incomplète de la crête mammaire, généralement retrouvé dans le sillon infra-mammaire ou les aisselles. L'hypoplasie ou l'amastie (absence du sein et du mamelon) sont rares. L'amazie est la présence d'un mamelon avec absence de tissu mammaire sous-jacent.

b. Syndrome de Poland

Le syndrome de Poland est une anomalie de transmission autosomique récessive, marquée par une absence unilatérale partielle ou totale du muscle pectoral, associée à une hypoplasie ou une aplasie mammaire. Parmi les cas de cancer du sein signalés dans le cadre du syndrome de Poland, la grande majorité concerne le sein hypoplasique, d'où l'intérêt d'un dépistage mammographique du sein hypoplasique à l'âge adulte (3).

c. Gynécomastie

La gynécomastie est le plus souvent rencontrée à l'adolescence, 1 à 2 ans après le début de la puberté, et peut être présente chez 60 à 75 % des garçons normaux. La gynécomastie peut être unilatérale ou asymétrique. Une fois la cause iatrogène éliminée, la gynécomastie chez l'adolescent est le plus souvent la cause d'un déséquilibre hormonal (2).

En revanche, une gynécomastie pré-pubertaire doit faire déclencher un bilan étiologique (tumeurs testiculaires, tumeurs surrénaliens, hépatoblastome, carcinome fibrolamellaire, maladie du foie, syndrome de Klinefelter) (3).

d. Thélarche prématuré

Le thélarche prématurée idiopathique survient généralement chez les jeunes enfants entre 1 et 3 ans et est inhabituel après l'âge de 4 ans(2). En générale bilatéral, le thélarche peut cependant imiter une masse lorsque unilatéral. Le rôle de l'échographie est de confirmer la présence d'un tissu mammaire normal. Apparition d'un développement mammaire prématuré après l'âge de 4 ans et avant l'âge de 8 ans, ou associé à d'autres signes de puberté précoce doit faire rechercher une cause secondaire (causes périphériques et centrales) (4).

e. Hypertrophie galactophorique ectasiant du nourrisson

Elle apparaît secondairement à la crise génitale néonatale, suite à la persistance de modification canalaire à distance. Cliniquement, il existe un écoulement mammaire sanglant bilatéral, sans masse palpable, avec un aspect bleuté de la peau. En échographie, on retrouve

l'aspect caractéristique des dilatations galactophoriques. Ces anomalies régressent spontanément sur quelques mois à 2 ans.

f. Kystes rétro-aréolaires

Les kystes rétro-aréolaires surviennent chez les adolescents dûs à la dilatation des tubercules de Montgomery située sous l'aréole (5). Cliniquement, dans un tiers de cas on retrouve une mastodynies récente rétro-aréolaire. Dans les autres cas le symptôme principal est la palpation d'une masse rétro-aréolaire. À l'échographie, ce kyste apparaît arrondi ou oblong, peut contenir quelques débits intra kystique ou avoir une paroi épaisse en cas d'inflammation(6). Les kystes régressent en général spontanément ou ils peuvent s'évacuer : l'écoulement est alors trans-aréolaire et non pas trans-mamelonnaire (5). En cas d'une inflammation, la prescription des anti-inflammatoires peut soulager les symptômes.

IV. Pathologie tumorale bénigne

a. Fibroadénome

Les fibroadénomes sont des tumeurs bénignes les plus courantes chez les adolescentes (4). La présentation échographique les fibroadénomes sont généralement des masses hypoéchogènes ovales, parallèles et circonscrites, mais ils peuvent présenter des macrolobulations et devenir de forme irrégulière. L'échostructure interne des fibroadénomes peut être homogène ou hétérogène (7).

Les fibroadénomes sont des tumeurs sensibles aux œstrogènes et peuvent croître rapidement pendant la puberté, et dans ce cas ils peuvent être difficilement différenciés des tumeurs phyllodes.

b. Fibroadénome juvénile

Le fibroadénome juvénile est une entité rare, représentant 7-8% des tous les fibroadénomes. Il s'agit d'une tumeur fibroépithéliale dont les caractéristiques histologiques comprennent une hypercellularité stromale accompagnée d'une hyperplasie épithéliale intraductale. Compte tenu de leur taille souvent importante et de leur croissance progressive rapide, l'excision chirurgicale est indiquée pour exclure la possibilité d'une tumeur phyllode (3).

c. Tumeur Phyllode

La tumeur phyllode est une tumeur fibroépithéliale à potentiel malin. Il existe 3 sous types : phyllode bénigne, frontière et maligne. Les phyllodes sont des tumeurs solides, qui peuvent mimer un fibroadénome. Il s'agit d'une masse unilatérale, mobile, unique non douloureuse, qui augmente en taille rapidement, avec un dédoublement en 3 mois. Pas de corrélation entre la taille de la tumeur et le sous-type (2, 3).

d. Papillomatose juvénile

La papillomatose juvénile est une maladie proliférative des jeunes femmes et des adolescents. En échographie, la masse apparaît non circonscrite et contient de multiples petits kystes (<2 cm), un aspect ressemblant à du « swiss cheese ». Cet aspect de la papillomatose juvénile à l'imagerie est caractéristique, mais non spécifique (8). Malgré l'histologie bénigne de cette lésion, elle a été associée à un risque accru de cancer du sein synchrone et métachrone (8). Pour certains auteurs, la papillomatose juvénile est considéré comme un facteur de risque de cancer du sein.

e. PASH

L'hyperplasie stromale pseudo-angiomateuse est une prolifération relativement courante de cellules méenchymateuses qui se produit en réponse à une stimulation hormonale. La PASH est une découverte histologique couramment observée dans le fond du tissu mammaire en association avec d'autres pathologies mammaires (9) ; cependant, elle ne crée que rarement une masse dans le sein pédiatrique. Lorsque le PASH forme une masse, il peut se présenter de la même façon que le fibroadénome, tant sur le plan clinique que sur le plan échographique, mais parfois elle peut présenter des contours irréguliers et une atténuation postérieure (2). Ces lésions ont tendance à croître, parfois rapidement chez les adolescents, ce qui incite à l'excision chirurgicale dans ces cas-là.

f. Pathologie vasculaire bénigne

V. Pathologie tumorale maligne

La pathologie tumorale maligne du sein est très rare chez l'enfant et l'adolescent. Cependant, nous devons rester vigilant devant certains cas particuliers, notamment devant des ATCD de radiothérapie pour la maladie de Hodgkin, des ATCD de cancer du sein familial dans le cadre des mutations génétiques et en cas de ATCD personnel de cancer.

a. Pathologie tumorale maligne primitive

Les ***cystosarcomes phylodes***, sont un type très rare de néoplasie fibroépithélial. Néanmoins, elles sont la cause la plus fréquente de masse mammaire maligne primaire chez les adolescents, représentant moins de 1 % des masses pédiatriques (5). Typiquement, les tumeurs phyllodes sont des masses ovales bien définies qui peuvent avoir une bordure lobulée. Elles présentent souvent une échostructure hypoéchogène hétérogène ou homogène avec une amélioration acoustique postérieure. La croissance rapide et la présence de kystes intralésionnels sont des caractéristiques qui suggèrent la présence d'une tumeur (5). La différenciation entre la tumeur phyllode et le fibroadénome est difficile en raison du chevauchement important des images, cette distinction ne peut être faite qu'à l'aide d'une biopsie.

Le ***carcinome mammaire primaire*** est remarquablement rare dans la population pédiatrique, avec une incidence de 0,03 cas pour 100 000 personnes de moins de 20 ans (2).

b. Pathologie tumorale maligne secondaire

Les tumeurs malignes du sein les plus répandues chez les enfants et les adolescents sont les métastases, le plus souvent des rhabdomyosarcomes, des neuroblastomes ou/et des pathologies lymphoprolifératives (2). L'apparition d'une masse mammaire (même aux caractéristiques bénignes) chez un enfant aux ATCD d'un cancer, doit faire objet d'une biopsie.

VI. Conclusion

Le spectre histologique des masses mammaires chez les enfants et les adolescents est très différent de celui des adultes et se compose en grande majorité d'entités bénignes. La connaissance des caractéristiques cliniques, pathologiques, et d'imagerie permet au radiologue de guider la gestion appropriée de ces patients.

VII. Références

1. Development of the Human Breast. Asma Javed, Aida Lteif.
DOI <http://dx.doi.org/10.1055/s-0033-1343989>. ISSN 1535-2188.
2. Ultrasound of pediatric breast masses: what to do with lumps and bumps.
Natalie S. Valeur, Habib Rahbar Teresa Chapman.
PediatrRadiol (2015) 45:1584–1599. DOI 10.1007/s00247-015-3402-0
3. How to approach breast lesions in children and adolescents
Yiming Gao, Mansi A. Saksena, Elena F. Brachtel, Deborah C. terMeulen, Elizabeth A. Raffert
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejrad.2015.04.011>
4. Breast Masses in Children and Adolescents: Radiologic-Pathologic Correlation
Ellen M. Chung, Regino Cube, Gregory J. Hall, Candela González, J. Thomas Stocker, Leonard M. Glassman.
5. Pathologie mammaire de l'adolescente: tableau clinique et stratégie diagnostique
M. Boisserie-Lacroix, M. Asad-Syed, G. Hurtevent-Labrot, S. Ferron,
32^{es} Journées de la SFSPM, Strasbourg, novembre 2010
6. Diagnosis and management of retroareolar cysts in adolescents: a case report
Wallace, Aneet Sian, Andrew Carne and Tracey E. Irvine
David JSCR 2013; 7 (3 pages) doi:10.1093/jscr/rjt052
7. Solid breast nodules: use of sonography to distinguish between benign and malignant lesions.
StavrosAT, ThickmanD, RappCL, DennisMA, ParkerSH, SisneyGA
Radiology 1995;196(1):123–34.

8. Juvenile Papillomatosis of the Breast in a Pre-Pubertal Girl: An Uncommon Diagnosis
Mehmet Tolga Kafadar, Zeynep Anadolulu, Ali İhsan Anadolulu, Emine Zeynep Tarini
Eur J Breast Health 2018; 14: 51-53 DOI: 10.5152/ejbh.2017.3828

9. Pseudoangiomatous Stromal Hyperplasia (PASH) of the Breast: A Series of 24 Patients
Erin Bowman, Gabriela Oprea, Joel Okoli, Kathleen Gundry, Monica Rizzo, Sheryl Gabram-
Mendola, Upender Manne, Geoffrey Smith, Stefan Pambuccian and Harvey L. Bumpers.
Breast J. 2012 ; 18(3): 242-247. doi:10.1111/j.1524-4741.2012.01230.x.

10. An unusual cause of a breast mass in a 13-year-old girl: a case report
Wafaa Ghazali, Kholoud Awagi, Ghadah AlZahrani, Laila Ashkar and Zuhoor AlGaithy
<https://doi.org/10.1186/s13256-018-1761-5>

MASSE DES TISSUS MOUS DE L'ENFANT :

CONDUITE A TENIR EN ROUTINE

Anne-Laure Hermann, Valeria Della Valle, Eléonore Blondiaux, Toan Nguyen

Service d'imagerie, Hôpital Armand-Trousseau

PREMIERE PARTIE : STRATEGIE DIAGNOSTIQUE

I. Introduction

1. Un challenge pour le radiologue

Les masses des parties molles comprennent d'une part les lésions pseudo-tumorales dont les processus malformatifs, traumatiques, inflammatoires ou infectieux et d'autre part les véritables lésions tumorales qui peuvent être bénignes ou malignes.

Les masses des tissus mous sont un motif fréquent de consultation en pédiatrie. Bien que la majorité des lésions soient des lésions bénignes, il est parfois difficile d'établir un diagnostic précis et d'éliminer avec certitude une lésion maligne, pour laquelle un retard diagnostique serait préjudiciable et la prise en charge différente. Dans la mesure où la gamme diagnostique s'étend des lésions parfaitement bénignes (dont des « leave me alone lesions») à des lésions malignes de pronostic potentiellement péjoratif, et que la sémiologie clinique ou radiologique est souvent peu spécifique, le recours à l'histologie est fréquent. Il est cependant indispensable de connaître certains critères clinico-radiologiques permettant de faire un premier tri et de reconnaître certaines lésions typiques qui n'ont pas besoin d'être biopsiées : le rôle du radiologue est central dans cette démarche. De même il est essentiel de savoir reconnaître les lésions non typiquement bénignes afin d'orienter l'enfant vers une prise en charge adaptée.

2. Epidémiologie

Les lésions des tissus mous de l'enfant sont en majorité des lésions bénignes, avec moins de 1% de lésions malignes parmi toutes les masses des parties molles(1). Cette proportion de lésions malignes varie en fonction du contexte pouvant atteindre 25% une fois que les lésions bénignes superficielles facilement reconnaissables ont été exclues par l'examen clinique (2) et jusqu'à 44% des cas dans une étude rétrospective concernant des enfants adressés pour avis dans un centre référent d'oncologie pédiatrique (3). Les cancers révélés par une tuméfaction des parties molles même s'ils sont rares chez l'enfant, sont représentés principalement par les sarcomes des tissus mous, qui constituent 5 à 10 % des cancers de l'enfant et de l'adolescent, et dont le plus fréquent est le rhabdomyosarcome (50% des sarcomes de l'enfant) (4,5).

II. Stratégie diagnostique

Une stratégie diagnostique a été proposée par Brisse et al. afin d'optimiser la prise en charge des tumeurs des tissus mous de l'enfant et de poser au mieux les indications d'imagerie et de biopsies (6). Cette stratégie a été validée rétrospectivement chez 161 enfants et adolescents de moins de 20 ans adressés pour avis dans un centre référent d'oncologie pédiatrique (3).

Nous exposons dans notre chapitre les messages principaux de cette stratégie diagnostique pour les tumeurs des tissus mous chez l'enfant, en élargissant la gamme à celle des pseudotumeurs et des malformations fréquemment rencontrées en consultation d'échographie « tout venant » et que tout radiologue est susceptible de voir dans sa pratique courante.

Devant une masse des tissus mous de l'enfant, le contexte clinique, l'anamnèse et l'examen physique sont primordiaux et suffisent parfois d'emblée à poser le diagnostic. Voici quelques éléments essentiels du contexte à recueillir permettant d'aider à l'orientation diagnostique.

1. Age du patient et localisation de la lésion

L'âge de survenue de la masse et la localisation anatomique de la lésion sont deux facteurs essentiels à prendre en compte et permettent une première orientation diagnostique.

Certaines étiologies sont caractéristiques d'une tranche d'âge donnée. Les hémangiomes infantiles, le fibromatosis colli, la myofibromatose infantile, l'hamartome mésoenchymateux, le fibrosarcome infantile et les métastases de neuroblastome sont typiques du nouveau-né ou du nourrisson. Le rhabdomyosarcome (RMS) et le lipoblastome sont plus fréquents dans la petite enfance, entre 2 et 5 ans. Les sarcomes non-RMS (synoviosarcome, tumeurs malignes des gaines nerveuses, sarcome d'Ewing des tissus mous) ou les tumeurs desmoïdes sont plus fréquemment retrouvées chez l'adolescent (7). D'une façon globale, plus l'âge est avancé plus le risque de malignité augmente tandis que les lésions malformatives sont moins fréquentes (3).

Certaines lésions ont des localisations spécifiques, ce qui permet de réduire la gamme diagnostique. Nous détaillerons dans les paragraphes suivants les masses préférentiellement cervicales de l'enfant (kyste du tractus thyroïdienne, kystes branchiaux, fibromatosis colli, lymphangiome kystique, adénopathies...), les masses de la face et de la voûte du crâne (hématome du scalp) puis enfin les masses ubiquitaires des tissus-mous pouvant être grossièrement différenciées selon leur topographie sous-cutanée, intra-musculaire, sur le trajet d'un nerf, juxta-articulaire ou péri-tendineuse ou encore périnéale et sacro-coccygienne.

Dans l'étude de Papillard-Maréchal S et al (3), la localisation est également un critère orientant vers le caractère agressif ou non de la lésion, la localisation au niveau des tissus mous abdomino-pelviens étant significativement corrélée à une plus grande proportion de lésions malignes.

2. Anamnèse

a) Antécédents personnels et familiaux

Les antécédents personnels et familiaux tels que les syndromes de prédisposition aux tumeurs sont des éléments essentiels à rechercher à l'interrogatoire et orientent vers un type spécifique de tumeurs : *Neurofibromatose de type 1* (neurofibromes, tumeurs malignes des gaines nerveuses), *syndrome de Li-Fraumeni* (sarcome), *syndrome de Gardner avec mutation APC* (tumeurs desmoïdes).

b) Contexte d'apparition de la lésion

Bien souvent une notion de traumatisme est rapportée par les parents. Cet élément peut être faussement rassurant étant donné la fréquence des traumatismes minimes chez les enfants. Devant des lésions d'allure inflammatoire, il est important de rechercher à l'interrogatoire une éventuelle porte d'entrée cutanée : piqûre, griffe de chat...

Chez un nourrisson, le délai d'apparition par rapport à la naissance est un élément d'orientation. La présence dès la naissance d'une lésion est en faveur d'une lésion congénitale tandis qu'une apparition différée par rapport à la naissance après un intervalle libre est en faveur d'un hémangiome infantile.

c) Vitesse d'évolution

Le caractère rapidement évolutif d'une lésion est suspect mais le caractère lentement évolutif ne doit pas pour autant être un critère rassurant dans la mesure où la plupart des sarcomes des tissus mous se développent lentement. De même certaines lésions bénignes peuvent croître rapidement comme l'hémangiome ou en cas d'épisode inflammatoire aigu.

d) Caractère douloureux/inflammatoire

Le caractère douloureux oriente vers une lésion rapidement évolutive sans qu'il s'agisse forcément d'une lésion maligne (ex: myosite ossifiante circonscrite (MOC)). Généralement les sarcomes des tissus mous sont des lésions peu douloureuses.

e) Signes associés

La présence de fièvre oriente vers une lésion infectieuse ou inflammatoire tandis qu'une altération de l'état général et un amaigrissement sont des critères de suspicion en faveur d'une lésion agressive potentiellement maligne. Les paresthésies sont à rechercher et orientent vers une pathologie développée sur le trajet d'un nerf.

3. Examen clinique

a) Lésion unique ou multiple

Les gammes diagnostiques seront différentes en cas de lésion unique ou multiple. Ainsi la présence de lésions multiples oriente vers des lésions secondaires métastatiques, des adénopathies, une myofibromatose infantile, une NF1, des tumeurs desmoïdes multiples.

b) Examen cutané +++

L'examen attentif de la peau en regard de la lésion est primordial. Une lésion framboisée superficielle est caractéristique de l'hémangiome. Une peau bleutée ou violacée oriente vers une lésion vasculaire de type malformation artério-veineuse ou malformation veineuse. Une peau rouge, chaude, inflammatoire restreint la gamme aux lésions inflammatoires ou infectieuses. Enfin, la recherche de tâches café au lait sur le reste du corps peut orienter vers une NF1 sous-jacente.

En pratique si la peau est anormale, un avis dermatologique est recommandé en première intention. Si la peau est en revanche normale, un avis radiologique suivi éventuellement d'explorations est nécessaire (échographie + radiographies standards +/- IRM).

c) Consistance et mobilité de la lésion

Bien que le caractère dur de la lésion soit significativement lié à la malignité (3), certaines lésions bénignes peuvent être également dures (pilomatricome, cytotéatonecrose). De même, le caractère mou de la lésion peut orienter vers une gamme diagnostique particulière (lymphangiome, malformation veineuse, lipome) mais n'est pas non plus suffisant pour en affirmer la bénignité (nécrose des lésions malignes). La fixité à la palpation d'une lésion aux plans profonds est également un critère suspect, tandis que le caractère mobile de la lésion est moins discriminant.

d) Variation en volume de la lésion

La variation de taille d'une lésion d'un moment à l'autre, lors des pleurs ou lors des manœuvres de Valsalva oriente vers une lésion d'origine vasculaire veineuse.

4. Imagerie

En première intention, une échographie-doppler est réalisée à laquelle il faut savoir associer dans certains cas des radiographies standards. Ce bilan peut dans certains cas suffire pour poser le diagnostic. L'imagerie en coupe et notamment l'IRM sont utiles en seconde intention.

a) Echographie-doppler

L'échographie-doppler est essentielle dans l'évaluation des masses des tissus mous de l'enfant. Elle permet de déterminer précisément la localisation de la lésion, notamment sa profondeur et ses rapports avec les aponévroses musculaires, sa forme, sa taille, son échogénicité. Attention, les contours nets ou le caractère homogène de la lésion ne sont pas spécifiques des lésions bénignes (8). Un autre piège consiste à affirmer le caractère graisseux d'une lésion sur la seule foi de l'échographie ; bien que la présence de travées hyperéchogènes soit évocatrices, il est nécessaire de s'appuyer sur les autres modalités d'imagerie (radiographies standards et IRM).

Le doppler couleur et pulsé permettra une analyse tout d'abord de son contenu (liquidien versus tissulaire) et en cas de lésion tissulaire l'analyse précise de la vascularisation (flux lents ou rapides, répartition anarchique ou homogène). Enfin, une manœuvre peu connue mais très utile en cas de suspicion de lésion vasculaire à flux lent est la compression manuelle, une malformation veineuse étant facilement compressible.

b) Radiographies standards

Bien qu'elles ne soient pas réalisées de façon systématique devant une masse des tissus mous de l'enfant, les radiographies standards sont pourtant très informatives. En premier lieu, elles permettent d'éliminer une lésion des tissus mous à point de départ de l'os qui modifie l'orientation

diagnostique. De plus certaines lésions des tissus mous peuvent présenter une atteinte osseuse de contiguïté pouvant renseigner sur le caractère lentement (scalping, déformation osseuse) ou rapidement évolutif de la lésion (réaction périostée irrégulière). Enfin, les radiographies permettent de rechercher au sein de la lésion des tissus mous la présence de calcifications que l'on retrouve dans les lésions bénignes (pilomatricome, myosite ossifiante circonscrite, malformation veineuse, hamartome mésoenchymateux) mais également malignes (nécrose de sarcome de haut grade, synoviosarcome...). Elles permettent également de reconnaître une densité graisseuse qui orientera vers la bénignité (lipoblastome, hamartome fibrolipomateux, lipome...), le liposarcome étant exceptionnel chez l'enfant (9).

Au terme de ce bilan clinico-radiologique certaines lésions typiquement bénignes sont parfois identifiées, qu'ils s'agissent de lésions pseudo-tumorales (abcès, adénite, kyste synovial, kyste poplité...) ou tumorales bénignes (hémangiome infantile, malformation vasculaire, fibromatosis colli). Lorsque le diagnostic de lésion bénigne n'est pas univoque, une IRM est nécessaire avant de réaliser une éventuelle biopsie.

c) Imagerie par résonance magnétique

Les séquences utiles sont les séquences morphologiques T1 et T2 spin-echo, T1 avec saturation de la graisse et T2 STIR. Les séquences de susceptibilité magnétique (T2*) sont utiles à la détection des calcifications/phlébolithes, des dépôts d'hémosidérine ou des flux rapides couramment appelés "flow-voids". La séquence de diffusion renseigne sur la cellularité de la lésion (ADC d'autant plus bas que la lésion est cellulaire). Les séquences injectées doivent être obligatoirement réalisées étant donné que certaines lésions tissulaires peuvent avoir un aspect pseudo-kystique qui peut être piégeant (lésions myxoïdes ou fortement nécrotiques). Une injection de produit de contraste en mode dynamique permet de mieux apprécier le pattern de vascularisation.

L'IRM permet de préciser la taille de la lésion, sa localisation précise ainsi que ses rapports anatomiques vasculo-nerveux et avec les structures adjacentes. Lorsque la lésion est paraspinale, l'IRM permet d'identifier une éventuelle extension dans le canal rachidien et une compression médullaire. Lorsque la lésion cutanée du scalp, de la face ou du dos est proche de la ligne médiane, l'IRM permet d'évaluer la présence de malformations cérébrales ou médullaires associées.

Bien que non totalement spécifiques, certains critères à l'IRM sont discriminants pour distinguer les lésions malignes des lésions bénignes (10,11). Ainsi, une taille de plus de 5 cm, une localisation sous aponévrotique, un signal hétérogène en T1, l'absence d'hyposignal T2, une prise de contraste périphérique et centripète et une atteinte osseuse ou vasculo-nerveuse de contiguïté sont des critères en faveur d'une lésion agressive (12). Les contours de la lésion, l'intensité du rehaussement et le seuil de l'ADC (13) ne sont en revanche pas des critères prédictifs de malignité. De même bien que la présence d'une riche vascularisation au temps artériel soit évocatrice d'un hémangiome, il existe des lésions malignes très richement vascularisées (fibrosarcome infantile, sarcome alvéolaire des parties molles...).

d) Tomodensitométrie

Le scanner présente moins d'intérêt sauf dans certains cas particuliers comme la myosite ossifiante circonscrite (MOC) où la présence et l'évolution des calcifications sont des éléments majeurs du diagnostic.

5. Au terme du bilan clinique et radiologique

On peut distinguer deux situations :

→ **Soit la lésion est typiquement bénigne** selon les critères clinico-radiologiques sus-cités, et l'étape suivant celle de l'imagerie est l'orientation de l'enfant en fonction du diagnostic évoqué. Dans ces situations, la biopsie n'est pas nécessaire. Une cytoponction éventuelle peut être réalisée s'il est nécessaire de conforter le diagnostic (cf ci-dessous). Le traitement consiste le plus souvent en une surveillance simple ou bien une exérèse chirurgicale conservatrice non mutilante.

→ **Soit la lésion n'est pas typiquement bénigne** : le compte-rendu radiologique doit alors rester ouvert et prudent. Il faut dans ces situations savoir orienter l'enfant dans un centre de référence et préconiser un prélèvement histologique en milieu spécialisé après un avis pluridisciplinaire et surtout pas une exérèse d'emblée sans biopsie au préalable. En effet certaines de ces lésions ne doivent pas être enlevées (ex tumeur desmoïde), ou nécessitent une prise en charge chirurgicale carcinologique avec des marges d'exérèse larges voire relèvent d'un traitement médical préalable à une éventuelle chirurgie (chimiothérapie +/- radiothérapie).

6. Modalités des prélèvements histologiques

Idéalement, l'enfant doit être vu au sein d'une équipe multidisciplinaire comprenant des pédiatres, des chirurgiens pédiatres, des radiologues et des anatomo-pathologistes. Le mode de prélèvement le plus adapté (cytoponction à l'aiguille fine, biopsie percutanée guidée par imagerie ou biopsie chirurgicale), la voie d'abord à privilégier en accord avec le chirurgien, la zone à cibler pour obtenir les prélèvements les plus informatifs et enfin les analyses à réaliser sur les tissus prélevés sont autant d'éléments discutés lors des réunions de concertation pluridisciplinaire.

Le support des anatomopathologistes est indispensable. En effet, le diagnostic définitif d'une lésion tumorale est de nos jours basé non seulement sur l'analyse histologique seule mais également sur l'analyse immunohistochimique et les études de biologie moléculaire (permettant d'identifier des altérations génétiques tumorales) essentielles dans la caractérisation des lésions des tissus mous potentiellement malignes (14). Pour ce faire, il est essentiel de congeler une partie des prélèvements car les analyses de biologie moléculaire se font sur du tissu frais.

A noter que la cytoponction à l'aiguille fine ne se substitue pas à la biopsie mais peut être un excellent moyen peu invasif (réalisable sous anesthésie locale) de première intention permettant de conforter le diagnostic de bénignité dans les lésions présumées bénignes ou les pseudo-tumeurs. Elle est notamment intéressante dans le cas de lésions richement vascularisées où la biopsie ferait courir un risque non négligeable de saignement. Dans l'étude rétrospective de S. Papillard-Maréchal et al (3), le diagnostic de lésion bénigne a pu être posé avec certitude dans 50% des cas grâce aux caractéristiques clinico-radiologiques seules, avec l'aide de la cytoponction dans 79% des tumeurs bénignes et 86% des pseudo-tumeurs tandis que les lésions malignes étaient fortement évoquées dans 39% des cas dès les examens radiologiques et dans 89% des cas par la cytoponction. La lecture de prélèvements réalisés par cytoponction à l'aiguille fine se fait par des anatomopathologistes entraînés.

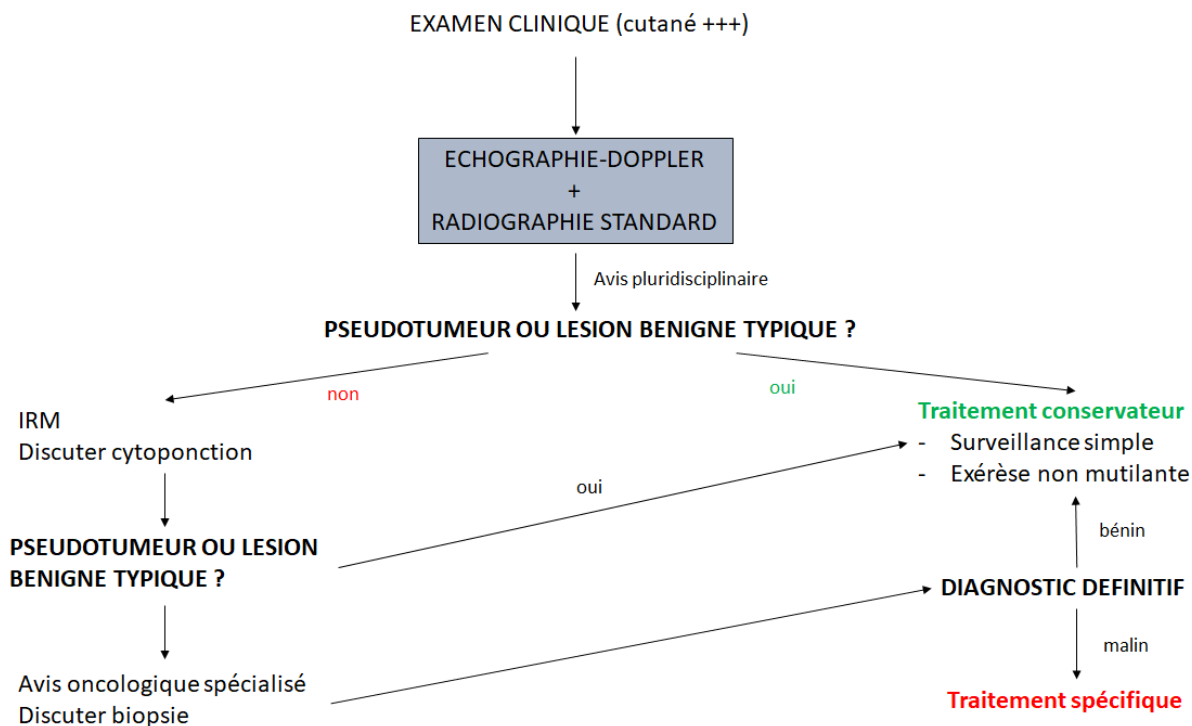


Figure 1. Stratégie de prise en charge initiale d'une masse des tissus mous de l'enfant et de l'adolescent

La gamme diagnostique des masses des tissus mous de l'enfant étant large, le but de la suite de cet exposé n'est pas de décrire toutes les étiologies mais de cibler les pathologies dont les critères clinico-radiologiques sont typiques ou évocateurs, afin d'aider le radiologue dans son orientation diagnostique. Nous avons choisi de détailler tout d'abord les malformations vasculaires et lymphatiques, puis d'exposer les étiologies spécifiques devant une masse de la face, de la voûte du crâne ou du cou et enfin d'exposer quelques lésions ubiquitaires des tissus mous (tronc, membre, paroi).

DEUXIEME PARTIE

MALFORMATIONS VASCULAIRES ET LYMPHATIQUES

1. Hémangiomes infantiles

Les hémangiomes sont les tumeurs les plus fréquentes de l'enfance (15). Leurs localisations préférentielles sont la face et le cou (60%), le tronc (25%) et les membres (15%). Ils sont multiples dans 20% des cas.

Le diagnostic des hémangiomes infantiles est le plus souvent clinique, évoqué devant 2 caractéristiques évolutives typiques : 1.une apparition différée par rapport à la naissance après un intervalle libre et 2.une évolution triphasique :

- Phase évolutive : des 1ères semaines jusqu'à entre 6 et 8 mois de vie

- Phase de stabilisation : jusqu'à entre 18 et 20 mois
- Phase de régression : lente et progressive, complète ou non, jusqu'à environ 7 ans

A la palpation, ces tumeurs sont fermes avec une consistance élastique. Elles ne sont pas dures et ne sont pas pulsatiles. Il en existe 2 types, l'un superficiel, rouge vif et en relief, avec une surface « framboisée » et l'autre profond, responsable d'une tuméfaction avec une peau en regard normale ou bleutée.

En cas d'hémangiome profond, l'échographie peut être réalisée et retrouve le plus souvent une masse hypoéchogène hypervascularisée, en général dépourvue de calcifications (16). En Doppler couleur, il existe une forte densité vasculaire centrale et périphérique. Il existe des spectres artériels et veineux en Doppler pulsé et des vitesses maximales sont supérieures à 60 cm/s avec des index de résistance bas. L'échographie abdominale est recommandée en cas d'hémangiomatose miliaire (multiples hémangiomes punctiformes de moins de 5 mm de diamètre), à la recherche de localisations hépatiques.

Les formes périorbitaires doivent faire l'objet d'une exploration en IRM, en raison du risque d'amblyopie par fermeture permanente de la paupière (hémangiome palpébral) ou du risque de déformation du globe par une extension de la lésion dans la cavité orbitaire. En IRM, il s'agit d'une masse lobulée homogène, de signal intermédiaire en T1 et hyperintense en T2, contenant des vaisseaux en vide de signal (17), se rehaussant de manière intense, diffuse et homogène après injection de gadolinium. Une IRM cérébrale et des troncs supra aortiques est recommandée en cas d'hémangiome segmentaire de la face en raison d'une association à un syndrome PHACE (Posterior fossa malformations, Hemangioma, Arterial lesions, Cardiac abnormalities, Eyes abnormalities).

2. Malformations artério-veineuses

Les malformations artérioveineuses correspondent à une communication anormale entre artères et veines, c'est-à-dire à une persistance des lits capillaires fœtaux.

Elles touchent le plus souvent la région de la tête et du cou (y compris le cerveau) puis les membres et les organes internes.

Elles sont présentes dès la naissance et évoluent en plusieurs phases. Durant l'enfance (phase quiescente), elles ne se traduisent que par une tache cutanée rouge, chaude et parfois battante et peuvent rester longtemps asymptomatiques (18).

Elles deviennent surtout symptomatiques sous influence hormonale (puberté, grossesse) ou lors d'un traumatisme, notamment une biopsie ou une chirurgie incomplète. Elles deviennent alors hémodynamiquement actives, se présentant comme une tuméfaction chaude, rouge, battante, avec souffle systolique à l'auscultation, et parfois un *thrill*. Les veines superficielles de drainage sont dilatées.

En échographie, elles sont mal définies, sans véritable syndrome de masse et hétérogènes. En Doppler, il existe une forte densité vasculaire et des vitesses élevées avec index de résistance bas, comme on en retrouve dans les hémangiomes infantiles. Leur principale caractéristique est l'existence de shunts artério-veineux avec des flux turbulents et des phénomènes d'aliasing (nidus) (19). Les veines de drainage présentent des vitesses élevées et un flux artérialisé.

Les complications cutanées de type ulcère, nécrose ou hémorragie peuvent être graves. Elles peuvent également induire une hypertrophie du segment de membre par hyperhémie ou au contraire une hypotrophie et/ou une dysfonction par vol vasculaire et ischémie.

3. Malformations veineuses

Les malformations veineuses siègent aux extrémités (40%), à la tête et au cou (40%) et au tronc (20%) (20). Elles peuvent également être profondes et atteindre n'importe quelle structure anatomique.

Elles sont présentes dès la naissance. Elles apparaissent sous la forme d'une masse molle bleutée expansive lors des manœuvres de Valsalva (lors de pleurs ou de cris) ou en déclivité et se vident à la compression (17). De petits phlébolithes (petits nodules durs et calcifiés) peuvent parfois être palpés et sont pathognomoniques des malformations veineuses. Elles peuvent être de découverte plus tardive lorsqu'elles sont profondes et que la peau a une coloration normale.

En échographie, la masse est hypoéchogène hétérogène bien limitée, constituée d'espaces vasculaires tubulaires ou cavitaires compressibles. En Doppler, le flux est lent, le plus souvent monophasique, la présence d'un flux biphasique suggère une malformation mixte à composante capillaire. En l'absence de signal vasculaire spontané, une compression de la masse par la sonde suivie de sa décompression peut le faire apparaître, en l'absence de thrombose. La présence de phlébolithes avec cône d'ombre acoustique postérieur est un bon signe confirmant la malformation veineuse (17).

Les radiographies confirment la présence de ces phlébolithes en retrouvant des calcifications arrondies, ovalaires ou tubulaires avec un centre moins dense.

L'IRM permet de faire le bilan d'extension de la malformation veineuse par rapport aux structures adjacentes. Les canaux vasculaires sont hypo ou iso intenses en T1 et fortement hyperintenses en T2. L'absence de véritable syndrome de masse est évocatrice. Des hyposignaux T2 sont visibles, correspondant soit à des phlébolithes soit à des thromboses. Après injection de gadolinium, le rehaussement est tardif et progressif avec des réseaux veineux dilatés et tortueux.

L'imagerie a également un rôle dans l'évaluation des formes complexes et syndromiques de malformation veineuse. Ainsi dans le syndrome de Maffucci, des enchondromes multiples associés à de multiples nodules bleutés doivent être recherchés. Dans le syndrome de Klippel Trénaunay, une hypertrophie osseuse et des tissus mous d'un membre sont associés.

4. Malformations lymphatiques

Il s'agit de malformations du système lymphatique constituées de plusieurs cavités à parois fines, non communicantes et classées selon leur taille en formes micro- et macro-kystiques.

Les malformations lymphatiques sont localisées dans 75% des cas dans la région cervicale et 20% des cas dans la région axillaire. Elles sont plus rarement localisées aux extrémités, dans le médiastin, le rétropéritoine, le mésentère, le grand épiploon ou en intra osseux (15).

Les malformations lymphatiques sont présentes à la naissance dans 30 à 50% des cas et découvertes dans 90% des cas avant l'âge de 2 ans. Cliniquement, la malformation est souple mais non compressible contrairement aux malformations veineuses.

L'échographie retrouve des kystes anéchogènes ou hypoéchogènes multiloculés, avec des septas d'épaisseur variable et un stroma échogène. Les kystes peuvent être hyperéchogènes, contenir des débris ou des niveaux liquide-liquide en cas de saignement ou d'infection. En mode Doppler, il n'y a aucun flux dans la majorité des cas. Si un flux est visible dans la paroi des kystes ou dans le stroma, les vitesses sont faibles et les flux artériels pauvres avec des index de résistance élevés (19), contrairement aux hémangiomes. En raison de son caractère trans-spatial, l'IRM peut être nécessaire pour le bilan d'extension. Il s'agit classiquement d'une masse lobulée bien limitée en hypersignal T2. Les septas sont de signal fibreux en hyposignal T1 et T2, ou graisseux. Après injection de gadolinium, il existe un rehaussement des septas et du stroma mais pas de rehaussement interne, contrairement aux malformations veineuses.

MASSES DE LA FACE ET DE LA VOUTE DU CRANE

Les masses superficielles de la tête sont fréquentes dans la population pédiatrique, avec une majorité de lésions bénignes.

1. Hématomes néonataux de la voûte du crâne : bosse séro-sanguine, céphalhématome, hématome sous-galéal

L'apparition d'une tuméfaction de la voûte du crâne en période néonatale est le plus souvent en rapport avec un traumatisme crânien obstétrical parfaitement identifié (**Tableau 1**). Ces lésions sont bénignes et régressent rapidement sans séquelles (**Figure 2**). Néanmoins, le céphalhématome peut avoir une apparition retardée après la sortie de maternité et régresser plus lentement, pouvant motiver une consultation d'échographie au cours du premier mois de vie. Il faut donc savoir le reconnaître.

La bosse séro-sanguine est une tuméfaction sous-cutanée du scalp formée au cours de l'accouchement. Elle siège entre l'aponévrose épicroânienne en profondeur et la peau en surface. Cliniquement, cette tuméfaction est molle, mal limitée et allongée et peut chevaucher les sutures (21). Le diagnostic est clinique et ne nécessite pas d'échographie. Dans la plupart des cas, c'est une lésion banale et fréquente qui régresse spontanément et disparaît en 2 à 6 jours.

Le céphalhématome correspond à un hématome sous-périosté fréquent en période néonatale (1 à 2% des nouveau-nés) apparaissant généralement au 2ème ou 3ème jour de vie. Il peut être uni ou bilatéral et siège le plus souvent au niveau pariétal, limité à un seul os. Cliniquement, cette tuméfaction ne chevauche pas les sutures, contrairement à la bosse séro-sanguine et est bien délimitée. Une fracture sous-jacente est parfois présente. En échographie, le périoste est visible en superficie de l'hématome et la collection ne dépasse pas les sutures, confirmant sa localisation sous-périostée (22). Sa résorption est très lente, nécessitant plusieurs semaines mais aucune ponction ne doit être réalisée.

L'hématome sous-galéal est plus rare mais doit être connu en raison de sa gravité. Il siège dans le tissu cellulaire lâche entre le périoste en profondeur et l'aponévrose épicroânienne en surface. Il va se constituer de façon continue puisqu'il n'est limité par aucune barrière anatomique ; l'extension est rapide, insidieuse et importante. Elle dépasse rapidement les limites du cuir chevelu, masquant les sutures osseuses.

	Bosse séro-sanguine	Céphalhématome	Hématome sous-galéal
Localisation	Sous-cutanée	Sous-périostée	Sous-galéale
Clinique	Mal limitée, chevauche les sutures	Bien limitée, ne chevauche pas les sutures	Molle, fluctuante, garde le godet
Chronologie	Apparition pendant l'accouchement Régression rapide	Apparition retardée de 2 à 3 jours Régression lente Calcification possible	Apparition retardée de quelques heures à quelques jours

Tableau 1 : principales caractéristiques des hématomes du scalp



Figure 2 : Représentation schématique des localisations d'hématomes du scalp

2. Kyste dermoïde et épidermoïde

Les kystes dermoïdes et épidermoïdes sont des tumeurs bénignes congénitales, présentes dès les premières années de vie. Les localisations crâniennes de kyste dermoïde et épidermoïde peuvent se développer dans les tissus mous du scalp, dans le diploé de la voûte ou sous la voûte crânienne. Ces lésions se localisent sur la ligne médiane, notamment en regard de la fontanelle antérieure, ou dans les régions fronto-temporales, notamment en regard de la queue du sourcil. Une autre localisation typique est nasale, depuis la glabella jusqu'à la columelle.

En échographie, ils peuvent présenter un contenu hypoéchogène ou hyperéchogène en raison de calcifications, graisse ou d'un contenu mucoïde (22). La radiographie standard permet de mettre en évidence une déformation en cupule en regard des kystes anciens, avec une ostéocondensation des berges de cette déformation. La TDM est utile en cas de localisation orbitaire permettant d'identifier les rapports avec les structures adjacentes (globe oculaire, muscles oculomoteurs, nerf optique). La densité du kyste est variable en fonction de son contenu : purement kystique, à contenu graisseux avec présence d'un niveau liquide-liquide ou finement calcifié. Ils ne sont pas rehaussés après injection de produit de contraste.

La localisation médiane sur la voûte du crâne ou sur le nez d'un kyste dermoïde doit faire réaliser une IRM à la recherche d'un sinus dermique. L'IRM inclut alors des séquences en coupes fines et des séquences en T1 sans et avec injection de produit de contraste. La méningocèle atrétique est un diagnostic différentiel.

3. Histiocytose Langerhansienne

L'histiocytose langerhansienne peut avoir une présentation clinique et radiologique protéiforme. Son pic de survenue est entre 1 et 4 ans. L'atteinte osseuse de l'histiocytose langerhansienne (granulome éosinophile) atteint de façon prédominante la voûte du crâne, où elle se manifeste par une tuméfaction douloureuse.

En échographie, elle se présente comme une masse solide peu vascularisée développée à partir de la voûte crânienne. Sa caractérisation et son bilan d'extension nécessitent la réalisation de radiographies (lésions ostéolytiques "à l'emporte-pièce" sans sclérose périphérique) et d'une imagerie en coupe. En TDM, l'histiocytose Langerhansienne sont des lésions ostéolytiques se rehaussant intensément après injection de produit de contraste. En IRM, ces lésions sont en hypersignal T2 et en isosignal ou hyposignal T1, également rehaussées intensément après injection de produit de contraste.

4. Métastases de neuroblastome

Les lésions secondaires cranio-orbitaires d'un neuroblastome se présentent sous la forme d'une tuméfaction dure de la voûte du crâne, d'une ecchymose péri-orbitaire ou d'une exophtalmie. Le bilan à la recherche de la lésion primitive, pour le bilan des rapports anatomiques et d'extension repose sur l'échographie abdominale, la scintigraphie mIBG, la TDM ou l'IRM en fonction de la localisation. Dans la forme orbitaire unilatérale, les principaux diagnostics différentiels sont le rhabdomyosarcome et le chlorome.

MASSES CERVICALES

Les masses cervicales de l'enfant peuvent être classées en fonction de l'âge de l'enfant, du siège (médian, paramédian, de l'espace parotidien ou masticateur...) et de leur nature (kystique, solide ganglionnaire ou non, vasculaire ou mixte).

1. Masses cervicales kystiques

Médiane – paramédiane

Kyste du Tractus Thyroglosse (KTT) : c'est la masse cervicale kystique la plus fréquente chez l'enfant, survenant dans 50% des cas avant 10 ans. Il est lié à la persistance du canal de Bochdalek qui correspond au trajet de migration de la thyroïde pendant l'embryogenèse. Le KTT peut être retrouvé depuis le foramen caecum jusqu'à la région basicervicale en passant par la base de la langue. Il est classiquement de siège médian (75% des cas) ou paramédian, et infra-hyoïdien (76% des cas). Lorsqu'il est juxta-hyoïdien, la mise en évidence d'une adhérence avec l'os hyoïde permet de confirmer le diagnostic : il existe un mouvement d'ascension du kyste avec la déglutition cliniquement et en échographie. Quiescent, il est uniloculaire et de contenu anéchogène, mais en cas de surinfection le kyste augmente de taille, ses parois deviennent épaisses et son contenu hyperéchogène. Lors de l'examen échographique il est indispensable de vérifier la présence de la thyroïde afin de s'assurer que le tissu thyroïdien n'est pas localisé dans son intégralité au niveau du kyste pour éviter le risque d'hypothyroïdie lors de l'exérèse chirurgicale (22,23).

Kyste dermoïde : il est lié à la persistance d'éléments ectodermiques ± mésodermiques ± endodermiques après la fusion médiane des arcs mandibulaires. Généralement situé au niveau du plancher buccal ou au-dessus du plan de l'os hyoïde, il ne présente pas de connexion avec ce dernier et n'est donc pas ascensionné lors des mouvements de déglutition. Il est de contenu souvent plus échogène que le KTT et le risque de surinfection est moindre. L'un des diagnostics différentiels est le tératome intra buccal, caractérisé par la présence de calcifications ou de tissu graisseux.

Ranula : Il s'agit d'une mucocèle liée à l'obstruction du canal sublingual de Rivinus, survenant le plus souvent après l'âge de 10 ans. Elle est classée en simple si elle est confinée dans l'espace sublingual ou plongeante si elle s'étend à l'espace sous-mandibulaire (24). Elle est le plus souvent latéralisée. Son aspect échographique est celui d'une formation pseudo-kystique sans paroi, uniloculaire avec parfois une disposition en sablier.

Kyste bronchogénique et duplication digestive : lié à une anomalie du développement de l'intestin primitif. Rares à l'étage cervical (les duplications œsophagiennes étant les plus fréquentes à ce niveau), ils se localisent plus fréquemment au niveau médiastinal. De contenu protéique et parois fines (stratification difficilement visible). Ils peuvent s'associer à des malformations vertébrales.

Latérocervicale

Kystes branchiaux : les anomalies des 4 premiers arcs branchiaux sont représentées par les kystes, les sinus et les fistules qui dérivent respectivement de la persistance des poches, des sillons et des fentes branchiales, structures qui les séparent les uns des autres. Leur découverte se fait lors d'un des épisodes infectieux. Les kystes de la 2ème poche branchiale sont les plus fréquents (90% des anomalies branchiales). Ils se situent en avant du muscle sterno-cléido-mastoïdien et en arrière la glande sous mandibulaire (parfois dans la bifurcation carotidienne). La fistule interne s'abouche dans l'amygdale palatine (à suspecter lors d'un abcès amygdalien). Les kystes (et aussi les fistules externes) de la 3ème poche sont plus postérieures et se situent en arrière du muscle sterno-cléido-mastoïdien. Les kystes de la 4ème poche se situent au niveau de la région thyroïdienne et leur surinfection entraîne la formation d'abcès avec atteinte du pôle supérieur du lobe gauche de la thyroïde (hémi thyroïdite). La mise en évidence d'une bulle d'air dans cette région suggère le diagnostic. Les kystes de la 1ère poche sont rares et se situent au niveau de la région parotidienne avec fistule interne en regard du conduit auditif externe et cutanée au niveau du triangle de Poncet (méat acoustique externe, menton et os hyoïde) (25).

Lymphangiome kystique : voir avant

Kyste thymique : lié à la persistance d'éléments le long du canal thymo-pharyngé. Il se situe plus fréquemment à gauche, en dessous de l'angle mandibulaire ou bien dans la thyroïde ou dans le

thymus médiastinal (associé ou non à l'Histiocytose Langerhansienne). Il peut contenir une composante tissulaire présentant la même échogénicité que le thymus (voir après).

2. Masses cervicales tissulaires ganglionnaires

Adénites infectieuses : Il s'agit des tuméfactions cervicales solides plus fréquentes chez l'enfant, en réponse à un processus inflammatoire ou infectieux (généralement viral si bilatéral, bactérien si unilatéral). Les ganglions sont douloureux, augmentés de taille (petit axe >10mm), de morphologie ovale, avec conservation de leur architecture avec un centre hyperéchogène (correspondant au hile graisseux) et une périphérie hypoéchogène et présentent une hypervascularisation irradiant du hile vers la périphérie. Les adénopathies de nature tuberculeuse sont très hypoéchogènes/hypodenses et la présence de calcifications doit en faire évoquer la nature. Le recours à l'échographie n'est indiqué que lorsqu'on suspecte une nécrose intra-ganglionnaire qui pourrait nécessiter d'une ponction (26).

Adénophlegmon : il correspond à la suppuration d'un ganglion et s'associe cliniquement à l'apparition d'une fièvre et d'un torticolis qui accompagnent l'angine. À l'imagerie (échographie ou scanner) son centre présente un aspect pseudo-liquidien (en rapport avec la nécrose) avec une paroi épaisse et hypervascularisée avec inflammation des tissus adjacents.

Adénopathies tumorales : les ganglions sont cliniquement indolores, durs, non mobiles et ils persistent après le traitement antibiotique. À l'imagerie ils sont augmentés de taille (>10 mm de petit axe), de morphologie ronde, avec perte de leur architecture habituelle et de la différenciation entre le hile et la périphérie, de vascularisation anarchique et sans inflammation des tissus adjacents. Si les leucémies sont le cancer le plus fréquent chez les enfants de moins de 15 ans (40%), les lymphomes représentent la 3ème tumeur solide par ordre de fréquence chez l'enfant (notamment le lymphome de Hodgkin qui représente 50% de toutes les tumeurs cervicales chez l'enfant). Lors d'un lymphome les adénopathies peuvent être très hypoéchogènes/hypodenses. Les adénopathies peuvent être très volumineuses lors d'un lymphome de Burkitt (en raison d'une vitesse de doublement élevée) ou d'une maladie de Rosai-Dorfman (plus fréquentes chez les sujets antillais et africains de l'ouest) une compression des voies aériennes doit être recherchée. La cause principale d'adénopathies kystiques secondaires latéro-cervicales chez l'enfant est le cancer papillaire de la thyroïde.

3. Masses cervicales tissulaires non ganglionnaires

Goitre congénital : augmentation diffuse (ou plus rarement nodulaire) du volume de la glande thyroïde à la naissance, pouvant être asymptomatique ou bien associée à une détresse respiratoire et un stridor en raison de la compression des voies aériennes. Les causes peuvent être héréditaires (anomalies génétiques responsable d'un trouble de l'hormonosynthèse) ou non (passage transplacentaire d'anticorps maternels dans un contexte de maladie de Basedow ou de substances goitrigènes ou de mutations des récepteurs de la thyrotropine comme dans le syndrome de McCune-Albright). La sécrétion d'hormones thyroïdiennes peut être normale, augmentée ou diminuée. Un goitre est notamment présent dans 15% des hypothyroïdies congénitales.

Thyroïde ectopique : forme de dysgénésie thyroïdienne liée à un défaut de migration de la thyroïde lors de l'embryogenèse, le long du canal de Bochdalek (voir KTT) et jusqu'au médiastin supérieur. C'est la cause la plus fréquente d'hypothyroïdie congénitale (80%) et dans ce contexte une scintigraphie au Technétium 99 peut être réalisée en complément de l'échographie (27).

Thymus cervical : lié à la persistance et à la séquestration de cellules embryonnaires de la 3ème poche branchiale ou à un défaut de migration le long du canal thymopharyngé. Il peut donc se situer sur la ligne médiane ainsi qu'en latérocervical (plus fréquente à gauche) et il présente la même échogénicité que le thymus orthotopique.

Fibromatosis colli : prolifération fibreuse bénigne et unilatérale (plus fréquent à droite) du muscle sternocléidomastoïdien, généralement liée à un traumatisme mineur lors de l'accouchement et d'évolution favorable spontanée en quelques semaines. Elle devient visible environ 2 semaines après la naissance, en association avec un torticolis homolatéral. L'examen clinique suffit au diagnostic mais si une échographie est réalisée elle met en évidence un épaississement fusiforme focal de la partie centrale-inférieure du muscle SCM, pouvant apparaître hyper- ou hypoéchogène par rapport au reste du muscle.

Tumeurs : les tumeurs bénignes et malignes de localisation cervicale sont nombreuses, comprenant entre autres les types histologiques suivants : hémangiome, rhabdomyosarcome, neuroblastome cervical, lymphome, lipome, lipoblastome, neurofibrome, tumeur desmoïde, pilomatricome. Un type particulier est le carcinome papillaire de la thyroïde. Bien que rare chez l'enfant (1% des tumeurs malignes pédiatriques, il est de découverte plus tardive chez l'enfant que chez l'adulte, souvent dans un contexte d'adénopathies secondaires latérocervicales et de métastases à distance (osseuses et pulmonaires). Ces carcinomes sont généralement bien différenciés et donc de meilleur pronostic que chez l'adulte (21,28).

MASSES UBIQUITAIRES DES TISSUS MOUS

Les masses et pseudo-masses des tissus mous chez l'enfant sont fréquemment de localisation ubiquitaire. Nous présentons une liste non exhaustive et simplifiée dans le **tableau 2** de certaines lésions fréquemment retrouvées chez l'enfant et l'adolescent en fonction de leur localisation préférentielle.

	Sous-cutanée	Intra-musculaire	Inter-musculaire/ Nerf	Juxta-articulaire Péri-tendineux Péri-aponévrotique	Périnée Sacro-coccygien Extra-testiculaire	Lésions des tissus mous avec os anormal
Pseudo-tumeurs	-pilomatricome - cytotéatonécrose - granulome à corps étranger-hémangiome -adénopathie	-hématome -malformation veineuse -MOC		-fasciite nodulaire -kyste synovial, kyste poplité		-granulome éosinophile
Tumorale bénigne	-hémangiome -adénopathie (maladie des griffes du chat) -granulome annulaire (pré-tibial) -lipoblastome-hamartome fibreux du nourrisson	-lipoblastome/lipome -fibrome desmoïde-prolifération fibroblastique de l'enfance : myofibromatose infantile, myofibrome, hamartome fibreux-tumeur fibrohistiocyttaire bénigne	-neurofibrome -schwannome -fibrome desmoïde	-tumeur ténosynoviale à cellules géantes -fibrome desmoïde, fibromatose	-Tumeur germinale bénigne	-fibrome desmoïde -neurofibrome plexiforme
Tumorale maligne	-dermatofibrosarcome -métastases de neuroblastome -tumeur rhabdoïde	-RMS++ vs non-RMS (Sarcome d'Ewing des parties molles, MPNST, FSI, SVS, FSI...) -tumeur rhabdoïde	- MPNST, sarcome d'Ewing extra-osseux	-SNVS	-Tumeur germinale maligne -RMS (extra-testiculaire+)	-sarcome d'Ewing extra-osseux

Tableau 2. Quelques lésions ubiquitaires des tissus mous de l'enfant et de l'adolescent

MOC : myosite ossifiante circonscrite; RMS : rhabdomyosarcome; SNVS : synoviosarcome; FSI : fibrosarcome infantile; MPNST : Malignant peripheral nerve sheath tumor

Nous détaillerons spécifiquement ci-dessous quelques lésions bénignes des tissus mous de l'enfant dont la présentation clinique ou radiologique est évocatrice (29).

1. Pilomatricome

Le pilomatricome, anciennement appelé "épithélioma calcifié de Malherbe", est une pseudo-tumeur cutanée bénigne rare, développée à partir des cellules de la matrice pileuse. Le pilomatricome survient pendant les deux premières décennies de la vie et est habituellement localisée à la partie supérieure du corps. L'aspect clinique typique est un nodule sous cutané, de consistance dure indolore et fixe par rapport au plan profond avec une peau normale ou légèrement violacée en regard. L'imagerie conventionnelle peut aider au diagnostic. L'échographie retrouve un nodule bien limité calcifié ou partiellement calcifié entouré d'un halo périphérique hypoéchogène. Les clichés radiographiques permettent de mettre en évidence le nodule totalement calcifié. L'IRM n'est pas nécessaire dans les formes typiques ce d'autant que le rehaussement hétérogène de la lésion peut être un facteur de confusion orientant à tort vers une lésion agressive. Le traitement est l'exérèse chirurgicale (30).

2. Cytostéatonécrose du nouveau-né

La cytotéatonécrose du nouveau-né est une affection rare souvent méconnue des praticiens. Il s'agit d'une hypodermite aiguë se développant durant les premiers jours de vie. Elle se présente sous la forme de placards cutanés indurés et violacés, localisés souvent au niveau de la face, du tronc, des fesses et de la racine des membres. Sur le plan histologique, on retrouve sous un épiderme et un derme normal, une panniculite lobulaire avec des foyers de nécrose du tissu adipeux englobant des fentes radiaires adipocytaires. Les principales situations à risque classiquement rapportées sont la macrosomie fœtale, l'asphyxie périnatale, l'hypothermie sévère et les traumatismes tissulaires au cours de manœuvres instrumentales ou au cours de la réanimation néonatale. Bien que le diagnostic soit clinique, l'échographie et l'IRM peuvent être utiles, montrant non pas un syndrome de masse mais une infiltration mal limitée de la graisse sous-cutanée. L'évolution de la cytotéatonécrose est en règle bénigne, de régression lente et spontanée (31).

3. Myosite ossifiante circonscrite (MOC)

La myosite ossifiante circonscrite est une prolifération hétérotopique non néoplasique d'os et de cartilage dans les tissus mous. Elle survient chez le sujet jeune, le plus souvent après un traumatisme (60%). Elle reste rare, représentant moins de 1% des tumeurs des parties molles. Son aspect histologique et radiologique peut être trompeur en faisant évoquer à tort un processus néoplasique sarcomateux. Elle touche préférentiellement les racines des membres et son évolution est stéréotypée, débutant par l'apparition rapide d'une masse douloureuse des tissus mous accompagnée de signes inflammatoires cliniques et biologiques, qui vont secondairement régresser en quelques semaines laissant place à une masse indurée peu symptomatique. Puis l'évolution se fait vers la stabilisation, la régression puis la disparition de la lésion en 6 à 12 semaines.

En imagerie, les radiographies et le TDM sont utiles. Au début des symptômes l'imagerie est normale. Une densification des tissus mous apparaît ensuite progressivement. Dans les 3 à 8 semaines suivantes des calcifications périphériques vont se densifier de manière centripète. Ces

calcifications restent indépendantes de la corticale et de la médullaire osseuse. L'IRM est très sensible mais non spécifique. Au début des symptômes la lésion forme une masse ovoïde en isosignal T1, hypersignal T2 hétérogène avec un rehaussement périphérique, et la persistance en son centre de plages de même signal que le muscle adjacent. Un œdème des tissus mous adjacents est fréquemment observé. Plus tard, l'hypersignal T2 diminue et un liseré périphérique en vide de signal correspondant aux calcifications apparaît, et va progressivement croître de manière centripète.

4. Fibrome desmoïde

Les tumeurs desmoïdes ou "fibromatose agressive infantile" se développent à partir des tissus de soutien, des aponévroses ou du périoste. Il s'agit d'une lésion bénigne qui n'entraîne pas de métastase mais qui est localement agressive du fait de l'envahissement des structures adjacentes et de la fréquence des récives locales. Si la plupart des cas sont sporadiques, 2% sont d'origine génétique par mutation du gène APC et entre dans le cadre du syndrome de Gardner associé à la polypose adénomateuse familiale.

En imagerie, il existe fréquemment une déformation osseuse. L'échographie n'est pas spécifique. L'IRM est l'examen de référence pour juger de l'extension des lésions. La localisation intermusculaire et l'extension linéaire le long des fascias est classique. Le signal en T2 est variable selon le degré de maturation de la lésion : les lésions en hyposignal T2 sont anciennes, fibreuses et peu cellulaires tandis que les lésions en hypersignal T2 sont jeunes et cellulaires. Elles peuvent contenir des bandes en hyposignal T2 en leur sein correspondant à des plages denses de collagène. Actuellement en première intention, une surveillance simple est préférée à la chirurgie en l'absence de symptômes ou de progression rapide. Cette dernière est exceptionnellement complète du fait de l'envahissement local et peut même être associée à une poussée de la maladie. Un traitement médicamenteux sera envisagé en cas de progression (32).

5. Lipoblastome/Lipome

Le lipoblastome est une tumeur strictement bénigne survenant chez le nourrisson et l'enfant (généralement avant 3 ans) avec une prédominance chez le garçon. Il correspond à un lipome immature qui se développe préférentiellement dans les tissus mous superficiels du cou, du tronc, des extrémités mais aussi dans le rétropéritoine et le médiastin.

En imagerie, le lipoblastome apparaît comme une lésion encapsulée, aux contours bien définis, d'échogénicité mixte avec des zones hypoéchogènes et des travées hyperéchogènes. La composante grasseuse est facilement reconnaissable en radiographie (faible tonalité) et en IRM (hypersignal T1, hypersignal T2, hyposignal sur les séquences avec saturation de la graisse). Après injection, il existe un rehaussement des septas et des zones plus myxoïdes pouvant conférer un aspect hétérogène à la masse. Le traitement repose sur l'exérèse chirurgicale (33).

6. Myofibrome/myofibromatose infantile

Les proliférations fibroblastiques et myofibroblastiques bénignes ou malignes représentent 12% des lésions des tissus mous de l'enfant. Parmi ces pathologies, le myofibrome et la myofibromatose sont les plus fréquents (34). Ces lésions sont découvertes dans 90% des cas avant l'âge de 2 ans et sont présentes dès la naissance dans 70% des cas. Trois formes sont décrites : la forme solitaire (myofibrome), la forme multicentrique (myofibromatose), et la forme généralisée correspondant à une forme multicentrique avec atteinte viscérale. Le pronostic est lié à la présence d'une atteinte viscérale, avec un taux de mortalité approchant 15% dans les formes généralisées (34). Le myofibrome correspond à petite masse sous-cutanée ferme à la palpation, située le plus souvent sur la tête et le cou, avec une peau parfois érythémateuse ou violacée en regard. Dans la

myofibromatose, il existe plusieurs nodules pouvant toucher la peau, le tissu sous-cutané, les muscles ou les os.

Pour les lésions superficielles, l'échographie est réalisée en première intention. L'aspect n'est pas spécifique, et peut montrer une masse avec un centre purement ou partiellement anéchogène et une paroi épaisse (aspect en cible) ou une masse isoéchogène habituellement peu vascularisée en doppler-couleur. Le scanner est utile en cas d'atteinte osseuse. L'IRM reste l'examen de référence, notamment pour préciser l'envahissement des parties molles adjacentes. La lésion peut être bien ou mal délimitée, et le signal est variable en fonction de la composition histologique de la lésion (cellularité, composante fibreuse,...), classiquement en isosignal ou hyposignal T1 avec parfois une zone de nécrose centrale en hypersignal T2 ou en hyposignal T2 en présence de calcifications, sans portion de signal graisseux. Le rehaussement est hétérogène et prédomine en périphérie de la lésion (35)

L'IRM corps entier joue un rôle important dans les formes multicentriques pour l'extension lésionnelle et le suivi évolutif des lésions

L'histoire naturelle de la myofibromatose est la régression spontanée en plusieurs années, qui survient dans environ un tiers des cas des formes multicentriques sans atteinte viscérale, tandis que la régression des formes viscérales est plus rare. Une récurrence locale peut exister dans 10% des cas après exérèse chirurgicale (36).

7. Hamartome fibreux infantile

Cette lésion est très rare correspondant à 0.02 % des tumeurs bénignes des tissus mous et survient de préférence dans la petite enfance (âge moyen de survenue : 10 mois), et peut être présente dès la naissance dans 17 à 33% des cas (37). La lésion se situe dans la plupart des cas dans le tissu sous-cutané de la région axillaire ou du membre supérieur. L'échographie et les radiographies standards ne sont pas spécifiques. L'IRM montre une lésion sous-cutanée hétérogène, aux contours irréguliers, en hyposignal T1 et T2 avec des zones de signal graisseux en son sein.

8. Neurofibrome plexiforme

Ils sont présents dans 25% des cas des neurofibromatoses de type 1 et en sont pathognomoniques. Ce type de neurofibrome correspond à un envahissement diffus et étendu d'un tronc nerveux et de ses branches par un tissu fibro-myxoïde réalisant un épaissement nerveux caractéristique. Les neurofibromes plexiformes se présentent comme des tuméfactions cutanées et sous-cutanées de taille variable pouvant infiltrer en profondeur les muscles, les os et les viscères. La peau en regard est anormale associant hyperpigmentation, hypertrophie et hypertrichose. A la palpation, ce sont des lésions molles. Ils peuvent toucher les plexus (brachial ou lombaire) et s'étendre vers les troncs principaux à destination des membres. Ils peuvent dans de rares cas dégénérer en tumeur maligne des gaines nerveuses (5%) (38) et cette dégénérescence doit être suspectée en cas d'augmentation rapide de taille ou d'apparition de douleurs inhabituelles. L'IRM est l'examen de choix et est caractéristique, montrant un épaissement diffus d'un tronc nerveux et de ses branches, d'aspect nodulaire ou serpiginieux, en hyposignal T1, hypersignal T2 périphérique réalisant le signe de la cible. La prise de contraste est intense plus ou moins hétérogène. La dégénérescence maligne doit être suspectée en imagerie devant l'apparition de contours irréguliers, d'un aspect hétérogène et la perte de ce signal en cible en T2.

CONCLUSION

A l'issue de cet enseignement dirigé, les participants seront en mesure de :

- 1) **Savoir reconnaître et ne pas biopsier les lésions typiquement bénignes en s'appuyant sur des critères clinico-radiologiques caractéristiques.**
- 2) **Savoir reconnaître les lésions non typiquement bénignes et établir une conduite à tenir** : orientation vers un centre spécialisé, pas d'exérèse d'emblée, avis pluridisciplinaire, discussion avec chirurgien sur les modalités de prélèvements, cytoponction +/- biopsie.
- 3) **Savoir éviter quelques pièges de sémiologie radiologique concernant les masses des tissus mous de l'enfant** : ne pas considérer qu'une lésion est typiquement graisseuse sur les seules données de l'échographie, ne pas se faire piéger par une lésion tissulaire pseudo-kystique (myxoïde, nécrotique), ne pas considérer que les contours nets, l'aspect homogène ou encore la lente évolution d'une lésion sont des critères rassurants.

BIBLIOGRAPHIE

1. Yamaguchi M, Takeuchi S, Matsuo S. Ultrasonic evaluation of pediatric superficial masses. J Clin Ultrasound JCU. févr 1987;15(2):107-13.
2. De Schepper AM, De Beuckeleer L, Vandevenne J, Somville J. Magnetic resonance imaging of soft tissue tumors. Eur Radiol. 1 janv 2000;10(2):213-23.
3. Papillard-Maréchal S, Brisse HJ, Pannier S, Ilharreborde B, Philippe-Chomette P, Irtan S, et al. [Pseudotumoral soft tissue masses in children and adolescents]. Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr. janv 2015;22(1):14-23.
4. Newton WA, Gehan EA, Webber BL, Marsden HB, van Unnik AJ, Hamoudi AB, et al. Classification of rhabdomyosarcomas and related sarcomas. Pathologic aspects and proposal for a new classification--an Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. Cancer. 15 sept 1995;76(6):1073-85.
5. Carli M, Cecchetto G, Sotti G. Soft tissue sarcomas. In: Paediatric oncology. London; p. 339-70.
6. Brisse HJ, Orbach D, Klijanienko J. Soft tissue tumours: imaging strategy. Pediatr Radiol. juin 2010;40(6):1019-28.
7. Kransdorf MJ. Benign soft-tissue tumors in a large referral population: distribution of specific diagnoses by age, sex, and location. AJR Am J Roentgenol. févr 1995;164(2):395-402.
8. Bodner G, Schocke MFH, Rachbauer F, Seppi K, Peer S, Fierlinger A, et al. Differentiation of malignant and benign musculoskeletal tumors: combined color and power Doppler US and spectral wave analysis. Radiology. mai 2002;223(2):410-6.

9. Reiseter T, Nordshus T, Borthne A, Roald B, Naess P, Schistad O. Lipoblastoma: MRI appearances of a rare paediatric soft tissue tumour. *Pediatr Radiol.* juill 1999;29(7):542-5.
10. Moulton JS, Blebea JS, Dunco DM, Braley SE, Bisset GS, Emery KH. MR imaging of soft-tissue masses: diagnostic efficacy and value of distinguishing between benign and malignant lesions. *AJR Am J Roentgenol.* mai 1995;164(5):1191-9.
11. Gielen JLMA, De Schepper AM, Vanhoenacker F, Parizel PM, Wang XL, Sciote R, et al. Accuracy of MRI in characterization of soft tissue tumors and tumor-like lesions. A prospective study in 548 patients. *Eur Radiol.* déc 2004;14(12):2320-30.
12. De Schepper AM, Ramon FA, Degryse HR. Statistical analysis of MRI parameters predicting malignancy in 141 soft tissue masses. *ROFO Fortschr Geb Rontgenstr Nuklearmed.* juin 1992;156(6):587-91.
13. Einarsdóttir H, Karlsson M, Wejde J, Bauer HCF. Diffusion-weighted MRI of soft tissue tumours. *Eur Radiol.* juin 2004;14(6):959-63.
14. Delattre O, Michon J, Peter M, Oberlin O, SFOP (Société française d'oncologie pédiatrique). Nouveaux facteurs pronostiques biologiques des sarcomes des tissus mous. *Cancer/Radiothérapie.* 1 nov 1997;1(5):448-52.
15. Kransdorf MJ. Imaging of soft tissue tumors. In Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2006. p. 150-88.
16. Dubois J, Patriquin HB, Garel L, Powell J, Filiatrault D, David M, et al. Soft-tissue hemangiomas in infants and children: diagnosis using Doppler sonography. *AJR Am J Roentgenol.* juill 1998;171(1):247-52.
17. Dubois J, Alison M. Vascular anomalies: what a radiologist needs to know. *Pediatr Radiol.* juin 2010;40(6):895-905.
18. Cahill AM, Nijs ELF. Pediatric vascular malformations: pathophysiology, diagnosis, and the role of interventional radiology. *Cardiovasc Intervent Radiol.* août 2011;34(4):691-704.
19. Petit P. [Imaging in diagnosis and treatment of vascular lesions of the hand]. *Chir Main.* déc 2008;27 Suppl 1:S201-210.
20. Bruneau B, Proisy M, Rozel C, Treguier C. LES TUMEFACTIONS CRANIO-FACIALES DE L'ENFANT OU « MON ENFANT A UNE BOSSE SUR LA TETE ». *Références Radiopédiatrie DES*;
21. Bansal AG, Oudsema R, Masseur JA, Rosenberg HK. US of Pediatric Superficial Masses of the Head and Neck. *RadioGraphics.* 1 juill 2018;38(4):1239-63.
22. Brown RE, Harave S. Diagnostic imaging of benign and malignant neck masses in children-a pictorial review. *Quant Imaging Med Surg.* oct 2016;6(5):591-604.
23. Bigorre M. Kystes et fistules congénitaux de l'enfant. *Ann Chir Plast Esthét.* 18 août 2016;61.
24. Carlini V, Calcaterra V, Pasqua N, Guazzotti M, Fusillo M, Pelizzo G. Plunging Ranula in Children: Case Report and Literature Review. *Pediatr Rep [Internet].* 23 déc 2016 [cité 26 déc 2019];8(4). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5225824/>

25. Adams A, Mankad K, Offiah C, Childs L. Branchial cleft anomalies: a pictorial review of embryological development and spectrum of imaging findings. *Insights Imaging*. févr 2016;7(1):69-76.
26. Riva G, Sensini M, Peradotto F, Scolfaro C, Di Rosa G, Tavormina P. Pediatric neck masses: how clinical and radiological features can drive diagnosis. *Eur J Pediatr*. avr 2019;178(4):463-71.
27. Zander DA, Smoker WRK. Imaging of ectopic thyroid tissue and thyroglossal duct cysts. *Radiogr Rev Publ Radiol Soc N Am Inc*. févr 2014;34(1):37-50.
28. Caprio MG, Di Serafino M, Pontillo G, Vezzali N, Rossi E, Esposito F, et al. Paediatric neck ultrasonography: a pictorial essay. *J Ultrasound*. juin 2019;22(2):215-26.
29. Ponsot A, Railhac J-J. Imagerie des tumeurs des tissus mous. *Sauramps Médical*.
30. Laffargue JA, Stefano PC, Vivoda JL, Yarza ML, Bellelli AG, Castro MN, et al. Pilomatrixomas in children: Report of 149 cases. A retrospective study at two children's hospitals. *Arch Argent Pediatr*. 1 oct 2019;117(5):340-3.
31. Lara LG, Villa AV, Rivas MMO, Capella MS, Prada F, Enseñat MAG. Subcutaneous Fat Necrosis of the Newborn: Report of Five Cases. *Pediatr Neonatol*. 2017;58(1):85-8.
32. Oudot C, Defachelles A-S, Minard-Colin V, Olschwang S, Fourcade L, Helfre S, et al. [Desmoid tumors in children: current strategy]. *Bull Cancer (Paris)*. mai 2013;100(5):518-28.
33. Stringel G, Shandling B, Mancer K, Ein SH. Lipoblastoma in infants and children. *J Pediatr Surg*. juin 1982;17(3):277-80.
34. Wiswell TE, Davis J, Cunningham BE, Solenberger R, Thomas PJ. Infantile myofibromatosis: The most common fibrous tumor of infancy. *J Pediatr Surg*. 1 avr 1988;23(4):314-8.
35. Naffaa L, Khalifeh I, Salman R, Itani M, Saab R, Al-Kutoubi A. Infantile myofibromatosis: review of imaging findings and emphasis on correlation between MRI and histopathological findings. *Clin Imaging*. avr 2019;54:40-7.
36. Robbin MR, Murphey MD, Temple HT, Kransdorf MJ, Choi JJ. Imaging of Musculoskeletal Fibromatosis. *RadioGraphics*. 1 mai 2001;21(3):585-600.
37. Kempson R, Evan H. Fibrous and myofibroblastic proliferations. In: *Tumors of the soft tissue*. 2001. p. 23-112. (Armed Forces Institute of Pathology).
38. Korf BR. Plexiform neurofibromas. *Am J Med Genet*. 26 mars 1999;89(1):31-7.

CHIRURGIE MINI INVASIVE NEONATALE

E. HERVIEUX

Alors que la chirurgie mini invasive est maintenant bien établie en chirurgie adulte, la chirurgie néonatale a longtemps été considérée comme techniquement trop contraignante, du fait de la petite taille, du poids et des particularités physiologiques et anesthésiques des nouveaux nés pour être éligible à la coelioscopie ou la thoracoscopie.

Cependant, ces vingt dernières années, les innovations techniques, l'amélioration du matériel, et l'expérience chirurgicale accumulée par des chirurgiens pionniers en la matière a permis de repousser les limites techniques et de permettre d'appliquer des techniques mini invasives même chez les plus petits patients, apportant un vrai bénéfice pour ces nouveaux nés, mais présentant cependant des contraintes spécifiques, nécessitant des équipes chirurgicales et anesthésistes entraînées.

Contraintes générales en chirurgie néonatale mini invasive

- La petite taille de l'abdomen ou du thorax, et des espaces intercostaux, nécessitant des instruments de taille adaptée
- La difficulté de maintenir un pneumopéritoine ou pneumothorax pour créer un espace de travail suffisant, nécessitant un matériel adéquat
- Le risque hypercapnie en cas d'insufflation de CO₂ trop importante ou trop prolongée pour le pneumopéritoine ou pneumothorax
- L'augmentation le plus souvent de la durée opératoire, surtout en début d'expérience, par rapport à certaines interventions en chirurgie ouverte
- Une chirurgie difficile, nécessitant une expérience préalable en coelioscopie et une courbe d'apprentissage importante
- L'absence de certains instruments miniaturisés, peu développés par l'industrie du fait de la rareté de la chirurgie néonatale (agrafeuses, instruments de coagulation, clips)

Contraintes spécifiques en chirurgie thoracoscopique:

- La ventilation pulmonaire du côté opéré : en chirurgie adulte, le côté opéré est généralement exclu à l'aide d'une sonde d'intubation spécifique permettant une ventilation sélective d'un poumon en excluant l'autre. Ces sondes, difficile à mettre en place, n'existent pas en petite taille pour la chirurgie infantile et néonatale en particulier, ce qui impose, pour opérer en thoracoscopie ces patients, soit de poser un « bloqueur » par fibroscopie en début d'intervention, qu'il faudra retirer à la fin de l'intervention, soit d'insuffler un pneumothorax du côté opéré, suffisamment pour affaisser le poumon, sans comprimer le médiastin ni induire une élévation trop importante et prolongée de la capnie.
- En cas d'insufflation, la nécessité de supprimer la PEP (Pression Expiratoire Positive) pour permettre d'affaisser correctement le poumon, ce qui pose des contraintes anesthésiques
- Ces contraintes respiratoires doivent être prise en compte chez des patients déjà porteurs d'atteinte pulmonaire ou d'anomalies ventilatoires (prématurés, fistule oeso trachéale associée à l'atrésie de l'œsophage, hypertension artérielle pulmonaire associée aux hernies de coupes diaphragmatiques)

Contraintes spécifiques en chirurgie coelioscopique :

- La création du pneumopéritoine doit être d'un volume suffisant pour pouvoir travailler sans être trop important pour ne pas créer de syndrome de compartiment abdominal empêchant une respiration satisfaisante. Certaines procédures doivent parfois être converties en chirurgie ouverte pour mauvaise tolérance respiratoire à l'insufflation du pneumopéritoine

Les avantages spécifiques :

- Diminution des douleurs post opératoire, permettant une réhabilitation plus précoce
- Diminution de la perte de chaleur et de la déshydratation per opératoire par rapport aux chirurgies ouvertes
- Diminution du risque de scoliose post thoracotomie néonatale pour la thoracoscopie
- Zoom de l'image : entre des mains entraînées, permet de mieux voir les tissus, et de les préserver (nerf vague dans la cure d'atrésie de l'oesophage par exemple)
- Diminution des adhérences post opératoires, diminuant le risque probable d'occlusion sur brides, et facilitant une éventuelle reprise ou interventions ultérieures, permettant plus facilement dans certain cas des stratégies en plusieurs temps opératoires rapprochés

(Atrésie de l'œsophage « long gap », par exemple, avec tractions successives par thoracoscopie avant anastomose différée)

- Bénéfice esthétique : diminution de la rançon cicatricielle

Quelques exemples d'interventions aujourd'hui parfaitement éligibles à la chirurgie mini invasive :

- Atrésie de l'œsophage
- Hernie de coupole diaphragmatique en absence d'hypertension artérielle pulmonaire trop importante
- Atrésie duodénale
- Volvulus du grêle

La chirurgie mini invasive est également en cours d'évaluation dans d'autres indication néonatale, mais sa place reste à bien définir, par exemple :

- Entérocolite ulcéro nécrosante
- Ligature de canal artériel persistant

En conclusion, dans des équipes formées, expérimentées et entraînées à en gérer les contraintes, la chirurgie mini invasive néonatale permet d'apporter de nombreux avantages aux nouveaux nés atteints de malformations congénitales. Sa place dans certaines indications reste à définir, et les améliorations et la miniaturisation du matériel permettra d'en repousser les limites et d'améliorer les suites chez ces patients.

INTELLIGENCE ARTIFICIELLE EN PÉDIATRIE : OU EN EST ON ? ET RETOUR D'EXPÉRIENCE

E. LACROIX, M. LENOIR, Z. BOULAHDOUR

I DÉFINITIONS

Intelligence artificielle ou IA

L'IA rassemble "l'ensemble des théories et des techniques mises en oeuvre en vue de réaliser des machines capables de simuler l'intelligence"

La construction d'une IA se base sur

- un algorithme incluant une procédure pas à pas
- une approche neuronique avec la notion d'auto apprentissage
- un système expert qui correspond à la base de connaissance

Machine learning (apprentissage machine)

Ce terme correspond à un sous domaine d'IA qui permet de récupérer de l'information à partir de données brutes (les datas) et de tirer des enseignements de son expérience.

Ce système agit selon un principe d'entrée - sortie.

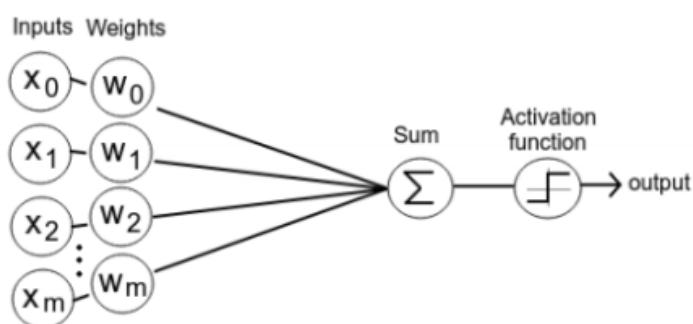
Le but étant de prédire la sortie Y (catégorie de l'objet image) basée sur D l'entrée (l'image) en utilisant une fonction dont les paramètres sont calculés lors d'une phase d'entraînement réalisée sur une partie des données.

Ces réseaux de neurones nécessitent à la fois une importante base d'apprentissage et une phase d'apprentissage.

Perceptron

Créé en 1957, il s'agit du plus simple réseau de neurone puisqu'il est mono couche.

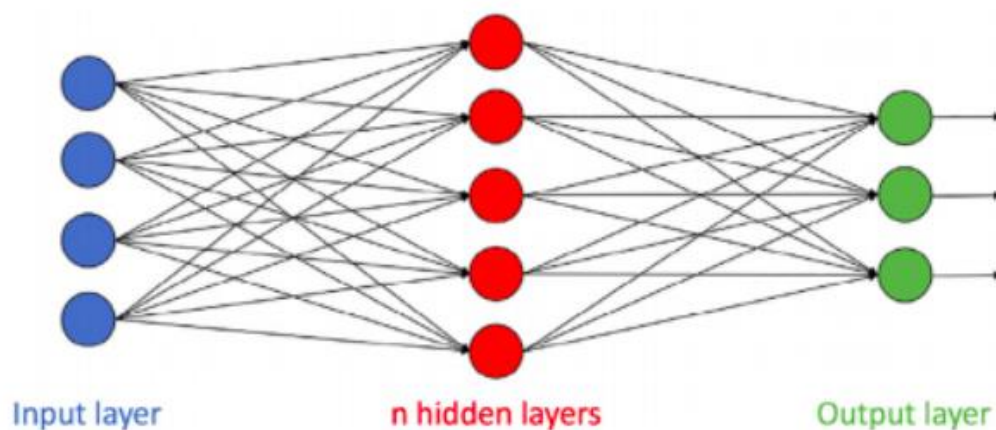
Avec lui apparaissent les notions d'input layer (entrée) et output layer (sortie), de poids et de fonction d'activation.



Deep Learning

Il s'agit d'une sous famille du machine learning. Le Deep learning ou "apprentissage profond" est un réseau de neurones composés de plusieurs couches avec notamment des couches cachées "hidden layer".

En imagerie, les réseaux de neurones les plus utilisés sont les CNN "Convolutional Neural Networks".



II APPLICATIONS ET ENJEUX

L'accès à de grands ensembles de données, la puissance croissante des ordinateurs et les avancées en matière d'algorithmes d'apprentissage ont permis de faire des pas de géant au chapitre du développement des applications d'intelligence artificielle.

Dans le domaine médical, l'IA trouve de nombreuses applications et beaucoup de projets sont en cours de développement.

L'intelligence artificielle ouvre de nouvelles perspectives particulièrement dans le domaine de l'imagerie où la croissance exponentielle des stocks de bases de données d'imageries numériques permet d'appliquer les algorithmes d'IA.

Les conséquences à la fois pour les patients et les médecins sont majeures.

L'intégration d'applications d'intelligence artificielle en radiologie au cours de la prochaine décennie devrait grandement améliorer la qualité, la valeur et la portée de la contribution de la radiologie aux soins des patients et à la santé de la population, en plus de révolutionner le travail des radiologues.

La radiologie diffère des autres applications de reconnaissance d'images dans le sens où un examen peut être composé de centaines d'images ce qui augmente considérablement la complexité des algorithmes de calculs requis.

Deux grandes questions doivent se poser quant à la place de l'IA : les résultats obtenus via l'IA sont-ils fiables et reproductibles ? L'IA apporte-t-elle des améliorations significatives par rapport aux méthodes actuelles ?

Se posent également des questions éthiques et réglementaires.

Un groupe de travail a été mis en place en octobre 2017 par la SFR (Société Française de Radiologie) en collaboration avec le CERF (Collège des Enseignants de Radiologie Française) afin de guider les radiologues dans l'intégration de ces nouvelles technologies.

Non seulement les radiologues doivent utiliser l'IA mais ils doivent aussi contribuer à l'élaboration et l'évaluation des outils d'IA.

III RECHERCHE, LOI et QUESTIONS ÉTHIQUES

La recherche en imagerie médicale pose des problèmes éthiques et déontologiques particuliers qui sont abordés par le comité français de bioéthique depuis 2017.

Les travaux menés sur l'IA reposent sur des bases de données. A ce titre la France a mis en œuvre le programme et règlement européens de protection des données.

Récemment en mai 2018 la loi française sur l'informatique et les libertés a été révisée pour prendre en compte les recherches utilisant des données.

La loi Jardé publiée en 2016 a été ensuite modifiée à plusieurs reprises. L'information du patient sur l'utilisation de ses données à des fins de recherche est indispensable.

La nouvelle loi autorise un processus de consentement global (consentement acquis une fois, à vie).

Un avis doit être demandé au CEREES (Comité d'Expertise pour les Recherches, les Etudes et les Evaluations dans le domaine de la Santé) qui doit fournir une réponse dans un délai d'un mois sur la méthodologie, le besoin de collecte de données, la pertinence des données collectées et de la qualité scientifique du projet.

L'autorisation doit ensuite être demandée à la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés).

La loi française n'exige pas l'approbation du comité d'éthique pour la recherche sur des données de santé personnelles. Toutes les données doivent toutes être désidentifiées via des processus complexes.

Les images médicales représentent un format spécifique de données pour lesquelles des précautions spécifiques doivent être prises. En effet le format DICOM apporte des renseignements sur : l'image, la technique, le centre d'imagerie et le patient qu'il faut supprimer.

IV DIX PRINCIPES DE L'IA EN RADIOLOGIE

Dix prises de position visant à régir l'utilisation et le développement des outils d'IA ont été créées par la communauté française de radiologie.

1- La reconnaissance de l'expertise radiologique française par les sociétés scientifiques françaises et internationales développant des outils d'IA doit être accompagnée d'un véritable contrat de collaboration et de recherche.

2 -Les radiologues ont un rôle indispensable à jouer dans la modification de l'architecture des bases de données, l'évaluation et la validation clinique des logiciels.

3- Les radiologues doivent être impliqués dès le départ dans l'organisation des données. En tant que garants des données et des bonnes pratiques cliniques, les radiologues doivent être intégrés dans une équipe médicale organisée.

4-L'organisation des soins radiologiques doit être centrée sur le patient. L'impact de la radiologie à court et moyen termes (classification, aide à la décision, etc.) devra être visible et la confidentialité des données des patients protégées.

5- Les outils d'IA devraient être utilisés en complément du processus d'étude « classique » par imagerie pour améliorer la qualité et la sécurité en radiologie (radiologie de précision pour optimiser la sensibilité, la spécificité, la reproductibilité et minimiser les erreurs)

6- Les industriels, les radiologues et les pouvoirs publics doivent mettre en place une dynamique d'innovation en accordant une attention particulière à la protection des données, aux principes éthiques et scientifiques et à la propriété des données de radiologie.

7-La création d'un fonds dédié au travail dans le domaine de l'IA et de la radiologie au cours des 10 prochaines années favoriserait le développement des outils industriels, de la recherche et de l'innovation.

8-Une organisation nationale des données dans un centre de données garantirait une gestion cohérente des images du patient, la qualité des données et la pertinence des études d'imagerie.

9- Une organisation régionale établirait des liens entre les centres de santé et permettrait de mener des expériences pilotes dans une ou plusieurs régions.

10- L'évaluation des organisations pour l'utilisation de logiciels d'IA repose sur le concept d'équipe médicale. Cette évaluation devrait être effectuée par des pairs, comme le recommande le gouvernement américain.

V APPLICATIONS

L'IA profitera aux quatre piliers du travail en radiologie :

- 1) Validation de la pertinence de la demande : l'IA optimisera les demandes d'études d'imagerie en tenant compte de la situation clinique et des recommandations.
- 2) Application de protocoles d'étude : suggestion par l'IA de protocoles d'acquisition en fonction de nombreux critères patient et examen.
- 3) Analyse et interprétation des images : avec une fonction de triage, de reconstruction d'images, la recherche de cas similaires dans le PACS.
- 4) Communiquer les résultats et assurer le suivi : gain de temps grâce à l'IA permettant de dégager du temps médecin.

La plupart des applications en radiologie sont axées sur une tâche spécifique.

Trois grands domaines d'activité peuvent être discernés, bien souvent intriqués :

- Détection de lésion ou de pathologie (nodule ou pas nodule par exemple)
- Classification et diagnostic (nodule bénin ou malin)
- Segmentation et la quantification (volume de ce nodule)

Une grande partie de la recherche s'est d'abord concentrée sur l'imagerie cardiothoracique et la sénologie mais aujourd'hui tous les domaines trouvent des applications.

Les CNN ont été largement suggérés dans les fonctions de classifications d'images.

VI RETOUR D'EXPÉRIENCE : PROJET SAIAD (Segmentation Automatisée par Intelligence Artificielle Distribuée)

Nous avons travaillé sur le développement d'une méthode informatique capable de construire automatiquement des représentations 3D de reins tumoraux chez l'enfant à partir d'images scanographiques.

La reconstruction 3D permet une modélisation des structures anatomiques et tumorales avant l'acte chirurgical dans le but d'anticiper les difficultés opératoires, d'évaluer le parenchyme rénal restant en cas de néphrectomie partielle afin de garantir le minimum de risque de maladie rénale chronique ou carcinologique pour le patient.

INTRODUCTION

Le néphroblastome (tumeur de Wilms) est la tumeur la plus fréquente chez l'enfant, on en découvre une centaine de nouveaux cas par an en France.

Cette tumeur peut être multifocale et bilatérale dans un contexte génétique, imposant alors une prise en charge conservatrice.

Le traitement chirurgical de référence est la néphrectomie totale (NT). Or il s'agit d'une tumeur de très bon pronostic, une néphrectomie partielle (NP), soumise aux critères de la SIOF (Société Internationale d'Oncologie Pédiatrique) peut être envisagée.

OBJECTIF

L'objectif de ce projet est d'élaborer un processus de segmentation du rein automatisé et de fournir une représentation 3D en utilisant les outils d'intelligence artificielle, où l'intervention humaine est la plus limitée possible, dans le but de:

- Planifier la phase pré opératoire
- Sélectionner les patients pouvant bénéficier d'une NP
- Communiquer avec l'enfant et ses parents

Le projet SAIAD est un projet FRANCO – SUISSE mettant en jeu plusieurs partenaires : CHRUB, FEMTO-ST, Covalia-Ido-in, EPFL Neuchâtel, CFI Neuchâtel.

MATERIEL ET METHODE

Inclusion

15 enfants ont été inclus, tous pris en charge au CHRU de Besançon pour un néphroblastome, de mars 2005 à septembre 2018. Chaque patient a bénéficié d'un examen scanographique disponible sur le PACS local.

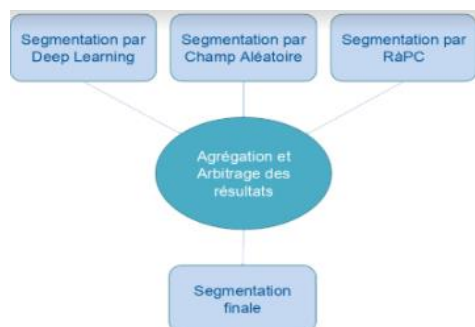
Les critères d'inclusion reposaient sur la qualité des examens permettant la segmentation manuelle avec un temps artériel, portal et pour quelque uns un temps tardif.

Segmentations manuelles

Elles ont été réalisées dans le but de constituer une base de données de clichés segmentés manuellement permettant aux algorithmes d'apprendre à reconnaître les structures anatomiques et à les extraire pour réaliser une reconstruction 3D.

Ces segmentations ont été réalisées en double aveugle par une équipe de radiologues pédiatres (1 senior et 1 junior) et une équipe de chirurgiens pédiatres via un logiciel spécialisé 3D Slicer. Les examens ont été pseudonymisés puis post traités par contourage 2D code couleur selon la structure anatomique.

Méthodes d'IA employées



1 - RaPC-RG : Raisonnement à Partir de Cas Couplé à l'Accroissement de Région

C'est la méthode choisie pour le rein tumoral qui agit selon un principe de "problème-solution". En effet, devant un nouveau problème, le modèle cherche des problèmes similaires dans la base de cas, qui présentent donc des solutions similaires.

S'ajoute à cela la notion d'accroissement de région où des « seeds » placés sur l'image à segmenter.

Ensuite, avec l'aide d'une phase d'adaptation, l'algorithme fait grossir la région jusqu'à ce que chaque pixel de l'image appartiennent à un seul organe.

2 - Deep Learning

C'est la méthode choisie pour la tumeur qui nécessite une importante base de données constituée de milliers d'images étiquetées et une phase d'entraînement.

Comme nous l'avons déjà précisé, les CNN (Convolutional Neural Networks, Réseaux de Neurones à Convolutions) sont les réseaux de neurones les plus utilisés en imagerie. Dans notre projet nous avons choisi le réseau FCN-8s.

Cependant nous ne bénéficions que d'un nombre limité de cas. La solution a alors été d'utiliser la technique du sur apprentissage sur les tranches segmentées manuellement selon la méthode OV2ASSION (Overlearning Vector for Valid Sparse SegmentatIOns) avec apparition de la notion de gap.

Fusion des segmentations

Cette étape consiste en la fusion des segmentations rein déformé – tumeur, avec la gestion des pixels en conflit.

Nous avons montré que le RaPC permet d'obtenir de meilleurs résultats que le CNN pour le rein pathologique. Or seules dix coupes d'un même patient segmentées

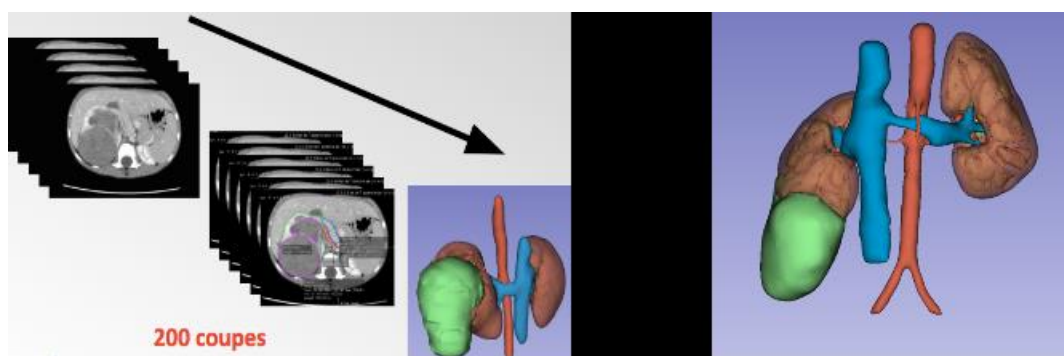
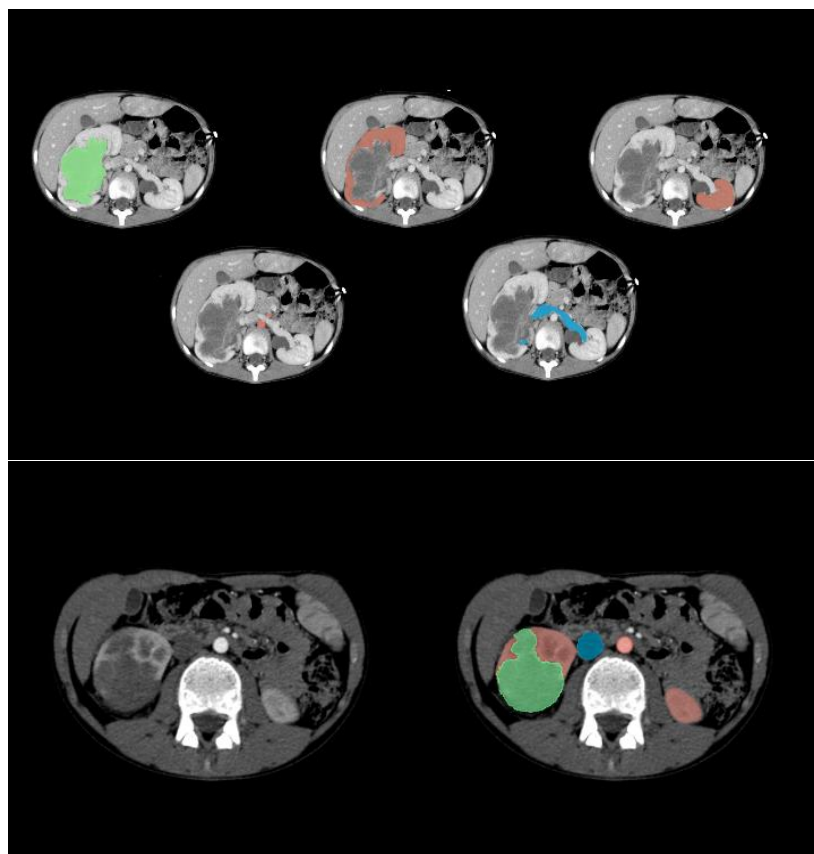
La fusion ne concerne donc que les segmentations obtenues par Deep Learning.

RÉSULTATS

Segmentations manuelles

Chaque cas a demandé une dizaine d'heures de travail.

Une comparaison inter observateurs a été calculée par indice de DICE (indicateur statistique qui mesure la similarité de deux échantillons). On obtient une moyenne de 0.865 toutes structures confondues



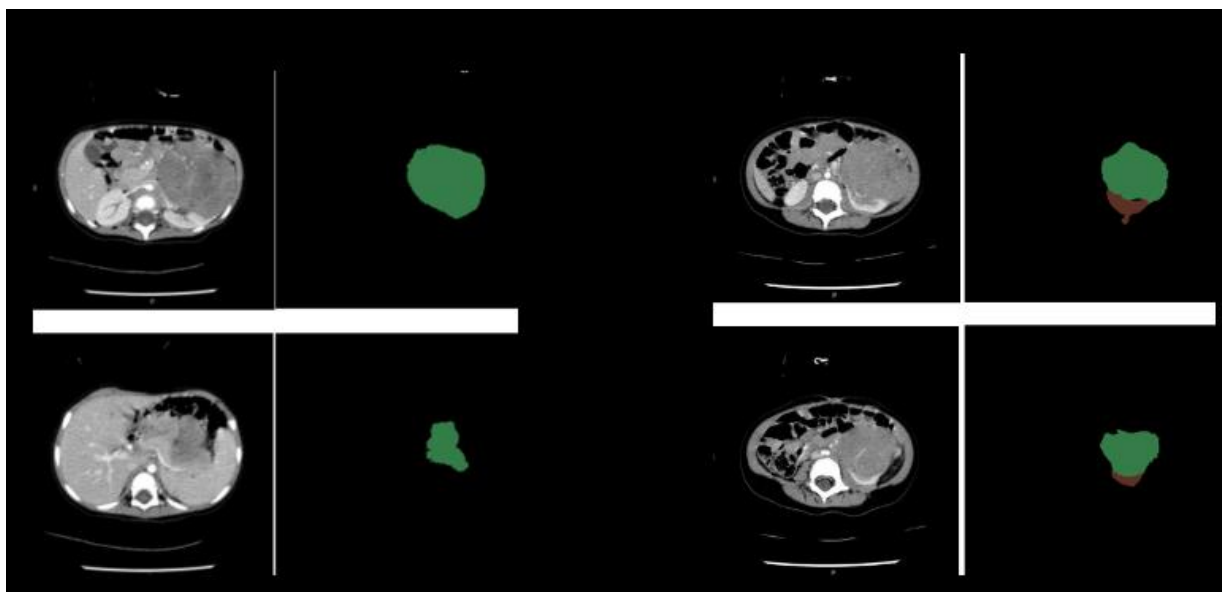
Evaluation du CNN selon la méthode OV2ASSION

Evaluation effectuée par calcul d'Indice de DICE et l'UI entre la vérité terrain (segmentation manuelle) et la segmentation obtenue.

Un gap optimal retenu est de 3 ce qui signifie que pour un cas, après 26% de segmentation manuelle, on obtient une segmentation complète et satisfaisante de la tumeur avec indice de DICE de 0,897 et un IU de 0,836.

Lorsqu'on étend cette méthode à 9 autres cas, l'indice de DICE moyen pour la tumeur est de 0,902 et de 0.794 pour le rein pathologique.

Fusion des segmentations par IA



DISCUSSION

La réalisation de segmentations manuelles est une tâche extrêmement chronophage, d'où l'intérêt de développer une méthode informatique capable de construire automatiquement des représentations 3D de reins tumoraux chez l'enfant à partir d'images scanographiques.

Les réseaux de neurones CNN ont été utilisés pour la segmentation de la tumeur mais nécessite un nombre massif de données.

Après segmentation manuelle de 26% des coupes de 9 scanners, on obtient un DICE moyen de 0,897

Dans l'idéal il faudrait une sélection des coupes les plus représentatives de la tumeur pour tendre vers une automatisation complète du processus.

BIBIOPHIE

- E Ganay C, Gillot D. Pour une intelligence artificielle maîtrisée, utile et démystifiée; 2017. [Internet]. 2017. Available from: <https://www.senat.fr/fileadmin/Fichiers/Images/opecst/quatre pages/OPECST rapport Intelligence artificielle infographie.pdf>.
- McBee MP, Awan OA, Colucci AT, Ghobadi CW, Kadom N, Kansagra AP, et al. Deep Learning in Radiology. *Acad Radiol*. 2018 Nov;25(11):1472–80.
- Haykin SS, Kosko B. Intelligent signal processing [Internet]. New York: IEEE Press; 2001 [cited 2019 Mar 20]. Available from: <http://ieeexplore.ieee.org/xpl/bkabstractplus.jsp?bkn=5265588>
- Artificial intelligence and medical imaging 2018: French Radiology Community white paper. *Diagn Interv Imaging*. 2018 Nov;99(11):727–42.
- Noh H, Hong S, Han B. Learning Deconvolution Network for Semantic Segmentation. In: 2015 IEEE International Conference on Computer Vision (ICCV) [Internet]. Santiago, Chile: IEEE; 2015 [cited 2019 Mar 20]. p. 1520–Available from: <http://ieeexplore.ieee.org/document/7410535/>
- Ronneberger O, Fischer P, Brox T. U-Net: Convolutional Networks for Biomedical Image Segmentation. In: Navab N, Hornegger J, Wells WM, Frangi AF, editors. *Medical Image Computing and Computer-Assisted Intervention – MICCAI 2015* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2015 [cited 2019 Mar 20]. p. 234–41. Available from: http://link.springer.com/10.1007/978-3-319-24574-4_28
- Milletari F, Navab N, Ahmadi S-A. V-Net: Fully Convolutional Neural Networks for Volumetric Medical Image Segmentation. In: 2016 Fourth International Conference on 3D Vision (3DV) [Internet]. Stanford, CA, USA: IEEE; 2016 [cited 2019 Mar 20]. p. 565–71. Available from: <http://ieeexplore.ieee.org/document/7785132/>
- J Launchbury. A darpa perspective on artificial intelligence [Internet]. 2017. Available from: DARPAtv
- Commission National Informatique et Libertés (CNIL). Comment permettre à l'homme de garder la main? Les enjeux éthiques des algorithmes et de l'intelligence artificielle; 2017. [Internet]. Available from: https://www.cnil.fr/sites/default/files/atoms/files/cnil_rapport_garder_la_main_web.pdf
- Bluemke DA. Radiology in 2018 : Are You Working with AI or Being Replaced by AI? *Radiology*. 2018 May;287(2):365–6.
- Principes généraux relatifs aux recherches impliquant la personne humaine; [Internet]. 2016. Available from: <https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?idArticle=LEGIARTI000032722870&idSectionTA=LEGISCTA000032722874&cidTexte=LEGITEXT000006072665&dateTexte=20180617>
- Channin DS, Mongkolwat P, Kleper V, Rubin DL. The Annotation and Image Mark-up Project. *Radiology*. 2009 Dec;253(3):590–2.
- Référentiel métier et compétences du médecin radiologue [Internet]. 2010. Available from: <http://www.sfrnet.org/sfr/presse/1actu/news.phtml?id=rc%2Forg%2Fsfrnet%2Fnws%2FNews%2F2012%2F20120207-131615-718>
- Tricard T, Lacreuse I, Louis V, Schneider A, Chaussy Y, Soler L, et al. Néphrectomie partielle pour tumeur de Wilms unilatérale chez l'enfant : est-ce pertinent ? *Arch Pédiatrie*. 2017 Jul;24(7):650–8.
- Linni K, Urban C, Lackner H, Hallwarth ME. Nephron-sparing procedures in 11 patients with Wilms' tumor. *Pediatr Surg Int*. 2003 Aug 1;19(6):457–62.
- Henriet J, Leni P-E, Laurent R, Salomon M. Case-Based Reasoning adaptation of numerical representations of human organs by interpolation. *Expert Syst Appl*. 2014 Feb;41(2):260–6.

TRAUMATISME CRÂNIEN CHEZ L'ENFANT ET INDICATIONS DE L'IMAGERIE CÉRÉBRALE.

T. Lecarpentier (1), S. Loschi (1), R. Guedj (1,2)

1. Service des urgences pédiatriques médico-chirurgicales, Hôpital Armand Trousseau, Paris
2. Sorbonne Université, Paris, France.

Les traumatismes constituent la première cause de décès et de déficit neurologique chez l'enfant (Peden, World report on child injury prevention, World Health Organization, 2008), les traumatismes crâniens (TC) étant les plus fréquents.

Aux Etats-Unis, le TC chez l'enfant de moins de 18 ans est à l'origine de 600 000 consultations aux urgences, 60 000 hospitalisations et 7 400 décès chaque année (Langlois, National Center For Injury Prevention and Control, 2006 et 2008).

Dans le cadre du TC, l'enfant présente une plus grande fragilité comparativement à l'adulte en raison de spécificités anatomiques et physiologiques.

Le TC mineur de l'enfant est défini par un Glasgow Coma Score (GCS) pédiatrique supérieur ou égal à 13. Bien qu'ils soient qualifiés de « mineurs » ou « légers », les traumatismes crâniens peuvent être associés à des complications majeures. Ainsi, 6 à 30% des enfants de moins de 2 ans avec un TC ont une fracture du crâne (Greenes *et al.*, 1999 ; Schunk *et al.*, 1996 ; Quayle *et al.*, 1997 ; Gruskin *et al.*, 1999 ; Stewart *et al.*, 1993). Or, le risque de survenue d'un hématome intra-crânien est 12 fois plus élevé en cas de fracture du crâne (Shane *et al.*, 1997 ; Hofman *et al.*, 2000).

De plus, les fractures du crâne peuvent également se compliquer de kystes leptoméningés (Guler *et al.*, 2015) et de fractures évolutives (Ersahin *et al.*, 2000). De plus, une étude a montré la persistance d'un syndrome post commotionnel chez 12% des enfants ayant consulté dans un service d'urgence pour TC mineur, plus de 3 mois après la survenue du traumatisme (Barlow *et al.*, 2015).

Le TC étant un motif fréquent de consultation et d'inquiétude parentale, le médecin doit souvent se poser la question de la réalisation de l'imagerie cérébrale. La tomodensitométrie cérébrale (TDMc) est l'examen de référence en cas de suspicion de lésion intracrânienne (LIC), plus accessible que

l'IRM cérébrale et plus rapide. Elle permet l'identification précoce des LIC et guide leur prise en charge. Elle réduit le taux d'admission si elle ne retrouve aucune anomalie (Pickering *et al.*, 2011).

Cependant, la fréquence des consultations pour TC léger et la plus grande accessibilité aux examens d'imagerie, ont mené au fil des années à l'augmentation de la prescription de TDMc. Ainsi, au sein des services canadiens d'urgences pédiatriques, le recours à la TDMc dans le TC de l'enfant est passé de 15% en 1995 à 53% en 2005 (National Center for Health Statistics Centers for Disease Control and Prevention 1995 et 2005 ; Klassen *et al.*, 2000 ; Osmond *et al.*, 2010).

Cette observation, représentative d'une tendance générale dans les pays développés, relève de phénomènes multifactoriels notamment d'une plus grande accessibilité aux soins en général, particulièrement aux examens d'imagerie ainsi que d'une obligation de moyen sous tendue par une dimension médico-légale.

Pour autant, seulement 4 à 7% des TDMc réalisées dans cette indication retrouvent une LIC

et seulement 0,5% nécessitent une intervention neurochirurgicale urgente (Klassen *et al.*, 2000 ; Davis *et al.*, 1994).

De plus, la TDMc n'est pas sans effets secondaires néfastes notamment chez l'enfant, plus sensibles aux lésions cellulaires radio induites (Brenner *et al.*, 2007). Par ailleurs, chez le jeune enfant, il n'est pas rare que la réalisation de la TDMc impose l'administration de traitements à visée sédatrice, non dénués de risques associés et d'effets secondaires (Connors *et al.*, 1999 ; Hoyle *et al.*, 2014).

Devant une pathologie fréquente, aux complications rares, on comprend l'intérêt pour mettre au point des outils diagnostiques guidant les praticiens dans la décision de recourir ou non à la TDMc en urgence.

Plusieurs études de grande envergure réalisées au Royaume-Uni et aux Etats Unis se sont attachées à établir des critères prédictifs de LIC post traumatiques afin d'identifier les enfants nécessitant une TDMc en urgence (Dunning *et al.*, 2006). C'est dans ce cadre qu'une nouvelle étude de cohorte, prospective, multicentrique, américaine, publiée en 2009, (Kupperman *et al.*, 2009) réalisée pour le Pediatric Emergency Care Applied Research Network (PECARN), a inclus 42 412 patients de moins de 18 ans consultant dans l'un des 25 centres hospitaliers participant à l'étude entre 2004 et 2006. L'objectif était d'identifier les patients à très faible risque de lésions intracrâniennes cliniquement sévères (LICcs) pour qui une TDMc n'était pas indiquée. Concernant les critères de réalisation d'une TDMc chez un enfant de moins de 2 ans, l'étude révèle une valeur prédictive négative de 100% (IC95% 99,7% à 100%) et une sensibilité de 100% (IC95% de 86,3% à 100%). Concernant les critères

de réalisation d'une TDMc chez un enfant de plus de 2 ans, l'étude retrouve une valeur prédictive négative de 99,95% (IC95% de 99,81% à 99,99%) et une sensibilité de 96,8% (IC95% de 89% à 99,6%).

Depuis 2012, la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) et depuis 2014 pour la Société Française de Pédiatrie (SFP) (Lorton, 2014) recommandent l'utilisation des critères figurant dans l'étude PECARN pour la prise en charge diagnostique du TC de l'enfant. Il faut évidemment tenir compte des difficultés rencontrées avec les difficultés liées à la fiabilité de l'interrogatoire, les circonstances du TC, l'expertise antérieure du praticien.

Ces recommandations dépendent de l'âge en séparant les indications pour les enfants de plus ou moins de 2 ans.

Pour les nourrissons de moins de 2 ans (figure 1) :

La TDMc est systématiquement réalisée chez les enfants ayant un haut risque de LICCs. Ces critères sont un score de Glasgow ≤ 14 ou des signes cliniques d'embarrure.

En l'absence de critères de haut risque, il faut rechercher des critères de risques intermédiaires de LICCs : hématome du scalp non frontal ou perte de connaissance ≥ 5 secondes ou mécanisme lésionnel sévère (accident de la voie publique automobile si passager éjecté du véhicule, si décès d'un autre passager, si tonneaux du véhicule, si victime piéton ou cycliste non casquée ; chute d'une hauteur $> 0,9$ m ; TC par objet à forte cinétique) ou comportement anormal selon les parents. En présence de l'un de ces facteurs se pose la question de la réalisation d'une TDMc ou d'une surveillance hospitalière de quelques heures avec une surveillance rapprochée. S'il y a une association de plusieurs de ces facteurs ou une aggravation clinique ou un âge < 3 mois, la TDMc est recommandée sinon une surveillance hospitalière de quelques heures doit être recommandée avec une surveillance rapprochée.

Si l'on ne retrouve aucun des critères de haut risque ou de risque intermédiaire de LICCs, la TDMc n'est pas recommandée.

Pour les enfants de 2 ans et plus (figure 2) : les facteurs de haut risque de LICCs sont un score de Glasgow ≤ 14 ou des signes cliniques d'une lésion de la base du crâne (hématome rétroauriculaire ou péri-orbitaire, d'un hémotympan, d'une rhinorrhée ou otorrhée de liquide cébrospinal). Devant l'un de ces critères la TDMc est recommandée.

En l'absence de ces critères de haut risque, il faut rechercher des facteurs de risque intermédiaire de LICCs qui sont la notion d'une perte de connaissance ou de vomissement(s) ou de céphalées importantes ou de mécanisme lésionnel sévère (accident de la voie publique automobile si passager éjecté du véhicule, si décès d'un autre passager, si tonneaux du véhicule, si victime piéton ou cycliste non casquée ; chute d'une hauteur > 1,5 m ; TC par objet à forte cinétique). Si l'un de ces critères est présent l'enfant doit bénéficier d'une surveillance hospitalière. La TDMc est recommandée en cas d'association de plusieurs de ces facteurs ou d'aggravation au cours de la surveillance.

Si l'enfant ne présente aucun facteur de haut risque ou de risque intermédiaire de LICCs, la TDMc n'est pas recommandée.

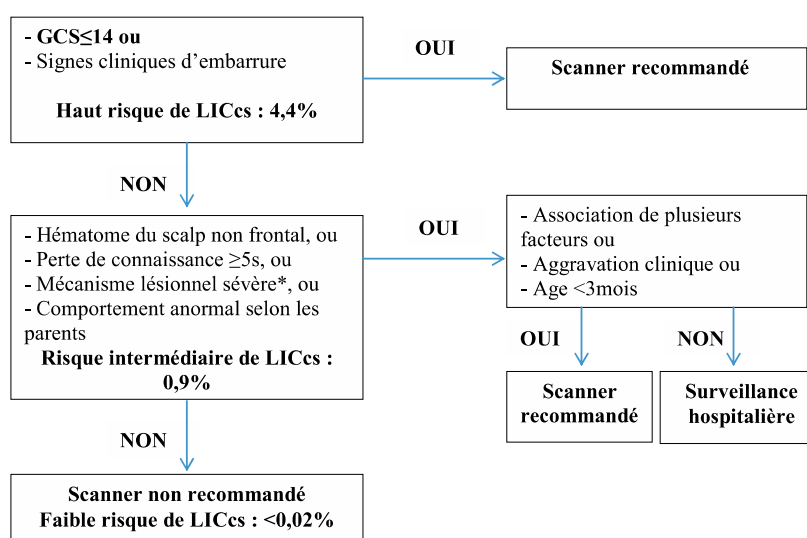
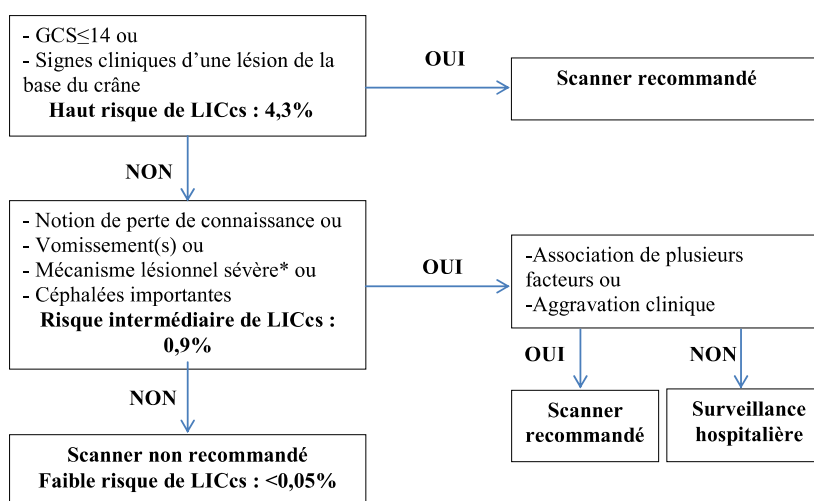


Figure 1 : Règle de décision dans la prescription d' une TDMc chez un enfant < 2 ans (Lorton, 2014). LICCs : lésions intracrâniennes cliniquement sévères ; GCS : score de Glasgow



* **Mécanisme lésionnel sévère :**

- AVP automobile si passager éjecté du véhicule, si décès d'un autre passager, si tonneaux du véhicule, si victime piéton ou cycliste non casquée
- Chute d'une hauteur > 0,9m si < 2 ans ou > 1,5m si ≥ 2 ans
- TC par objet à forte cinétique

Figure 2 : Règle de décision clinique dans la prescription d' une TDMc chez un enfant de 2 ans et plus (Lorton, 2014). LICcs : lésions intracrâniennes cliniquement sévères ; TC : traumatisme crânien ; GCS : score de Glasgow ; AVP : accident de la voie publique.

En dehors de la règle de décision clinique issue de l'étude PECARN, les autres indications pour la réalisation d'une TDMc dans un TC sont les vomissements et céphalées au-delà de 12 heures après le TC ou s'il existe une suspicion de maltraitance.

L'une des nouvelles options pour limiter le nombre de TDMc en cas de TC est l'utilisation du dosage de la protéine S100B (Oris, 2018). Ce biomarqueur est déjà utilisé chez l'adulte dans la prise en charge des TC sévères et modérés permettant une diminution de 30 % du taux de TDMc (Biberthaler, 2006). La protéine S100B est une protéine de liaison du calcium située dans les cellules gliales. En cas de lésions cérébrales, cette protéine est relarguée dans la circulation sanguine (Berger, 2002). Elle est éliminée par les reins. Sa demi-vie en cas de LIC est courte et elle doit donc être dosée rapidement après le TC. Le délai maximal varie entre 3 et 6 heures après le TC selon les études. Les études menées chez l'enfant montrent une diminution du nombre de TDMc en cas de LIC en intégrant le dosage de la protéine S100B à la règle de décision clinique de PECARN (Simmon Pimmel, 2015). Cependant, des études prospectives multicentriques pédiatriques doivent être réalisées avant de pouvoir utiliser la protéine S100B en pratique courante.

La prise en charge des TC a été améliorée par le développement des règles de décision clinique notamment en prenant l'option de la surveillance hospitalière versus la TDMc. L'intégration du dosage de la protéine S100B dans les règles de décision clinique pourrait encore diminuer les indications de l'imagerie et ainsi améliorer la prise en charge des enfants ayant eu un TC.

Bibliographie

1. Barlow KM, Crawford S, Brooks BL, Turley B, Mikrogianakis A. The Incidence of Postconcussion Syndrome Remains Stable Following Mild Traumatic Brain Injury in Children. *Pediatr Neurol.* 2015;53(6):491-7.
2. Berger RP, Pierce MC, Wisniewski SR, et al. Neuron-specific enolase and S100B in cerebrospinal fluid after severe traumatic brain injury in infants and children. *Pediatrics* 2002;109:E3
3. Biberthaler P, Linsenmeier U, Pfeifer KJ, Kroetz M, Mussack T, Kanz KG, Hoecherl EF, et al. Serum S-100B concentration provides additional information for the indication of computed tomography in patients after minor head injury: a prospective multicenter study. *Shock.* 2006 May;25(5):446-53
4. Brenner DJ, Hall EJ. Computed tomography--an increasing source of radiation exposure. *N Engl J Med.* 2007;357(22):2277-84.
5. Connors GP, Sacks WK, Leahey NF. Variations in sedating uncooperative, stable children for post-traumatic head CT. *Pediatr Emerg Care.* 1999;15(4):241-4.
6. Davis RL, Mullen N, Makela M, Taylor JA, Cohen W, Rivara FP. Cranial computed tomography scans in children after minimal head injury with loss of consciousness. *Ann Emerg Med.* 1994;24(4):640-5.
7. Dunning J, Daly JP, Lomas JP, Lecky F, Batchelor J, Mackway-Jones K, et al. Derivation of the children's head injury algorithm for the prediction of important clinical events decision rule for head injury in children. *Arch Dis Child.* 2006;91(11):885-91.
8. Ersahin Y, Gulmen V, Palali I, Mutluer S. Growing skull fractures (cranio-cerebral erosion). *Neurosurg Rev.* 2000;23(3):139-44.
9. Greenes DS, Schutzman SA. Clinical indicators of intracranial injury in head-injured infants. *Pediatrics.* 1999;104(4 Pt 1):861-7.
10. Gruskin KD, Schutzman SA. Head trauma in children younger than 2 years: are there predictors for complications? *Arch Pediatr Adolesc Med.* 1999;153(1):15-20.
11. Guler I, Buyukterzi M, Oner O, Tolu I. Post-traumatic leptomeningeal cyst in a child: computed tomography and magnetic resonance imaging findings. *J Emerg Med.* 2015;48(5):e121-2.
12. Hofman PA, Nelemans P, Kemerink GJ, Wilmsink JT. Value of radiological diagnosis of skull fracture in the management of mild head injury: meta-analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2000;68(4):416-22.
13. Hoyle JD, Jr., Callahan JM, Badawy M, Powell E, Jacobs E, Gerardi M, et al. Pharmacological sedation for cranial computed tomography in children after minor blunt head trauma. *Pediatr Emerg Care.* 2014;30(1):1-7.
14. Klassen TP, Reed MH, Stiell IG, Nijssen-Jordan C, Tenenbein M, Joubert G, et al. Variation in utilization of computed tomography scanning for the investigation of minor head trauma in children: a Canadian experience. *Acad Emerg Med.* 2000;7(7):739-44.
15. Jehlé E, Honnart D, Gras-Leguen C, et al. Traumatisme crânien léger (score de Glasgow de 13 à 15) : triage, évaluation, examens complémentaires et prise en charge précoce chez le nouveau-né, l'enfant et l'adulte. *Ann Fr Med Urgence* 2012 ; 2 :199–214.
16. Kuppermann N, Holmes JF, Dayan PS, Hoyle JD, Jr., Atabaki SM, Holubkov R, et al. Identification of children at very low risk of clinically-important brain injuries after head trauma: a prospective cohort study. *Lancet.* 2009;374(9696):1160-70.
17. Lorton F, Levieux K, Vrignaud B, Hamel O, Jehlé E, Hamel A, Gras-Leguen C et le groupe de réanimation et urgences pédiatriques, *Archives de pédiatrie* 2014; 21 : 790-796
18. Osmond MH, Klassen TP, Wells GA, Correll R, Jarvis A, Joubert G, et al. CATCH: a clinical decision rule for the use of computed tomography in children with minor head injury. *CMAJ.* 2010;182(4):341-8.
19. Oris C, Pereira B, Durif J, Simon-Pimmel J, Castellani C et al The Biomarker S100B and Mild Traumatic Brain Injury: A Meta-analysis *Pediatrics* June 2018, 141 (6)

20. Pearce MS, Salotti JA, Little MP, McHugh K, Lee C, Kim KP, et al. Radiation exposure from CT scans in childhood and subsequent risk of leukaemia and brain tumours: a retrospective cohort study. *Lancet*. 2012;380(9840):499-505.
21. Pickering A, Harnan S, Fitzgerald P, Pandor A, Goodacre S. Clinical decision rules for children with minor head injury: a systematic review. *Arch Dis Child*. 2011;96(5):414-21.
22. Quayle KS, Jaffe DM, Kuppermann N, Kaufman BA, Lee BC, Park TS, et al. Diagnostic testing for acute head injury in children: when are head computed tomography and skull radiographs indicated? *Pediatrics*. 1997;99(5):E11.
23. Schunk JE, Rodgers JD, Woodward GA. The utility of head computed tomographic scanning in pediatric patients with normal neurologic examination in the emergency department. *Pediatr Emerg Care*. 1996;12(3):160-5.
24. Shane SA, Fuchs SM. Skull fractures in infants and predictors of associated intracranial injury. *Pediatr Emerg Care*. 1997;13(3):198-203.
25. Simon-Pimmel J¹, Lorton F, Guiziou N, Levieux K, Vrignaud B, Masson D, Dupas B, Gras-Leguen C. Serum S100 β Neuroprotein Reduces Use of Cranial Computed Tomography in Children After Minor Head Trauma. *Shock*. 2015 Nov;44(5):410-6.
26. Stewart G, Meert K, Rosenberg N. Trauma in infants less than three months of age. *Pediatr Emerg Care*. 1993;9(4):199-201.

CYSTOGRAPHIE RETROGRADE, CYSTOGRAPHIE SUS PUBIENNE OU CYSTOSONOGRAPHIE : QUE FAIRE EN 2020 ?

M. LENOIR, E. LACROIX, J. BEHR, P. MANZONI

Les pathologies de l'arbre urinaire sont très fréquentes et leur prise en charge nécessite des examens complémentaires d'imagerie.

L'échographie réno-vésicale est l'examen de première intention.

En deuxième intention, l'opacification de la vessie est indiquée (1-2) pour la recherche et la gradation du reflux vésico-urétéral associée à l'étude per mictionnelle pour l'analyse de l'urètre. Elle est suivie d'une étude mictionnelle systématique, excepté en cas d'opposition de l'enfant à réaliser une miction en cours d'examen.

L'opacification vésicale est une technique largement maîtrisée par les radio-pédiatres et radiologues, et chacun a personnalisé l'urétro-cystographie rétrograde et mictionnelle à partir de son expérience. Les différentes publications soulignent l'hétérogénéité des pratiques mise en évidence à l'occasion d'étude sur la prise en charge des infections urinaires en fonction de la cystographie rétrograde. D Frimberger (9-10) rapporte un travail collégial de l'Académie Américaine de Pédiatrie avec leurs sections uro-pédiatriques et radio-pédiatriques élabore des recommandations pour une standardisation du protocole d'examen. L'objectif étant de pouvoir recueillir dans le compte rendu, les éléments qui permettront aux cliniciens de définir la prise en charge optimale des enfants, médicale ou chirurgicale.

L'extrapolation de cette publication est applicable quelle que soit la technique employée.

Parmi ces 3 possibilités techniques, la cystographie rétrograde est l'examen le plus réalisé.

En cas d'échec ou de contre indication du cathétérisme, une cystographie sus pubienne est réalisée.

Dans les années 2000, la technique de la cystosonographie a été développée (5-8). Cette technique non irradiante, alternative à la cystographie rétrograde, a vu son développement stoppé en France suite au retrait du marché du produit de contraste échographique de première génération utilisé (Léovist®). Le développement s'est poursuivi en Grèce, Italie, Allemagne et Pologne avec le produit de contraste de deuxième génération (SonoVue®). Ce produit commercialisé en France depuis 2001, a obtenu une extension de son autorisation de mise sur le marché pour la recherche de reflux chez l'enfant en juin 2018. Cette technique est donc de nouveau disponible.

LES INDICATIONS DES OPACIFICATIONS VESICALES SELON LES TECHNIQUES

Les indications de la cystographie rétrograde (CGR) sont les plus étendues.

- Infection urinaires entre 2 et 24 mois.
- □Hydronéphrose et/ou megauretère
- Anomalies échographiques (hydronéphrose, épaissement urothélial, cicatrices) après la 1ère infection urinaire, surtout si fébrile ou à germe autre que Escherichia coli, chez l'enfant
- Infections urinaires à répétition chez l'enfant
- Malformations du tractus urinaire de diagnostic prénatal
- Troubles mictionnels, vessie neurologique
- Incontinence urinaire
- Obstacle sous vésical
- Evaluation post-opératoire du tractus urinaire
- Dysurie
- Hématurie
- Traumatisme

Concernant, la cystographie sus pubienne (CSP),

- la plupart des équipes la réserve aux échecs du cathétérisme rétrograde
- et aux traumatismes.

Pour la cystosonographie (CSG), actuellement on retient

- Reflux vésico urétéral
- Pathologie de l'urèthre.

COMPARAISON DES TECHNIQUES

Irradiation

L'optimisation d'une opacification vésicale inclut la réduction des doses d'irradiation en respectant le principe ALARA. Elle est maximale avec la cystosonographie.

Lors de la période d'apprentissage, différents protocoles sont possibles.

Lors d'examens réalisés à Besançon ou à Lille, le produit de contraste échographique était directement ajouté au produit de contraste iodé afin de réaliser simultanément les 2 études (0,5 mL dans un flacon de 250 cc de produit de contraste iodé) . L'équipe Lilloise a objectivé un bénéfice chiffré avec une réduction de moitié de la dose d'irradiation par comparaison aux doses de références pour ce type d'examen. Cette méthode implique d'adapter la contention afin de laisser accessible les régions vésicale, rénales et urétérales des nourrissons ou nouveau-nés, pour permettre l'étude échographique.

Veldhoen S et al. (24) met en garde lors d'une étude réalisée sur des fantômes contre le risque de faux négatif secondaire au mélange des 2 produits. Cela est dû à la différence de densité des produits de contraste iodé hydrosoluble, (qui sera déclive) et échographique, gazeux (surnageant), pouvant empêcher la détection des reflux du fait du siège postérieur des méats urétraux. Cette étude sur fantôme avait été menée suite à une observation in vivo détaillée dans l'article d'un enfant dont la cystosonographie avait été faussement négative, réalisée au décours d'une urographie intra veineuse, avec objectivation de niveau liquide-liquide intravésical.

Une autre observation de Colleran et al (21) rapporte un faux négatif d'urosonographie, chez un nourrisson de 9 mois, pour laquelle l'examen était réalisé immédiatement après une cystographie rétrograde et mictionnelle, révélant un reflux unilatéral de grade II mais avec un résidu post mictionnel.

Nous proposons donc soit le mélange des 2 produits, soit la réalisation dans un premier temps de l'échosonographie suivi par l'urétrocystographie rétrograde et mictionnelle.

TECHNIQUE	Irradiation ALARA	Sédation	Contention	Spécificités
CGR	+	+/-	+/-	ASP
CSP	+	+/-	+/-	ASP
CSG	-	+/-	-/+	Echographie

Sédation

La prise en charge dans une structure dédiée à l'enfant permet de ne pas recourir à une sédation grâce à un personnel spécialisée dans la prise en charge de l'enfant. Le plus souvent, on recommande la présence parentale hormis si cela n'est pas leur souhait.

Dans certaines situations d'anxiété, si les alternatives moins invasives ne sont pas disponibles ou inefficaces, une sédation médicamenteuse est possible mais elle n'est pas recommandée.

Un entretien préalable avec explication du geste, éventuellement sous forme de jeu, peut être proposée, ou la réalisation du geste sous hypnose conversationnelle.

Le midazolam (Hypnovel®) est une des molécules utilisées.

Il est important de ne pas employer des molécules susceptibles de gêner la miction.

Le MEOPA est parfois employé.

En cas de cathétérisme sus pubien, l'utilisation de crème anesthésiante pour anesthésie locale est toujours indiquée. L'adjonction du MEOPA est possible.

Lorsque l'examen est de réalisation difficile, M Piskunowicz et D Swieton (23) ont objectivé une destruction prématurée des microbulles.

Contention

La contention sera adaptée à l'âge de l'enfant et au type d'examen. L'utilisation de sangles, sac de sable, bandes Velpeau, planche de plexiglas ou autre système est à l'appréciation de chaque équipe avec pour objectifs la limitation de la durée d'examen et des flous cinétiques, notamment lors des études avec changement de position. Elle permet aussi de sécuriser la réalisation de la procédures en évitant la mobilisation du cathéter sus pubien pour les remplissages itératifs ou le retrait accidentel de la sonde urétrale (en l'absence de ballonnet) pour les remplissages itératifs.

Spécificités

L'ASP permet une étude globale osseuse et permet de détecter à l'étage pelvien des éventuels antécédents traumatiques, ainsi qu'une malformation rachidienne (dysraphisme) ou des calcifications ou une éventuelle constipation associée.

L'Echographie mode B réalisée en début de procédure permettra de préciser la dilatation des cavités urétéro-pyélocalicielles immédiatement avant le geste et leurs modifications en cours d'examen. C'est une sémiologie supplémentaire.

REALISATION, POINTS CLES et SPECIFICITES

Produit de contraste (si possible, chauffage du produit injecté à 37° environ)

Choix

Produit de contraste hydrosoluble à faible concentration en iode (120 à 150 mg d'iode par mL)(Exemple Telebrix 12 ; Radioselectan 300

Produit de contraste échographique (2‰)

soit 0,5 mL d'hexafluorure de soufre dans 250 mL de sérum physiologique

Quantité

Evaluation préalable du volume nécessaire selon la capacité vésicale théorique déterminée selon l'âge ou le poids de l'enfant, ainsi que pour les nourrissons, la nécessité de 3 remplissages.

Quelques point clés du protocole de cystosonographie

Voie rétrograde

Toilette locale au savon puis avec une solution antiseptique type DAKIN non stérile puis stérile.

Un gel de Xylocaine stérile est utilisé chez le garçon , placé dans la fossette naviculaire ou pour lubrifier la sonde.

Choix de la sonde, type et taille

La taille de la sonde est choisie selon l'âge du patient. Pour les nouveau-nés, une sonde de 4 à 6 Fr, puis de 6 à 8 Fr pour les nourrissons. Chez l'enfant, une sonde de 10 à 12 Fr et de 14 Fr pour les adolescents. La sonde peut être droite, coudée ou à ballonnet de type Foley en veillant à ne pas laisser le ballonnet se loger dans le col vésical gênant la miction. Une sonde à ballonnet ou sonde droite peuvent être employée.

Capacité vésicale théorique	
Age du patient	Formules utilisables
< 2 ans	Poids(kg) * 7
2 à 14 ans	(Age (année) + 1)*30 mL
> 14 ans	500 mL
Autres formules	
formule de Koff : $V \text{ (mL)} = (\text{âge}(a) + 2) * 30$	
Choix de la taille sonde	
Age du patient (années)	Taille des cathéters (FRENCH)

Nouveau né	4-6
Nourrisson	6-8
Enfant pré pubère	8-12
Adolescent	14

Autres points

L'injection sera hydrostatique à 0.80 à 1 m au dessus du lit d'examen. (et non manuelle)

ECBU au maximum 5 jours avant ou per procédure pour certain

Acquisitions 3D ou 4D pour certains.

Les **effets secondaires** de la procédure peuvent être une hématurie, dysurie, une rétention d'urines ou une pollakiurie, résolutive en 12 heures.

Les complications de la cystosonographie

Le sondage de l'urètre peut se compliquer d'hématurie, d'un faux chenal, d'une perforation de l'urètre, s'une sténose, d'un paraphimosis en cas de décalotage prolongé.

Un remplissage excessif peut être compliqué d'une rupture vésicale, exceptionnel chez un patient non porteur de vessie neurologique.

Ces gestes peuvent aboutir à une infection iatrogène.

RESULTATS et COMPTE RENDU

Tout radiologue pédiatre analyse de façon rigoureuse le tractus urinaire.

Cette grille de lecture sera destinée aux internes.

VESSIE

Forme et contour

Image d'addition, trabéculations

Capacité vésicale maximale (Volume lors de la miction)

Estimation du résidu post mictionnel
Evaluation du résidu voire sondage si nécessaire
Apparence et position du col vésical
Volume et apparition du reflux
Situations particulières
Volume vésical associé à un inconfort
Volume vésical et jet franc

REFLUX VESICO URETERAL

Latéralité D/G
Volume de remplissage lors du reflux
Caractère Actif ou passif
Grade selon la classification internationale (20)
Insertion des uretères
normale ou ectopique ou bifide
proche ou dans un diverticule

VIDANGE VESICALE

Volume
Morphologie du col vésical en permictionnel
Résidu post mictionnel

URETHRE

Reflux dans les canaux éjaculateurs
Dilatation
Valves
Sténose et siège
Région du sphincter externe

Conclusion

La cystographie rétrograde est l'examen dont les indications sont les plus larges mais en cas d'échec du cathétérisme ou d'antécédents traumatiques ou de suspicion de sténose urétrale, il doit être substitué par la cystographie sus pubienne. Aussi, pour les recherches ou suivis de reflux ou de pathologies urétrales, du fait du caractère non irradiant, il devrait être substitué par la cystosonographie.

REFERENCES

1. Johnin K, Kobayashi K, Tsuru T, Yoshida T, Kageyama S, Kawauchi A. Pediatric voiding cystourethrography: An essential examination for urologists but a terrible experience for children. *Int J Urol*. 2019;26(2):160–171.
2. Kobayashi Y, Mishina H, Michihata N, Miyasaka M, Takayama JI. Indication for voiding cystourethrography during first urinary tract infection. *Pediatr Int*. 2019;61(6):595–600. doi:10.1111/ped.13835
3. Arlen AM, Cooper CS. New trends in voiding cystourethrography and vesicoureteral reflux: Who, when and how?. *Int J Urol*. 2019;26(4):440–445. doi:10.1111/iju.13915
4. Lellig E, Apfelbeck M, Straub J, et al. Harnwegsinfekte bei Kindern [Urinary tract infections in children]. *Urologe A*. 2017;56(2):247–262. doi:10.1007/s00120-016-0316-x
5. Bosio M. Cystosonography with echocontrast : a new imaging modality to detect vesicoureteric reflux in children. *Pediatr Radiol* 1998;28:250-5
6. Darge K, Troeger J, Duetting T, et al. Reflux in young patients : comparison of voiding US of the bladder and retrovesical space with echo enhancement versus voiding cystourethrography for diagnosis. *Radiology* 1999;210:201-7.
7. Corr as JM, Claudon M, Lef vre F, H l non O, Cattin F, Vilgrain V et le Groupe de recherche sur les produits de contraste en  chographie. Les produits de contraste en  chographie. *J Radiol* 2000;81:423-32
8. Galloy MA, Mandry D, Pecastaings M, Mainard-Simard L, Claudon M. L' chocystographie: une nouvelle m thode de d tection et de suivi du reflux v sico-r nal chez l'enfant [Sonocystography: a new method for the diagnosis and follow-up of vesico-ureteric reflux in children]. *J Radiol*. 2003;84(12 Pt 2):2055–2061.
9. Frimberger D, Bauer SB, Cain MP, et al. Establishing a standard protocol for the voiding cystourethrography. *J Pediatr Urol*. 2016;12(6):362–366. doi:10.1016/j.jpurol.2016.11.001
10. Frimberger D, Mercado-Deane MG; SECTION ON UROLOGY; SECTION ON RADIOLOGY. Establishing a Standard Protocol for the Voiding Cystourethrography. *Pediatrics*. 2016;138(5):e20162590. doi:10.1542/peds.2016-2590
11. Karsten K, Rothe K, M rzheuser S. Voiding Cystourethrography in the Diagnosis of Anorectal Malformations. *Eur J Pediatr Surg*. 2016;26(6):494–499. doi:10.1055/s-0035-1570102
12. Yeung CK, Chowdhary SK, Sreedhar B. Minimally Invasive Management for Vesicoureteral Reflux in Infants and Young Children. *Clin Perinatol*. 2017;44(4):835–849. doi:10.1016/j.clp.2017.08.008
13. Piskunowicz M, Świ to n D, Rybczy ska D, et al. Comparison of voiding cystourethrography and urosonography with second-generation contrast agents in simultaneous prospective study. *J Ultrason*. 2016;16(67):339–347.

14. Sulieman A, Babikir E, Alrihaima N, et al. Radiation exposure in pediatric patients during micturating cystourethrography procedures. *Appl Radiat Isot.* 2016;117:36–41. doi:10.1016/j.apradiso.2016.03.030
15. Yamamoto K, Kamei K, Sato M, et al. Necessity of performing voiding cystourethrography for children with unilateral multicystic dysplastic kidney. *Pediatr Nephrol.* 2019;34(2):295–299. doi:10.1007/s00467-018-4079-z
16. Schaeffer AJ, Greenfield SP, Ivanova A, et al. Reliability of grading of vesicoureteral reflux and other findings on voiding cystourethrography. *J Pediatr Urol.* 2017;13(2):192–198. doi:10.1016/j.jpuro.2016.06.020
17. Mazzi S, Rohner K, Hayes W, Weitz M. Timing of voiding cystourethrography after febrile urinary tract infection in children: a systematic review [published online ahead of print, 2019 Aug 29]. *Arch Dis Child.* 2019;archdischild-2019-316958.
18. Alizadeh A, Naseri M, Ravanshad Y, Sorouri S, Banihassan M, Azarfar A. Use of sedative drugs at reducing the side effects of voiding cystourethrography in children. *J Res Med Sci.* 2017;22:42. Published 2017 Mar 15.
19. Fernández-Ibieta M, Parrondo-Muñoz C, Fernández-Masaguer LC, et al. Voiding urosonography with second-generation contrast as a main tool for examining the upper and lower urinary tract in children. Pilot Study. *Actas Urol Esp.* 2016;40(3):183–189. doi:10.1016/j.acuro.2015.11.003
20. Lebowitz RL, Olbing H, Parkkulainen KV, Smellie JM, Tamminen-Möbius TE. International system of radiographic grading of vesicoureteric reflux. International Reflux Study in Children. *Pediatr Radiol.* 1985;15(2):105–109. doi:10.1007/bf02388714
21. Colleran GC, Paltiel HJ, Barnewolt CE, Chow JS. Residual intravesical iodinated contrast: a potential cause of false-negative reflux study at contrast-enhanced voiding urosonography. *Pediatr Radiol.* 2016;46(11):1614–1617. doi:10.1007/s00247-016-3650-7
22. Colleran GC, Barnewolt CE, Chow JS, Paltiel HJ. Intrarenal Reflux: Diagnosis at Contrast-Enhanced Voiding Urosonography. *J Ultrasound Med.* 2016;35(8):1811–1819. doi:10.7863/ultra.15.09056
23. Piskunowicz M, Swieton D, Rybczynska D, Szarmach A, Szurowska E, Pruijm M. Premature Destruction of Microbubbles during Voiding Urosonography in Children and Possible Underlying Mechanisms: Post Hoc Analysis from the Prospective Study. *Biomed Res Int.* 2016;2016:1764692.
24. Veldhoen S, Sauer A, Gassenmaier T, et al. Contrast-enhanced voiding urosonography phantom study: intravenous iodinated and gadolinium-based contrast agents may cause false-negative results in assessment of vesicoureteral reflux in children. *Pediatr Radiol.* 2015;45(6):862–871. doi:10.1007/s00247-014-3243-2
25. <https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/Practice-Parameters/voidingcysto.pdf?la=en>
26. https://uroweb.org/guideline/paediatric-urology/#3_13
doi:10.1155/2016/1764692

Apport de la génétique dans l'évaluation prénatale d'une agénésie du corps calleux.

ML Moutard*, S Valence*, C Garel[°], S Heide⁺,

E Blondiaux[°], JM Jouannic[°], T Billette de Villemeur*, D Héron⁺

*service de Neuropédiatrie, hôpital Trousseau, Paris

[°]service de Radiopédiatrie, hôpital Trousseau, Paris

[°]service de Gynécologie-obstétrique, hôpital Trousseau, Paris

⁺service de Génétique, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris

Le diagnostic de l'agénésie du corps calleux (ACC) est prénatal depuis de nombreuses années et il est en règle fait à l'échographie morphologique du deuxième trimestre. Il s'agit de la malformation cérébrale la plus fréquente, avec une incidence variable selon les techniques de diagnostic et le type de population sélectionnée, et une prévalence de 1/1000 à 1/6000 naissances soit 0,05 % à 0,7 % dans la population générale mais 2 à 3 % dans une population d'enfants présentant une déficience intellectuelle. L'ACC peut être totale ou partielle, elle peut être associée à une anomalie chromosomique, à d'autres anomalies cérébrales ou extra-cérébrales, - on parle alors d'ACC associée, ou complexe ou syndromique – ou à l'inverse paraître, en prénatal complètement isolée. Le phénotype des enfants porteurs d'une ACC est ainsi extrêmement variable, allant du développement normal ou subnormal à la déficience intellectuelle sévère, et des signes neurologiques, des troubles du comportement peuvent compléter le tableau clinique post natal.

On conçoit la difficulté d'informer les couples confrontés à un tel diagnostic chez leur foetus et d'établir un pronostic fiable ; or de cette information, qui se doit d'être complète, claire et honnête, faisant état de ce que l'on sait mais aussi de ce que l'on ne sait pas, va découler une décision : poursuivre ou interrompre la grossesse. Depuis longtemps les acteurs du diagnostic prénatal (DPN), obstétriciens, radiologues, pédiatres, généticiens, foetopathologistes se sont employés à améliorer le diagnostic des anomalies fœtales ce qui a permis d'affiner le pronostic dans certains cas et de rendre l'information plus précise. En matière d'agénésie calleuse – comme pour bon nombre de malformations cérébrales - c'est indiscutablement l'imagerie et la génétique qui ont permis de progresser et d'aider davantage les couples et nous allons en voir les apports et les étapes.

Première étape : suivi des enfants porteurs d'une ACC

Au début des années 90 le diagnostic prénatal d'ACC conduit dans la majorité des cas (80 %) à une interruption médicale de grossesse (IMG). L'information donnée en prénatal dit le pronostic plutôt réservé sur le plan développemental, cognitif, des ACC syndromiques, le pronostic plutôt favorable des ACC en apparence isolées tout en mentionnant que dans un certain nombre de cas, l'ACC s'avère non isolée en post natal (dysmorphie, troubles sensoriels, microcéphalie progressive, déficience intellectuelle.....). La décision parentale repose ainsi sur une incertitude non chiffrée

à cette date. Pour les couples qui choisissent de poursuivre la grossesse, un suivi systématique de l'enfant est proposé avec au moins deux objectifs : mettre en place dès que possible les aides appropriées pour aider l'enfant dans son développement et décrire l'histoire naturelle de la malformation.

Plusieurs études prospectives ou rétrospectives (Moutard, des Portes, Santo), portant sur les ACC dites isolées en prénatal en confirment alors le pronostic favorable, faisant état d'une efficacité intellectuelle normale dans 70 à 80 % selon les séries ; sont également signalées la possibilité de difficultés scolaires, de troubles des apprentissages ou de troubles du comportement (Foliot le Doussal). La plupart des auteurs soulignent cependant le peu de patients inclus, la variabilité du suivi et de l'évaluation post natale (Sotiriadis). La prise en compte de ces résultats dans l'information donnée en prénatal a conduit cependant à une baisse significative du recours à l'IMG (Isapof).

Il reste néanmoins 20 à 30 % d'enfants dont l'évolution est défavorable et l'étape ultérieure a été centrée par la recherche des étiologies d'une ACC et en particulier de celles qui peuvent ne s'exprimer, avant la naissance, que par une anomalie calleuse isolée.

Deuxième étape : recherche étiologique

Les étiologies d'une anomalie calleuse sont multiples : si les causes environnementales (alcool, drogues, phénylcétonurie maternelle...), les foetopathies (CMV, rubéole, toxoplasmose...), les causes vasculaires sont connues, elles ont en commun d'être rarement responsables d'ACC « isolée » et d'être beaucoup moins fréquentes que les causes génétiques, chromosomiques, poly ou surtout monogéniques. La possibilité de rechercher des microremaniements génomiques par ACPA (analyse chromosomique par puces à ADN) et le séquençage à haut débit (NGS) ont permis de faire progresser de manière sensible le diagnostic étiologique des ACC.

Une cohorte de 183 patients présentant une ACC et une déficience intellectuelle a fait l'objet d'une étude ; tous ont eu une évaluation clinique et des tests génétiques (caryotype, ACPA, NGS). Les patients étaient issus des services de neuropédiatrie (hôpital Trousseau, Paris) et de génétique médicale (hôpital Pitié Salpêtrière, Paris) et étaient âgés de 6 mois à 65 ans (moyenne 14.5 ans) ; pour 18 patients (10%) un diagnostic a pu être fait sur la morphologie, l'examen clinique et a été confirmé par séquençage ciblé (syndrome de Pitt Hopkins, syndrome de Mowat Wilson, mutation FOXG1...).

Pour 26 patients (14 %) l'ACPA a montré un microremaniement génomique (CNV) connu comme pathogène selon les bases de données (absent chez les individus sains, survenue de novo, et déjà rapporté dans des syndromes associant ACC et déficience intellectuelle). Parmi ces réarrangements, le plus fréquent était l'invdupdel du chromosome 8, mais également la délétion 6qter ou 18q21 (qui comprend TCF4, gène du syndrome de Pitt Hopkins), 3q26 (gène SOX2)... L'analyse des variants de signification inconnue (VOUS) a par ailleurs permis d'identifier des gènes candidats (Heide). Un panel de gènes impliqués dans les anomalies du corps calleux a ensuite été réalisé chez 100 patients (Mignot) permettant de porter un diagnostic chez 21 d'entre eux (21%). Une mutation dans le gène ARID1B, responsable du syndrome de Coffin Siris a été retrouvée chez 10 patients ; ARID1B apparaît donc comme le principal gène responsable d'ACC et déficience

intellectuelle. Une tubulinopathie (mutation TUBA1A) a été diagnostiquée chez deux patients, des mutations ARX ou ZBTB18 chez deux patients également ; les autres gènes ont été incriminés de manière isolée : MED12, FOXG1, SPTAN1, MESH6 ou DYNC1H1. Pour les patients sans diagnostic étiologique à l'issue de cette recherche, un exome en trio (parents et enfant) a confirmé la responsabilité de gènes connus (ARID1B, ARX, TUBB3) mais aussi d'autres gènes non rapportés dans les ACC (TRAPPC11) et a permis de trouver d'autres gènes candidats.

La population d'enfants et adultes porteurs d'une ACC sans déficience intellectuelle a également été étudiée avec la même démarche clinique et génétique ; l'exome en trio a été préféré au panel de gènes. L'étude de plusieurs familles en France et en Australie (Marsh) a montré que le gène DCC, connu pour être responsable de mouvements en miroir chez les sujets porteurs de la mutation (gène dominant) était impliqué dans les agénésies calleuses, totales ou partielles. Ce gène code pour la Nétrine, protéine impliquée dans le guidage axonal ; chez les sujets atteints l'IRM et la tractographie montrent le défaut de décussation pyramidale associée ou non à la présence de bandelettes de Probst.

A l'issue de cette étude (caryotype, ACPA, NGS), un diagnostic étiologique a été porté chez près de 50% des patients.

Troisième étape : séquençage d'exome prénatal.

Le diagnostic d'ACC « en apparence isolée » en prénatal - ce qui sous-entend que l'IRM foetale, caryotype et ACPA sont normaux - laisse cependant une incertitude sur le pronostic : dans 20% des cas l'évolution post natale est défavorable. Et c'est sur cette incertitude que les couples doivent prendre une décision. La réalisation – en plus du caryotype et de l'ACPA – d'un séquençage d'exome chez le foetus et les parents pourrait diminuer cette incertitude et aider les couples dans leur décision. C'est ce que nous avons proposé à partir de 2018, pour apprécier la faisabilité de cet examen en trio (délais, technique), les résultats, les conséquences sur la décision.

Entre septembre 2018 et septembre 2019, 49 trios ont été inclus ; l'examen a été fait à un terme moyen de 27 SA {22-34 SA} et 36 fois il s'agissait d'une ACC « isolée ». Seuls les gènes connus d'ACC et/ou de déficience intellectuelle ont été analysés et leurs variants pathogènes ou probablement pathogènes ont été rendus. Les VOUS n'ont pas été rendus et les données secondaires (variants dans d'autres gènes) n'ont pas été recherchées. Concernant la faisabilité, les résultats ont été obtenus dans un délai moyen de 23 jours {14-48}. Un diagnostic a été établi dans 11 cas dont 3 cas d'ACC « isolée » (gènes PPP2R1A, KANSL1, PTPN11) ; 7 couples ont choisi d'interrompre la grossesse. Parmi les 38 cas sans diagnostic étiologique, 6 grossesses sont toujours en cours, il y a eu 8 IMG et 24 enfants sont nés dont 22 avec une ACC isolée : le suivi moyen (6 mois et demi) est connu pour 19 d'entre eux et il est normal dans tous les cas sauf un (épilepsie précoce).

Conclusions

L'apport de la génétique a été déterminant dans l'information donnée aux couples confrontés au diagnostic prénatal d'une anomalie du corps calleux. Pour autant la génétique ne permet pas de répondre à toutes les questions ni de lever toute

incertitude ; elle soulève par ailleurs des questions éthiques sur la place du séquençage haut débit en prénatal.

Références

Moutard ML, Kieffer V, Feingold J, Lewin F, Baron JM, Adamsbaum C, Gélot A, Isapof A, Kieffer F, de Villemeur TB. Isolated corpus callosum agenesis: a ten-year follow-up after prenatal diagnosis (how are the children without corpus callosum at 10 years of age?). *Prenat Diagn.* 2012 ; 32 :277-83.

des Portes V, Rolland A, Velazquez-Dominguez J, Peyric E, Cordier MP, Gaucherand P, Massardier J, Massoud M, Curie A, Pellot AS, Rivier F, Lacalm A, Clément A, Ville D, Guibaud L. Outcome of isolated agenesis of the corpus callosum: A population-based prospective study. *Eur J Paediatr Neurol.* 2018; 22 :82-92

Santo S, D'Antonio F, Homfray T, Rich P, Pilu G, Bhide A, Thilaganathan B, Papageorgiou AT. Counseling in fetal medicine: agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 ; 40 : 513-21.

Sotiriadis A, Makrydimas G. Neurodevelopment after prenatal diagnosis of isolated agenesis of the corpus callosum: an integrative review. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 ;206 :337.e1-5.

Folliot-Le Doussal L, Chadie A, Brasseur-Daudruy M, Verspyck E, Saugier-veber P, Marret S; Perinatal Network of Haute-Normandie. Neurodevelopmental outcome in prenatally diagnosed isolated agenesis of the corpus callosum. *Early Hum Dev.* 2018 ;116 : 9-16.

Heide S, Keren B, Billette de Villemeur T, Chantot-Bastarud S, Depienne C, Nava C, Mignot C, Jacqueline A, Fonteneau E, Lejeune E, Mach C, Marey I, Whalen S, Lacombe D, Naudion S, Rooryck C, Toutain A, Caignec CL, Haye D, Olivier-Faivre L, Masurel-Paulet A, Thauvin-Robinet C, Lesne F, Faudet A, Ville D, des Portes V, Sanlaville D, Siffroi JP, Moutard ML, Héron D. Copy Number Variations Found in Patients with a Corpus Callosum Abnormality and Intellectual Disability. *JPediatr.* 2017 ;185:160-166.

Mignot C, Moutard ML, Rastetter A, Boutaud L, Heide S, Billette T, Doummar D, Garel C, Afenjar A, Jacqueline A, Lacombe D, Verloes A, Bole-Feysot C, Nitschké P, Masson C, Faudet A, Lesne F, Bienvenu T, Alby C, Attié-Bitach T, Depienne C, Nava C, Héron D. ARID1B mutations are the major genetic cause of corpus callosum anomalies in patients with intellectual disability. *Brain.* 2016 ;1;139(11):e64.

Marsh AP, Heron D, Edwards TJ, Quartier A, Galea C, Nava C, Rastetter A, Moutard ML, Anderson V, Bitoun P, Bunt J, Faudet A, Garel C, Gillies G, Gobius I, Guegan J, Heide S, Keren B, Lesne F, Lukic V, Mandelstam SA, McGillivray G, McIlroy A, Méneret A, Mignot C, Morcom LR, Odent S, Paolino A, Pope K, Riant F, Robinson GA, Spencer-Smith M, Srour M, Stephenson SE, Tankard R, Trouillard O, Welniarz Q, Wood A, Brice A, Rouleau G, Attié-Bitach T, Delatycki MB, Mandel JL, Amor DJ, Roze E, Piton A, Bahlo M, Billette de Villemeur T, Sherr EH, Leventer RJ, Richards LJ, Lockhart PJ, Depienne C. Mutations in DCC cause isolated agenesis of the corpus callosum with incomplete penetrance. *Nat Genet.* 2017;49:511-514.

LE NERF FACIAL DANS TOUS SES ETATS

Alexandra Ntorkou, Marianne Alison, Monique Elmaleh-Bergès.

Hôpital Robert Debré - Paris

INTRODUCTION

Le but de cette présentation est d'exposer, après un bref rappel anatomique, les différentes situations conduisant à explorer le nerf facial chez l'enfant et la technique d'exploration la plus appropriée, selon les circonstances cliniques.

1. ANATOMIE DU NERF FACIAL

Le nerf facial (VII), est un nerf mixte composé d'une racine motrice, d'une racine sensitive mais aussi des fibres sensorielles et végétatives (parasymphatiques). Il innerve les muscles peauciers de la face et du cou, à l'exception du releveur de la paupière supérieure (innervé par le III). Le VII contribue également à la phase oropharyngée de la déglutition et innerve les glandes salivaires. Il permet également la perception du goût des 2/3 antérieurs de la langue).

La racine motrice ou VII proprement dit, naît à partir du noyau moteur principal à la partie basse du pont dans le tegmentum, en avant et latéralement par rapport au noyau du VI. Ensuite les fibres motrices partent vers l'arrière pour faire une boucle en arrière du noyau du VI et émergent du tronc juste au-dessus de la jonction bulbo-pontique entre le VIII et le VI.

La racine sensitive, sensorielle et sécrétoire correspond au VII bis ou intermédiaire de Wrisberg (VIIb). Ce dernier recueille les informations sensorielles et sensibles des 2/3 antérieurs de la langue et de la zone sensitive de Ramsay-Hunt (tympan, paroi postérieure du conduit auditif externe et conque du pavillon de l'oreille) et a des relations étroites avec les fibres parasymphatiques en particulier pour l'innervation des glandes salivaires. Les fibres

efférentes ou parasympathiques sécrétoires sont issues du noyau salivaire supérieur, lacrymal et solitaire et sont destinées à la glande lacrymale et à la muqueuse rhino-pharyngée.

1.1 Trajet du VII : Portion intracrânienne

Dans le tronc cérébral, les fibres motrices du VII et le VIIbis (théoriquement séparé mais en contact intime) émergent de la partie postéro-latérale du pont, au-dessus de la jonction bulbo-pontique et suivent une direction ascendante et latérale dans l'angle ponto-cérébelleux (APC) pour former le paquet acoustico-facial avec le nerf cochléo-vestibulaire, avant d'entrer dans le méat auditif interne (MAI). Le long du MAI les fibres du VII sont regroupées à la partie antéro-supérieure du canal et sont recouvertes par un feuillet de l'arachnoïde qui s'invagine dans le fond du CAI jusqu'au ganglion géniculé.

Après le MAI, le VII traverse l'os temporal sur 3 cm, dans le canal facial qui comprend 3 segments :

- *Segment labyrinthique*, du fond du MAI au ganglion géniculé.
- *Segment horizontal ou tympanique*, de trajet postérieur depuis le ganglion géniculé, puis sous le CSC latéral jusqu'à la partie postérieure de la caisse du tympan.
- *Segment vertical ou mastoïdien*, de trajet descendant entre la caisse et le méat auditif externe (MAE) et se termine au foramen stylo-mastoïdien.

1.2. Trajet du VII : Portion extracrânienne

Du foramen stylo-mastoïdien, le VII émerge de la base du crâne se situant en dehors de la styloïde. Avant de pénétrer dans la parotide, il donne des branches pour les muscles cervicaux (auriculaires, digastrique, stylo-hyoïdien). Dans la parotide, il se divise essentiellement en deux branches musculaires terminales : une branche supérieure temporo faciale et une branche inférieure cervico faciale qui se ramifieront dans les muscles de la peau et du cou.

2. PATHOLOGIE

L'analyse de la situation du canal facial fait partie de toute étude du temporal au scanner, quelle qu'en soit la cause. Dans la pathologie inflammatoire, indication fréquente d'imagerie, le but est de prévenir un éventuel risque chirurgical. Dans la pathologie malformative, un trajet inhabituel du nerf dans l'oreille moyenne, est, non seulement à risque chirurgical, mais, peut aussi témoigner, avec les autres anomalies présentées, d'une association syndromique. Néanmoins, la principale indication d'imagerie est la paralysie faciale périphérique.

2.1 PARALYSIE FACIALE

La paralysie faciale périphérique (PFP) se traduit par un déficit de la motricité d'une hémiface, dans les territoires facial supérieur et inférieur, lié à une lésion nucléaire ou infra nucléaire, pouvant donc siéger entre l'origine nucléaire du nerf et sa terminaison dans la parotide. Une PFP d'origine nucléaire est rarement isolée, et peut s'accompagner d'une atteinte d'autres nerfs crâniens et/ou des voies longues.

Les PFP de l'enfant se distinguent de celles de l'adulte par des particularités étiologiques, et un mode évolutif différent. Il existe deux situations cliniques distinctes de PFP pédiatrique, la PF néonatale et la PF de l'enfant plus grand.

2.1.1 La PFP néonatale

Le but de l'imagerie est de différencier une origine traumatique (où une éventuelle chirurgie de décompression sera envisagée) d'une origine congénitale malformative.

2.1.1.1 PFP néonatale traumatique

La mastoïde est peu développée à la naissance et la position superficielle du 3^e segment du VII, prédispose aux traumatismes obstétricaux de celui-ci. La PF obstétricale est la

conséquence d'un appui par forceps lors de l'accouchement, ou d'une position vicieuse intra-utérine avec compression de la région parotidienne. Le diagnostic est évident lorsqu'on retrouve une notion d'accouchement difficile (instrumental) ou que des signes cliniques évocateurs sont présents (ecchymose mastoïdienne, hémotympan ou otorragie, torticolis etc...). L'évolution est en général favorable et sans séquelles en quelques semaines et ne nécessite habituellement pas d'imagerie initiale.

En cas de PF néonatale d'allure traumatique n'ayant pas récupérée au bout de 2 mois, le scanner haute résolution est l'examen préféré afin de préciser l'étiologie. L'examen peut être normal, si l'atteinte du VII concerne sa partie extra osseuse et/ou parotidienne. Rarement il peut montrer un trait de fracture mais plutôt des signes indirects de 'fracture-écrasement' de la mastoïde (déformation, densification de la mastoïde). Le rôle principal du scanner est essentiellement d'éliminer une PF d'origine malformative, afin d'éviter un geste chirurgicale inutile.

2.1.1.2 PFP néonatale malformative

En cas de PF isolée ou de syndrome malformatif, le scanner montre une hypoplasie du canal facial, facile à apprécier en cas de pathologie unilatérale, plus difficile en cas de bilatéralité. Il montre également les anomalies de l'oreille moyenne et les anomalies labyrinthiques éventuellement associées, pouvant parfois orienter vers un syndrome particulier, par exemple l'agénésie des canaux semi-circulaires complète ou partielle, fait évoquer un syndrome CHARGE.

A distance de la période périnatale, l'IRM est indiquée pour rechercher une agénésie ou hypoplasie du VII dans l'APC et le MAI. Dans un contexte polymalformatif, l'IRM est également utile pour explorer l'ensemble du parenchyme cérébral pour rechercher des

malformations associées, qui orientent parfois le diagnostic étiologique, par exemple une agénésie des bulbes olfactifs, constante dans le syndrome CHARGE.

2.1.1.2.1 Le syndrome de Moebius

C'est une pathologie rare (moins d'1 naissance sur 100.000) caractérisée par une paralysie bilatérale du VII et du nerf abducens (VI). L'atteinte siégeant dans les noyaux des nerfs crâniens serait soit d'origine développementale, soit secondaire à un défaut de vascularisation des noyaux survenu précocement pendant la grossesse. D'autres symptômes liés à l'atteinte du tronc cérébral comme des troubles de la déglutition et de la ventilation ainsi que des anomalies au niveau des extrémités peuvent être associés.

2.1.1.2.2 Aplasie d'oreille

Les aplasies majeures de l'oreille ne comportent habituellement pas de PFP malgré un trajet anormalement antérieur de son 3^e segment du fait de l'agénésie du tympanal. Cependant il peut parfois exister une PF segmentaire. Les aplasies mineures de l'oreille ne s'accompagnent que rarement de PFP, par contre les malpositions du VII, en particulier de sa deuxième portion, procidente devant la fenêtre vestibulaire, sont une cause de surdité de transmission.

2.1.1.2.3 Syndromes polymalformatifs

L'association CHARGE comporte des anomalies de l'oreille interne, avec de façon constante une agénésie partielle ou complète des CSC et des malformations de l'oreille moyenne. Elle peut associer une PFP par hypoplasie ou agénésie du VII, de même qu'une hypoplasie ou agénésie du nerf cochléaire. Dans l'oreille moyenne, une malposition du VII devant la fenêtre vestibulaire, associée à des malformations ossiculaires peut être à l'origine d'une surdité de transmission.

2.1.2 La PFP de l'enfant

Après la période néonatale, la PF de l'enfant a une gamme étiologique similaire à celle de l'adulte.

2.1.2.1 PFP associée à un contexte infectieux

2.2.1.1 PF otitique

Une otite moyenne aiguë peut se compliquer d'une PF périphérique, d'évolution généralement favorable sous traitement antibiotique. Une déhiscence du canal facial dans son segment tympanique favorise l'inflammation du nerf dans ce contexte. En cas d'otite moyenne chronique, la survenue d'une atteinte du facial peut compliquer un cholestéatome.

2.2.1.2 PF infectieuse

La PFP «a frigore» ou paralysie de Bell est la cause la plus fréquente de PF périphérique de l'enfant, avec une fréquence relative moins importante que chez l'adulte : 40 à 70 % contre 95%. Il s'agit d'un diagnostic d'élimination. Son installation est brutale et rapide, parfois précédée de douleurs mastoïdiennes et l'étiologie serait une réactivation virale du groupe herpès (le plus souvent HSV1). L'évolution est favorable dans plus de 80% des cas.

La PF zostérienne est une autre étiologie virale fréquente et il faut systématiquement la rechercher surtout en cas d'otalgies intenses associées. L'éruption vésiculo-bulleuse dans la zone de Ramsay Hunt est pathognomonique mais inconstante.

La maladie de Lyme est un diagnostic à évoquer en cas de piqûre de tique et d'érythème chronique migrant assez caractéristique dans la zone de piqûre. Des myalgies, arthralgies et des paralysies des autres nerfs crâniens peuvent être associées.

Une PFP d'origine infectieuse peut également être associée à une méningite, une infection à EBV, une tuberculose...

2.1.2.2 PF traumatique

Elle peut être la conséquence d'une fracture du rocher, d'une plaie parotidienne ou jugale ou compliquer une intervention chirurgicale (exérèse d'une tumeur de la fosse postérieure, chirurgie de l'oreille moyenne ou parotidectomie). En fonction du délai d'installation au décours du traumatisme, le mécanisme et la prise en charge seront différents. Le scanner des rochers est l'examen de 1^{re} intention, associé à un scanner cérébral, en fonction du contexte clinique.

2.1.2.3 PF tumorale

Bien que rare chez l'enfant, elle doit être évoquée de façon systématique notamment en cas de PF périphérique incomplète, fluctuante, récidivante ou progressive.

Les causes tumorales les plus fréquentes sont soit des tumeurs extra nerveuses comme le rhabdomyosarcome du rocher, l'histiocytose, les hémopathies, les tumeurs malignes de la parotide (sialoblastome ou carcinome) et les tumeurs de la fosse postérieure intra-axiales, soit des tumeurs nerveuses, le plus souvent bénignes, comme le schwannome, isolées ou s'intégrant dans une neurofibromatose de type II et l'hémangiome du VII.

2.2.4 Les autres causes

La PF chez l'enfant peut être également la conséquence d'une atteinte inflammatoire dans un contexte de maladie de système comme le purpura rhumatoïde, la sarcoïdose, le lupus et le syndrome de Guillain-Barré.

2.1.2.5 PFP de l'enfant : indications de l'imagerie

L'imagerie n'est pas systématique devant une PF périphérique (elle l'est devant une PF centrale). Elle est indiquée devant une PFP d'installation progressive ou récidivante, devant une forme grave sans signes de régression dans 15 j-3 semaines ou en cas d'association à une atteinte d'autres nerfs crâniens ou des voies longues.

En cas de PF «a frigore», l'IRM montre une prise de contraste du nerf avec un rehaussement régulier. Tous les segments depuis le MAI jusqu'à la portion mastoïdienne peuvent être concernés. Néanmoins, on retrouve plus fréquemment un rehaussement du fond du MAI, de la 1^{re} portion du facial et/ou du ganglion géniculé. Ce rehaussement est aspécifique, seul le rehaussement au fond du MAI est significatif. Un aspect épais, irrégulier ou nodulaire doit faire envisager d'autres étiologies, en particulier tumorales.

L'RM a l'avantage de montrer directement le nerf dans l'APC et le MAI, d'apprécier son calibre de manière comparative sur les coupes perpendiculaires à l'axe du MAI, en séquence 3D T2 haute résolution. L'exploration IRM de l'oreille sera réalisée en 3DT2 haute résolution et 3DT1 en coupes fines avec saturation de graisse sans et après injection de gadolinium. La séquence en diffusion est utile dans certaines situations, notamment lorsqu'un cholestéatome est suspecté. Il ne faudra pas oublier d'inclure la parotide lors de l'exploration d'une PF isolée. L'IRM permet aussi l'étude des autres nerfs

Le Syndrome Douloureux Régional Complexe de type 1

(SDRC 1) chez l'enfant et l'adolescent :

J. Vial, R. Bachour, L. Gauthier, S. Simon, S. Combelles, C. Baunin

1. Historique et classification

La première description clinique de ce syndrome est attribuée à Ambroise Paré, qui en 1634 faisait référence à un syndrome douloureux secondaire à une lésion périphérique. Deux siècles plus tard, le neurologue américain S.W. Mitchell (1864) l'introduit sous le terme de « causalgie », au cours de la Guerre de Sécession et le définit comme un trouble hyperalgique et trophique d'un membre survenant après un traumatisme. Le premier cas pédiatrique n'a été rapporté qu'en 1970 par Ayrolles et al.

Le terme de « Syndrome Douloureux Régional Complexe » est actuellement utilisé (1994 International Association for the Study of Pain) pour désigner ce syndrome, qui a connu de très nombreuses dénominations dans la littérature française et anglo-saxonne.

Le SDRC est de type 1 (ancien terme d'algodystrophie) en l'absence de lésion nerveuse périphérique patente et englobe l'ensemble des formes cliniques rencontrées sans préjuger du mécanisme physiopathologique.

Il se différencie du SDRC de type 2 (anciennement appelé causalgie) qui se développe après une lésion nerveuse et qui est rarement retrouvé chez l'enfant.

Enfin, il existe une troisième entité SDRC-NOS (not otherwise specified), qui ne répond pas à tous les critères diagnostiques de SDRC mais dont les symptômes ne peuvent pas être mieux expliqués par un autre diagnostic.

2. Définition

Le SDRC est caractérisé par une douleur régionale continue, spontanée ou induite par un traumatisme et disproportionnée en temps ou en intensité par rapport à

l'évolution habituelle. Cette douleur s'accompagne d'altérations sensibles, vasomotrices, sudomotrices, motrices et/ou trophiques à prédominance distale. Cette douleur régionale ne correspond pas à un territoire nerveux périphérique (tronculaire ou radiculaire).

Le diagnostic clinique est actuellement établi selon les critères de la conférence internationale de consensus de Budapest de 2010 (cf Annexe) permettant d'obtenir une sensibilité de 85 % et une spécificité de 69 % :

1. Le patient doit présenter une douleur continue disproportionnée par rapport à l'événement initial
2. Le patient doit rapporter un symptôme dans au moins trois des quatre catégories suivantes :
 - a. Sensitif : hyperesthésie et/ou allodynie
 - b. Vasomoteur : asymétrie de température et/ou asymétrie de couleur de la peau
 - c. Sudomoteur : œdème et/ou changement ou asymétrie de la sudation
 - d. Moteur - trophique : diminution de l'amplitude de mouvement et/ou dysfonction motrice (faiblesse, tremblement, dystonie) et/ou altération trophique (poils, ongles, peau)
3. Le patient doit présenter, au moment de l'évaluation, un signe dans au moins deux des quatre catégories suivantes :
 - a. Sensitif : hyperalgésie (piqûre) et/ou allodynie (toucher, température, pression somatique profonde)
 - b. Vasomoteur : asymétrie de température et/ou asymétrie de couleur
 - c. Sudomoteur : œdème et/ou de changement dans la sudation et/ou asymétrie de sudation
 - d. Moteur - trophique : diminution des amplitudes de mouvement et/ou dysfonction motrice (faiblesse, tremblement, dystonie) et/ou changement trophique (poils, ongles, peau)
4. Il n'y a pas d'autre diagnostic qui puisse mieux expliquer les signes et symptômes.

3. Epidémiologie

Les données épidémiologiques du SDRC 1 chez l'enfant sont rares.

- **Population**

Actuellement, il n'y a pas de données disponibles sur l'incidence du SDRC 1 pédiatrique. Les quelques études réalisées ont montré une plus grande fréquence chez les filles (70-90 %) et un âge moyen au moment du diagnostic d'environ 11-12 ans. La préadolescence semble être une période de vulnérabilité particulière.

- **Facteurs déclenchants**

Le SDRC 1 de l'enfant apparaît (dans 50 à 85% des cas selon les séries pédiatriques) après un traumatisme souvent mineur (entorse, plaie superficielle, chute). Il peut survenir après une intervention chirurgicale mais beaucoup plus rarement que chez l'adulte ou encore après une autre pathologie locale notamment infectieuse (ostéomyélite). Par ailleurs, il existe également des cas, peu fréquents, de SDRC 1 sans facteur déclenchant retrouvé.

Les facteurs psychologiques jouent également un rôle très important dans la survenue du SDRC chez l'enfant et sont rapportés dans plus de la moitié des cas. On retrouve très souvent un contexte d'anxiété majorée (décès, maladies graves dans l'entourage, difficultés relationnelles à l'école ou dans le cadre familial), des traits de personnalité particuliers avec sentiment de rejet, manque d'affirmation de soi, responsabilités importantes par rapport à l'âge, angoisse de séparation, QI élevé. Une dépression est possible mais rare dans le contexte.

- **Topographie**

Le membre inférieur est plus souvent impliqué (70 à 90 % des cas) avec une prédilection pour le pied et la cheville, contrairement à l'adulte chez qui le membre supérieur est aussi fréquemment touché.

- **Délai diagnostique**

Le délai moyen au diagnostic est très variable, allant de quelques mois à plus d'un an. La méconnaissance du SDRC 1 de l'enfant est source fréquente de retard diagnostique.

4. Physiopathologie

La physiopathologie du SDRC est complexe, controversée et encore insuffisamment connue. Plusieurs arguments orientent vers des mécanismes à la fois périphériques (inflammation neurogène locale, troubles sympathiques...), médullaires (dysfonctionnements sympathiques et sensitifs) et centraux (réorganisations fonctionnelles des cortex sensitifs et moteurs). Par ailleurs, une étiologie auto-immune et la présence de phénomènes ischémiques pourraient venir compléter cette physiopathologie complexe.

5. Tableau clinique

Le SDRC 1 de l'enfant présente des caractéristiques spécifiques par rapport à l'adulte rendant le diagnostic délicat. Il est par ailleurs essentiel d'exclure d'autres causes de douleurs chroniques chez l'enfant (causes orthopédiques, neurologiques, rhumatologiques) qui constituent des diagnostics différentiels.

- **Douleur**

La présentation clinique est très variable avec comme point commun une douleur intense entraînant une impotence fonctionnelle imposant parfois l'usage d'une béquille, d'un fauteuil roulant voire même une immobilisation. Elle est le plus souvent permanente, de topographie régionale, sans systématisation neurologique. Elle est aggravée par les mouvements, la mise en charge ou la déclivité. Elle est sans proportion en intensité, en extension et en durée avec le traumatisme initial. Elle est ressentie comme profonde, constrictive, souvent associée à des sensations de brûlure superficielle, de lancement, de fourmillement, de picotement. La douleur semble plus importante lorsque le membre touché est dominant.

- **Signes associés**

L'examen neurologique peut mettre en évidence des troubles sensitifs à type d'allodynie, d'hyperesthésie cutanée, d'hyperpathie, plus souvent localisés en distalité.

Sur le plan moteur, il peut exister une fatigabilité musculaire, une atrophie, une hyperreflexie ostéotendineuse, des tremblements, des myoclonies voire une dystonie majeure. Low et al ont également décrit une diminution de l'amplitude articulaire du membre touché chez certains enfants atteints de SRDC dans leur série.

Localement, il peut exister une variation de la température avec habituellement chez l'enfant une peau froide et cyanosée (plus rarement chaude et rouge).

On peut retrouver un œdème des parties molles ainsi qu'une hyper ou hypodation.

Les troubles trophiques sont fréquents : la peau paraît brillante, sèche ou écaillée. Les poils, initialement, poussent épais puis deviennent fins. Les ongles de l'extrémité affectée sont plus cassants, poussent plus vite puis plus lentement. Il peut exister une rétraction tendineuse, aponévrotique ou capsulaire.

- **Evolution**

Chez l'enfant, le début peut être brutal ou progressif et l'évolution en plusieurs phases (première phase dite « chaude » suivie de la seconde phase dite dystrophique ou « froide » laissant place à la troisième phase atrophique avec diminution de la douleur et apparition de rétractions) est inconstante : le tableau typique étant celui de la forme froide d'emblée avec un tableau clinique mimant une ischémie aiguë.

6. Biologie

Parfois nécessaire afin d'éliminer une arthrite septique notamment, la biologie standard est normale sans syndrome inflammatoire biologique. Si une ponction articulaire est réalisée, le liquide synovial est de type mécanique.

7. Imagerie

A ce jour, aucun examen d'imagerie n'a été validé comme test de dépistage diagnostique suffisamment fiable. Le SDRC 1 reste donc avant tout un diagnostic clinique. L'imagerie garde un intérêt soit pour apporter des éléments d'orientation dans certains cas cliniques douteux soit pour éliminer les diagnostics différentiels.

L'imagerie du SDRC 1 de l'enfant, bien que proche de celle de l'adulte, présente quelques subtilités qui lui sont propres.

▪ Radiographie standard

Le signe radiographique caractéristique est la déminéralisation, qui se caractérise par :

- Une raréfaction de l'os spongieux touchant principalement l'os sous chondral qui apparaît dans un premier temps hétérogène, moucheté. A un stade tardif, la raréfaction de l'os spongieux est homogène et intense. Chez l'enfant, elle peut donner un aspect de bandes claires métaphysaires.
- Une raréfaction de l'os cortical d'apparition secondaire.
- Un respect de l'interligne articulaire sans signe d'érosion ni de condensation osseuse.

Elle peut s'associer à une infiltration des parties molles sous cutanées.

La radiographie reste un examen de première intention :

- Elle peut être normale et n'élimine pas le diagnostic de SDRC 1 surtout chez l'enfant où les anomalies radiologiques ne sont constatées que dans environ 40% des cas (plus rares, rencontrées dans 10% des cas, dans notre expérience). Ces anomalies n'apparaissent que de façon retardée, généralement plusieurs semaines après le début des symptômes et sont donc observées dans les SDRC 1 d'évolution prolongée. Les signes radiologiques, quand ils existent, sont souvent également moins intenses que chez l'adulte.

- Elle permet d'éliminer certains diagnostics différentiels, même si la déminéralisation est peu spécifique et peut se voir dans d'autres affections. En particulier, la distinction avec une ostéoporose de décharge reste difficile sur les seuls critères radiographiques.
- Chez l'enfant, des bandes claires métaphysaires peuvent être présentes et doivent être différenciées de celles que l'on observe dans certaines pathologies hématologiques (leucémie aigüe, métastases de neuroblastome) : elles ne sont présentes que dans la région affectée par le SDRC 1.

L'évolution se fait classiquement vers la normalisation radiographique avec un retard de plusieurs semaines par rapport à l'amélioration clinique.

Lorsque la déminéralisation osseuse est intense, au cours de la croissance, l'os sain néoformé vient se surajouter à l'os déminéralisé donnant un aspect « d'os dans l'os ».

▪ Tomodensitométrie

Le scanner reste un examen de seconde intention, pouvant être réalisé en complément de la radiographie standard. Les anomalies à type de déminéralisation osseuse en TDM sont superposables à celles observées sur les radiographies standards mais sont plus précoces. Le scanner permet de mieux préciser certaines anomalies focalisées : recherche de fracture notamment.

Par ailleurs, certaines études ont tenté d'évaluer l'intérêt du scanner périphérique à haute résolution (High Resolution Peripheral Quantitative Computed Tomography (HR-pQCT)) dans l'analyse de la microarchitecture osseuse. D'autres auteurs ont étudié son intérêt dans la surveillance des patients traités (notamment par pamidronate) en montrant une reminéralisation osseuse sous traitement.

▪ Ostéodensitométrie

De nombreuses études ont mis en évidence une perte de la densité osseuse par ostéodensitométrie biphotonique ou DXA (absorptiométrie *biphotonique* aux rayons X) chez les patients atteints de SDRC 1. Toutefois, cette perte de densité osseuse est

extrêmement fréquente et peu spécifique en cas d'immobilisation. Enfin, l'ostéodensitométrie ne permet qu'une analyse bidimensionnelle de l'os et ne permet pas une analyse fine de l'os trabéculaire et de l'os cortical ; son intérêt nous paraît limité dans le contexte de SDRC 1 chez l'enfant.

- **Scintigraphie osseuse au technétium 99m (Tc99m)**

Malgré des valeurs de sensibilité et de spécificité extrêmement variables d'une étude à l'autre, la scintigraphie reste l'examen de référence avec une très bonne sensibilité (87%) et une valeur prédictive négative plus élevée que l'IRM et la radiographie. Toutefois, elle reste peu spécifique (67%) et sa sensibilité décroît avec le temps.

Classiquement, elle met en évidence en cas de phase chaude initiale, une hyperfixation locorégionale pathologique du membre atteint visible aux trois temps (clichés dynamiques ou phase vasculaire (premières secondes jusqu'à 2 min), clichés précoces ou temps tissulaire (3 à 5 min) et clichés tardifs ou temps osseux (2 à 3 heures)) avec une atteinte préférentielle des régions périarticulaires.

Or, chez l'enfant, la forme est la plus souvent froide d'emblée et l'hypofixation osseuse isotopique aux trois phases est rencontrée dans plus de 61% des cas. Cette hypofixation apparaît diffuse touchant les articulations sus et sous-jacente.

Toutefois, cette hypofixation, même si guidée par le contexte clinique, reste aspécifique et peut aussi correspondre à une hypofixation liée à l'immobilisation ou la sous-utilisation du membre.

- **IRM**

L'indication de l'IRM dans le SDRC 1 de l'enfant reste encore mal précisée. Pourtant cet examen est potentiellement intéressant puisqu'il est le seul qui permette à la fois l'analyse osseuse, articulaire et des parties molles.

Les protocoles d'examen ne sont pas standardisés, mais il paraît essentiel de réaliser une analyse dans les 3 plans de l'espace, en combinant des séquences morphologiques (écho de spin en pondération T1) et des séquences de type inflammatoire (STIR, densité de proton avec saturation de la graisse, diffusion).

L'injection de produit de contraste ne semble pas apporter plus d'informations d'un point de vue osseux mais peut être utile en cas d'atteinte des parties molles pour mettre en évidence une synovite. L'intérêt de la diffusion n'a pas clairement été établi dans cette indication. Elle est toutefois utilisée dans les pathologies rhumatismales chroniques de l'enfant et peut objectiver un hypersignal diffusion pathologique en cas de synovite inflammatoire.

L'IRM peut être normale tout au long de l'évolution et ce résultat ne permet pas d'exclure le diagnostic. La fréquence des anomalies de signal IRM est variable en fonction des séries et est d'environ 50% d'après notre expérience.

Le délai entre la réalisation de l'examen et l'apparition des symptômes semble être un élément important à prendre en compte, la sensibilité de cet examen diminuant progressivement avec le temps. A l'heure actuelle, on ne peut recommander un délai précis mais il semble toutefois licite de répéter l'examen si la première IRM réalisée précocement était normale et que les symptômes persistent.

Par ailleurs, la forme froide d'emblée est plus fréquente chez l'enfant et certaines études réalisées chez l'adulte ne retrouvent pas d'anomalie de signal osseux en cas de forme froide.

Au niveau topographique, chez l'enfant, c'est le membre inférieur qui est le plus souvent impliqué (70% à 90% des cas) et plus particulièrement la cheville avec une nette prédominance pour les os du tarse et une épargne quasi constante des pièces osseuses distales tibio-fibulaires.

Lorsque des anomalies IRM sont présentes, on observe, associées à des degrés variables :

- Des anomalies osseuses : ce sont des anomalies de signal qui correspondent au remplacement du signal médullaire adipeux normal par un signal de type œdémateux. L'œdème se traduit par un hypersignal sur les séquences STIR ou T2 avec saturation de la graisse associé à un hyposignal T1 intermédiaire (rehaussé après injection de produit de contraste). Il semble fréquent (45% des cas dans notre expérience).

Il peut se présenter :

- Majoritairement sous la forme de plages hétérogènes, de contours flous, souvent situées au contact d'une surface articulaire, prédominant en situation sous-chondrale et touchant volontiers plusieurs pièces osseuses. Cependant, il n'existe pas de corrélation avec l'étendue de la raréfaction osseuse radiographique et/ou les anomalies scintigraphiques.
- Plus rarement, sous la forme de plages punctiformes focales localisées sur une ou plusieurs pièces osseuses.

L'œdème peut présenter un caractère migrateur au cours du temps avec une atteinte osseuse s'étendant aux autres pièces osseuses adjacentes.

Plus rarement, des anomalies du signal sous-chondral sous la forme d'un fin liseré en hyposignal T1 et hypersignal T2 FS ou STIR et qui pourraient correspondre à des zones d'impaction de l'os trabéculaire sous chondral (cause ou conséquence de la déminéralisation osseuse). Ces anomalies semblent moins fréquentes chez l'enfant et posent plutôt la question du diagnostic différentiel avec une fissure sous-chondrale.

- Des anomalies articulaires :

Un épanchement articulaire est parfois présent au contact de l'atteinte osseuse (22% des cas dans notre expérience).

L'injection de gadolinium ou des séquences de diffusion peuvent être utiles pour mettre en évidence des signes de synovite.

- Des anomalies des parties molles :

Il s'agit d'un épaissement inflammatoire (en hyposignal T1, hypersignal STIR, rehaussé après contraste) des parties molles qui est fréquent et bien corrélé à l'examen clinique chez l'adulte. Chez l'enfant, ces anomalies sont peu fréquentes avec seulement 7% d'œdème des parties molles dans notre expérience.

- Des anomalies du signal musculaire du membre affecté :

Elles ont été décrites chez l'adulte sous la forme d'un hyper signal T2 intra-musculaire se rehaussant sur les séquences avec injection de gadolinium mais ce signe semble peu reproductible dans la population pédiatrique.

Diagnostic différentiel :

Les anomalies observées en IRM ne sont donc pas spécifiques et leur interprétation est parfois difficile, en particulier en ce qui concerne les images d'œdème intra-osseux :

- Chez l'enfant en cours de croissance, des hétérogénéités de signal IRM de la médullaire osseuse potentiellement physiologiques apparaissent. Le signal est le même que celui de l'œdème au sein de plages focales de petit volume, bien limitées. Ce sont le nombre, le volume et la localisation de ces foci en plus du contexte clinique qui vont aider au diagnostic. Il est fondamental de ne pas les interpréter comme pathologiques en l'absence de contexte clinique évocateur.
- Les lésions traumatiques sous-chondrales passées inaperçues au moment d'un traumatisme initial pourront se révéler sous la forme de plages d'œdème sous-chondral.
- L'IRM peut également permettre un diagnostic fortuit d'autres pathologies pouvant modifier la prise en charge (ostéochondrite disséquante, synfibrose talocalcanéenne, arthropathie talo-naviculaire...)

IRM fonctionnelle :

La physiopathologie du SDRC type 1 reste encore à ce jour controversée, une atteinte du système sympathique ayant longtemps été suggérée, mais plusieurs arguments orientent vers des mécanismes plus complexes impliquant le système nerveux central.

L'IRM fonctionnelle, bien que non utilisée en pratique de routine, peut ainsi montrer une activation anormale du cortex sensoriel, des régions motrices ou encore des régions nociceptives après application de stimuli au niveau du membre affecté en comparaison du membre controlatéral sain.

Ces activations anormales du SNC persistent même après guérison notamment au niveau des ganglions de la base ou du complexe amygdalien. Ces résultats suggèrent que les cerveaux des patients SDRC 1 répondent différemment aux stimuli normaux. D'autres études ont montré l'implication de l'habenula qui dans le SDRC type 1 présente une baisse d'activité au repos par rapport au reste du cerveau et notamment aux zones antérieures.

8. Traitement

L'objectif du traitement est double : premièrement raccourcir l'évolution, qui est en général spontanément favorable et deuxièmement traiter efficacement la douleur en phase aiguë de façon à autoriser la mise en œuvre des thérapeutiques physiques. L'expertise d'une équipe spécialisée d'algologie pédiatrique est le plus souvent nécessaire pour mettre en place une prise en charge pluridisciplinaire optimale, adaptée à chaque situation clinique.

Le traitement doit pouvoir être adapté en raison de l'absence de consensus à la singularité de l'enfant et à son histoire.

Rééducation, traitement médicamenteux et prise en charge psycho-pathologique quand elle est indiquée sont étroitement liés.

▪ Kinésithérapie

La physiothérapie reste la base du traitement. Elle doit être entreprise lorsque les phénomènes douloureux ont été pris en charge. Elle sera douce, progressive et surtout indolore grâce aux antalgiques pris suffisamment tôt pour être à leur efficacité d'action maximale lors de la séance. Elle comprendra différentes techniques (mise en décharge du membre supérieur, béquillage avec appui limité et partiel du membre inférieur, apprentissage du petit pas, du pas simulé remplacé progressivement par l'appui contact, utilisation d'attelle de repos, balnéothérapie, lutte contre l'œdème par drainage et massages doux, mobilisation articulaire

prudente, thérapie-miroir). Toutefois, la place et le type de technique restent mal codifiés et peu évalués.

▪ Traitements pharmacologiques

Les traitements antalgiques visent à permettre aux enfants de participer pleinement à la rééducation physique.

L'expertise d'une équipe spécialisée d'algologie pédiatrique est le plus souvent nécessaire pour mettre en place une prise en charge pluridisciplinaire optimale, adaptée à chaque situation clinique.

- Les antalgiques classiques AINS/paracétamol sont souvent administrés en amont et en complément de la rééducation pour faciliter la participation de l'enfant. Dans une étude pédiatrique publiée par Wilder sur 50 enfants, 60% d'entre eux n'ont pas noté d'amélioration sous AINS.
- Les anti-épileptiques (gabapentine/pregabaline) peuvent être proposés pour traiter la composante neuropathique de la douleur mais compte tenu d'un faible nombre d'études, il n'est pas possible actuellement de juger de leur efficacité. L'introduction d'un traitement médicamenteux spécifique des douleurs neuropathiques doit être discuté au cas par cas par les équipes spécialisées.
- Les opioïdes sont largement utilisés dans cette indication en dehors de toute recommandation. Compte tenu de l'absence de preuve de leur efficacité et des préoccupations actuelles de leur utilisation dans les douleurs non cancéreuses de l'enfant, les équipes spécialisées doivent mener un travail de formation et d'information auprès des patients, des familles et des médecins pour ne pas aller dans ce sens.
- Les blocs d'anesthésie loco-régionale sont parfois utilisés chez l'adulte. Chez l'enfant, le niveau de preuve de l'efficacité est faible.
- Les patchs de lidocaïne sont utilisés par de nombreuses équipes pédiatriques malgré l'absence de recommandation (pas d'étude disponible).
- La neurostimulation trans-cutanée est de plus en plus utilisée en raison de son innocuité.

9. Pronostic

Il est couramment décrit que le SDRC 1 de l'enfant présente une meilleure évolution que chez l'adulte avec une guérison dans les mois suivants, surtout quand le diagnostic est précoce (< 3 mois d'évolution).

Les données récentes de la littérature suggèrent toutefois des taux de guérison très variables entre 46 et 92% avec un taux de récurrence non négligeable (entre 30 et 55% des cas). De plus, l'impact sur la qualité de vie reste important.

Il a été également constaté que les patients les plus jeunes ont une évolution plus favorable que les grands enfants.

10. Bibliographie

- [1] Mitchell S, Morehouse G, Keen W. Philadelphia: JB Lippincott; 1864. Gunshot wounds and other injuries of nerves; pp. 100–11. *Clin Orthop Relat Res* 1982;163:2-7.
- [2] A. C. de Crouy, B. Pialoux, B. Nicolas, A. Duruflé, R. Brissot, et P. Gallien, « L'algodystrophie de l'enfant », *Ann. Réadapt. Médecine Phys.*, vol. 42, n° 2, p. 95-99, mars 1999.
- [3] P. Lascombes et C. Mamie, « Complex regional pain syndrome type I in children: What is new? », *Orthop. Traumatol. Surg. Res.*, vol. 103, n° 1, Supplement, p. S135-S142, févr. 2017.
- [4] R. N. Harden *et al.*, « Complex Regional Pain Syndrome: Practical Diagnostic and Treatment Guidelines, 4th Edition », *Pain Med.*, vol. 14, n° 2, p. 180-229, févr. 2013.
- [5] A. Lauwers, M. Koenig, M. Navez, et P. Cathébras, « Algodystrophie ou syndrome douloureux régional complexe de type I : mise au point », *Médecine Thérapeutique*, vol. 12, n° 2, p. 108-116, mars 2006.
- [6] R. Fontaine, S. Teuwis, et M.-E. Faymonville, « Quoi de neuf dans le syndrome douloureux régional complexe (SDRC) encore appelé algoneurodystrophie ? What's new in complex regional pain syndrome (CRPS) or reflex sympathetic dystrophy? », *Douleur Analgésie*, vol. 23, n° 1, p. 42-50, mars 2010.
- [7] K. R. Goldschneider, « Complex Regional Pain Syndrome in Children: Asking the Right Questions », *Pain Research and Management*, 2012. [En ligne]. Disponible sur: <https://www.hindawi.com/journals/prm/2012/854159/abs/>.
- [8] B. H. Bernstein *et al.*, « Reflex neurovascular dystrophy in childhood », *J. Pediatr.*, vol. 93, n° 2, p. 211-215, août 1978.
- [9] M. de Mos, A. G. J. de Bruijn, F. J. P. M. Huygen, J. P. Dieleman, C. B. H. Stricker, et M. C. J. M. Sturkenboom, « the incidence of complex regional pain syndrome: A population-based study », *Pain*, vol. 129, n° 1, p. 12-20, mai 2007.
- [10] A. Sharma, S. Agarwal, J. Broatch, et S. N. Raja, « A Web-based Cross-sectional Epidemiological Survey of Complex Regional Pain Syndrome », *Reg. Anesth. Pain Med.*, vol. 34, n° 2, p. 110-115, mars 2009.
- [11] X. Bayle-Iniguez, C. Audouin-Pajot, J. Sales de Gauzy, C. Munzer, J. Murgier, et F. Accadbled, « Complex regional pain syndrome type I in children. Clinical description and quality of life », *Orthop. Traumatol. Surg. Res.*, vol. 101, n° 6, p. 745-748, oct. 2015.
- [12] A. K. Low, K. Ward, et A. P. Wines, « Pediatric Complex Regional Pain Syndrome », *J. Pediatr. Orthop.*, vol. 27, n° 5, p. 567-572, juill. 2007.
- [13] R. Weissmann et Y. Uziel, « Pediatric complex regional pain syndrome: a review », *Pediatr. Rheumatol.*, vol. 14, p. 29, avr. 2016.
- [14] F. Lassauge, « Syndromes douloureux régionaux complexes (SDRC) chez l'enfant, que nous dit la littérature ? », *Lett. Médecine Phys. Réadapt.*, vol. 29, n° 1, p. 45-49, mars 2013.
- [15] R. T. Wilder, C. B. Berde, M. Wolohan, M. A. Vieyra, B. J. Masek, et L. J. Micheli, « Reflex sympathetic dystrophy in children. Clinical characteristics and follow-up of seventy patients », *J. Bone Joint Surg. Am.*, vol. 74, n° 6, p. 910-919, juill. 1992.
- [16] L. Kachko, R. Efrat, S. Ben Ami, M. Mukamel, et J. Katz, « Complex regional pain syndromes in children and adolescents », *Pediatr. Int. Off. J. Jpn. Pediatr. Soc.*, vol. 50, n° 4, p. 523-527, août 2008.
- [17] Tan Edward CTH, Zijlstra Basil, Essink Marlou L, Goris R Jan A, et Severijnen René SVM, « Complex regional pain syndrome type I in children », *Acta Paediatr.*, vol. 97, n° 7, p. 875-879, avr. 2008.
- [18] A. N. Borucki et C. D. Greco, « An update on complex regional pain syndromes in children and adolescents », *Curr. Opin. Pediatr.*, vol. 27, n° 4, p. 448-452, août 2015.
- [19] D. D. Sherry et R. Weisman, « Psychological Aspects of Childhood Reflex Neurovascular Dystrophy »,

- Pediatrics*, vol. 81, n° 4, p. 572-578, avr. 1988.
- [20] X. Li, K. Kenter, A. Newman, et S. O'Brien, « Allergy/Hypersensitivity Reactions as a Predisposing Factor to Complex Regional Pain Syndrome I in Orthopedic Patients », *Orthopedics*, vol. 37, n° 3, p. e286-e291, mars 2014.
- [21] H. A. J. M. Kurvers *et al.*, « Reflex sympathetic dystrophy: evolution of microcirculatory disturbances in time », *Pain*, vol. 60, n° 3, p. 333-340, mars 1995.
- [22] G. Wasner, J. Schattschneider, K. Heckmann, C. Maier, et R. Baron, « Vascular abnormalities in reflex sympathetic dystrophy (CRPS I): mechanisms and diagnostic value », *Brain*, vol. 124, n° 3, p. 587-599, mars 2001.
- [23] A. R. Jadad, D. Carroll, C. J. Glynn, et H. J. McQuay, « Intravenous regional sympathetic blockade for pain relief in reflex sympathetic dystrophy: a systematic review and a randomized, double-blind crossover study », *J. Pain Symptom Manage.*, vol. 10, n° 1, p. 13-20, janv. 1995.
- [24] F. J. P. M. Huygen *et al.*, « Evidence for local inflammation in complex regional pain syndrome type 1 », *Mediators of Inflammation*, 2002. [En ligne]. Disponible sur: <https://www.hindawi.com/journals/mi/2002/521268/abs/>.
- [25] T. Pham et P. Lafforgue, « Algodystrophie et neuromédiateurs », */data/revues/11698330/v0070i01/02000066/*, avr. 2018.
- [26] T. J. Coderre, D. N. Xanthos, L. Francis, et G. J. Bennett, « chronic post-ischemia pain (cpip): a novel animal model of complex regional pain syndrome-type I (crps-i; reflex sympathetic dystrophy) produced by prolonged hindpaw ischemia and reperfusion in the rat », *Pain*, vol. 112, n° 1, p. 94-105, nov. 2004.
- [27] M. Varena et F. Zucchi, « Algodystrophy: recent insight into the pathogenic framework », *Clin. Cases Miner. Bone Metab.*, vol. 12, n° 1, p. 27-30, 2015.
- [28] A. M. de Rooij *et al.*, « Hla-b62 and Hla-dq8 are associated with Complex Regional Pain Syndrome with fixed dystonia », *Pain*, vol. 145, n° 1, p. 82-85, sept. 2009.
- [29] D. E. van Rooijen *et al.*, « Genetic HLA Associations in Complex Regional Pain Syndrome With and Without Dystonia », *J. Pain*, vol. 13, n° 8, p. 784-789, août 2012.
- [30] A. Goebel *et al.*, « Immune responses to *Campylobacter* and serum autoantibodies in patients with complex regional pain syndrome », *J. Neuroimmunol.*, vol. 162, n° 1, p. 184-189, mai 2005.
- [31] Gross Oliver *et al.*, « Increased seroprevalence of parvovirus B 19 IgG in complex regional pain syndrome is not associated with antiendothelial autoimmunity », *Eur. J. Pain*, vol. 11, n° 2, p. 237-240, janv. 2012.
- [32] Watkins L. R. et Maier S. F., « Immune regulation of central nervous system functions: from sickness responses to pathological pain », *J. Intern. Med.*, vol. 257, n° 2, p. 139-155, janv. 2005.
- [33] K. Christensen, E. M. Jensen, et I. Noer, « The reflex dystrophy syndrome response to treatment with systemic corticosteroids », *Acta Chir. Scand.*, vol. 148, n° 8, p. 653-655, 1982.
- [34] Goebel Andreas, Stock Michael, Deacon Rob, Sprotte Guenter, et Vincent Angela, « Intravenous immunoglobulin response and evidence for pathogenic antibodies in a case of complex regional pain syndrome 1 », *Ann. Neurol.*, vol. 57, n° 3, p. 463-464, févr. 2005.
- [35] F. Birklein, B. Riedl, N. Sieweke, M. Weber, et B. Neundörfer, « Neurological findings in complex regional pain syndromes--analysis of 145 cases », *Acta Neurol. Scand.*, vol.101, n° 4, p. 262-269, avr. 2000.
- [36] C. Maihöfner, H. O. Handwerker, B. Neundörfer, et F. Birklein, « Cortical reorganization during recovery from complex regional pain syndrome », *Neurology*, vol. 63, n° 4, p. 693-701, août 2004.
- [37] K. D. Walton, M. Dubois, et R. R. Llinás, « abnormal thalamocortical activity in patients with Complex Regional Pain Syndrome (crps) Type I », *Pain*, vol. 150, n° 1, p. 41-51, juill. 2010.
- [38] A. Bolwerk, F. Seifert, et C. Maihöfner, « Altered Resting-State Functional Connectivity in Complex Regional Pain Syndrome », *J. Pain*, vol. 14, n° 10, p. 1107-1115.e8, oct. 2013.
- [39] A. Lebel *et al.*, « fMRI reveals distinct CNS processing during symptomatic and recovered complex regional pain syndrome in children », *Brain*, vol. 131, n° 7, p. 1854-1879, juill. 2008.

- [40] C. Linnman, L. Becerra, A. Lebel, C. Berde, P. E. Grant, et D. Borsook, « Transient and Persistent Pain Induced Connectivity Alterations in Pediatric Complex Regional Pain Syndrome », *PLOS ONE*, vol. 8, n° 3, p. e57205, mars 2013.
- [41] N. Erpelding *et al.*, « Habenula functional resting-state connectivity in pediatric CRPS », *J. Neurophysiol.*, vol. 111, n° 2, p. 239-247, janv. 2014.
- [42] P. H. J. M. Veldman, H. M. Reynen, I. E. Arntz, et R. J. A. Goris, « Signs and symptoms of reflex sympathetic dystrophy: prospective study of 829 patients », *The Lancet*, vol. 342, n° 8878, p. 1012-1016, oct. 1993.
- [43] Agrawal Shakti K, Rittley Christopher D, Harrower Neil A, Goddard John M, et Mordekar Santosh R, « Movement disorders associated with complex regional pain syndrome in children », *Dev. Med. Child Neurol.*, vol. 51, n° 7, p. 557-562, juin 2009.
- [44] N. F. Sethna, P. M. Meier, D. Zurakowski, et C. B. Berde, « cutaneous sensory abnormalities in children and adolescents with complex regional pain syndromes », *Pain*, vol. 131, n° 1, p. 153-161, sept. 2007.
- [45] S. Bruehl, R. N. Harden, B. S. Galer, S. Saltz, M. Backonja, et M. Stanton-hicks, « Complex regional pain syndrome: are there distinct subtypes and sequential stages of the syndrome? », *Pain*, vol. 95, n° 1-2, p. 119-124, avr. 2018.
- [46] M. Schürmann *et al.*, « Imaging in Early Posttraumatic Complex Regional Pain Syndrome: A Comparison of Diagnostic Methods », *Clin. J. Pain*, vol. 23, n° 5, p. 449-457, juin 2007.
- [47] P. J. Simm, J. Briody, M. McQuade, et C. F. Munns, « The successful use of pamidronate in an 11-year-old girl with complex regional pain syndrome: response to treatment demonstrated by serial peripheral quantitative computerised tomographic scans », *Bone*, vol. 46, n° 4, p. 885-888, avr. 2010.
- [48] K. Hind et M. I. Johnson, « Complex regional pain syndrome in a competitive athlete and regional osteoporosis assessed by dual-energy X-ray absorptiometry: a case report », *J. Med. Case Reports*, vol. 8, p. 165, mai 2014.
- [49] D. Ceroni *et al.*, « Recovery of Decreased Bone Mineral Mass After Lower-limb Fractures in Adolescents », *J. Bone Jt. Surg.*, vol. 95, n° 11, p. 1037-1043, juin 2013.
- [50] P. Herregods, J. Willems, et R. Chappel, « Pseudodystrophy at the lower limb in children », *Clin. Rheumatol.*, vol. 16, n° 4, p. 425-428, juin 1997.
- [51] J. Y. Moon *et al.*, « Analysis of patterns of three-phase bone scintigraphy for patients with complex regional pain syndrome diagnosed using the proposed research criteria (the 'Budapest Criteria') », *Br. J. Anaesth.*, vol. 108, n° 4, p. 655-661, avr. 2012.
- [52] R. Ringer, M. Wertli, L. m. Bachmann, F. m. Buck, et F. Brunner, « Concordance of qualitative bone scintigraphy results with presence of clinical complex regional pain syndrome 1: Meta-analysis of test accuracy studies », *Eur. J. Pain*, vol. 16, n° 10, p. 1347-1356, nov. 2012.
- [53] Z. J. Cappello, M. L. Kasdan, et D. S. Louis, « Meta-analysis of imaging techniques for the diagnosis of complex regional pain syndrome type I », *J. Hand Surg.*, vol. 37, n° 2, p. 288-296, févr. 2012.
- [54] Zufferey, « Évolution de l'imagerie scintigraphique et irm au cours des 6 premiers mois d'unealgoneurodystrophie distale des membres inférieurs : étude préliminaireprospective de 4 cas », [/data/revues/02210363/00800004/373/](#), mars 2008.
- [55] R. M. Laxer, R. C. Allen, P. N. Malleson, R. T. Morrison, et R. E. Petty, « Technetium 99m-methylene diphosphonate bone scans in children with reflex neurovascular dystrophy », *J. Pediatr.*, vol. 106, n° 3, p. 437-440, mars 1985.
- [56] M. R. Schmid, J. Hodler, P. Vienne, C. A. Binkert, et M. Zanetti, « Bone Marrow Abnormalities of Foot and Ankle: STIR versus T1-weighted Contrast-enhanced Fat-suppressed Spin-Echo MR Imaging », *Radiology*, vol. 224, n° 2, p. 463-469, août 2002.
- [57] H. Darbois, « Séméiologie IRM de l'algodystrophie du pied », [/data/revues/02210363/00800008/849/](#), mars 2008.
- [58] F. Crozier *et al.*, « Aspects IRM dans l'algodystrophie du pied »,

/data/revues/11698330/v0070i12/03003430/, nov. 2017.

- [59] E. Koch, H. O. Hofer, G. Sialer, B. Marincek, et G. K. von Schulthess, « Failure of MR imaging to detect reflex sympathetic dystrophy of the extremities. », *Am. J. Roentgenol.*, vol. 156, n° 1, p. 113-115, janv. 1991.
- [60] M. E. Schweitzer, S. Mandel, R. J. Schwartzman, R. L. Knobler, et A. J. Tahmouh, « Reflex sympathetic dystrophy revisited: MR imaging findings before and after infusion of contrast material. », *Radiology*, vol. 195, n° 1, p. 211-214, avr. 1995.
- [61] Y. Nishida, Y. Saito, T. Yokota, T. Kanda, et H. Mizusawa, « Skeletal muscle MRI in complex regional pain syndrome », *Intern. Med. Tokyo Jpn.*, vol. 48, n° 4, p. 209-212, 2009.
- [62] C. R. Pal, A. D. Tasker, S. J. Ostlere, et M. S. Watson, « Heterogeneous signal in bone marrow on MRI of children's feet: a normal finding? », *Skeletal Radiol.*, vol. 28, n° 5, p. 274-278, mai 1999.
- [63] N. Shabshin, M. E. Schweitzer, W. B. Morrison, J. A. Carrino, M. S. Keller, et L. E. Grissom, « High-signal T2 changes of the bone marrow of the foot and ankle in children: red marrow or traumatic changes? », *Pediatr. Radiol.*, vol. 36, n° 7, p. 670-676, juill. 2006.
- [64] T. M. Palermo, C. Eccleston, A. S. Lewandowski, A. C. de C. Williams, et S. Morley, « Randomized controlled trials of psychological therapies for management of chronic pain in children and adolescents: an updated meta-analytic review », *Pain*, vol. 148, n° 3, p. 387-397, mars 2010.
- [65] D. D. Sherry, C. A. Wallace, C. Kelley, M. Kidder, et L. Sapp, « Short- and Long-term Outcomes of Children with Complex Regional Pain Syndrome Type I Treated with Exercise Therapy », *Clin. J. Pain*, vol. 15, n° 3, p. 218-223, sept. 1999.
- [66] E. C. T. H. Tan, N. van de Sandt-Renkema, P. F. M. Krabbe, D. C. Aronson, et R. S. V. M. Severijnen, « Quality of life in adults with childhood-onset of Complex Regional Pain Syndrome type I », *Injury*, vol. 40, n° 8, p. 901-904, août 2009.
- [67] A. K. Low, K. Ward, et A. P. Wines, « Pediatric Complex Regional Pain Syndrome », *J. Pediatr. Orthop.*, vol. 27, n° 5, p. 567-572, juill. 2007.
- [68] Doury P, Partin S, Eulry F, Granier R, Gaillard F. Algodystrophie de l'enfant et de l'adulte jeune avec hypofixation osseuse isotopique. *Rev Rhum* 1986; 53: 681-4.
- [69] Doury P, Pattin S, Gaillard F, Euhf F, Pattin C. L'algodystrophie de l'enfant. *Ann Pediatr* 1988; 35 : 469-75.
- [70] Doury P. Algodystrophy. Reflex sympathetic dystrophy syndrome. *Clin Rheumatol* 1988;7.
- [71] Assessment and Management of Children with Chronic Pain. A Position Statement from the American Pain Society. A position statement from *Am. Pain Soc.* 2012. Available online: <http://americanpainsociety.org/uploads/get-involved/pediatric-chronic-pain-statement.pdf>.
- [72] Bassellerie H. L'imagerie de diffusion peut-elle remplacer l'injection de gadolinium dans le suivi IRM des arthrites juvéniles idiopathique ? 2016 TOU3 1634
- [73] Bachour R. Apport de l'IRM dans le syndrome douloureux régional complexe de type 1 chez l'enfant. 2018 TOU3 1543

Annexe : critères de Budapest

Critères de Budapest pour le Syndrome Dououreux Régional Complexe	
1. Douleur	Continue et disproportionnée par rapport à l'événement initial
2. Symptômes	<p>Au moins un symptôme dans trois des quatre catégories suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sensorielle : hyperesthésie, allodynie - Vasomotrice : asymétrie de température, asymétrie ou changement de coloration cutanée - Sudomotrice/oedème : asymétrie de sudation, œdème - Motrice/ trophique : raideur articulaire, faiblesse, tremblements, dystonie, modifications de la peau, des poils, des ongles
3. Signes	<p>Au moins un signe dans deux des quatre catégories suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sensorielle : hyperesthésie, allodynie - Vasomotrice : asymétrie de température, asymétrie ou changement de coloration cutanée - Sudomotrice/œdème : asymétrie de sudation, œdème - Motrice/ trophique : raideur articulaire, faiblesse, tremblements, dystonie, modifications de la peau, des poils, des ongles
4. Aucun autre diagnostic ne peut expliquer les symptômes et les signes	