



*44emes JOURNEES DE
RADIOLOGIE PEDIATRIQUE*

25, 26 et 27 janvier 2023

*Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
Paris*

SOMMAIRE

F. AVNI, A. LAHOUCHE

La dysplasie rénale sous toutes ses formes. 5

M. BLOUET, B. LELOUTRE

Imagerie des infections ORL en pédiatrie : facile ? Subtile ? 13

L. CARDOEN, N. NICOLAS, H. BRISSE

Syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant et de l'adolescent : place de l'imagerie dans la prise en charge. 25

M. CASSART, F. AVNI

Apports des interactions et échanges entre Paris et Bruxelles. Exemples choisis autour des pathologies Cérébrales et rénales périnatales. 41

F. DHOMBRES, B. BIRENE, C. GAREL

Application de l'IA au diagnostic des maladies osseuses constitutionnelles (projet SUOG). 53

F. FITOUSSI, M. BACHY, M. LE HANNEUR

L'évolution de la dysplasie gléno-humérale dans la paralysie néonatale du plexus brachial après chirurgie de rééquilibrage axial..... 59

E. GRIMPREL

Méningite : quand et pourquoi demander une imagerie ? 61

M. GUESMI

Trucs et astuces pour devenir incollable sur l'imagerie du cholestéatome. 63

I.KOUBAA, A. ASCHERO, C. DESVIGNES, A. DABADIE

Un problème de vésicule ? Suivez le guide ! 79

A. ASCHERO, C. DESVIGNES, I. KOUBAA

Histiocytose Langerhansienne chez l'enfant. 89

B. MOREL, A. FIEVET

Panorama des pathologies cérébrales néonatales. 103

B. MOREL, C. SEMBELY, A. CHICHTI, D. MITANCHEZ

Notions essentielles d'échographie pulmonaire pédiatrique. 115

C. SILEO, G. THOUVENIN, B. PREVOST, H. DUCOU LE POINTE

Pneumopédiatrie : discussion radioclinique. 123

A. TANASE, A. NTORKOU, M. ALISON

Hypertension artérielle de l'enfant : quelle imagerie ? 131

La dysplasie rénale sous toutes ses formes

Fred Avni & Annie Lahoche

Bruxelles – Lille

avnifreddy@gmail.com

Les malformations des reins et des voies urinaires (CAKUT) représentent 20-30% des malformations présentes à la naissance et leur prévalence se situe entre 3 et 7/ 1000 naissances. Elles causent 7% des insuffisances rénales terminales de l'adulte. Le spectre des CAKUT est large ; parmi les anomalies représentées, l'hypoplasie et la dysplasie rénale (souvent regroupées sous le vocable hypodysplasie) ont potentiellement comme conséquence une importante altération de la fonction rénale.

Les concepts de *dysplasies* et d'*hypoplasie rénale* ont une **définition** histologique précise :

- *Dysplasie* = anomalie de développement tissulaire causée par une altération de la taille, forme et organisation de cellules arrivées à maturation
- *Dysplasie rénale* = anomalie congénitale caractérisée par une différenciation anormale du parenchyme rénal (uni- ou bilatérale) avec présence consécutive de tubules primitifs, de tissu métaplasique (cartilage) et éventuellement des kystes glomérulaires ; les néphrons sont (partiellement ou totalement) anormaux et le plus souvent non fonctionnels
- *Hypoplasie rénale* = anomalie congénitale caractérisée par des reins de petite taille mais dont le développement néphronique et l'architecture rénale sont relativement normaux ; les néphrons sont normaux et le plus souvent normo-fonctionnels

Deux théories s'affrontent sur l'origine de la dysplasie: l'effet de l'hyperpression rétrograde d'une obstruction ou d'un reflux vs une dérégulation du développement rénal normal en rapport avec des anomalies génétiques.

Il est primordial de réaliser le diagnostic des dysplasies rénales afin d'éviter des complications et des altérations fonctionnelles supplémentaires. Les biopsies systématiques étant impossibles, l'imagerie (l'**échographie** première, cystographie, scintigraphie, IRM...) représente depuis toujours une méthode alternative de diagnostic. Cependant, depuis de nombreuses années, des controverses existent quant au diagnostic précis et aux prises en charges optimales, ce d'autant que les dysplasies rénales peuvent faire partie de syndromes polymalformatifs.

Deux facteurs ont profondément modifié nos connaissances et notre compréhension des dysplasies rénales: avant tout, le diagnostic anténatal (DAN) qui a contribué grandement au diagnostic et fourni de nombreuses informations quant à la constitution des uro-néphropathies (dont les dysplasies). Par ailleurs, le développement des techniques génétiques modifie profondément les mises aux points. Il devient de plus en plus évident que les mutations génétiques jouent un rôle primordial dans la constitution des malformations des reins et des voies urinaires.

Il faut également souligner qu'au quotidien, le terme de « dysplasie rénale » couvre de fait différentes entités - potentiellement reliées entre elles par des anomalies génétiques similaires: dysplasie rénale multikystique, dysplasie rénale kystique syndromique ou non

syndromique, dysplasie rénale kystique obstructive, dysplasie associée au reflux vésico-urétéral.

Un questionnaire consacré au diagnostic et à la prise en charge des dysplasies rénales a été réalisé par la *Société européenne de néphrologie pédiatrique* en 2017. Il a démontré (comme on pouvait s'y attendre) l'hétérogénéité des attitudes.

- À la question *quel est pour vous l'aspect caractéristique d'un rein dysplasique (plusieurs réponses possibles) ?* 85% des participants ont répondu un petit rein hyperéchogène, 32% un grand rein hyperéchogène, 80% un rein HE avec kystes.
- À la question *quand demanderiez-vous une imagerie complémentaire ?* 75% ont répondu lorsque les 2 reins sont atteints alors que 53% ont répondu en cas d'un petit rein unilatéral.
- A la question *quel examen complémentaire réaliseriez-vous ?* > 80% ont répondu une cysto et un DMSA, seuls 16% ont répondu une IRM et 6% un CT scan.
- A la question *demanderiez-vous un examen génétique en cas d'anomalie kystique unilatérale ?* 50% ont répondu non, 15% oui, 35% parfois; *le demanderiez-vous en cas d'antécédents familiaux* 83% ont répondu oui.
- De manière unanime, quelle que soit la spécialité médicale des participants, l'échographie représentait l'examen d'imagerie indispensable pour aborder les dysplasies rénales et permettre d'orienter diagnostics et mise au point.

L'échographie est certainement l'examen clé ; ceci, cependant à condition de réaliser un examen détaillé de l'écho-architecture rénale en utilisant des sondes de haute fréquence en privilégiant autant que possible l'abord postérieur. L'examen doit comprendre la mesure des reins (comparée à des abaques), l'évaluation de l'épaisseur du cortex, de l'échogénicité du parenchyme et de la médullaire, de la différenciation C-M, de la présence de kystes, des cavités rénales.

Bien entendu l'échographie doit s'intégrer dans la prise en charge globale des patients. Ce d'autant que l'échographie n'évalue pas la fonction rénale. Cette évaluation est du ressort de la biologie et de la scintigraphie (Potentiellement l'IRM).

À partir des constatations échographiques, deux entités distinctes peuvent être envisagées et discutées: les dysplasies rénales *avec kystes* à l'échographie et les dysplasies rénales *sans kystes*

1. Dysplasies rénales avec kystes

a. La dysplasie rénale multikystique (DRMK)

La DRMK est une entité bien connue depuis de nombreuses années. Elle est relativement fréquente 1/4000 naissances. Elle correspond au type II de l'ancienne

classification de Potter. Le parenchyme rénal est remplacé par de multiples kystes de taille variable ne communiquant pas entre eux. L'origine causale est discutée et potentiellement multiple: la mauvaise connexion entre le bourgeon urétéral et le blastème rénal, une mauvaise re-canalisation de l'uretère, une interférence génétique dans le développement rénal. La DRMK est le plus souvent unilatérale, Une DRMK bilatérale est létale.

L'aspect échographique anté-ou postnatal est le plus souvent caractéristique. Des kystes de tailles variables sans communications entre eux ainsi que l'absence de parenchyme rénal normal. (cf aussi l' ED de M Cassart - F Avni).

Le rein dysplasique multikystique est non-fonctionnel. Le rein controlatéral est habituellement normal et subit une hypertrophie compensatrice. Des anomalies peuvent toutefois survenir au niveau du rein controlatéral (reflux vésico-urétéral 7%, obstruction de la jonction pyélo-urétérale 20%). La plupart des auteurs considère qu'une échographie rénale suffit au diagnostic et qu'en cas d'absence d'anomalie rénale controlatérale, une cystographie n'est pas indiquée.

Dans le suivi, l'attention doit être portée sur l'involution du rein dysplasique mais aussi sur le caractère rassurant de l'hypertrophie compensatrice. Inversement, l'absence d'hypertrophie doit questionner sur la fonction du rein controlatéral.

Contrairement aux publications anciennes, il a été démontré que la DRMK peut avoir une transmission héréditaire.

b. La dysplasie rénale kystique syndromique (DRKS)

La dysplasie rénale syndromique est un terme général qui recouvre des pathologies rénales non isolées d'origine génétique entrant dans le cadre de syndromes polymalformatifs variés. Le diagnostic différentiel entre les différents syndromes voire la différenciation entre DRKS et DRMK sont parfois difficiles; ce sont les anomalies associées qui permettent souvent d'obtenir le diagnostic final.

Il s'agit pour la plupart des cas de ciliopathies mono- ou multigéniques (HNF1 β , polykystoses hépato-rénales, Joubert, Bardet-Bledl, Néphronophtise...). Les kystes sont de localisation, de taille et de nombre variables, Certains aspects sont caractéristiques (Voir aussi l'ED de M Cassart et Fr Avni)

Il faut noter que contrairement à la DRMK, les reins des DRKS sont souvent (en tous les cas au moins partiellement) fonctionnels.

Des informations détaillées supplémentaires peuvent également être trouvées dans les différents articles donnés comme références.

c. La dysplasie rénale kystique segmentaire

Dans certains cas, la dysplasie (multi)kystique ne concerne qu'une partie du ou des reins. Le reste du rein est d'aspect normal et normo-fonctionnel. Le diagnostic différentiel doit être réalisé avec des DRMK se développant dans un des pôles d'une duplication rénale (pôle supérieur plus souvent que pôle inférieur) ou encore avec des kystes rénaux complexes voire de rares tumeurs kystiques. Une IRM avec injection de Gd facilite ce diagnostic différentiel.

d. La dysplasie rénale kystique obstructive

Une obstruction au flux urinaire pendant la vie fœtale induit une dilatation en amont de l'obstacle à de degrés variables ainsi que des lésions parenchymateuses liées à la pression rétrograde. Cette hyperpression va se traduire, à l'échographie, au niveau du parenchyme rénal, par une hyperéchogénéicité corticale diffuse, un amincissement cortical et/ ou des kystes. Ces kystes de taille variable peuvent se développer au niveau du cortex rénal mais aussi au niveau des pyramides. Ils traduisent à ce niveau à des dilatations des tubules rénaux. Une dilatation des voies urinaires est quasi toujours associée. Les valves de l'urètre postérieur en sont une étiologie classique.

2. Dysplasie rénale sans kystes

a. Reflux vésico-urétéral (RVU) et dysplasie

Le RVU est une pathologie classique de l'enfant. Il est lié à un raccourcissement de la longueur de l'uretère dans la paroi vésicale ou à une ectopie d'ouverture de l'orifice urétéral dans la vessie. Il existe deux formes de RVU : celui *congénital* développé durant la vie fœtale (surtout chez les BB de sexe masculin) et celui *acquis* dans l'enfance secondaire à des troubles mictionnels (surtout chez les fillettes). La présence d'un RVU est un facteur de risque pour des infections urinaires (IU) et de ce fait il représente un risque majoré de lésions rénales chroniques. 8% des enfants avec RVU vont développer une insuffisance rénale terminale (IRT) et la « néphropathie de reflux » représente 25% des cas d'IRT. Le traitement du reflux acquis et la prévention des complications sont donc essentielles. Dans le cadre du travail présent, c'est le reflux congénital qui est envisagé puisqu'il peut être associé à une dysplasie ou à une hypodysplasie rénale dès la vie fœtale.

Des travaux récents mettent en avant la relation entre RVU et anomalies génétiques. Ceci est confirmé par le fait que de nombreux syndromes peuvent inclure un RVU (Bardet

Biedl, Di George, Goldenhar, Townes Brocks...). Les uropathies en général et le RVU en particulier, résulteraient d'une « interruption » de la ramification du bourgeon urétéral et de la différenciation cellulaire. Des mutations des gènes *PAX2*, *EYA1* ou encore *SALL1* seraient impliquées (entre autres).

La dysplasie associée au RVU pourra s'exprimer soit par des anomalies du parenchyme (aminci, irrégulier et hétérogène) soit par une « hypodysplasie » globale (voir plus loin).

Le RVU sera le mieux démontré par les cystographies radiologiques ou sonographiques ; la dysplasie rénale pourra certainement être suggérée à l'échographie mais sera bien mieux démontrée par l'IRM.

Des controverses persistent et des confirmations doivent encore être apportées: tous les reflux doivent-ils être détectés ? Faut-il demander une enquête génétique systématique ? Faut-il examiner les fratries ?.

b. « Hypodysplasies » rénales

Comme indiqué au début de ce travail, les approches diagnostiques et de prise en charge des dysplasies et des hypodysplasies rénales sont très variables suivant les équipes. Une tentative de consensus a fait récemment l'objet d'une publication par **Kohl S & al** en 2022. Les auteurs ont tenté (sur base d'un consensus d'un groupe d'experts) de s'accorder sur les critères *pathologiques, cliniques, d'imagerie* et de *génétiques* qui permettraient d'optimiser tant l'approche diagnostique que la prise en charge.

Les auteurs proposent donc de différencier dysplasie d'hypoplasie rénale sur base de l'échographie. Dans les deux cas les reins peuvent être petits; cependant, un rein dysplasique se caractérise par l'absence d'une différenciation cortico-médullaire (DCM) alors que cette DCM sera présente dans les hypoplasies. L'idée est de pouvoir vérifier l'hypothèse que la présence d'une DCM à l'échographie serait un facteur de meilleur pronostic pour la fonction rénale et son évolution au long cours.

Un arbre décisionnel (Tableau 1) est proposé utilisant comme point de départ comme base l'échographie; cet arbre décisionnel attire l'attention sur les anomalies dont la présence indique un risque accru d'évolution péjorative et qui nécessitent un suivi plus rapproché (par ex. consultation 2x/ an). Il devrait servir de base aux corrélations échographiques et cliniques et orienter les indications d'examens complémentaires.

À noter que les auteurs concluent qu'en l'absence de dilatation des voies urinaires, il n'est pas nécessaire de réaliser une cystographie ni un examen scintigraphique. Ils estiment enfin que des examens génétiques devraient être proposés dans des cas familiaux, syndromiques ainsi qu'en cas de dysplasie bilatérale.

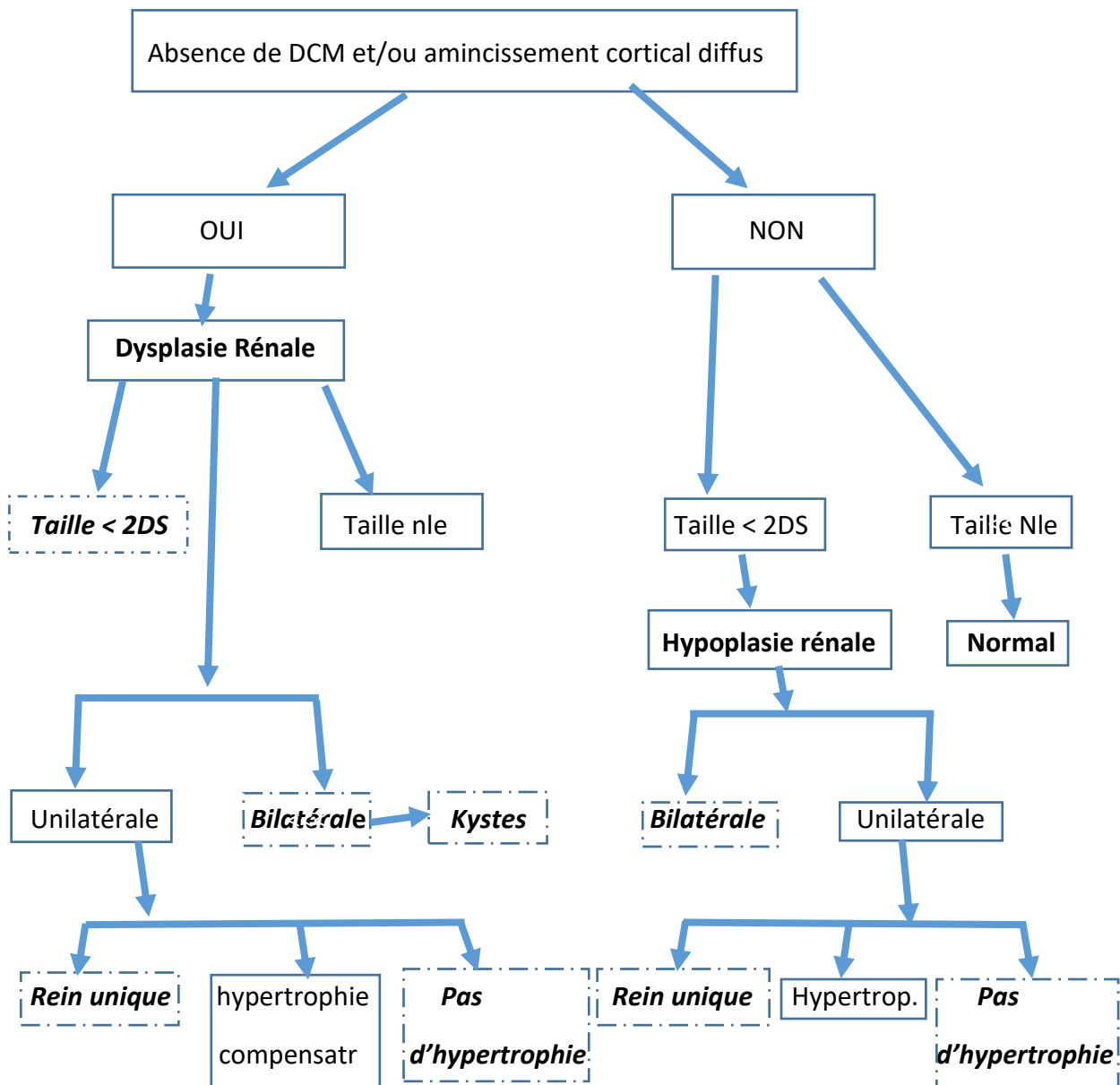


Tableau 1 Arbre décisionnel pour l'approche des dysplasies et hypoplasies rénales basé sur les présentations échographiques

Les cadres à traits interrompus indiquent les cas présentant un risque accru d'évolution vers l'IRC. La taille du rein est évaluée sur base de la publication de Obrycki & al. (Les percentiles 2,5 et 97,5 correspondent à respectivement – ou + 2DS). La présentation d'une dilatation des voies urinaires et les antécédents du patient sont des éléments additionnels qui doivent être pris en compte.

Références

- Woolf AS Renal hypoplasia and dysplasia: starting to put the puzzle together JASN 2006 ; 17 : 2647-2649
- Kerecuk L Schreuder MF Woolf AS Renal tract malformations : perspectives for nephrologists Nature clinical practice Nephrology 2008 ; 4 : 312-325
- Woolf AS Price KL Scambler PJ & al Evolving concepts in human renal dysplasia JASN 2004 ; 15 : 998-1007
- Capone VP Morello W Taroni F & al Genetics of congenital anomalies of the kidney and UT: the current state of play Int J Mol Sci 2017 ; 18 : 796
- Montini G Busutti M Yalcinkaya F & al A questionnaire survey of radiological diagnosis and management of renal dysplasia in children J Nephrol 2018 ; 51 : 93-102
- Meyers ML Treece AL Brown BP & al Imaging of fetal cystic kidney disease: MCDK vs renal cystic dysplasia Pediatr Radiol 2020; 50 : 1921-1933
- Cardona- Grau D Kogan BA Update on MDK Curr Urol Rep 2015; 16 :67
- Berberi NF O' Connor AK Haycraft CJ & al The primary cilium as a complex signaling center Curr Biol 2009 ; 19 : R526
- Hildebrandt F Benzing T Katsanis N Ciliopathies NEJM 2011; 364: 1533-1543
- Gimpel C Avni F Breysem L & al Imaging of kidney cysts and cystic kidney diseases in children Radiology 2019;290 : 769-782
- Murer L Benetti E Artifoni L Embryology and genetics of primary VUR and associated renal dysplasia Pediatr Nephrol 2007;22 : 788-797
- Greenbaum LA Renal dysplasia and MRI : a clinician perspective Pediatr Radiol 2008; 38 (suppl 1): S70-S75
- Grattan-Smith JD Little SB Jones RA Evaluation of reflux nephropathy, pyelonephritis and dysplasia Pediatr Radiol 2008; 38 (Suppl 1): S83 – S105
- Kohl S Avni FE Boor P & al Definition, diagnosis and clinical management of non obstructive kidney dysplasia : consensus statement by the ERKNet Working group on kidney malformations Nephrol Dial Transplant 2022;37 : 2351-2362
- Obrycki L Sarnecki J Likosick M & al Kidneys lengths normative values in children aged 0-19 years : a multicenter study Pediatr Nephrol 2022;37 :1075-1085

IMAGERIE DES INFECTIONS ORL EN PEDIATRIE

Blouet M., Leloutre B.

Introduction

Les infections ORL sont des affections très fréquentes en pédiatrie, d'expression clinique variable selon l'âge, le plus souvent bénignes mais dont les complications peuvent, dans de rares cas, mettre en jeu le pronostic vital.

Leur diagnostic est le plus souvent clinique, l'imagerie joue un rôle important pour évaluer le siège et l'extension en profondeur d'un processus infectieux, rechercher d'éventuelles complications loco-régionales (voire à distance) et guider rapidement la prise en charge thérapeutique. L'analyse de l'imagerie en coupes nécessite une bonne connaissance anatomique notamment des espaces cervicaux profonds ainsi que des voies de dissémination de l'infection.

Adénopathies cervicales

* Adénopathies cervicales réactionnelles (adénite)

Elles sont très fréquentes dans la petite enfance, de diagnostic purement clinique, et surviennent classiquement dans un contexte viral. Elles sont généralement superficielles, latérales et postérieures. Si l'échographie est toutefois réalisée, elle montre des ganglions ovalaires hypertrophiés, hypoéchogènes différenciés, avec un hile graisseux, hypervascularisés et une infiltration hyperéchogène des tissus graisseux adjacents.

* Adénophlegmon - abcès

Les adénopathies cervicales peuvent se surinfecter et évoluer vers des adénites suppurées plus ou moins confluentes (adénophlegmon) voire vers une collection liquidienne purulente organisée avec une coque fibro-inflammatoire (abcès). Les signes cliniques (tuméfaction inflammatoire, douloureuse, fluctuante ou indurée) amènent à réaliser une échographie qui confirmera éventuellement le caractère collecté et permettra de guider une ponction ou de réaliser un simple suivi.

* Adénopathies spécifiques

L'aspect clinique et échographique oriente parfois vers une étiologie précise, notamment s'il s'agit d'une adénopathie isolée et trainante, parfois indurée, avec des signes inflammatoires locaux et généraux peu marqués. Dans ce contexte, le contact avec un chat est à rechercher (maladie des griffes du chat : Bartonellose). Il peut s'agir aussi d'une adénite tuberculeuse ou à mycobactérie atypique, parfois

compliquée d'un trajet fistuleux. L'échographie caractérise l'adénopathie qui est souvent plus hétérogène, parfois avec un piqueté hyperéchogène.

* **Diagnostiques différentiels**

Dans un contexte sub-fébrile, des adénopathies indolores, persistantes et nettement hypoéchogènes doivent faire évoquer une maladie de Hodgkin, ou sa forme nodulaire à prédominance lymphocytaire (paragranulome nodulaire de Poppema).

Infections rhino-pharyngées

* **Phlegmon et abcès péri-amygdaliens**

Ce sont des complications d'une angine qui concernent surtout l'adolescent. Ils peuvent être responsables d'un trismus, d'une odynophagie, d'une dysphagie. Le diagnostic est évoqué à l'examen endo-buccal. Si l'examen clinique est limité par le trismus, si l'on suspecte une atteinte profonde ou en l'absence d'amélioration clinique voire en cas d'aggravation clinique d'une angine sous traitement, un scanner avec injection est justifié.

Dans le cas particulier d'une angine qui s'aggrave sous traitement au cours d'une mononucléose infectieuse, on peut trouver de volumineuses amygdales hétérogènes, parfois associées à un œdème sous-muqueux de la paroi pharyngée postérieure qui régresse rapidement sous corticothérapie.

Un diagnostic différentiel à connaître est la surinfection d'un kyste du 2^{ème} arc branchial.

* **Suppurations rétro-pharyngées**

Elles se développent à partir de ganglions situés dans l'espace rétro-pharyngé.

L'âge moyen de survenue est 3-4 ans (2/3 des cas avant 6 ans). Le torticolis fébrile est un signe d'orientation majeur, le refus du décubitus dorsal est un signe de gravité. Il existe souvent une AEG, une dysphagie, une odynophagie, parfois un trismus et une hypersialorrhée. Le syndrome inflammatoire biologique est franc.

La radiographie de profil est peu contributive et n'a pas d'indication. Dans ce contexte, l'épaississement des tissus mous pré-rachidiens n'est pas forcément en rapport avec un abcès rétro-pharyngé mais peut simplement correspondre à une suffusion oedémateuse pré-rachidienne (hypodense et non rehaussée après injection en scanner), fréquente et qui ne doit pas être drainée. On retrouve fréquemment une cyphose cervicale réactionnelle.

L'échographie réalisée par un opérateur expérimenté a une valeur d'alerte. En positionnant correctement la sonde très latéralement elle peut repérer l'abcès rétro-pharyngé qui siège en profondeur par rapport à l'axe jugulo-carotidien, à proximité du rachis. L'échographie est parfois mise en défaut quand l'abcès est très haut situé dans le cavum. Elle permet, si nécessaire, d'assurer le suivi lésionnel sous traitement.

Le scanner avec injection (protocole double imprégnation) est le gold standard pour le diagnostic. L'IRM est en cours d'évaluation et est souvent moins disponible en urgence. Sur l'imagerie en coupes, un abcès rétro-pharyngé refoule l'artère carotide interne en dehors. Le scanner va aider à différencier, avec une spécificité de 71%, une adénite inflammatoire, un adénophlegmon ou amas d'adénites suppurées (plage ovale hypodense correspondant à la zone de nécrose purulente) et un abcès (collection purulente hypodense avec une coque périphérique fibro-inflammatoire rehaussée après injection). Il évalue le retentissement sur les voies aériennes supérieures.

L'abcès rétro-pharyngé est une urgence thérapeutique. Le traitement médical antibiotique seul est de plus en plus souvent privilégié. Le drainage chirurgical est réservé aux abcès très volumineux (> 2-3 cm) ou mal tolérés. La compression des voies aériennes est classique. Les autres complications sont très rares : thrombose de la veine jugulaire interne VJI, syndrome de Grisel (torticolis par subluxation atloïdo-axoïdienne), extension inférieure et postérieure de l'atteinte infectieuse.

*** Diagnostics différentiels**

Un torticolis fébrile peut être en rapport avec une spondylodiscite cervicale, une arthrite C1-C2 ou encore une ostéite de la base du crâne.

*** Entité particulière : le syndrome de Lemierre**

Cette affection rare mais grave correspond à une septicémie qui complique une infection ORL parfois passée inaperçue. Elle touche principalement l'adolescent et l'adulte jeune. Le germe classiquement en cause est le *Fusobacterium necrophorum*. Ce syndrome est caractérisé par l'association d'une thrombose septique de la veine jugulaire interne et d'embolies septiques (poumon, os, rein, foie). Il faut savoir y penser devant tout sepsis d'origine inexpliquée.

Infections naso-sinusiennes

Ces infections varient selon l'âge du fait de la pneumatisation progressive des sinus de la face chez l'enfant (Tableau 1). Pour interpréter correctement l'imagerie sinusienne des enfants, le radiologue doit connaître cette séquence ainsi que l'ossification progressive de l'étage antérieur de la base du crâne (-> 2 ans) et la conversion progressive de la moelle osseuse hématopoïétique en moelle osseuse grasseuse (-> 6-7 ans).

La radiographie des sinus n'est jamais indiquée chez l'enfant (guide du bon usage des examens d'imagerie 2013).

Une imagerie en coupes (TDM ou IRM) n'est pas indiquée en cas de rhino-sinusite aiguë non compliquée, mais seulement face à une situation trainante, inhabituelle ou un contexte spécifique (aspergillose, immunodépression, pré-greffe).

En dehors des ethmoïdites, les sinusites aiguës de l'enfant sont rares avant l'âge de 5 ans.

* Ethmoïdite aigue

Il s'agit d'une urgence thérapeutique qui touche le nourrisson (dès l'âge de 6 mois) et le jeune enfant. Classiquement, l'enfant présente un œdème périorbitaire (initialement palpébral supérieur) unilatéral fébrile. Des signes de gravité, parfois difficiles à objectiver chez le jeune enfant, sont à rechercher : troubles oculomoteurs, exophtalmie irréductible, baisse d'acuité visuelle, signes neurologiques. L'atteinte est classée en 5 stades de gravité croissante (classification de Chandler, tableau 2)

L'enjeu de l'imagerie est de rechercher une éventuelle extension rétro-septale de l'infection qui aggrave le pronostic et modifie la prise en charge thérapeutique. A cet effet, en l'absence de signe de gravité, l'échographie peut être réalisée en 1^o intention en effectuant un examen comparatif à l'aide d'une sonde linéaire positionnée à l'angle externe de l'orbite et réclinée en dedans. Elle ne fait pas le diagnostic positif d'ethmoïdite, mais cherche une atteinte rétro-septale qui se traduit par une collection hypo échogène, le long de la lame papyracée, refoulant en dehors le muscle droit médial. L'exploration est toutefois parfois limitée, notamment dans la région orbitaire supérieure.

En cas de signes cliniques de gravité et/ou d'atteinte chez le grand enfant (> 8 ans dans notre centre), un scanner cérébral et facial, ou idéalement une IRM avec injection, doit être réalisé d'emblée. Une imagerie en coupes est également nécessaire en cas d'échographie non contributive ou en l'absence d'amélioration clinique voire en cas d'aggravation clinique après 24h d'antibiothérapie. Elle permet une analyse précise du comblement sinusien, de l'éventuelle atteinte orbitaire et recherche surtout des complications intracrâniennes (empyème, abcès cérébral, thrombose de la veine ophtalmique supérieure voire du sinus caverneux)

* Sinusites frontale et sphénoïdale

Elles touchent le grand enfant et l'adolescent.

En cas de céphalées fébriles avec apparition de signes neurologiques (troubles de conscience, convulsions...), il faut savoir penser à une sinusite aigue compliquée et réaliser en urgence un scanner ou une IRM cérébro-faciale avec injection à la recherche de complications infectieuses neuro-méningées voire vasculaires.

Les germes retrouvés classiquement dans les sinusites sont Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae, Moraxella catarrhalis. Staphylococcus aureus, Streptococcus pyogenes et anaérobies (Fusobactérium necrophorum) sont plus fréquents dans les formes graves.

La sinusite frontale peut se compliquer d'empyème, d'abcès cérébral frontal voire de thrombose du sinus longitudinal supérieur. Le « Pott's puffy tumor » est une complication qui associe une ostéite de l'os frontal avec ostéolyse en regard du comblement sinusien, une collection épidurale frontale et un épaissement voire une collection sous-périostée sous-cutanée frontale

La sinusite sphénoïdale est à risque de complication vasculaire (thrombose du sinus caverneux ou atteinte carotidienne dans la loge caverneuse)

En l'absence de prise en charge adaptée rapide, l'évolution de ces sinusites aigues compliquées d'atteinte encéphalique peut, dans de rares cas, être fatale.

Infections des glandes salivaires

*** Parotidite aigue :**

Cette infection aigue de la parotide est le plus souvent d'origine virale, fréquemment bilatérale (paramyxovirus : oreillons) chez l'enfant en âge (pré-)scolaire. Le diagnostic est clinique en présence d'une tuméfaction pré-auriculaire douloureuse, fébrile, parfois associée à une otalgie. L'échographie retrouve une glande hypertrophiée, d'échostructure hyperéchogène, parfois hétérogène, hypervascularisée en doppler couleur. Le traitement est alors symptomatique.

Beaucoup plus rarement, la parotidite peut être d'origine bactérienne (= parotidite aigue suppurative, plus souvent à staphylocoque doré) chez le nouveau-né prématuré ou chez le patient immuno-déprimé. Elle se manifeste par une tuméfaction unilatérale inflammatoire, parfois associée à un écoulement purulent à l'orifice du canal de Sténon. L'aspect échographique est comparable avec, dans certains cas, visualisation d'abcès parotidien hypoéchogène. Le traitement repose alors sur l'antibiothérapie parfois associé à une ponction -drainage.

Dans les plus rares cas de collection parotidienne d'évolution insidieuse, sans amélioration sous antibiothérapie et parfois compliquée d'une fistulisation cutanée, il faut savoir penser à une atteinte tuberculeuse ou à mycobactéries atypiques.

Une poussée de parotidite aigue peut survenir dans un contexte de parotidite chronique (notamment parotidite récurrente juvénile entre 2 et 15 ans, souvent spontanément résolutive à la puberté). La parotide apparaît alors d'échostructure hétérogène, pseudo-micronodulaire (zones focales anéchogènes correspondant à des dilatations acinaires et zones focales échogènes en rapport avec du mucus au sein de ces dilatations).

Kystes congénitaux surinfectés

Toutes les malformations cervicales peuvent se surinfecter, et elles doivent être évoquées devant plusieurs épisodes infectieux cervicaux de même localisation. L'échographie est l'examen de première intention.

*** Kyste du tractus thyroglosse KTT**

C'est la 1° masse cervicale congénitale. Il est le plus souvent asymptomatique, diagnostiqué avant l'âge de 10 ans (90%). Il correspond à un reliquat embryonnaire sur le trajet de migration de la glande thyroïde le long du canal thyroglosse (canal de Bochdalek entre le foramen caecum à la base de langue et la loge thyroïdienne dans la région basi-cervicale médiane) (schéma 1). Il est fréquemment infra-hyoïdien (65%), médian (75%) ou discrètement para-médian, mobile à la déglutition. En l'absence de complication, il se présente comme une formation kystique anéchogène, bien limitée, souvent à paroi fine, non vascularisée. En cas de surinfection (30% des cas lors du diagnostic), son contenu devient plus hétérogène, ses contours plus flous et sa paroi s'épaissit. Les diagnostics différentiels sont rares (adénopathies ADP nécrotiques, kyste dermoïde...).

Certaines formes « pseudo-solides » échogènes (à contenu épais) sont à différencier d'une thyroïde ectopique en s'assurant de la présence de la glande thyroïde au sein de sa loge. Le traitement repose sur l'exérèse chirurgicale (en raison du risque accru de cancer : 2%).

* Vestiges branchiaux

L'absence d'involution des arcs branchiaux peut conduire à la formation de sinus, fistule ou kyste qui peuvent se surinfecter. Les kystes du deuxième arc branchial sont les plus fréquentes

- du 1° arc

Il représente moins de 10% des anomalies branchiales. Le diagnostic est le plus souvent posé avant l'âge de 10 ans. Les présentations cliniques sont variables. Il peut s'agir d'une tuméfaction péri-auriculaire molle et indolore à l'état quiescent, devenant inflammatoire et douloureuse en cas de surinfection. Trois types de manifestations cliniques sont alors retrouvées :

- otorrhée purulente avec un orifice fistuleux interne sur le plancher du conduit auditif externe
- orifice fistuleux externe dans le triangle de Poncet (MAE, os hyoïde, mandibule).
- parotidite, avec masse kystique ou trajet fistuleux

En présence d'une tuméfaction, l'échographie retrouve un kyste simple anéchogène ou bien un kyste à contenu épais voire un abcès en cas de surinfection. Il faut toujours rechercher un trajet fistuleux vers le CAE.

Le bilan lésionnel peut être au mieux précisé à froid par une IRM (++) séquence T2 pour visualiser la fistule), qui précisera le rapport au nerf facial.

Les diagnostics différentiels peuvent être une ADP nécrotique, un lymphangiome kystique ou une tumeur kystique parotidienne surinfectés.

- du 2° arc (3°)

C'est la plus fréquente des anomalies branchiales (95%). Il existe 2 pics de fréquence : < 5 ans et 2°-3° décades. Il se traduit par une tuméfaction latéro-cervicale rénitente, mobile, indolore qui peut devenir inflammatoire en cas de surinfection. Il siège de façon caractéristique en dehors de l'axe jugulo-carotidien, en avant et en dedans du muscle sterno-cléido-mastoïdien SCM et en arrière de la glande sous-maxillaire. Il peut être bilatéral. On en décrit 4 types selon la localisation précise. L'orifice fistuleux interne (inconstant) siège en arrière de la loge amygdalienne. L'orifice fistuleux externe siège en regard du bord antérieur du SCM.

Il est difficile à différencier du kyste du 3° arc branchial, qui est beaucoup plus rare et qui siège dans le triangle cervical postérieur ou en para-laryngé. L'orifice fistuleux interne siège dans le sinus piriforme et l'orifice fistuleux externe est de même topographie que celui du 2° arc.

- du 4° arc

Cette anomalie branchiale est exceptionnelle (< 1-2%) et correspond au reliquat du canal ultimo-branchial (entre le pharynx et le pôle supérieur de la para-thyroïde). Il peut se manifester en période néonatale, par un détresse respiratoire suite à l'expansion kystique brutale. Il faut savoir l'évoquer en cas d'infections ou d'abcès thyroïdiens récidivants, notamment à gauche. En phase quiescente, l'échographie peut retrouver un kyste accolé à la thyroïde. En cas de surinfection, l'aspect est celui d'une héli-thyroïdite avec un lobe thyroïdien hypertrophié, hétérogène, un placard inflammatoire péri-thyroïdien voire un abcès. La présence d'air au sein de cette lésion peut attester de la communication fistuleuse (inconstante) avec le fond du sinus piriforme qui pourra être objectivée en endoscopie, et traitée par cautérisation. Le bilan lésionnel loco-régional peut être précisé par une IRM.

Infections du rocher

*** Otites**

Les enfants sont sujets aux otites moyennes aiguës (OMA) et aux otites séro-muqueuses récidivantes qui peuvent justifier la pose d'aérateurs trans-tympaniques dans la petite enfance. L'hypertrophie des végétations adénoïdes peut en être un facteur favorisant. Toutefois, la radiographie du cavum de profil, classiquement réalisée à la recherche de cette hypertrophie, n'a pas d'indication (selon le guide du bon usage des examens d'imagerie médicale 2013). En effet, la fiabilité des mesures radiographiques est discutable et la corrélation entre ces mesures et la nécessité d'une adénoïdectomie n'est pas démontrée.

En cas d'otite chronique évolutive avec suppuration et examen otoscopique suspect (poche de rétraction...), un scanner des rochers sans injection pourra être réalisé à la recherche de signe direct (comblement tissulaire nodulaire de l'oreille moyenne) ou indirects (ostéolyse, lyse ossiculaire) de cholestéatome.

*** Mastoïdite aigue extériorisée**

Cette infection mastoïdienne peut compliquer une OMA chez le nourrisson et le jeune enfant (++) 6 mois-3 ans). Son incidence est faible depuis le traitement par antibiotiques des OMA. Elle se traduit par une tuméfaction rétro-auriculaire, soulevant le pavillon de l'oreille, associée à une otalgie fébrile. L'échographie peut retrouver une collection rétro-auriculaire parfois en regard d'une solution de continuité de la corticale osseuse. Un bilan lésionnel exhaustif par un scanner cérébral et des rochers avec injection est nécessaire, notamment en cas de signes neurologiques associés, de sepsis sévère et à visée pré-opératoire. Il recherche une lyse osseuse (mastoïde, articulation temporo-mandibulaire, base du crâne), un abcès sous-périosté et d'éventuelles complications intra-crâniennes (empyème, abcès cérébral, thrombose veineuse des sinus sigmoïde/ latéral). Un empyème rétro-mastoïdien peut parfois est difficile à différencier d'une thrombose du sinus latéral.

La *mastoïdite de Bezold* est une forme particulière de mastoïdite au cours de laquelle l'atteinte osseuse induit une extension de l'infection vers les muscles digastrique et SCM avec un risque d'atteinte vasculaire et médiastinale.

*** Pétrosite ou apicite pétreuse**

C'est une complication rare d'une OMA ou d'une mastoïdite par extension du processus infectieux à l'apex pétreux (surtout s'il est pneumatisé). Le scanner montre un comblement diffus de l'apex pétreux associé à une ostéolyse plus ou moins marquée. L'IRM avec injection met en évidence un net rehaussement inflammatoire de l'ensemble de l'apex pétreux. Cette atteinte peut être responsable d'un *syndrome de Gradenigo* qui associe une OMA, une névralgie faciale rétro-orbitaire et une diplopie homolatérale par lésion des nerfs V et VI au niveau de la base du crâne.

*** Diagnostics différentiels :**

-Histiocytose

En cas de tuméfaction rétro-auriculaire sub-fébrile d'apparition rapidement progressive, parfois associée à une otorrhée récidivante, chez un jeune enfant, le diagnostic d'histiocytose X (= histiocytose Langerhansienne) doit être envisagé. L'atteinte du rocher est bilatérale dans 30% des cas. Elle peut être isolée ou associée à une atteinte multi-systémique. Un scanner des rochers réalisé avec injection met en évidence une ostéolyse souvent extensive, parfois associée à une masse des tissus mous prenant le contraste, respectant les osselets.

Exceptionnellement, une ostéolyse extensive unilatérale du rocher peut être due à un rhabdomyosarcome. La localisation sera le plus souvent dans la partie antérieure de l'os temporal, la lésion aura des contours irréguliers avec des résidus osseux en son sein.

-OMCR

Les Ostéites Chroniques Multifocales Récidivantes sont des pathologies rares, initialement décrite par Giedion en 1972. Elles débutent généralement entre 9-12 ans et sont plus fréquentes chez les filles. Le diagnostic, par rapport au début des symptômes, est souvent posé avec un retard de 18 mois en moyenne, de quelques semaines à plusieurs années.

La symptomatologie caractéristique est la présence de poussées douloureuses inflammatoires récidivantes parfois accompagnées de fièvre et d'atteinte extra osseuse (psoriasis, une pustulose palmo-plantaire, une maladie de Crohn, de l'acné ou un syndrome de Sweet.)

Celles-ci sont principalement localisées par ordre de fréquence, à la partie distale puis proximale du tibia, le pelvis, la partie proximale du fémur, la clavicule et le calcaneum. L'atteinte vertébrale n'est pas rare.

Il existe deux formes d'Ostéites Chroniques Multifocales Récidivantes, mono ou plurifocale.

L'atteinte mandibulaire est retrouvée dans 5% des cas.

L'IRM corps entier permet de rechercher des atteintes asymptomatiques, et donc de conforter le diagnostic dans les formes classiques, ce qui peut éviter des biopsies.

Thyroidite subaiguë de De Quervain

La thyroïdite granulomateuse subaiguë de De Quervain, est une atteinte inflammatoire, dite à cellules géantes, et une cause de douleur aiguë de la thyroïde, souvent consécutive à une infection virale (ORL) y compris COVID-19.

Plus fréquente chez la femme adulte, elle peut se rencontrer chez l'adolescente (la 1^{ère} cause d'hyperthyroïdie chez l'enfant reste la maladie de Basedow). Elle se manifeste initialement par un goitre douloureux récent, de la fièvre, des signes inflammatoires biologiques, et des signes d'hyperthyroïdie peuvent être présents : tachycardie, tremblements, sueurs abondantes, douleurs musculaires. La compression qu'exerce le goitre sur les structures adjacentes peut être responsable de troubles de la déglutition ou d'une dysphagie.

Le diagnostic est évoqué devant l'anamnèse, l'examen clinique et le bilan hormonal biologique. Elle est en général spontanément résolutive. Le tableau classique en 3 phases commence par une phase d'hyperthyroïdie qui dure de 3 à 6 semaines (les hormones thyroïdiennes préformées sont libérées en raison d'une destruction des cellules de la thyroïde). Cette période est suivie d'une phase hypothyroïdienne intermédiaire due à l'épuisement des réserves d'hormones thyroïdiennes, qui peut durer 6 mois. Parmi les patients atteints, 85 %–95 % retrouveront leur fonction thyroïdienne normale dans les 6 mois suivants.

L'échographie montre une volumineuse thyroïde avec des plages hypo échogènes mal limitées, sa vascularisation va de faible à normale en Doppler couleur.

BIBLIOGRAPHIE

1. S. Le Naour, J. Boyer, O. Malard, A. Guillouzouic, A. Aubry, E. Launay, S. Barbarot, Adénites cervico-faciales à mycobactéries atypiques de l'enfant : caractéristiques cliniques, microbiologiques et thérapeutiques. Étude rétrospective et revue de la littérature, *Annales de Dermatologie et de Vénérologie*, Volume 147, Issue 10, 2020, Pages 618-628, ISSN 0151-9638
2. Riehm S, Veillon F. Complications méningo-encéphaliques des infections ORL [Intracranial complications from ENT infections]. *J Radiol*. 2011 Nov;92(11):995-1014. French. doi: 10.1016/j.jradio.2011.08.004. Epub 2011 Oct 13. PMID: 22098648.

3. Texte du PNDS septembre 2021 Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares du Cerveau et de l'œil Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant
4. Complications méningo-encéphaliques des otites chroniques cholestéatomateuses B. Lemaire, E. Racy , E. Lescanne , D. Doyon , S. Bobin , F. Portier†. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac*, 2004; 121, 4, 197-204
5. Wong AM, Zimmerman RA, Simon EM, Pollock AN, Bilaniuk LT. Diffusion-weighted MR imaging of subdural empyemas in children. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2004 Jun-Jul;25(6):1016-21. PMID: 15205140; PMCID: PMC7975646.
6. Barkovich AJ. *Pediatric neuroimaging*. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins,2000;715–770
7. Chen CY, Huang CC, Chang YC, Chow NH, Chio CC, Zimmerman RA. Subdural empyemas in 10 infants: US characteristics and clinical correlates. *Radiology* 1998;207:609–617
diapo 35
8. Zheng H, Xia Z, Cao W, Feng Y, Chen S, Li YH, Wang DB. Pediatric Langerhans cell histiocytosis of the temporal bone: clinical and imaging studies of 27 cases. *World J Surg Oncol*. 2018 Mar 27;16(1):72. doi: 10.1186/s12957-018-1366-x. PMID: 29587787; PMCID: PMC5872572.
9. Chevallier KM, Wiggins RH, Quinn NA, Gurgel RK. Differentiating pediatric rhabdomyosarcoma and Langerhans cell histiocytosis of the temporal bone by imaging appearance. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2016;37:1185–9.
10. Cassagneau P, Varoquaux A, Moulin G. Exploration radiologique des infections cervico-faciales [Imaging evaluation of head and neck infections]. *J Radiol*. 2011 Nov;92(11):1015-28. French. doi: 10.1016/j.jradio.2011.08.006. Epub 2011 Oct 20. PMID: 22098649. Husson B, Portier F, infections cervicales de l'enfant , feuillet de radiologie 2005 ; 45(2) :107-113
11. V. Couloigner, R. Marianowski. Urgences ORL infectieuses pédiatriques, *Pediatric ENT emergencies* ; 2012 ; 331 :22-26
12. Hoang JK, Branstetter BF 4th, Eastwood JD, Glastonbury CM. Multiplanar CT and MRI of collections in the retropharyngeal space: is it an abscess? *AJR Am J Roentgenol*. 2011 Apr;196(4):W426-32. doi: 10.2214/AJR.10.5116. PMID: 21427307.
13. Pinzuti-Rodné V, Elmaleh M, François M, Williams M, Narcy P, Hassan M. Intérêt de l'échographie orbitaire dans les ethmoïdites de l'enfant [The value of orbital ultrasonography in ethmoid sinusitis in children]. *J Radiol*. 1999 Jun;80(6):569-74. French. PMID: 10417889.
14. Boyd ZT, Goud AR, Lowe LH, Shao L. Pediatric salivary gland imaging. *Pediatr Radiol*. 2009 Jul;39(7):710-22. doi: 10.1007/s00247-009-1232-7. Epub 2009 Mar 27. PMID: 19326110.

15. Leloup P, Malard O, Stalder JF, Barbarot S. Kystes et fistules congénitaux de la face et du cou [Congenital cysts and fistula of the face and neck]. *Ann Dermatol Venereol*. 2012 Dec;139(12):842-51; quiz 840, 852. French. doi: 10.1016/j.annder.2012.10.583. Epub 2012 Nov 28. PMID: 23237286.
16. Bhargava P, Parisi M. Infected thyroglossal duct cyst. *Pediatr Radiol*. 2010 Dec;40 Suppl 1:S84. doi: 10.1007/s00247-010-1563-4. Epub 2010 Feb 5. PMID: 20135109.

Schéma 1 : Trajet de migration de la glande thyroïde

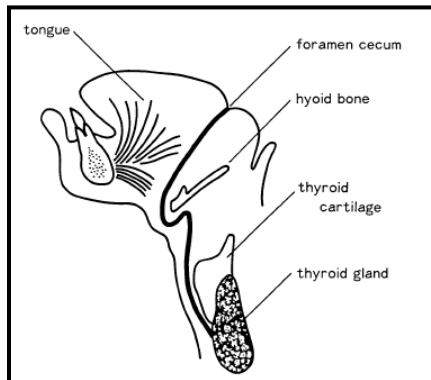


Tableau 1 : Pneumatisation progressive des sinus chez l'enfant

Cellules ethmoidales : cellules antérieures pneumatisées à la naissance, pneumatisation progressive d'avant en arrière

Sinus maxillaires : début de pneumatisation à partir de 18 mois, croissance lente de 4 à 8 ans, rapide entre 8 et 12 ans

Sinus sphénoïdal : pneumatisation à partir de 3-4 ans

Sinus frontaux : à partir de 6-7 ans, aspect définitif vers 12 ans

Tableau 2 : Ethmoidite : classification de Chandler (différents types de cellulite orbitaire) :

Classification de Chandler	Clinique
Stade 1	Oedème palpébral isolé
Stade 2	Chémosis Exophtalmie réductible
Stade 3	Baisse de l'acuité visuelle Exophtalmie non réductible Diminution des mouvements oculaires
Stade 4	Ophtalmoplégie complète Baisse importante de l'acuité visuelle
Stade 5	Cécité Atteinte oculaire controlatérale Syndrome méningé

LES SYNDROMES DE PREDISPOSITION GENETIQUE AUX CANCERS CHEZ L'ENFANT ET L'ADOLESCENT

Place de l'imagerie dans la prise en charge

Liesbeth Cardoen¹, Nayla Nicolas¹, Franck Bourdeaut², Marion Gauthier-Villars³, Fatoumata Simaga³, Hervé Brisse¹

1. Département d'Imagerie, Institut Curie, Paris

2. Centre d'Oncologie SIREDO (Soins Innovation Recherche Cancers de l'Enfant, Adolescents et Jeunes adultes), Institut Curie, Paris

3. Service de Génétique Clinique, Pôle de Médecine Diagnostique et Théranostique, Institut Curie, Paris

Introduction

Le terme *Syndrome de Predisposition Génétique aux Cancers* (SPC) est utilisé pour décrire l'existence chez un individu d'un trait génétique constitutionnel (ou « germlinal ») qui augmente son risque de développer un cancer ou plusieurs cancers selon un spectre connu. On estime que **10% des cancers pédiatriques** surviennent dans un tel contexte de prédisposition et sont donc associés à une altération génétique constitutionnelle pouvant concerner d'autres apparentés[1-3].

Le terme de **cancer « familial »** est employé pour décrire un ensemble de cancers survenant dans une même famille, par opposition aux **cancers « sporadiques »** qui constituent la majorité des cancers observés. On rappelle néanmoins qu'une altération génétique constitutionnelle (ou un variant pathogène) peut être *héritée* d'un parent mais aussi acquise *de novo* (lors de l'embryogenèse), d'où parfois l'*absence* d'histoire familiale malgré la présence chez un individu d'une altération constitutionnelle prouvée (c'est par exemple fréquemment le cas chez les patients atteints de rétinoblastome bilatéral ou multifocal).

Les SPC peuvent être transmis sur un mode **dominant ou récessif**. Dans le mode *dominant*, il peut s'agir d'une mutation activatrice de type gain de fonction au niveau d'un oncogène (exemple des mutations constitutionnelles MET, RET, CDK4) ou d'une mutation inactivatrice (perte de fonction) d'un gène suppresseur de tumeur (exemple de la mutation RB1 du rétinoblastome héréditaire, selon le modèle de Knudson). Dans le modèle *récessif*, il s'agit généralement d'une mutation inactivatrice sur les deux allèles (exemple des déficits de réparation de l'ADN, fréquemment associés aux hémopathie malignes : CMMR-D, syndromes de Bloom, Fanconi, Werner, Ataxie-Telangiectasie).

Ces altérations génétiques ont parfois une **pénétrance incomplète**, c'est-à-dire que le risque tumoral peut être différent pour des individus d'une même famille, pourtant porteurs de la même altération (la pénétrance étant la portion d'individus possédant un génotype donné qui exprime le phénotype correspondant). Cette pénétrance incomplète est observée par exemple pour les altérations de ALK et SUFU. Cette pénétrance est variable entre individus mais aussi variable dans le temps pour un même individu, ce qui explique la survenue parfois retardée de cancers à l'âge adulte, alors que l'altération génétique est présente dès la naissance (exemple du syndrome de Lynch).

Lorsqu'une altération génétique prédisposante est identifiée, la question du **dépistage** tumoral précoce se pose logiquement, chez l'adulte comme chez l'enfant. Néanmoins, le bénéfice du dépistage est d'autant plus important que la probabilité de survenue d'un cancer est élevée. Les études récentes chez l'enfant considèrent qu'il est légitime de mettre en place un dépistage systématique lorsque le risque de cancer avant l'âge de 20 ans dépasse le **seuil de 5%**[4]. Le bénéfice est incertain lorsque le risque est estimé entre 1 et 5% et la décision est alors prise au cas par cas avec les familles. Le problème actuel reste néanmoins l'estimation de ce risque tumoral, encore très difficile pour nombre de SPC par manque de données épidémiologiques chez l'enfant.

Outre l'examen clinique, **l'imagerie** est fréquemment employée comme méthode de dépistage et joue donc un rôle essentiel dans la prise en charge de ces enfants pour la détection préclinique des tumeurs. Néanmoins, compte tenu de la rareté des maladies, très peu d'études prospectives sont disponibles pour établir le rationnel des stratégies de dépistage radiologique. Les recommandations sont donc actuellement plutôt basées sur des **consensus d'experts** tels que ceux publiés en 2017 par la *Pediatric Cancer Working Group of the American Association for Cancer Research (AACR)* pour 9 groupes de SPC[4] et en 2021 par la Société européenne d'oncologie pédiatrique (SIOPE) [3]. Dans un avenir qu'on espère proche, la recherche d'ADN tumoral circulant pourrait totalement modifier les stratégies actuelles.

Nous présentons de façon synthétique dans ce document les principaux SPC de l'enfant associés aux tumeurs solides (cancers hématologiques non inclus) et le rôle de l'imagerie au regard des recommandations actuelles de dépistage.

Quand suspecter un syndrome de prédisposition génétique aux cancers ?

L'anamnèse et la recherche d'antécédents familiaux est **systématique** devant tout cancer pédiatrique. L'interrogatoire recherche notamment une consanguinité et des cancers chez les **apparentés** et leur âge de survenue. Un SPC est d'autant plus probable que les apparentés atteints sont nombreux, que les cancers sont multiples chez chaque individu et de survenue précoce (avant 40 ans).

Chez l'enfant atteint de cancer, certaines circonstances diagnostiques doivent suggérer l'existence d'un SPC : un **âge au diagnostic** très précoce par rapport à l'âge moyen de survenue habituelle (exemple : carcinomes digestif ou thyroïdien chez un enfant, ou tumeur chez un nouveau-né ou nourrisson), la **multifocalité** (synchrone ou métachrone) des tumeurs (exemple : néphroblastome ou rétinoblastome bilatéral ou multifocal), et certaines **localisations anatomiques particulières** (exemple : ostéosarcome de la mandibule dans le syndrome de Li-Fraumeni). La présence de **traits phénotypiques** est aussi parfois évocatrice (exemple : hémihypertrophie corporelle ou hypertrophie isolée d'un membre chez un enfant présentant une tumeur rénale évocatrice d'un syndrome de Beckwith-Wiedemann, macrocéphalie évocatrice d'un syndrome de Gorlin ou de Cowden, tâches café-au-lait (TCL) des NF1, association de TCL et de zones dépigmentées associées au CMMR-D/Lynch).

Certains **types histologiques** font aussi systématiquement suspecter un SPC, notamment les formes anaplasiques de RMS, carcinomes des plexus choroïdes ou coricosurrénales typiquement associés au syndrome de Li-Fraumeni, les hémangioblastomes typiquement

associés à la maladie de Von Hippel-Lindau, ou les glioblastomes à grandes cellules, typiquement observés dans les CMMR-D et syndrome de Lynch

Parfois, c'est l'identification d'une altération génétique **somatique** (dans les cellules tumorales) qui va faire suspecter un SPC au niveau constitutionnel (exemple : l'absence d'altération de la bêta-caténine dans une tumeur desmoïde peut être évocatrice d'une autre activation de la voie WNT par la présence d'une altération constitutionnelle du gène APC). Il en est de même pour des altérations tumorales de PHOX2B ou ALK dans les neuroblastomes (néanmoins, on estime à 1% seulement la probabilité d'un variant ALK constitutionnel chez les patients atteints de neuroblastome). En revanche, les tumeurs malignes liées à un transcrit de fusion simple et identifiable au niveau somatique ne sont habituellement *pas* associées à un SPC (exemple : sarcome d'Ewing et rhabdomyosarcome alvéolaire).

Il faut enfin intégrer la notion de **mosaïcisme** constitutionnel, correspondant à la coexistence, chez un même individu, de deux ou plusieurs populations cellulaires de génotypes différents bien que dérivées d'un même embryon. Dans certains mosaïcismes segmentaires, seuls certains territoires anatomiques sont affectés par une altération génétique prédisposante. Ce phénomène est surtout observé dans les syndromes de Beckwith-Wiedemann ou les syndromes d'hypercroissance segmentaires associés aux mutations de la voie PIK3CA-AKT-mTOR (PROS pour PIK3CA Related Overgrowth Syndromes).

Dans toutes ces situations, les enfants et leurs parents sont adressés en **consultation d'oncogénétique** assurée par un conseiller en génétique et/ou un médecin généticien. Si le risque de SPC est réel, une recherche d'altération constitutionnelle sera proposée pour l'enfant atteint et les apparentés. La stratégie de dépistage et de prévention sera ensuite adaptée au cas par cas et associée à une prise en charge psychologique.

Place de l'imagerie et recommandations actuelles

Comme dans toute stratégie de dépistage, afin d'optimiser la balance bénéfique/risque, la technique la moins invasive doit être privilégiée. La fréquence de réalisation des examens doit être adaptée au temps de dédoublement attendu des tumeurs. Chez l'enfant, les tumeurs embryonnaires ont des temps de doublement courts, pouvant conduire à des stratégies de suivi très rapproché dans la tranche d'âge à risque.

Les techniques exposant aux **rayonnements ionisants doivent être évitées** au maximum chez l'enfant dont on connaît la radiosensibilité élevée, mais d'autant plus chez les enfants dont le SPC entraîne une *hypersensibilité* aux rayonnements, principalement les syndromes : *LFS, RB1, Gorlin*, et les syndromes associés à une *anomalie de réparation de l'ADN*.

L'exploration des **poumons**, notamment chez les jeunes enfants porteurs d'une mutation DICER1, reste une difficulté puisque celle-ci repose encore traditionnellement sur les rayons X. La radiographie de thorax de face simple doit être privilégiée relativement au scanner. Celui-ci peut néanmoins être employé en *premier* bilan de référence, et dans ce cas réalisé à la dose la plus faible possible, en privilégiant les équipements les plus récents (avec détecteurs de haute sensibilité et algorithmes de reconstruction itérative). L'emploi de l'IRM pulmonaire avec des séquences adaptées à TE minimal (ZTE/UTE) serait une alternative intéressante si on parvenait à confirmer que sa sensibilité est suffisante dans ces indications.

L'échographie doivent être privilégiée pour les explorations **abdomino-pelviennes** (éventuellement en alternance avec l'IRM chez les patients nécessitant un suivi par IRM corps entier) comme pour la thyroïde. Le suivi échographique pour le dépistage des tumeurs de **Wilms** est par exemple une méthode régulièrement employée. Elle doit être adaptée au risque, variable selon les SPC, maximum (50%) pour les syndromes WT1, variable pour le BWS, en fonction des altérations génétiques causales (4 sous-groupes)[5, 6]. Compte tenu de la rapidité de développement de cette tumeur embryonnaire, les échographies sont réalisés de façon trimestrielles, au risque sinon de voir des formes symptomatiques dans l'intervalle. L'échographie est également recommandée tous les 3 à 4 mois chez les enfants porteurs d'une mutation P53 (**LFS**) pour le dépistage des corticosurrénales[7].

L'IRM est évidemment l'examen de choix pour les explorations du **SNC** et du **système musculo-squelettique**. Les protocoles techniques IRM proposés dans la littérature sont variables et ceux effectivement réalisés en routine sont encore très disparates. Les questions traditionnelles soulevées par les IRM itératives chez l'enfant sont évidemment au premier plan dans ces stratégies de dépistage. Les examens doivent être réalisés autant que faire se peut sans AG ni sédation médicamenteuse, en employant tous les moyens classiques à disposition (contention chez le nourrisson, IRM-jeu, hypnose...). Le temps d'exploration doit donc être optimisé et par conséquent le nombre de séquences aussi. De même, les indications d'injection de produit de contraste doivent être réduites au maximum.

Les indications et **recommandations techniques** sont toujours en cours de discussion. Des recommandations en IRM corps entier ont été publiées par la Task Force Oncology de l'ESPR[8]. Au sein de la SFCE les orientations suivantes sont actuellement discutées :

- **Pour les IRM corps entier**, le protocole pourrait ne comporter que des séquences STIR coronales et axiales T2 +/- axiales DWI. La réalisation de séquences T1 complémentaires est proposée par certaines équipes pour réduire les faux-positifs sur le squelette[9].
- **Pour le SNC**, le dépistage pourrait être réalisé avec un examen court sans injection associant a minima une séquence anatomiques T2 (3D autant que possible, +/- FLAIR) et une séquence de diffusion. Une injection de PDC est parfois recommandée pour le *premier* examen uniquement (qui sert de référence pour le suivi). Les IRM étant recommandées avec une fréquence annuelle, l'alternance à 6 mois entre IRM cérébrale et corps entier permet d'optimiser le dépistage.
- **Pour le sein chez la femme jeune**, l'IRM et l'échographie sont les examens de référence. L'IRM mammaire n'est recommandée chez la fille qu'après 18 ans en cas de syndrome LFS.

Les limites de l'IRM corps entier en terme de sensibilité et de spécificité doivent être bien connues :

- Les *faux négatifs* sont possibles pour les lésions en bordure du champ de vue, notamment sur les membres supérieurs et pour les lésions cutanées ou digestives. Les séquences coronales manquent aussi de sensibilité pour la détection des lésions costales, scapulaires, sternales et ganglionnaires de petite taille. Les séquences axiales

complémentaires sont donc recommandées[10]. Certains auteurs[9] recommandent une double lecture systématique et l'emploi de comptes rendus structurés pour optimiser la sensibilité.

- Plusieurs études ont également rapporté un taux élevé de *faux-positifs*[11, 12]. La présence de moelle rouge en abondance chez l'enfant, parfois hétérogène, est un piège classique et peut être faussement interprété comme une infiltration tumorale. Chez l'enfant sain, des hypersignaux T2 focaux sur la moelle osseuse sont fréquemment observés sur le squelette, notamment sur le bassin[12]. La détection de lésion bénignes telles que les angiomes hépatiques, les kystes rénaux ou thyroïdiens peut également conduire à des explorations complémentaires stressantes pour les familles.

Le bénéfice de l'IRM corps entier a essentiellement été étudiée chez les patients porteurs d'une mutation constitutionnelle de TP53 (syndrome de **Li-Fraumeni**)[9, 13-16]. Chez l'enfant, Anupindi et col. ont initialement rapporté sur une série de 24 patients une excellente valeur prédictive négative (100%) et une faible VPP (25%)[11]. La série pédiatrique la plus récente de l'équipe de Toronto[9] portait sur une cohorte de 31 patients et plus de 700 examens ; la sensibilité et la spécificité de l'IRM étaient de 100% et 97% pour le dépistage des tumeurs abdominales, 50% et 94% pour celles du SNC, et seulement 40% et 38% pour les lésions musculo-squelettiques.

Conclusion

Les radiopédiatres seront de plus en plus sollicités dans les années à venir pour le suivi des SPC identifiés chez les enfants atteints de cancer ou chez leurs apparentés. Des études multicentriques seront nécessaires pour définir les meilleures stratégies d'imagerie à employer, les meilleurs protocoles techniques en IRM et devront évaluer précisément le rapport entre le bénéfice réel pour les patients, en termes de survie et qualité de vie, et le coût du dépistage radiologique, incluant le coût financier mais aussi conséquences psychologiques et la iatrogénie induite par les faux positifs du dépistage.

En annexe sont fournis deux tableaux :

- un indiquant les principaux syndromes à rechercher **selon la tumeur** rencontrée (hors hémopathies)
- un décrivant les **principaux SPC** rencontrés chez l'enfant, les anomalies génétiques associées, leur mode de transmission, les signes cliniques associés pouvant les faire suspecter, le spectre des tumeurs associées et les recommandations de dépistage actuellement proposées.

Annexes

SNC	
AT/RT	Sd de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes
Carcinome des plexus choroïdes	Sd de Li-Fraumeni (LFS)
Gliome de grade II	Enchondromatoses multiples (Ollier, Maffucci)
Gliome de haut grade	CMMR-D, LFS, Sd de Lynch
Gliome des voies optiques	Neurofibromatose de type 1 (NF1)
Hémangioblastome	Von Hippel-Lindau (VHL)
Médulloblastome	Sd Gorlin (SUFU), LFS (SHH), CMMR-D, PAF, Fanconi
Méningiome	NF2
Pinéoblastome	Sd DICER1, Rétinoblastome (RB) héréditaire
Schwannome	Schwannomatose
Schwannome vestibulaire	NF2
TNE hypophysaire	Néoplasie endocrinienne multiple type 1 (NEM 1)
Tête et cou	
Adénome parathyroïdien	NEM1
Cancer de la thyroïde	Sd tumoral hamartomateux lié à PTEN (Sd Cowden), Sd DICER1
Carcinome médullaire de la thyroïde	NEM 2a
Hémangioblastome (rétine)	VHL
Rétinoblastome	RB héréditaire
Thorax	
Pleuropneumoblastome	Sd DICER1
TGM médiastinale	Sd de Klinefelter
Abdomen	
Cancer gastrique	PAF, NF1, triade de Carney, NEM1, CMMR-D, Sd Lynch, LFS
Carcinome médullaire rénal	Drépanocytose AS
Carcinome rénal	VHL, sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)
Corticosurrénalome	LFS, BWS, NEM1
GIST	PAF, NF1, triade de Carney, NEM1, CMMR-D, Sd Lynch, LFS
Hépatoblastome	BWS, PAF
Néphrome kystique	Sd DICER1
Phéochromocytome	VHL, NEM2a, NF1, Sd phéochromocytome/paragangliome héréditaire (SDH)

Tumeurs colorectales	PAF, CMMR-D, Sd Lynch
TNE duodéno-pancréatiques	NEM1
Tumeur rhabdoïde du rein	Sd de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes
Tumeur de Wilms	Syndromes WT1 (WAGR, Sd Deny-Drash, Sd Frasier), WT2 (BWS), Sd Simpson-Golabi-Behmel, Sd Perlman, Fanconi D1 (<i>BRCA2</i> , <i>PALB2</i>), Sotos, BUB1, variants TRIM28 (Wilms épithélial)
Pelvis	
Gonadoblastome	Sd Frasier, Sd Denys-Drash, Sd Turner
SCCOHT (Small cell carcinoma of the ovary hypercalcemic type)	Sd de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes type 2
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	Sd DICER1
Tumeur des cordons sexuels avec tubules annulaires de l'ovaire	Sd Peutz-Jeghers
Tumeur à cellules de Sertoli à grandes cellules calcifiantes du testicule	Sd Peutz-Jeghers
SN sympathique	
Neuroblastome	NB héréditaire (<i>ALK</i>), Sd hypoventilation central congénital (<i>PHOX2B</i>), RASopathie, BWS, Noonan
Paragangliome	Sd phéochromocytome/paragangliome héréditaire
SN périphérique	
MPNST	NF1 (NF2)
Tissus mous	
Carcinomes basocellulaires multiples	Sd Gorlin
Mélanome cutané	RB héréditaire, <i>BAP1</i> , <i>CDKN2A</i>
Rhabdomyosarcome	LFS (hors pelvis), RASopathie (pelvis: Costello), Sd RB héréditaire, NF1, BWS, Sd DICER1, Sd Gorlin
Tumeurs rhabdoïdes	Sd de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes types 1 et 2
Tumeur desmoïde	PAF
FAVA, Hamartomes	PROS, PTEN
Os	
Ostéosarcome	LFS, RB héréditaire, Sd Rothmund-Thomson, Sd Bloom, Sd Werner, Sd ATR-X, Sd Mc Cune-Albright
Chondrosarcome	Maladie exostosante, enchondromatoses (Ollier, Maffucci), LFS

	Gènes impliqués	Transmission	Principales tumeurs solides associées	Fréquence	Signes cliniques associés	Recommandations de dépistage en imagerie
Syndromes						
BWS Syndrome de Beckwith-Wiedemann[17]	11p15.4/5 altérations épigénétiques et génomiques	AD	Néphroblastome (Hypermethyl H19, pUPD11) Hépatoblastome (LIT1/KCNQ1OT1) neuroblastome (CDKN1C) rhabdomyosarcome phéochromocytome corticosurréalome tumeurs du SNC (gliome de haut grade)	5-20% x 2,28	macrosomie, macroglossie, viscéromégalie, omphalocèle, anomalies rénales, hypoglycémie néonatale, hémihypertrophie	écho abdominopelvienne /3 mois jusqu'à 4 ans (foie) et jusqu'à 7 ans (reins) IRM cérébrale /6 à 12 mois
CMMR-D Constitutional mismatch repair deficiency[18, 19]	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (bi allélique)	AR	hémopathies malignes (NHL) cancers associés au syndrome de Lynch (digestifs) sarcome (os et tissus mous) pilomatricome pleuropneumoblastome		taches café au lait et hyper/hypopigmentation, anomalies veineuses de développement, agénésie du corps calleux, déficit immunitaire	écho abdominopelvienne /6 mois à partir de 1 an IRM corps entier annuelle à partir de 6 ans TDM thoracique : 1 ^{er} entre l'âge de 3 et 6 mois, 2 ^{ème} entre 2,5 et 3 ans; Rx thoracique/6 mois jusqu'à 8 ans et /1 an entre 8 et 12 ans
Syndrome DICER1[20]	DICER1 (14q32.13)	AD	goître multinodulaire néphrome kystique tumeur stromale des cordons sexuelles de l'ovaire rhabdomyosarcome embryonnaire du col utérin			écho thyroïdienne /3 ans à partir de 8 ans écho abdominopelvienne /6 mois jusqu'à 8 ans et /1 an après 8 ans écho pelvienne /6 à 12 mois écho pelvienne /6 à 12 mois

			cancer de la thyroïde			écho thyroïdienne /3 ans à partir de 8 ans
			néphroblastome			écho abdominopelvienne /6 mois jusqu'à 8 ans et /1 an après 8 ans
			médulloépithéliome du corps ciliaire			
			hamartome chondromésenchymal nasal			
			pinéaloblastome			
			blastome de l'hypophyse			pas de dépistage systématique à l'étage crânien
			rhabdomyosarcome	27		IRM corps entier annuelle
			ostéosarcome	16		IRM corps entier annuelle
			cancer du sein	60		IRM du sein annuelle > 18 ans
			Tumeur SNC (gliomes HG, Medulloblastome SHH, carcinomes des plexus choroïdes)	13		IRM cérébrale annuelle
Syndrome de Li Fraumeni[7, 21, 22]	<i>TP53</i>	AD	corticosurrénalome	13		écho abdominopelvienne / 3-4 mois
			leucémie	4		
			cancer gastro-intestinal			Echo abdominopelvienne / 3-4 mois
			cancer urologique			Echo abdominopelvienne / 3-4 mois
			cancer de la thyroïde non-médullaire			
			cancer pulmonaire bronchiolo-alvéolaire (adulte)			
			carcinome cutané à cellules basales			
			tumeurs odontogénique kératocystique (PTCH1)			orthopantomogramme / 12 à 18 mois à partir de 8 ans
Naevomatose basocellulaire (syndrome de Gorlin)[23]	<i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>	AD	fibrome (cardiaque et ovarien)		fosses palmaires ou plantaires, macrocéphalie, une bosse frontale, anomalies squelettiques	écho cardiaque dans la petite enfance et écho pelvienne à 18 ans
			Médulloblastome SHH (SUFU)	5		IRM cérébrale /4 mois jusqu'à 3 ans et /6 mois entre 3 et 5 ans
Néoplasie endocrine multiple, type 1[24]	<i>MEN1</i> (11q13)	AD	adénome parathyroïdien	95		
			TNE pancréatique	40-75	hyperparathyroïdisme primaire	IRM abdominopelvienne annuelle à partir de 10 ans

			TNE hypophysaire (prolactinome, GH-adénome)	30-55		IRM cérébrale /3 ans à partir de 5 ans
			TNE GI, bronchique et thymique			TDM/IRM thoraco-abdominopelvien /1 à 2 ans à partir de 20 ans
			angiofibrome facial			
			lipome			
			collagénome			
			adénome surrénalien	35		IRM abdominopelvienne annuelle à partir de 10 ans
			leiomyome			
			épendymome			IRM cérébrale annuelle
			méningiome			IRM cérébrale annuelle
			carcinom thyroïdien médullaire	>95		Echo thyroïdienne /6 mois pendant 1 an, puis annuelle (avant la thyroïdectomie)
Néoplasie endocrine multiple, type 2a[7]	RET (10q11.21)	AD	phéochromocytome	50	hyperparathyroïdisme primaire (sauf M918T), amyloïdose lichen cutané, maladie d'Hirschsprung	IRM abdominopelvienne si bilan bio anormal
			adénome parathyroïdien			
			neurofibrome plexiforme	30		
Neurofibromatose, type 1[25, 26]	NF1 (17q)	AD	MPNST	8 à 13	taches café au lait (≥6), nodules de Lisch (>6ans), lentignes aisselles ou aines, pseudoarthrose, difficultés d'apprentissage	pas de dépistage systématique (si examen ophtalmo normal)
			gliome des voies optiques	15-20		
			autre gliome			
			schwannome (périphérique et spinal)	70-80 (vest) et 20 (autre)		IRM cérébrale annuelle (rocher haute résolution) à partir du Δ ou 10 à 12 ans
Neurofibromatose, type 2[19]	NF2 (22q)	AD	méningiome	15-20	hamartome rétinien, cataract	IRM spinale /2 à 3 ans à partir de 10 ans
			épendymome (de bas grade)	10		IRM corps entier (incluant crane et axe spinal)
			MPNST			
Syndrome de Peutz-Jeghers[27]	STK11 (LKB1)	AD	polypes gastro-intestinaux hamartomateux		taches de rousseur mucocutanées	pas de dépistage systématique en imagerie
			tumeurs gonadiques			

			cancers du tractus gastro-intestinal, pancréas, sein (âge adulte)			
			paragangliome			IRM corps entier/2 ans à partir de 6 à 8 ans (<i>IRM cervicale dédiée</i>)
Syndrome héréditaire phéochromocytome/paragangliome[28]	<i>SDHx, MAX, TMEM127, HIF2α, EGLN1, KIF1B</i>	AD	phéochromocytome			
			cancer renal			
			GIST (estomac)			
			adénome hypophysaire			
			polypose intestinale			
			cancer colorectal			
			cancer de l'intestin grêle			
			cancer de l'estomac			
			cancer du pancréas			
			carcinome papillaire de la thyroïde	2 à 7		<i>écho thyroïdienne annuelle à la fin de l'adolescence</i>
Polypose adénomateuse familiale[27]	<i>APC</i>	AD	tumeurs du SNC (médulloblastomes WNT)	<1	anomalies dentaires, hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmenté de la rétine	échographie abdominopelvienne / 3 à 6 mois jusqu'à 7 ans (Etats-Unis); pas de dépistage systématique en Europe
			hépatoblastome	0,3-1,6		
			angiofibrome nasopharyngien juvénile			
			tumeurs desmoïdes (mésentériques notamment)			IRM abdominopelvienne/ 5 à 10 ans, 1 à 3 ans après colectomie(si histoire familiale de tumeurs desmoïdes)
			fibrome de Gardner			
			ostéome			
			kyste épidermique			
Syndrome tumoral hamartomeux lié à PTEN[20]	<i>PTEN (10q23.31)</i>	AD	cancer thyroïde	5	goitre multinodulaire, macrocéphalie, polypose gastro-intestinal,	écho thyroïdienne /2 ans à partir de 7 ans
			lipome			

(syndromes de Cowden)			cancer du sein, de l'endomètre, colorectal, carcinome à cellules renales et mélanome (âge adulte)	malformation vasculaire, déficience intellectuelle/autisme	
			AT/RT	Lhermitte-Duclos	
Syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes, type 1[23]	SMARCB1	AD	schwannomatose		IRM cérébrale /3 mois jusqu'à 5 ans (<i>germline truncating</i>)
			multples méningiomes	N/A	
			tumeur rhabdoïde		écho abdominopelvienne /3 mois jusqu'à 5 ans; <i>IRM corps entier jusqu'à 5 ans (germline truncating)</i>
Syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes, type 2[23]	SMARCA4	AD	AT/RT		pas de dépistage systématique
			tumeur rhabdoïde	N/A	
			carcinome non à petites cellules de l'ovaire hypercalcémiant (SCCOHT)		<i>écho abdominopelvienne /6 mois</i>
			rétinoblastome		
			pinéaloblastome		IRM cérébrale au diagnostic du RB (Europe vs IRM cérébrale /6 mois jusqu'à 5 ans aux Etats-Unis)
Rétinoblastome héréditaire[29]	RB1	AD	ostéosarcome	N/A	<i>IRM corps entier annuelle à partir de 8 ans (discuté)</i>
			sarcomes des tissus mous		
			mélanome		
			rhabdomyome cardiaque		écho cardiaque / 1 à 3 ans (plus fréquent si symptomatique)
			tuber cortical		IRM cérébrale /1 à 3 ans
			nodule sousépendymaire		
Sclérose tubéreuse[30, 31]	TSC1, TSC2	AD	astrocytome à cellule géantes sous-épendymaires (SEGA)	crises d'épilepsie, macules hypomélanotiques, patch Shagreen, patch achromique, autisme, troubles du comportement, dysplasie cortical, fosses de l'émail dentaire, déficience intellectuelle	IRM cérébrale plus fréquent proposée si ACGS large ou évolutif
			angiomyolipome rénal		
			oncocytome		
			carcinome renal chromophile		

Syndrome de Von Hippel-Lindau[28]	VHL1	AD	carcinome à cellules rénales			IRM abdominopelvienne /1 à 3 ans
			angiofibrome			
			fibrome unguéal			
			hamartome gingival			
			hamartome rétinial			
			tumeur neuro-endocrine			
			lymphangiomatose pulmonaire			TDM thoracique annuel si LAM au diagnostic, sinon /5 à 10 ans
			kyste rénal			
			kyste osseux			
			hémangioblastome SNC	60-80		IRM crâniospinale / 2 ans à partir de 8 ans
			hémangioblastome/angiome rétinien	25-60		
			carcinome des cellules rénales	17-70		IRM abdominopelvienne annuelle à partir de 10 ans
			phéochromocytome	10 à 25		
			TNE pancréas	10 à 17		IRM abdominopelvienne annuelle à partir de 10 ans
			tumeur du sac endolymphatique	10 à 15	N/A	
			kyst rénal	42		
			kyst pancréatique	21		
cystadénome épидidymal/du ligament large	25-60/10					
adénomes/angiomes du rein, du foie, du pancréas, de la rate, de la surrénale						

Bibliographie

1. Zhang J, Walsh MF, Wu G, et al. Germline Mutations in Predisposition Genes in Pediatric Cancer. *N Engl J Med* 2015; 373:2336-2346
2. Narod SA, Stiller C, Lenoir GM. An estimate of the heritable fraction of childhood cancer. *Br J Cancer* 1991; 63:993-999
3. Kratz CP, Jongmans MC, Cave H, et al. Predisposition to cancer in children and adolescents. *Lancet Child Adolesc Health* 2021; 5:142-154
4. Brodeur GM, Nichols KE, Plon SE, Schiffman JD, Malkin D. Pediatric Cancer Predisposition and Surveillance: An Overview, and a Tribute to Alfred G. Knudson Jr. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e1-e5
5. Scott RH, Walker L, Olsen Ø E, et al. Surveillance for Wilms tumour in at-risk children: pragmatic recommendations for best practice. *Archives of disease in childhood* 2006; 91:995-999
6. Brioude F, Kalish JM, Mussa A, et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nature Reviews Endocrinology* 2018; 14:229-249
7. Kratz CP, Achatz MI, Brugieres L, et al. Cancer Screening Recommendations for Individuals with Li-Fraumeni Syndrome. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e38-e45
8. Schäfer JF, Granata C, von Kalle T, et al. Whole-body magnetic resonance imaging in pediatric oncology - recommendations by the Oncology Task Force of the ESPR. *Pediatric radiology* 2020; 50:1162-1174
9. Tewattananat N, Junhasavasdikul T, Panwar S, et al. Diagnostic accuracy of imaging approaches for early tumor detection in children with Li-Fraumeni syndrome. *Pediatric radiology* 2022; 52:1283-1295
10. Consul N, Amini B, Ibarra-Rovira JJ, et al. Li-Fraumeni Syndrome and Whole-Body MRI Screening: Screening Guidelines, Imaging Features, and Impact on Patient Management. *AJR Am J Roentgenol* 2021; 216:252-263
11. Anupindi SA, Bedoya MA, Lindell RB, et al. Diagnostic Performance of Whole-Body MRI as a Tool for Cancer Screening in Children With Genetic Cancer-Predisposing Conditions. *AJR Am J Roentgenol* 2015; 205:400-408
12. von Brandis E, Zadig PK, Avenarius DFM, et al. Whole body magnetic resonance imaging in healthy children and adolescents. Bone marrow appearances of the axial skeleton. *European journal of radiology* 2022; 154:110425
13. Villani A, Tabori U, Schiffman J, et al. Biochemical and imaging surveillance in germline TP53 mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: a prospective observational study. *Lancet Oncol* 2011; 12:559-567
14. Bojadzieva J, Amini B, Day SF, et al. Whole body magnetic resonance imaging (WB-MRI) and brain MRI baseline surveillance in TP53 germline mutation carriers: experience from the Li-Fraumeni Syndrome Education and Early Detection (LEAD) clinic. *Fam Cancer* 2018; 17:287-294
15. Paixao D, Guimaraes MD, de Andrade KC, Nobrega AF, Chojniak R, Achatz MI. Whole-body magnetic resonance imaging of Li-Fraumeni syndrome patients: observations from a two rounds screening of Brazilian patients. *Cancer Imaging* 2018; 18:27
16. O'Neill AF, Voss SD, Jagannathan JP, et al. Screening with whole-body magnetic resonance imaging in pediatric subjects with Li-Fraumeni syndrome: A single institution pilot study. *Pediatr Blood Cancer* 2018; 65
17. Kalish JM, Doros L, Helman LJ, et al. Surveillance Recommendations for Children with Overgrowth Syndromes and Predisposition to Wilms Tumors and Hepatoblastoma. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e115-e122
18. Vasen HF, Ghorbanoghli Z, Bourdeaut F, et al. Guidelines for surveillance of individuals with constitutional mismatch repair-deficiency proposed by the European Consortium "Care for CMMR-D" (C4CMMR-D). *J Med Genet* 2014; 51:283-293
19. Evans DGR, Salvador H, Chang VY, et al. Cancer and Central Nervous System Tumor Surveillance in Pediatric Neurofibromatosis 2 and Related Disorders. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e54-e61
20. Schultz KAP, Rednam SP, Kamihara J, et al. PTEN, DICER1, FH, and Their Associated Tumor Susceptibility Syndromes: Clinical Features, Genetics, and Surveillance Recommendations in Childhood. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e76-e82
21. Frebourg T, Bajalica Lagercrantz S, Oliveira C, Magenheimer R, Evans DG, European Reference Network G. Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable TP53-related cancer syndromes. *Eur J Hum Genet* 2020; 28:1379-1386
22. Schneider K, Zelle K, Nichols KE, Garber J. Li-Fraumeni Syndrome. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, et al., eds. *GeneReviews*((R)). Seattle (WA), 1993
23. Foulkes WD, Kamihara J, Evans DGR, et al. Cancer Surveillance in Gorlin Syndrome and Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e62-e67
24. Wasserman JD, Tomlinson GE, Druker H, et al. Multiple Endocrine Neoplasia and Hyperparathyroid-Jaw Tumor Syndromes: Clinical Features, Genetics, and Surveillance Recommendations in Childhood. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e123-e132
25. Evans DGR, Salvador H, Chang VY, et al. Cancer and Central Nervous System Tumor Surveillance in Pediatric Neurofibromatosis 1. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e46-e53
26. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, et al., eds. *GeneReviews*((R)). Seattle (WA), 1993
27. Achatz MI, Porter CC, Brugieres L, et al. Cancer Screening Recommendations and Clinical Management of Inherited Gastrointestinal Cancer Syndromes in Childhood. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e107-e114
28. Rednam SP, Erez A, Druker H, et al. Von Hippel-Lindau and Hereditary Pheochromocytoma/Paraganglioma Syndromes: Clinical Features, Genetics, and Surveillance Recommendations in Childhood. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e68-e75
29. Kamihara J, Bourdeaut F, Foulkes WD, et al. Retinoblastoma and Neuroblastoma Predisposition and Surveillance. *Clin Cancer Res* 2017; 23:e98-e106
30. Krueger DA, Northrup H, International Tuberous Sclerosis Complex Consensus G. Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol* 2013; 49:255-265
31. Wang MX, Segaran N, Bhalla S, et al. Tuberous Sclerosis: Current Update. *Radiographics* 2021; 41:1992-2010

ÉCHANGES TRANSFRONTALIERS ET MULTICENTRIQUES: QUELLE BONNE
MANIERE DE PROGRESSER.... !

*En hommage au Dr Catherine Garel, ses
compétences et son amitié*

Marie Cassart et Freddy Avni

Bruxelles, Belgique

Marie.Cassart@icloud.com

avnifreddy@gmail.com

Les livres, les cours et les réunions (pluridisciplinaires) font progresser nos connaissances et nous amènent à dépasser nos limites. Les échanges entre « collègues » sont tout aussi importants, encore faut-il trouver les interlocuteurs non seulement compétents mais qui ont en plus la générosité de partager. Il faut aussi avoir de la constance et de la patience car les réponses aux interrogations n'arrivent pas toujours immédiatement. Enfin, dans chaque domaine, quelle chance d'avoir un expert référent pour lequel chaque cas paraît « simple ».

C'est ce que nous souhaitons illustrer au travers des néphrocalcinoses pédiatriques et fœtales, d'actualités concernant les polykystoses hépato-rénales et les reins dysplasiques multikystiques.

1. Néphrocalcinose

Une néphrocalcinose (NC) résulte de dépôts de cristaux d'oxalate (le + souvent) ou de phosphate de calcium dans la lumière des tubules, au sein des cellules épithéliales des tubules rénaux ou encore dans le tissu interstitiel. Ces dépôts surviennent à la suite d'un défaut des mécanismes de rétention des cristaux. La NC peut éventuellement conduire à la formation d'urolithiases mais représente une entité différente. La NC est un diagnostic histologique, en particulier si les dépôts sont microscopiques, cependant, l'imagerie au travers de l'échographie peut être très suggestive.

Les détections de NC – ou de suspicions de NC - deviennent d'ailleurs plus fréquentes du fait de l'augmentation du nombre et de l'amélioration de la qualité des examens échographiques. L'échographie en différencie 3 formes: la plus fréquente est la *NC médullaire*; une deuxième est la *NC corticale*, enfin une troisième correspond à une *NC mixte*, à la fois médullaire et corticale. Les étiologies de chacune de ces formes sont multiples: l'origine peut, entre autres, en être métabolique, vasculaire, iatrogène médicamenteuse et souvent génétique (Tableaux I-III).

Dans la *NC médullaire*, seules les pyramides présentent un aspect hyperéchogène: discrète et punctiforme, plus marquée et périphérique ou encore diffuse à l'ensemble des pyramides de manière homogène ou inhomogène. Ces différents aspects dépendent probablement du stade de la NC et de son étiologie. Dans les *NC corticales*, c'est le cortex rénal qui présente des calcifications, qui peuvent être soit localisées soit diffuses; enfin dans

les *formes mixtes*, l'ensemble du rein apparaît (fortement) hyperéchogène sans différenciation cortico-médullaire (DCM).

Le Doppler couleur peut être utile lorsqu'une étiologie vasculaire ou la présence de lithiases (artéfact de scintillement) sont suspectés.

La confirmation d'une NC pourrait théoriquement être obtenue au CT scanner; le recours à cette technique doit cependant être limité aux cas complexes lorsque l'on s'interroge sur la présence d'une lithiase associée ou de complications inhabituelles. L'ASP n'a pas d'indication pour les NC sans urolithiases.

La plupart des enfants présentant une NC sont asymptomatiques. La NC peut être découverte à l'occasion de la mise au point d'une hématurie, d'une anomalie du bilan phospho-calcique, de la mise au point d'une tubulopathie, d'une polyurie – polydipsie voire d'un retard de croissance....Une fois découverte, une mise au point extensive sera donc nécessaire.

Ce sont les mises au point des NC médullaires qui sont les plus complexes; des étiologies très différentes peuvent produire les mêmes images échographiques. Il s'agit d'investiguer les antécédents personnels et familiaux, la présence de maladies préexistantes; vérifier l'âge de découverte, la prise de médicaments, la tension artérielle, les signes fonctionnels urinaires et compléter si le contexte le nécessite, par des examens génétiques.....Cette mise au point permet globalement de différencier trois groupes (les groupes présentant une hypercalciurie avec (1) ou sans (2) hypercalcémie et le groupe comprenant les cas sans hypercalciurie (3)). Dans chaque groupe, différentes étiologies pourront être envisagées. Sans oublier qu'en fonction de l'âge, la liste des diagnostics différentiels pourra varier. Dans ce cadre, il faut désormais envisager le diagnostic possible d'une NC médullaire fœtale ainsi que ses diagnostics différentiels.

Chez le **grand enfant**, on détecte essentiellement des NC médullaires. C'est dans ce groupe aussi qu'on trouve le plus fréquemment l'association entre NC et urolithiases ainsi que les complications de ces dernières. Ces enfants présentent un risque accru d'évoluer vers une insuffisance rénale chronique ou terminale. Comme indiqué, les aspects

échographiques seront souvent identiques quelle que soit l'étiologie. Les mises au point biologique et génétique ainsi que dans certains cas les malformations associées permettent dans certains cas d'orienter vers un diagnostic précis.

- ✓ Par exemple, le *syndrome de Dent* (mutation du gène *CLCN5*, Xp11.22) correspond à une tubulopathie proximale, récessive liée à l'X. Elle entraîne une hypercalciurie, une protéinurie, une hypophosphatasie et une NC augmentant progressivement. Des lésions squelettiques de type rachitisme peuvent être observées. L'ensemble est caractéristique du syndrome.
- ✓ L'*acidose tubulaire distale* résulte d'une mutation de la pompe à H⁺ATPase. Elle induit une acidose métabolique à TA normale, une hypokaliémie, hypercalciurie et une hypocitraciurie. La NC peut s'accompagner de kystes médullaires. Cette association peut suggérer le diagnostic.

Chez le grand enfant, deux diagnostics différentiels doivent être envisagés : la polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR) qui détermine un piqueté hyperéchogène diffus (lié à la présence de microkystes et de dépôts de cristaux hyalins) ainsi que la drépanocytose. Chez les patients drépanocytaires les pyramides apparaissent hyperéchogènes en rapport potentiellement avec l'inflammation chronique et des ischémies médullaires.

Chez les **enfants plus jeunes et en période néonatale** d'autres diagnostics et d'autres diagnostics différentiels doivent être envisagés. En terme de NC médullaire, il faut surtout envisager le syndrome de Bartter néonatal ; il s'agit d'une maladie métabolique de transmission autosomique récessive (4 types en fonction de la mutation (Type I – Gène *SLC12A1* – 15g15-21 (NKCC2) ; Type II – Gène *KCNJ1* – 11q24-25 (ROMK) ; Type IV – Gène *BSND* – 1p31 (+ surdité)). Le début des symptômes peut se situer déjà in utero et se traduit par hydramnios et un retard de croissance. Les naissances sont souvent prématurées. L'hypercalciurie et une NC augmentant progressivement sont la règle. La gamme des diagnostics différentiels d'une NC dans cette tranche d'âge est plus large que chez le grand enfant (Tableau IV) et les examens complémentaires appropriés doivent être effectués en fonction des données cliniques et des antécédents.

Les causes de NC corticale sont plus limitées. Une *nécrose corticale* doit être envisagée dans les où l'ensemble du cortex apparaît hyperéchogène, aminci et éventuellement calcifié (de manière diffuse). Il faut plutôt évoquer des séquelles de

thrombose de veine rénale, si les calcifications sont linéaires interlobaires et/ou périvasculaires.

Une NC mixte (médullaire + corticale) correspond dans la plupart des cas à une hyperoxalurie primitive de forme infantile. C'est une maladie autosomique récessive résultant d'un défaut du métabolisme du glyoxalate (co-enzyme de la vitamine B6 dans les peroxyosomes hépatiques). Elle provoque une excrétion excessive d'oxalate de calcium. Il s'en suit des dépôts d'oxalate rénaux dans différents organes dont les yeux et les reins. La greffe hépato-rénale constitue à ce jour le seul traitement de cette maladie.

Une série de cas collectés au travers d'échanges « transfontaliers » (☺) montrent qu'une hyperéchogénicité des pyramides liée à une NC ou à d'autres étiologies (constituant des DgD – voir Tableau IV) peuvent s'observer chez le **foetus** ou apparaître dans le suivi post natal de reins hyperéchogènes de DAN. La PKRAR semble constituer la cause la plus fréquente, elle n'est pas la seule; parmi les autres causes de NC foetale, il faut évoquer l'hypersensibilité à la vitamine D liée à des mutations gènes actifs dans le métabolisme de la vit D ainsi que la cystinurie congénitale. Un diagnostic précoce grâce à l'échographie anté- ou directement postnatale permet une prise en charge rapide et optimale après confirmation génétique. Parmi les autres causes de NC foetale et ses diagnostics différentiels, il faut aussi envisager certains syndromes néphrotiques, le syndrome de Bardet Biedl et de Beckwith Wiedeman.

2. Les polykystoses rénales héréditaires – Quoi de neuf ?

Depuis de nombreuses années maintenant, l'échographie obstétricale contribue au diagnostic des principales polykystoses ainsi qu'à leur diagnostic différentiel. De manière concomitante, on assiste au développement rapide de des examens génétiques qui permettent de démontrer de manière de plus en plus précise de démontrer les mutations génétiques impliquées mais aussi la complexité des transmissions; ceci dernière permettant d'expliquer la variabilité phénotypique rencontrée en échographie périnatale. De nouveaux gènes sont également démontrés. Par ailleurs, du fait de cette transmission complexe, une même maladie peut s'exprimer sous des phénotypes différents dans une même famille.

- *Par exemple lors d'une transmission bi-allélique, une polykystose rénale autosomique dominante(PKRAD) peut apparaître sous la forme de très gros reins présentant de*

multiple microkystes qui suggèrent une polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR). Le pronostic de cette forme de PKRAD est plus péjoratif.

- *Par ailleurs, dans une même famille porteuse de PKRAD, les reins d'un fœtus atteint apparaîtront soit sous la forme classique (cortex hyperéchogène, augmentation de la DCM) soit sous une forme glomérulokystique (reins diffusément hyperéchogènes avec des kystes sous capsulaires).*

Les polykystoses héréditaires font partie intégrante des ciliopathies. L'atteinte multi-organique est la règle. Plus particulièrement, les polykystoses autosomiques récessives et dominantes présentent par définition une atteinte hépatique concomitante. Pour les PKRAR, cette atteinte (de type fibrose hépatique progressive) s'exprime habituellement dans l'enfance au-delà de 6 ans. Certains cas peuvent se déclarer plus précocement comme par exemple l'association d'une polykystose et d'un syndrome de Caroli ; on peut citer également, les kystes du cholédoque associés aux mutations HNF1 β . Des complications liées aux atteintes hépatiques (non détectées) peuvent survenir dans la petite enfance (! aux septicémies).

3. La dysplasie rénale multikystique (DRMK) – Pas toujours simple

La DRMK est la dysplasie (kystique) rénale la plus fréquente (1/4000 naissances). Chez le fœtus, elle peut survenir de manière uni- ou bilatérale. La forme bilatérale est létale. L'aspect échographique est habituellement univoque et connu : plusieurs formations kystiques de taille variable, sans connexion entre-elles ainsi que l'absence de parenchyme rénal normal. Cet aspect s'observe identiquement in utéro ou après la naissance. Classiquement, le rein multikystique qui est non fonctionnel involue progressivement (le plus souvent après la naissance) et le rein controlatéral s'hypertrophie.

A la naissance, une échographie de confirmation suffit sauf s'il existe une anomalie du rein controlatéral (20% des cas) (SJPU ou RVU). Si des anomalies sont observées au niveau du rein controlatéral, des examens complémentaires seront nécessaires (cystographie, examens fonctionnels) en fonction du diagnostic suspecté. IL faut également rester vigilant à l'hypertrophie compensatrice ; en son absence, une mauvaise fonction de ce rein devra être envisagée.

L'avancée de nos connaissances et les améliorations technologiques ont mis en avant certaines circonstances où le rein DRMK n'est pas une malformation isolée et nécessite un suivi et une mise au point plus particuliers.

Il s'agit des cas où la DRMK est associées à des *anomalies d'insertion urétérale* (ectopie d'insertion ou urétérocèle), les cas où les DRMK se développent dans les pyélon supérieur ou inférieur de *duplication rénales* ou encore dans *un rein ectopique*. Il y a encore les associations des DRMK avec les *anomalies génitales* et enfin contrairement à ce qui apparaît dans des articles anciens, les DRMK peuvent avoir une *transmission héréditaire*.

La théorie qui prévaut quant à constitution des DRMK est celle du défaut de connexion entre le bourgeon urétéral et le blastème métanéphritique. D'autres théories sont rapportées dans la littérature, impliquant des mutations génétiques ou encore un défaut de recanalisation de l'uretère durant l'embryogénèse. D'autres théories enfin, insistent sur le développement concomitant d'une anomalie supérieure (la DRMK) mais aussi inférieure de l'insertion de l'uretère. Cette insertion inférieure peut se faire soit de manière ectopique dans le col vésical voire en extravésical (au niveau des vésicules séminales chez le garçon, au niveau du col ou du vagin chez la fille) soit sous la forme d'une urétérocèle. Des complications infectieuses sont possibles; de plus comme quelques néphrons peuvent quand même être fonctionnels, un peu d'urine est produit et des fuites urinaires peuvent survenir, surtout chez la petite fille.

Les DRMK peuvent se développer dans des reins dupliqués et des reins ectopiques. Classiquement la DRMK se développe dans le pyélon supérieur et plus rarement dans le pyélon inférieur. L'involution est la même que pour un rein simple. Une DRMK peuvent aussi survenir dans un rein en fer à cheval ou dans un rein pelvien.

Les associations entre DRMK et anomalies des organes génitaux internes chez la fille sont également classiques. De ce fait, lors de l'échographie de confirmation, il faut absolument vérifier les organes génitaux. Dans ce cadre, il faut souligner l'association décrite entre duplication utérine, hémivagin borgne et DRMK (ou agénésie rénale unilatérale) homolatérale correspondant au syndrome de Herlyn Wunderlich.

Enfin, et contrairement à ce qui a été longtemps rapporté, la DRMK peut avoir une transmission héréditaire dans 8-10 %% des cas. On peut signaler en particulier les cas survenant dans le cadre des mutations *HNF1B*

4. Et ce n'est pas tout....

Catherine a bien d'autres compétences dans de nombreux domaines, dont le cerveau fœtal, la thyroïde, le squelette heureusement, car devant des cas compliqués, il est rassurant de pouvoir compter sur ces compétences

À suivre.....

Références

1) Néphrocalcinose et DgD

Monet-Didailler C Chateil J-F Allard L & al Néphrocalcinose de l'enfant Néphrol Therap_2021;17: 58-66

Hoppe B Kemper MJ Diagnostic examination of the child with urolithiasis or nephrocalcinosis Pediatr Nephrol 2010;25 :403-413

Vervaeet BA Verhulst A D'haese PC De Broe ME Nephrocalcinosis: new insights into mechanisms and consequences Nephrol Dial Transplant 2009 ; 24 : 2030-2035

Daneman A Navarro OM Somers GR et al Renal pyramids: focused US of normal and pathologic processes RadioGraphics 2010 ; 30 : 1287-1307

Strauss SB Waltuch T Bicvin W Kaskel F Primary hyperoxaluria : spectrum of clinical and imaging findings Pediatr Radiol 2017 ; 47 : 96-103

Maruyama H Shinno Y Fujiwara K & al Nephrocalcinosis and placental findings in neonatal Bartter syndrome Am J Perinatol Rep 2013; 3 : 21-24

Hureaux M Molin A Jay N et al Prenatal hyperechogenic kidneys in three cases of infantile hypercalcemia associated with *SLC34A1* mutations Pediatr Nephrol 2018 ; 33 : 1723-1729

Karlheinz M, Reis M and Zenker M Prenatal findings in four consecutive pregnancies with fetal Pierson syndrome, a newly defined congenital nephrosis syndrome Prenat Diagn 2006; 26: 262–266

Tostivint I, Royer N, Nicolas M, et al. Spectrum of mutations in cystinuria patients presenting with prenatal hyperechoic colon. Clinica genet 2017; 92(6):632-8.

2) Polykystoses rénales héréditaires

Hidebrandt F, Benzing T Katsanis N Ciliopathies NEJM 2011 ; 364 :16

Gimpel C Avni FE Bermann C et al Perinatal diagnosis, management and follow-up of cystic renal diseases A clinical practice recommendation with systematic literature review JAMA Pediatr 2018 ; 172 : 74-86

Gimpel C Avni FE Breysem L et al Imaging kidney cysts and kidney cystic diseases : an international working group consensus statement Radiology 2019 ; 290 : 769-782

Bergmann C Genetics of ARPKD and its differential diagnosis Frontiers Pediatr 2018 ; 5 : 221

Bergmann C Early and severe PKD and related ciliopathies: an emerging field of interest Nephron 2019 ; 141 : 50-60

Cornec-Le Gall Emilie Torres VE Harris PC Genetic complexity of ADPK and liver disease J Amer Soc Nephrol 2018 ; 29 :13-23

Garel J Lefebvre M Cassart M et al Prenatal US of ADPKD mimicking recessive type: case series Pediatr Radiol 2019 ; 49 : 906-912

Büscher R Büscher AK Weber S et al Clinical manifestation of ARPKD : kidney- related and non-kidney-rela phenotypes Pediatr Nephrol 2014 : 29 : 1915-1925

Kettunen JLT Parvianene H, Miettinen PJ et al Biliary anomalies in patients with *HNF1B* diabetes J Clin Endocrinol Metab 2017 ; 102 : 2075-2082

3) *DRMK – pas toujours si simple*

Scala C McDonnell S Murphy F et al Diagnostic accuracy of midtrimester antenatal US for MDKD Ultrasound Obstet Gynecol 2017 ; 50 : 464-469

Cardona –Grau D Kogan BA Update on MDKD Curr Urol Rep 2015; 16 : 67

Gaither TW Patel A Patel G Chunag KW et al Natural history of contralateral hypertrophy in patients with MDK J Urol 2018: 199 : 280-286

Cassart M Majoub N Irtan S et al Prenatal evaluation and postnatal follow-up of ureteral ectopic insertion in multicystic dysplastic kidneys Fetal Diagn Ther 2019 ; 45 : 373-380

Tableau I Causes de néphrocalcinose en fonction de la biologie

Causes d'hypocalciurie avec hypercalcémie :

- Hyperparathyroïdie primaire
- NEM type 1
- Sd de William et Beuren
- Trisomie 21
- Hypercalcémie et hypercalciurie familiale
- Sarcoïdose
- Malabsorption intestinale
- Hypothyroïdie
- Iatrogène : hypervit D, A, Ca²⁺

Causes d'hypercalciurie sans hypercalcémie

- Hypercalciurie idiopathique
- Hypercalciurie iatrogène
- Acidose tubulaire distale
- Sd Bartter
- Sd Dent
- Sd hypercalciurie hypomagnésie
- Sd hypocalcémie hypercalciurie
- Lepreschaunisme
- Furosémide, théophylline +/- corticoïdes
- Nutritions parentérales
- Régime cétogène

Absence d'hypercalciurie

- Oxalose
- Excès de minéralo-corticoïdes
- Hypokaliémie chronique (Liddle, Hyperaldo, SAG)
- Nécrose corticale
- Thrombose des veines rénales
- Nécrose papillaire

Tableau II NC avec hypercalciuries génétiques

- Acidose tubulaire distale
- Sd de Bartter
- Sd de Lowe
- Sd de Dent
- Hypomagnésémie familiale avec hypercalciurie et NC (FHHNC)
- Hypocalcémie AD (Mutation *CaSR*)
- Plus rarement: cystinose, Wilson, tyrosinémie I, pseudohypoaldostéronisme

Tableau III NC avec hypercalciuries iatrogènes

- Furosémide
- Pré maturité par immaturité tubulaire
- Surdosage vit D
 - o Préventif
 - o Curatif (rachitisme hypoP)
 - o Génétique
- Médicaments
 - o Acétazolamide
 - o Cinalcacet
- Nutrition parentérale
- Régime cétoène

Tableau IV DgD des hyperéchogénicités médullaires chez les nouveaux nés (nné) et fœtus (f)

- Protéinurie de Tamm Horsfal **Nné**
- Candidose rénale **Nné**
- Iatrogène (prématuré) **Nné**
- Reflux vésico-urétéral **Nné**
- Nécrose médullaire **Nné**
- PKRAR **Nné + f**
- Uropathie obstructive **Nné + f**
- Sd Beckwith-Wiedman **Nné + f**
- Sd Bardet-Biedl **Nné + f**
- Sd néphrotique **Nné + f**

Application de l'IA au diagnostic des maladies osseuses constitutionnelles (projet SUOG).

F. DHOMBRES, B. BIRENE, C. GAREL

Contexte : MOC et aide au diagnostic

Les maladies osseuses constitutionnelles (MOC) constituent un groupe hétérogène de 461 maladies rares comprenant des dysostoses osseuses et des ostéochondrodysplasies [1]. Elles représentent 18,4 % de toutes les anomalies congénitales entre 2011 et 2017 signalées aux registres européens d'anomalies congénitales [Centre collaborateur de l'OMS pour la surveillance des anomalies congénitales. Rapport de surveillance annuel. Rapports EUROCAT. 2020]. Le diagnostic exact de ces maladies peut être réalisé dans moins de 50 % des cas par une échographie prénatale [2]. Outre le diagnostic exact, il est essentiel d'établir le pronostic vital et fonctionnel le plus précis possible pour le fœtus, afin de fournir un conseil prénatal approprié aux parents et d'orienter les investigations génétiques.

Les données sur ces pathologies rares sont éparses et hétérogènes. Actuellement, aucun modèle ne permet de représenter l'ensemble de ces pathologies (y compris leur phénotypes prénataux) pour en assurer une caractérisation précise, indispensable au raisonnement médical et au développement de méthodes d'aide au diagnostic en l'imagerie fœtale.

Nous avons développé un outil intelligent pour l'assistance des opérateurs en échographie, quelles que soient ses compétences, et qui a été validé pour les grossesses précoces [3, 4]. Le projet Smart Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (SUOG) [5] étend cette approche aux anomalies fœtales, y compris les troubles osseux. Cet assistant repose sur un raisonnement automatisé basé sur une base de connaissances informatisée, validée par des experts et couplée à la reconnaissance d'images. Cet assistant suggère à l'opérateur les vues échographiques à réaliser afin d'identifier les signes (ou phénotypes) nécessaires au diagnostic, afin de lui proposer un protocole personnalisé d'acquisition et d'interprétation d'images.

Nous présenterons lors de cet EPU les principes de conception de l'outil et les étapes et de sa validation appliquée aux MOC.

Conception d'un modèle informatique pour les MOC

La liste des pathologies osseuses couvertes a été établie à partir de la classification radiographique pédiatrique décrite par Le Merrer [7]. Cette liste a été étendue pour inclure les maladies décrites dans des ouvrages de référence [8, 9] et des ressources pédagogiques du Diplôme universitaire d'échographie fœtale et du Diplôme universitaire de médecine fœtale [10].

Les signes ont d'abord été identifiés à partir des ouvrages de références [8, 9]. Dans un deuxième temps, nous avons complété les signes manquants nécessaires à la description des pathologies, à partir des données de la littérature après une recherche PubMed : « Skeletal dysplasia, Prenatal Diagnosis, Osteochondrodysplasia, Ultrasonography, Ultrasound, Dysostosis » puis à partir de la Human Phenotype Ontology (HPO) [<https://hpo.jax.org/app/>] pour chaque pathologie.

Pour chaque terme (et synonyme), une recherche manuelle a été utilisée pour enrichir ces annotations avec des références externes aux codes OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), aux codes ORDO (Orphanet Ontology of rare diseases), aux concepts du métathésaurus Unified Medical Language System (UMLS), aux codes du thésaurus des Medical Subject Headings (MeSH) et aux codes du Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD).

La représentation formelle et explicite de ces concepts est réalisée dans un modèle sémantique hiérarchique (une ontologie) comprenant des relations et des propriétés pour relier les signes, les vues échographiques et les pathologies. La génération de l'ontologie du domaine des maladies osseuses constitutionnelles sous une forme computationnelle, en langage OWL, a été réalisée à partir de l'ensemble des données collectées manuellement (données tabulaires). L'ontologie résultante est centrée sur les signes : toutes les connaissances représentées ont des relations avec eux.

L'ontologie résultante couvre 149 maladies osseuses constitutionnelles et 1903 signes échographiques associés. Cette ontologie de domaine des MOC constitue une partie de l'ontologie SUOG.

Validation du modèle d'aide au diagnostic pour les MOC

La validation du système a été effectuée à la fois sur une sélection de cas de MOC adressés à un centre expert prénatal et sur une série de cas de maladies osseuses prénatales rapportés dans la littérature des 10 dernières années. La sélection des cas publiés a été effectuée par une revue de littérature des publications de rapports de cas dans PubMed, entre janvier 2010 et décembre 2020 (cases reports indexés par "pregnancy" et "ultrasound" et "bone disease", en anglais).

L'analyse des 26 cas de notre centre, correspondant aux 8 MOC les plus fréquentes, a montré que le système a suggéré le bon diagnostic dans tous les cas. L'analyse des 100 cas prénataux de MOC rapportés dans la littérature correspondait à 48 pathologies différentes. Le système a suggéré le bon diagnostic dans plus de 90 % des cas, et il était unique dans plus de 50 % des cas.



SUOG - Smart Ultrasound in Obstetrics and Gynecology Project.

Website : www.suog.org.

Funded by the EIT Health Innovation. 2020-2023

Bibliographie

1. Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Mundlos S, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. *Am J Med Genet A*. 2019 Dec;179(12):2393-419. PMID: 31633310. doi: 10.1002/ajmg.a.61366.
2. Krakow D, Alanay Y, Rimoin LP, Lin V, Wilcox WR, Lachman RS, et al. Evaluation of prenatal-onset osteochondrodysplasias by ultrasonography: a retrospective and prospective analysis. *Am J Med Genet A*. 2008 Aug 1;146A(15):1917-24. PMID: 18627037. doi: 10.1002/ajmg.a.32269.
3. Dhombres F, Maurice P, Friszer S, Guilbaud L, Lelong N, Khoshnood B, et al. Developing a knowledge base to support the annotation of ultrasound images of ectopic pregnancy. *J Biomed Semantics*. 2017 Jan 31;8(1):4. PMID: 28137311. doi: 10.1186/s13326-017-0117-1.
4. Dhombres F, Maurice P, Guilbaud L, Franchinard L, Dias B, Charlet J, et al. A Novel Intelligent Scan Assistant System for Early Pregnancy Diagnosis by Ultrasound: Clinical Decision Support System Evaluation Study. *J Med Internet Res*. 2019 Jul 3;21(7):e14286. PMID: 31271152. doi: 10.2196/14286.
5. SUOG - Smart Ultrasound in Obstetrics and Gynecology Project. www.suog.org. Funded by the EIT Health Innovation. 2020.
6. Uschold M, Gruninger M. Ontologies - Principles, methods and applications. *Knowledge Engineering Review*. 1996 JUN 1996;11:93-136.
7. Le Merrer M, Lambot K. Maladies osseuses constitutionnelles. *EMC - Radiologie et imagerie médicale - Musculosquelettique - Neurologique - Maxillofaciale*. 2012;7(1):1-19. doi: 10.1016/s1879-8551(12)54146-1.
8. Mabilhe-Maréchal M, Levaillant J-M, Benoit B. Atlas en imagerie tridimensionnelle de l'os fœtal en croissance. Montpellier: Sauramps médical; 2011 2011. ISBN: 978-2-84023-718-1.
9. Garel C, Cassart M. Imagerie du fœtus au nouveau-né 2016 2016. ISBN: 978-2-257-20651-0.
10. Grangé G, Bary F, Fumat C. Guide pratique de l'échographie obstétricale et gynécologique. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2016 2016. ISBN: 978-2-294-74891-2.
11. Nelson DB, Dashe JS, McIntire DD, Twickler DM. Fetal skeletal dysplasias: sonographic indices associated with adverse outcomes. *J Ultrasound Med*. 2014 Jun;33(6):1085-90. PMID: 24866616. doi: 10.7863/ultra.33.6.1085.
12. Yeh P, Saeed F, Paramasivam G, Wyatt-Ashmead J, Kumar S. Accuracy of prenatal diagnosis and prediction of lethality for fetal skeletal dysplasias. *Prenat Diagn*. 2011 May;31(5):515-8. PMID: 21370244. doi: 10.1002/pd.2729.
13. Schramm T, Gloning KP, Minderer S, Daumer-Haas C, Hortnagel K, Nerlich A, et al. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009 Aug;34(2):160-70. PMID: 19548204. doi: 10.1002/uog.6359.
14. Witters I, Moerman P, Fryns JP. Skeletal dysplasias: 38 prenatal cases. *Genet Couns*. 2008;19(3):267-75. PMID: 18990981.
15. Parilla BV, Leeth EA, Kambich MP, Chilis P, MacGregor SN. Antenatal detection of skeletal dysplasias. *J Ultrasound Med*. 2003 Mar;22(3):255-8; quiz 9-61. PMID: 12636325. doi: 10.7863/jum.2003.22.3.255.
16. Lee SH, Cho JY, Song MJ, Min JY, Han BH, Lee YH, et al. Fetal musculoskeletal malformations with a poor outcome: ultrasonographic, pathologic, and radiographic findings. *Korean J Radiol*. 2002 Apr-Jun;3(2):113-24. PMID: 12087201. doi: 10.3348/kjr.2002.3.2.113.
17. Doray B, Favre R, Viville B, Langer B, Dreyfus M, Stoll C. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. A report of 47 cases. *Ann Genet*. 2000 Jul-Dec;43(3-4):163-9. PMID: 11164199. doi: 10.1016/s0003-3995(00)01026-1.

18. Hersh JH, Angle B, Pietrantonio M, Cook VD, Spinnato JA, Clark AL, et al. Predictive value of fetal ultrasonography in the diagnosis of a lethal skeletal dysplasia. *South Med J*. 1998 Dec;91(12):1137-42. PMID: 9853726. doi: 10.1097/00007611-199812000-00008.
19. Gaffney G, Manning N, Boyd PA, Rai V, Gould S, Chamberlain P. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias--a report of the diagnostic and prognostic accuracy in 35 cases. *Prenat Diagn*. 1998 Apr;18(4):357-62. PMID: 9602482.
20. Tretter AE, Saunders RC, Meyers CM, Dungan JS, Grumbach K, Sun CC, et al. Antenatal diagnosis of lethal skeletal dysplasias. *Am J Med Genet*. 1998 Feb 17;75(5):518-22. PMID: 9489797.
21. Rasmussen SA, Bieber FR, Benacerraf BR, Lachman RS, Rimoin DL, Holmes LB. Epidemiology of osteochondrodysplasias: changing trends due to advances in prenatal diagnosis. *Am J Med Genet*. 1996 Jan 2;61(1):49-58. PMID: 8741918. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19960102)61:1<49::AID-AJMG10>3.0.CO;2-W.
22. Goncalves L, Jeanty P. Fetal biometry of skeletal dysplasias: a multicentric study. *J Ultrasound Med*. 1994 Dec;13(12):977-85. PMID: 7877211. doi: 10.7863/jum.1994.13.12.977.
23. Sharony R, Browne C, Lachman RS, Rimoin DL. Prenatal diagnosis of the skeletal dysplasias. *Am J Obstet Gynecol*. 1993 Sep;169(3):668-75. PMID: 8372878. doi: 10.1016/0002-9378(93)90641-u.
24. Goncalves LF, Berger JA, Macknis JK, Bauer ST, Bloom DA. Grebe dysplasia - prenatal diagnosis based on rendered 3-D ultrasound images of fetal limbs. *Pediatric radiology*. 2017 Jan;47(1):108-12. PMID: 27677752. doi: 10.1007/s00247-016-3705-9.
25. Shaw A, Petersen OB, Chitty LS. Prenatal diagnosis of craniosynostosis: sonographic features of Muenke syndrome. *J Obstet Gynaecol*. 2011 Nov;31(8):770-1. PMID: 22085076. doi: 10.3109/01443615.2011.615956.
26. Berdel AL, Henrich W. Antenatal sonographic features of Poland syndrome on 2- and 3-dimensional sonography. *J Ultrasound Med*. 2010 Apr;29(4):679-80. PMID: 20375392. doi: 10.7863/jum.2010.29.4.679.
27. McPherson E, Zaleski C, Ye Z, Lin S. Rodriguez syndrome with SF3B4 mutation: a severe form of Nager syndrome? *Am J Med Genet A*. 2014 Jul;164A(7):1841-5. PMID: 24715698. doi: 10.1002/ajmg.a.36555.
28. Akkurt MO, Pakay K, Akkurt I, Temur M, Korkmazer E. Prenatal diagnosis of Seckel syndrome at 21 weeks' gestation and review of the literature. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2019 Jun;32(11):1905-8. PMID: 29284336. doi: 10.1080/14767058.2017.1419467.
29. Hoen N, Cagneaux M, Combourieu D, Cordier MP, Massardier J, Lacalm A, et al. Prenatal Caffey disease (prenatal cortical hyperostosis): severe forms with favorable outcome. *Prenat Diagn*. 2015 Apr;35(4):409-11. PMID: 25630842. doi: 10.1002/pd.4567.
30. Eleftheriades M, Iavazzo C, Manolakos E, Hassiakos D, Botsis D, Petersen M, et al. Recurrent short rib polydactyly syndrome. *J Obstet Gynaecol*. 2013 Jan;33(1):14-6. PMID: 23259870. doi: 10.3109/01443615.2012.698334.
31. Cassart M, Massez A, Cos T, Tecco L, Thomas D, Van Regemorter N, et al. Contribution of three-dimensional computed tomography in the assessment of fetal skeletal dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007 May;29(5):537-43. PMID: 17444568. doi: 10.1002/uog.4001.
32. Miyazaki O, Nishimura G, Sago H, Horiuchi T, Hayashi S, Kosaki R. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia with 3D CT. *Pediatric radiology*. 2012 Jul;42(7):842-52. PMID: 22532233. doi: 10.1007/s00247-012-2381-7.
33. Chen Z, Liu Z, Du M, Wang Z. Artificial Intelligence in Obstetric Ultrasound: An Update and Future Applications. *Front Med (Lausanne)*. 2021;8:733468. PMID: 34513890. doi: 10.3389/fmed.2021.733468.
34. Robinson PN. Deep phenotyping for precision medicine. *Human mutation*. 2012 May;33(5):777-80. PMID: 22504886. doi: 10.1002/humu.22080.

35. Shortliffe EH, Sepulveda MJ. Clinical Decision Support in the Era of Artificial Intelligence. *JAMA*. 2018 Dec 4;320(21):2199-200. PMID: 30398550. doi: 10.1001/jama.2018.17163.
36. Chilamkurthy S, Ghosh R, Tanamala S, Biviji M, Campeau NG, Venugopal VK, et al. Deep learning algorithms for detection of critical findings in head CT scans: a retrospective study. *Lancet*. 2018 Dec 1;392(10162):2388-96. PMID: 30318264. doi: 10.1016/S0140-6736(18)31645-3.

EVOLUTION DE LA DYSPLASIE GLENO-HUMERALE DANS LA PARALYSIE NEONATALE DU PLEXUS BRACHIAL APRES CHIRURGIE DE REEQUILIBRAGE AXIAL.

Frank Fitoussi, Manon Bachy, Malo Le Hanneur

Service de Chirurgie Orthopédique et Réparatrice de l'Enfant, Hôpital Armand Trousseau, Paris

Introduction : Les enfants souffrant d'un déficit des muscles rotateurs externes de l'épaule séquellaire d'une paralysie néonatale du plexus brachial (PNPB) peuvent développer une dysplasie gléno-humérale liée à l'asymétrie de la balance musculaire axiale, les rotateurs internes d'épaule devenant prédominants. Les interventions chirurgicales de rééquilibrage de l'épaule, notamment par transfert tendineux, apportent des améliorations fonctionnelles. Cependant, l'influence de l'âge au moment de la chirurgie sur le remodelage ostéoarticulaire reste incertaine. Le but de cette étude était d'évaluer l'impact de l'âge sur le remodelage glénohuméral.

Matériel et Méthodes : Nous avons effectué une revue rétrospective des données d'imagerie par résonance magnétique pré- et postopératoires des enfants ayant eu un transfert tendineux pour réanimer la rotation externe active dans le cadre d'une PNPB. L'influence de l'âge au moment de la chirurgie sur la version de la glène, la forme de la glène, le pourcentage de la tête humérale antérieure (PHHA) à la ligne médiane de la glène, et la déformation glénohumérale ont été analysés.

Résultats : Quarante-neuf enfants reçurent un transfert tendineux visant à renforcer les muscles rotateurs externes, à un âge moyen de 72 ± 40 mois (de 19 à 172 mois). Après un suivi moyen de 35 ± 20 mois (de 12 à 95 mois), des différences significativement moindres entre les valeurs pré et postopératoires de l'ensemble des critères IRM furent observées à mesure que l'âge au moment de la chirurgie augmentait. Le remodelage le plus important fut observé chez les patients opérés avant l'âge de trois ans. Le seuil de cinq ans fut identifié comme l'âge après lequel un remodelage significatif n'était plus observé.

Discussion : Dans cette étude, nous avons mis en évidence l'influence de l'âge sur les capacités de remodelage ostéoarticulaire, avec des différences moins importantes chez les patients âgés de plus de 5 ans, et ce pour tous les critères IRM étudiés. Cette limite d'âge de 5 ans semble cohérente avec la littérature existante. Ces constatations se rapprochent des remodelages des cotyles après traitement des dysplasies luxantes des hanches. Cette étude doit néanmoins être considérée à la lumière de ses limites, notamment la taille relativement faible de l'échantillon qui nous a empêché d'évaluer l'impact d'autres facteurs sur le remodelage, comme la sévérité de la dysplasie initiale. De plus, les patients n'avaient pas atteint la maturité osseuse au moment de l'évaluation finale, ce qui peut limiter nos conclusions puisque le remodelage pouvait encore avoir lieu. Cependant, notre cohorte semble cohérente avec les séries précédemment publiées.

Conclusion : Dans le cadre d'une dysplasie glénohumérale liée à une PNPB, le rééquilibrage axial chirurgical de l'épaule permet un remodelage articulaire significatif sur l'ensemble des paramètres IRM mesurés, à condition que le patient soit âgé de moins de 5 ans au moment de l'intervention.

MENINGITE : QUAND ET POURQUOI DEMANDER UNE IMAGERIE ?

Emmanuel Grimpel

Hôpital Trousseau, Paris

Sorbonne Université

L'inflammation du liquide cébrospinal définit le concept de « méningite ». Cette inflammation peut être de diverses origines, schématiquement : infectieuse, inflammatoire ou néoplasique.

S'agissant de processus morbides touchant également le système nerveux central que les méninges enveloppent, la question de l'intérêt de l'imagerie (tomodensitométrie ou IRM essentiellement) pour le diagnostic de lésions parenchymateuses et vasculaires et la prise en charge du patient est souvent et légitimement posée.

Dans le cadre des méningites de nature néoplasique, l'imagerie est quasi systématiquement demandée dans le cadre d'un bilan d'extension de la maladie, à visée à la fois pronostique et thérapeutique.

Au cours des maladies inflammatoires touchant le système nerveux central, l'imagerie est également souvent utile pour préciser le diagnostic lésionnel et participer au suivi évolutif.

Ces deux situations ne rentreront pas dans le périmètre de cette présentation qui se focalisera sur l'indication de l'imagerie cérébrale au cours des méningites de nature infectieuse.

Les méningites infectieuses sont en pédiatrie le plus souvent d'origine virale (90%), en grande majorité aujourd'hui dues aux divers entérovirus neurotropes épidémiques. Leur évolution est, sauf exception, bénigne et l'imagerie cérébrale n'a quasiment aucune indication dans ce type de situation. Les seules exceptions sont l'errance diagnostique, et surtout les infections gravissimes à certains entérovirus (EV71) responsables de rhombencéphalites aiguës sévères et délabrantes du nourrisson et du jeune enfant. Le second bémol concerne l'infection à herpès-virus simplex (1 et 2) qui réalise en réalité non pas une « méningite » mais également ici une « encéphalite aiguë » dont le diagnostic est principalement clinique. La réaction méningée n'est qu'accessoire tant au diagnostic (on parle alors de « méningo-encéphalite ») qu'au pronostic. L'imagerie est par contre un élément clé du diagnostic et du suivi évolutif de ces encéphalites qui ne sont pas non plus dans le périmètre de cette présentation.

Revenant aux méningites infectieuses, c'est au cours des méningites bactériennes (et accessoirement et beaucoup plus rarement, fongiques) que la question de l'indication d'une imagerie est le plus souvent posée. Pour autant, l'imagerie est loin d'être systématiquement utile dans ce contexte et l'on peut ainsi distinguer plusieurs situations au cours de la prise en charge du patient souffrant de méningite bactérienne (confirmée ou supposée).

La première situation est celle d'une très forte suspicion clinique de méningite bactérienne mais pour laquelle il existe certaines contre-indications neurologiques à la ponction lombaire comme

l'existence d'une importante hypertension intracrânienne clinique (avec risque d'engagement cérébral secondaire à la ponction) et/ou une suspicion de processus expansif intra cérébral (principalement devant des signes de localisation et/ou des crises épileptiques focales et récentes). Le traitement antibiotique doit être instauré immédiatement et l'imagerie est un impératif préalable avant de procéder secondairement (ou non) à la ponction lombaire.

Une fois le diagnostic de méningite bactérienne posé devant l'analyse du liquide cébrospinal, l'imagerie est loin d'être utile à la période initiale. Elle risque même d'être nuisible à la prise en charge du patient qui nécessite des soins continus (antibiothérapie et sédation antalgique) et d'éviter les gestes intempestifs et douloureux susceptibles d'aggraver l'instabilité hémodynamique systémique et cérébrale et l'oedème cérébral qui auront un impact majeur sur l'évolution et les séquelles. Deux exceptions toutefois à cette abstention d'imagerie en phase précoce :

- Un tableau clinique grave initial qui fait rechercher des complications précoces de type hypertension intracrânienne massive ou accident vasculaire ischémique (qui nécessiteront des mesures réanimatoires immédiates, spécifiques et adaptées) ;
- Une méningite puriforme aseptique (hors situation de méningite dite « décapitée ») qui impose de se poser la question d'un foyer infectieux péri-méningé comme par exemple un empyème ou un abcès cérébral.

C'est ensuite au cours de la surveillance du patient sous traitement que pourra se poser dans un second temps la question de l'imagerie. Lorsque l'évolution clinique est défavorable par rapport à ce qui est généralement attendu (persistance de la fièvre, mauvaise récupération voire aggravation neurologique) l'imagerie permet de diagnostiquer les principales complications infectieuses (principalement les empyèmes) et vasculaires (thromboses). L'imagerie est ici indispensable car elle conduit à des thérapeutiques spécifiques urgentes (drainage chirurgical, anticoagulation).

A la phase tardive de la prise en charge, lorsque l'infection est d'ailleurs guérie, l'imagerie a encore certaines indications particulières comme :

- La recherche de séquelles (atrophie ischémique, fibrose cochléaire...)
- La recherche de brèches méningées à l'origine de méningites bactériennes récidivantes ou atypiques, par l'âge du patient ou le type d'agent infectieux retrouvé (pneumocoque non invasif par exemple).

Enfin, situation qui peut paraître incongrue, l'imagerie peut exceptionnellement « aider » à établir ou infirmer rétrospectivement un diagnostic de méningite bactérienne. Deux exemples :

- La ponction lombaire n'a pas pu être effectuée et ne le peut toujours pas... Pourtant l'antibiothérapie à dose méningée a clairement amélioré un état septique sévère sans diagnostic établi, et la durée du traitement va dépendre du diagnostic final posé ;
- Une expertise est demandée par un juge au cours d'une procédure judiciaire autour d'un cas de « bébé secoué » et l'avocat « déniériste » propose en alternative l'hypothèse d'un accident hémorragique ou infectieux à l'origine des lésions observées chez un nourrisson décédé qui n'a pas pu avoir de ponction lombaire mais seulement des imageries cérébrales. L'exercice est difficile car l'imagerie (y compris IRM) est dite « possiblement normale » au cours des méningites bactériennes, ce qui peut toutefois paraître étonnant...

TRUCS ET ASTUCES POUR DEVENIR INCOLLABLE SUR L'IMAGERIE DU CHOLESTÉATOME

Myriam GUESMI

Service d'imagerie pédiatrique, hôpitaux de Nice CHU-Lenval

I. DÉFINITIONS ET ÉPIDÉMIOLOGIE

Le cholestéatome est la plus dangereuse forme d'otite chronique. C'est une lésion bénigne qui peut toutefois être localement invasive et dont le potentiel ostéolytique peut conduire à de graves complications loco-régionales, voire plus rarement cérébro-méningées.

Chez l'enfant, cette lésion est plus agressive que chez l'adulte.

Le cholestéatome est défini par la présence de tissu épithélial malpighien kératinisant (centre amorphe), entouré de tissu granulomateux inflammatoire (matrice active), au sein des cavités tympano-mastoïdiennes, et plus rarement au sein du conduit auditif externe.

Cinq millions de personnes seraient atteintes à travers le monde et la population caucasienne est la plus touchée. Dans la population pédiatrique, l'incidence annuelle du cholestéatome est d'environ 3 cas/100000.

L'atteinte est le plus souvent unilatérale.

Il existe une prédominance masculine (ratio : 1,5-3G/1F) ainsi qu'un terrain familial (pénétrance incomplète : possible intrication de facteurs génétiques et environnementaux). Les patients porteurs d'une fente palatine présentent un risque 100 à 200 fois plus grand que la population générale de développer un cholestéatome.

On distingue deux types de cholestéatomes :

- le **cholestéatome congénital**, présent dès la naissance, qui concerne les enfants ;
- le **cholestéatome acquis** qui peut toucher les enfants comme les adultes.

Certains cholestéatomes sont considérés comme inclassables.

Le cholestéatome congénital représente autour de 5% de l'ensemble des cholestéatomes. Son incidence est en augmentation ces dernières années en raison d'une amélioration des outils

diagnostiques et d'une meilleure sensibilisation des professionnels de santé permettant un diagnostic plus précoce (âge médian au diagnostic : 3 à 5 ans).

L'incidence de la forme acquise tend, quant à elle, à régresser grâce à une meilleure prise en charge des pathologies otitiques de l'enfant.

II. ETIOPATHOGÉNIE

L'étiopathogénie du **cholestéatome congénital** reste controversée. Toutefois, l'hypothèse la plus communément acceptée est celle de la persistance, en arrière de la membrane tympanique, d'un reliquat épidermoïde provenant de l'ectoderme, qui n'involue pas comme il le devrait au cours de la grossesse.

Plusieurs mécanismes seraient impliqués dans le développement du **cholestéatome acquis**.

Certaines théories concernent les cholestéatomes *sans poche de rétraction tympanique* :

- théorie de la *migration/implantation épithéliale* : migration vers l'oreille moyenne de cellules épithéliales squameuses de la membrane tympanique à partir des berges d'une perforation tympanique marginale ou d'origine traumatique (chirurgie, baro-traumatisme, corps étranger, fracture).

- théorie de la *métaplasie squameuse* : en cas d'inflammation due à des otites moyennes aiguës et chroniques, l'épithélium de l'oreille moyenne se transforme en un épithélium squameux stratifié kératinisant aboutissant à la formation d'un cholestéatome.

- théorie de l'*hyperplasie des cellules basales* : une réaction inflammatoire induirait une prolifération papillaire (remplie de kératine) au sein des cellules de la couche basale de l'épithélium de la pars flaccida avec envahissement secondaire de l'espace de Prussack.

Les cholestéatomes *avec poche de rétraction tympanique* sont dus à un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache. Ce dernier entrave l'aération de l'attique et induit par pression négative une *rétraction avec invagination* de la pars flaccida voire de la pars tensa, diminuant ainsi les capacités d'évacuation des débris de kératine qui s'accumulent dans l'oreille moyenne et forment un cholestéatome.

Les **états pré-cholestéatomeux** font le lit de ces cholestéatomes acquis. Il est donc important de les définir et de les identifier.

Ils correspondent à des otites chroniques associées à une poche de rétraction tympanique évolutive à risque de transformation en cholestéatome.

Ces poches de rétraction siègent principalement en regard de la pars flaccida (de siège postéro-supérieur).

On distingue 3 types de poches de rétraction :

- les *poches de rétraction otorrhéiques* (secondaires à une perforation tympanique),
- les *poches de rétraction rétentionnelle ou desquamative* (squames épidermiques formant un corps étranger dans la caisse),
- les *poches de rétraction non contrôlables* à l'otoscopie (fond de la poche invaginée vers l'attique non visible en otoscopie: possible cholestéatome associé ?)

Ces poches de rétraction relèvent d'une surveillance clinique étroite et nécessitent la réalisation d'un scanner avant d'envisager une tympanoplastie.

III. PRÉSENTATIONS CLINIQUES

Dans la majorité des cas, le diagnostic de cholestéatome repose sur l'examen clinique.

1. Circonstances de découverte

Le ***cholestéatome congénital*** se développe lentement (environ 1 mm de diamètre par an) et peut donc rester longtemps asymptomatique et n'être découvert que fortuitement à l'occasion d'un examen otoscopique systématique.

Une hypoacousie de transmission peut apparaître en cas de cholestéatome étendu comblant la caisse du tympan ou en cas de lyse ossiculaire. Le 1^{er} osselet à être détruit est l'enclume. Parfois, même en cas de lyse ossiculaire, il n'y a pas de diminution de l'audition car le cholestéatome prend la place des osselets lysés (« *cholestéatome columellaire* »).

En cas d'hypoacousie de transmission unilatérale ou asymétrique chez un enfant, il faut suspecter de principe un cholestéatome congénital, surtout quand cette surdité est supérieure à 40 dB.

Le ***cholestéatome acquis*** se développe généralement chez des patients ayant des antécédents d'otites chroniques.

Les deux principaux symptômes pouvant le révéler sont une otorrhée purulente d'odeur fétide résistante aux traitements antibiotiques et une hypoacousie de transmission d'évolution progressive ou rapide.

Le cholestéatome est parfois découvert lors de la surveillance systématique d'une otite chronique notamment avec une poche de rétraction.

D'autres symptômes plus rares doivent faire suspecter des complications du cholestéatome : otorragie ou otorrhée de LCR, otalgie, acouphènes, vertiges, hypoacousie de perception, paralysie faciale, céphalées...

2. Diagnostic otoscopique

Le diagnostic de cholestéatome repose habituellement sur un examen otoscopique méticuleux (conduit auditif externe préalablement nettoyé de tout débris et tympan bien exposé).

Cet examen peut mettre en évidence une masse blanchâtre rétro-tympanique, une perforation ou une poche de rétraction marginale laissant échapper des squames épidermiques mêlés à du pus.

Un bilan audiométrique doit toujours être réalisé en complément.

Les critères diagnostiques du **cholestéatome congénital** sont les suivants :

- otoscopie : masse blanchâtre en arrière d'une membrane tympanique intacte, pars tensa et pars flaccida normales,
- pas d'antécédent d'otorrhée, de perforation tympanique, de paracentèse ou de chirurgie de l'oreille moyenne,
- par contre des antécédents d'otites moyennes ne permettent pas d'exclure le diagnostic

Dans sa forme localisée, le cholestéatome congénital siège le plus souvent en regard du quadrant tympanique antéro-supérieur (77%), en avant du manche du marteau. Mais il peut être étendu et se développer au sein du mésotympan, puis de l'attique voire envahir la mastoïde. Il est alors plus fréquemment associé à une atteinte ossiculaire.

Chez l'enfant, le **cholestéatome acquis** siège préférentiellement en regard de la pars tensa (70-85%) et dans le méso-tympan. Le cholestéatome attical est moins fréquent chez l'enfant.

IV. PLACE DE L'IMAGERIE

1. TDM des rochers

A. Technique

Le scanner des rochers est l'examen de référence dans l'exploration des rochers.

C'est une technique d'imagerie rapide qui ne nécessite qu'exceptionnellement le recours au MEOPA ou à une sédation chez les jeunes enfants.

Une acquisition hélicoïdale sans injection est réalisée. A partir de coupes natives infra-millimétriques, des reconstructions multiplanaires sont effectuées, notamment dans le plan

du canal semi-circulaire latéral (principal plan d'analyse) et dans d'autres plans adaptés aux éléments à analyser (double obliquité possible).

Doté d'une haute résolution spatiale, le scanner permet d'analyser finement les différentes structures du rocher.

B. Scanner et otites séro-muqueuses

a. Définition

Les otites séro-muqueuses de l'enfant sont très fréquentes, souvent bilatérales et spontanément résolutive (90%).

Elles correspondent à un état inflammatoire chronique (> 3 mois) de la muqueuse des cavités tympano-mastoïdiennes avec présence d'un épanchement au sein de la caisse du tympan, sans signe d'infection aigüe.

b. Indications du scanner et aspects TDM

Les *indications du scanner* sont limitées en cas d'otite séro-muqueuse :

- otite séro-muqueuse traînante avec otorrhée intarissable limitant l'examen otoscopique et devant faire suspecter un cholestéatome sous-jacent ;
- persistance d'une surdité de transmission ou d'une surdité mixte après un traitement bien conduit qui peut faire suspecter une anomalie congénitale ou acquise de la chaîne ossiculaire ;
- aspiration de squames épidermiques lors d'une myringotomie pour pose d'aérateurs trans-tympaniques ;
- bilan pré-opératoire d'une perforation tympanique persistante.

Les *aspects TDM des otites chroniques* sont peu spécifiques :

- comblement non spécifique des cavités tympano-mastoïdiennes : épanchement séro-muqueux parfois déclive, à bords concaves ou épaissement inflammatoire de la muqueuse ;
- épaissement par ostéosclérose de la chaîne ossiculaire : aspect de « *trop bel étrier* » ;
- fibrose et ostéosclérose des parois de la caisse (*otite fibro-adhésive*) : ponts osseux entre les osselets et les parois de la caisse conduisant à une ankylose ;
- lyse ossiculaire : la longue apophyse de l'enclume est la structure ossiculaire la plus fragile ;
- myringo-tympanosclérose : masse polylobée calcifiée, homogène, coiffant les osselets pouvant conduire à une ankylose.

Certains *aspects scannographiques post-opératoires des otites séro-muqueuses* sont à connaître :

- présence d'aérateurs trans-tympaniques (diabolo ou T-tube) aérés, comblés ou ayant parfois migré ;
- stigmates de tympanoplastie de renforcement (myringoplastie à partir de matériel autologue) plus ou moins associée à une ossiculoplastie (matériel autologue ou prothèse).

C. Scanner et otites cholestéatomateuses

Le scanner est un outil essentiel au diagnostic de cholestéatome. Il permet d'en réaliser le bilan pré-opératoire.

a. Diagnostic positif et recherche de complications

Le scanner permet de confirmer le diagnostic de cholestéatome ou d'orienter dans certains cas vers des diagnostics différentiels (otite chronique simple, histiocytose X, tympanosclérose...).

Il présente toutefois une faible spécificité.

Le cholestéatome est visualisé sous forme d'une masse tissulaire non calcifiée, nodulaire, parfois polylobée, à bords convexes.

Le scanner peut mettre en évidence une *lyse ossiculaire* associée qui sera suspecte de cholestéatome en cas d'atteinte de la tête du marteau, du corps de l'enclume et de la superstructure de l'étrier. Une simple déminéralisation osseuse de la partie supérieure du marteau et de l'enclume a la même valeur sémiologique qu'une lyse.

La comparaison avec le côté controlatéral permet de rechercher des zones d'*ostéolyse des parois*, parfois minimales.

Ainsi, différentes structures doivent être analysées de façon systématique :

- le *tegmen tympani*

Il est parfois physiologiquement très aminci. En cas de suspicion de lyse, une IRM avec une séquence coronale en coupes fines en pondération T2 est nécessaire pour rechercher une *méningo(-encéphalocèle)*, une *extension intra-crânienne*, une complication infectieuse cérébro-méningée.

- le *mur de l'attique* ou *mur de la logette*

Il n'existe parfois qu'un simple émoussement de son bord inférieur.

- la *coque osseuse du canal semi-circulaire latéral*

Cette atteinte est rare et tardive. Elle fait suspecter une *fistule avec extension labyrinthique* du cholestéatome qui peut être objectivée en IRM sur une séquence en coupes fines infra-millimétriques fortement pondérée en T2 (disparition du signal liquidien labyrinthique).

- la *coque osseuse de la portion tympanique du facial*

Cette coque est parfois physiologiquement très fine voire déhiscente ou difficile à visualiser au contact d'un comblement diffus de la caisse du tympan. Sa lyse est donc difficile à affirmer. Le chirurgien doit être avisé pour éviter de léser ce nerf dénudé.

- la *mastoïde*

L'aspect de « lissage » par destruction des fines cloisons est fréquent mais peu spécifique (cavité antro-mastoïdienne unique)

- les *parois du conduit auditif externe*.

Elles peuvent être lysées par extension d'un cholestéatome attical.

- les *parois du sinus veineux sigmoïde et du golfe jugulaire*

Une *thrombophlébite* secondaire à un cholestéatome est très rare chez l'enfant mais nécessite un complément d'exploration par une angio-IRM.

b. Bilan pré-opératoire

Le bilan scannographique doit préciser :

- l'extension lésionnelle qui peut conditionner la voie d'abord chirurgicale.

Il faut notamment préciser s'il existe une atteinte du rétro-tympanum (sinus tympani et récessus du facial) qui correspond à une zone d'accès chirurgical difficile avec un risque plus élevé de résiduel.

- les complications susmentionnées,

- l'anatomie de la mastoïde et notamment son degré de pneumatisation qui peut influencer sur la voie d'abord chirurgicale,

- les variantes anatomiques veineuses à risque chirurgical tels qu'un sinus sigmoïde très antérieur et superficiel ou la procidence/déhiscente de la coque osseuse du golfe jugulaire à la partie postéro-inférieure de la caisse du tympan.

La place essentielle du scanner dans le bilan pré-opératoire des cholestéatomes de l'enfant et l'absence de différence statistiquement significative entre les données scannographiques pré-opératoires et les données chirurgicales ont été démontrées dans la littérature.

c. Aspects particuliers

Certaines présentations particulières de cholestéatomes sont à connaître :

- le *cholestéatome* « *noyé* » : quand il existe un comblement diffus des cavités tympano-mastoïdiennes avec des signes d'ostéolyse, le scanner ne permet pas de distinguer le cholestéatome d'une hyperplasie inflammatoire de la muqueuse ou d'un épanchement séro-muqueux.
- le *cholestéatome* « *évacué* » (spontanément ou débris de kératine parfois aspirés lors de l'otoscopie) : le scanner peut ne retrouver que des signes indirects de cholestéatome, sous forme d'une lyse ossiculaire et/ou d'une ostéolyse, sans masse.
- le *cholestéatome* « *iatrogène* » peut se développer après une chirurgie de l'oreille moyenne.
- un *polype sentinelle* au fond du conduit auditif externe : réaction inflammatoire granulomateuse pouvant être secondaire à un cholestéatome développé au sein de la caisse du tympan et qui masque ce cholestéatome.

2. IRM des rochers

A. Indications

Au diagnostic, une IRM peut être réalisée en cas de suspicion clinico-scannographique de complications labyrinthiques ou intra-crâniennes.

Elle est parfois réalisée en pré-opératoire car, à la différence du scanner, elle permet de préciser l'extension et les limites d'un cholestéatome au sein de remaniements inflammatoires adjacents.

C'est l'imagerie de référence pour le suivi post-opératoire des cholestéatomes à la recherche d'un cholestéatome résiduel ou d'une récurrence cholestéatomateuse.

B. Technique

Le protocole est standardisé et la durée de l'examen varie entre 15 et 20 mn (sur une IRM 1,5T).

La séquence essentielle à réaliser est la séquence de diffusion. Elle peut être réalisée dans les plans axial et/ou coronal. Depuis plusieurs années, on utilise des séquences de diffusion non echoplanar (non EPI) qui, contrairement aux séquences echoplanar, permettent de s'affranchir des artéfacts de susceptibilité et de distorsion dus aux interfaces air-os et en regard de la base du crâne.

Quand on utilise la séquence HASTE (Siemens), on réalise deux séquences de diffusion, une avec un b0 et l'autre avec un b1000 (ou un b800) puis on établit une cartographie ADC.

Grâce aux améliorations techniques, ces séquences sont de plus en plus performantes (coupes fines : 2-3 mm, meilleure résolution spatiale).

L'acquisition dans le plan coronal permet une meilleure évaluation du tegmen tympani et de l'anatomie des cavités tympano-mastoïdiennes.

On associe toujours à la diffusion des séquences plus anatomiques qui permettent notamment d'aider à localiser les lésions.

Ainsi, on réalise une séquence T1 SE en coupes fines (2 mm) dans le plan axial ou coronal, voire une séquence T2 SE, et toujours une séquence 3D fortement pondérée en T2 en coupes infra-millimétriques.

L'injection de gadolinium n'est plus nécessaire dans cette indication car il a été démontré qu'elle n'augmente pas la précision diagnostique par rapport à l'utilisation de la séquence de diffusion seule. En cas d'injection à visée diagnostique, la séquence T1 doit être réalisée à un temps tardif (environ 45 mn après l'injection).

L'injection de gadolinium peut néanmoins être utile dans le bilan de complications notamment infectieuses (labyrinthite, méningite, abcès cérébral, thrombophlébite cérébrale, paralysie faciale...).

C. Aspects IRM

L'IRM permet de distinguer le tissu cholestéatomateux d'un comblement inflammatoire ou fibro-cicatriciel au sein des cavités de l'oreille.

La séquence de diffusion repose sur le principe du mouvement brownien des molécules d'eau.

Ainsi, en IRM, en raison de son contenu en kératine au sein duquel les molécules d'eau ne peuvent pas diffuser librement, le cholestéatome apparaît en franc hypersignal sur la séquence de diffusion (b0 et b1000) et présente un ADC bas (restriction de la diffusion), à l'inverse du tissu fibro-cicatriciel ou de la muqueuse inflammatoire.

Le cholestéatome apparaît généralement en hyposignal T1 et présente un signal variable en T2.

Au temps tardif après injection, à l'inverse du tissu fibro-cicatriciel, le cholestéatome ne se rehausse pas.

D. Atouts de l'IRM

L'IRM est d'autant plus intéressante dans le suivi post-opératoire que l'examen otoscopique est souvent limité, notamment chez l'enfant, en raison d'un greffon cartilagineux qui opacifie le tympan. Elle permet notamment d'explorer des régions profondes non accessibles à l'examen otoscopique.

La précision diagnostique de la diffusion pour la détection post-opératoire d'un cholestéatome est similaire chez les enfants et chez les adultes.

L'apport du scanner dans le suivi post-opératoire est, quant à lui, limité en raison des remaniements dus au geste chirurgical, parfois difficiles à distinguer de remaniements fibro-inflammatoires et d'un éventuel cholestéatome résiduel ou récidivant.

Par ailleurs, l'IRM est intéressante pour le suivi au long cours car il s'agit d'une technique non invasive qui est non irradiante et qui ne nécessite pas d'injection intra-veineuse de gadolinium ni d'anesthésie générale. Dans notre centre, chez les jeunes enfants de moins de 3-4 ans, nous avons recours à une sédation par administration en intra-rectal de Pentobarbital (5 mg/kg).

Dans certains centres pédiatriques, en cas d'exérèse chirurgicale initiale jugée complète, l'IRM peut représenter une alternative au second look chirurgical systématique à 1 an (à Nice : IRM de contrôle à 12-15 mois de la chirurgie initiale). Toutefois, dans ce cas, il faut se méfier des patients perdus de vue.

E. Limites de l'IRM

A l'inverse du scanner, l'IRM ne permet pas d'analyser les structures osseuses et donc de mettre en évidence des lyses osseuses et/ou ossiculaires.

a. Faux négatifs

Il faut connaître les limites de la diffusion notamment en termes de sensibilité avec des faux négatifs principalement dus à l'absence de détection de très petits cholestéatomes (seuil de détection : 2-3 mm) et ce malgré les améliorations techniques.

Certains artéfacts de mouvements peuvent également limiter la détection de petits cholestéatomes.

D'autres faux négatifs peuvent être dus à des cholestéatomes présentant une faible quantité de kératine (absence d'hypersignal en diffusion) ou bien à des poches de rétraction vides (auto-atticotomie, cholestéatome aspiré lors de l'otoscopie).

b. Faux positifs

Il existe par ailleurs plusieurs causes de faux positifs de la diffusion.

Ainsi, certains hypersignaux diffusion peuvent être dus à du cérumen (parfois associé à un ADC bas). Toutefois, l'aspect linéaire, « en rails » et la localisation dans le conduit auditif externe, mieux visualisés sur la séquence T1, aident à redresser le diagnostic.

Il existe d'autres faux positifs de la diffusion :

- du liquide protéique épais,
- certains matériaux opératoires (silastic, poudre d'os, cartilage calcifié),
- un contenu purulent,
- du tissu graisseux
- un granulome à cholestérine (lésion parfois soufflante, souvent en regard de l'apex pétreux, en hypersignal T1 et T2, avec un ADC parfois bas).

Les autres causes de faux positifs de la diffusion sont plus rares (artéfacts liés au matériel dentaire, tympanosclérose, carcinome épidermoïde du conduit auditif externe).

F. Comment optimiser l'interprétation de l'IRM post-opératoire ?

Une concertation étroite entre le radiologue et le chirurgien ORL est tout à fait essentielle.

Ainsi, le radiologue doit être renseigné sur les données opératoires (type de chirurgie, extension lésionnelle per-opératoire, matériaux utilisés, qualité de l'exérèse...).

Il doit également être avisé des symptômes du patient et des données de son examen otoscopique concomitants de l'IRM post-opératoire.

En cas de signal intermédiaire en diffusion, on peut s'aider de la cartographie ADC en analysant le signal voire la valeur de ce coefficient (ADC bas en cas de cholestéatome).

En cas d'hypersignal diffusion, il faut toujours rechercher s'il est associé à un hypersignal T1, non caractéristique d'un cholestéatome et qui pourrait correspondre à un granulome à cholestérine, à du liquide protéique épais, à du tissu graisseux. L'analyse conjointe des séquences T1 et de diffusion permet ainsi d'augmenter la spécificité de l'IRM dans la détection d'un cholestéatome.

Afin de préciser au mieux la localisation de l'anomalie, on peut s'aider des séquences anatomiques T1 et T2.

Certaines équipes ont recours à une technique de fusion des images de diffusion et des images du scanner. En associant la forte spécificité de la diffusion pour le diagnostic de cholestéatome à la haute résolution spatiale du scanner, cette technique permet d'évaluer au mieux la topographie de la lésion au sein des cavités tympano-mastoïdiennes en précisant les rapports anatomiques osseux. Elle aide le chirurgien à planifier et à ajuster son geste opératoire.

En cas de discordance radio-clinico-chirurgicale et/ou d'anomalie de signal diffusion frustrée et très focale, un contrôle IRM rapproché à 6 mois pourrait être proposé afin de juger d'une éventuelle évolutivité lésionnelle et d'éviter une chirurgie inutile.

La réalisation d'une 1^{ère} IRM de contrôle à plus d'un an de la chirurgie initiale pourrait permettre d'augmenter la sensibilité de l'IRM dans la détection d'un cholestéatome résiduel (diminution du nombre de faux négatifs correspondant à de très petites lésions résiduelles).

sous-diagnostiquées car non détectables sur des IRM post-opératoires réalisées plus précocement).

V. TRAITEMENT CHIRURGICAL

1. Buts

Le traitement d'un cholestéatome est exclusivement chirurgical et son but est triple :

- exérèse complète du cholestéatome,
- prévention des récurrences,
- préservation ou réhabilitation de l'audition.

2. Techniques

Il existe schématiquement deux grands types d'interventions chirurgicales : les tympanoplasties en technique ouverte et celles en technique fermée.

La tympanoplastie en technique ouverte (« *canal wall down tympanoplasty* ») consiste en une large ouverture de l'oreille moyenne avec résection des parois supérieure et postérieure du conduit auditif externe. Cette technique est plus efficace mais plus délabrante et invalidante (nécessité de soins locaux à vie et éviction du contact avec l'eau).

La tympanoplastie en technique fermée (« *canal wall up tympanoplasty* ») est généralement privilégiée chez les enfants. Elle consiste à ouvrir l'oreille moyenne en conservant ou en reconstituant les parois supérieure et postérieure du conduit auditif externe. Elle permet d'assurer de meilleurs résultats auditifs (facilité d'appareillage) mais en raison du risque plus élevé de cholestéatome résiduel elle nécessite une surveillance post-opératoire régulière et prolongée.

Dans certains cas, de nouvelles techniques chirurgicales mini-invasives (endoscopie) peuvent être utilisées.

Depuis quelques années, certaines équipes réalisent un comblement masto-attical en complément de l'exérèse chirurgicale d'un cholestéatome.

C'est une technique sûre et efficace qui permet de pallier aux contraintes de soin liées à une large cavité d'exérèse et de diminuer le risque de récurrence.

Ce comblement n'a pas de retentissement sur l'audition et permet une éventuelle reprise chirurgicale.

Il est réalisé à l'aide de verre bioactif (sous forme de granules ou de pâte) qui est un matériau synthétique, ostéoconducteur qui possède des propriétés antibactériennes.

En scanner, ce comblement apparaît comme une zone dense discrètement hétérogène. Il ne gêne pas le suivi post-opératoire en IRM. En effet, il n'apparaît pas en hypersignal sur la séquence de diffusion et son signal est non spécifique sur les séquences T1 et T2.

VI. SUIVI À LONG TERME

1. Risque de récurrence

Dans les mois ou années qui suivent l'exérèse d'un cholestéatome, peut survenir une « récurrence » cholestéatomateuse qui nécessitera une reprise chirurgicale.

On distingue deux entités différentes : le cholestéatome résiduel et le cholestéatome récidivant.

Le **cholestéatome résiduel** correspond à un reliquat épidermique laissé en place, involontairement ou non lors de la chirurgie initiale, en tout lieu de la cavité opératoire.

Le risque de résiduel est plus fréquent chez l'enfant que chez l'adulte et d'autant plus fréquent qu'il existe une atteinte de la chaîne ossiculaire, du rétrotympandum et que l'exérèse chirurgicale a été difficile et suboptimale.

Il y a trois fois plus de risque de cholestéatome résiduel suite à une technique chirurgicale fermée (voie d'abord étroite) que suite à une technique ouverte.

La *classification de Potsic* (2002) est une classification pronostique qui permet d'établir une corrélation entre le stade initial de la maladie et la probabilité d'un cholestéatome résiduel en post-opératoire.

- stade I : atteinte isolée d'un seul quadrant tympanique sans atteinte ossiculaire ni mastoïdienne
- stade II : atteinte de plusieurs quadrants sans atteinte ossiculaire ni mastoïdienne
- stade III : atteinte ossiculaire sans atteinte mastoïdienne
- stade IV : atteinte mastoïdienne

Le risque de résiduel varie entre 13% en cas de stade I et 67% en cas de stade IV.

La **récidive cholestéatomateuse** est plus rare. Elle se développe à partir d'une nouvelle poche de rétraction ou d'une nouvelle perforation tympanique dont le diagnostic peut être posé par l'examen otoscopique.

2. Suivi clinique et IRM

A. De manière générale, il n'existe pas de protocole clairement établi et validé concernant le suivi post-opératoire en imagerie des cholestéatomes (délai, fréquence, durée, situations où l'IRM peut remplacer le 2nd look chirurgical...).

Toutefois, un suivi post-opératoire (clinique et IRM) prolongé, pendant au moins 5 ans, est préconisé.

B. Les recommandations de l'IPOG (*International Pediatric Otolaryngology Group*) de 2020 concernent le cholestéatome congénital.

Elles sont basées sur les pratiques de 14 centres de 5 pays différents.

Il existe un consensus concernant l'imagerie pré-opératoire qui repose sur le scanner des rochers.

Concernant le suivi post-opératoire, le 1^{er} contrôle IRM est généralement réalisé à 18 mois.

Les 2/3 à 3/4 des équipes s'accordent sur la réalisation d'un suivi en IRM tous les 1 à 2 ans, pendant au moins 5 ans, cette durée dépendant surtout de l'extension lésionnelle initiale.

Le scanner est réservé à certaines situations dans le suivi post-opératoire (baisse auditive, importante extension lésionnelle initiale).

Un examen clinique et un examen audiométrique post-opératoires doivent être réalisés à 6 mois puis à 1 an et ensuite une fois par an pendant au moins 5 ans.

CONCLUSION

Le cholestéatome de l'enfant représente un challenge diagnostique.

En raison de son potentiel d'agressivité locale, il est essentiel d'en poser le diagnostic précocement afin d'améliorer le pronostic (moins de complications, geste chirurgical plus limité, moins de risque de récurrence post-opératoire).

L'imagerie a une place essentielle dans la prise en charge du cholestéatome. Le scanner et l'IRM des rochers sont complémentaires. Le scanner est indispensable dans le bilan pré-opératoire et l'IRM de diffusion joue un rôle fondamental dans le suivi post-opératoire.

Afin de dépister précocement une récurrence cholestéatomateuse, un suivi clinique et radiologique (IRM) régulier et prolongé est nécessaire.

BIBLIOGRAPHIE

1. Castle JT. Cholesteatoma pearls: practical points and update. *Head Neck Pathol.* 2018;12:419-429
2. Reuven Y et al. Congenital cholesteatoma: clinical features and surgical outcomes. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2022;156:111098
3. Koltai PJ et al. The natural history of congenital cholesteatoma. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2002;128:804-809
4. Lamercy K et al. Piège otoscopique : le cholestéatome congénital. *Rev Med Suisse.* 2016 ;12 :1653-1656
5. Basa K et al. A pearl in the ear: intracranial complications of pediatric cholesteatomas. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2017;92:171-175
6. Molteni G et al. Correlation between pre-operative CT findings and intra-operative features in pediatric cholesteatoma: a retrospective study on 26 patients. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2019;276:2449-2456
7. Pennanéach A et al. Diagnostic accuracy of diffusion-weighted MR imaging versus delayed gadolinium enhanced T1-weighted imaging in middle ear recurrent cholesteatoma: a retrospective study of 39 patients. *J Neuroradiol.* 2016;43:148-154
8. De Foer B et al. Middle ear cholesteatoma : non-echo-planar diffusion-weighted MR imaging versus delayed gadolinium-enhanced T1-weighted MR imaging-value in detection. *Radiology.* 2010;255(3):866-872
9. Yosef E et al. Post-operative MRI detection of residual cholesteatoma in pediatric patients - The yield of serial scans over a long follow-up. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2022;158:111172
10. Hervechon R et al. Positive predictive value for diffusion-weighted magnetic resonance imaging in pediatric cholesteatoma: a retrospective study. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020;139:110416
11. Nash R et al. Comparing diffusion weighted MRI in the detection of post-operative middle ear cholesteatoma in children and adults. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015;79(12):2281-2285
12. Lecler A et al. Magnetic resonance imaging at one year for detection of postoperative residual cholesteatoma in children : is it too early ? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015;79(8):1268-1274
13. Geoffray A, Guesmi M et al. MRI for the diagnosis of recurrent middle ear cholesteatoma in children – can we optimize the technique? Preliminary study. *Pediatr Radiol.* 2013;43(4):464-473
14. von Kalle T et al. Non-echoplanar diffusion-weighted MRI in children and adolescents with cholesteatoma: reliability and pitfalls in comparison to middle ear surgery. *Pediatr Radiol.* 2015;45(7):1031-1038
15. Bazzi K et al. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in the detection of residual and recurrent cholesteatoma in children: a systematic review and meta-analysis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2019;118:90-96
16. Khemani S et al. The value of non-echoplanar HASTE diffusion-weighted MR imaging in the detection, localization and prediction of extent of postoperative cholesteatoma. *Clin Otolaryngol.* 2011;36(4):306-12

17. Lingam RK et al. Non-echoplanar diffusion weighted imaging in the detection of post-operative middle ear cholesteatoma: navigating beyond the pitfalls to find the pearl. *Insights Imaging*. 2016;7(5):669-678
18. Moustin D et al. Importance of signal on T1-weighted spin-echo sequence for the diagnosis of chronic cholesteatomatous otitis. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2020;277(6):1601-1608
19. Plouin-Gaudon I et al. Fusion of MRIs and CT scans for surgical treatment of cholesteatoma of the middle ear in children. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2010;136:878-883
20. Balik AO et al. The role of fusion technique of computed tomography and non-echo-planar diffusion-weighted imaging in the evaluation of surgical cholesteatoma localization. *Medeni Med J*. 2022;37:13-20
21. Sun WH et al. The efficacy of DW and T1-W MRI combined with CT in the preoperative evaluation of cholesteatoma. *J Pers Med*. 2022;12(8):1349
22. Denoyelle F et al. International Pediatric Otolaryngology Group (IPOG) consensus recommendations: congenital cholesteatoma. *Otol Neurotol*. 2020;41(3):345-351
23. Baudoin R et al. How imaging can help surgeons prepare for second-look cholesteatoma surgery in children. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg*. 2022;148(3):279-281
24. de Veij Mesdagh PD et al. Mastoid obliteration with S53P4 bioactive glass in cholesteatoma surgery. *Acta Otolaryngol*. 2017;137(7):690-694
25. Williams MT. Imagerie de l'oreille en poche. Sauramps Médical

Un problème de vésicule ? Suivez le guide !

I.KOUBAA, A.ASCHERO, C.DEVIGNES, A.DABADIE

Service de Radiopédiatrie, hôpital de la Timone, Marseille

Introduction :

La vésicule biliaire commence à se développer à partir de la 4^{ème} semaine d'aménorrhée, au 26^{ème} jour du développement embryonnaire, sous la forme d'un bourgeon à la face inférieure du cholédoque, en dessous du diverticule hépatique. Ce bourgeon s'allonge, se dilate donnant naissance ainsi à la vésicule biliaire. Sa partie proximale s'amincit pour donner le canal cystique.

La synthèse de la bile débute dans le foie à partir de la 12^{ème} semaine d'aménorrhée, date à laquelle la vésicule biliaire, le canal cystique et le cholédoque sont perméables, ceci permettant l'écoulement de la bile dans le tube digestif (1).

La vésicule biliaire peut être visualisée en anténatal à partir de 14^{ème} -16^{ème} semaine d'aménorrhée. Il s'agit d'une structure elliptique à paroi échogène et à contenu anéchogène, située sous le foie droit, à droite de la veine ombilicale. En période néonatale, sa longueur reste inférieure à 3cm et son diamètre transverse inférieur à 1cm. Sa paroi est fine et régulière.

La prévalence de la lithiase biliaire est estimée entre 0,13 % et 2% des enfants âgés moins de 19 ans, intéressant la vésicule biliaire dans 80 à 90% des cas.

Bien que les anomalies vésiculaires soient diverses, il faut toujours garder en tête que l'atrésie des voies biliaires doit être évoquée en premier lieu devant toute anomalie morphologique vésiculaire et non seulement en l'absence de visualisation de vésicule.

Quelles sont les conditions pathologiques et les variantes de la normale rencontrées en pratique pédiatrique ? Suivez le guide !

Anomalie morphologique :

1. Atrésie des voies biliaires :

C'est la cause chirurgicale la plus fréquente de cholestase néonatale. Il s'agit d'une oblitération fibreuse progressive des voies biliaires intra et extra hépatiques. Le diagnostic peut être suspecté en anténatal devant l'absence de visualisation de la vésicule associée à la présence d'une formation kystique au niveau du hile hépatique.

En échographie, réalisée après un jeun de 4h, la présence d'une vésicule biliaire de petite taille ou l'absence de visualisation de vésicule, une vésicule à paroi irrégulière, une lumière interrompue et une absence de vidange après tétée, constituent des éléments d'orientation.

La présence d'une vésicule biliaire normale ne permet pas toutefois d'exclure le diagnostic.

Associées aux anomalies vésiculaires, la présence d'une plage hyperéchogène au niveau de la plaque hilaire, d'une formation kystique du hile hépatique et l'absence de dilatation des voies biliaires intra hépatique sont des éléments confortant le diagnostic.

En raison de sa faible résolution spatiale, la cholangio IRM n'a pas un grand apport pour le diagnostic.

Le gold standard reste l'opacification des voies biliaires, soit par cholécystographie per cutanée si la vésicule biliaire est ponctionnable, sinon au bloc opératoire précédée d'une biopsie hépatique avant une chirurgie de Kasai. Le diagnostic est retenu devant l'absence de reflux dans les voies biliaires intra hépatiques (2).

2. Adénomyomatose :

C'est une anomalie rare dans la population pédiatrique dont l'étiopathogénie reste mal connue. Il s'agit d'une anomalie bénigne acquise, due à une hypertrophie de la muqueuse de la vésicule qui s'invagine au sein d'une musculature épaissie conduisant à la formation de tractus sinusaux : sinus de Rokitansky-Aschoff (3).

Cliniquement, elle peut se manifester par des douleurs abdominales et des vomissements ou être totalement asymptomatique (3).

En échographie, elle peut prendre une forme diffuse ou segmentaire, intéressant dans ce cas le fond vésiculaire. Les signes évocateurs sont la présence d'un épaissement pariétal diffus ou segmentaire, avec petites formations anéchogènes en son sein (sinus d'Aschoff dilatés), des artéfacts en queue de comète au sein des sinus dilatés. Une association avec des lithiases a été décrite.

L'IRM peut objectiver de multiples images liquidiennes au sein de la paroi vésiculaire épaissie réalisant un aspect en collier de perles pour la forme diffuse.

La forme segmentaire est plus rencontrée avec risque accru de lithiase.

3. Vésicule biliaire multicloisonnée:

C'est une dysplasie vésiculaire congénitale rare décrite comme une vésicule comportant plus que 3 septa. Seize cas pédiatriques ont été décrits dans la littérature anglophone depuis 1963 jusqu'à ce jour. Plusieurs hypothèses ont été émises quant à son origine : la première étant celle d'un défaut de maturation embryologique précoce avec vacuolisation incomplète du lit vésiculaire. La deuxième étant celle d'un défaut de plissement vésiculaire avec une croissance vésiculaire plus rapide que celle du lit vésiculaire. En anténatal, elle peut se traduire par l'absence de visualisation de vésicule biliaire. Dans ce cas, l'atrésie des voies biliaires serait le premier diagnostic à évoquer (4).

En échographie, elle réalise un aspect caractéristique en nid d'abeille, qui n'est toujours pas évident. En cas de doute, une IRM avec injection intraveineuse de produit de contraste hépato spécifique ou une scintigraphie biliaire permettent de confirmer le diagnostic.

Aucun suivi par imagerie n'est recommandé.

4. Cholécystite aigue:

C'est l'inflammation de la paroi vésiculaire dont l'origine peut être multifactorielle. L'échographie fait le diagnostic en montrant une vésicule biliaire distendue (>4cm de diamètre transversal) et à parois épaissies (>4mm) avec présence de liquide en péri vésiculaire.

La forme la plus répandue est la forme lithiasique avec un calcul enclavé dans le collet vésiculaire ou des micro calculs vésiculaires migrant dans le canal cystique et responsable d'une obstruction aigue. Le traitement associé antibiothérapie et cholécystectomie.

Il existe également des formes alithiasiques, associées plus souvent à des infections (gastro entérite, septicémie, pneumonie) ou des vascularites. La stase biliaire provoque une ischémie focale et une inflammation pariétale. Selon certains auteurs, la forme alithiasique est plus fréquente dans la population pédiatrique comptant entre 50 et 70% des cas (5). C'est la forme observée surtout chez les enfants en réanimation, présentant également un sepsis, et qui sont sous nutrition parentérale prolongée, favorisant ainsi une stase biliaire et une ischémie focale. Le traitement est médical et il y a rarement recours à la cholécystectomie.

Anomalies de nombre :

1. Duplication :

Il s'agit d'une anomalie congénitale rare dont la prévalence est estimée à environ 1 /4000 patients .

Sa pathogénie est mal connue. Certains auteurs pensent qu'il s'agit d'un dédoublement du bourgeon vésiculaire (6).

En échographie, elle se présente sous la forme de deux structures kystiques oblongues de volume presque égal. La mise en évidence de deux canaux cystiques n'est pas toujours évidente si ceux-ci ne sont pas dilatés (7). La classification de Boyden détermine 6 types (1) : le type A pour une vésicule cloisonnée, le type B pour une duplication fundique, le type C pour une duplication corporéale, le type D pour une vésicule en forme de Y, le type E pour une duplication complète et le type E pour deux vésicules bilatérales : une droite et une gauche.

Il n'existe pas de signes cliniques spécifiques de la duplication. Les principaux diagnostics différentiels sont les plis et les diverticules vésiculaires, une dilatation kystique du cholédoque, une adénomyomatose focale, une vésicule en bonnet phrygien (plicature de la portion fundique de la vésicule réalisant l'aspect de coiffe ou de bonnet phrygien). La lithiase est la principale complication. Dans ce cas, une cholécystectomie, emportant les deux vésicules est indiquée.

2. Agénésie :

C'est l'absence de vésicule biliaire associée ou non à l'absence du canal cystique. Elle serait due à un défaut de développement du diverticule cystique ou de sa vascularisation. Une

origine génétique a été évoquée par certains auteurs (1). Cette entité peut s'intégrer dans un syndrome malformatif associant des anomalies cardiovasculaires, génito urinaires, gastro intestinales, pariétale abdominale et plus rarement du système nerveux central. Elle a été rapportée dans le syndrome de Steinfeld (8), le syndrome d'Alagille (9), le syndrome craniomicromélique (10) et la mucoviscidose.

La cholangio IRM permet de confirmer l'absence de vésicule biliaire et du canal cystique. Des complications à type de lithiase de la voie biliaire principale ou de dilatation compensatrice du cholédoque ont été rapportées.

Ce diagnostic ne doit être retenu qu'après avoir éliminé une éventuelle atrésie des voies biliaires et les causes de vésicule non visualisée (mucoviscidose, hypothyroïdie).

Anomalie de position :

1. Ectopie vésiculaire

C'est une anomalie congénitale rare due à une migration inappropriée du bourgeon cystique. Les localisations les plus fréquentes sont : sous le lobe gauche, inter hépato diaphragmatique, inter hépato pariétale et rétro hépatique (7). Une vésicule ectopique peut être visualisée en anténatal sur une coupe transversale de l'abdomen à gauche de la veine ombilicale(1) .

Une association malformative est notée dans certains cas, à type d'agénésie du lobe droit du foie ou une duplication de la voie biliaire principale.

2. Vésicule biliaire flottante

Elle serait due à une anomalie de la migration entraînant un long mésocyste avec absence de fixation vésiculaire à la face inférieure du foie (1).

Deux types de vésicule flottante ont été décrits (11) : Le type 1 avec une vésicule totalement entourée par du péritoine, suspendue librement dans la cavité abdominale et rattachée à la face inférieure du foie par le mésentère du canal cystique. Le type 2 : la

vésicule et le canal cystique présentent un mésentère propre, libre et mobile, le fond vésiculaire étant dans le pelvis.

Le risque étant le volvulus de la vésicule biliaire avec tableau de cholécystite gangréneuse notamment à l'âge adulte.

Anomalie du contenu :

1. Lithiase

La prévalence de la lithiase biliaire est estimée entre 0,13 % et 2% des enfants âgés moins de 19 ans.

Elle intéresse la vésicule biliaire dans 80 à 90% des cas, pour 10% au niveau de la voie biliaire principale.

Chez le nourrisson, elle est souvent de nature pigmentaire. La prématurité, l'infection, la déshydratation, le diabète maternel ont été décrits comme facteurs favorisants(12). En cas de migration, l'évacuation spontanée de la lithiase est observée dans 80 % des cas dans les 2 semaines suivant les premiers signes (douleur, décoloration des selles). La présence de matériel très foncé dans les selles souvent au moins partiellement décolorées correspond aux lithiases éliminées (2).

Le traitement est au départ médical avec une surveillance échographique. En cas de cholestase prolongée, une cholangiographie per cutanée transvésiculaire avec lavage des voies biliaires est le traitement de choix.

Chez l'enfant, elle est souvent due à une maladie chronique sous-jacente telle qu'une anémie hémolytique, une mucoviscidose, nutrition parentérale prolongée, un syndrome de grêle court. Une association a été décrite entre l'administration de Ceftriaxone et la formation de lithiase vésiculaire(13).

Chez l'adolescent, tout comme chez l'adulte, elle est souvent de nature cholestérolique (14).

La prise en charge est identique à celle de l'adulte.

2. Polype

Il s'agit d'une entité rare chez les enfants. Les polypes sont classés en primitifs et secondaires. Un polype primitif est formé en histologie par une prolifération adénomateuse, une hyperplasie épithéliale, des hétérotopies gastriques ou encore un polype cholestérolique. Un polype secondaire est associé à la leucomalacie métachromatique, à la maladie de Peutz Jeghers ou à une anomalie de la jonction bilio pancréatique(12).

En échographie, contrairement au calcul, on note l'absence de cône d'ombre postérieur, l'aspect immobile du polype aux changements de position et une éventuelle vascularisation au doppler couleur si le polype est volumineux (15).

Le traitement chirurgical est envisagé lorsque la taille dépasse 1cm.

3. Cancer vésiculaire

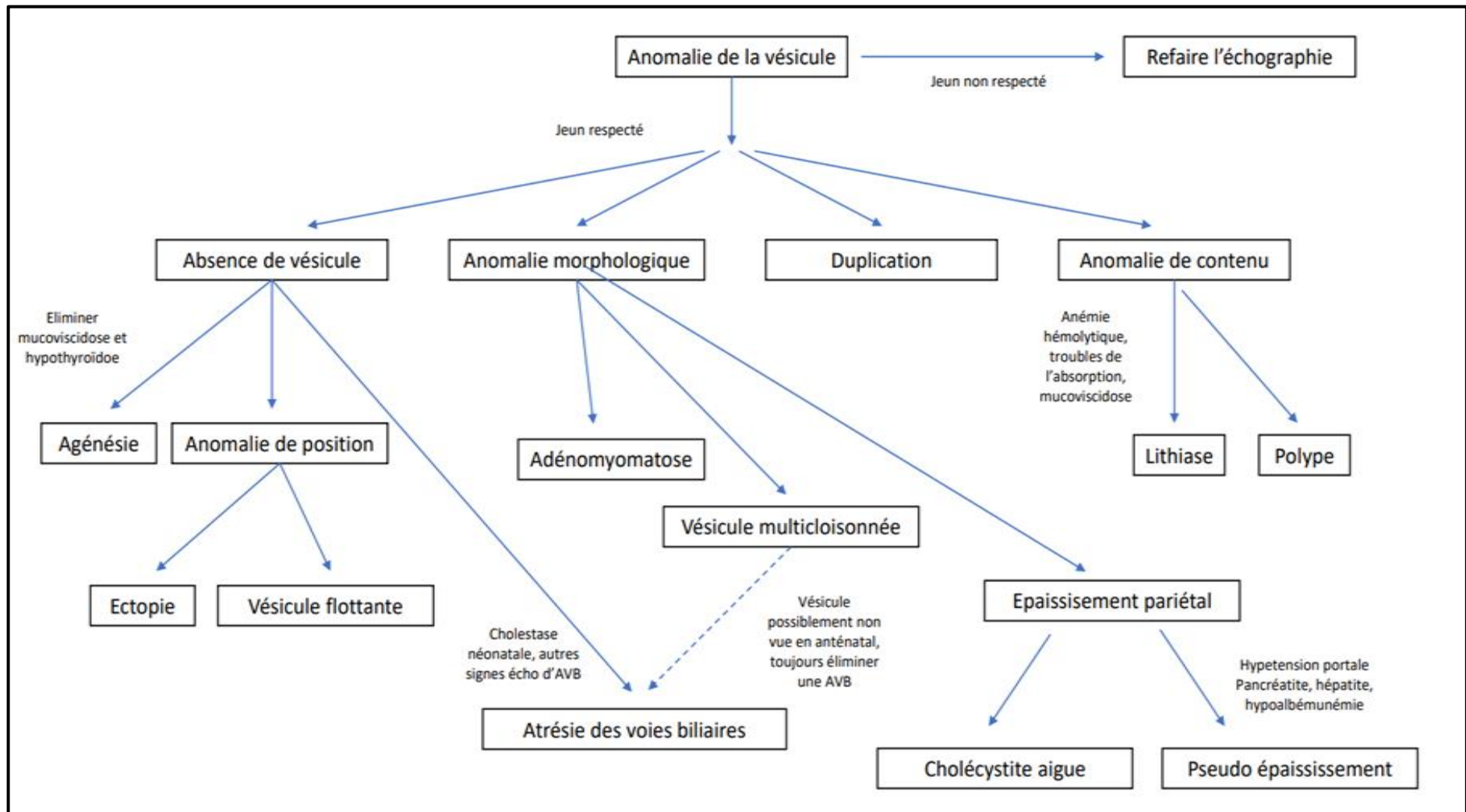
Très rare dans la population pédiatrique, il résulte d'une dégénérescence d'un polype adénomateux en un carcinome invasif. Le cancer de la vésicule biliaire est la tumeur maligne la plus fréquente des voies biliaires caractérisée souvent par un retard diagnostique et corrélé à un mauvais pronostic (16).

L'échographie permet de mettre en évidence un épaississement pariétal important et surtout asymétrique, un polype >1cm ou une masse tissulaire occupant toute la lumière vésiculaire.

Conclusion :

Les anomalies vésiculaires sont diverses chez l'enfant, mais il faut toujours penser à l'atrésie des voies biliaires en présence d'une vésicule de morphologie anormale, en l'absence de vésicule ou même devant une vésicule normale dans un contexte évocateur. L'échographie reste l'examen de première intention pour la pathologie vésiculaire, la cholangiographie percutanée peut également présenter un apport diagnostique et thérapeutique.

GUIDE DIAGNOSTIQUE DEVANT UNE ANOMALIE VESICULAIRE



REFERENCES

1. Matar M, Ayoubi JM, Picone O. Mise au point : pathologies de la vésicule et des voies biliaires foetales. J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod [Internet]. 1 oct 2014 ;43(8):581-6.
2. FRACHI ABELLA S, CELLIER C. Les pathologies des voies biliaires en pédiatrie. SFIP. Trousseau 2020;
3. Chen CB, Kabbany MN. Gallbladder Adenomyomatosis in an Infant. ACG Case Rep J [Internet]. 27 juill 2020;7(7):e00433.
4. Gazagne C, Dabadie A, Aschero A, Pico H, Colavolpe N, Desvignes C, et al. Diagnostic en imagerie et histoire naturelle de la vésicule biliaire multicloisonnée : à propos de 4 cas pédiatriques. J Imag Diagn Interv [Internet]. 1 oct 2022 ;5(5):265-71.
5. Poddighe D, Sazonov V. Acute acalculous cholecystitis in children. World J Gastroenterol [Internet]. 11 nov 2018;24(43):4870.
6. Lamah M, Karanjia ND, Dickson GH. Anatomical variations of the extrahepatic biliary tree: review of the world literature. Clin Anat N Y N. mai 2001;14(3):167-72.
7. Sénécaïl B, Nonent M. Aspects échographiques des anomalies congénitales de la vésicule biliaire [Internet]. EM-Consulte.
8. Nöthen MM, Knöpfle G, Födisch HJ, Zerres K. Steinfeld syndrome: Report of a second family and further delineation of a rare autosomal dominant disorder. Am J Med Genet [Internet]. 1993 ;46(4):467-70.
9. Spinner NB. Alagille syndrome and the notch signaling pathway: New insights into human development. Gastroenterology [Internet]. 1 mai 1999;116(5):1257-60.
10. Barr Jr. M, Heidelberger KP, Comstock CH. Craniomelic syndrome: A newly recognized lethal condition with craniosynostosis, distinct facial anomalies, short limbs, and intrauterine growth retardation. Am J Med Genet [Internet]. 1995;58(4):348-52.
11. Kunin N, Ferron C, Menget A. Une vésicule biliaire flottante. Presse Médicale [Internet]. févr 2009;38(2):335-7.
12. AVNI F, CASSART M, Massez A. La vésicule biliaire « au quotidien ». SFIP. Trousseau 2010;
13. Koh KJ, Lin LH. One-year-old Boy with Gallbladder Stone: A Case Report and Literature Review. J Med Ultrasound [Internet]. 12 mai 2020 ;28(4):260-3.
14. Debray D, Franchi-Abella S, Irtan S, Girard M. Lithiase biliaire du nourrisson, de l'enfant et de l'adolescent. Presse Médicale [Internet]. mai 2012;41(5):466-73.
15. Shukla R, Mandal K, Mukhopadhyay M, Sisodiya N, Pradhan A, Mukhopadhyay B, et al. Gallbladder polyp: A rare lesion in pediatric population. J Indian Assoc Pediatr Surg [Internet]. 2013;18(1):36.
16. Stringel G, Beneck D, Bostwick HE. Polypoid Lesions of the Gallbladder in Children. JSLS [Internet]. 1997 ;1(3):247-9.

HISTIOCYTOSE LANGERHANSIENNE CHEZ L'ENFANT

A.Aschero, C. Desvignes, I. Koubaa, A. Dabadie, P. Petit

I Définition

L'histiocytose langerhansienne (HL) est une maladie rare, multi-systémique, liée à l'accumulation au sein des organes, de macrophages présentant les caractéristiques immunologiques des cellules de Langerhans, (macrophages présents normalement au niveau de la peau), en particulier le CD1a et le CD207

II Epidémiologie (1 et 2)

En France, avant l'âge de 15 ans, l'incidence annuelle de l'HL est d'environ 4,6 cas par million d'enfants, soit environ 55 nouveaux cas par an, dont 10% de formes graves. (3)

Les cas prévalents sont environ de 600 pour la population pédiatrique française, constituée de 11 millions d'enfants.

Il existe une légère prédominance masculine. (SR : 1,2)

L'âge médian au diagnostic est de 3.5 ans.

L'incidence est plus élevée chez les nourrissons et diminue avec l'âge.

La majorité des patients (57%) présente une forme localisée de la maladie.

III Etiologie

L'HL est une maladie acquise, sans cause vraie identifiée, mais survenant parfois après une stimulation antigénique, comme une infection virale ou un vaccin.

Un seul facteur prédisposant est indiscutable : le tabagisme actif dans les formes pulmonaires de l'adulte jeune. (4,5)

IV Physiopathologie

L'HL est une pathologie clonale de cellules macrophagiques, ayant les caractéristiques des cellules de Langerhans en microscopie électronique et en immuno-histochimie.

Les cellules de Langerhans « normales » sont des cellules appartenant au système monocytes-macrophages et sont normalement présentes au niveau de la peau.

Les histiocytes pathologiques de l'HL possèdent cependant des caractéristiques distinctes de ces cellules de Langerhans de la peau. En effet, ils expriment des marqueurs d'activation particuliers, comme le récepteur au GM-CSF (6-9) et apparaissent bloqués à un stade de maturation intermédiaire. (10)

Une mutation BRAF V600E est retrouvée de façon récurrente dans cette pathologie. (11-13) BRAF est une kinase, participant à la voie de signalisation des MAP kinases. C'est une voie essentielle pour la transmission des signaux de prolifération, de différenciation et de survie cellulaire. Elle est retrouvée dans de nombreux cancers.

La mutation BRAF V600E et de façon plus large, la présence de mutations au sein de la voie des MAP kinases est un fait maintenant acquis dans l'HL.

Cette prolifération s'associe à une accumulation de ces cellules dans les organes cibles.

En dépit de la clonalité de cette maladie, elle ne possède pas les caractéristiques classiques d'un cancer ; habituellement, les lésions histiocytaires sont

auto-régressives, ne possèdent pas de tendance à l'extension locorégionale et ne métastasent pas.

Pour concilier ce caractère clonal et l'absence de caractéristiques cancéreuses, l'hypothèse retenue est que la mutation ne concernerait qu'un nombre limité de cellules, présentes dès la vie embryonnaire à l'état latent et sensibles à des stimuli immunologiques.

L'identification de ces mutations présente un intérêt clinique car il a été montré que :

- la mutation BRAF V600E est corrélée aux formes sévères du nourrisson et aux formes neuro-dégénératives. (14,15)
- cela pourrait constituer un biomarqueur moléculaire de suivi de l'activité de la maladie dans le sang. (16)
- qu'elle constitue une voie thérapeutique, via les inhibiteurs de BRAF ou les inhibiteurs de MEK (précurseur de BRAF dans la voie des MAP kinases)

L'ensemble de ces données conduit à recommander la recherche de la mutation BRAF V600E et si absente, la réalisation d'un panel de mutations de la voie des MAP kinases pour toute HL (17) :

- survenant avant l'âge de 2 ans
- présentant une atteinte d'un organe à risque (foie, rate, moelle osseuse) ou une atteinte sévère d'un autre organe (poumons, SNC...)
- en cas de réactivation ou de traitement de seconde ligne
- en cas de facteurs de risque d'atteinte neuro-dégénérative

V Présentation clinique

L'HL est une maladie rare et très polymorphe, en raison des différents organes qu'elle peut toucher.

La plupart des organes peuvent être atteints et les plus fréquents sont l'os (80%), la peau (33%), l'hypophyse (25%).

D'autres organes peuvent être concernés comme le poumon, le foie, la rate et le système hématopoïétique dans 15 % des cas, les ganglions dans 5 à 10% et le système nerveux central (en dehors de l'hypophyse) dans 2 à 4% des cas. (18)

La maladie a été classée en 4 groupes :

- maladie mono-systémique
- maladie multi-systémique, c'est-à-dire plus d'un organe atteint sans atteinte d'organe à risque, ni atteinte pulmonaire
- maladie mono ou multi-systémique mais avec atteinte pulmonaire
- maladie multi-systémique avec atteinte d'organes à risque (moelle, rate, foie)

Selon la présentation clinique, des appellations différentes de la maladie sont utilisées dans la littérature : granulome éosinophile, maladie de Hand-Schuller- Christian, maladie de Letterer Siwe, maladie d'Hashimoto Prizker...

Le terme d'histiocytose X puis maintenant d'**histiocytose langerhansienne** semble maintenant plus pertinent pour ne considérer qu'une seule entité nosologique.

L'évolution de la maladie va de la régression spontanée à une progression rapide.

Les formes multi viscérales, les plus fréquentes chez les enfants de moins de 2 ans, sont les formes les plus graves.

Actuellement, la mortalité de l'HL chez l'enfant est très faible, inférieure à 1%.

Des séquelles tardives sont néanmoins retrouvées dans 30 à 40% des cas ; il s'agit d'insuffisance respiratoire chronique, d'insuffisance hépato-cellulaire, de cholangite sclérosante, d'atteinte neuro-dégénérative, de surdité, d'atteinte hypophysaire.....

VI Diagnostic

Le diagnostic d'HL repose à la fois sur un contexte clinique compatible ET sur l'examen histologique et immuno-histochimique.

La détection en immuno-histochimie de l'expression CD1a et CD207 à la surface des histiocytes pathologiques est obligatoire pour confirmer le diagnostic. (19,20)

Dans d'exceptionnelles situations cliniques, la confirmation histologique n'est pas réalisée et le diagnostic est considéré comme « vraisemblable ».

Il s'agit :

- chez l'enfant, de l'association d'un diabète insipide et d'au moins une lacune osseuse à l'emporte-pièce.
- chez l'adulte jeune, d'une atteinte pulmonaire exclusive, présentant des images tomodensitométriques compatibles et en présence d'un tabagisme actif.

La règle reste donc le diagnostic histologique et aucun traitement par cytostatiques ne doit être entrepris sans confirmation histologique. (17)

VII Bilan d'imagerie au diagnostic

Lors d'un diagnostic d'HL, l'intérêt du bilan d'extension est de recueillir les éléments nécessaires à la décision thérapeutique.

Le bilan radiologique initial reste un sujet complexe. Plusieurs modalités existent.

A ce jour, le seul bilan recommandé au niveau international associe : radiographies du squelette complet et échographie abdomino-pelvienne. (21)

L'échographie abdominale ne pose pas de problème particulier, mais son intérêt est très faible, en cas d'examen clinique normal et devant l'absence d'anomalie biologique.

Par contre, la réalisation de radiographies d'un squelette en totalité est contestée du fait de son irradiation et de son intérêt diagnostique mais surtout thérapeutique modeste.

En effet,

- la découverte de lésions osseuses périphériques asymptomatiques ne modifie pas la prise en charge des patients.
- le nombre de lésions osseuses n'est pas un critère de décision thérapeutique.

Par ailleurs, les lésions osseuses de la tête et du rachis représentent 2/3 des lésions, alors que les lésions des membres seulement 15%. (22)

Enfin, les lésions des membres sont plus souvent symptomatiques alors que les lésions du rachis peuvent être asymptomatiques et pourtant présenter un risque fonctionnel et motiver une prise en charge thérapeutique spécifique.

Ces considérations ont conduit à proposer de nouvelles stratégies en imagerie au diagnostic d'une HL, confirmée en histologie. (17)

Ainsi, toutes les lésions symptomatiques doivent être explorées selon la modalité d'imagerie la plus pertinente ET le bilan systématique peut être réalisé selon 2 modalités différentes :

- **IRM de la tête et du squelette axial (rachis et bassin) et radiographie du thorax de face.**
- **Radiographies centrées sur le crâne (F et P), rachis en totalité (F et P), bassin de face et thorax de face.**

La scintigraphie osseuse au technétium n'est plus recommandée dans le bilan d'extension car elle ne modifie pas la prise en charge des patients. (17)

Le Pet scanner (FDG) apporte des informations sur l'extension de la maladie (23), mais il n'est pas validé dans cette indication. Il n'apparaît pas modifier la prise en charge des patients, tout en étant par ailleurs irradiant.

Quant à l'IRM corps entier, elle non plus, n'est pas validée dans cette indication.

Pourtant, non irradiante, elle apparaît tout à fait performante pour identifier les lésions osseuses (24), mais elle pose essentiellement des difficultés organisationnelles. Il s'agit de l'accessibilité à la machine, de la longueur de l'examen mais surtout de la nécessité du recours à une anesthésie générale chez les enfants de moins de 5 ans, population la plus fréquemment atteinte au cours de cette pathologie (âge médian : 3.5 ans).

VIII Imagerie complémentaire au diagnostic

En fonction de la présentation clinique initiale et des anomalies diagnostiquées sur le bilan systématique, des examens complémentaires peuvent être nécessaires.

- TDM thoracique sans injection : si symptomatologie pulmonaire ou anomalie détectée sur la radiographie thoracique
- IRM cérébrale si
 - Symptomatologie neurologique
 - Atteinte hypophysaire clinico-biologique
 - Atteinte osseuse clinique ou radiologique du crâne
 - Maladie avec mutation BRAF V600E
- Scanner des rochers sans injection en cas de signes cliniques ORL (surdité...)
- Echographie hépatique (+/- IRM hépatique) si hépatomégalie ou perturbation du bilan biologique hépatique

IX Aspects radiologiques typiques des lésions osseuses

Le **granulome éosinophile (GE)** est la lésion osseuse élémentaire, caractéristique de la maladie.

Dans 80% des HL, il existe une atteinte osseuse et dans 2/3 des cas, un seul os est atteint.

Tous les segments peuvent être touchés, mais l'atteinte des petits os des mains et des pieds est exceptionnelle. (25)

Le crâne reste la localisation la plus fréquente, suivie par les os longs, les vertèbres, le bassin et les côtes. (26-28)

L'aspect radiologique est très variable mais la lésion de granulome éosinophile correspond, en général, à une **plage d'ostéolyse, de type géographique, de siège médullaire, sans matrice tumorale identifiable** (un séquestre osseux à l'intérieur de la lésion est possible) (29)

« L'agressivité » radiologique de la lésion est ensuite très variable d'un type 1A à 1C de Lodwick.

1. Crâne et massif facial

Dans cette topographie, il faut insister sur la dissociation importante entre une symptomatologie souvent frustrée et des lésions lytiques étendues.

Les radiographies standard sont insuffisantes et une imagerie en coupes (IRM au mieux) est indiquée.

L'extension aux parties molles est en général notable, plus volumineuse en extra qu'en intracrânien.

1.1 Voûte du crâne

Plage d'ostéolyse à bords nets, polycycliques, sans liseré d'ostéo-condensation. Il n'y a pas de réaction périostée. L'atteinte des parties molles adjacentes est possible.

En TDM, la lésion est le plus souvent tissulaire, spontanément hyperdense et se rehausse nettement après injection. Cependant, des formes à contenu kystique existent aussi... en fait, tout peut se voir....

Diagnostic différentiel en cas de lésion unique : kyste dermoïde ou épidermoïde, mais celui-ci est entouré d'un liseré d'ostéo-condensation et est situé de façon préférentielle au pied d'une suture.

1.2 Orbites

L'atteinte isolée de l'orbite n'est pas prédictive d'une forme systémique ou d'une atteinte du système nerveux central. (30)

Plusieurs formes existent ; la forme isolée du rebord orbitaire externe et supérieur, se traduisant par une plage d'ostéolyse à bords nets, sans liseré d'ostéo-condensation est très évocatrice de GE. (31) Sa guérison se traduit en général par une ostéosclérose du toit de l'orbite.

Diagnostic différentiel en cas de GE en cours de guérison : dysplasie fibreuse

1.3 Temporal

L'atteinte temporale est le plus souvent associée à d'autres localisations mais elle est souvent révélatrice la maladie devant un tableau d'otites répétées ou chroniques.

Le diagnostic radiologique est difficile et il repose donc sur la TDM, qui montre une ostéolyse extensive de la mastoïde, un comblement de la caisse du tympan, qui respecte le plus souvent les osselets. L'atteinte de l'apex pétreux est rare.

Diagnostiques différentiels :

- cholestéatome
- rhabdomyosarcome botryoïde du conduit auditif externe (rare +++), qui atteint plus fréquemment l'apex pétreux et épargne la mastoïde.

1.4 Mandibule :

Il s'agit d'une localisation fréquente.

L'atteinte concerne le parodonte et est associée à une plage d'ostéolyse, en carte de géographie, avec aspect de « dents flottantes ».

2. Os longs

L'atteinte histiocytaire peut siéger dans n'importe quelle partie de l'os, mais les atteintes épiphysaires et corticales pures sont rares.

Les localisations diaphyso-métaphysaires, spongieuses sont les plus fréquentes.

Dans cette localisation, tous les aspects radiologiques peuvent se voir. Cependant, au niveau de la diaphyse, on rencontre plus souvent un aspect de tumeur agressive (plage d'ostéolyse extensive à bords flous associée à une réaction cortico-périostée)

Diagnostiques différentiels : tumeur d'Ewing ; ostéomyélite

Au niveau de la métaphyse, un aspect particulier est à connaître : la lyse métaphysaire juxta-conjugale. Il s'agit d'une destruction de la plaque du cartilage de conjugaison, qui s'élargit et qui s'étend à la métaphyse mais respecte l'épiphyse.

Diagnostics différentiels :

- rachitisme vitamino-résistant (mais, il existe alors une atteinte pluri métaphysaires)
- Ostéomyélite chronique récidivante multifocale (OCRM)

3. Rachis

L'atteinte rachidienne peut être retrouvée sous la forme d'un GE isolé comme sous une forme diffuse de la maladie.

Les lésions sont, le plus souvent, localisées en cervical ou dorsal et touchent très rarement le sacrum. (32)

Elles prédominent nettement au niveau du corps vertébral et l'atteinte de l'arc postérieur est plus rare. (1/3 des cas)

Les signes fonctionnels sont variables (douleurs, contractures, scoliose...) mais l'absence de signe neurologique est le plus souvent la règle chez l'enfant. (32) Une symptomatologie médullaire ou radiculaire doit toujours faire discuter un autre diagnostic, en particulier une pathologie maligne.

L'aspect typique correspond à la **vertebra plana** décrite par Calvé. Au début, il existe un tassement vertébral antérieur avec un bord antérieur, qui devient convexe.

Au stade de la vertebra plana, le corps vertébral est réduit à une mince bande, aplatie de quelques millimètres de hauteur et de densité accrue. Le bord antérieur dépasse de l'alignement antérieur des corps vertébraux et la partie postérieure du corps garde une certaine hauteur.

Les disques intervertébraux adjacents sont respectés.

L'évolution se fait vers une restauration partielle de la hauteur du corps vertébral, qui prend entre 1 et 4 ans.

D'autres aspects moins typiques peuvent se voir : tassement incomplet, asymétrique, lyse de l'arc postérieur...

Diagnostics différentiels : tumeur d'Ewing, OCRM, lymphome, sarcome granulocyttaire, maladie de Gorham, spondylite....

4. Bassin

L'os iliaque est l'os le plus souvent atteint avec une localisation très évocatrice au niveau du rebord supra-cotyloïdien.

Les radiographies mettent en évidence une plage d'ostéolyse irrégulière, sans liséré d'ostéo-condensation et dont les bords peuvent être nets ou flous. Une zone d'ostéo-condensation au bord supérieur de l'ostéolyse est assez caractéristique de l'HL.

5. Côtes

Plage d'ostéolyse à bords nets, sans liséré d'ostéo-condensation, mais avec souvent une réaction cortico-périostée uni ou pluri-lamellaire.

Diagnostiques différentiels principaux : OCRM et tumeur d'Ewing

X Imagerie des localisations extra-osseuses

1. La peau

L'atteinte cutanée est fréquente chez le petit enfant. Le diagnostic est clinique et histologique. Elle consiste le plus souvent en un rash prédominant au niveau du périnée et des plis.

Diagnostiques différentiels : gale ; dermatite

2. Foie et voies biliaires

La réalisation d'une échographie abdomino-pelvienne est systématique dans cette pathologie selon les recommandations internationales (21) et elle est réalisée de façon certaine en cas d'examen clinique abdominal anormal ou de perturbation du bilan hépatique. En fonction de l'atteinte, une IRM hépatique (+/- BILI-IRM) sera nécessaire.

L'atteinte hépatique est fréquente dans les formes systémiques du petit enfant.

Elle peut se traduire par :

- une hépatosplénomégalie
- une infiltration des espaces péri-portaux
- une cholangite sclérosante (alternance de sténoses et dilatations segmentaires parfois associées à des calcifications intra-murales des voies biliaires)
- une fibrose hépatique secondaire

3. Système lymphatique

Les localisations ganglionnaires sont possibles, plus fréquentes en cervico-médiastinal.

Dans les formes systémiques, l'atteinte du thymus est possible. Il apparaît alors, augmenté de volume, polylobé, pouvant être compressif.

On peut visualiser des kystes intra-thymiques mais aussi des calcifications (micro ou macro-nodulaires) alors très évocatrices du diagnostic. (33)

Diagnostiques différentiels : lymphome, tumeur germinale

4. Poumons

La réalisation systématique d'une radiographie thoracique fait partie des recommandations internationales. (21)

L'atteinte pulmonaire isolée est classique chez l'adulte.

Chez l'enfant, elle se rencontre préférentiellement dans les formes systémiques du petit enfant.

Un scanner est réalisé en complément en cas de radiographie thoracique anormale, de symptomatologie respiratoire ou en cas de forme systémique.

L'aspect typique est celui d'un syndrome interstitiel avec présence de micronodules centro-lobulaires (qui peuvent s'excaver) et de kystes.

La survenue d'un pneumothorax est possible.

Diagnostiques différentiels : lymphangioliomyomatose, métastases

5. Système nerveux central

La fréquence de l'atteinte cérébrale est de 4% avec une atteinte préférentielle à type d'infiltration de la tige pituitaire, responsable généralement d'un diabète insipide. (34)

Le diagnostic repose sur l'IRM avec de façon isolée, associée ou décalée dans le temps :

- un élargissement de la tige pituitaire, supérieur à 3mm avec parfois un aspect fusiforme
- la disparition de l'hypersignal habituel T1 de la post-hypophyse

Diagnostiques différentiels : tumeurs germinales, lymphomes

En dehors de l'atteinte typique de la tige pituitaire, les lésions rencontrées au niveau cérébral sont ubiquitaires avec :

- atteinte de type tumoral de localisation méningée, intra-ventriculaire, extra-axiale mais rarement intra-parenchymateuse.
- atteinte de type dégénératif, liée à une infiltration histiocytaire, responsable d'une démyélinisation progressive et d'une gliose.

XI Prise en charge thérapeutique

Du fait de l'important polymorphisme de la maladie, la prise en charge va de la simple surveillance à des traitements par thérapie ciblée.

De nos jours, 50 à 60 % des patients relèvent d'un traitement par voie générale. Ce traitement initial est en général prescrit pour 12 mois et selon une stratégie thérapeutique en 2 étapes. Le traitement de première ligne associe : corticoïdes, Vinblastine +/- Purinétol ®. En cas d'échec de ce traitement, il pourra être proposé en seconde ligne, soit une thérapie ciblée soit un traitement associant :

2-Cda et Aracytine.

Les lésions osseuses relèvent en général d'une prise en charge orthopédique par immobilisation (corset ou plâtre en fonction du site anatomique) associée à un traitement symptomatique de la douleur, si besoin par antalgiques de pallier 2 ou par anti-inflammatoires non stéroïdiens per os.

XII Stratégie de surveillance en imagerie

Il est recommandé de faire une surveillance en imagerie des lésions présentes au diagnostic, selon la modalité d'imagerie la plus adaptée.

La durée totale de suivi systématique recommandée est de 5 ans depuis le diagnostic.

REFERENCES

1. Donadieu J, Guyot-Goubin A, Clavel J, Thomas C. Présentation clinique et épidémiologie de l'histiocytose langerhansienne chez l'enfant. *Arch.Pediatr* 2008;15:520-522.
2. Guyot-Goubin A, Donadieu J, Barkaoui M et al. Descriptive epidemiology of childhood Langerhans cell histiocytosis in France, 2000-2004. *Pediatr Blood Cancer*. 2008;51:71-75.
3. Rigaud C, Barkaoui MA, Thomas C et al. Langerhans cell histiocytosis: therapeutic strategy and outcome in a 30-year nationwide cohort of 1478 patients under 18 years of age. *Br.J Haematol*. 2016;174:887-898.
4. Tazi A, Soler P, Hance AJ. Adult pulmonary Langerhans' cell histiocytosis. *Thorax* 2000;55:405-416.
5. Vassallo R, Ryu JH, Colby TV, Hartman T, Limper AH. Pulmonary Langerhans'-cell histiocytosis. *N.Engl.J Med*. 2000;342:1969-1978.
6. Emile JF, Fraitag S, Leborgne M, De Prost Y, Brousse N. Langerhans' cell histiocytosis cells are activated Langerhans' cells. *J Pathol*. 1994;174:71-76.
7. Emile JF, Tartour E, Brugieres L et al. Detection of GM-CSF in the sera of children with Langerhans' cell histiocytosis. *Pediatr Allergy Immunol*. 1994;5:162-163.
8. Emile JF, Fraitag S, Leborgne M, De Prost Y, Brousse N. In situ expression of activation markers by Langerhans' cells containing GM-CSF. *Adv.Exp.Med.Biol*. 1995;378:101-3.:101-103.
9. Emile JF, Fraitag S, Andry P et al. Expression of GM-CSF receptor by Langerhans' cell histiocytosis cells. *Virchows Arch*. 1995;427:125-129.

10. Geissmann F, Lepelletier Y, Fraitag S et al. Differentiation of Langerhans cells in Langerhans cell histiocytosis. *Blood* 2001;97:1241-1248.
11. Badalian-Very G, Vergilio JA, Degar BA et al. Recurrent BRAF mutations in Langerhans cell histiocytosis. *Blood* 2010;116:1919-1923.
12. Satoh T, Smith A, Sarde A et al. B-RAF mutant alleles associated with Langerhans cell histiocytosis, a granulomatous pediatric disease. *PLoS.One.* 2012;7:e33891.
13. Haroche J, Charlotte F, Arnaud L et al. High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood* 2012;120:2700-2703.
14. Heritier S, Emile JF, Barkaoui MA et al. BRAF Mutation Correlates With High-Risk Langerhans Cell Histiocytosis and Increased Resistance to First-Line Therapy. *J Clin Oncol.* 2016;34:3023-3030.
15. Heritier S, Barkaoui MA, Miron J et al. Incidence and risk factors for clinical neurodegenerative Langerhans cell histiocytosis: a longitudinal cohort study. *Br.J Haematol.* 2018;183:608-617.
16. Heritier S, Helias-Rodzewicz Z, Lapillonne H et al. Circulating cell-free BRAF (V600E) as a biomarker in children with Langerhans cell histiocytosis. *Br.J.Haematol.* 2017;178:457-467.
17. Protocole National de Diagnostic et de Soins de l' Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans). PNDS coordonné par le Dr Jean DONADIEU du Centre de référence des Histiocytoses de l'hôpital Trousseau APHP, sous l'égide de la filière de santé maladies rares MARIH (Maladies Rares Immuno-Hématologiques) et édité le 15/11/2021.
18. Donadieu J, Egeler M, Pritchard J. Langerhans cell histiocytosis: a clinical update. In: Weitzman S, Egeler M, eds. *Histiocytic Disorders of Children and Adults.* 2005:95-129.
19. Histiocyte society. Histiocytosis syndromes in children. Writing Group of the Histiocyte Society. *Lancet* 1987;1:208-209.
20. Emile JF, Abla O, Fraitag S et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood* 2016;127:2672-2681.
21. Haupt R, Minkov M, Astigarraga I et al. Langerhans cell histiocytosis (LCH): guidelines for diagnosis, clinical work-up, and treatment for patients till the age of 18 years. *Pediatr. Blood Cancer* 2013;60:175-184.
22. Kilpatrick SE, Wenger DE, Gilchrist GS et al. Langerhans' cell histiocytosis (histiocytosis X) of bone. A clinicopathologic analysis of 263 pediatric and adult cases. *Cancer* 1995;76:2471-2484.
23. Phillips M, Allen C, Gerson P, Mc Clain K. Comparison of FDG-PET scans to conventional radiography and bone scans in management of Langerhans cell histiocytosis. *Pediatr Blood Cancer* 2009;52:97-101.
24. Goo HW, Yang DH, Ra YS et al. Whole-body MRI of Langerhans cell histiocytosis: comparison with radiography and bone scintigraphy. *Pediatr Radiol.* 2006;36:1019-1031.
25. Hindman BW., Thomas L., Young and YU.L. (1998) Langerhans cell histiocytosis : unusual skeletal manifestation observed in thirty-four cases. *Skeletal Radiol* 27(4):177-181.
- 26 D'ambrosio N., Soohoo S., Warshall C., Johnson A., Karimi S. Craniofacial and intracranial manifestations of langerhans cell histiocytosis: report of findings in 100 patients. *AJR Am J Roentgenol* 2008. 191(2):589-597.
- 27 Lewoczko KB.,Rohman GT., Lesueur JR., Stocks RM. , Thompson JW. Head and neck manifestations of langerhans's cell histiocytosis in children: a 46-year experience. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2014. 78(11):1874-1876.
- 28 Zaveri J., La Q., Yarmish G. and Neuman J. More than just Langerhans cell histiocytosis: a radiologic review of histiocytocytic disorders. *Radiographics* 2014. 34(7):2008-2024.
29. Fisher AJ., Reinus WR., Friedland JA. And Wilson AJ. Quantitative analysis of the plain radiographic appearance of eosinophilic granuloma. *Invest Radiol* 1995. 30(8): 466-473.
30. Esmaili N., HARRIS GJ. Langerhans Cell Histiocytosis of the Orbit : Spectrum of Disease and Risk of Central Nervous System Sequelae in Unifocal cases. *Ophtalmic Plast Reconstr Surg* 2016; 32(1):28-34.
31. Herwig MC., Wojno T., Zhang Q., Grossniklaus HE. Langerhans cell histiocytosis of the orbit: five clinicopathologic cases and review of the literature. *Surv Ophtalmol.* 2013; 58(4):330-340.

32. Huang WD., Yang XH., Wu ZP., Huang Q., Xiao JR .et al. Langerhans cell histiocytosis of spine: a comparative study of clinical, imaging features, and diagnosis in children, adolescents and adults. *Spine J* 2013; 13(9): 1108-1117.
33. Lakatos K., Herbrüggen H., Pötschger U., Prosch H. and Minkov M. Radiological features of thymic langerhans cell histiocytosis. *Pediatr Blood Cancer* 2013; 60(11):E143-5.
34. Grois N., Tsunematsu Y., Barkovich AJ and Favara BE. Central nervous system disease in Langerhans cell histiocytosis. *Br J Cancer Suppl.* 1994. 23: S24-8.

PANORAMA DES PATHOLOGIES CEREBRALES NEONATALES

A. FIEVET, B. MOREL

Service de Radiopédiatrie – Hôpital Clocheville - Tours

1. Introduction

Le cerveau néonatal est en plein développement. La complexification de la giration cérébrale se fait durant la période fœtale. A terme, elle est comparable à celle de l'adulte mais la myélinisation du cerveau est évolutive et se termine vers l'âge de 2 ans [1]. La période périnatale est à risque de souffrance cérébrale. Elle est également propice à la découverte de malformation cérébrale et de pathologie métabolique. L'imagerie permet d'explorer ces pathologies multiples.

2. Imageries

2.1. Échographie transfontanellaire

L'échographie transfontanellaire est l'examen de première intention pour l'exploration cérébrale du nouveau-né car non irradiante, disponible et a un faible coût. L'abord se fait par la fontanelle antérieure qui se ferme entre 9 et 15 mois. Deux sondes sont nécessaires : une sonde microconvexe de 5 à 8 Mhz et une sonde de haute fréquence de 10 à 12 Mhz pour une meilleure visualisation des espaces péri cérébraux et des zones superficielles du parenchyme cérébral. Dix coupes sont recommandées, 5 coronales (sillons olfactifs, cornes frontales des ventricules latéraux, 3^e ventricule, carrefours ventriculaires, substance blanche pariéto-occipitale), une sagittale médiane stricte et 4 parasagittales (passant par les ventricules latéraux et la substance blanche latérale aux ventricules latéraux). Les premières anomalies morphologiques détectées à l'ETF augmentent de façon significative lorsque l'âge gestationnel diminue et sont hautement prédictives de la survenue d'anomalies sévères à la sortie de l'hôpital [2].

2.2. Scanner

Le scanner est une imagerie irradiante. Son accès est facile et la réalisation de l'examen est rapide. Elle n'est utilisée que dans les pathologies traumatiques ou les situations d'urgences

lorsque l'IRM n'est pas disponible. Le scanner peut être utile pour la recherche de calcification cérébrale.

2.3. IRM

L'IRM cérébrale est l'examen le plus performant dans l'exploration des pathologies néonatales. Son accessibilité est moindre et son coût est supérieur à celle des autres types d'imageries. Elle nécessite l'immobilité de l'enfant soit par endormissement après la prise d'un biberon pour le nouveau-né, soit par une sédation médicamenteuse.

2.3.1. Protocole

Le protocole de base comporte des séquences axiales T2 TSE, T1 EG, diffusion et de susceptibilité magnétique. En fonction des indications, les séquences suivantes pourront compléter l'examen : FLAIR (après l'âge de 2 ans), 3D TOF, spectroscopie...

2.3.2. Pondération Echo de spin T1 et T2 avec facteur turbo

Ces séquences permettent un examen morphologique de base de la giration. Elle débute au premier trimestre de la grossesse et s'achève à terme entre 37 et 42 SA. La myélinisation débute au 3^e trimestre de la grossesse et se termine à l'âge de 2 ans. Il s'agit d'un virage de signal aqueux vers un signal graisseux de la substance blanche. Le virage en hypersignal T1 précède celui de l'hyposignal T2. Elle est centrifuge, se fait d'arrière en avant et de bas en haut. A la naissance, la myéline est visible en hypersignal T1 des bras postérieurs des capsules internes, des gyrus périrolandiques, et de la partie postérieure du tronc cérébral et des pédoncules cérébelleux.

2.3.3. Séquence de susceptibilité magnétique

Les séquences SWI sont très sensibles aux dépôts de sang, de fer et de calcium dans le cerveau. Il en résulte plusieurs applications cliniques : détection de petites lésions hémorragiques, y compris celles liées aux traumatismes cérébraux et aux coagulopathies, la détection de malformations vasculaires (cavernomes, télangiectasies et angiomes). Elle peut mettre en évidence une thrombose veineuse [3, 4] et différencier les lésions punctiformes hémorragiques de la substance blanche des lésions de gliose [5].

2.3.4. Séquence de diffusion

Elle mesure à l'échelle microscopique le mouvement des molécules d'eau dans les tissus. C'est la séquence qui permet la détection la plus précoce d'altération des tissus telle qu'une lésion ischémique intra parenchymateuse cérébrale. Il y a une dynamique des modifications propres aux nouveaux nés et aux prématurés. Elle dépend du degré de myélinisation. Cette séquence est utilisée pour l'accident vasculaire cérébral ischémique à la phase hyper aiguë mais également dans l'exploration de lésion tumorale ou abcès. Le gradient b1000 permet de détecter l'anomalie, l'ADC (coefficient apparent de diffusion) permet de la caractériser. L'AVC ischémique et l'abcès ont un ADC diminué à la différence d'une tumeur avec œdème vasogénique dont l'ADC est augmenté.

3. Pathologies cérébrales néonatales

La prématurité est une période d'immaturation et de vulnérabilité du parenchyme cérébral. Les hypoxies par détresse respiratoire et troubles métaboliques sont plus fréquents que chez le grand enfant.

3.1. Souffrance cérébrale néonatale

L'asphyxie périnatale est une situation pathologique d'altération des échanges gazeux ; entraînant une hypoxie et une hypercapnie [6], associé à une acidose métabolique [7]. Le cerveau néonatal est très sensible à l'ischémie, mais possède également un remarquable potentiel de récupération lorsque les mesures thérapeutiques sont rapidement engagées. Les atteintes ischémiques peuvent être classées en lésion ischémique hypoxique globale et en AVC périnatal focal, qui regroupe l'AVC artériel périnatal (AS) et la thrombose veineuse périnatale.

L'hypoxo-ischémie périnatale peut être responsable d'une encéphalopathie hypoxo-ischémique. Elle est caractérisée par des lésions ischémiques et/ou hémorragiques.

3.1.1. Hémorragie intraventriculaire

Le risque d'hémorragie intra ventriculaire est dû à une insuffisance de l'autorégulation vasculaire cérébrale par immaturité des fibres musculaires des artéioles du cerceau auxquelles s'ajoute une vascularisation importante des zones germinatives. L'IRM cérébrale détecte remarquablement les stigmates hémorragiques, qui sont dépistés lors de la réalisation

d'échographie transfontanellaire. La classification de Papile décrivait initialement 4 stades [8]. L'hémorragie de grade 4, décrite initialement comme l'extension hémorragique parenchymateuse de proximité d'un saignement intra ventriculaire, est en réalité un infarctus hémorragique par thrombose veineuse rétrograde des veines de drainage de la substance blanche, associée à une hémorragie de la matrice germinale ou intra ventriculaire [9, 10]. Cet infarctus veineux (ou infarctus de Volpé) survient dans les premiers jours de vie, souvent en région fronto-pariétale. Le volume de cet infarctus veineux est très variable et sans proportion directe avec le grade de l'HIV fréquemment de grade 3. Le pronostic de l'infarctus veineux hémorragique est fonction de l'étendue des lésions, de leur caractère uni ou bilatéral et de l'état de la substance blanche restante. Il en existe donc 3 stades :

1. matrice germinale,
2. intra ventriculaire sans dilatation ventriculaire,
3. intra ventriculaire avec dilatation ventriculaire.

3.1.2. Leucomalacie périventriculaire

Sa prévalence est estimée de 0 à 1% dans les maternités de niveau III. Elle correspond à l'évolution de lésions ischémiques la substance blanche péri ventriculaire dans le cadre d'une souffrance anoxo-ischémique périnatale le plus souvent chez le prématuré. Elle est parfois responsable de séquelles psychomotrices et de retard mental. Elle se présente classiquement à l'échographie transfontanellaire par des plages hyperéchogènes hétérogènes de la substance blanche pariétale postérieure et occipitale, en regard des cornes frontales et angles externes des ventricules latéraux, dans la zone terminale des artères perforantes. L'hyperéchogénicité peut également être à bord spiculés, en grappes, en aile de papillon, ponctuée ou pseudonodulaire. Des phénomènes de cavitation kystique peuvent se produire dans les semaines suivantes. Elle se traduit à l'IRM par des plages en hyposignal T1, hypersignal T2 de la substance périventriculaire avec possible aspect irrégulier des parois des ventricules latéraux. Les formations kystiques sont de signal équivalent au LCR. A la phase précoce, on peut observer un hypersignal en diffusion et une baisse de l'ADC. Elle survient chez les prématurés de moins de 32 semaines de gestation en raison de leurs caractéristiques anatomiques : la matière blanche de ces enfants est mal vascularisée et contient des pré-oligodendrocytes, davantage sensibles aux effets de l'ischémie et de l'infection [11]. Le

pronostic de la forme classique de leucomalacie, lié à la taille des lésions kystiques, leur étendue et leur localisation par rapport au sillon central, n'est pas applicable au grand prématuré [12].

3.1.3. Souffrance fœtale à terme, atteinte de la substance grise

Les lésions ischémiques peuvent être au sein de la substance blanche périventriculaire (leucomalacie), de la substance grise (cortex, noyaux gris centraux, thalamus, partie postérieure du tronc cérébrale). Les lésions de la substance grise peuvent être en hypersignal T1 et hyposignal T2, à ne pas confondre avec la myélinisation.

3.1.4. AVC ischémique néonatal

L'AVC néonatal est l'étiologie la plus fréquente d'hémiplégie congénitale. Sa prévalence est estimée à 1/3000 naissances vivantes. Sa présentation clinique est stéréotypée. On le suspecte devant l'apparition de convulsions dans les 8 premiers jours de vie. Dans 80% des cas le territoire atteint est l'artère cérébrale moyenne. Il est de meilleur pronostic que chez l'adulte en raison de la plasticité cérébrale. L'IRM met en évidence au stade précoce un hypersignal sur la séquence de diffusion avec une restriction de l'ADC [13]. Apparaît également des images de flux lents artériels en FLAIR (signe du spaghetti) et trop bonne visibilité des veines médullaires désoxygénées en SWI (signe de la brosse). Après 6 heures, apparaît un hypersignal en pondération T2. L'ASL permet de montrer une zone hypoperfusée mais non nécrosée appelée « mismatch ». L'IRM met ainsi en évidence la localisation précise et l'extension des lésions ischémiques de façon précoce. L'atteinte sévère du faisceau cortico-spinal a une forte valeur prédictive péjorative pour l'évolution (normal dans 94 % des cas en l'absence de lésion de ce faisceau) [14].

3.2. Malformations cérébrales

Une grande partie des malformations cérébrales sont visibles pendant la période fœtale. L'échographie obstétricale initialement réalisée peut être complétée par une IRM cérébrale fœtale.

3.2.1. Agénésie du corps calleux

L'agénésie complète du corps calleux est visualisable à l'échographie anténatale des 18 SA [15, 16]. Le signe direct est l'absence de corps calleux. Les signes indirects sont la colpocéphalie, l'aspect verticalisé et éversé en « cornes de taureau » des cornes frontales des ventricules

latéraux, la disposition radiaire des sillons de la face médiale du cerveau, l'absence de visibilité du cavum du septum pellucidum et un 3^e ventricule ascensionné.

3.2.2. Agénésie septale

C'est une pathologie rare, concernant 2 à 3 enfants pour 100 000. L'agénésie septale est décelée par une fusion des cornes frontales des ventricules latéraux. Dans un quart des cas des fœtus atteints d'agénésie septale isolée, une dysplasie septo-optique peut être associée. Il s'agit d'un syndrome clinique qui peut associer une hypoplasie des nerfs optiques et une hypoplasie hypophysaire. Une IRM cérébrale fœtale est indiquée afin de rechercher ces anomalies ainsi qu'une association avec une schizencéphalie [17, 18].

3.2.3. Holoprosencéphalie

L'holoprosencéphalie est une malformation précoce est de mauvais pronostic. Elle est due à un arrêt précoce du clivage du prosencéphale en deux vésicules telencéphaliques et en diencephale. Elle peut être complète (holoprosencéphalie lobaire) ou partielle (holoprosencéphalie semi lobaire ou lobaire). La forme lobaire se présente par une cavité ventriculaire unique avec un plexus choroïde unique. Pour l'holoprosencéphalie semi lobaire, il existe une ébauche de scissure interhémisphérique postérieure et une ébauche de séparation hémisphérique cérébrale en regard des lobes pariétaux et occipitaux. L'holoprosencéphalie lobaire est de diagnostic plus difficile, avec une absence de cavité septale, une fusion des piliers du trigone et une partie antérieure du genou et du corps du corps calleux non identifiable [19, 20]. Il s'y associe un trajet anormal au doppler couleur de l'artère cérébrale antérieure.

3.2.4. Sténose de l'aqueduc de Sylvius

Elle se présente sous la forme d'une dilatation triventriculaire de profil obstructif. La dilatation du récessus supra pinéal peut être un signe précoce d'obstruction secondaire en aval du 3^e ventricule. Dans les formes majeures, on peut observer une lyse partielle ou complète de la cavité septale par barotraumatisme.

3.2.5. Malformations de la fosse postérieure

L'absence d'espaces liquidiens rétro-cérébelleux fait rechercher une ptose des amygdales cérébelleuses au sein du trou occipital en faveur d'une malformation de Chiari 1. Une malformation de Chiari 2 est évoquée devant une association avec un dysraphisme ouvert.

Une mégagrande citerne est une augmentation des espaces liquidiens rétrocérebelleux sans ascension de l'insertion de la tente du cervelet, ce qui le différencie avec le kyste arachnoïdien rétrocérebelleux.

Une poche de Blake persistante est une dilatation kystique du 4^e ventricule, surélevant le vermis morphologiquement normal à la différence de la malformation de Dandy Walker [21].

Le rhombencéphalosynapsis est une fusion des hémisphères cérébelleux avec une absence de vermis. Le diamètre transverse du cervelet est de petite taille avec une absence de l'indentation postéromédiane habituelle et un passage en pont des folia d'un hémisphère à l'autre. Une dilatation triventriculaire d'amont est souvent associée en raison d'une sténose de l'aqueduc associée.

L'hypoplasie d'un hémisphère cérébelleux doit faire rechercher un syndrome PHACES [22].

4. Infections cérébrales

Elles peuvent être congénitales ou acquise.

4.1. Infections virales congénitales

Lors de la période anténatale, l'atteinte cérébrale fœtale du CMV peut se manifester par une microcéphalie et une polymicrogyrie lorsque l'infection est précoce. Le CMV peut également être responsable d'une hypoplasie cérébelleuse. Plus classiquement, on observe une atteinte des zones germinatives avec la présence de pseudokystes sous-épendymaires mais aussi des kystes en regard des cornes temporales et occipitales. Une vasculopathie lenticulostrée et une ventriculomégalie sont fréquemment observées. Plus tardivement, le CMV peut créer des lésions inflammatoires de la substance blanche, en hypersignal T2, hyposignal T1 [23].

4.2. Infection acquise bactérienne

En période néonatale, la principale manifestation est un sepsis pouvant être accompagné de convulsions. Elle se présente classiquement sous la forme d'une méningite ou méningo-encéphalite. Les agents pathogènes prédominants sont le streptocoque du groupe B, l'Escherichia coli et Listeria monocytogène. La méningite peut se présenter à l'échographie comme une hyperéchogénicité leptoméningée, correspondant à l'IRM à une prise de contraste leptoméningée. L'encéphalite est une atteinte du parenchyme cérébrale, le plus souvent correspondant à une hyperéchogénicité de la substance blanche à l'échographie et

des plages en hypersignal T2 à l'IRM avec un risque d'évolution en cavitation sous forme d'association de plusieurs formations kystiques. La ventriculite est fréquemment observé sous forme d'une hyperéchogénicité de la paroi ventriculaire à l'échographie. Le risque d'hémorragie intra ventriculaire est augmenté. Un abcès intra parenchymateux peut se développer. Il se présente à l'échographie sous forme d'une image nodulaire hypoéchogène entouré d'une paroi hyperéchogène se traduisant à l'IRM comme une image en cocarde avec rehaussement pariétal.

Certains germes ont une rapidité d'évolution et un pronostic très défavorable, comme le *Bacillus cereus* [24]. En 48h, peut se développer une méningoencéphalite avec un œdème cérébral majeur à type d'effacement des sillons corticaux. Il apparaît concomitamment une hyperéchogénicité en plage de l'ensemble de la substance blanche périventriculaire avec certaines plus marquées qui sont confluentes associée à des cavitations liquidiennes de la substance blanche. À distance, la destruction du parenchyme cérébral forme de larges cavités porencéphaliques à l'étage supratentorial.

5. Syndrome du bébé secoué

Y penser lorsque la clinique est évocatrice ou lorsqu'il y a une discordance avec les lésions observées. Le fond d'œil, les radiographies du squelette entier et le scanner cérébral sont les examens de référence en cas de suspicion de maltraitance [25]. Les lésions sont par mécanisme de secouement ou par choc direct. Les lésions d'âges différentes doivent être recherchées. Les lésions hémorragiques se manifestent le plus souvent par des hématomes sous duras pouvant être associés à des hémorragies sous arachnoïdiennes. Les ruptures puis thromboses de veines ponts du vertex sont évocatrices de lésions de secouement [26]. Le scanner cérébral est l'examen de choix pour l'exploration de fracture et embarrure cérébrale.

6. Pathologies métaboliques

Le tableau neurologique néonatal peut être grave, sous forme d'un coma, d'une hypotonie axiale marquée, de convulsions. Les circonstances évocatrices sont la consanguinité, un intervalle libre, l'apparition de symptômes lors d'un changement de régime ou encore des odeurs inhabituelles (sirop d'érable, odeurs de pieds en sueurs...). Devant une IRM cérébrale sans signe majeur de lésion hypoxo-ischémique doit faire rechercher une maladie métabolique sous-jacente. La leucodystrophie est une anomalie de la substance blanche par

erreur innée du métabolisme ou de la structure de la myéline. Les maladies métaboliques sont très nombreuses et variées. Certaines se manifestent dès la période anté/périnatale, d'autres sont de présentation plus tardive dans l'enfance [27].

6.1. Maladie de Pelizaeus-Merzbacher (PMD)

La PMD est une maladie altérant la formation de la gaine de myéline. C'est une leucodystrophie liée à l'X. La forme néonatale est la plus sévère associant hypotonie, nystagmus et une détresse respiratoire néonatale. A l'IRM, sur la séquence en pondération T1, les marqueurs de la myélinisation sont absents. L'hypersignal physiologique des bras postérieurs des capsules internes et des pédoncules cérébelleux sont absents. Les intensités de signal du tronc cérébral et du tractus corticospinal de la capsule interne seraient les points permettant de présumer la gravité clinique chez les patients atteints de PMD [28]. Dans les formes plus tardives, il y a une perte complète du contraste en T1 entre la substance blanche et la substance grise.

6.2. Adrénoleucodystrophie (ALD)

L'ALD est une maladie neurodégénérative rare, la plus fréquente des maladies peroxysomales, de transmission récessif lié à l'X [29, 30]. Les formes cérébrales touchent le jeune garçon de 3 à 5 ans. Les premiers signes visibles à l'IRM sont localisés le plus souvent au niveau du splenium ou du genou du corps calleux. Les lésions en hyposignal T1, hypersignal T2 et FLAIR s'étendent progressivement dans la substance blanche périventriculaire adjacente pariéto-occipitale (radiations optiques) ou frontale, selon la localisation initiale puis à l'ensemble de la substance blanche. L'atteinte fasciculaire des lésions est très caractéristique, au niveau des capsules internes, des voies auditives et/ou des voies optiques.

6.3. Syndrome de Zellweger

C'est une maladie rare du métabolisme peroxysomal [31], de transmission autosomique récessif. Elle se présente par une dysmorphie faciale caractéristique, une hypotonie sévère, des crises d'épilepsie et des dysfonctionnements hépatiques et rénaux. L'imagerie peut mettre en évidence des ponctuations épiphysaires, des kystes rénaux. L'atteinte cérébrale à l'IRM est marquée par des anomalies de la giration (pachygyrie, polymicrogyrie), anomalie de la myélinisation et une hypoplasie du cervelet.

7. Conclusion

Les pathologies cérébrales néonatales sont nombreuses. Le premier mois de vie est à risque de souffrance cérébrale, majoré en cas de prématurité. Le diagnostic de malformation cérébrale et de maladie métabolique est propice en période néonatale, dont la modalité de référence privilégiée est l'IRM cérébrale.

Références

1. Girard N, Confort-Gouny S, Schneider J, et al (2007) MR imaging of brain maturation. *J Neuroradiol* 34:290–310. <https://doi.org/10.1016/j.neurad.2007.07.007>
2. Brissaud O, Boufkhed S, Joly L, et al (2012) Cranial ultrasonography and transfontanellar Doppler in premature neonates (24-32 weeks of gestation): dynamic evolution and association with a severe adverse neurological outcome at hospital discharge in the Aquitaine cohort, 2003-2005. *Eur J Radiol* 81:2396–2402. <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2011.11.017>
3. Tong KA, Ashwal S, Obenaus A, et al (2008) Susceptibility-weighted MR imaging: a review of clinical applications in children. *AJNR Am J Neuroradiol* 29:9–17. <https://doi.org/10.3174/ajnr.A0786>
4. Verschuuren S, Poretti A, Buerki S, et al (2012) Susceptibility-weighted imaging of the pediatric brain. *AJR Am J Roentgenol* 198:W440-449. <https://doi.org/10.2214/AJR.11.8049>
5. Niwa T, de Vries LS, Benders MJNL, et al (2011) Punctate white matter lesions in infants: new insights using susceptibility-weighted imaging. *Neuroradiology* 53:669–679. <https://doi.org/10.1007/s00234-011-0872-0>
6. Wilson RA, Torrey MA, Johnson KS (1937) The Initiation of Respiration in Asphyxia Neonatorum. A Clinical and Experimental Study Incorporating Foetal Blood Analyses and a Consideration of Important Methods of Resuscitation: (Section of Obstetrics and Gynaecology). *Proc R Soc Med* 30:1461–1482
7. Bates G (1941) Asphyxia Neonatorum. *Calif West Med* 55:301–304
8. Papile LA, Burstein J, Burstein R, Koffler H (1978) Incidence and evolution of subependymal and intraventricular hemorrhage: a study of infants with birth weights less than 1,500 gm. *J Pediatr* 92:529–534
9. Lahutte M, Bordarier C, Hornoy P, et al (2010) [Venous infarction of the neonate]. *J Radiol* 91:787–796
10. Sie LT, van der Knaap MS, van Wezel-Meijler G, et al (2000) Early MR features of hypoxic-ischemic brain injury in neonates with periventricular densities on sonograms. *AJNR Am J Neuroradiol* 21:852–861
11. Blumenthal I (2004) Periventricular leucomalacia: a review. *Eur J Pediatr* 163:435–442. <https://doi.org/10.1007/s00431-004-1477-y>
12. Volpe JJ (2003) Cerebral white matter injury of the premature infant-more common than you think. *Pediatrics* 112:176–180

13. Badve CA, Khanna PC, Ishak GE (2012) Neonatal ischemic brain injury: what every radiologist needs to know. *Pediatr Radiol* 42:606–619. <https://doi.org/10.1007/s00247-011-2332-8>
14. Husson B, Hertz-Pannier L, Renaud C, et al (2010) Motor outcomes after neonatal arterial ischemic stroke related to early MRI data in a prospective study. *Pediatrics* 126:912–918. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-3611>
15. D’Antonio F, Pagani G, Familiari A, et al (2016) Outcomes Associated With Isolated Agenesis of the Corpus Callosum: A Meta-analysis. *Pediatrics* 138:. <https://doi.org/10.1542/peds.2016-0445>
16. Ghi T, Carletti A, Contro E, et al (2010) Prenatal diagnosis and outcome of partial agenesis and hypoplasia of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol* 35:35–41. <https://doi.org/10.1002/uog.7489>
17. Maduram A, Farid N, Rakow-Penner R, et al (2020) Fetal Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging Findings in Suspected Septo-Optic Dysplasia: A Diagnostic Dilemma. *J Ultrasound Med* 39:1601–1614. <https://doi.org/10.1002/jum.15252>
18. Ward DJ, Connolly DJA, Griffiths PD (2021) Review of the MRI brain findings of septo-optic dysplasia. *Clin Radiol* 76:160.e1-160.e14. <https://doi.org/10.1016/j.crad.2020.09.007>
19. Kaliaperumal C, Nodoro S, Mandiwanza T, et al (2016) Holoprosencephaly: antenatal and postnatal diagnosis and outcome. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg* 32:801–809. <https://doi.org/10.1007/s00381-016-3015-4>
20. Riddle A, Nagaraj U, Hopkin RJ, et al (2021) Fetal Magnetic Resonance Imaging (MRI) in Holoprosencephaly and Associations With Clinical Outcome: Implications for Fetal Counseling. *J Child Neurol* 36:357–364. <https://doi.org/10.1177/0883073820972290>
21. Kau T, Marterer R, Kottke R, et al (2020) Blake’s Pouch Cysts and Differential Diagnoses in Prenatal and Postnatal MRI : A Pictorial Review. *Clin Neuroradiol* 30:435–445. <https://doi.org/10.1007/s00062-019-00871-4>
22. Leibovitz Z, Guibaud L, Garel C, et al (2018) The cerebellar “tilted telephone receiver sign” enables prenatal diagnosis of PHACES syndrome. *Eur J Paediatr Neurol EJPJN Off J Eur Paediatr Neurol Soc* 22:900–909. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2018.08.006>
23. Hwee TP, Koh Cheng T (2023) Imaging of Congenital/Childhood Central Nervous System Infections. *Neuroimaging Clin N Am* 33:207–224. <https://doi.org/10.1016/j.nic.2022.07.017>
24. Lotte R, Chevalier A, Boyer L, Ruimy R (2022) *Bacillus cereus* Invasive Infections in Preterm Neonates: an Up-to-Date Review of the Literature. *Clin Microbiol Rev* 35:e0008821. <https://doi.org/10.1128/cmr.00088-21>
25. Syndrome du bébé secoué ou traumatisme crânien non accidentel par secouement. In: Haute Aut. Santé. https://www.has-sante.fr/jcms/c_2794425/fr/syndrome-du-bebe-secoue-ou-traumatisme-cranien-non-accidentel-par-secouement. Accessed 20 Sep 2022
26. Mannes I, Drissi C, Adamsbaum C (2022) Imaging findings in abusive head trauma (AHT). *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg*. <https://doi.org/10.1007/s00381-022-05672-8>
27. Modesti NB, Evans SH, Jaffe N, et al (2022) Early recognition of patients with leukodystrophies. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 101311. <https://doi.org/10.1016/j.cppeds.2022.101311>

28. Sumida K, Inoue K, Takanashi J-I, et al (2016) The magnetic resonance imaging spectrum of Pelizaeus-Merzbacher disease: A multicenter study of 19 patients. *Brain Dev* 38:571–580. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2015.12.007>
29. Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ, et al (2022) International Recommendations for the Diagnosis and Management of Patients With Adrenoleukodystrophy: A Consensus-Based Approach. *Neurology* 99:940–951. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000201374>
30. van de Stadt SIW, Huffnagel IC, Turk BR, et al (2021) Imaging in X-Linked Adrenoleukodystrophy. *Neuropediatrics* 52:252–260. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1730937>
31. van der Knaap MS, Wassmer E, Wolf NI, et al (2012) MRI as diagnostic tool in early-onset peroxisomal disorders. *Neurology* 78:1304–1308. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e31825182dc>

ÉCHOGRAPHIE PULMONAIRE NEONATALE

Catherine Sembély, Asma Chichti, Delphine Mitanchez, Baptiste Morel

1. Introduction

Le nouveau-né, en particulier prématuré, présente souvent des pathologies respiratoires, nécessitant une exploration par une radiographie thoracique. La facilité de réalisation de ces clichés et leur interprétation rendent leur usage fréquent. Toutefois, cela entraîne une exposition répétée aux rayonnements ionisants. Dans ce contexte, l'échographie pulmonaire néonatale pourrait être un complément d'exploration intéressant. D'un point de vue technique, l'usage de la sonde échographique linéaire de haute fréquence, en particulier de type club de golf, est à privilégier. Un minimum de 9 MHz est requis. Second point, l'apprentissage de l'échographie pulmonaire nécessite de se familiariser à la sémiologie de l'artéfact [1]. Une des limitations de la diffusion de l'échographie pulmonaire serait le temps nécessaire pour obtenir une analyse pulmonaire la plus exhaustive possible, avec une limitation de l'exploration du champ pulmonaire pour les anomalies profondes du parenchyme pulmonaire. Le protocole BLUE proposées par Lichtenstein *et al.* permet de réduire ce temps à 3 minutes, pour le rendre davantage acceptable en pratique quotidienne [2, 3].

2. Échographie pulmonaire normale

2.1. Prérequis technique

L'imagerie de l'échographie pulmonaire repose sur la présence et l'interprétation d'artefacts. Il est donc nécessaire d'enlever les composantes « harmoniques » et tout post-traitement pouvant les atténuer. Il est nécessaire également de placer la focale en regard de l'interface aérienne pulmonaire et d'avoir une profondeur d'exploration suffisante afin d'identifier les artefacts de réverbération correspondant aux lignes A et B décrites ci-après.

2.2. Imagerie 2D ultrasonore

Pour considérer une échographie du poumon normale, il est nécessaire de connaître la sémiologie suivante :

2.2.1. Mouvement pleuropulmonaire normal

Mouvement de va-et-vient de la plèvre viscérale contre la paroi thoracique en fonction des mouvements respiratoires. En mode M, ce mouvement apparaît comme le signe de la plage «seashore sign ».

2.2.2. Ligne A :

Cet artefact de répétition (réverbération des échos ultrasonores) correspond à des lignes horizontales hyperéchogènes parallèles à la ligne pleurale (Figure 1).

2.2.3. Lignes B :

Il s'agit d'artefacts correspondant à des images linéaires hyperéchogènes perpendiculaires à la surface de la plèvre, mobiles avec les mouvements respiratoires (Figure 1). Elles ne s'atténuent pas avec la profondeur et effacent les lignes A. Ces lignes peuvent être considérées comme normales lors des 48 premières heures après la naissance. Un nombre supérieur à 3 par espace intercostal est considéré comme pathologique. La présence de lignes B représente le plus souvent une accumulation de liquide interstitiel, rarement une cicatrice pleurale.

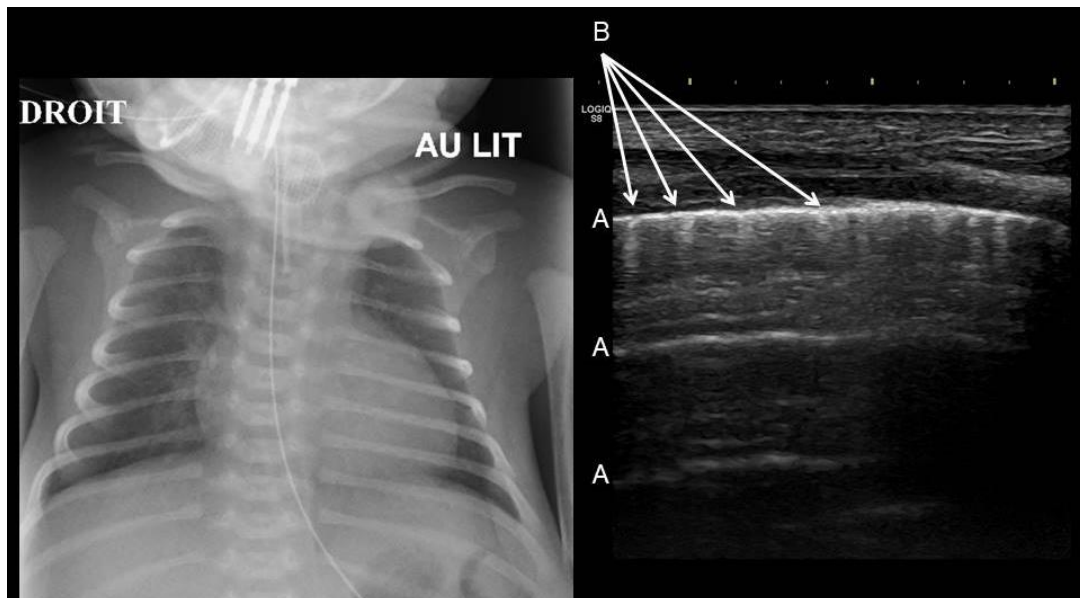


Figure 1 : nouveau-né de 34 SA pris en charge pour une encéphalopathie anoxo-ischémique sévère. Poumons normaux avec présence de lignes A physiologiques et B en nombre limité, non coalescentes.

3. Échographie pulmonaire anormale

3.1. Maladie des membranes hyalines

La maladie des membranes hyalines (MMH) touche le plus souvent les prématurés en raison d'une immaturité pulmonaire. L'échographie pulmonaire pourrait apprécier le degré de nécessité de recourir à l'instillation de surfactant, en particulier chez les prématurés de moins de 33 SA sous ventilation non invasive [4, 5]. En effet, le score LUS (Lung Ultrasound Score) de gravité croissante obtenu allant de 0 (lignes A uniquement), 1 (présence de 3 lignes B, espacées), 2 (lignes B coalescentes, donnant une échogénicité diffuse, avec ou sans atélectasie, Figure 2) et 3 (atélectasies étendues, Figure 3) déterminé dans les trois zones respectives de chaque poumon (latérale, antéro-supérieure et antéro-inférieure), est corrélé aux besoins en oxygène chez le nouveau-né à terme ou prématuré et a une bonne prédiction de l'administration de surfactant chez les nouveau-nés de moins de 34 SA [4].

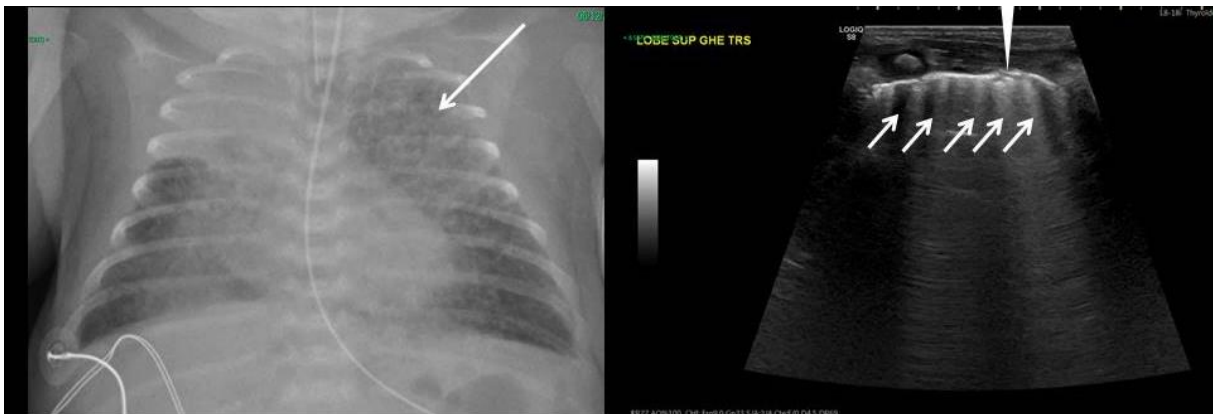


Figure 2 : naissance prématurée à 27 SA, compliquée de maladie des membranes hyalines. Lignes B coalescentes (flèches blanches) avec début d'atélectasie (tête de flèche).



Figure 3 : naissance prématurée à 27 SA, compliquée de maladie des membranes hyalines. Atélectasie lobaire supérieure droite (flèche). Visibilité du thymus (T).

3.2. Détresse respiratoire transitoire néonatale

La détresse respiratoire transitoire néonatale est un diagnostic différentiel de la MMH. En effet, il est observé dans la détresse respiratoire transitoire principalement des lignes A normales en coupe axiale sur le poumon antérosupérieur et des lignes B coalescentes en coupe axiale sur le poumon antéroinférieur. En coupe sagittale, l'existence du signe du « double point pulmonaire », décrit comme le point de rencontre du poumon supérieur où les lignes A normales sont effacées par les lignes B compactes du poumon inférieur [6], est en faveur d'une détresse respiratoire transitoire néonatale. L'existence d'atelectasie avec bronchogramme exclut en revanche le diagnostic de détresse respiratoire transitoire [7].

3.3. Bronchodysplasie

L'échographie pulmonaire pourrait également prédire la probabilité de survenue d'une bronchodysplasie pulmonaire chez les nouveau-nés prématurés. Il n'a pas été montré de différence de LUS chez les prématurés de moins de 28 SA, quels que soient leur condition respiratoire et l'évolution ou non vers une bronchodysplasie. En revanche, les prématurés nés de 28 à 32 SA ayant un score d'échographie pulmonaire décroissant après la 1ère semaine de vie ont une évolution favorable, sans bronchodysplasie. A l'inverse, ceux dont les scores restent stables à un niveau élevé évoluent davantage vers la bronchodysplasie [8]. Ce phénomène a également été observé chez les nouveau-nés avec très faible poids de naissance [9].

3.4. Pneumothorax

Un pneumothorax correspond à un épanchement aérique localisé au sein de la plèvre. En cas de grande abondance, le pneumothorax est visible sur une radiographie thoracique. En cas de doute sur un pneumothorax de faible abondance, un cliché complémentaire en expiration forcée douce peut être réalisé en complément. Ces principes sont plus difficiles à appliquer en néonatalogie. En effet, les pneumothorax sont diagnostiqués chez 9% des grands prématurés, associés à une importante mortalité de plus de 40% [10]. En échographie pulmonaire, un pneumothorax se traduit par une perte du glissement pulmonaire normal, avec un barrage aérique fixe. La description d'un « lung point » correspond à la zone de transition brutale entre le poumon normal et le pneumothorax, visible en mode 2D ou en mode B (signe de la stratosphère). Raimondi et al. ont rapporté une très haute sensibilité et spécificité de 100% pour le diagnostic de pneumothorax [11, 12]. Un exemple est visible sur la figure 4.

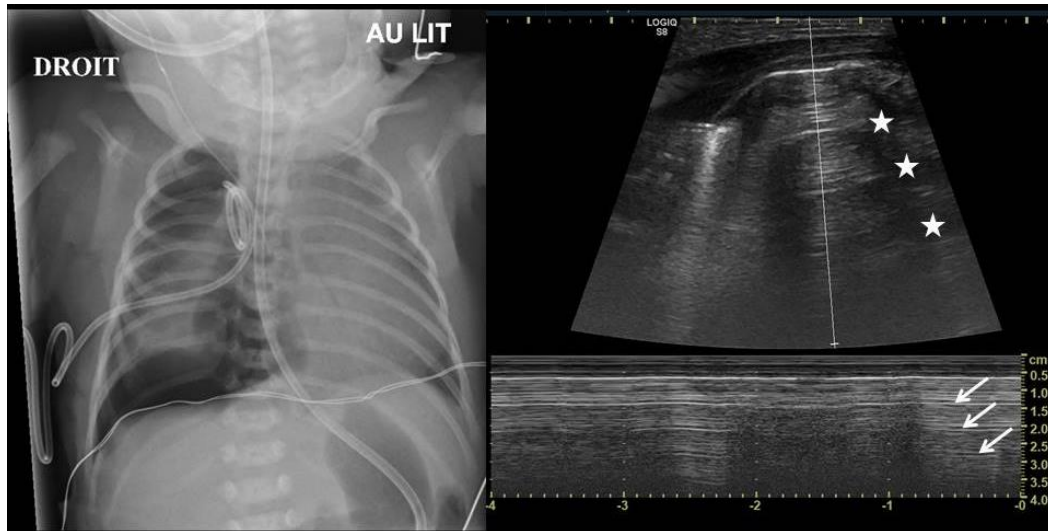


Figure 4 : naissance à 37 SA d'un nouveau-né atteint d'atrésie de l'œsophage opérée. Pneumothorax droit drainé. Artefact lié au pneumothorax visible sous la forme de lignes A (étoiles blanches), sans mouvement visible en mode TM (lignes parallèles, flèches blanches).

3.5. Pneumopathie

L'intérêt de l'échographie pulmonaire pour le diagnostic de pneumopathie chez l'enfant atteint une excellente sensibilité (96%) et spécificité (93%) comparativement à la radiographie thoracique. Chez les nouveau-nés, la performance diagnostique semble identique. Une des limitations est la possibilité de diagnostiquer ces pneumonies lorsqu'elles atteignent la surface pleurale, en étant accessible par une vue intercostale. Chez les adultes, la proportion de pneumopathie manquée est estimée à 8 % [13]. Les zones où l'échographie pulmonaire semble moins performante semblent être les apex, le lobe inférieur gauche et les régions périhilaires [14]. Lorsque le foyer de pneumonie est constitué, le parenchyme pulmonaire est décrit comme « hépatisé ». Le parenchyme pulmonaire apparaît comme un tissu solide, d'échogénicité proche de celle du foie, vascularisé avec de fines travées hyperéchogènes correspondant à l'équivalent du bronchogramme aérien décrit en radiographie. Un bronchogramme aérien « dynamique », c'est-à-dire en un va et vient échogène dans les bronches en rapport avec les mouvements respiratoires oriente plutôt vers une pneumonie, ce qui le différencierait d'une atélectasie [15, 16]. Les contours de la consolidation apparaissent le plus souvent irréguliers dans une pneumonie [17]. Une disparition rapide d'un épanchement liquidien associé avec un bronchogramme aérien mobile et superficiel est en faveur d'une pneumonie dont l'évolution sera favorable [18].

3.6. Épanchement pleural

Un épanchement liquidien pleural est aisément diagnostiqué par la présence d'une image anéchogène ou hypoéchogène, déclive, mobile avec les mouvements respiratoires (Figure 5). De fines cloisons échogènes peuvent être présentes selon la nature de l'épanchement liquidien. Les radiologues ont l'habitude d'étudier la topographie et de quantifier l'importance de ces épanchements.

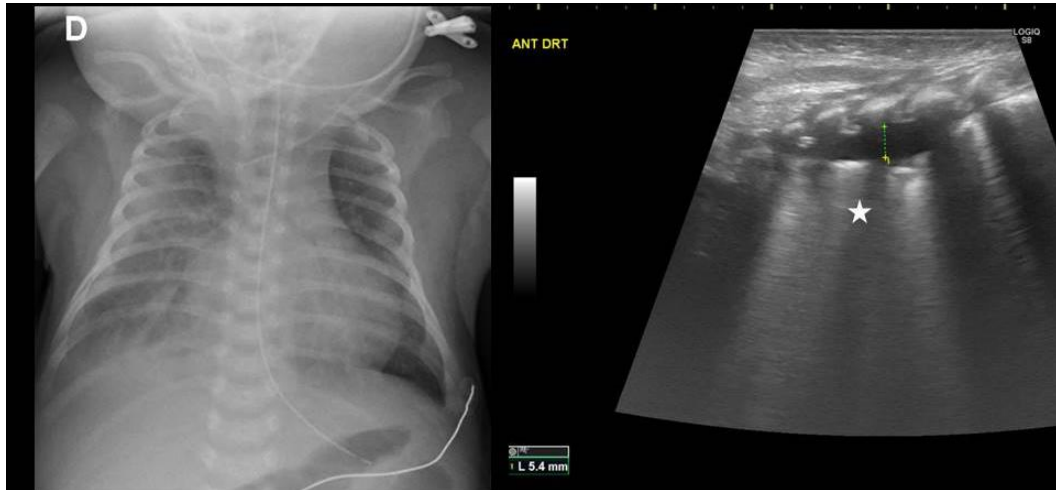


Figure 5 : nouveau-né atteint de trisomie 21 avec cardiopathie et entérocolite ulcéro-nécrosante. Épanchement pleural droit antérieur avec poumon sous-jacent ventilé (étoile).

3.7. Atélectasie

Une atélectasie, lorsqu'elle atteint la périphérie de la plèvre, va donner une image de condensation alvéolaire avec un poumon hépatisé, proche de celui observé lors d'une pneumonie. La différence se fera sur ses contours qui apparaissent réguliers, bien limités. Le bronchogramme aérique dynamique sera, par définition théoriquement absent, en cas d'absence complète de ventilation du segment atélectasié. En cas d'épanchement liquidien pleural important, une atélectasie sous-jacente peut être objectivée (Figure 6). Chez les adultes, ce critère distinguerait une pneumonie d'une atélectasie. Un second critère est le caractère pulsatile ou non de la vascularisation pulmonaire. En l'absence de flux pulsatile, le parenchyme pulmonaire est considéré comme atélectasié [19].

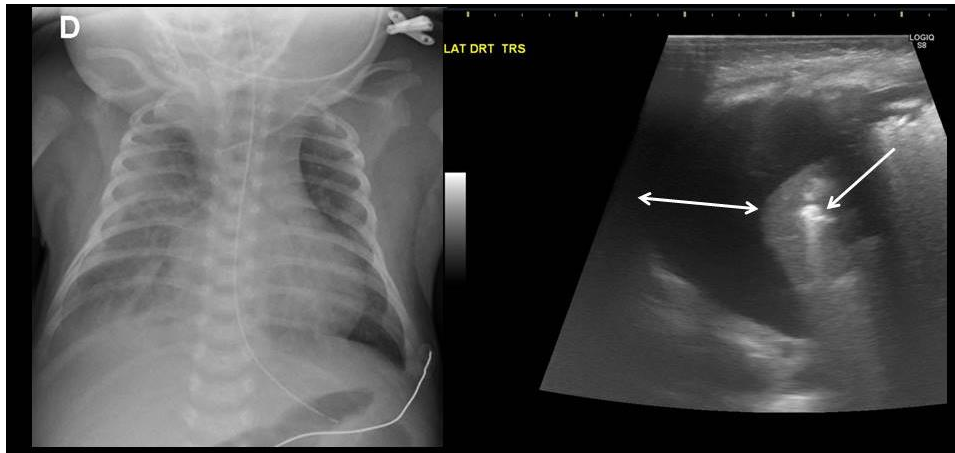


Figure 6 : nouveau-né atteint de trisomie 21 avec cardiopathie et entérocolite ulcéronécrosante. Epanchement pleural latéral avec poumon sous-jacent atelectasié et bronchogramme aérien (flèche).

Conclusion

L'échographie pulmonaire est une technique ancienne, reposant essentiellement sur la sémiologie de l'artefact, dont l'utilisation par les néonatalogistes s'accroît. L'avantage de l'échographie pulmonaire est d'être une technique non irradiante, accessible au lit du nouveau-né. Au quotidien, l'échographie pulmonaire ne semble pas permettre d'explorer de façon exhaustive le parenchyme pulmonaire en un temps raisonnable, mais peut répondre à une question ponctuelle spécifique rapidement ou être utile au suivi de l'évolution d'une anomalie. Comme pour les radiographies, la connaissance de l'examen clinique de l'enfant est indispensable pour une bonne interprétation de l'échographie pulmonaire.

References

1. Lichtenstein D, Mézière G, Biderman P, et al (1997) The comet-tail artifact. An ultrasound sign of alveolar-interstitial syndrome. *Am J Respir Crit Care Med* 156:1640–1646. <https://doi.org/10.1164/ajrccm.156.5.96-07096>
2. Lichtenstein D (2009) Lung ultrasound in acute respiratory failure an introduction to the BLUE-protocol. *Minerva Anestesiol* 75:313–317
3. Lichtenstein DA, Mezière GA (2008) Relevance of lung ultrasound in the diagnosis of acute respiratory failure: the BLUE protocol. *Chest* 134:117–125. <https://doi.org/10.1378/chest.07-2800>
4. Brat R, Yousef N, Klifa R, et al (2015) Lung Ultrasonography Score to Evaluate Oxygenation and Surfactant Need in Neonates Treated With Continuous Positive Airway Pressure. *JAMA Pediatr* 169:e151797. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2015.1797>
5. De Martino L, Yousef N, Ben-Ammar R, et al (2018) Lung Ultrasound Score Predicts Surfactant Need in Extremely Preterm Neonates. *Pediatrics* 142:e20180463. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0463>
6. Liu J, Chen X-X, Li X-W, et al (2016) Lung Ultrasonography to Diagnose Transient Tachypnea of the Newborn. *Chest* 149:1269–1275. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2015.12.024>

7. Liu J, Wang Y, Fu W, et al (2014) Diagnosis of neonatal transient tachypnea and its differentiation from respiratory distress syndrome using lung ultrasound. *Medicine (Baltimore)* 93:e197. <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000000197>
8. Alonso-Ojembarrena A, Montero-Gato J, Gregorio-Hernández R, et al (2022) Lung Ultrasound Scores Progress Differently in Extreme and Very Preterm Infants after Birth: A Multicentre Prospective Study. *Neonatology* 1–9. <https://doi.org/10.1159/000525187>
9. Alonso-Ojembarrena A, Lubián-López SP (2019) Lung ultrasound score as early predictor of bronchopulmonary dysplasia in very low birth weight infants. *Pediatr Pulmonol* 54:1404–1409. <https://doi.org/10.1002/ppul.24410>
10. Bhatia R, Davis PG, Doyle LW, et al (2011) Identification of pneumothorax in very preterm infants. *J Pediatr* 159:115–120.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2010.12.016>
11. Raimondi F, Rodriguez Fanjul J, Aversa S, et al (2016) Lung Ultrasound for Diagnosing Pneumothorax in the Critically Ill Neonate. *J Pediatr* 175:74–78.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.04.018>
12. Lichtenstein DA, Mezière G, Lascols N, et al (2005) Ultrasound diagnosis of occult pneumothorax. *Crit Care Med* 33:1231–1238. <https://doi.org/10.1097/01.ccm.0000164542.86954.b4>
13. Reissig A, Copetti R, Mathis G, et al (2012) Lung ultrasound in the diagnosis and follow-up of community-acquired pneumonia: a prospective, multicenter, diagnostic accuracy study. *Chest* 142:965–972. <https://doi.org/10.1378/chest.12-0364>
14. Trinavarat P, Riccabona M (2014) Potential of ultrasound in the pediatric chest. *Eur J Radiol* 83:1507–1518. <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2014.04.011>
15. Lichtenstein D, Mezière G, Seitz J (2009) The dynamic air bronchogram. A lung ultrasound sign of alveolar consolidation ruling out atelectasis. *Chest* 135:1421–1425. <https://doi.org/10.1378/chest.08-2281>
16. Shah A, Oliva C, Stem C, Cummings EQ (2022) Application of dynamic air bronchograms on lung ultrasound to diagnose pneumonia in undifferentiated respiratory distress. *Respir Med Case Rep* 39:101706. <https://doi.org/10.1016/j.rmcr.2022.101706>
17. Biagi C, Pierantoni L, Baldazzi M, et al (2018) Lung ultrasound for the diagnosis of pneumonia in children with acute bronchiolitis. *BMC Pulm Med* 18:191. <https://doi.org/10.1186/s12890-018-0750-1>
18. Musolino AM, Tomà P, Supino MC, et al (2019) Lung ultrasound features of children with complicated and noncomplicated community acquired pneumonia: A prospective study. *Pediatr Pulmonol* 54:1479–1486. <https://doi.org/10.1002/ppul.24426>
19. Haaksma ME, Smit JM, Heldeweg MLA, et al (2022) Extended Lung Ultrasound to Differentiate Between Pneumonia and Atelectasis in Critically Ill Patients: A Diagnostic Accuracy Study. *Crit Care Med* 50:750–759. <https://doi.org/10.1097/CCM.0000000000005303>

PNEUMOPEDIATRIE : DISCUSSION RADIOCLINIQUE

Chiara SILEO¹, Guillaume THOUVENIN², Blandine PREVOST², Hubert DUCOU LE POINTE¹

1. Service de Radiologie, Hôpital Trousseau, AP-HP.Sorbonne Université
2. Service de Pneumologie Pédiatrique, Centre de Référence des Maladies Respiratoires Rares RespiRare, Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose, Hôpital Trousseau, AP-HP.Sorbonne Université

Introduction

L'objectif de cet enseignement est de présenter une sélection de dossiers discutés pendant le staff hebdomadaire multidisciplinaire de pneumopédiatrie de l'Hôpital Trousseau pour corréler la présentation clinique à l'imagerie et donner des pistes de prise en charge. Sans prétention à l'exhaustivité, nous pourrions ainsi discuter de la conduite à tenir devant des infections pulmonaires, des pathologies malformatives ou acquises. Des cas cliniques concernant les pathologies interstitielles diffuses et les pathologies bronchiques seront également discutés.

Infections

Les infections bronchopulmonaires aiguës de l'enfant sont fréquentes. Le diagnostic est clinique, mais l'imagerie joue un rôle important dans la prise en charge.

La radiographie thoracique de face confirme le diagnostic, précise l'extension de la bronchopneumopathie et recherche les anomalies radiographiques permettant d'orienter sur l'agent infectieux responsable. Une incidence de profil est rarement nécessaire pour la prise en charge habituelle en dehors de la suspicion de tuberculose (incidence de profil indiquée pour rechercher des adénopathies hilaires).

L'échographie est l'examen de deuxième intention pour l'étude de la plèvre et du poumon. Sa sensibilité est supérieure à la radiographie pour la détection d'un épanchement pleural qui pourra être également caractérisé, à l'aide d'une sonde à haute fréquence. Si l'épanchement pleural est suffisamment abondant (épaisseur supérieure à 10 mm) et pas excessivement cloisonné, une ponction pleurale est effectuée, notamment pour l'étude cyto bactériologique. Une ponction ou un drainage à visée thérapeutique peuvent être réalisés selon les équipes. Si la pneumopathie est au contact de la plèvre ou du diaphragme elle peut être étudiée également par échographie et une forme nécrosante peut être détectée.

En cas d'évolution inhabituelle avec mauvaise réponse au traitement, la tomodensitométrie avec injection peut être discutée pour rechercher une forme nécrosante, un abcès, une composante bulleuse, une fistule bronchopleurale et un pyopneumothorax.

L'Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) thoracique sans injection et le scanner avec injection ont démontré une excellente corrélation pour la détection des condensations, des nodules, des composantes aériques ou zones d'hyperinflation, de l'épanchement pleural et des adénopathies. Si les performances de l'IRM permettent probablement dans ces indications de répondre comme la tomodensitométrie aux questions posées, son accessibilité et la durée de l'examen ne permettent pas d'en proposer la réalisation dans la pratique clinique.

S'il existe une composante aérique et/ou un antécédent de pneumopathie dans le même territoire, une radiographie de contrôle à distance jusqu'à normalisation et/ou un examen tomodensitométrique doivent être programmés (au moins à 6 mois de l'infection) pour s'assurer de l'absence de malformation pulmonaire sous-jacente (même en présence d'échographies anténatales sans anomalie rapportée).

Malformations

Les malformations pulmonaires congénitales sont de plus en plus détectées en anténatal. Parmi les variables utilisées pour prédire la présence d'une détresse respiratoire à la naissance, les plus prédictives sont le ratio du volume de la malformation au diagnostic et le plus élevé ratio mesuré pendant la grossesse, selon une étude basée sur la cohorte française MALFPULM. En cas de risque de détresse respiratoire néonatale, la naissance de l'enfant est organisée dans une maternité spécialisée niveau 3.

La prise en charge des malformations pulmonaires, chez les nouveau-nés, les nourrissons ou les jeunes enfants, n'est pas standardisées. Concernant l'imagerie, si la malformation a été détectée en anténatal, une radiographie est réalisée à la naissance et un examen tomodensitométrique sera réalisé avec injection généralement après 4 semaines de vie. L'IRM pourra être considérée comme examen complémentaire ou dans le suivi. Toutefois les protocoles d'imagerie dépendent des différents protocoles chirurgicaux. En effet la résection chirurgicale électorale est débattue, en particulier en Europe. En revanche aux Etats Unis une résection chirurgicale est recommandée, même chez les enfants asymptomatiques, du fait du risque infectieux et du risque de transformation maligne. Par ailleurs l'intervention précoce avant la surinfection augmente la probabilité d'une chirurgie par thoracoscopie sans complication péri et post chirurgicale.

En cas d'image kystique non présente en anténatale ou détectée au troisième trimestre de la grossesse et augmentant de volume dans les mois qui suivent la naissance, de kystes de plus de 5 cm avec possible pneumothorax associé, il faut évoquer un pleuro-pneumoblastomes (PPB) de type kystique. Dans ce cas, une résection chirurgicale doit être réalisée rapidement, pour établir le diagnostic histologique et envisager des traitements adjuvants par chimiothérapie. La mutation Dicer 1 est retrouvée dans environ 25% des cas.

Un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) concernant les Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant a été diffusé en Juin 2021.

Pneumothorax et pneumomédiastin

Pneumothorax et pneumomédiastin peuvent être spontanés ou secondaires. Pneumothorax et pneumomédiastin spontanés ne sont pas rares chez les nouveau-nés et ils ont un bon pronostic. A l'âge pédiatrique, le pneumothorax spontané est plus fréquent chez l'adolescent et en particulier chez le garçon de grande taille. Il doit faire rechercher une anomalie du parenchyme pulmonaire apical sous pleural (blebs ou bulles) avec un examen tomodensitométrique, généralement après régression du pneumothorax. Les pneumothorax secondaires sont liés à la ventilation mécanique, à des pathologies pulmonaires à composante kystique, à des pathologies obstructives des voies aériennes (notamment corps étranger, mucoviscidose et asthme), à des efforts de toux ou à des maladies génétiques (Marfan, Ehlers-Danlos).

Le diagnostic de pneumothorax est fait sur une radiographie en inspiration, debout. Rarement un complément en expiration peut être nécessaire pour mieux visualiser un pneumothorax de faible abondance. Chez le nouveau-né ou le petit nourrisson, la radiographie est réalisée en position couchée. Dans ce cas, la sémiologie est différente et il peut être difficile de différencier un pneumothorax le long du bord externe du médiastin d'un pneumomédiastin.

Le pneumomédiastin est généralement secondaire à une rupture alvéolaire après hyperpression à glotte fermée. Les manœuvres respiratoires forcées ou une obstruction des voies aériennes à cause d'une crise d'asthme ou d'un corps étranger intrabronchiques sont les étiologies les plus fréquentes. Il est également observé en cas d'infection virales comme la grippe ou la COVID-19 et est reconnu comme un critère d'évolution moins favorable. Les brèches trachéobronchiques ou oesophagiennes sont rares.

Le diagnostic est également fait sur une radiographie standard. Il est simple si l'air bordant la plèvre médiastinale est associé à un emphysème sous-cutané cervical ou si l'air dissèque plusieurs structures médiastinales. Une tomodensitométrie est réalisée seulement en cas de doute diagnostique et pour la recherche étiologique.

Corps étrangers

Les passages aux urgences pédiatriques pour suspicion d'inhalation de corps étranger sont fréquents, en particulier entre 6 mois et 3 ans (acquisition de la préhension et mise des objets à la bouche). Le corps étranger est rarement radio-opaque. La radiographie du thorax sera réalisée en inspiration et en expiration pour rechercher un trappage secondaire à une obstruction bronchique partielle. L'obstruction complète est responsable d'une atélectasie, puis elle peut entraîner une surinfection locale. Comme sus-décrit, un corps étranger peut aussi être responsable d'un pneumothorax ou d'un pneumomédiastin.

Des Recommandation de Bonne Pratique (RBP) labellisées par la Haute Autorité de santé existent concernant le diagnostic et la prise en charge des enfants ayant ingéré une pile bouton ou une pile plate. Elles sont disponibles sur le site www.has-sante.fr.

Le diagnostic d'inhalation de corps étranger doit également être évoqué en dehors du contexte de l'urgence, même en absence d'un antécédent de syndrome de pénétration, devant une toux chronique ou une pneumopathie à répétition dans le même territoire. Dans ces cas, une tomodensitométrie avec injection est réalisée. En revanche en urgence sa réalisation n'est pas consensuelle, car la fibroscopie bronchique doit être priorisée. Si la suspicion clinique et/ou radiologique est forte, la priorité est l'extraction du corps étranger en urgence par un fibroscope rigide au bloc opératoire sous anesthésie générale, pour éviter le risque de complication aigüe (gêne respiratoire) ou chronique (séquelle avec dilatation des bronches).

Pathologies interstitielles diffuses

Comme indiqué lors des Journées de Radiologie Pédiatrique de Trousseau de 2019, les pneumopathies interstitielles diffuses (PID) chroniques de l'enfant sont un groupe hétérogène de pathologies pulmonaires rares, mais responsables d'une morbidité et mortalité élevées. Dans la littérature anglo-saxonne, les PID de l'enfant sont désignées par le terme « ChILD » (pour « Childhood Interstitial Lung Disease »).

Un PNDS concernant les Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant a été élaboré en octobre 2017 par le Centre de référence des maladies respiratoires rares – RespiRare et est disponible sur le site www.has-sante.fr et sur le site <https://respifil.fr>.

Un PNDS concernant les Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant a été diffusé en mars 2020 et un PNDS concernant les maladies héréditaires du métabolisme du surfactant en novembre 2021.

Pathologie bronchique

Devant une toux grasse prolongée de plus de 8 semaines chez l'enfant sans cause aigüe évidente et/ou persistante malgré un traitement de première intention, il faut savoir évoquer une bronchite chronique responsable de dilatation des bronches (DDB) et réaliser un examen tomodensitométrique (plus performant que la radiographie pour le diagnostic positif).

Le diagnostic de DDB est posé sur l'augmentation du ratio entre le diamètre interne de la bronche et l'artère pulmonaire adjacente. Ce rapport augmente avec l'âge. Les recommandations de la task-force Européenne de la *European Respiratory Society* plaident pour un rapport $> 0,8$ mais c'est le rapport > 1 (moins sensibles mais très spécifiques) qui reste habituellement utilisé.

En cas de confirmation radiologique, un bilan étiologique spécifique doit être réalisé chez l'enfant (mucoviscidose, déficit immunitaire, dyskinésie ciliaire primitive), selon les recommandations des différents PNDS.

La pathologie tumorale primitive tracheobronchique est rare dans la population pédiatrique. Elle peut être bénigne ou maligne.

Sélection bibliographique (ordre alphabétique)

- Andronikou S, Goussard P, Sorantin E. Computed tomography in children with community-acquired pneumonia. *Pediatr Radiol*. 2017;47:1431–1440.
- Fauroux B, Aynie V, Larroquet M, Boccon-Gibod L, Ducou le Pointe H, Tamalet A, Clément A. Carcinoid and mucoepidermoid bronchial tumours in children. *Eur J Pediatr*. 2005 Dec;164:748-52.
- Chang AB, Fortescue R, Grimwood K, Alexopoulou E, Bell L, Boyd J, Bush A, Chalmers JD, Hill AT, Karadag B, Midulla F, McCallum GB, Powell Z, Snijders D, Song W-J, Tonia T, Wilson C, Zacharasiewicz A, Kantar A. Task Force report: European Respiratory Society guidelines for the management of children and adolescents with bronchiectasis. *Eur Respir J*. 2021 Aug 26;58:2002990.
- Delacourt C, Bertille N, Salomon LJ, Rahshenas M, Benachi A, Bonnard A, Choupeaux L, Fouquet V, Goua V, Hameury F, Hervieux E, Jouannic JM, Khen-Dunlop N, Le Bouar G, Massardier J, Roditis L, Rosenblatt J, Sartor A, Thong-Vanh C, Lelong N, Khoshnood B; for the MALFPULM study group; members of the MALFPULM study group. Predicting the risk of respiratory distress in newborns with congenital pulmonary malformations. *Eur Respir J*. 2022 Feb 3;59:2100949.
- Ducou le Pointe H. Détresses respiratoires. In: Blondiaux E, Morel B, Alison M. *Imagerie des urgences en pédiatrie*. Elsevier Masson. 2022;99-108.
- Durand C, Grangette E. Fièvre et toux. In: Blondiaux E, Morel B, Alison M. *Imagerie des urgences en pédiatrie*. Elsevier Masson. 2022;109-117.
- Elhattab A, Elsaied A, Wafa T, Jugie M, Delacourt C, Sarnacki S, Aly K, Khen-Dunlop N. Thoracoscopic surgery for congenital lung malformations: Does previous infection really matter? *J Pediatr Surg*. 2021 Nov;56:1982-1987.
- Laya BF, Restrepo R, Lee EY. Practical imaging evaluation of foreign bodies in children: an update. *Radiol Clin N Am*. 2017;55:845-67.
- Le Clainche L, Houdouin V. Pneumothorax chez l'enfant. *EMC – Pédiatrie*. 2019;14:1-7 [Article 4-069-C-10].
- Liszewski MC, Ciet P, Winant AJ, Lee EY. Lung and large airway imaging: magnetic resonance imaging versus computed tomography. *Pediatr Radiol*. 2022 Sep;52:1814-1825.
- Messinger YH, Stewart DR, Priest JR, Williams GM, Harris AK, Schultz KAP, Yang J, Doros L, Rosenberg PS, Hill DA, Dehner LP. Pleuropulmonary Blastoma: A Report on 350 Central Pathology–Confirmed Pleuropulmonary Blastoma Cases by the International Pleuropulmonary Blastoma Registry. *Cancer*. 2015;121:276-85.
- Morel B, Sileo C, Chassagnon G, Nathan N, Blondiaux E, Ducou Le Pointe H. Bronchopneumopathies aiguës de l'enfant. *EMC - Radiologie et imagerie médicale - cardiovasculaire - thoracique – cervicale*. 2017;0:1-9 [Article 32-388-A-10].

- Semple TR, Ashworth MT, Owens CM. Interstitial Lung Disease in Children Made Easier...Well, Almost. Radiographics. 2017;37:1679-1703.
- Semple T, Winant AJ, Lee EY. Childhood Interstitial Lung Disease: Imaging Guidelines and Recommendations. Radiol Clin North Am. 2022 Jan;60:83-111.
- Sileo C, Ducou le Pointe H. Pathologies interstitielles pulmonaires du nourrisson. Journées de Radiologie Pédiatrique de Trousseau. 2019;177-186.
- Sodhi KS, Khandelwal N, Saxena AK, Singh M, Agarwal R, Bhatia A, Lee EY. Rapid lung MRI in children with pulmonary infections: time to change our diagnostic algorithms. J Magn Reson Imaging 2016;43:1196–206.
- Soreze Y, Sileo C, Coulomb l’Hermine A, Legendre M, Nathan N. Interstitial lung disease. In: Sinha IP, Bhatt JM, Cleator A, et al, eds. Respiratory Diseases of the Newborn Infant (ERS Monograph). Sheffield, European Respiratory Society. 2021;213-230.
- Tivnan P, Winant AJ, Epelman M, Lee EY. Pediatric congenital lung malformations. Imaging guidelines and recommendations. Radiol Clin N Am. 2022;60:41-54.
- Varela P, Pio L, Brandigi E, Paraboschi I, Khen-Dunlop N, Hervieux E, Muller C, Mattioli G, Sarnacki S, Torre M. Tracheal and bronchial tumors. J Thorac Dis. 2016 Dec;8:3781-3786.
- Xia W, Shao J, Guo Y, Peng X, Li Z, Hu D. Clinical and CT features in pediatric patients with COVID-19 infection: Different points from adults. Pediatr Pulmonol.2020;55:1169-74.

Sites internet consultés :

- https://www.has-sante.fr/jcms/p_3165810/fr/label-diagnostic-et-prise-en-charge-des-enfants-ayant-ingere-une-pile-bouton-ou-une-pile-plate#ancreDocAss
 - * Diagnostic et prise en charge des enfants ayant ingéré une pile bouton ou une pile plate
 - Recommandation de bonne pratique labellisée par la Haute Autorité de santé
 - RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE - Mis en ligne le 16 févr. 2022
- https://www.has-sante.fr/jcms/p_3301594/fr/evaluation-diagnostique-et-prise-en-charge-des-affections-liees-ou-associees-a-cftr
 - * Évaluation diagnostique et prise en charge des affections liées ou associées à CFTR
 - GUIDE MALADIE CHRONIQUE - Mis en ligne le 01 déc. 2021
- <https://respifil.fr/professionnels/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds/>
 - * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l’enfant – Octobre 2017
 - * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Dyskinésies ciliaires primitives (DCP) – Janvier 2018

- * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant – Mars 2020
- * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant – Juin 2021
- * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Aspergillose Broncho-Pulmonaire Allergique (ABPA – Hors Mucoviscidose) – Octobre 2021
- * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Bronchiectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (Hors Mucoviscidose & Dyskinésies Ciliaires Primitives) – Octobre 2021
- * Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Maladie héréditaire du métabolisme du surfactant – Novembre 2021

HYPERTENSION ARTERIELLE DE L'ENFANT : QUELLE IMAGERIE ?

Anca TANASE, Alexandra NTORKOU, Karim BEGAOUI, Marianne ALISON

Imagerie pédiatrique et fœtale, Hôpital Robert Debré, Université Paris Cité

1. Généralités

1.1 Définition

L'hypertension artérielle (HTA) de l'enfant de moins de 13 ans est définie par une pression artérielle systolique et/ou diastolique moyenne calculée sur au moins 3 mesures \geq au 95^{ème} percentile en fonction de l'âge, du sexe et de la taille. La mesure doit être réalisée avec un brassard adapté à l'enfant. Une mesure ambulatoire de la pression artérielle (Holter) peut être nécessaire pour éliminer l'effet « blouse blanche » (1).

Pour les enfants de plus de 13 ans, l'hypertension artérielle se définit par des valeurs $\geq 130/80$ indépendamment ses autres critères (âge, sexe, taille) (2).

1.2 Symptômes

L'hypertension artérielle a peu de symptômes fonctionnels : céphalées, acouphènes, myodésopsies, épistaxis, et au stade de complication : œdème aigu du poumon et encéphalopathie hypertensive (1). Elle sera découverte le plus souvent de façon fortuite lors d'une mesure réalisée en consultation ou au cours d'une hospitalisation.

2. Orientation clinique

Bien que la prévalence de l'hypertension artérielle « essentielle » de l'enfant ait augmenté ces dernières décennies parallèlement à celle de l'obésité infantile, les formes secondaires restent les plus fréquentes, et la recherche d'une étiologie est indispensable chez l'enfant (1).

L'examen clinique peut orienter vers certaines étiologies:

- souffle abdominal en cas de sténose des artères rénales, syndrome de Cushing (facies caractéristique, hirsutisme, acné)
- masse abdominale palpable en cas de tumeurs rénales, surrénaliennes ou de polykystose rénale
- épisodes paroxystiques de flush (bouffée de chaleur), diaphorèse (hypersudation), palpitations et/ou céphalées dans le phéochromocytome.

Le bilan biologique comportera systématiquement : un ionogramme sanguin, urée, créatinine, calcémie, une numération formule sanguine, une bandelette urinaire; et éventuellement, selon l'orientation : une rénine, une aldostérone plasmatique (jeune enfant, HTA stade 2, anomalie Doppler, hypokaliémie), des catécholamines urinaires (jeune enfant, HTA stade 2, céphalées, flush) (1).

L'échocardiographie, le fond d'œil et la recherche de microalbuminurie sont indiqués pour rechercher les complications de l'HTA (1)

3. Imagerie

En cas de diagnostic d'HTA confirmée, l'échographie rénale avec Doppler est l'examen indiqué en première intention.

3.1 Echographie doppler rénal

L'échographie rénale avec doppler permet à la fois un bilan anatomique (taille et échostructure du parenchyme, loges surrénalienne) et vasculaire. L'analyse en mode doppler (couleur et spectral) du parenchyme, des artères rénales et de l'aorte abdominale permettent d'orienter vers une étiologie vasculaire. Cette technique a l'avantage d'être non invasive, non irradiante et réalisable au lit du patient si nécessaire. Sa sensibilité est bonne (estimée entre 64 et 90 % selon les études) mais dépend de l'expérience de l'opérateur (3). Des échecs techniques sont possibles en fonction de l'échogénicité et de la coopération du patient (mouvements, possibilité d'apnée), pouvant conduire à des examens incomplets.

En raison de la petite taille des artères rénales chez les enfants, la sténose artérielle peut être difficile à visualiser directement, mais le mode Doppler permet de rechercher des signes indirects: index de résistance intra rénaux diminués voire flux de type tardus parvus.

3.2 Angioscanner

L'exploration sera complétée par un angioscanner lorsque l'examen échographique montre une anomalie rénale, surrénalienne ou une sténose des artères rénale et/ou de l'aorte abdominale.

Il sera également indiqué lorsque l'échographie est incomplète, douteuse ou même négative dans un contexte avec forte suspicion clinique (rénine élevée, neurofibromatose, Bourneville, Williams-Beuren (1)).

L'angioscanner est actuellement l'examen de référence en raison de son excellente performance diagnostique pour l'HTA secondaire rénale et rénovasculaire.

Cet examen non invasif, a l'avantage de coupler une acquisition centrée sur les reins et les surrénales et une angiographie par voie veineuse couvrant l'ensemble de l'aorte thoraco-abdominale à partir de la valve aortique jusqu'à la bifurcation de l'aorte abdominale.

L'angiographie de l'ensemble de l'aorte permet l'analyse du calibre et de la paroi de l'aorte pour la recherche de sténoses étagées dans les cas de sténose isthmique (coarctation), du syndrome de l'aorte moyenne ou d'une artérite des gros troncs d'origine inflammatoire ou infectieuse.

Cet examen bénéficie d'une résolution spatiale supérieure à celle de l'angio IRM, ce qui le rend performant pour la mise en évidence des sténoses des artères rénales avec une sensibilité estimée à 95% pour les sténoses tronculaires. Il permet de rechercher des sténoses uni ou multifocales, d'évaluer leur l'extension et de quantifier le degré des sténoses afin de caractériser les sténoses sévères avec retentissement sur la perfusion du parenchyme rénal des sténoses compensées.

La sensibilité de l'angioscanner pour le diagnostic des sténoses artérielles est limitée pour les vaisseaux de petit calibre chez les jeunes enfants et pour les artères rénales intra

parenchymateuses. Il ne permet pas toujours une quantification précise des sténoses des fibrodysplasies musculaires et reste limité pour l'analyse des artères dysplasiques et tortueuses. Dans ces cas, l'angiographie standard avec cathétérisation peut avoir un intérêt diagnostique.

La même acquisition permet également l'étude des loges rénales et surrénaliennes. Pour les masses tumorales rénales, surrénaliennes et rétro péritonéales, le scanner permet la caractérisation de la nature des lésions et l'analyse des rapports avec les pédicules vasculaires.

3.3 IRM

L'angiographie par IRM reste d'application difficile pour l'exploration des sténoses des artères rénales en raison de sa moins bonne résolution spatiale.

Il est par contre plus performant pour l'analyse de la paroi artérielle (épaississement, signes d'inflammation).

Ses limitations chez le jeune enfant sont la nécessité d'avoir recours à une sédation. Chez le grand enfant, la réalisation de séquences en apnée nécessite la bonne coopération du patient.

3.4. Angiographie rénale

L'angiographie est le gold standard pour le diagnostic de sténose des artères rénales notamment de petit calibre (intra rénale). Son principal inconvénient est son caractère invasif et la nécessité d'une anesthésie générale /sédation.

En pratique, elle est toujours précédée d'un angioscanner artériel diagnostique, et n'est réalisée qu'après indication multidisciplinaire le plus souvent à visée thérapeutique. C'est en effet la technique de référence en radiologie interventionnelle pour le traitement des sténoses (dilatation, pose de stent).

Pour ne pas méconnaître une sténose des artères rénales, notamment intra rénale, certaines équipes recommandent le recours à l'angiographie lorsque la probabilité d'une atteinte réno vasculaire est élevée, notamment dans les cas suivants (4).

- Clinique : HTA très élevée ou difficile à contrôler (systolique >180mmHg) ; HTA non contrôlée avec > 1 médicaments
- HTA symptomatique - symptômes neurologiques ; cardiopathie hypertensive
- HTA et souffle abdominal
- HTA et antécédent de cathétérisme de l'artère ombilicale
- HTA chez un patient avec NF1
- HTA et analyses biologiques montrant une rénine augmentée ou une hypokaliémie modérée
- Imagerie non invasive évocatrice de maladie vasculaire rénale :
 - . visualisation directe de la sténose aortique/ rénale /autres artères majeures
 - . doppler anormal sur l'aorte/ les artères rénales (après exclusion d'une coarctation aortique)
 - . perfusion diminuée/ absente ou retardée d'un rein ou d'une partie du rein
 - . asymétrie de la taille des reins sans étiologie

4. Etiologies

4.1 Hypertension artérielle primaire

L'hypertension artérielle primaire ou essentielle sans cause identifiable est rare chez l'enfant, notamment avant 6 ans. C'est la cause la plus fréquente chez les enfants de plus de 6 ans bien qu'une étiologie secondaire soit retrouvée chez 40% des patients (4). Les facteurs de risque sont l'origine ethnique (africaine), le sexe masculin, l'obésité, les antécédents familiaux d'HTA, de diabète type II, la sédentarité, un régime hypersodé, une hypercholestérolémie, un tabagisme actif ou passif (5).

4.2 Hypertension artérielle secondaire

C'est la cause la plus fréquente d'HTA chez les enfants de plus jeune âge.

Les anomalies du parenchyme rénal, quelle qu'en soit la cause, sont l'étiologie la plus fréquente (80 % des patients) (4), suivies des étiologies renovasculaires.

Les autres étiologies sont plus rares : pathologies cardiovasculaires congénitales ou acquises (coarctation aorte, syndrome médio aortique, vascularite), phéochromocytome, maladies endocriniennes (tumeurs sécrétantes, anomalies surrenaliennes, hyperthyroïdie) (6).

4.3 Etiologies vasculaires des hypertensions secondaires

4.3.1. Malformations aortiques

Certaines malformations aortiques peuvent être de révélation tardive sur une HTA

Coarctation aortique

Cette malformation congénitale touche le plus fréquemment l'arc aortique distal ou l'isthme aortique. La coarctation étant supra rénale, le doppler montre un flux tardus parvus sur l'aorte distale et sur les deux reins. Le scanner ou l'angio IRM mettent en évidence la sténose.

Hypoplasie aortique

Le rétrécissement aortique touche souvent l'aorte thoracique distale ou l'aorte abdominale supérieure. Elle peut être présente chez des enfants atteints de NF1, syndrome de Williams, dysplasie fibro musculaire. L'imagerie montre la sténose (souvent longue) de l'aorte, sans épaissement pariétal (ce qui permet de la différencier d'une vascularite inflammatoire par exemple. Le traitement est chirurgical (7).

4.3.2. Anévrisme de l'aorte abdominale

C'est une pathologie très rare chez l'enfant. Comme chez l'adulte, il peut être sacculaire ou fusiforme. L'hypertension peut apparaître si les artères rénales naissent de l'anévrisme et si elles sont sténosées, occluses, ou comprimées par l'anévrisme (8)

L'anévrisme peut être secondaire à une sténose (dilatation post sténotique) ou à certaines pathologies : dysplasie artérielle, maladies des tissus conjonctifs, post traumatique, infectieux (notamment infection mycotique), sclérose tubéreuse (9, 10).

Le traitement de première intention est chirurgical pour prévenir les complications.

4.3.3. Dysplasie artérielle

C'est la cause la plus fréquente de sténose de l'artère rénale chez l'enfant (11). Elle peut toucher les artères rénales mais aussi les artères extra rénales (mésenterique , tronc coeliaque, artères carotides) .Elle touche souvent les artères rénales principales de manière bilatérale, proximale, (pouvant associer des anévrismes post sténotiques), mais aussi les artères intrarénales ou les artères accessoires. Le traitement peut être endovasculaire ou chirurgical.

4.3.4. Neurofibromatose de type I

C'est un sous-groupe de dysplasies des artères rénales. L'incidence de l'hypertension dans les patients avec NF1 est d'environ 16%. L'HTA peut être due à la sténose d'une artère rénale, une coarctation ou un phéochromocytome (12).

4.3.5. Artérites inflammatoires

Elles peuvent provoquer une sténose artérielle rénale (takayasu, Kawasaki, périartérite noueuse). L'imagerie va montrer l'épaississement circonférentiel pariétal, des sténoses

focales, des occlusions artérielles, des anévrysmes. Les reins peuvent apparaître atrophiques et hypoperfusés, avec des encoches focales secondaires à des infarctus focaux (13).

4.3.6. Tumeurs rétropéritonéales

La compression extrinsèque par des masses rénales / rétropéritonéales peut se révéler par une HTA. L'imagerie met en évidence les rapports anatomiques de la lésion avec les pédicules vasculaires rénaux.

Conclusion

L'imagerie a un rôle crucial pour la recherche de l'étiologie d'une l'HTA confirmée, celle-ci étant le plus souvent secondaire chez l'enfant. L'échographie rénale avec doppler est l'examen de première intention parfois complétée par un angioscanner des artères rénales en cas de suspicion d'anomalie artérielle. L'IRM est intéressante pour l'exploration de la paroi des gros vaisseaux dans le cadre des vascularites.

Références

- (1) <https://pap-pediatrie.fr/cardiologie/hta-de-decouverte-fortuite>
- (2) Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM, Blowy D, Carrole AE, Daniels SR et al. Clinical practice guideline for screening and management of high blood pressure in children and adolescents. *Pediatrics* 2017; 140: e20171904
- (3) Chhadia S, Cohn RA, Vural G, Donaldson JS. Renal Doppler evaluation in the child with hypertension: a reasonable screening discriminator ? *Pediatr Radiol.* 2013;43(12):1549–1556)
- (4) Roebuck, D.J., McLaren, C.A. Noninvasive imaging in children with hypertension. *Pediatr Radiol* 43, 502–505 (2013).

- (5) Flynn J, Zhang Y, Solar-Yohay S, Shi V. Clinical and demographic characteristics of children with hypertension. *Hypertension*. 2012;60(4):1047–1054.
- (6) Brewer ED, Swartz SJ. Evaluation of hypertension in childhood diseases. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, Yoshikawa N, Emma F, Goldstein SI, editors. *Pediatric nephrology*. 7. Berlin Heidelberg: Springer-Verlag; 2016. p. 1998)
- (7) Stanley JC, Criado E, Eliason JL, Upchurch GR, Berguer R, Rectenwald JE. Abdominal aortic coarctation: surgical treatment of 53 patients with a thracoabdominal bypass, patch aortoplasty, or interposition aortoortic graft. *J Vasc Surg* 2008; 48:1073–1082)
- (8) Patricia K Castelli, Jonathan R Dillman, Ethan A Smith, Ranjith Vellody, Kyung Cho, James C Stanley. Imaging of Renin-Mediated Hypertension in Children – *AJR* 2013 Jun;200(6):W661-72.
- (9) Sarkar R, Coran A, Cilley RE, Lindenauer SM, Stanley JC. Arterial aneurysms in children: clinicopathologic classification. *J Vasc Surg* 1991; 13:47–56
- (10) English WP, Edwards MS, Pearce JD, Mondt MM, Hundley JC, Hansen KJ. Multiple aneurysms in children. *J Vasc Surg* 2004; 39:254–259.
- (11) Srinivasan A, Krishnamurthy G, Fontalvo-Herazo L, et al. Spectrum of renal findings in pediatric fibromuscular dysplasia and neurofibromatosis type 1. *Pediatr Radiol* 2011; 41:308–316)
- (12) Tedesco MA, Di Salvo G, Ratti G, Natale F, Calabrese E, Grassia C, Iacono A, Lama G. Arterial distensibility and ambulatory blood pressure monitoring in young patients with neurofibromatosis type 1. *Am J Hypertens*. 2001;14:559–566.
- (13) Tullus K, Brennan E, Hamilton G, et al. Renovascular hypertension in children. *Lancet* 2008; 371:1453–1463