

# LA PEAU ET LE CERVEAU : QUAND ALLER PLUS LOIN QUE L'EXAMEN DERMATOLOGIQUE ?

Pauline CLOAREC (1), Valérie CHARON (1), remerciements aux

Pr Catherine DROITCOURT (2) et Dr Mélanie FRADIN (3)

(1) Service d'imagerie pédiatrique – CHU Rennes Hôpital Sud

(2) Service de dermatologie – CHU Rennes

(3) Service de génétique clinique – CHU Rennes Hôpital Sud

## I. Introduction

Il existe différentes dénominations aux atteintes congénitales du système nerveux central (SNC) et de la peau : phacomatoses, dysplasies neuro-ectodermiques, syndromes neuro-cutanés... Il s'agit de pathologies atteignant des structures originaires de l'ectoderme qui peuvent toucher de façon concomitante la peau, le cerveau, les yeux, mais souvent aussi d'autres organes tels que le cœur, les os, le foie, les vaisseaux.

Nous avons fait le choix d'écarter de cet enseignement dirigé (ED) les phacomatoses « classiques », associant des tumeurs multiples, telles que les neurofibromatoses de type 1 ou 2, la sclérose tubéreuse de Bourneville ou la maladie de Von Hippel Lindau, affections globalement bien connues et qui pourraient faire l'objet d'un ED distinct. Nous aborderons ici les deux autres grands types de phacomatoses :

- Celles présentant des malformations ou tumeurs vasculaires comme le Sturge Weber, les MCAP / PROS, les CM-AVM, le PHACES ou l'hémangiomatose multifocale néonatale
- Celles avec anomalies de pigmentations comme l'incontinentia pigmenti, l'hypomélanose de Ito, la mélanocytose neuro-cutanée

## II. Malformations / tumeurs vasculaires

### A. Syndrome de Sturge Weber [1]

#### a) Triade clinique

Le syndrome de Sturge-Weber (SSW) est un syndrome neuro-cutané rare avec une fréquence de 1/20 000 à 1/50 000 naissances. Il est causé par une mutation en mosaïque (somatique) du gène GNAQ ou GNA11 dans les tissus atteints. Il associe au moins deux des trois éléments de la triade caractéristique :

- sur le plan dermatologique, un angiome plan (malformation capillaire) crânio-facial touchant le territoire V1, avec différents patterns décrits dans l'annexe 1, les pattern 5 et 6 étant les plus à risque.

- sur le plan neurologique, un angiome leptoméningé (AL) souvent homolatéral à l'angiome plan

- sur le plan ophtalmologique, un angiome choroïdien, pouvant être responsable d'un glaucome et d'une chorioretinopathie exsudative.

## b) Implication du radio-pédiatre

Ce diagnostic peut se faire dans deux circonstances : avant ou lors de l'apparition de symptômes neurologiques.

### ► **Diagnostic présymptomatique à l'occasion de la mise en évidence d'un angiome plan dans la période néonatale**

Tout diagnostic d'un angiome plan de topographie fronto-faciale touchant le territoire du V1 doit faire orienter les patients vers des services spécialisés identifiés pour rechercher une éventuelle atteinte neurologique. En période néonatale, et chez le nourrisson, le diagnostic en imagerie ne repose que sur l'IRM, qui constitue l'examen de référence. Le scanner cérébral doit être proscrit non seulement du fait de son caractère irradiant mais surtout du fait de sa très faible sensibilité diagnostique au stade précoce de l'AL. L'échographie transfontanellaire ne peut en aucun cas identifier un AL. L'IRM va chercher des signes précoces permettant de confirmer la présence d'un AL. L'examen doit être fait dans les 3 premiers mois de vie (permettant d'éviter une sédation). Le protocole d'examen IRM doit comprendre à titre systématique :

- **des séquences pondérées en T1 et T2,**
- **une séquence de susceptibilité magnétique type SWI/SWAN à préférer au T2\***
- **des séquences axiale et coronale T1 après injection de produit de contraste,** pouvant être réalisées en cube ou 3D T1 avec saturation de graisse, permettant de supprimer le signal de la graisse rétro-orbitaire et de mieux identifier une prise de contraste choroïdienne
- +/- une **séquence FLAIR** après injection de produit de contraste

En période néonatale, le diagnostic de SSW repose sur l'identification d'un AL, le plus souvent unilatéral homolatéral à l'angiome cutané, en pariéto-occipital. La prise de contraste peut être discrète, conduisant à rechercher des signes indirects de l'AL, tels que :

- L'augmentation de volume du plexus choroïde homolatéral à l'angiomatose, qui traduit une augmentation du drainage veineux profond du fait d'une réduction du drainage veineux superficiel. Cette augmentation de volume du plexus choroïde serait le signe le plus sensible et spécifique sur les imageries précoces,
- des anomalies de signal de la substance blanche, hypo-intense en T2 par rapport à l'hémisphère controlatéral indemne d'AL, en particulier en sous-cortical. Cette hypo-intensité de la substance blanche s'expliquerait par une avance de myélinisation, ou plus probablement par une stase de désoxyhémoglobine, abaissant le signal T2, des veines profondes transmédullaires dilatées (avec un système veineux superficiel involué et dysplasique) bien visibles sur la séquence de susceptibilité magnétique type SWI/SWAN [2].

L'IRM peut mettre en évidence par ailleurs des lésions associées à l'AL, en particulier

- des anomalies veineuses de développement (AVD) assez fréquentes chez les patients présentant un SSW. Il faut souligner que ces AVD peuvent parfois être volumineuses, pouvant simuler une lésion vasculaire à haut débit, et bénéficieront avantageusement pour leur caractérisation d'une angio-IRM veineuse.

- des lésions corticales néonatales ou anténatales (polymicrogyrie) sont exceptionnelles et suggèrent l'existence d'un AL se développant pendant la période embryonnaire à l'origine d'une anomalie de la corticogenèse avant 24-26 SA.

L'évaluation de l'extension de l'angiome pial peut fournir des indications pronostiques, qui permettent de sensibiliser au risque d'épilepsie précoce, et guider la décision éventuelle d'un traitement prophylactique.

La sémiologie précoce parfois fruste associée au caractère évolutif des lésions sont des éléments pouvant inciter **à renouveler l'IRM après l'âge un an**, en cas de première imagerie normale même si cette démarche ne fait pas l'objet d'un consensus dans la littérature.

### ► Diagnostic suite à l'apparition d'un signe d'appel neurologique

C'est-à-dire dans la grande majorité des cas après une première crise chez un enfant qui présente un angiome plan fronto-facial touchant le territoire V1. Toute crise d'épilepsie chez un enfant avec angiome plan fronto-facial touchant ce territoire nécessite la réalisation d'une IRM cérébrale selon les modalités recommandées dans le SSW.

L'IRM réalisée dans l'enfance ou même à l'âge adulte retrouve une sémiologie identique à l'IRM en période néonatale, avec toutefois une prise de contraste souvent plus marquée de l'AL, mais sans l'asymétrie de signal de la substance blanche, dans la mesure où la myélinisation cérébrale est achevée. En revanche, à un âge plus avancé, cette sémiologie s'enrichit des conséquences anatomiques de la stase veineuse intra-parenchymateuse, telles qu'une atrophie parenchymateuse en regard de l'AL et le développement de calcifications gyriformes corticales sur les séquences en T1, T2\* et SWI. De même, l'angiomatose choroïdienne est souvent plus marquée. Elle peut s'associer à une buphtalmie liée à un glaucome secondaire à un défaut de drainage par la veine ophtalmique. A ce stade, le scanner cérébral sans et avec injection met en évidence, d'une manière analogue à l'IRM, l'atrophie parenchymateuse, les calcifications corticales gyriformes avant injection et la prise de contraste de l'AL, éventuellement de la choroïde, ainsi que l'asymétrie de volume des plexus choroïde, avec un plexus plus volumineux homolatéral à l'AL.

## B. PROS / MCAP [3]

### a) Définition

Les syndromes hypertrophiques associés à PIK3CA comprennent diverses présentations cliniques en fonction de la localisation ou du type d'atteinte prédominante. Ils sont maintenant regroupés sous le terme générique de PROS pour « PIK3CA related overgrowth spectrum ». Ces syndromes sont secondaires à une mutation hétérozygote en mosaïque - dite aussi post-zygotique - du gène PIK3CA, survenue précocement au cours du développement embryonnaire. Ce terme doit être utilisé en cas de variation PIK3CA identifiée parmi les trois principaux syndromes :

1. Le terme MCAP est utilisé pour Megalencephaly - Capillary malformation - Polymicrogyria si le tableau est dominé par une hypertrophie cérébrale (mégalencéphalie) ;

2. Le terme CLOVES est utilisé pour « Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi, Scoliosis/Skeletal/Spinal anomalies » si le tableau est dominé par une hypertrophie segmentaire (focale ou plurifocale) ;

3. Le terme Klippel-Trenaunay est utilisé lorsque les malformations vasculaires, souvent au premier plan, s'associent à une hypertrophie des tissus mous et du tissu osseux, et intéressent un membre, le plus souvent un membre inférieur

#### b) Diagnostic

Le diagnostic peut être évoqué en présence de critères cliniques édités pour le syndrome MCAP (annexe 2). Le syndrome MCAP est diagnostiqué cliniquement devant la présence de deux critères majeurs, à savoir une *mga* MEG/HMEG, associée à des malformations capillaires. Compte tenu des diagnostics différentiels, une confirmation moléculaire est nécessaire par l'analyse du gène *PIK3CA*. Il permet d'évaluer le pronostic, adapter la prise en charge et envisager le conseil génétique. Cette confirmation va être aussi importante pour la prise en charge thérapeutique, du fait du développement d'essais thérapeutiques ciblés sur la protéine. Comme il s'agit de mutations post-zygotiques en mosaïque, il est nécessaire de réaliser un prélèvement en tissu atteint pour pouvoir identifier la mutation responsable, qui sera souvent indétectable dans le sang. L'absence de mutation sur un prélèvement ne permet pas d'exclure le diagnostic, et peut conduire à proposer un nouveau prélèvement tissulaire en cas de phénotype clinique très en faveur de la mutation.

Les principaux diagnostics différentiels comprennent d'autres syndromes avec macrocéphalie/MEG/HMEG :

- Le syndrome MPPH (mégaloencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocéphalie) secondaire à une mutation de novo des gènes *PIK3R2*, *AKT3* ou *CCND2*. Le syndrome MPPH se différencie principalement par l'absence d'asymétrie cérébrale, de malformations vasculaires, d'hypercroissance segmentaire et de dysplasie du tissu conjonctif.
- Le syndrome de Smith-Kingsmore secondaire à une mutation en mosaïque du gène *mTOR*, associant une macrocéphalie avec HMEG, une déficience intellectuelle, une épilepsie, et des particularités faciales, plus ou moins associées à des anomalies de la pigmentation cutanée, le plus souvent hypopigmentées selon les lignes de Blaschko. Les troubles du neurodéveloppement sont en général plus sévères que dans le syndrome MCAP.
- De façon beaucoup plus exceptionnelles, des variations de novo des gènes *TSC1/TSC2* et *PTEN* peuvent être responsables d'un phénotype avec macrocéphalie et l'hémimégaloencéphalie.

#### c) Implication du radio-pédiatre

**Une IRM cérébrale** précoce est recommandée au moment du diagnostic, essentiellement pour attester de l'existence d'une malformation du cortex cérébral (dysgyrie, dysplasie corticale, polymicrogyrie) et de son étendue ( focale, multifocale, hémimégaloencéphalie, généralisée). L'IRM permet d'évaluer la présence et la gravité d'une éventuelle ventriculomégalie et le risque d'hydrocéphalie obstructive (présence d'une malformation de Chiari). L'IRM sera répétée en fonction des lésions retrouvées sur l'examen initial et de l'évolution neurologique. Elle devra avoir lieu en urgence en cas de signe d'HTIC (croissance trop rapide du PC, signes cliniques d'HTIC, épilepsie débutante).

Les séquences proposées sont les suivantes :

- **Séquence 3DT1** (inframillimétrique) indispensable pour analyser correctement la gyration
- **Séquence 3 plan T2, axial FLAIR si >2ans** pour dépister les hyperintensités de la substance blanche
- Discussion d'une **séquence T1 injectée** (3D dans la mesure du possible) : recherche d'anomalies vasculaires, en particulier l'aspect du réseau vasculaire arachnoïdial, pour une meilleure analyse des sinus veineux cérébraux, en particulier en fosse postérieure
- Lorsque cela est possible, une **séquence de susceptibilité magnétique** ou T2\* et une **séquence de perfusion** sans injection par marquage de spins artériels pour apporter des éléments pour un retentissement d'anomalies vasculaires sous-jacentes

Les autres examens radiologiques seront à réaliser au cas par cas :

- **IRM médullaire** en cas de point d'appel clinique pour rechercher une moelle attachée ou une anomalie de fermeture du tube neural, ou en cas de malformation de Chiari 1.
- **Radiographies osseuses** en cas d'hypertrophie segmentaire, radiographie de la colonne vertébrale, radiographie en charge en cas d'anisomélie, en favorisant une imagerie peu irradiante de type système EOS.
- **Echographie-doppler** de première intention en cas de suspicion de lésion vasculaire ou d'hypertrophie segmentaire sous-jacente aux lésions capillaires, ou à distance de celles-ci, éventuellement complétée dans un deuxième temps d'une IRM. Une échographie-doppler de cartographie veineuse pour le dépistage des malformations veineuses tronculaires n'est proposé qu'à partir de 4-5 ans si cette documentation n'est pas indispensable plus tôt.
- **IRM thoracique, abdominale, du pelvis, et des membres, de la face**, en cas d'atteinte clinique de ces régions (zone hypertrophique ou suspicion de malformation vasculaire), permettant de dépister l'existence de malformations profondes, de type lymphatiques ou veineuses, et caractériser l'hypertrophie et son extension dans les tissus profonds. Le moment idéal pour la réalisation de cette imagerie peut être discuté en fonction de l'âge, qui pourrait nécessiter la réalisation d'une anesthésie générale. Les recommandations en termes de séquences sont basées sur une identification des tissus graisseux pathologiques en séquence T1, des malformations vasculaires à flux lent, lymphatiques ou veineuses en T2 avec saturation de graisse (fat-sat). Un exemple de protocole serait le suivant : séquence T1 dans deux plans, séquence T2 fat-sat dans deux plans, (face, extrémités), plus ou moins associées à des séquences injectées, à des séquences d'angiographie veineuse.

### C. CM-AVM

Le syndrome malformation capillaire – malformation artério-veineuse (CM-AVM) est une pathologie rare, de transmission autosomique dominante et d'expressivité variable [4]. Les

mutations de novo et en mosaïque sont également possibles. Deux formes sont distinguées : la CM-AVM1 par mutation dans le gène RASA1 et la CM-AVM2 par mutation dans le gène EPHB4. Elles sont responsables d'un risque de malformation capillaire, associée à des malformations vasculaires à flux rapides tels que les malformations artério-veineuses (MAV) ou les fistules artério-veineuses (FAV), de topographie diverses (cérébro-spinales, cutanées, musculaires, osseuses). Le risque de MAV n'est pas totalement connu mais certaines publications font état de 10 à 30%.

Ces malformations vasculaires à flux rapide font tout le pronostic de cette maladie et doivent être cherchées dès le diagnostic évoqué par une **IRM cérébrale et médullaire, avec injection**. Le suivi reste mal codifié. La surveillance clinique est à privilégier, avec un recours rapide à l'imagerie en cas de nouveaux symptômes.

Le diagnostic différentiel principal est la maladie de Rendu-Osler [5]. Le diagnostic est clinique et repose sur l'association d'au moins 3 des 4 critères suivants :

- Epistaxis spontanées et répétées
- Télangiectasies cutanées ou muqueuses
- Histoire familiale
- Existence de malformations artério-veineuses viscérales : pulmonaires, hépatiques, cérébrales et/ou spinales, digestives. Les MAV cérébrales correspondent plutôt à des MAV superficielles de petites tailles.

#### D. Hémangiomes de forme segmentaire / Syndrome PHACES

##### a) Définition de l'hémangiome infantile

Avec une prévalence de 4 à 5%, les hémangiomes infantiles (HI) sont les tumeurs bénignes de l'enfance les plus fréquentes, apparaissant dans les premières semaines de la vie et présentant une séquence caractéristique de croissance et d'involution spontanée [6]. Il appartient au groupe des tumeurs vasculaires dans la classification de l'ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies) [7].

La plupart des hémangiomes infantiles ne nécessitent pas de traitement. Les principales indications du traitement sont les hémangiomes infantiles potentiellement mortels (provoquant une insuffisance cardiaque ou une détresse respiratoire), les tumeurs présentant des risques fonctionnels (par exemple, obstruction visuelle, amblyopie ou difficultés d'alimentation), les ulcérations et les distorsions anatomiques sévères, notamment au niveau du visage. Le propranolol oral constitue désormais le traitement de première intention, qui doit être administré le plus tôt possible pour éviter d'éventuelles complications. L'involution de l'hémangiome est rapidement observée avec le propranolol oral, mais un minimum de 6 mois de traitement est recommandé.

##### b) Forme syndromique

En cas d'HI à risque c'est à dire segmentaire et étendu (en large plaque, supérieur à 5 cm de diamètre), au niveau du visage, du cuir chevelu et de la région cervicale (annexe 3), le patient doit être adressé vers un dermatologue spécialisé. Si celui-ci confirme que l'HI est à risque, un bilan clinique et d'imagerie est recommandé pour détecter les modifications décrites dans le syndrome PHACE (S). Cette acronyme, proposé par Frieden en 1996 regroupe [8] :

- Anomalies de la fosse **P**ostérieure

- **H**émangiome infantile de la face
- Anomalies **A**rtérielles intra et extra-crâniennes
- Anomalies **C**ardiaques congénitales et Coarctation de l'aorte
- Anomalies oculaires (**E**ye) et **E**ndocriniennes
- Anomalies **S**ternales et raphé **S**upra-ombilical

Le syndrome PHACE est observé dans 2 à 3 % des cas d'HI. L'étiologie reste à ce jour inconnue. Le bilan d'imagerie proposé **regroupe une IRM dès le diagnostic** d'hémangiome infantile segmentaire facial à risque avec une **IRM Cérébrale et des AngioMR de l'arche aortique, des troncs supra-aortiques (TSA) et du polygone de Willis**, +/- accompagné d'une injection en cas de masse de l'angle ponto-cérébelleux. Le suivi s'effectuera selon la sévérité des lésions vasculaires (selon avis du neuropédiatre) :

- à bas risque, il n'y a pas d'imagerie effectuée sans symptôme
- à risque intermédiaire (agénésie d'une ACI, tortuosités...) : les sports à risque sont contre-indiqués et une IRM en suivi est possible
- à risque élevé : une IRM est réalisée à 6 mois et 1 an, la prise d'aspirine est discutée

Les principales manifestations sont :

**Dans 50%, une atteinte du SNC**

- Cervelet : hypoplasie vermiennes/hémisphérique, Dandy Walker
- Troubles de gyration (polymicrogyrie), troubles de migration, dysgénésies calleuses ou septales
- Hémangiome intracrânien rare (conduit auditif interne homolatéral) [9]

**Dans 90%, des anomalies vasculaires (TSA-Willis)**

- Artères carotides internes +++
- Hypoplasie/agénésie artérielle
- Persistance d'artères embryonnaires
- Sténose artérielle progressive (20%), Moya-moya like
- Artères dolicho-ectasiques, dysplasiques, anévrismes

Une Coarctation aortique

c) Hémangiome infantile de la ligne médiane

Le diagnostic différentiel de l'hémangiome infantile de la ligne médiane en région fronto-nasale est le gliome nasal.

Il s'agit d'une sorte d'encéphalocèle ayant perdu sa connexion avec le parenchyme cérébral intracrânien. Le plus souvent il s'agit d'une lésion du dos du nez en regard de la glabelle,

cette lésion peut être extra-nasale, intranasale (30 %) ou mixte (10 %). Cliniquement la lésion, quand elle est visible, est souvent bleutée voire un peu rouge, molle. En échographie, cette lésion peut apparaître hypervascularisée pouvant également faire évoquer à tort un hémangiome. En échographie, le gliome nasal présente plutôt des flux diastoliques à faible vélocité à la différence des hémangiomes pour lesquels il existe plutôt des flux diastoliques à haute vélocité du moins pendant la phase proliférative. **Toutefois comme pour les autres lésions médianes l'IRM est indispensable.** Contrairement à l'hémangiome, le gliome nasal ne se rehausse pas ou peu en IRM.

#### E. Hémangiomatose multifocale néonatale

L'hémangiomatose multifocale néonatale (HMN) est une pathologie vasculaire rare d'origine inconnue caractérisée par des hémangiomes cutanés multiples, progressifs et à croissance rapide (par exemple sur le cuir chevelu, le visage, le tronc et les extrémités) associés à des hémangiomes viscéraux généralisés, situés dans le foie, les poumons, le tractus gastro-intestinal, le cerveau et les méninges. L'hémangiome est une tumeur vasculaire avec un immunomarquage GLUT-1 positif (transporteur du glucose) présent dans 100% des cas, ce qui le différencie des autres tumeurs et malformations vasculaires. Le pronostic est lié au retentissement hémodynamique notamment, avec une bonne réponse au traitement par bêta-bloquants et un pronostic généralement favorable.

**L'échographie hépatique** est recommandée, à la recherche d'hémangiomes hépatiques. Il existe un risque d'insuffisance cardiaque liée à ces hémangiomes hépatiques, qui justifie également la réalisation d'une ETT. Une ETF et une **IRM cérébrale et médullaire** seront également facilement réalisées.

Le diagnostic différentiel est la lymphangioendothéliomatose multifocale avec thrombopénie. Cette entité est caractérisée par de multiples lésions vascularisées papulonodulaires isolées érythémateuses ou violacées congénitales sans intervalle libre, une thrombopénie, un saignement digestif fréquent. Les localisations viscérales fréquemment rapportées sont : le tube digestif, les os, le poumon, le rein, plus rarement foie, rate et cerveau ; certaines de ces localisations ne sont jamais observées dans l'HMN (os, rein). Sur le plan histologique, la prolifération vasculaire dermique est lymphatique et capillaire glut-1 négatif. Le pronostic est plus sombre que dans l'HMN avec une absence de réponse aux thérapeutiques usuelles de l'HMN.

### III. Troubles pigmentaires et cerveau

#### A. Incontinentia pigmenti

L'incontinentia pigmenti (IP) [10] est une dysplasie ectodermique multi-systémique rare à transmission dominante liée à l'X. Elle est généralement létale chez le fœtus de sexe masculin et se manifeste chez les nouveau-nés de sexe féminin par une éruption vésiculo-pustuleuse, à prédominance acrale, avec une disposition rapidement linéaire, le long des lignes de Blaschko (LB). Elle est liée à une mutation du gène IKBKG codant pour la protéine NEMO. La protéine NEMO

est impliquée dans la régulation des voies immunitaires inflammatoires et apoptotiques. La pénétrance est de 100% mais il existe une grande variabilité intrafamiliale.

L'atteinte cutanée se fait en 4 étapes : inflammatoire, verruqueuse, pigmentée, cicatricielle. Il s'y associe de possibles atteintes de type dysplasie ectodermique (dystrophie unguéale, alopecie parfois du vertex, glandes sudoripares, aplasie mammaire, hypodontie/dents coniques). Une atteinte de la rétine et du SNC sont plus rares, concernant une minorité des patients, mais peuvent être sévères. Elles sont d'apparition précoce avec de possibles séquelles tout au long de la vie.

Le mécanisme de l'atteinte neurologique est vasculaire (micro-vascularisation) comme l'atteste les IRM réalisées en période néonatales avec œdème cytotoxique de la substance blanche et lésions corticales focales. A distance de la période néonatale, des lésions séquellaires clastiques de la substance blanche sont décrites ainsi que dans certains cas graves des ulegyries et des calcifications cérébrales. **L'IRM cérébrale** sera réalisée :

- Si le patient est symptomatique en période néonatale : dès la naissance, avec un contrôle à 30 mois.
- Si le patiente est asymptomatique : associée au bilan neuro-cognitif proposé vers 2-3 ans

#### B. Hypomélanose de Ito

L'hypomélanose de Ito est caractérisée un mosaïcisme pigmentaire de type hypopigmentation blaszko-linéaire [11]. Il s'agit d'un groupe diagnostique hétérogène correspondant probablement à des anomalies génétiques en mosaïque diverses. Des anomalies extra-cutanées, notamment cérébrales sont décrites. **L'IRM cérébrale ne sera demandée qu'en cas de point d'appel clinique.** Lorsque que l'hypomélanose de Ito est associée à la voie mTor, il peut être retrouvée des anomalies malformatives telles qu'une hémimégalencéphalie / mégalencéphalie, une polymicrogyrie, des hétéropies péri-ventriculaires ou encore une dysgénésie calleuse [12].

#### C. Naevus congénitaux / mélanose neuro-cutanée

Le naevus congénital (NC) est une accumulation anormale mais bénigne de mélanocyte dans la peau à la naissance. Les NC sont le résultat d'une variation génétique in utero, impliquant le plus fréquemment les gènes NRAS et BRAF. Le risque d'atteinte neurologique est de nature et de sévérité très variable, corrélé à la sévérité de l'atteinte cutanée. Le terme de mélanose neurocutanée autrefois utilisé tend à être abandonné [13,14].

Les atteintes du système nerveux central associées sont de deux types : nodulaires ou infiltrantes, de nature mélanocytaire, parenchymateuse ou lepto-méningée, bénigne ou plus rarement maligne (mélanome). Elles peuvent être aussi tumorale non mélanocytaire (méningiome, astrocytome, papillome du plexus choroïde, germinome pinéal, épendymome). Plus rarement, des malformations médullaires et cérébrales sont rapportées (hypoplasies cérébelleuses ou du tronc, Dandy Walker ou des kystes arachnoïdiens)

Il n'existe pas de consensus sur l'intérêt du dépistage systématique précoce d'une atteinte neurologique chez un enfant asymptomatique. Cette option sera discutée au cas par cas avec les familles compte-tenu de l'intérêt pronostique inconstant. En cas de symptômes neurologiques, la réalisation d'une **IRM cérébrale et/ou médullaire** est recommandée. L'IRM

doit obligatoirement comporter, au minimum : une séquence T1 sans injection, une séquence T2, une séquence FLAIR, une séquence de susceptibilité magnétique (à défaut une séquence T2 en écho de gradient), et une séquence T1 après injection de chélates de gadolinium. Pour optimiser la détection de l'atteinte leptoméningée, il est préférable de réaliser la séquence FLAIR après l'injection de chélates de gadolinium.

Les anomalies IRM sont de trois ordres principaux :

- des dépôts de mélanine intraparenchymateux : les lésions se caractérisent par un hypersignal T1 spontané, un hyposignal T2, et un artéfact en asignal (qui peut néanmoins manquer) sur les séquences de susceptibilité magnétique (SWI) ou en T2 écho de gradient, principalement au niveau temporo-mésial (particulièrement les amygdales, mais également du cervelet, du tronc et de la partie inférieure des lobes frontaux. Ces lésions seront d'autant plus simples à identifier en T1 sur un cerveau peu myélinisé.

- des dépôts leptoméningés : ils se matérialisent par un rehaussement leptoméningé diffus sur les séquences T1 et/ou FLAIR réalisées après injection de chélates de gadolinium.

- une atteinte tumorale, mélanocytaire ou non mélanocytaire, classiquement asymptomatique (type astrocytome pilocytique). Une évolution maligne de dépôts de mélanine intraparenchymateux est également possible.

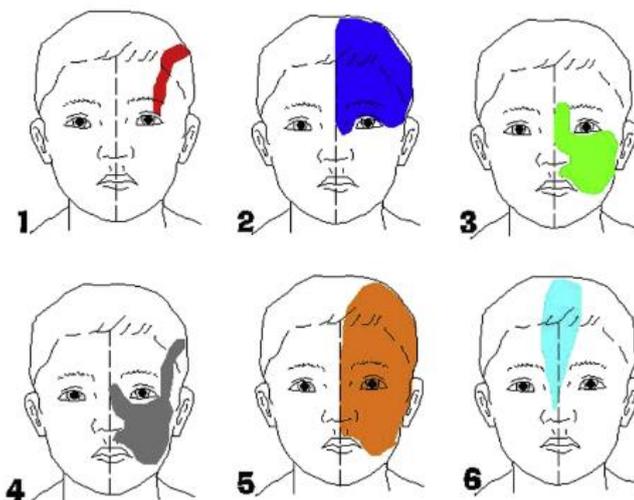
La complication principale est l'hydrocéphalie, en particulier en cas d'atteinte leptoméningée (trouble de la résorption du LCR)

En cas d'IRM initiale normale, il ne sera pas recommandé de faire des contrôles répétés en l'absence de nouveau signe clinique. En cas d'anomalie cérébrale mélanocytaire asymptomatique, une surveillance clinique sera préconisée, sans nouvelle imagerie tant que le patient reste asymptomatique. En cas d'atteinte leptoméningée initiale, un contrôle régulier par IRM est à discuter au cas par cas devant le risque de complication sous forme d'une hydrocéphalie. Une IRM sera indiquée en urgence de manière systématique en cas de survenue d'une HTIC. Enfin, en cas d'atteinte tumorale non chirurgicale, un contrôle régulier par IRM est indiqué afin d'apprécier l'évolutivité éventuelle de la lésion. Devant l'apparition de symptômes neurologiques, la réalisation d'une IRM injectée est recommandée.

#### IV. Conclusion

Le sujet abordé est vaste et bon nombre de pathologie rares n'ont pas été traitées. Celles pointées sont celles pour lesquelles l'imagerie semble décisive dans la prise en charge avec notamment des nouvelles thérapeutiques pour certains syndromes (PROS), ou encore assez peu connues mais avec intérêt de dépistage en imagerie de lésions à risque (CM-AVM). Certaines entités radio-cliniques sont aussi importantes à connaître car pas toujours adressées par le dermatologue en première ligne (IP, Phace...)

ANNEXES :



**Fig 2.** Facial port-wine stain (PWS) and risk for Sturge-Weber syndrome. Patterns of facial PWS as identified in 66 patients. One figure was chosen as representative for each group of patients with similarly distributed lesions: 1 = linear, 2 = frontotemporal, 3 = isolated cheek and canthus, 4 = combined linear and cheek (linear lateralized frontotemporal and massive cheek involvement), 5 = hemifacial (upper quarter and cheek involvement), and 6 = median.

*Annexe 1 : Topographie des angiomes plans à risque de syndrome de Sturge Weber. Les patterns 5 et 6 sont les plus à risque. Extrait de Dutkiewicz et al, J Am Acad Dermatol 2015*

	<b>Critères majeurs</b>	<b>Critères mineurs</b>	<b>Critères secondaires</b>
<b>Hypercroissance segmentaire</b>	Mégalencéphalie progressive (MEG) ou hémimégalencéphalie (HMEG)	Ventriculomégalie ou hydrocéphalie Ectopie des amygdales cérébelleuses ou malformation de Chiari 1 Corps calleux épais Hypercroissance segmentaire Asymétrie crânienne	Hypotonie Retard de développement Particularités faciales (saillie des bosses frontales, dolichocéphalie)
<b>Anomalies du développement vasculaire</b>	Malformations capillaires cutanées : <ul style="list-style-type: none"> <li>• de la partie médiane de la face (type nævus flammeus)</li> <li>• du corps : malformation capillaire ou cutis marmorata</li> </ul>	Anévrismes veineux / motif veineux de premier plan Vascularisation aberrante / anneaux vasculaires	
<b>Anomalies des extrémités</b>	Syndactylies (2-3, 3-4, 2-3-4) : <ul style="list-style-type: none"> <li>• Orteils : 2-3 &gt; autres</li> <li>• Doigts : 3-4 &gt; autres</li> </ul>	Polydactylie postaxiale Polysyndactylie Espacement exagéré entre les deux orteils	
<b>Malformations corticales</b>	Polymicrogyrie (PMG)		Convulsions Retard de développement
<b>Dysplasie du tissu conjonctif</b>	Hyperélasticité de la peau Hypermobilité articulaire Souplesse du tissu sous-cutané		Hypotonie

Annexe 2 : Critères majeurs et mineurs du syndrome MCAP

#### REFERENCES :

[1] : PND 2023 Syndrome de Sturge-Weber

[2] : Sabeti S, Ball KL, Bhattacharya SK, Bitrian E, Blieden LS, Brandt JD, Burkhart C, Chugani HT, Falchek SJ, Jain BG, Juhasz C, Loeb JA, Luat A, Pinto A, Segal E, Salvin J, Kelly KM. Consensus Statement for the Management and Treatment of Sturge-Weber Syndrome: Neurology, Neuroimaging, and Ophthalmology Recommendations. *Pediatr Neurol.* 2021 Aug;121:59-66.

[3] : PND 2021 Syndrome MCAP

[4] : Bayrak-Toydemir P, Stevenson DA. Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation Syndrome. 2011 Feb 22 [Updated 2019 Sep 12]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022

[5] : PND 2024, Maladie de Rendu-Osler

[6] : Léauté-Labrèze C, Harper JJ, Hoeger PH. Infantile haemangioma. *Lancet.* 2017 Jul

Annexe 3: Cartographie des hémangiomes faciaux infantiles segmentaires. Extrait de Hendicott A. *JAMA Dermatol* 2021

1;390(10089):85-94

[7] Brahmbhatt AN, Skalski KA, Bhatt AA. Vascular lesions of the head and neck: an update on classification and imaging review. *Insights Imaging*. 2020 Feb 7;11(1):19

[8] : Garzon MC, Epstein LG, Heyer GL, Frommelt PC, Orbach DB, Baylis AL, Blei F, Burrows PE, Chamlin SL, Chun RH, Hess CP, Joachim S, Johnson K, Kim W, Liang MG, Maheshwari M, McCoy GN, Metry DW, Monrad PA, Pope E, Powell J, Shwayder TA, Siegel DH, Tollefson MM, Vadivelu S, Lew SM, Frieden IJ, Drolet BA. PHACE Syndrome:

Consensus-Derived Diagnosis and Care Recommendations. *J Pediatr*. 2016 Nov;178:24-33.e2.

[9] : Judd et al, Intracranial Infantile Hemangiomas Associated With PHACE Syndrome, *AJNR* 2007

[10] : PNDS Incontinentia pigmenti 2019

[11] : Barros FS, Marussi VHR, Amaral LLF, da Rocha AJ, Campos CMS, Freitas LF, Huisman TAGM, Soares BP. The Rare Neurocutaneous Disorders: Update on Clinical, Molecular, and Neuroimaging Features. *Top Magn Reson Imaging*. 2018 Dec;27(6):433-462.

[12]: Carmignac et al, Clinical spectrum of MTOR-related hypomelanosis of Ito with neurodevelopmental abnormalitie, *Genet Med* 2021

[13] Jakchairoongruang K, Khakoo Y, Beckwith M, Barkovich AJ. New insights into neurocutaneous melanosis. *Pediatr Radiol*. 2018 Nov;48(12):1786-1796.

[14] : PNDS Naevus congenital 2021