

*47èmes JOURNÉES DE  
RADIOLOGIE PÉDIATRIQUE*

*28, 29 et 30 janvier 2026*

*Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
Paris*





## SOMMAIRE

### **F. AVNI, M. CASSART**

Une sélection de quelques pathologies uro-génitales pédiatriques et leurs présentations à travers les âges..... 5

### **F. AVNI**

Les « mystères » de la graisse brune ..... 25

### **S. FRANCHI-ABELLA**

Hypertension portale de l'enfant diagnostic et traitement ..... 31

### **N. BODDAERT, C-J. ROUX, V. DANGOULOFF ROS**

Epilepsie tumorale, aller au-delà des classiques ..... 39

### **F. NUGUES, L. LANGAR, R. DOUMIT, A. MICHARD LENOIR**

Mort Inattendue du Nourrisson - Centre de Référence Isère Savoie Haute Savoie : retour d'expérience sur 15 ans. 51

### **E. GRANGETTE, S. ROCHE, S. BESSAGUET**

Autour de la tuberculose : Ne pas rater ou oublier le Koch ..... 67

### **M. POUVREAU, C. SCAPPATICCI**

MASSES OVARIENNES. DE LA PETITE FILLE À L'ADOLESCENTE ..... 83

### **J. DELMAS, A-S. SALLENAVE**

Obstruction digestive du nourrisson sous le prisme de l'imagerie : cicatrices intestinales et obstacles apparentés .. 95

### **R. FELIZARDO**

CBCT en odontologie pédiatrique..... 101

### **V. DELLA VALLE, C. SILEO, H. SIMONNET, A. LAURENT VANNIER**

Maltraitance chez l'enfant : être ou ne pas être ? Telle est la question. Mythes et réalités ..... 103

### **S. FARAJ, O. CHAMOND, P. CLERMIDI**

Application des nouveautés radiologiques sur le suivi et la prise en charge des uropathies malformatives ..... 109

### **I. MELKI**

Lupus systémique juvénile : quand y penser en radiologie pédiatrique ?..... 123

### **L. ARRIVE**

Lymphographie par résonance magnétique..... 131

**H. CORVOL**

LES AVANCÉES THÉRAPEUTIQUES DANS LA MUCOVISCIDOSE EN 2025..... 135

**A. PHAM, E. HERVIEUX**

Devenir digestif des nouveau-nés atteints d'atrésie de l'œsophage..... 145

**S. TOSO, M. LAURENT, C. HABRE**

De l'approche descriptive aux biomarqueurs quantitatifs en imagerie hépatique ..... 161

**S. TOSO, M. LAURENT, C. HABRE**

Florilège de pathologies hépatiques rares en radiopédiatrie..... 167

# Une sélection de quelques pathologies uro-génitales pédiatriques et leurs présentations à travers les âges.

*Marie CASSART et Fred AVNI*

*Bruxelles et Charleroi*

« Toute pathologie pédiatrique peut être découverte à tout âge » est un adage radiopédiatrique bien connu. Un premier objet de l'ED sera donc d'aborder une sélection de pathologies uro- néphro-génitales et de présenter leur imagerie en fonction de l'âge de découverte (du fœtus à l'adolescent). De manière complémentaire, nous proposerons des approches et des diagnostics différentiels à envisager devant des anomalies constatées lors d'examens échographiques.

## Néphromégalias bilatérales

La démonstration lors d'échographies, de reins de taille augmentée doit entraîner une démarche diagnostique qui devra tenir compte de l'âge au moment du diagnostic, des caractéristiques échographiques observées et des données des examens complémentaires qui seront réalisés.

Un premier élément discriminant est donc l'âge au moment du diagnostic que l'on peut globalement séparer en néphromégalias fœtales d'une part et néphromégalias chez l'enfant, de l'autre.

### 1) Néphromégalias fœtales :

La taille des reins fœtaux augmente avec l'avancement de la grossesse. Classiquement, il est établi que la taille moyenne des reins fœtaux est obtenue par l'« AG exprimé en semaines x 1.1 → taille exprimée en cm ». Une taille inhabituelle des reins fœtaux est considérée anormale au-delà de +2DS.

Par ailleurs, la différenciation cortico-médullaire (DCM) doit être présente dès l'échographie du 2<sup>e</sup> trimestre. L'échogénicité corticale des reins quant à elle, diminue

avec l'âge gestationnel et doit être inférieure à l'échogénicité du foie ou de la rate dès 32 semaines.

Parmi les causes de néphromégalias fœtales,

- Les *polykystoses rénales autosomiques récessives (PKRAR) et dominantes (PKRAD)* représentent un premier groupe de pathologies potentiellement associées à une néphromégalie fœtale bilatérale. Classiquement, les PKRAR apparaissent in utéro, au 3<sup>e</sup> trimestre, sous l'aspect de très gros reins (jusqu'à 8 cm), dédifférenciés, hyperéchogènes et s'accompagnent d'un oligoamnios. Les PKRAD, dans leurs présentations classiques, apparaissent sous la forme de gros reins avec une DCM accentuée du fait d'un cortex hyperéchogène par rapport au foie dès le 2<sup>e</sup> et surtout au 3<sup>e</sup> trimestre de la grossesse. L'histoire familiale et l'échographie des parents pourront aider au diagnostic.

Cette description vaut pour les formes de PKRAD classiques. Il faut cependant souligner qu'en fonction des mutations génétiques rencontrées, certaines formes de PKRAD apparaissent, déjà in utéro, suivant des aspects échographiques tout à fait inhabituels qui peuvent en imposer pour des PKRAR. Par ailleurs, les PKRAD peuvent également se présenter sous une forme glomérulokystique (reins hyperéchogènes avec des microkystes sous capsulaires diffus).

- *Certaines autres ciliopathies* (Bardet- Biedl, Joubert, HNF1 $\beta$ ..), moins fréquentes, peuvent aussi s'exprimer sous la forme de grands reins hyperéchogènes sans DCM et constituent des diagnostics différentiels (DgD). Ces cas s'accompagnent pour la plupart d'autres anomalies morphologiques qui orienteront le diagnostic.
- Les *syndromes d'hypercroissance avec macrosomie fœtale* (poids de naissance > 4kg) peuvent présenter une néphromégalie bilatérale. La détection de ces syndromes est importante du fait du risque accru de développement ultérieur de tumeurs malignes. Le point de départ de la détection des différents syndromes d'hypercroissance est la mise en évidence d'une croissance excessive (une fois un diabète maternel exclu) et la démonstration de certaines malformations caractéristiques. Leur liste s'allonge du fait des avancées génétiques, cependant deux syndromes émergent : le syndrome de Beckwith-Wiedemann (BW) et le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SGB). Le syndrome de BW a une incidence de 1/1500 naissances. Il se présente sous l'association classique d'une macrosomie, d'une omphalocèle, d'une macroglossie, d'une néphromégalie et d'une dysplasie kystique des surrénales. L'hémihypertrophie peut faire partie du tableau. C'est l'association de plusieurs

de ces signes qui fera suggérer le diagnostic, qui pourra être confirmé secondairement par les analyses génétiques. Le SGB est un syndrome lié au chromosome X, de transmission récessive ; une enquête familiale est importante, ce d'autant que des signes suggestifs peuvent se retrouver chez les mères porteuses de la mutation. L'expression phénotypique du syndrome est variable. En cas de syndrome de SGB, des anomalies semblables (macrosomie, macroglossie, hydramnios, omphalocèle...) à celles rencontrées dans le syndrome de BW sont observées. Quelques anomalies foétales spécifiques orientent vers ce syndrome : macrocéphalie, macrosomie dès le 2<sup>e</sup> trimestre et hernie diaphragmatique. A noter que le taux d' $\alpha$  foetoprotéine dans le liquide amniotique peut être significativement élevé.

- Certaines pathologies plus rares (acidémie propionique, glycoséose par exemple) peuvent présenter, déjà in utéro, une néphromégalie (Tableau I).

## **2) Néphromégalies bilatérales chez l'enfant**

Chez l'enfant, il existe également des tables rapportant les tailles (diamètre bipolaire) des reins corrélées à la taille, à l'âge et au poids.

Dans les causes de néphromégalies chez l'enfant, on retrouve bien entendu les maladies kystiques rénales héréditaires et les syndromes avec hypercroissance. Leur aspect pourra évoluer au cours du temps avec par exemple l'apparition de macrokystes en cas de PKRAD ou de remaniements hépatiques typiques des polykystoses

La liste est toutefois plus longue que chez le fœtus et comprend des pathologies diverses et variées (Tableau I). L'âge, les antécédents, les contextes cliniques et les signes échographiques seront les éléments déterminants pour l'établissement du diagnostic.

On peut souligner certaines pathologies très fréquentes comme les *pyélonéphrites aiguës (PNA) bilatérales* qui surviennent dans environ 20% des atteintes rénales infectieuses. Les signes échographiques de PNA sont bien connus et comprennent l'augmentation du volume rénal, l'hétérogénéité du parenchyme, l'épaississement des parois pyéliqués et l'hyperéchogénicité de la graisse périhilaire. La présence d'abcès est possible mais heureusement plus rare.

Les *tumeurs rénales bilatérales* (relativement rares) de même que les hémopathies *malignes* peuvent induire une augmentation des volumes rénaux. Les tumeurs rénales bilatérales les plus fréquentes sont les tumeurs de Wilms' et dans une moindre mesure la néphroblastomatose. Leur diagnostic ne pose habituellement pas de problème en imagerie en particulier si l'on se situe dans le cadre de syndromes à risque (S. de Beckwith-Wiedemann par exemple). L'atteinte rénale observée dans des cas de *leucémies et de lymphomes* est moins fréquente que les autres symptômes de ces maladies. L'atteinte rénale varie entre 4 et 25% des cas suivant les auteurs. Les néphromégalias associées aux hémopathies malignes résultent soit d'une infiltration de cellules néoplasiques et/ou d'une hyperplasie (nodulaire) du parenchyme rénal. Les reins seront donc de volume augmenté avec potentiellement un parenchyme hyperéchogène et hétérogène voire un aspect nodulaire diffus.

Les *thromboses des veines rénales (TVR) bilatérales* représentent également une cause d'augmentation du volume rénal. Elles peuvent survenir à tout âge mais les cas les plus fréquents sont décrits en période néonatale. Les cas bilatéraux sont bien moins fréquents que les TVR unilatérales. Au stade aigu, les reins apparaissent globuleux, dédifférenciés, hétérogènes avec des stries interlobaires hyperéchogènes. L'extension des thrombus vers la veine cave inférieure peut être observée. La vascularisation rénale redevient rapidement satisfaisante grâce aux vaisseaux collatéraux ; la mortalité des cas bilatéraux est plus importante que pour les cas unilatéraux de même que la morbidité à moyen et long terme. Ces patients doivent absolument bénéficier d'un suivi néphrologique pédiatrique.

Tableau I : Néphromégalies bilatérales

- **Chez le fœtus**

- PKRAD
- PKRAR
- Syndromes d' hypercroissance et d'organomégalie
- Ciliopathies (BB, joubert)
- (TVR bilatérales)
- Prise d'inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine
- Acidémie propionique ....

- **Chez l'enfant**

- Polykystoses
- Syndromes d'hyper-croissance et organomégalie
- TVR bilatérale (au stade aigu)
- PNA bilatérale
- Hémopathies et tumeurs
  - Wilms' bilatéraux
  - Néphroblastomatose
  - Leucémie
  - Lymphome
- Glomérulonéphrite aiguë
- Maladies de stockage/ maladies métaboliques
- Syndromes néphrotiques
- .....

# Asymétries rénales

## 1) Chez le fœtus

Les pathologies principales pouvant mener à une asymétrie rénale chez le fœtus sont

- Une *hémihypertrophie* dans le cadre d'un syndrome de Beckwith-Wiedemann ; l'asymétrie rénale peut en être le seul signe. La DCM est habituellement préservée. Le diagnostic sera confirmé par l'analyse génétique.
- Une *TVR* qui se présentera au stade aigu sous la forme d'un rein globuleux et d'échostructure hétérogène. Le spectre au Doppler pulsé démontre un signal de haute résistance avec une annulation ou inversion diastolique. Une hémorragie surrénalienne associée s'observe dans les cas de TVR gauche. La thrombose peut s'étendre vers la veine cave inférieure
- Les *tumeurs rénales* (essentiellement le néphrome mésoblastique, dans une moindre fréquence la tumeur de Wilms'...)

Dans ces trois cas, c'est bien entendu le rein qui est augmenté de volume qui est anormal.

Il faut ajouter à ces diagnostics :

- L'hypoplasie rénale constitutionnelle unilatérale de même que les dysplasies rénales et les néphropathies en rapport avec un reflux vésico-urétéral congénital, situations dans lesquelles c'est le rein diminué de volume qui est anormal.

## 2) Chez l'enfant

Chez l'enfant, devant une asymétrie rénale découverte à l'échographie, on peut certainement évoquer certains des diagnostics décrits chez les fœtus. Cependant, d'autres diagnostics doivent être envisagés.

A l'échographie, la première question que l'examineur doit se poser est quel est le rein anormal : *le grand ou le petit ?*

Si le rein « *trop grand* » (plus d'1 cm 1/2 de différence entre les deux reins) est celui considéré anormal de par sa taille et/ou son échostructure, les diagnostics (classiques) à évoquer sont avant tout une variante de la normale (par exemple du fait d'une bifidité rénale ou une duplication non compliquée), une PNA, une tumeur,

l'hypertrophie compensatrice d'un rein controlatéral peu/pas fonctionnel et le stade aigu d'une TVR. Il faut à nouveau se méfier d'une asymétrie dans le cadre (et parfois seul symptôme) d'une hémihypertrophie syndromique. Les différents contextes cliniques et les examens complémentaires aideront au diagnostic différentiel.

Si le rein anormal est le *plus petit*, un premier élément de diagnostic différentiel est la présence ou l'absence d'une DCM. En cas de présence d'une DCM, le petit rein correspond fort probablement à une hypoplasie congénitale, c'est-à-dire à un rein constitutionnellement normal mais avec un nombre réduit de néphrons. Ce rein est habituellement fonctionnel. En cas d'absence de DCM, on se trouve plutôt dans la gamme des reins dysplasiques d'origine congénitale ou acquise liée à un reflux vésico-urétéral; ce reflux vésico-urétéral congénital survient plus fréquemment chez les bébés de sexe masculin et conduit à une croissance rénale altérée. Un rein petit et dysplasique peut également résulter d'antécédents de TVR et d'infections urinaires à répétition.

## **La sclérose tubéreuse de Bourneville**

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) (Tuberous sclerosis complex -TSC- en anglais) est un désordre neurocutané de transmission autosomique dominante avec une incidence estimée entre 1/6000 et 1/10000 naissances. Elle se particularise par une variabilité phénotypique même parmi les membres d'une même famille. Des mutations des gènes *TSC1* et *TSC2* conduisent à des anomalies de prolifération et de différenciation cellulaires ainsi qu'au développement d'hamartomes dans différents organes (cerveau, peau, reins, yeux, cœur...). Il existe des 11 critères cliniques et d'imagerie majeurs et 6 mineurs de la maladie. Deux critères majeurs ou un majeur et deux mineurs sont très évocateurs du diagnostic.

Certains des critères seront déjà présents in utéro, d'autres ne seront diagnostiqués ou ne se développeront qu'après la naissance ou même dans l'enfance.

## **1) Diagnostic anténatal**

La démonstration pendant une échographie obstétricale (fin 2<sup>e</sup> ou début du 3<sup>e</sup> trimestre) de rhabdomyomes cardiaques – sous la forme de nodules hyperéchogènes - est l'élément clé orientant vers un diagnostic potentiel de STB. La détection de ces rhabdomyomes cardiaques (ce d'autant qu'il existe des antécédents familiaux) sont particulièrement suggestifs de la maladie. Ces tumeurs sont pauci symptomatiques et finissent par involuer spontanément à la naissance. De ce fait, ils ne nécessitent, le plus souvent, aucune prise en charge particulière.

L'amélioration des techniques d'imagerie, tant l'échographie que l'IRM fœtale a facilité la détection d'anomalies cérébrales associées à la maladie. Il s'agit en particulier des tubers corticaux et des nodules subépendymaires. Ces lésions sont le plus souvent hyposignales en pondération T2 et hypersignales en pondération T1. De rares cas d'atteinte rénale ont été rapportés in utéro sous la forme de reins présentant des kystes de grande taille (1-3 cm). Ce type d'atteinte rénale traduit le plus souvent, une mutation concomitante des gènes *TSC1* de la STB et des gènes *PKD1* des PKRAD dans le cadre d'un syndrome de gènes contigus (voir aussi plus loin).

## **2) La STB chez l'enfant**

Les tubers corticaux continuent à se développer en période postnatale et sont caractéristiques de la maladie. Des stigmates de dysplasie corticale sont plus aisément démontrés après la naissance. Des nodules sous-épendymaires et des astrocytomes géants sous épendymaires vont également se développer plus tard dans l'enfance alors que les rhabdomyomes cardiaques vont régresser rapidement.

Comme indiqué plus haut, une atteinte rénale est classique et fréquente. En période néonatale, elle apparaît sous la forme de reins polykystiques avec des kystes de grande taille. Ce type d'atteinte correspond le plus souvent à un syndrome de gènes contigus avec des mutations à la fois de gènes de la STB et celui de la PKRAD. Ces reins sont fonctionnels. Un autre type d'atteinte rénale va se développer progressivement (au-delà de l'âge de 6 ans) avec l'apparition

d'angiomyolipomes tout d'abord sous la forme de petits foyers focaux hyperéchogènes puis plus macroscopiques atteignant plusieurs cm pour certains d'entre eux. Des petits kystes peuvent également se développer isolément ou avec des angiomyolipomes dans les formes mixtes.

## Les mutations HNF1 $\beta$

Le gène *TCF2*, situé sur le chromosome 17, encode l'homoprotéine HNF1 $\beta$  qui intervient dans la morphogénèse du rein et du pancréas. Ce gène et cette homoprotéine interviennent aussi dans le développement du foie, du tube neural, de l'œsophage, de la prostate ainsi que des gonades (à l'origine, les cas rapportés incluaient des patients avec des kystes rénaux et un diabète de type Mody V). Cette pathologie fait partie des ciliopathies les plus fréquentes.

L'éventail des anomalies rencontrées dans le cadre de ces mutations est vaste. Les reins pouvant être de grande taille, de taille normale ou au contraire petits. Cet éventail inclut des anomalies morphologiques du tractus urinaire (agénésie rénale, hypoplasie, dysplasie multikystique (DRMK) ou uropathie) mais également des anomalies du parenchyme rénal lui-même : reins globalement hyperéchogènes, avec ou sans DCM, avec des kystes souvent glomérulaires de taille variable. Ces anomalies peuvent être unilatérales (Tableau II)

Chez le fœtus, le point d'appel sera le plus souvent celui de reins hyperéchogènes grands ou au contraire petits souvent sans DCM. Des kystes parfois microscopiques ne seront parfois visibles qu'après la naissance. Les mutations HNF1 $\beta$  représentent d'ailleurs la cause la plus fréquente des reins hyperéchogènes chez le fœtus. Après la naissance l'échogénicité corticale est susceptible de se modifier au cours du temps et la croissance rénale sera souvent altérée. Il est important de rechercher les malformations associées pancréatiques, génitales ou encore des voies biliaires.

## **Tableau II : Phénotypes HNF1 $\beta$**

- **Atteintes rénales**
  - Reins hyperéchogènes
  - DRMK unilatérale
  - Reins en fer à cheval
  - Reins glomérulokystiques hypoplasiques
  - Oligoméganéphronie
  - Hydronéphrose
  - Néphropathie hyperuricémique
  
- **Atteintes pancréatiques**
  - Diabète Mody V précoce
  - Agénésie du corps et de la queue
  
- **Atteintes gynéco**
  - Malformations utérines (absence, duplication, hypoplasie)
  
- **Atteintes génitales masculines**
  - Malformations du canal déférent
  
- **Atteinte digestives, hépatique et VB**
  - Kyste du cholédoque
  - Malformations œsophagiennes
  
- **Anomalies métaboliques**
  - Goutte
  - Hyperparathyroïdie
  
- **Surdité**
  
- **Troubles neurologiques (? – débattu)**

## Diagnostic des pathologies gynécologiques au travers des âges

Comme pour les différentes pathologies décrites dans les sections précédentes, l'expression et le diagnostic des pathologies gynécologiques varie en fonction de l'âge de découverte. Les périodes périnatale et péri pubertaire sont les plus concernées. Dans le cadre des malformations génitales, plusieurs éléments revêtent une importance particulière : le moment dans le développement embryologique (complexe) auquel survient la malformation de même que les associations malformatives – et en particulier rénales - qui en découlent.

### 1) Embryologie des organes génitaux féminins

Le développement du système génito-urinaire résulte d'une interaction complexe entre les canaux müllériens et les canaux wolffiens. Avant la différenciation sexuelle, la crête urogénitale donne naissance aux gonades primitives et aux canaux de Wolff qui, à 6 semaines, induisent l'invagination de l'épithélium coelomique dorsal, formant les canaux müllériens. Chez les fœtus féminins, les canaux müllériens pairs se développent progressivement et atteignent une différenciation complète à 7 semaines. Ils s'allongent et se canalisent dans une direction caudo-craniale. Entre 10 et 12 semaines, les canaux müllériens fusionnent en commençant au niveau de la ligne médiane et progressent dans une direction caudo-craniale. Ensuite, les canaux se cavitent pour former l'utérus, le col de l'utérus et les deux tiers supérieurs du vagin. Le tiers inférieur du vagin provenant pour sa part du sinus uro-génital.

Par ailleurs, les canaux de Wolff entrent en contact avec le cloaque à l'extrémité caudale de l'embryon et croissent vers le haut sous forme de bourgeons urétéraux jusqu'à atteindre le mésenchyme métanéphritique. Le bourgeon urétéral et le mésenchyme métanéphritique, via une induction mutuelle, initient la formation du système urinaire.

Les structures urogénitales se développent sous le contrôle de différents gènes de signalisation, notamment *WNT*, *HOX* et *Nodal/Lefty*, qui par des voies complexes conduisent à la formation, la structuration et la latéralité des différentes structures.

L'éventail des multiples anomalies müllériennes rencontrées chez le fœtus ou ultérieurement chez les jeunes filles résultent d'une anomalie se développent à des stades embryologiques différents. Ces anomalies peuvent être décrites/classées selon leurs stades embryologiques de survenue. L'agénésie de la crête urogénitale, du canal de Wolff, du système müllérien ou du cloaque, ou encore la combinaison de malformations entraînent des conséquences prévisibles. Par exemple, une patiente présentant une agénésie complète d'une crête urogénitale unilatérale aura une agénésie rénale unilatérale et une absence de structures müllériennes du même côté.

Cela explique l'association étroite entre anomalies müllériennes et anomalies rénales : jusqu'à 50 % des anomalies müllériennes sont associées à une anomalie rénale. L'agénésie rénale unilatérale et la DRMK sont les malformations le plus souvent rencontrées.

## **2) Classifications des malformations génitales**

Plusieurs classifications des malformations génitales ont été proposées basées sur les types d'anomalies utérines et/ou vaginales. Leur évaluation complète par échographie est parfois difficile et souvent plus précise par IRM. Il faut toutefois souligner l'intérêt d'une évaluation par échographie (Trans abdominale et Trans périnéale) des organes génitaux internes en période directement néonatale.

Les anomalies principales sont celles causées par une agénésie totale (syndrome de Rokitansky) ou partielle (utérus unicorne) des canaux müllériens. D'autres anomalies sont dues à une absence totale ou partielle de fusion de ces canaux (utérus bicorne) et celles liées à une absence totale ou partielle de réabsorption du septum entre les canaux müllériens (utérus septé).

Dans les cas d'agénésie ou d'hypoplasie de la crête urogénitale, le rein, l'uretère, la trompe, l'hémi-utérus et l'hémivagin sont absents. Une association avec des anomalies squelettiques et auditives sont également décrites.

L'association d'agénésie rénale unilatérale, d'hémivagin borgne ou atrétique représente l'exemple classique d'une malformation de survenue plus tardive. Ce type de malformation inclut potentiellement un hydro/hématocolpos dans

l'hémivagin borgne. Il peut entrer dans le cadre d'un syndrome de Herlyn-Werner-Wunderlich ou OHVIRA

L'IRM permet classiquement de différencier les utérus bicornes des utérus septés.

### **3) Diagnostic des malformations génitales en période anténatale**

Le col utérin normal, du fait de l'imprégnation hormonale maternelle, apparaît tuméfié et globuleux déterminant une empreinte sur la face postérieure de la vessie. Il est souvent bien visualisé en échographie. Le reste des organes génitaux internes sont plus difficiles à visualiser en particulier du fait de l'ombre acoustique induite par les ailes iliaques fœtales.

La présence durant une échographie obstétricale d'une formation kystique pelvienne en arrière de la vessie est le signe cardinal orientant vers une malformation génitale et évoquant un hydrocolpos.

La question d'un *hydrocolpos* isolé ou dans un cadre malformatif plus complexe (avec malformations rénales ou sinus uro-génital persistant/cloaque) doit être posée et différents diagnostics différentiels doivent être envisagés. De manière corollaire, la démonstration d'une agénésie rénale ou d'une DRMK doit entraîner une évaluation approfondie des organes génitaux internes (OGI). L'hydrocolpos et les autres malformations utérines peuvent également s'inscrire dans un syndrome polymalformatif (McKusick- Kaufman, autres ciliopathies...)

En échographie (pré- ou postnatale), un hydrocolpos isolé, lié à une imperforation hyménéale ou à une atrésie vaginale, se présente sous la forme d'une formation kystique globuleuse et oblongue en arrière de la vessie au fond de laquelle le col utérin peut être visible. Le contenu peut être finement échogène lié à un contenu muqueux. En fonction du volume de l'hydrocolpos, une dilatation secondaire des voies urinaires peut être observée ; de l'ascite peut également être présente liée à une vidange rétrograde via les trompes. Dans le cas d'une duplication du tractus génital, l'hydrocolpos peut intéresser les deux ou un seul des deux hémivagins.

Un hydrocolpos lié à un *sinus uro-génital* persistant (canal commun pour les voies urinaires et génitales) peut être intermittent. Dans certains cas le diagnostic ne sera établi qu'après la naissance.

Le *cloaque* constitue la malformation uro-génitale et digestive la plus complexe et la plus sévère. Elle survient lorsque le septum uro-rectal ne se sépare pas de la membrane cloacale. De ce fait, l'ouverture de l'urètre, du vagin et du tractus digestif se fait dans un canal unique. Le diagnostic peut être suspecté à l'échographie par la démonstration d'un hydrocolpos et de la position haute de la poche rectale. Cependant, l'IRM permet de préciser le diagnostic en démontrant, en séquences pondérées T1, la position de l'extrémité du colon rempli de méconium entre la vessie et le vagin distendus. Cette malformation s'accompagne souvent d'ascite.

Dans le cadre des diagnostics différentiels d'autres masses kystiques présacrées, doivent être envisagées : le tératome sacrococcygien, le méningocèle sacré antérieure, et plus rarement, les duplications vésicales et malformations lymphatiques kystiques rétropéritonéales,

- Le tératome sacrococcygien peut se manifester par le développement d'une masse cloisonnée uniquement intra pelvienne présacrée. La présence d'autres composantes, graisseuses ou calcifications, permet le diagnostic différentiel.
- La méningocèle sacrée antérieure - rare en période périnatale - résulte d'une herniation de la dure-mère remplie de liquide céphalo-rachidien à travers un foramen sacré ou un défaut osseux. Elle peut être associée à des anomalies vertébrales.
- Les malformations kystiques lymphatiques rétropéritonéales, également rares, se présentent comme des lésions kystiques également cloisonnées.

Devant la gravité de certaines des malformations, une mise au point détaillée doit être réalisée dès le diagnostic en essayant d'être le plus précis possible, de rechercher les associations malformatives tant en échographie qu'à l'aide de l'IRM fœtale.

Une analyse génétique est bien entendu également utile. La prise en charge devra être assurée par une équipe pluri-disciplinaire.

L'évaluation néonatale permettra de confirmer l'anatomie exacte et de rechercher d'autres anomalies génitales ou urinaires.

Les traitements pourront ainsi être adaptés.

#### **4) Autour de la puberté**

Le second pic d'âge de dépistage de malformations génitales se situe autour de la puberté. Les signes d'appel sont l'absence de règles, les dysménorrhées, les

saignements irréguliers ou encore la palpation d'une masse. Toutes les malformations décrites plus haut (agénésie utérine, utérus bicorne, hémivagin borgne etc..) peuvent n'être diagnostiquées qu'à cet âge.

L'échographie pelvienne sera toujours réalisée en première intention, vessie pleine, à la recherche d'un utérus et des signes habituels de puberté. L'examen échographique permettra également de dépister des signes évoquant une duplication utérine associée ou non à des obstructions vaginales. Tout doute doit mener à la réalisation d'une IRM qui permettra de mieux préciser la malformation

A nouveau, la coexistence d'anomalies rénales, wolffiennes et müllériennes est bien connue. On estime que 30 % des patientes présentant une agénésie rénale unilatérale (ARU) ont des anomalies du tractus génital. On estime également que les anomalies utérines surviennent chez 1 femme sur 500, et parmi ces patientes, 43 % présentent une ARU. L'échographie pelvienne doit donc impérativement s'accompagner d'un examen échographique des voies urinaires.

## Références

### Néphromégaxies

**Devriendt A Cassart M Massez A & al** Fetal kidneys: additional criteria of normal development *Prenat Diagn* 2013; 3: 1248-1252

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

**Capone VP Morello W Taroni F Montini G** Genetics of CAKUT : the current state of play *Intern J Molecular Sciences* 2017; 18 : 796

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

**Edmonson AC Kalish JM** Overgrowth syndromes *J Pediatr Genet* 2015; 4 : 136-143

**Shieh HF Estroff JA Barnewolt CE & al** Prenatal imaging throughout gestation in BWS *Prenat Diagn* 2019; 39 : 792-795

**Chen C** Prenatal findings and the genetic diagnosis of fetal overgrowth disorders: SGBS, Sotos syndrome and BWS *Taiwanese J Obstet Gynecol* 2012; 51 : 186-191

**Neylon OM Werther GA Sabin MA** Overgrowth syndromes *Curr Opin Pediatr* 2012; 24 : 505-511

**Łukasz Obrycki Jędrzej Sarnecki Marianna Lichosik** Kidney length normative values in children aged 0–19 years — a multicenter study *Pediatric Nephrology* 2022; 37:1075–1085

**Karmazyn B Hains DS Santos R & al** Clinically unsuspected pyelonephritis in children younger than 7 years *Emergency Radiology* 2025; 32: 669–676

**van Peer SE Hol JA van der Steeg AFW & al** Bilateral Renal Tumors in Children: The First 5 Years' Experience of National Centralization in The Netherlands and a Narrative Review of the Literature *J Clin Med* 2021; 10 : 5558

**Prada Rico M Rodríguez-Cuellar CI Arteaga Aya L & al** Renal involvement at diagnosis of pediatric acute lymphoblastic leukemia *Pediatric Reports* 2020; volume 12:838

**Lau KK Stoffman JM Williams S & al** Neonatal RVT : review of the English Language literature between 1992 and 2000 *Pediatrics* 2007; 120 : e1278-e1284

### Asymétries rénales

**Kohl S Avni FE Boor P & al** Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia: a consensus statement by the ERKNet Working Group on Kidney Malformations *Nephrol Dial Transplant* 2022; 37: 2351–2362

**L.E Linam Yu X Calvo-Garcia MA & al** Contribution of MRI to prenatal diagnosis of renal tumors: report of two cases and review of the literature *Fetal Diagn Ther* 2010; 28: 100-108

**Elsaify WM** Neonatal renal vein thrombosis: grey-scale and Doppler ultrasonic features *Abdom Imaging* 2009; 34:413–418

**Hewitt HK Montini G** Renal damage and vesico-ureteric reflux *Current Opinion Pediatr* 2021; 33 :247-251

### **Sclérose tubéreuse**

**Dragoumi P O’Callaghan F Zafeiriou DI** Diagnosis of TS complex in the fetus *Eur J Paediatr Neurol* 2018; 22: 1027-1034

**Northrup H Krueger DA** TSC criteria update: Recommendations of the 2012 international TSC consensus conference *Pediatr Neurol* 2013; 49: 243-254

**Krueger DA Northrup H** TSC surveillance and management Recommendations of the 2012 international TSC consensus conference *Pediatr Neurol* 2013; 49 255-265

**Back SJ Andronikou S Kilborn T & al** Imaging features of TSC with ADPKD: a contiguous gene syndrome *Pediatr Radiol* 2015; 45: 386 -395

**Robert A, Leroy V, Riquet A & al** Renal involvement in TSC with emphasis on cystic lesions *Radiol Med* 2016;121(5):402-8.

### **HNF1B**

**Bockenbauer D Jaureguiberry G** HNF1B-associated clinical phenotypes: the kidney and beyond *Pediatr Nephrol* 2016; 31(5):707-14.

**Gambella A Kalantari S Delvecchio M** The Landscape of HNF1B Deficiency: A Syndrome Not Yet Fully Explored *Cells* 2023; 12, 307

**Avni FE, Lahoche A Langlois A & al** Renal involvement in children with HNF1 $\beta$  mutation: Early sonographic appearances and long-term follow-up *Eur Radiol* 2015; 25:1479-1486

### **Malformations génitales**

**Friedman MA Aguilar L Heywart Q & al** Screening for Mullerian anomalies in patients with unilateral renal agenesis: leveraging early detection to prevent complications *J Pediatr Urol* 2018; 14 : 144- 149

**Oppelt P von Have M Paulsen M & al** Female genital malformations and their associated abnormalities *Fertility and Sterility* 2007; 87: 335-342

**Epelman M Dinan D Gee MS & al** Mullerian duct and related anomalies in children and adolescents *Magn Reson Clin N Am* 2013; 21 : 773-789

**Hall-Craggs MA Kirkham A Creighton SM** Renal and urological abnormalities occurring with mullerian anomalies *J Pediatr Urol* 2013; 9 : 27-32

**Junqueira BLP Allen LM Spitzer RF & al** Mullerian duct anomalies and mimics in children and adolescents *RadioGraphics* 2009; 29 : 1185-1103

**Acien P Acien M** Unilateral renal agenesis and female genital tract pathologies *Acta Obstet Gynecol* 2010; *Early Online*, 1424–1431

**Acien P Acien M** The presentation and management of complex female genital malformations *Human Reproduction update* 2016; 22: 48-69

**Taori K Khrisnan V Sharbidre KG & al** Prenatal sonographic diagnosis of fetal persistent urogenital sinus with congenital hydrocolpos *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 36: 641–643

**Furey EA, Bailey AA Twickler DM** Fetal MR Imaging of Gastrointestinal Abnormalities *RadioGraphics* 2016; 36 : 904- 917

**Capito C Belarbi N Paye Jaouen A & al** Prenatal pelvic MRI: Additional clues for assessment of urogenital obstructive anomalies *J Pediatr Urol* 2014; 10: 162-166

**Calvo-Garcia MA Kline-Fath BM Levitt MA & al** Fetal MRI clues to diagnose cloacal malformations *Pediatr Radiol* 2011; 41:1117–1128

**Jouzova A Jouza M Turek & al** Sacrococcygeal teratoma - prognosis based on prenatal ultrasound diagnosis, single center experience and literature review *BMC Pregnancy and Childbirth* 2025; 25:469





# Les « mystères » de la graisse brune

Fred Avni Yvan Duran Derijckere

Hôpital Marie Curie (Charleroi)

L'obésité et le surpoids des enfants et adolescents sont devenus un fléau majeur de nos sociétés. Les stratégies actuelles de lutte contre ce problème ont échoué pour toute une génération d'enfants et d'adolescents. Entre 1990 et 2021, la prévalence combinée du surpoids et de l'obésité chez les enfants et les adolescents a doublé, et celle de l'obésité seule a triplé. En 2022, plus de 390 millions d'enfants et d'adolescents âgés de 5 à 19 ans étaient en surpoids, dont 160 millions souffraient d'obésité. En 2024, 35 millions d'enfants de moins de 5 ans étaient en surpoids. L'excès de masse corporelle est reconnu aujourd'hui comme un facteur de risque majeur de morbidité et de mortalité à l'échelle mondiale.

Cependant, et bien heureusement, toutes les graisses ne sont pas « mauvaises » et ne représentent donc pas un danger pour la santé des enfants.

Les buts de cette présentation sont de :

- *Segmenter l' « organe graisse » en ses différentes composantes que sont la **graisse blanche** (« mauvaise » graisse) et la **graisse brune** (bonne graisse).*
- *Vérifier si l'imagerie est capable de démontrer et de différencier entre les différents types de graisse.*
- *Présenter les rares cas (connus) de pathologies de la graisse brune chez l'enfant.*

## Introduction

Le tissu adipeux est un système endocrinien complexe, composé de tissu adipeux blanc et de tissu adipeux brun. Le tissu adipeux blanc ou graisse blanche (GB) constitue le principal site de *stockage d'énergie*, stockant les triglycérides au sein des adipocytes, tandis que le tissu adipeux brun ou graisse brune (GBr) stocke peu les graisses, qu'il brûle par contre *pour produire de la chaleur, participant ainsi à la régulation de la température corporelle (Thermogénèse)*. Il existe de nombreuses différences entre les deux types de graisse. En comparaison avec la GB, la GBr est fortement vascularisée et innervée par le système nerveux sympathique. Les adipocytes blancs sont sphériques et uniloculaires, tandis que l'adipocyte brun est généralement plus petit et caractérisé par des vacuoles lipidiques multiloculaires et une abondance de mitochondries exprimant la protéine de découplage 1 (UCP1) essentielle dans la régulation de la thermogénèse.

Il est intéressant de noter que si la GBr ne se transforme jamais en GB, par contre, la GB peut dans certaines circonstances se transformer en une forme de GBr appelée graisse beige qui présente certaines caractéristiques fonctionnelles de la GBr.

Les données issues d'études animales indiquent qu'une diminution de la quantité ou de la fonction du GBr entraîne obésité, insulino-résistante et une dyslipidémie, tandis qu'une augmentation de sa quantité ou de sa fonction protège contre la prise de poids et ses co-morbidités. Une étude récente, basée sur l'imagerie par résonance magnétique (IRM), confirme que les enfants en surpoids ou obèses présentent une quantité totale de GBr (fonctionnelle et non fonctionnelle) significativement inférieure dans la région sus-claviculaire par rapport aux enfants minces et en bonne santé.

La GBr se différencie encore de la GB par sa localisation et son développement. Chez le fœtus, les zones principales de localisation de la GBr sont les régions sus-claviculaires, cervicales postérieures, les régions interscapulaires et deltoïdes. Il existe aussi des dépôts de GBr dans les régions médiastinales antérieure, axillaires, le long des gros vaisseaux ainsi que dans les régions péri-rénales. C'est toujours le cas après la naissance chez les nouveau-nés à terme chez qui la GBr représente plus de 5% du volume corporel. Le volume de GBr tend à diminuer avec l'âge mais persiste en plus faible quantité même chez l'adulte. Son volume tendant à augmenter dans

certaines circonstances (en hiver par exemple) comme fréquemment démontré au 18F-FDG PET-CT.

### **Imagerie de la graisse brune**

De nombreux auteurs insistent sur le potentiel thérapeutique de la GBr dans la prise en charge de l'obésité. D'autres études ont étudié la relation directe entre volume de GBr, diabète, obésité et immunodéficience.

Il est donc intéressant de la mettre en évidence et d'évaluer la capacité de différents agents pour la stimuler.

Le **18F-FDG PET-CT** est, jusqu'à présent, l'examen de choix pour la visualisation de la GBr. Le 18F-FDG est métabolisé par les zones de GBr actives. Cet examen a permis de démontrer dans de nombreuses études que la GBr est présente dans les régions sus-claviculaires chez des patients stimulés par le froid (et d'autres méthodes). Comme déjà indiqué, la présence de GBr est aussi démontrée dans de plus faibles volumes, dans les régions thoraciques, médiastinale supérieure, cervicale et para-vertébrale. Habités aux variations potentielles de la GBr, les nucléaristes sont particulièrement vigilants quant à l'interprétation d'examens par PET/CT devant des zones hypermétaboliques et la différenciation entre îlots de GBr et foyers oncologiques.

Des travaux récents ont également démontré l'intérêt de **l'IRM** dans l'étude non seulement de la GB mais aussi de la GBr. Les différences histologiques entre les deux types de graisse permettent de les différencier ; tout particulièrement grâce à la différence de leur contenu en eau, plus important dans les GBr.

La littérature rapporte également l'intérêt de **l'imagerie échographique** avec injection de contraste (microbulles) pour la visualisation de la GBr en particulier après stimulation par différentes médications ou produits (norépinéphrine par exemple). Ceci ne serait reproductible que pour les îlots ou les dépôts superficiels.

Ceci étant, il est déjà intéressant de noter que la GBr se différencie de la GB par son échogénicité surtout chez le fœtus et le nouveau-né normaux. La GBr apparaît hyperéchogène par rapport à la GB et est particulièrement visible dans le dos, dans les régions cervicales inférieures, deltoïdes et inter-

scapulaires. Ceci est également le cas dans, en période néonatale, les régions périrénales.

### **Pathologies de la graisse brune**

Deux pathologies (rares) sont étroitement liées au tissu adipeux brun : les cyto-stéato-nécroses néonatales et les hibernomes des adolescents et adultes.

La nécrose du tissu adipeux sous-cutané du nouveau-né (ou cyto-stéato-nécrose) est une pathologie souvent associée à un accouchement compliqué, une asphyxie ou une hypothermie néonatale. Elle est caractérisée, histologiquement, par des zones focales de nécrose grasseuse infiltrées par des macrophages et des adipocytes bruns à différents stades de dégénérescence. Elle se traduit cliniquement par des tuméfactions macronodulaires prédominant au niveau des épaules, des régions claviculaires ainsi que des régions axillaires. Elles apparaissent bleutées suggérant un diagnostic d'hémangiome.

A l'échographie, les nodules et le tissu grasseux avoisinant nécrosés apparaissent sous la forme d'amas et d'infiltrations hyperéchogènes des tissus sous cutanées +/- étendus au niveau de la région thoracique supérieure.

La cellulite inflammatoire (moins nodulaire avec des travées hypo-échogènes), la myofibromatose ainsi que les hémangiomes (plus vascularisés) constituent les principaux diagnostics différentiels.

L'évolution de la cyto-stéato-nécrose est résolutive en quelques semaines, passant éventuellement par un stade intermédiaire de nécrose centrale hypoéchogène. A noter qu'une hypercalcémie transitoire (avec néphrocalcinose à l'échographie) peut être observée.

Les hibernomes sont des tumeurs bénignes issues des adipocytes bruns, principalement localisées au niveau du cou, des aisselles, du thorax et du rétropéritoine, et touchant surtout les jeunes adultes. L'aspect en IRM est celui de masses de signal intermédiaire iso-signal aux muscles en pondération T1 et hypo-signal par rapport à la graisse en pondération T2. Ces masses montrent également un métabolisme accru et variable au FDG PET/CT. Le diagnostic différentiel avec un liposarcome peut s'avérer compliqué.

## Références

**GBD 2021 Adolescent BMI Collaborators** Global, regional, and national prevalence of child and adolescent overweight and obesity, 1990–2021, with forecasts to 2050: a forecasting study for the Global Burden of Disease Study 2021 *Lancet* 2025; 405: 785–812

**Moragas A Toran N** Prenatal development of adipose brown fat in man *Biol Neonat* 1983 ; 43 : 80-85

**Contreras C Gonzalez F Fernø J & al** The brain and brown fat *Ann Med* 2015; 47 :150-168

**Andersson J Lundström E Enström M & al** Estimating the cold-induced brown adipose tissue glucose uptake rate measured by 18F-FDG PET using infrared thermography and waterfat separated MRI *Scientific Reports* | 2019 ; 9:12358

**Gilsanz V HH Hu Kajimura S** Relevance of brown adipose tissue in infancy and adolescence *Pediatr Res.* 2012 ; 73(1):3–9

**Merklin RJ** Growth and distribution of human brown fat *Anat Rec* 1974; 178 ; 637-646

**Blondiaux E Chougar L Gelot A** Developmental patterns of fetal fat and corresponding signal on T1-W MRI *Pediatr Radiol* 2018 ; 48 :317-324

**Tews D Wabitsch M** Brown adipose tissue in children and its metabolic function *Horm Res Paediatr.* 2022;95(2):104-111

**Sampath S Srinath P Sampath C & al** Imaging of Brown adipose tissue: State of the Art *Radiology* 2016 ; 280 : 4-19

**Andersson J Roswallb J Kjellberg E & al** MRI estimates of brown adipose tissue in children—Associations to adiposity, osteocalcin, and thigh muscle volume *MRI* 2019 ; 58 ; 135-142

**Rasmussen JM Entringer S N'Guyen A & al** BAT quantification in human neonates using water-fat separated MRI *PloS One* 2013 ; 8 : e 77907

**Restrepo R · Inarejos Clemente EJ Corral G & al** Subcutaneous fat necrosis of the newborn: a pictorial essay of an under-recognized entity *Pediatr Radiol* 2023 ; 53 : 313-323

**Stefanko LS Drolet BA** Subcutaneous fat necrosis of the newborn and associated hypercalcemia: A systematic review of the literature *Pediatr Dermatol* 2018 ; 1-7

**Lara LG Villa AV Rivas MMO & al** Subcutaneous fat necrosis of the newborn : report of 5 cases *Pediatr Neonatol* 2017 ; 58 : 85-88

**Carter BW Schucany** BAT in a newborn *Proc Bayl Univ Med Center* 2008 ; 21 : 328-330

**Anderson SE Schwab C Stauffer E & al** Hibernoma: imaging characteristics of a rare benign soft tissue tumor *Skeletal Radiol* (2001) 30:590–595



# Hypertension portale de l'enfant diagnostic et traitement

Stéphanie Franchi-Abella

Service de radiopédiatrie diagnostique et interventionnelle,  
Hôpital Bicêtre-APHP-Université Paris-Saclay-Le Kremlin-Bicêtre  
France

## 1. Généralités

L'hypertension portale pédiatrique est rare. Elle est définie par une pression portale >10 mmHg et un HVPG >5 mmHg, Elle se distingue de celle de l'adulte par ses étiologies, ses présentations cliniques et sa prise en charge thérapeutique. En pratique pédiatrique, la mesure invasive du gradient de pression veineuse hépatique est rarement réalisée, ce qui rend la définition d'hypertension portale cliniquement significative plus pertinente. Cette définition est basée sur la présence d'une splénomégalie, d'un hypersplénisme, de varices et/ou d'ascite<sup>1</sup>.

Les causes d'hypertension portale pédiatrique se divisent en : -causes pré-hépatiques -causes intra-hépatiques (présinusoïdales, sinusoïdales ou post-sinusoïdales) et -causes post-hépatiques. Les étiologies rencontrées sont résumées dans la Table 1. L'étiologie conditionne l'approche diagnostique et thérapeutique.

Niveau de l'obstacle	Principales étiologies	Éléments d'orientation clinique et d'imagerie
Pré-hépatique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Obstruction extra-hépatique de la veine porte :</i>  cathéter veineux ombilical, infection ombilicale, malformations vasculaires rares, thrombophilies héréditaires (déficit en protéine C/S, facteur V Leiden, syndrome des antiphospholipides)</li> <li>• <i>Fistule artério-portale</i> (acquise ou congénitale)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Transformation caverneuse de la veine porte ± hypertension portale</li> <li>- Antécédent de cathéter veineux ombilical ou sepsis ombilical</li> <li>- Splénomégalie, hypersplénisme ou hémorragie digestive possible</li> <li>• Dureté hépatique normale (sauf dans les fistules artério-portes)</li> <li>• Dureté splénique ↑</li> <li>• Flux portal inversé et artérialisé au moins de façon segmentaire</li> <li>• Dureté hépatique peut être élevée</li> <li>• Dureté splénique ↑</li> </ul>
Intra-hépatique – présinusoïdale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Maladie vasculaire porto-sinusoïdale (MVPS)</i></li> <li>-Fibrose hépatique congénitale</li> <li>-Mucoviscidose*</li> <li>-Atrésie des voies biliaires*</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Anomalies des branches portales intra-hépatiques (rétrécies, occluses)</li> <li>- Possibilité d'atteinte du tronc porte (ex : hypoplasie dans l'atrésie des voies biliaires)</li> <li>- Cavernome avec veine porte principale perméable → suggère +++ une MVPS</li> <li>- Possibles lésions pseudo-HNF</li> </ul>

		<p>-Morphologie hépatique normale ou pseudocirrhotique</p> <p>Dureté hépatique normale ou modérément ↑</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dureté splénique ↑</li> </ul>
Intra-hépatique – sinusoidale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cirrhose biliaire (AVB*, Mucoviscidose*, Cholangite sclérosante primitive...)</li> <li>• Autres maladies chroniques du foie (métaboliques, virales, auto-immunes, génétiques)</li> </ul>	<p>- Signes de maladie hépatique chronique</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dureté hépatique ↑</li> <li>• Dureté splénique ↑</li> </ul>
Intra-hépatique – post-sinusoidale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome d’obstruction sinusoidale (SOS / maladie veino-occlusive) notamment secondaire à toxicité médicamenteuse ou toxique</li> </ul>	<p>- Flux portal ralenti voire inversé</p> <p>- Foie augmenté de taille, hétérogène</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dureté hépatique ↑</li> <li>• Dureté splénique ↑</li> </ul>
Post-hépatique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome de Budd–Chiari</li> <li>• Malformations de la VCI</li> <li>• Pression cardiaque droites élevées</li> <li>• Péricardite constrictive</li> </ul>	<p>- Obstacle à la vidange des veineuses hépatiques : veines hépatiques dilatées ± thrombosées ou sténosées</p> <p>- Flux portal ralenti voire inversé</p> <p>- Hépatomégalie, parenchyme hétérogène</p> <p>-Ascite fréquente</p> <p>- Nécessité d’un bilan cardiologique</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dureté hépatique ↑</li> <li>• Dureté splénique ↑</li> </ul>

Table 1 – Étiologies des hypertension portales chez l’enfant et principaux signes d’orientation clinique et en imagerie

## 2. Imagerie non invasive et démarche diagnostique de l'hypertension portale

L'échographie Doppler constitue l'examen clé initial et du suivi.

Elle permet :- l'analyse du foie (recherche de signes d'hépatopathie chronique) -et de la rate, -la caractérisation de la veine porte (calibre, perméabilité, paroi), l'étude de son flux (ralenti, en va-et-vient, hépatofuge, artérialisé),- la mise en évidence d'un cavernome porte, -l'évaluation des veines hépatiques et de la VCI (Budd–Chiari)-et la détection de collatérales porto-systémiques. Les éléments cliniques et échographiques permettent souvent d'orienter vers la cause la plus probable (Table 1) <sup>2-4</sup>.

La présence de collatérales porto-systémiques confirme le diagnostic d'hypertension portale et informe sur sa sévérité : shunts spléno-rénaux directs/indirects, varices gastriques et para-ombilicales, recanalisation de la veine para-ombilicale, persistance du canal d'Arantius ou Ductus venosus chez le nourrisson.

Une splénomégalie est retrouvée dans environ 98 % des cas, sauf dans certaines hypertensions portales post-hépatiques.

Il existe quelques éléments sémiologiques spécifiques à l'enfant et des pièges diagnostiques en présence d'un cavernome porte <sup>4</sup>.

### 1. Deux signes sémiologiques d'hypertension portale spécifiquement pédiatriques <sup>4</sup>:

- La persistance d'une ductus venosus fin, de calibre normal, perméable au-delà d'un mois de vie est un signe évocateur d'hypertension portale néonatale qui peut être secondaire à une cirrhose néonatale, une infiltration hépatique par une hémopathie ou bien une fistule artério-porte congénitale.
- La distance en regard entre la face antérieure de l'aorte et la face postérieure du foie augmente en cas d'hypertension portale chez le petit enfant et reflète la congestion veineuse portale. Le ratio entre le diamètre de l'aorte au-dessus du tronc coeliaque (a) et la distance entre la paroi antérieure de l'aorte et la face postérieure du foie (b) au même niveau peut être calculé. Un ratio  $> 1,5$  est considéré comme un signe d'hypertension portale. (Figure 1)

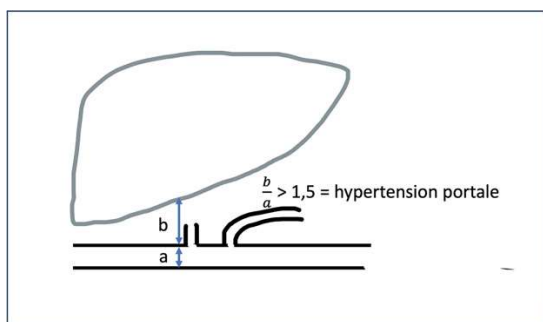


Figure 1 : mesure du "petit epiploon"

### 2. Piège diagnostique en présence d'un cavernome porte

En présence d'un cavernome porte, constitué par définition de veines collatérales alimentant le réseau portal, il faut s'attacher à vérifier s'il existe ou non un tronc porte perméable. Si le tronc porte est absent ou très hypoplasique et interrompu à sa partie initiale ou finale avec un cavernome porte bien hépatopète, il s'agit probablement d'un classique cavernome porte par obstruction portale. S'il existe un tronc porte et des branches portes intrahépatiques perméables avec en parallèle un réseau veineux cavernomateux, il faut évoquer la possibilité d'une maladie veineuse porto-sinusoidale <sup>5,6</sup>. Figure 2

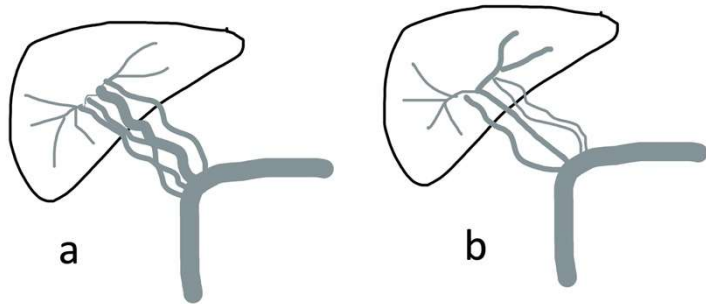


Figure 2 : représentation schématique (a) d'un cavernome extra et intrahépatique typique avec des veines de cavernome tortueuses qui ne doivent pas être confondues avec le tronc porte et l'absence de continuité du système porte intrahépatique, et (b) d'un cavernome développé dans un contexte de maladie porto-sinusoïdale avec cohabitation d'un cavernome porte et d'un tronc porte avec des branches

portes intrahépatiques perméables même si hypoplasiques. Le tronc porte est reconnu sur son aspect très rectiligne, il en est de même pour les branches portes intrahépatiques.

Cette distinction est très importante car les possibilités thérapeutiques sont différentes : reperfusion portale dans le cadre d'une obstruction portale alors que celle-ci ne sera pas efficace dans le cadre d'une maladie veineuse porto-sinusoïdale car c'est l'ensemble de la vascularisation portale intrahépatique qui est pathologique.

### Place de l'élastographie hépatique et splénique pour le diagnostic de l'hypertension portale

L'élastographie hépatique et splénique est aujourd'hui un élément important dans l'approche diagnostique et le suivi longitudinal des patients porteurs d'hépatopathie chronique ou présentant une hypertension portale mais les données disponibles dans la littérature restent limitées<sup>7</sup>. La dureté (élasticité) hépatique reflète surtout la fibrose et la congestion veineuse hépatique mais il existe plusieurs facteurs confondants dont l'inflammation qui peut majorer la dureté hépatique. La dureté splénique traduit surtout la congestion portale et s'avère supérieure à la dureté hépatique pour prédire la sévérité de l'hypertension portale et la présence de varices (seuils  $\approx 28-40$  kPa, AUROC  $>0,85$ )<sup>8-12</sup>. La dureté splénique diminue après traitement de l'hypertension portale confirmant son rôle pour le suivi longitudinal des patients.

### Place de l'angio-IRM et de l'angioscanner dans le bilan d'hypertension portale.

L'angio-IRM est la modalité à privilégier. La précision de l'analyse vasculaire dépendra de la pathologie, de l'âge de l'enfant, des conditions d'examen. L'angioscanner à la phase portale sera parfois indispensable pour obtenir une cartographie vasculaire précise notamment chez les enfants les plus jeunes.

### 3. Principes thérapeutiques

Après traitement médical et endoscopique initial des hémorragies digestives, les approches interventionnelles dépendent de la pathologie, de l'anatomie portale, de la fonction hépatique, des complications et de l'expertise locale<sup>13,14</sup>. L'objectif est dans tous les cas de réduire la pression portale et, si possible, de restaurer un flux hépatopète (Figure 3).

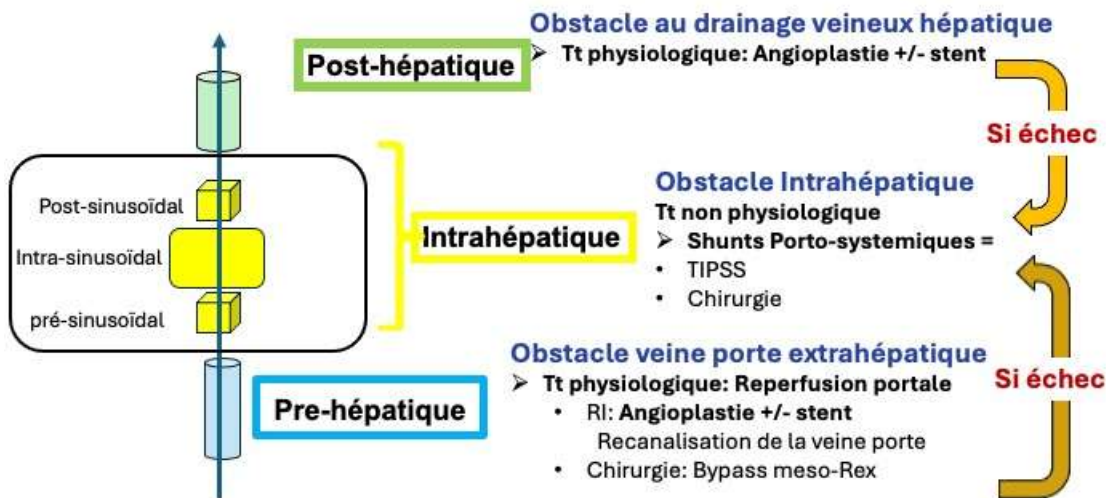


Figure 3 : Représentation schématique des alternatives thérapeutiques de l’hypertension portale chez l’enfant. (Tt : traitement ; TIPSS : Transhepatic Porto-systemic Shunt )

#### a. Traitements physiologiques

Ils sont privilégiés en l’absence d’obstacle intra-hépatique (Figure 3)

1. Recanalisation de la veine porte : procédure radiologique utilisant les voies transhépatique, transsplénique ou mésentérique, avec angioplastie ± stent. Ces procédures sont proposées plus fréquemment actuellement avec des résultats encourageants <sup>15, 16</sup>.
2. Meso-Rex Bypass (MRB) : connexion chirurgicale entre le système porte extra-hépatique et le récessus de Rex (branche portale gauche), permettant la restauration du flux portal physiologique. Cette intervention nécessite la perméabilité du recessus de Rex qui est évalué par phlébographie sus-hépatique bloquée avant l’intervention. <sup>17</sup>

#### b. Traitements non physiologiques

Ces traitements sont indiqués en cas d’obstacle intra-hépatique, d’anatomie défavorable ou d’échec des options physiologiques.

Il existe deux options – Les shunts porto-systémiques chirurgicaux : shunt porto-cave, méso-cave ou spléno-rénal distal. – Le <sup>18</sup>TIPSS (Transjugular intrahepatic porto-systemic shunt) : alternative radiologique moins invasive, surtout utilisée en attente d’une transplantation. Les TIPSS sont généralement efficaces sur les hémorragies digestives et l’ascite, mais techniquement plus complexe chez le jeune enfant et nécessitant parfois une adaptation avec la croissance <sup>19</sup>.

### 4. Complications et suivi après traitement chirurgical ou radiologique

Les principales complications après chirurgie ou radiologie interventionnelle sont les saignements à la phase aiguë, la thrombose à tout délai de l’intervention et la sténose.

Un suivi écho-Doppler associé si possible à l'élastographie hépatique et splénique permet de détecter les dysfonctions des reperfusions portales ou des shunts porto-systémiques avec la possibilité de traitements par radiologie interventionnelle dans la plupart des cas.

Si nécessaire l'écho-Doppler sera complété par une angio-iRM ou un angioscanner à la phase portale.

## Conclusion

Les progrès récents en imagerie non invasive et en techniques interventionnelles ont amélioré la prise en charge de l'hypertension portale chez l'enfant. L'échographie Doppler et l'élastographie restent centrales pour le diagnostic et le suivi évolutif de ces patients. Les stratégies actuelles privilégient la restauration physiologique du flux porte lorsqu'elle est possible avec un développement récent de techniques de radiologie interventionnelle. Tandis que TIPS et shunts chirurgicaux restent indispensables pour les cas non éligibles à la reperfusion portale.

## Références

1. Bass LM, Shneider BL, Henn L, Goodrich NP, Magee JC, Childhood Liver Disease Research Network (ChiLDReN) (2019) Clinically Evident Portal Hypertension: An Operational Research Definition for Future Investigations in the Pediatric Population. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 68:763–767
2. Berzigotti A, Piscaglia F (2011) Ultrasound in portal hypertension--part 1. *Ultraschall Med* 32:548–568; quiz 569–571
3. Berzigotti A, Piscaglia F, EFSUMB Education and Professional Standards Committee (2012) Ultrasound in portal hypertension--part 2--and EFSUMB recommendations for the performance and reporting of ultrasound examinations in portal hypertension. *Ultraschall Med* 33:8–32; quiz 30–31
4. Pariente D, Franchi-Abella S (2010) Paediatric chronic liver diseases: how to investigate and follow up? Role of imaging in the diagnosis of fibrosis. *Pediatr Radiol* 40:906–919
5. Di Giorgio A, Matarazzo L, Sonzogni A, et al (2023) Paediatric porto-sinusoidal vascular disease: Two different clinical phenotypes with subtle histological differences. *Liver Int* 43:1523–1536
6. Franchi-Abella S, Fabre M, Mselati E, De Marsillac ME, Bayari M, Pariente D, Jacquemin E, Bernard O (2014) Obliterative portal venopathy: a study of 48 children. *J Pediatr* 165:190–193.e2
7. Serai SD, Franchi-Abella S, Syed AB, Tkach JA, Toso S, Ferraioli G (2024) MR and Ultrasound Elastography for Fibrosis Assessment in Children: Practical Implementation and Supporting Evidence-AJR Expert Panel Narrative Review. *AJR Am J Roentgenol* 223:e2330506

8. Goldschmidt I, Brauch C, Poynard T, Baumann U (2014) Spleen stiffness measurement by transient elastography to diagnose portal hypertension in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 59:197–203
9. Sutton H, Dhawan A, Grammatikopoulos T (2018) Non-invasive Markers of Portal Hypertension: Appraisal of Adult Experience and Potential Utilisation in Children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 66:559–569
10. Upadhyay P, Khanna R, Sood V, Lal BB, Patidar Y, Alam S (2023) Splenic Stiffness Is the Best Predictor of Clinically Significant Varices in Children With Portal Hypertension. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 76:364–370
11. Yokoyama S, Ishizu Y, Honda T, et al (2023) The presence of high-risk varices after sclerotherapy in biliary atresia. *Pediatr Int* 65:e15454
12. Mackintosh C, Kaplan JS, Prati AY, Ruvinsky SD, Roel M, Bottero A, Dardanelli EP (2025) Bidimensional shear wave spleen elastography for diagnosis and grading of esophageal varices in children with portal hypertension. *Pediatr Radiol* 55:2009–2017
13. Ackermann O, Bernard O, Franchi-Abella S, Almes M, Tanase C, Jacquemin E, Duché M (2025) The Natural History of Gastroesophageal Varices in Children With Portal Hypertension. *Gastroenterology* S0016-5085(25)05748–8
14. Duché M, Ducot B, Ackermann O, Guérin F, Jacquemin E, Bernard O (2017) Portal hypertension in children: High-risk varices, primary prophylaxis and consequences of bleeding. *J Hepatol* 66:320–327
15. Artru F, Vietti-Violi N, Sempoux C, et al (2022) Portal vein recanalisation alone to treat severe portal hypertension in non-cirrhotic patients with chronic extrahepatic portal vein obstruction. *JHEP Rep* 4:100511
16. Marra P, Franchi-Abella S, Hernandez JA, Ronot M, Muglia R, D'Antiga L, Sironi S (2025) Percutaneous recanalization of non-cirrhotic extrahepatic portal vein obstruction in children: technical considerations in a preliminary cohort. *Eur Radiol* 35:3262–3269
17. Carollo V, Marrone G, Cortis K, et al (2019) Multimodality imaging of the Meso-Rex bypass. *Abdom Radiol (NY)* 44:1379–1394
18. Zielsdorf S, Narayanan L, Kantymyr S, Barbetta A, Kwon Y, Etesami K, Genyk Y, Emamaullee J (2021) Surgical shunts for extrahepatic portal vein obstruction in pediatric patients: a systematic review. *HPB (Oxford)* 23:656–665
19. Lucatelli P, Krajina A, Loffroy R, Miraglia R, Pieper CC, Franchi-Abella S, Rocco B (2024) CIRSE Standards of Practice on Transjugular Intrahepatic Portosystemic Shunts. *Cardiovasc Intervent Radiol* 47:1710–1726



# Épilepsie tumorale, aller au-delà des classiques

Volodia DANGOULOFF-ROS, Charles-Joris ROUX, Nathalie BODDAERT  
Service de radiologie pédiatrique, Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades,  
AP-HP, Paris, France.

## 1. Introduction

Les tumeurs épileptogènes (LEAT pour low-grade epilepsy associated brain tumors dans la littérature anglo-saxonne[1]) sont un ensemble de tumeurs cérébrales de bas grade qui atteignent le cortex cérébral et causent ainsi une épilepsie pharmaco-résistante. Elles sont dans l'ensemble de bon pronostic, que ce soit en termes de survie sans récurrence ou de disparition des crises si l'ensemble de la tumeur peut être réséquée.

Le rôle du radiologue dans leur prise en charge se situe au moment de les détecter, de les caractériser (surtout pour éliminer les diagnostics différentiels plus graves), puis parfois de suivre leur évolution quand toute la tumeur n'a pas pu être enlevée.

## 2. Classification des tumeurs cérébrales

La classification anatomopathologique de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) des tumeurs cérébrales a été actualisée en 2021[2], poursuivant l'évolution impulsée en 2016[3] d'une classification morphologique vers une classification intégrant données morphologiques, immuno-histochimiques et moléculaires. L'âge du patient a également été intégré dans la classification, avec des tumeurs définies par l'âge de survenue. Les dénominations de certaines tumeurs ne correspondent ainsi plus à une architecture cellulaire, mais parfois à des caractéristiques moléculaires (MYB par exemple), ou en lien avec l'âge (PLNTY par exemple). Ces dénominations seront amenées à évoluer dans la classification OMS à venir en 2026.

## 3. Techniques d'imagerie

L'imagerie en urgence devant une première crise convulsive repose le plus souvent sur le scanner encéphalique. Il sert à un temps de détection et peut visualiser une hyperdensité en faveur d'une hypercellularité, des calcifications qui seront parfois utiles au diagnostic. Il est cependant tout à fait insuffisant et l'exploration doit être poursuivie par IRM, surtout dans le contexte d'épilepsie avec répétition des crises.

### 3.1. Séquences IRM morphologiques

Le protocole IRM comporte des séquences « standard » pouvant être complétées par de l'imagerie plus avancée. Les séquences morphologiques T1, T2 et FLAIR sont idéalement réalisées en 3D, permettant une meilleure détection, un meilleur repérage anatomique pré-chirurgical et surtout un suivi beaucoup plus fiable, notamment dans le cas de tumeurs non rehaussées où la seule acquisition 3D après injection

peut être insuffisante. L'utilisation de séquences T2\* ou de susceptibilité magnétique peut être intéressante pour visualiser un saignement tumoral ou des calcifications mais est moins indispensable.

Au diagnostic et dans la majorité des cas dans le suivi, l'injection de produit de contraste est nécessaire. La prise de contraste n'est pas synonyme de grade tumoral élevé, mais sa présence ou son absence oriente le diagnostic. La séquence T1 en écho de spin « sang noir » est souhaitable car elle facilite la détection des prises de contraste, mais l'utilisation de séquence en écho de gradient est également légitime, notamment si la qualité d'image est meilleure sur l'IRM utilisée.

### 3.2. Séquences IRM multimodales

#### 3.2.1. Diffusion

La diffusion est indispensable dans le bilan initial de ces tumeurs : la plupart ne présenteront pas de restriction de la diffusion, mais il sera absolument essentiel de le vérifier. En effet, une restriction de diffusion écartera souvent le diagnostic de tumeur épileptogène de bas grade et orientera vers une tumeur de haut grade, à la prise en charge beaucoup plus urgente.

#### 3.2.2. Perfusion

La perfusion en Arterial Spin Labeling (ASL) ou la perfusion avec injection sont toutes deux utilisables en pédiatrie et apportent des informations utiles pour le bilan diagnostique[4,5]. Leurs résultats doivent cependant être intégrés dans une analyse globale des images, puisque des chevauchements existent entre tumeur de haut grade et bas grade[6]. Les tumeurs épileptogènes ont généralement une perfusion basse, mais qui ne doit pas à elle seule rassurer, puisqu'une perfusion basse peut exister dans des tumeurs de haut grade (tumeur embryonnaire à rosettes multistratifiées par exemple) [7]. Ce n'est que groupée à d'autres paramètres (localisation, diffusion, spectroscopie) que ses résultats orientent le diagnostic[8].

#### 3.2.3. Spectroscopie

La spectroscopie réalisée à écho court (30 ms) et écho long (135 ms) apporte des informations métaboliques qui permettent de distinguer plusieurs types tumoraux, notamment par des modifications des valeurs de choline, créatine, NAA, myo-inositol[8,9]. Comme la perfusion, ses résultats ne présenteront d'intérêt qu'une fois intégrés à l'ensemble des données d'imagerie.

## 4. **Les classiques : Gangliogliomes et DNET**

### 4.1.1. Gangliogliome

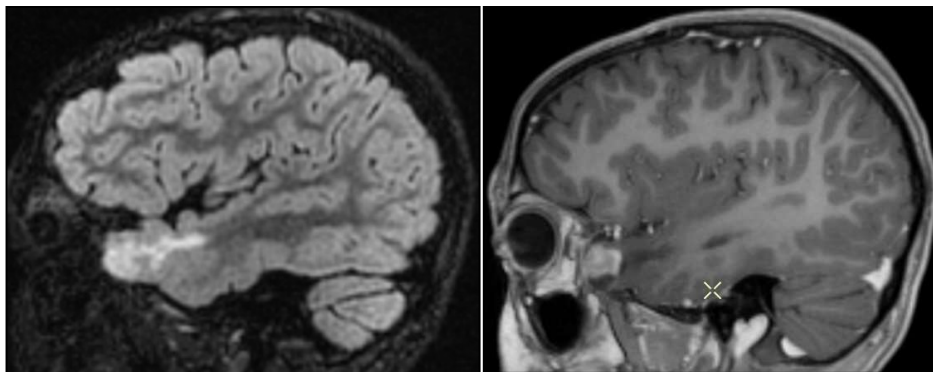
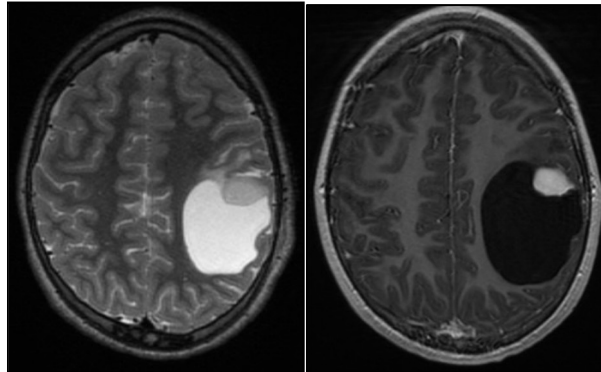
Les gangliogliomes sont des tumeurs de grade 1 associant cellules gliales et cellules ganglionnaires (proches des neurones). Ils se rencontrent à tout âge, mais le diagnostic est le plus souvent fait entre 9 et 25 ans[10].

En imagerie, elles se présentent classiquement comme des masses corticales de préférence temporales, kystiques avec un contingent charnu rehaussé après injection[11]. Elles peuvent être également entièrement tissulaires sans composant kystique[12]. Il existe souvent un contingent en

hypersignal FLAIR mal limité à la périphérie de la partie rehaussée, qui fait également partie de la tumeur et peut être une source de récurrence tumorale.

L'effet de masse sur les structures adjacentes est peu marqué, de même que l'œdème péri-lésionnel. Le contingent charnu ne restreint pas la diffusion et ses valeurs de débit sanguin sont basses en perfusion ASL[4]. En spectroscopie, le rapport choline/créatine est élevé, plus que dans les dysplasies corticales ou les DNET[9,13].

Les astrocytomes pilocytiques corticaux peuvent aussi exister mais sont beaucoup plus rares, sans spécificité d'imagerie par rapport aux gangliogliomes[14].

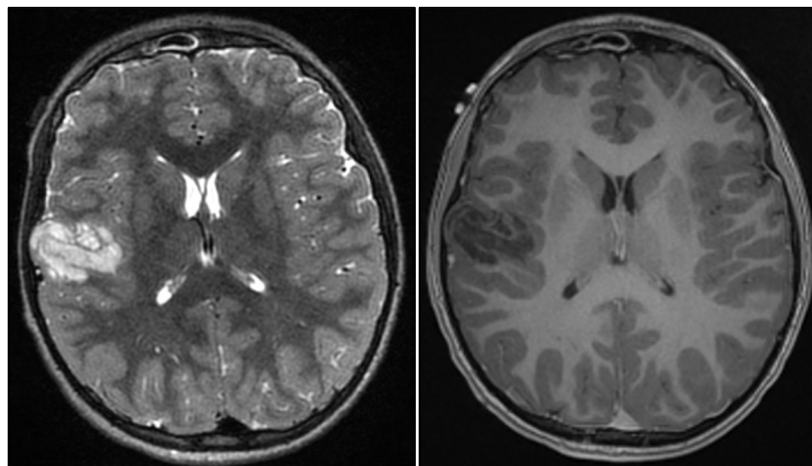
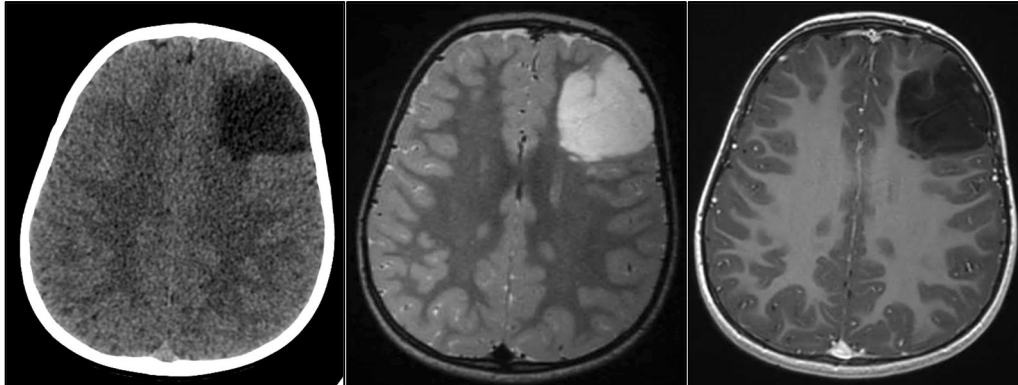


#### 4.1.2. Tumeur neuro-épithéliale dysembryoplasique (DNET)

Les tumeurs neuro-épithéliales dysembryoplasiques (DNET) sont des tumeurs de grade 1 au très faible potentiel évolutif, dont la manifestation clinique est une épilepsie focale pharmaco-résistante. Leur risque oncologique est minime, le principal objectif étant de guérir l'épilepsie. L'épilepsie peut apparaître dans l'enfance ou à l'adolescence, mais le diagnostic peut être retardé à l'âge adulte si l'imagerie n'est pas faite rapidement[10].

L'aspect en imagerie est souvent typique, avec une lésion corticale bien limitée caractérisée par une absence d'effet de masse sur les structures adjacentes ou d'œdème, y compris en cas de grande taille lésionnelle. Un scalloping osseux est fréquent et les calcifications sont possibles[10]. Les DNET sont multinodulaires (aspect en bulles de savon), en franc hyposignal T1, franc hypersignal T2 pseudo-kystique multicloisonné, hypersignal FLAIR, et le plus souvent sans prise de contraste. Quand il y a une prise de

contraste, elle peut être périphérique et peu marquée, ou parfois plus nodulaire. La présence d'une prise de contraste est associée à un plus grand risque de progression tumorale[15]. La diffusion n'est pas restreinte (ADC très haut). La perfusion est basse en perfusion injectée et en ASL[5,16,17]. En spectroscopie, a été rapportée une élévation de myo-inositol, une chute du NAA et une élévation de la choline moins marquée que dans les gangliogliomes[9].

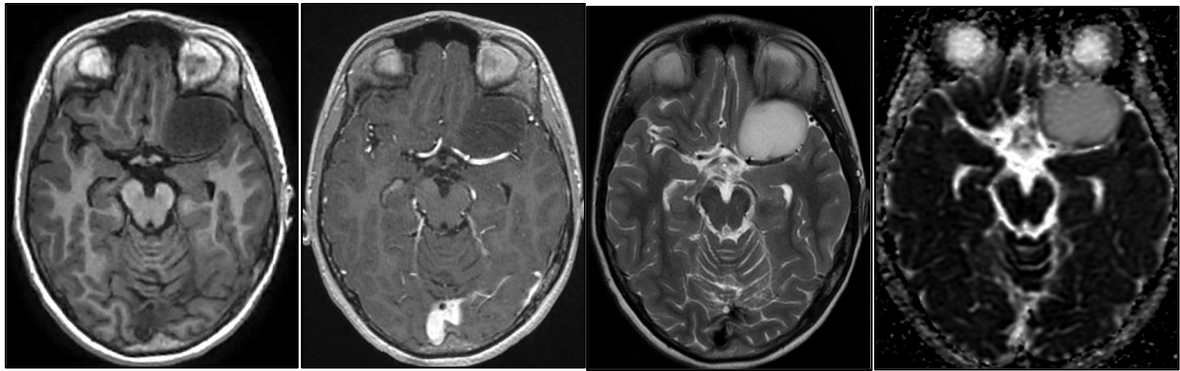


## 5. Les tumeurs épileptogènes moins fréquentes

### 5.1. Astrocytome diffus MYB ou MYBL1 altéré

Les astrocytomes diffus MYB ou MYBL1 altéré sont des tumeurs rares pédiatriques et de l'adulte jeune de grade 1 intégrées à la classification OMS en 2021[2,18]. Elles correspondent histologiquement aux gliomes isomorphes. Ce sont des tumeurs de bon pronostic habituellement guéries par chirurgie seule[18]. Elles se manifestent cliniquement par une épilepsie focale.

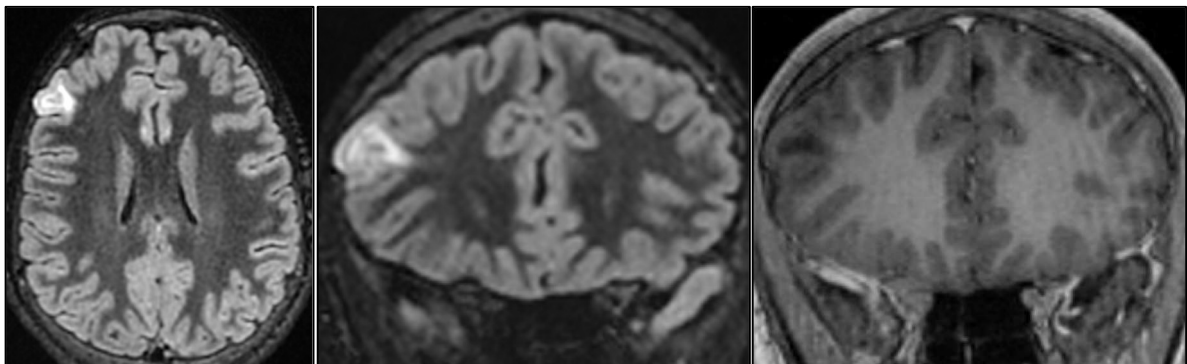
En imagerie, elles sont situées majoritairement en supratentorial. Ce sont des tumeurs corticales en hyposignal T1 et hypersignal T2 et FLAIR, sans prise de contraste et sans restriction de la diffusion[18,19]. Elles sont le plus souvent bien limitées, sans œdème et ne font pas d'effet de masse sur les structures adjacentes. Des contingents kystiques sont possibles. Ces caractéristiques sont proches des DNET, mais l'hypersignal T2 est moins franc et plus homogène sans l'aspect en bulles de savon. Malgré la rareté de la prise de contraste, elles présentent très souvent des vaisseaux intra-tumoraux branchés[19].



### 5.2. Gliome angiocentrique

Les gliomes angiocentriques sont des tumeurs rares de l'enfant et de l'adulte jeune de grade 1, le plus souvent associées à une fusion *MYB-QKI*[20].

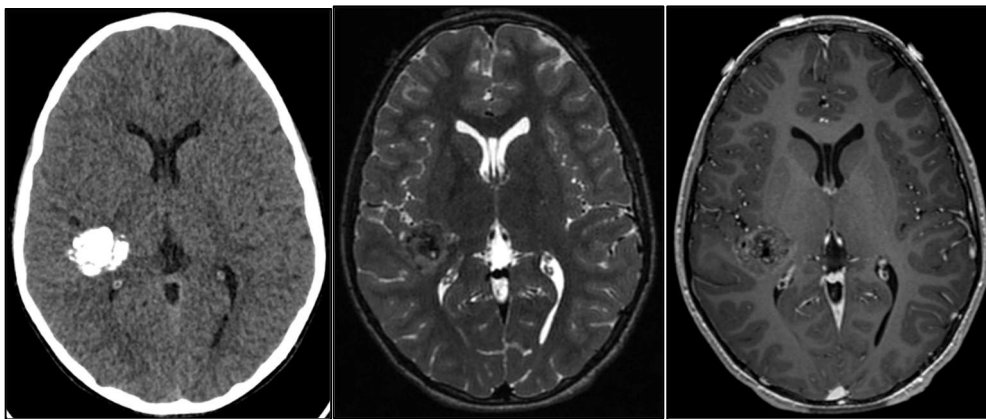
Ce sont des tumeurs corticales supratentorielles pouvant concerner tous les lobes[21]. Elles sont mal limitées, étendues du cortex à la substance blanche sous-jacente, avec souvent une anomalie de signal s'étendant en direction des ventricules latéraux. Le cortex est épaissi avec un effet de masse modéré sur les structures adjacentes et un effacement des sillons corticaux. Elles sont en hypersignal T2/FLAIR homogène mais mal limité. La majeure partie de la lésion est en hyposignal T1, mais le ruban cortical présente souvent un hypersignal T1 linéaire[21,22]. Il n'y a ni rehaussement après injection ni calcification. La diffusion n'est pas restreinte et l'ADC est élevé[22]. En spectroscopie, une baisse du NAA est rapportée sans augmentation significative de la choline[23].



### 5.3. Tumeur neuroépithéliale polymorphe de bas grade du jeune (PLNTY)

Les tumeurs neuroépithéliales polymorphes de bas grade du jeune sont des tumeurs rares récemment identifiées chez l'enfant et de l'adulte jeune[24]. Ce sont des tumeurs de grade 1, de bon pronostic, responsables d'épilepsie focale.

Elles sont situées en supratentorial, majoritairement dans le lobe temporal, en position corticale et sous-corticale[25,26]. Elles sont de petite taille à leur découverte (< 3 cm). Elles n'entraînent pas ou peu d'effet de masse et pas d'œdème. Leurs limites sont floues. La caractéristique marquante de ces tumeurs est la présence de nettes calcifications tumorales[24,25,27-29]. Les PLNTY sont principalement tissulaires avec un contingent kystique possible, en signal T1 variable et hypersignal T2/FLAIR. Un aspect « poivre et sel » en T2 est fréquent, avec un hyposignal T2 ponctué au sein de l'hypersignal T2 majoritaire[25]. Un rehaussement hétérogène est possible mais pas systématique[24,27]. La diffusion n'est pas restreinte[25].



#### 5.4. Tumeur neuronale multinodulaire et vacuolaire (MVNT)

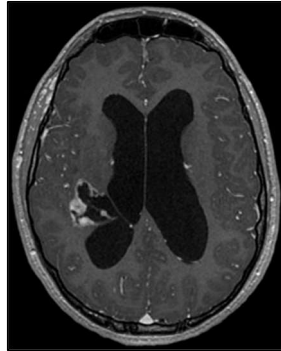
Les tumeurs neuronales multinodulaires et vacuolaires sont des tumeurs de grade 1, non évolutives, habituellement décrites chez l'adulte jeune, mais également rencontrées chez l'adolescent[2]. Elles sont de découverte fortuite sans symptomatologie clairement attribuable.

En IRM, elles se présentent comme des hypersignaux FLAIR nodulaires coalescents dans la substance blanche sous-corticale. L'atteinte du cortex est rare. Elles ne présentent pas de rehaussement, ne restreignent pas la diffusion et ont une perfusion basse (en ASL et perfusion T2\*)[30,31].

#### 5.5. Tumeur glio-neuronale papillaire (PGNT)

Les tumeurs glio-neuronales papillaires sont des tumeurs rares de grade 1 rencontrées chez l'adolescent et l'adulte jeune. Elles peuvent être de découverte fortuite ou bien se manifester par des céphalées, des crises comitiales ou parfois des déficits neurologiques focaux[10,32,33].

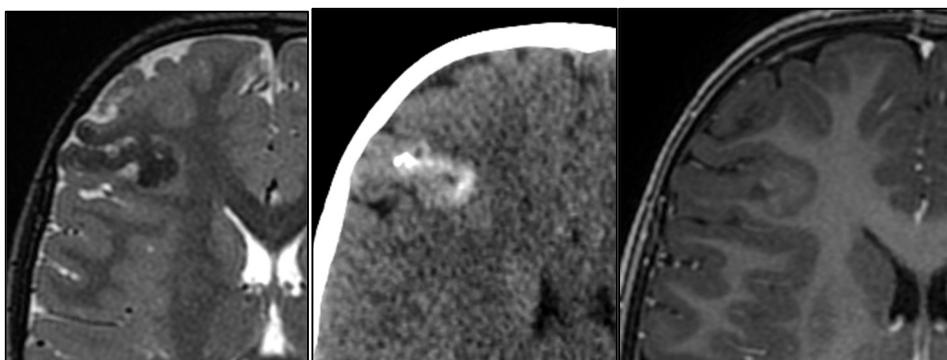
Ces tumeurs sont situées dans les hémisphères cérébraux, centrées sur la substance blanche et à proximité des ventricules. Elles se présentent soit comme des tumeurs avec kyste et nodule mural, soit uniquement tissulaire ou uniquement kystique à parois épaisses [12,32,34,35]. Des cloisons intra-kystiques sont évocatrices[35]. Les calcifications sont fréquentes[34]. Le contingent tissulaire est bien limité, se rehausse de façon hétérogène après injection et ne restreint pas la diffusion[34,36]. L'effet de masse et l'œdème péri-lésionnel sont absents ou peu marqués[34,35].



#### 5.6. Méningioangiomatose

La méningioangiomatose n'est pas à ce jour une entité tumorale à part entière, mais une forme de méningiome dont l'extension se fait le long des vaisseaux dans les espaces de Virchow-Robin[37]. Elle peut s'associer ou non à une autre tumeur, la plus fréquente étant un méningiome classique.

En imagerie, elle se caractérise par un ruban cortical épaissi, en discret hypersignal T1 et en hyposignal T2 devenant de plus en plus marqué avec l'évolution [37]. La prise de contraste est présente mais peu intense. Au cours de l'évolution, le cortex va progressivement se calcifier. Parfois la tumeur associée peut apparaître lors du suivi.



## Références

1. Slegers RJ, Blumcke I. Low-grade developmental and epilepsy associated brain tumors: a critical update 2020. *acta neuropathol commun.* 2020 Dec;8(1):27.
2. Louis DN, Perry A, Wesseling P, Brat DJ, Cree IA, Figarella-Branger D, et al. The 2021 WHO Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary. *Neuro Oncol.* 2021 Aug 2;23(8):1231–51.
3. Johnson DR, Guerin JB, Giannini C, Morris JM, Eckel LJ, Kaufmann TJ. 2016 Updates to the WHO Brain Tumor Classification System: What the Radiologist Needs to Know. *Radiographics.* 2017 Dec;37(7):2164–80.
4. Dangouloff-Ros V, Deroulers C, Foissac F, Badoual M, Shotar E, Grévent D, et al. Arterial Spin Labeling to Predict Brain Tumor Grading in Children: Correlations between Histopathologic Vascular Density and Perfusion MR Imaging. *Radiology.* 2016 Nov;281(2):553–66.
5. Yeom KW, Mitchell LA, Lober RM, Barnes PD, Vogel H, Fisher PG, et al. Arterial spin-labeled perfusion of pediatric brain tumors. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2014 Feb;35(2):395–401.
6. Testud B, Brun G, Varoquaux A, Hak JF, Appay R, Le Troter A, et al. Perfusion-weighted techniques in MRI grading of pediatric cerebral tumors: efficiency of dynamic susceptibility contrast and arterial spin labeling. *Neuroradiology.* 2021 Aug;63(8):1353–66.
7. Dangouloff-Ros V, Tauziède-Espariat A, Roux CJ, Levy R, Grévent D, Brunelle F, et al. CT and Multimodal MR Imaging Features of Embryonal Tumors with Multilayered Rosettes in Children. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2019 Apr;40(4):732–6.
8. Koob M, Girard N, Ghattas B, Fellah S, Confort-Gouny S, Figarella-Branger D, et al. The diagnostic accuracy of multiparametric MRI to determine pediatric brain tumor grades and types. *J Neurooncol.* 2016 Apr;127(2):345–53.
9. Girard NJ, Dory-Lautrec P, Anca Dediu M, Chaumoitre K, Confort-Gouny S, Le Fur Y, et al. Spectroscopie de la maturation cérébrale et de ses anomalies. *EMC - Radiologie et imagerie médicale - Musculosquelettique - Neurologique - Maxillofaciale.* 2012 Dec;7(4):1–17.
10. Louis DN, Ohgaki H, Wiestler OD, Cavenee WK. WHO Classification of Tumours of the Central Nervous System. Revised 4th edition. IARC Press. Lyon; 2016.
11. Dangouloff-Ros V, Roux CJ, Levy R, Dean P, Grévent D, Brunelle F, et al. Imagerie des tumeurs cérébrales de l'enfant. *Journal d'imagerie diagnostique et interventionnelle [Internet].* 2018 Jul [cited 2018 Sep 17]; Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2543343118301350>

12. Demir MK, Yapıcıer O, Yılmaz B, Kılıç T. Magnetic resonance imaging findings of mixed neuronal-glia tumors with pathologic correlation: a review. *Acta Neurol Belg*. 2018 Sep;118(3):379–86.
13. Fellah S, Callot V, Viout P, Confort-Gouny S, Scavarda D, Dory-Lautrec P, et al. Epileptogenic brain lesions in children: the added-value of combined diffusion imaging and proton MR spectroscopy to the presurgical differential diagnosis. *Childs Nerv Syst*. 2012 Feb;28(2):273–82.
14. Mariet C, Grill J, Ajilil Y, Castel D, Dangouloff-Ros V, Boddaert N, et al. “Hemispheric pilocytic astrocytoma” revisited: A comprehensive clinicopathological and molecular series emphasizing their overlap with other glioneuronal tumors. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2024 Jan 19;83(2):115–24.
15. Pagès M, Debily M, Fina F, Jones DTW, Saffroy R, Castel D, et al. The genomic landscape of dysembryoplastic neuroepithelial tumours and a comprehensive analysis of recurrent cases. *Neuropathology Appl Neurobio* [Internet]. 2022 Oct [cited 2023 Feb 23];48(6). Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/nan.12834>
16. Borja MJ, Plaza MJ, Altman N, Saigal G. Conventional and advanced MRI features of pediatric intracranial tumors: supratentorial tumors. *AJR Am J Roentgenol*. 2013 May;200(5):W483-503.
17. Bulakbasi N, Kocaoglu M, Sanal TH, Tayfun C. Dysembryoplastic neuroepithelial tumors: proton MR spectroscopy, diffusion and perfusion characteristics. *Neuroradiology*. 2007 Oct;49(10):805–12.
18. Wefers AK, Stichel D, Schrimpf D, Coras R, Pages M, Tauziède-Espariat A, et al. Isomorphic diffuse glioma is a morphologically and molecularly distinct tumour entity with recurrent gene fusions of MYBL1 or MYB and a benign disease course. *Acta Neuropathol*. 2020 Jan;139(1):193–209.
19. Coppola F, Bison B, Tietze A, Dangouloff-Ros V, Lequin M, Sudhakar S, et al. Pediatric-Type Diffuse Low-Grade Gliomas with MYB Alterations: Neuroimaging of the Diffuse Astrocytomas, MYB- or MYBL1-Altered. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2025 Dec 4;46(12):2638–44.
20. Qaddoumi I, Orisme W, Wen J, Santiago T, Gupta K, Dalton JD, et al. Genetic alterations in uncommon low-grade neuroepithelial tumors: BRAF, FGFR1, and MYB mutations occur at high frequency and align with morphology. *Acta Neuropathol*. 2016 Jun;131(6):833–45.
21. Lellouch-Tubiana A, Boddaert N, Bourgeois M, Fohlen M, Jouvett A, Delalande O, et al. Angiocentric neuroepithelial tumor (ANET): a new epilepsy-related clinicopathological entity with distinctive MRI. *Brain Pathol*. 2005 Oct;15(4):281–6.
22. Koral K, Koral KM, Sklar F. Angiocentric glioma in a 4-year-old boy: imaging characteristics and review of the literature. *Clin Imaging*. 2012 Feb;36(1):61–4.

23. Han G, Zhang J, Ma Y, Gui Q, Yin S. Clinical characteristics, treatment and prognosis of angiocentric glioma. *Oncol Lett.* 2020 Aug;20(2):1641–8.
24. Huse JT, Snuderl M, Jones DTW, Brathwaite CD, Altman N, Lavi E, et al. Polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young (PLNTY): an epileptogenic neoplasm with oligodendroglioma-like components, aberrant CD34 expression, and genetic alterations involving the MAP kinase pathway. *Acta Neuropathol.* 2017 Mar;133(3):417–29.
25. Chen Y, Tian T, Guo X, Zhang F, Fan M, Jin H, et al. Polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young: case report and review focus on the radiological features and genetic alterations. *BMC Neurol.* 2020 Apr 6;20(1):123.
26. Kurokawa M, Kurokawa R, Capizzano AA, Baba A, Ota Y, Pinarbasi E, et al. Neuroradiological features of the polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young: five new cases with a systematic review of the literature. *Neuroradiology.* 2022 Jan 10;
27. Johnson DR, Giannini C, Jenkins RB, Kim DK, Kaufmann TJ. Plenty of calcification: imaging characterization of polymorphous low-grade neuroepithelial tumor of the young. *Neuroradiology.* 2019 Nov;61(11):1327–32.
28. Sumdani H, Shahbuddin Z, Harper G, Hamilton L. Case Report of Rarely Described Polymorphous Low-Grade Neuroepithelial Tumor of the Young and Comparison with Oligodendroglioma. *World Neurosurg.* 2019 Jul;127:47–51.
29. Benson JC, Summerfield D, Carr C, Cogswell P, Messina S, Gompel JV, et al. Polymorphous Low-Grade Neuroepithelial Tumor of the Young as a Partially Calcified Intra-Axial Mass in an Adult. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2020 Apr;41(4):573–8.
30. Lecler A, Broquet V, Bailleux J, Carsin B, Adle-Biassette H, Baloglu S, et al. Advanced multiparametric magnetic resonance imaging of multinodular and vacuolating neuronal tumor. *Eur J Neurol.* 2020 Aug;27(8):1561–9.
31. Buffa GB, Chaves H, Serra MM, Stefanoff NI, Gagliardo AS, Yañez P. Multinodular and Vacuolating Neuronal Tumor of the Cerebrum (MVNT): A case series and review of the literature. *J Neuroradiol.* 2020 May;47(3):216–20.
32. Li D, Wang JM, Li GL, Hao SY, Yang Y, Wu Z, et al. Clinical, radiological, and pathological features of 16 papillary glioneuronal tumors. *Acta Neurochir (Wien).* 2014 Apr;156(4):627–39.
33. Pages M, Lacroix L, Tauziede-Espariat A, Castel D, Daudigeos-Dubus E, Ridola V, et al. Papillary glioneuronal tumors: histological and molecular characteristics and diagnostic value of SLC44A1-PRKCA fusion. *Acta Neuropathol Commun.* 2015 Dec 15;3:85.
34. Zhao RJ, Zhang XL, Chu SG, Zhang M, Kong LF, Wang Y. Clinicopathologic and neuroradiologic studies of papillary glioneuronal tumors. *Acta Neurochir (Wien).* 2016 Apr;158(4):695–702.

35. Yadav N, Rao S, Saini J, Prasad C, Mahadevan A, Sadashiva N. Papillary glioneuronal tumors: A radiopathologic correlation. *Eur J Radiol.* 2017 Dec;97:44–52.
36. Tan W, Huang W, Xiong J, Pan J, Geng D, Jun Z. Neuroradiological features of papillary glioneuronal tumor: a study of 8 cases. *J Comput Assist Tomogr.* 2014 Oct;38(5):634–8.
37. Tauziède-Espariat A, Masliah-Planchon J, Sievers P, Sahm F, Dangouloff-Ros V, Boddaert N, et al. A comprehensive histomolecular characterization of meningoangiomas: Further evidence for a precursor neoplastic lesion. *Brain Pathol.* 2024 Apr 2;e13259.



# Mort Inattendue du Nourrisson (MIN)

## Centre de Référence Isère Savoie Haute- Savoie :

### retour d'expérience sur 15 ans

Lilia Langar (MER Grenoble), Dr Anne Pascale Michard Lenoir (responsable CR-MIN Grenoble),  
Dr Raia Doumit (Grenoble), Dr Frédérique Nugues (Grenoble)

#### **Objectifs de cette présentation :**

Cette présentation a pour objectif de restituer notre expérience dans la prise en charge de la Mort Inattendue du Nourrisson (MIN) au sein du Centre de Référence (CR) Isère- Savoie-Haute Savoie depuis 15 ans. En premier lieu, nous livrerons les éléments de contexte dans lesquels nous nous situons, ensuite nous présenterons la cohorte des MIN prises en charge au sein du centre puis nous exposerons notre fonctionnement et les particularités auxquelles nous sommes confrontés. Nous souhaitons par cette présentation favoriser les échanges autour de cette thématique de santé publique, sensibiliser les radiologues au rôle fondamental de l'imagerie et les réintéresser aux prises en charge spécifiques des MIN.

#### **Définition et épidémiologie :**

La Mort Inattendue du Nourrisson (MIN) ou Sudden Unexpected Death in Infancy (SUDI) en anglais, est définie, selon la Haute Autorité de Santé (HAS) <sup>[1]</sup>, comme « une mort survenant brutalement chez un nourrisson alors que rien, dans ses antécédents connus, ne pouvait le laisser prévoir ». La HAS établit à 2 ans la limite supérieure pour la définition des nourrissons concernés.

Le terme de Mort Inattendue du Nourrisson (MIN) ne doit pas être confondu avec celui de Mort Subite du Nourrisson (MSN), ou Sudden Infant Death Syndrome (SIDS) en anglais qui est une catégorie diagnostique réservée aux cas survenant avant l'âge de 1 an durant le sommeil et pour lesquels il n'est pas retrouvé de cause après la réalisation d'un bilan étiologique exhaustif (anamnèse, examen du lieu de décès, examen clinique, prélèvements biologiques, imagerie, autopsie). La Mort Subite du Nourrisson reste un diagnostic d'exclusion <sup>[2]</sup>.

Il est à noter cette particularité française : les MIN prennent en compte les nourrissons jusqu'à 2 ans contrairement à l'international et les MSN ne concernent les cas que jusqu'à 1 an.

En France, les MIN concernent 250 à 350 nourrissons par an <sup>[3]</sup>, ce qui en fait la première cause de mortalité chez les enfants de moins d'un an, un chiffre parmi les plus élevés d'Europe occidentale <sup>[4]</sup>.

Malgré le succès relatif des campagnes de sensibilisation et la mise en œuvre de mesures de prévention, la mort inattendue du nourrisson (MIN) demeure l'une des principales causes de décès chez les nourrissons dans le monde. De plus, bien que le développement de différentes techniques ait permis des progrès significatifs dans la caractérisation des mécanismes étiopathogéniques sous-jacents, de nombreuses inconnues demeurent et la prise en compte intégrée de ce syndrome représente un défi majeur, tant d'un point de vue scientifique et médical qu'humanitaire.

### **Centre de Référence MIN** <sup>[5]</sup> :

Les Centres de Références de la MIN (CRMIN) sont créés en 1986, bien avant que la Haute Autorité de Santé ne s'empare de ce sujet trop peu exploré avec la publication en 2007 de recommandations visant à harmoniser la prise en charge et l'exploration de ces décès.

Il existe actuellement 38 centres de références en France métropolitaine, Guyane, Réunion, Guadeloupe, Martinique et Mayotte financés par leurs ARS respectives. Ce mode de financement, dont les enveloppes diffèrent selon les régions, peut créer des inégalités quant aux moyens déployés.

Les Centres de Référence ont pour mission d'assurer, au sein d'une structure hospitalière adaptée, la prise en charge et le parcours des enfants décédés de Mort Inattendue du Nourrisson (MIN). Dans ce cadre, ils réalisent l'ensemble des investigations nécessaires afin d'identifier les causes du décès et d'accompagner les familles en leur offrant un accueil adapté et un suivi, essentiel dans ces circonstances. En outre, les Centres de Référence jouent un rôle clé dans le développement de la recherche et de l'enseignement, contribuant ainsi à l'avancée des connaissances dans ce domaine. Enfin, ils mettent en œuvre des actions de prévention et d'information, visant à diffuser les connaissances, à sensibiliser tant les professionnels de santé que le grand public. Les CR MIN assurent cet aspect de prévention sans qu'il n'existe d'action de prévention publique ciblée.

En 2013, les CR MIN se regroupent au sein de l'Association Nationale des Centres Référents de la Mort Inattendue du Nourrisson (ANCRéMIN). En 2015 est créé l'Observatoire national des MIN (OMIN) pour collecter les informations de chaque centre <sup>[6]</sup>. Le financement de l'OMIN est assuré uniquement par les projets de recherche et les parrainages. Les CR MIN ont progressivement rejoint ce registre OMIN au fur et à mesure de leurs capacités.

Les objectifs de ce registre sont :

- L'obtention et la surveillance des données épidémiologiques précises et exhaustives,
- L'identification de nouveaux facteurs de risque, de pathologies responsables ou prédisposantes (infectieuses, cardio-respiratoires, neurologiques, ...), du rôle de l'exposition socio-environnementale et médicamenteuse dans la MIN.
- La description des modalités de prise en charge dans les CR MIN.
- L'aide à l'implémentation et à l'évaluation de nouvelles campagnes de prévention
- Le développement et la recherche scientifique (découvrir de nouveaux gènes de prédisposition).

En 2020, la création d'une base de données nommée BIOMIN permet de collecter des échantillons biologiques (sang, selles, urines, LCR, cheveux) recueillis dans les centres en vue d'analyses moléculaires ou génétiques. Le consentement des parents est systématiquement sollicité et les données recueillies sont anonymisées et centralisées au CHU de Nantes. Les analyses génétiques peuvent être très exhaustives avec caryotype, analyse génomique et étude de panels spécifiques pour les troubles du rythme cardiaque, les déficits immunitaires et les morts inattendues dans l'épilepsie (Sudden Unexpected Death in Epilepsy ou SUDEP).

Depuis 2007 et les premières recommandations de la HAS, la liste des examens recommandés dans le bilan étiologique s'est progressivement enrichie avec en particulier les recherches génétiques et le bilan métabolique.

L'évolution des savoirs conduit à étendre et affiner le panel d'examens pratiqués et les informations recherchées.

## Classification des MIN :

Plusieurs classifications des morts inattendues du nourrisson sont utilisées en France et dans le monde afin de catégoriser les cas où l'on retrouve avec certitude une cause au décès et ceux où, malheureusement, malgré les investigations complètes, avec ou sans facteur de risque, aucune explication n'est trouvée, ce qui conduit à la désignation de mort subite du nourrisson.

Ces différentes catégorisations s'appuient principalement sur les informations recueillies au moment de la découverte de l'enfant (environnement : température dans la chambre, coussins, matelas présents etc...), mais aussi sur des éléments de l'histoire familiale, médicale et sociale de l'enfant (présence de facteur de risque) et sur les examens post-mortem. En effet, le recueil de données à l'arrivée sur place du SMUR ou du SAMU est essentiel, notamment pour recenser les **facteurs de risques extrinsèques** liés à l'environnement tel que les conditions de couchage en décubitus ventral ou latéral, la température de la chambre (entraînant une mauvaise régulation thermique si la température est trop élevée), la présence d'objets dans le lit (coussins, peluches), la spécificité du matelas (un matelas mou ou surajouté représente un facteur de risque), le « co-sleeping » ou « bed-sharing » (pratique à proscrire) ou le tabagisme passif, sans négliger les facteurs protecteurs comme le partage de la chambre. Le questionnaire issu de l'HAS que doit remplir le médecin du SMUR ou du SAMU lors de la prise en charge du corps sur place est très détaillé.

Le recueil de l'histoire familiale médicale et sociale permet d'identifier **les facteurs de risques intrinsèques** à l'enfant correspondant à la prématurité, le sexe (prédominance masculine dans la MIN), l'âge, la présence d'infection virale ainsi que les facteurs reconnus comme protecteurs comme l'utilisation de la tétine, l'allaitement maternel et les vaccinations à jour. Il est à noter que la vaccination complète diminue le risque de MIN de 50%.

Les examens post mortem : Le bilan recommandé en 2025 comporte un examen clinique complet : des ponctions intra-cardiaques pour analyses sanguines à visée biologique et bactériologique, toxicologiques ; une ponction lombaire avec analyse de Liquide Céphalo Rachidien ; un prélèvement périphérique (gorge, oreilles, nez, yeux, anus) pour des analyses à visée bactériologique et virologique ; la reprise de Guthrie pour la recherche de pathologie métabolique, ainsi que : fond d'œil, recherches génétiques, ponction hépatique percutanée et musculaire selon les centres puis l'imagerie et l'autopsie. Les différents prélèvements sont réalisés aux urgences pédiatriques.

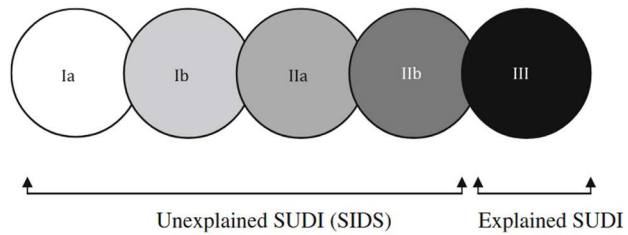
Si ces explorations permettent d'identifier une cause claire du décès, on parle alors de mort expliquée. En revanche en l'absence d'éléments de certitude, les facteurs de risque sont pris en compte pour la réalisation d'une classification.

Plusieurs classifications existent, nous utiliserons celle de l'OMIN <sup>[2]</sup> retenant 5 catégories :

- **Mort inattendue expliquée** (étiologie retrouvée après investigations complètes)
- **Mort subite du nourrisson avec présence de facteurs de risque** (couchage ventral, tabagisme, prématurité, ...) et sans autre explication après réalisation complète des investigations (biologie, imagerie, autopsie, ...)
- **Mort subite du nourrisson sans facteur de risque** retrouvé et qui reste inexplicable après réalisation complète des investigations (biologie, autopsie, imagerie, ...)
- **Mort inattendue non expliquée mais insuffisamment explorée** (investigations incomplètes : absence de biologie et/ou imagerie et/ou autopsie)
- **Mort inattendue potentiellement expliquée** (étiologie retrouvée mais investigations incomplètes)

La classification de Flemming <sup>[7]</sup> a l'avantage de proposer une gradation (Ia, Ib, IIa, IIb) selon

le niveau de certitude des informations recueillies pour les morts inexplicées, le grade III correspondant à une MIN (SUDI) expliquée.



**Fig. 1** Conceptual framework of a SUDI classification system (Avon). *Ia* no notable factors identified, *Ib* notable factors identified but not likely to have contributed to the death, *IIa* factor(s) identified that possibly contributed to the death, *IIb* factor(s) identified that probably contributed to the death, *III* factor(s) identified that provide a cause of death

La classification de Goldstein <sup>[8]</sup>, proche de la classification de l'OMIN, est la classification majoritairement utilisée dans les pays anglo-saxons, après une enquête médico-légale approfondie. Elle définit plusieurs catégories :

- Catégorie I « Explained » : Une cause définitive du décès est identifiée (exemple : suffocation, asphyxie, infection sévère, cardiopathie, traumatisme, ...)
- Catégorie II « Undetermined » : Une cause probable mais incertaine de décès est suspectée. Les données sont incomplètes.
- Catégorie III « Unexplained » : Cause indéterminée malgré des investigations complètes. Cette catégorie correspond à la Mort Subite du Nourrisson.

Cette dichotomie assez simpliste entre mort expliquée et inexplicée ne reflète pas la réalité du terrain : la certitude du diagnostic post mortem est parfois complexe. Les difficultés de classifications des MIN sont réelles, ainsi que l'expose la thèse de Camille Lenfant <sup>[9]</sup> soulignant les rares accords entre experts sur la classification et le diagnostic précis.

Il est important de noter que plus la réalisation des investigations est exhaustive et plus elle rend indiscutable les conclusions et la classification des décès. La place de l'autopsie est essentielle dans le sens où elle permet d'augmenter de manière significative le nombre de morts expliquées <sup>[9]</sup>. In fine, la classification représente une étape complexe concernant la catégorisation de cas issus d'un continuum d'états, de ce fait il est souvent difficile d'obtenir un consensus <sup>[10]</sup>.

#### **Investigations préconisées - Autopsie : scientifique versus médico-légale :** <sup>[11]</sup>

En premier lieu, il est primordial d'éliminer l'implication d'un tiers dans la Mort Inattendue du Nourrisson et la succession des examens et des intervenants peut être différente si un obstacle médico-légal (OML) est apposé sur le certificat de décès.

En cohérence avec le cahier des charges des centres de référence MIN, la procédure à suivre lors du constat de décès propose systématiquement une autopsie dite scientifique.

- L'obstacle médico-légal peut être posé d'emblée, si le corps présente des stigmates de maltraitance. La prise en charge se fera par le médecin légiste sur ordre du procureur sans bénéficier de la prise en charge du CR MIN.
- Dans d'autres conditions comme le décès chez un tiers, l'obstacle médico-légal peut être couplé à une prise en charge mixte avec l'accord du procureur permettant à la fois le bilan MIN et l'autopsie médico-légale souvent associée à une autopsie virtuelle sur réquisition du radiologue. Cette dernière solution permet une étude plus exhaustive, ainsi est-elle pratiquée de manière systématique dans certaines régions.
- L'obstacle médico-légal peut également être posé à tout moment de la procédure, l'autopsie présente alors un caractère obligatoire et les autres examens ne sont pas forcément réalisés.

L'autopsie, dans ces cas, revêt un caractère médico-légal.

A contrario, en l'absence de motif pour cocher l'obstacle médico-légal sur le certificat de décès, le principe doit être d'organiser le transfert systématique de l'enfant, accompagné de ses parents, au CRMIN, où l'autopsie scientifique leur sera proposée et leur accord écrit recueilli.

L'autopsie est un examen clé dans le bilan pour déterminer une cause de décès, en premier lieu si un tiers est impliqué, mais aussi dans la recherche de pathologie médicale. Il est donc recommandé de procéder à une autopsie scientifique pour chaque cas de décès de nourrisson survenu de façon inattendue ; afin de déterminer une explication à l'événement, il sera réalisé un examen externe et interne des différents tissus pour rechercher d'éventuelles observations histopathologiques.

En cas de refus d'autopsie, on procédera à une synthèse des données déjà disponibles (notamment l'imagerie cérébrale, les radiographies de squelette, la toxicologie et le fond d'œil), si possible dans le cadre d'une concertation multidisciplinaire. Puis le médecin appréciera, au cas par cas, s'il y a lieu ou non de procéder à un signalement.

La thèse de Camille Lenfant <sup>[8]</sup> sur l'apport de l'autopsie dans le diagnostic des MIN, à partir d'un échantillon de 35 patients pris en charge sur le CHU de Rouen de 2015 à 2024, revu par 7 experts illustre bien l'intérêt de cet examen qui permet d'augmenter de façon significative la proportion de décès expliqués (selon la classification OMIN, cette proportion passe de 44,5 % sans autopsie à 62,5 % avec autopsie) et de déterminer un diagnostic précis dans 66 cas sur 94 (70.2%).

C'est en France que le taux d'autopsie est parmi les plus élevés <sup>[12]</sup> mais on observe une baisse significative des autopsies en France depuis quelques années <sup>[8]</sup>, ce qui place l'imagerie en coupe (TDM ou IRM corps entier) au premier plan pour la réalisation d'autopsie virtuelle, et c'est aussi la raison pour laquelle il faut que nous analysions précisément nos pratiques pour les améliorer. Enfin l'autopsie demeure à ce jour le gold standard.

### **Investigations préconisées – imagerie :**

Le bilan d'imagerie a pour but premier (comme l'autopsie) d'éliminer une cause traumatique non accidentelle avec l'implication d'un tiers dans la MIN.

Jusqu'en 2005, dans 62% des cas de MIN aucune imagerie n'était réalisée <sup>[12]</sup>, la standardisation était devenue nécessaire d'où les recommandations de l'HAS en 2007 :

#### **Des examens radiologiques réalisés et interprétés par un radiopédiatre**

- Crâne : F + P
- Rachis : F + P
- Bassin : F
- Quatre membres de face
- Radio thorax
- Ou bien si possible TDM ou IRM corps entier

#### **Une imagerie cérébrale : TDM ou IRM (choix de l'examen en fonction des possibilités)**

Le but premier étant d'éliminer une cause traumatique non accidentelle, le bilan radiologique recommandé est similaire à celui réalisé lors d'une recherche de maltraitance avec des radiographies segment par segment ; les clichés d'ensemble et les « babygrams » étant proscrits.

Il ressort de l'enquête menée par l'OMIN en 2024 <sup>[12]</sup> sur les pratiques en imagerie que bien qu'il y ait eu des améliorations significatives dans la mise en œuvre des directives françaises, beaucoup reste à faire quant au respect scrupuleux des recommandations. L'utilisation de l'imagerie en particulier de la TDM est devenue plus courante avec une augmentation notable des taux d'imagerie cérébrale (de 25,4% depuis 2015) mais il persiste des variations dans les modalités et les méthodes utilisées.

Le scanner toto-corporel ou corps entier est devenu plus répandu, il est actuellement utilisé comme une autopsie virtuelle mais les radiographies restent supérieures à celui-ci pour les extrémités : mains et pieds, il est donc nécessaire de continuer à réaliser des radiographies.

Pour l'auteure, malgré des améliorations depuis 2015, la conformité totale aux recommandations françaises pour les investigations de MIN reste incomplète et des efforts supplémentaires sont nécessaires pour standardiser les pratiques d'imagerie en cas de MIN.

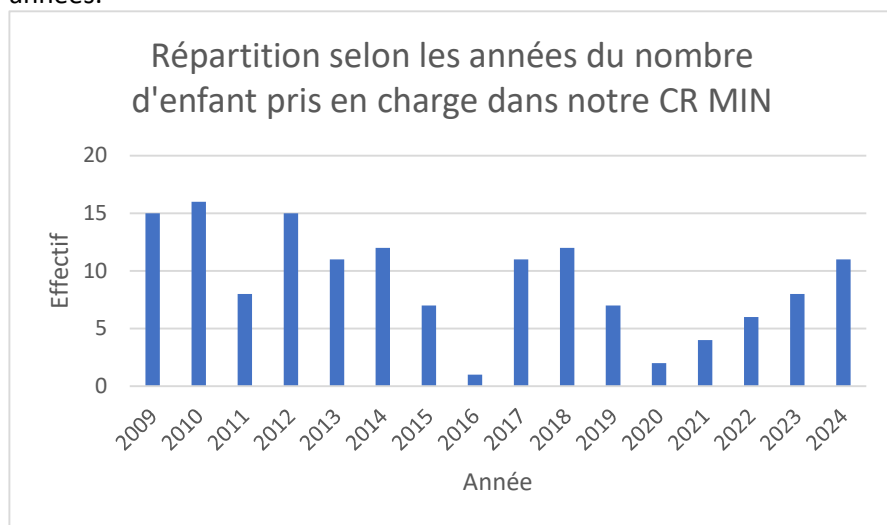
Le bilan de référence devrait inclure une IRM corps entier<sup>[13]</sup> avant l'autopsie conventionnelle tandis que la TDM pourrait être utile en cas de décès suspects : ce qui permettrait un rendement diagnostique maximal pour le pathologiste.

**Investigations préconisées – analyses génétiques :** Les recherches génétiques se penchent par exemple sur les mutations de gènes codant pour les canaux ioniques entraînant une anomalie du rythme électrocardiographique appelé Syndrome du QT long (SQTL). Ce syndrome héréditaire prédispose à la mort subite par fibrillation ventriculaire<sup>[14]</sup>. Ce syndrome est habituellement isolé, sans cardiopathie structurale, sans anomalie anatomique à l'autopsie. Cette recherche est entrée au fur et à mesure dans le bilan systématique des MIN.

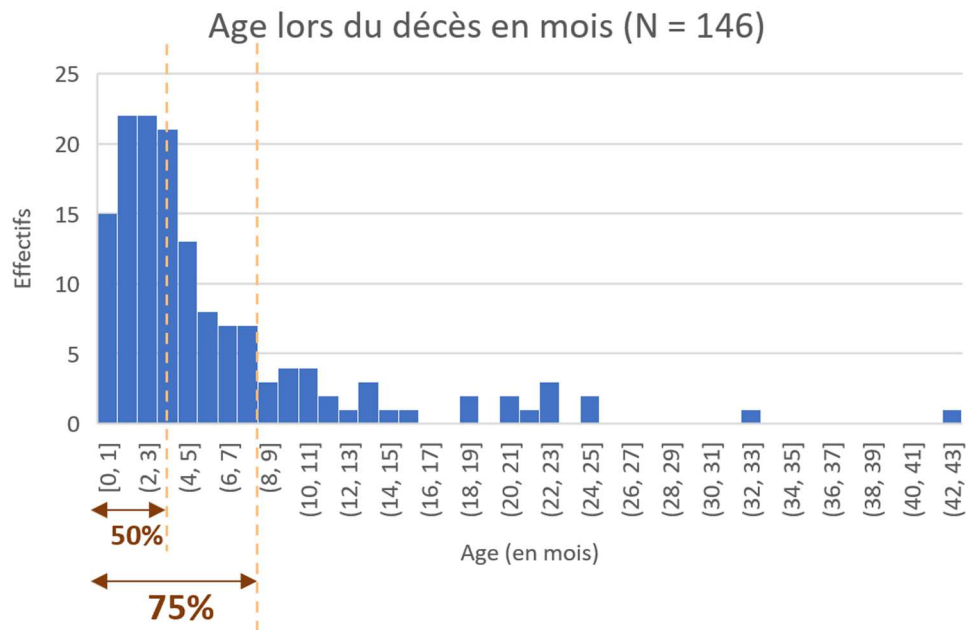
#### **Description de notre population du centre de Référence MIN Isère Savoie Haute Savoie :**

Notre cohorte recense 150 cas de prise en charge de MIN sur 15 ans de début 2009 à fin 2024. De ces 150 enfants, nous avons exclu 4 cas car nous n'avons pas d'informations suffisantes pour deux d'entre eux. Pour les deux autres, leurs dossiers médicaux faisaient état d'antécédents lourds ce qui les exclut de la définition des MIN.

Le nombre de MIN pris en charge depuis les 15 dernières années a été fluctuant allant de 1 à 16 cas selon les années.



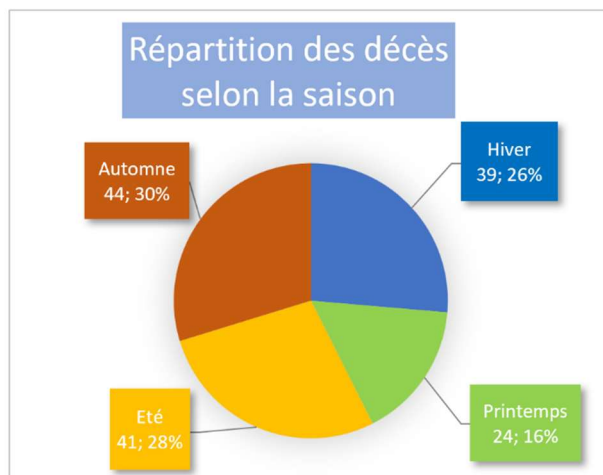
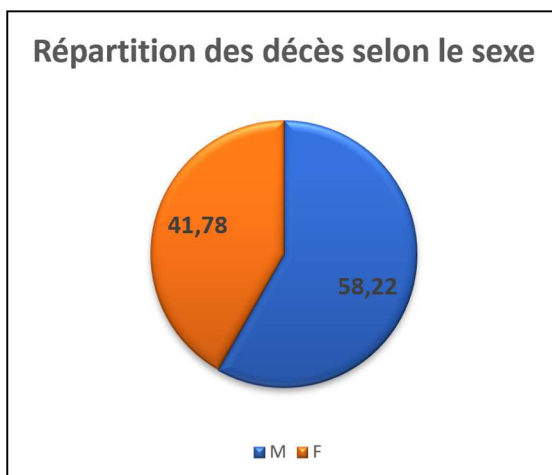
Concernant l'âge de la cohorte, nous avons gardé tous les âges, y compris 2 cas hors de la tranche d'âge définie par la HAS qui avaient 32 et 42 mois au moment du décès. L'âge médian est à 3,2 mois, les ¾ des MIN surviennent avant 7 mois et l'âge minimum est de 8 jours dans notre population.



Nous observons 13% d'enfants nés prématurés avec une moyenne à 33,4 SA et une médiane à 34 SA.

Notre cohorte comprend 58% de garçons et 42% de filles.

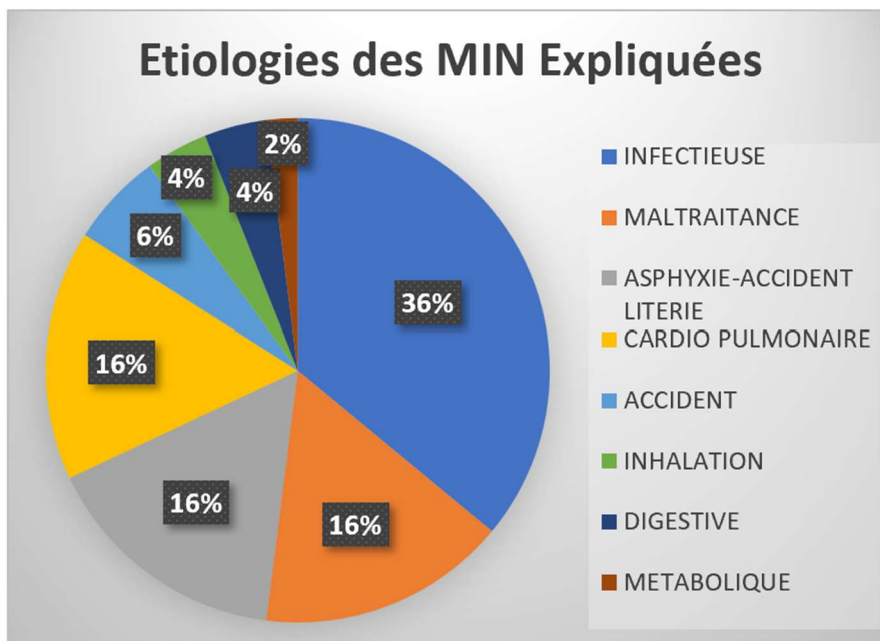
La répartition des décès selon la saison : Hiver 26% (39), Printemps 16% (23), Eté 28% (40), Automne 30% (44).



#### Les MIN expliquées :

Dans notre cohorte, sur les 146 cas pris en charge, un diagnostic certain est présent pour 37% des cas (55), dont voici la répartition selon les différentes causes :

- **Infectieux 36%, 20 cas**, dont 4 cas de gastroentérites aiguës, 4 cas d'infections materno-foetales, 2 cas de myocardites à parvovirus, 6 cas de sepsis à streptocoque, pneumocoque et staphylocoque, 2 cas de purpura fulminans à méningocoque, 1 cas de Covid et 1 cas d'entérovirus.
- **Maltraitements 16%, 9 cas** dont 3 cas avec très peu de renseignements en dehors du diagnostic car gérés uniquement par la médecine légale.
- **Asphyxie-Accident literie 16%, 9 cas** : nous classons dans cette catégorie les asphyxies liées à un accident de literie.
- **Cardio-pulmonaire 16%, 9 cas (8 congénitaux + 1 acquis)** : comprenant 1 HTAP primitive, 2 QT long, 1 Rupture anévrisme coronaire révélant un Kawasaki, 1 tétralogie de Fallot non traitée, 1 ALCAPA (Abnormal Left Coronary Artery from Pulmonary Artery), 1 cardiomyopathie hypertrophique, 1 pathologie pulmonaire primitive avec écharpe, 1 trouble du rythme
- **Accidents 6%, 3 cas** : 1 cas d'inhalation d'un corps étranger (Playmobil) et 2 intoxications à la méthadone.
- **Inhalations 4%, 2 cas** : 1 cas d'inhalation sur pathologie neurologique et une inhalation d'aliments.
- **Digestive : 4%, 2 cas** : Hernie Inguinale avec occlusion et inhalation fécaloïde et une GEA avec appendicite à l'autopsie.
- **Métabolique non étiqueté 2%, 1 cas.**



### Les MIN inexpliquées :

Sur les 91 autres MIN dont aucune cause n'a été retrouvée nous avons étudié les facteurs de risques :

#### Etude du facteur de risque : Age :

La moyenne d'âge observée pour les 91 cas dont nous n'avons pas retrouvé d'étiologie est de 4 mois avec une médiane à 3 mois. 4 cas présentent un âge supérieur à 1 an.

#### Etude du facteur de risque : Sexe :

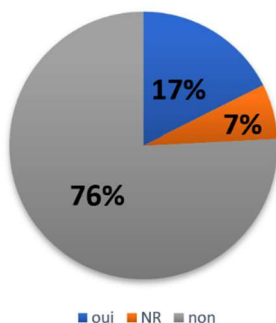
Dans cet échantillon spécifique de MIN inexpliquée la répartition est similaire à la cohorte globale avec 60% de garçons et 40% de filles.

#### Etude du facteur de risque : Prématurité :

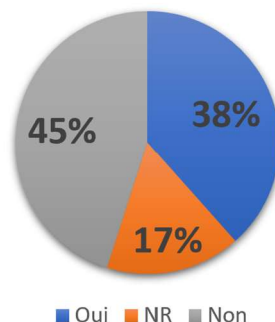
16 cas étaient nés prématurés soit 17% avec une moyenne à 33,2SA, une déviation standard de 2,6 SA et une médiane à 34 SA.

Dans 69 cas, soit 76%, les enfants sont nés à terme et l'information n'est pas renseignée dans 6 cas soit 7%.

## Prématurité



## Exposition au tabagisme passif



### Etude du facteur de risque : Tabagisme passif :

Le tabagisme correspondant à un facteur de risque dans la MIN, nous observons que 38% de ces MIN est exposée au tabagisme passif.

### Etude du facteur de risque : Position de couchage :

Concernant les facteurs de risque correspondant à la literie et à la position de couchage, seuls 3 cas suivaient les recommandations, 3 cas ne sont pas renseignés et 1 cas correspond à un décès éveillé. Cela signifie que 92% de la position de couchage ou de la literie n'est pas conforme. Les non-conformités correspondent à 60% à un couchage sur le ventre (55), à 22% à du co-sleeping (20) et le reste est réparti entre des literies avec ajout de matelas 9%, des positions avec la tête enfouie et des portages en écharpe.

### Etude des examens réalisés : Autopsie :

L'autopsie a été réalisée dans 82% des cas, dont la moitié dans le cadre d'une procédure médico-légale 42%. Le refus de l'autopsie s'est présenté dans 15% des cas. Sur 120 autopsies réalisées :

- 71 (60%) n'ont pas trouvé de causes
- 49 (40%) ont trouvé des causes

Dans 3 cas, la cause a été trouvée sans la réalisation de l'autopsie.

### Etude des examens réalisés : Imagerie :

Les données d'imagerie reposent sur 138 patients après avoir exclu 8 cas pour lesquels nous n'avons pas accès aux informations ou données d'imagerie (réalisation dans un autre centre avant le transfert ou exploration par la médecine légale).

- Aucune imagerie : Dans 4 cas sur 138 (3%), nous constatons qu'aucune imagerie n'a été réalisée, cependant, pour 3 d'entre eux, une étiologie est trouvée. Le dernier cas correspond à un décès éveillé dans les bras du père (autopsie négative).
- Bilan radiographique seul avec autopsie : 3 cas sur 138 (2%) en 2009 et 2010.
- IRM : 55 IRM  
5 IRM corps entier seules  
45 IRM (totale ou pas) + bilan de radiographie  
3 IRM seules non complètes  
2 IRM vivants

- TDM : 76 TDM  
60 TDM corps entier seules  
8 TDM corps entier + bilan de radiographie  
8 bilans TDM incomplets +/- bilan de radiographie incomplet dont 3 cas non passés par le service de réanimation

Dans 5 cas, l'imagerie a permis de déterminer le diagnostic de maltraitance confirmé par l'autopsie. Pour 4 cas, des cardiomégalies sont trouvées sans pour autant distinguer d'étiologies spécifiques.

Pour 138 cas sur 146 (94%), nous pouvons noter un passage dans le service d'imagerie. Sur ces 138, l'imagerie est correctement pratiquée 113 fois c'est-à-dire dans près de 82% des cas. Par « correcte » on entend : une exploration TDM corps entier seule +/- avec bilan radio et IRM couplée au bilan radio.

La problématique des MIN « rattrapées ou pseudo rattrapées » décédées en réanimation : Après une survie transitoire grâce aux manœuvres intensives de réanimation, elles ne vont pas bénéficier d'un bilan MIN et en particulier d'une imagerie complète. Nous dénombrons 9 cas, la plupart ont pu bénéficier d'un diagnostic, mais pour les 4 cas sans diagnostic, considérés comme des MIN ou MSN, l'absence de bilan complet est préjudiciable.

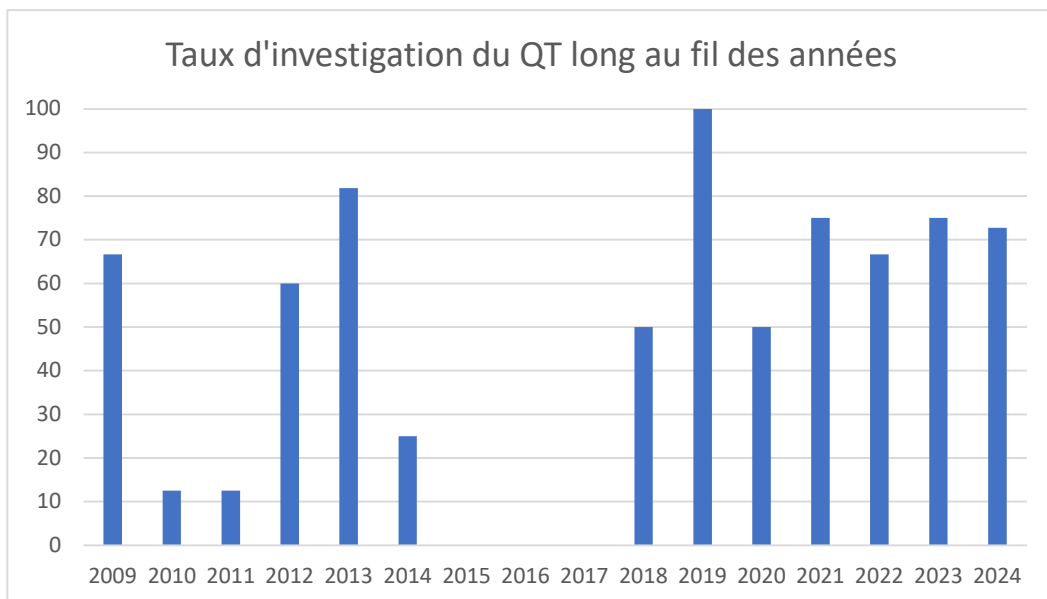
L'imagerie dans ce contexte particulier est assez hétérogène, avec une majorité d'examen « pré-mortem », un patient sans aucune imagerie et un cas en 2009 n'ayant bénéficié que d'un bilan radiographique de squelette.

Etude des examens réalisés : Fond d'œil :

Depuis 2019, 16 examens de fond d'œil ont été réalisés, représentant 42 % des prises en charge de MIN sur cette période. Une collaboration avec les internes d'ophtalmologie a permis de standardiser cet examen dans le processus de prise en charge des MIN.

Etude des examens réalisés : Analyse génétique :

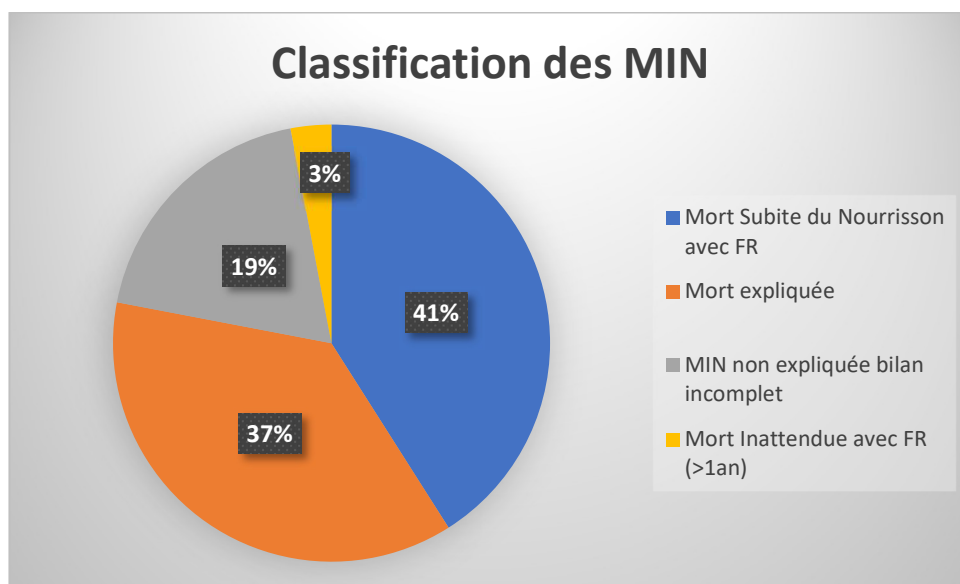
Dans 47% des cas le QT long a pu être étudié. Si, de début 2015 à fin 2018, le service de génétique n'avait pas fait obstacle pour des raisons financières, notre taux serait beaucoup plus élevé.



### Classification :

Au vu de notre cohorte, nous avons défini 4 catégories en fonction de l'étiologie, des facteurs de risque et de la réalisation de l'autopsie :

- **Mort inattendue expliquée 55/146 = 37%** : étiologie retrouvée
- **Mort subite du nourrisson avec présence de facteurs de risque 60/146 = 41 %** (couchage ventral, tabagisme, prématurité, ...) et sans autre explication après réalisation de l'autopsie.
- **Mort inattendue avec présence de facteurs de risque pour des enfants ayant plus de 1an** : 4/146 (3%)
- **Mort inattendue non expliquée mais insuffisamment explorée 27/146 = 19%** : investigations incomplètes : absence d'autopsie.



### Particularité :

Une même famille a perdu 2 enfants de MSN (sans cause identifiée) à 1 an d'intervalle, le premier à 13 j de vie couché sur le ventre et le second à l'âge de 7 mois couché sur le dos mais en co-sleeping dans un contexte de virose !

### Discussion :

Notre cohorte présente des caractéristiques similaires aux populations étudiées dans d'autres régions <sup>[15]</sup> dont Rouen avec un âge médian équivalent à 3,9 mois et 3,2 à Grenoble ainsi que la répartition entre garçons et filles avec 60% de garçons à Rouen et 58% à Grenoble. Il est à noter que dans notre population 13% des enfants étaient nés prématurés contre 7% dans la population générale.

### Autopsie :

Des points encourageants de notre cohorte ressortent tel que des taux satisfaisants de réalisation des examens notamment avec des autopsies réalisées dans 82% des cas. Ce taux important d'autopsie s'explique en partie par le fait que 42% des prises en charge ont été réalisées dans le cadre d'une procédure médico-légale. Un important travail de coordination a été réalisé permettant le passage du plus grand nombre de cas par le CR MIN afin de réaliser les prélèvements nécessaires à l'étude de la MIN en plus des actes médico-légaux obligatoires. Notons que notre responsable CR MIN est aussi responsable de l'Unité d'Accueil Pédiatrique de l'Enfance en Danger.

### Fond d'œil :

Nous observons que 46% des MIN ont pu bénéficier d'un fond d'œil contre 19% dans l'étude dédiée de l'OMIN 2025 sur 1326 patients entre 2015 et 2022 <sup>[16]</sup> et 0 dans la thèse de Camille Lenfant <sup>[9]</sup>. Ce bon résultat est révélateur de l'organisation locale mise en place à Grenoble par le service d'ophtalmologie. Un interne se déplace et prend en photo le fond d'œil permettant une relecture par un senior si nécessaire.

#### Analyse génétique et Syndrome du QT Long :

L'étude du QT a permis de trouver une étiologie dans 2 cas. L'absence de données génétiques durant une période de 3 ans minimum souligne à quel point la collecte dépend de l'organisation interne de l'établissement et de la disparité inhérente à la diversité des centres de référence.

#### Imagerie :

Concernant l'imagerie, un protocole complet a été réalisé dans 82% des cas, avec une proportion non négligeable d'IRM grâce à un accès facile au sein de notre service d'imagerie pédiatrique. Mais cet accès n'est possible qu'après 18h compte tenu de l'encombrement machine et n'est plus possible entre 22h et 8h. En outre l'examen dure 45mn et doit s'accompagner du bilan radiographique. L'accès au scanner situé en imagerie adulte à 800m de notre Hôpital Couple Enfant nécessite que le corps transite directement au scanner avant sa prise en charge aux urgences pédiatriques mais le bilan TDM est rapide et l'accès possible 24h/24h toute l'année. Ce sont pour ces raisons que nous avons privilégié le scanner.

L'imagerie n'a pas été réalisée dans 4 cas et s'est avérée incomplète dans 21 cas. Autrement dit, dans 25 cas sur 138 (18% des cas), l'imagerie n'a pas suivi un protocole rigoureux ! Il s'agissait de patients de réa dans 9 cas : on peut donc inférer que plus de 30% des patients insuffisamment explorés en imagerie sont issus d'un passage en réanimation car ils ne bénéficiaient pas de la prise en charge MIN dédiée. Cette problématique a été en partie résolue avec la mise en place d'une « boîte MIN » aux urgences que le service de réanimation récupère afin de réaliser la liste des prélèvements nécessaires.

Plusieurs articles confirment l'intérêt de la double exploration en coupe avec IRM (notamment pour l'étude du cœur) et la TDM, ces deux techniques complémentaires enrichiraient les données recueillies, mais nous nous heurtons à des difficultés d'organisation.

Quand on sait que seulement 68,5% de l'imagerie post mortem a été interprétée par un radiopédiatre en France de 2015 à 2024 <sup>[12]</sup>, on pourrait imaginer proposer aux centres dépourvus de radiopédiatres de les adresser à un collectif pour une relecture de l'imagerie. Une téléradiologie du post mortem en quelque sorte. Et pourquoi pas envisager une double lecture dans tous les centres, en prenant exemple sur l'équipe de Montpellier ?

Le délai d'interprétation est un enjeu important et il est réalisé dans notre centre en moins de 24h avec une première lecture de l'interne pour les scanners faits la nuit.

Dans notre centre, nous avons considéré qu'un bilan complet ou correct correspondait à une TDM corps entier (+/- accompagnée d'un bilan radiographique) ou d'une IRM corps entier couplé à un bilan radiographique. Ceci peut prêter à discussion. Ce bilan s'appuie sur l'organisation des locaux de notre centre et des différents services d'imagerie avec un parcours optimal que nous avons considéré avec la réalisation soit de la TDM corps entier, soit de l'IRM corps entier + RX.

Nous sommes bien d'accord que le bilan qu'il faudrait établir en 2025 comprend :

- Une TDM et/ou une IRM corps entier : permettant une autopsie virtuelle <sup>[17]</sup>
- Un bilan radiographique complémentaire : au moins les extrémités en complément du scanner, un bilan radio complet en complément de l'IRM
- Une double lecture par deux radiopédiatres
- Délai de réalisation et d'interprétation rapide dans les 24h

#### Aspect psychologique de la prise en charge des MIN :

L'aspect de sensibilisation recommandé par les différentes instances a été largement pris en compte dans notre centre avec de bons résultats notamment par de nombreux échanges avec les intervenants de la chambre mortuaire pour la création et l'utilisation rigoureuse d'une fiche de liaison entre médecins urgentistes et légistes.

Il est important de redonner du sens, d'expliquer aux professionnels habitués à prendre en charge des personnes vivantes <sup>[18]</sup> les enjeux de ces examens dans l'aide au diagnostic et dans l'accompagnement des parents ; c'est ce qui a été fait avec l'équipe des manipulateurs radio du secteur adulte réalisant les TDM. Une réunion d'échange a permis des résultats remarquables avec un vrai réinvestissement de l'équipe dans la prise en charge des MIN. A noter aussi qu'un espace d'accueil des parents dédié a été créé.

#### Classification :

Nous sommes parvenues à circonscrire dans notre cohorte une cause dans 37% des cas. La classification reste toujours difficile malgré les différentes grilles proposées précisément parce que l'identification de la cause du décès peut être complexe même avec une autopsie. Les difficultés résultent aussi du fait que les investigations post mortem ne sont pas toujours complètes et que les causes des MSN sont souvent plurifactorielles. Une concertation pluridisciplinaire pour la classification pourrait être mise en œuvre afin de proposer un regard toujours plus exhaustif sur les dossiers. L'un des cas illustre bien le continuum et la difficulté de classification entre une mort subite avec facteur de risque et une étiologie confirmée d'asphyxie.

La classification des différentes étiologies s'avère également complexe, car les critères des divers systèmes (digestif, cardiopulmonaire...), les anomalies congénitales (Fallot...) et les différents mécanismes (infectieux, inhalation...) se chevauchent de manière inévitable.

Les étiologies distinguées font état d'une majorité de causes infectieuses, pour lesquelles une campagne de sensibilisation supplémentaire auprès du grand public serait souhaitable. La deuxième cause dans notre cohorte correspond à des cas de maltraitance dans 16% des cas, ce qui est supérieur aux taux de la littérature qui varient de 5 à 10% <sup>[19]</sup>. Enfin, à égalité, nous retrouvons les accidents de literie et les pathologies cardiopulmonaires. Si les pathologies cardiopulmonaires sont souvent congénitales et donc difficile à prévenir, ce n'est pas le cas des accidents de literie. Notons que les étiologies trouvées dans un plus petit nombre de cas correspondent à des accidents, des inhalations et des pathologies digestives et métaboliques.

#### Actions publiques de prévention dédiée :

Les chiffres de notre cohorte révélant que dans 92% des cas de mort inexplicée nous retrouvons un couchage non conforme, pourcentage s'approchant de celui de la thèse de Camille Lenfant (96,8%), montrent que, dans la grande majorité des cas, les conditions de couchage ne respectaient pas les recommandations actuelles de prévention de MIN.

Tous ces éléments témoignent des lacunes qui persistent dans la prévention et valident le fait que des actions de prévention sont encore nécessaires. Comme l'illustrent nos 2 morts subites dans une même famille à un an d'intervalle.

#### Conclusion :

Le parcours des examens MIN s'inscrit dans une globalité et une complexité certaine, du fait d'une diversité des intervenants et des examens tributaires des décisions locales.

Il paraît donc indispensable de continuer de sensibiliser les différents professionnels prenant en charge les MIN sur l'intérêt d'un bilan étiologique **complet**, conforme aux recommandations de la HAS, afin de recueillir des données exhaustives.

Bien sûr, nous nous heurtons à la réalité du terrain, aux contraintes quotidiennes des services d'imagerie et aux moyens limités des Centres de Référence MIN, mais un certain nombre d'aspects du bilan que nous dressons de ces 15 ans sont encourageants.

La sensibilisation du grand public reste un enjeu majeur, notamment concernant les conditions de couchage.

## **Bibliographie :**

1. Recommandations professionnelles : *Prise en charge en cas de mort inattendue du nourrisson* (moins de 2 ans). HAS. Février 2007.
2. OMIN *Observatoire national des morts inattendues du nourrisson*. Site accessible à l'adresse <<https://www.omin.fr/>>
3. Santé publique France. *Mort inattendue du nourrisson*. Site accessible à l'adresse <<https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/maladies-de-la-mere-et-de-l-enfant/mort-inattendue-du-nourrisson/le-syndrome/>>
4. Brouard, Sophie T. et al. *National Variations in Recent Trends of Sudden Unexpected Infant Death Rate in Western Europe*, *The Journal of Pediatrics*, Volume 226, 179 - 185.e4
5. Naître et Vivre. (2024). *Centres de référence MIN et ANCREMIN*. Site téléaccessible à l'adresse <<https://naitre-et-vivre.org/centres-de-referance-min-et-ancremin/>>
6. Ducloyer M., *The french registry of sudden unexpected death in infancy (SUDI) : a 7 year review of available data.*, *Eur J Pediatr*. 2024 Sep 23. 183(11) : 4991-5000
7. Blair P. S., Byard R. W., Fleming P. J., *Sudden unexpected death in infancy (SUDI): suggested classification and applications to facilitate research activity*. *Forensic Sci Med Pathol* (2012) 8: 312–315
8. Goldstein RD, Blair PS and al. (2019). *Inconsistent classification of unexplained sudden death in infants and children hinders surveillance, prevention and research : recommendations from the 3rd International congress on Sudden Infant and Child Death*. *Forensic Sci med pathol*. Dec 2019 ;15(4) : 622- 8
9. Lenfant, C. (2025). *Apport de l'autopsie dans le diagnostic étiologique des morts inattendues du nourrisson*. [Thèse de doctorat, UFR de santé Rouen Normandie]. <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-05289190v1>
10. Levieux, K. et al. *Prise en charge des morts inattendues du nourrisson par les centres de référence français : état des lieux des pratiques en 2013*. *Arch Pédiatrie*. 1 avr 2015;22(4):360-7.
11. DGOS. *Instruction DGOS/R3/2023/44 du 19 avril 2023 relative à la diffusion du cahier des charges des centres de référence de la mort inattendue du nourrisson*.
12. Margerin M., Ducloyer M. et al., *Imaging of sudden unexpected death in infancy : a comprehensive nationwide French survey.*, *Pediatric Radiology* 2024 54 : 1720-1728
13. Van Goethem A. et al, *Added value of postmortem mri in sudden unexcpeted infant death cases*. *Forensic Sci Med Pathol* 2024 Mars ; 21(1)210-218
14. Baruteau A.-E. et al. *Le syndrome du QT long congénital : une cause sous-estimée de la mort subite inexpiquée du nourrisson*, *Archives de Pédiatrie*, Volume 16, Issue4, 2009, Pages 373-380, ISSN 0929-693X.
15. OMIN *Observatoire national des morts inattendues du nourrisson*. Site accessible à l'adresse <<https://www.omin.fr/donnees-chiffrees/>>
16. Provost R., et al, *Post-mortem fundus examination after sudden unexpected death in infancy (SUDI): can we do better? a study based on the French SUDI registry*. *J Legal Med* 2025 Oct 11
17. Gorincour G., *Autopsie virtuelle en pratique Pédiatrique*. SFIPP 2018
18. Prodhomme O. et al, *Quelle place pour l'imagerie dans la mort inattendue du nourrisson (MIN)*. Journées de Trousseau 2019
19. Brian-Huchet, E. (2013) *Mort inattendue du nourrisson une (re)mobilisation est nécessaire : évitons l'évitable !* (Document powerpoint). Document téléaccessible.





# Autour de la tuberculose :

## Ne pas rater ou oublier le Koch

BESSAGUET Sophie, GRANGETTE Eve, ROCHE Stanislas  
Service de radiologie pédiatrique - CHU Grenoble Alpes

### 1. Introduction

La tuberculose pédiatrique demeure aujourd'hui un problème majeur de santé publique mondiale, en particulier dans les pays à forte endémie. Bien qu'elle soit une maladie évitable et curable, la tuberculose (TB) continue d'affecter des millions d'enfants chaque année, représentant environ un million de nouveaux cas annuels selon l'Organisation mondiale de la santé (OMS).

### 2. Rappels

#### 2.1. Situation mondiale

La tuberculose (TB) reste l'une des principales causes de mortalité infectieuse dans le monde, se classant au second rang après le COVID-19 selon l'OMS (2022). Chaque année, **plus d'un million d'enfants** développent une forme active de la maladie. Les **formes graves** — en particulier les méningites tuberculeuses et les miliaires — prédominent chez les enfants de moins de cinq ans.

Le **risque de progression** de l'infection latente vers la maladie est estimé à **20 % chez le nourrisson**, contre 5 % chez l'enfant plus âgé. La répartition mondiale est **très inégale** : environ **30 pays concentrent plus de 85 % de la charge mondiale**.

Les **incidences les plus élevées** sont observées en Afrique subsaharienne (souvent > 300 cas pour 100 000 habitants), suivie de certaines régions d'Asie et d'Europe de l'Est (100 à 300 cas/100 000), puis de l'Amérique latine (25 à 100 cas/100 000). Ces disparités traduisent les différences d'accès aux soins, de couverture vaccinale et de conditions socio-économiques.

Dans le monde, on estime à 206 030 le nombre de cas de tuberculose multirésistante en 2019, soit 10 % de plus qu'en 2018.

#### 2.2. Situation nationale (France)

En France, l'incidence reste relativement faible : environ **4 600 cas annuels**, soit **6,8 cas pour 100 000 habitants**. Cependant, des **disparités régionales importantes** persistent :

- Île-de-France : 14,3 / 100 000
- Mayotte : 15,1 / 100 000
- Guyane : 22,5 / 100 000

La proportion d'enfants touchés représente environ **10 % de l'ensemble des cas**, avec une prédominance dans les zones à forte densité urbaine et dans les populations migrantes.

### 2.3. Facteurs de risque et populations vulnérables

Selon l'OMS, cinq **facteurs de risque majeurs** favorisent l'infection et la progression de la maladie :

1. **La dénutrition**, facteur fréquent chez l'enfant dans les pays à faibles revenus.
2. **Le VIH**, qui multiplie le risque d'évolution vers une TB active.
3. **La consommation d'alcool** (chez les adolescents et adultes jeunes exposés).
4. **Le tabagisme passif ou actif**, facteur aggravant des atteintes pulmonaires.
5. **Le diabète**, dont la prévalence augmente dans certaines populations pédiatriques.

Chez l'enfant, s'ajoutent des **facteurs spécifiques** : l'âge (< 5 ans), l'immunodépression congénitale ou acquise, les conditions de vie précaires (surpopulation, habitat insalubre), et les **contacts répétés avec un adulte bacillifère**.

### 2.4. Aspects microbiologiques

La tuberculose est causée par des bactéries du **complexe Mycobacterium tuberculosis (MTBC)**, qui comprend sept espèces pathogènes pour l'humain, dont *M. tuberculosis* et *M. bovis*. Ces bactéries sont des **bacilles acido-alcool-résistants (BAAR)**, à **croissance lente** et **strictement aérobies**.

L'infection débute par l'**inhalation de particules contenant le bacille de Koch (BK)**. Les bacilles atteignent les alvéoles pulmonaires, où ils sont phagocytés par les **macrophages**. Ceux-ci libèrent des **cytokines** attirant d'autres cellules immunitaires (lymphocytes T, cellules épithélioïdes et géantes multinucléées), formant le **granulome tuberculeux**.

Au centre du granulome, la **nécrose caséuse** apparaît par accumulation lipidique et lyse cellulaire : cette structure est caractéristique du MTBC. Deux évolutions sont possibles :

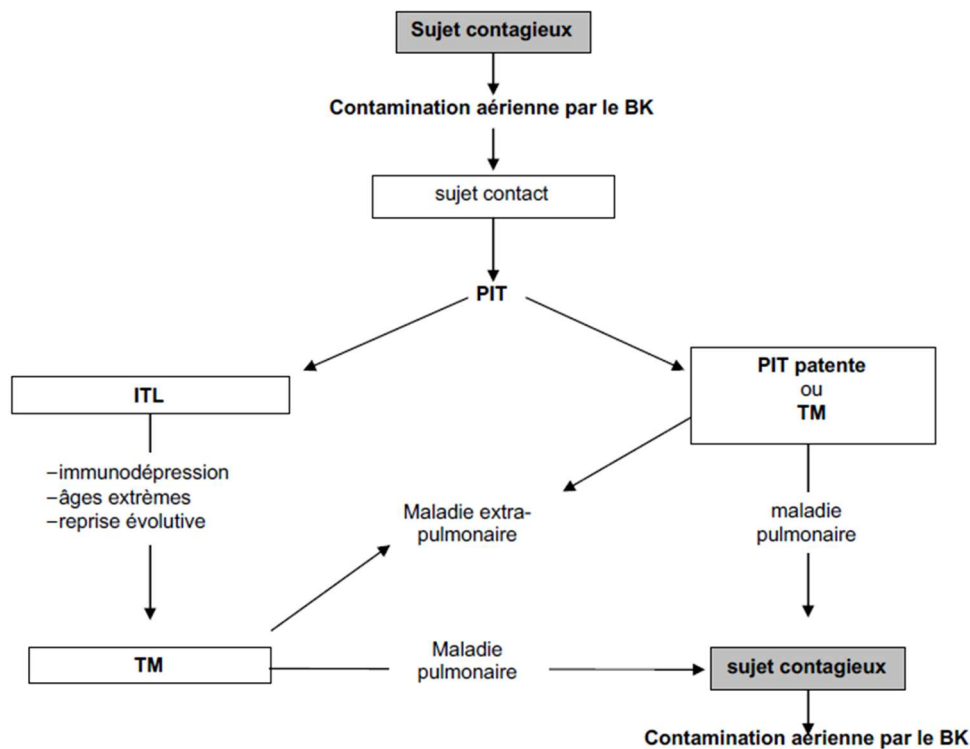
- **Granulome latent** : les bacilles restent quiescents dans un environnement hypoxique, le granulome se calcifie.
- **Granulome actif** : rupture de la paroi et dissémination des bacilles par voie **bronchogène, hématogène ou lymphatique**.

Cette dissémination explique la diversité des localisations cliniques (pulmonaire, méningée, osseuse, abdominale, etc.). La destruction tissulaire résulte en **cavitations** et **lésions chroniques**, propices à la contagiosité.

### 2.5. Typologie

On distingue principalement deux **grands types de formes** :

1. **Formes latentes** :
  - Primo-infection tuberculeuse asymptomatique (PIT).
  - Infection tuberculeuse latente (ITL), caractérisée par des tests immunologiques positifs sans signe clinique ou radiologique de maladie active.
2. **Formes patentés (ou actives)** :
  - Primo-infection symptomatique/patente.
  - Tuberculose-maladie (TBM), avec atteinte organique localisée ou disséminée.



La **dissémination hémotogène** peut entraîner le développement d'une **tuberculose miliaire**, par ensemencement multiviscéral.

À noter que seul **un tiers des individus exposés** à un inoculum de BK développent une **primo-infection tuberculeuse** identifiable.

### 3. Spécificité de la tuberculose pédiatrique

#### 3.1. Présentation clinique

En 2023, le diagnostic de tuberculose maladie déclaré en France est réalisé dans 60% des cas dans un contexte de dépistage et d'enquête autour d'un cas, et dans 30% dans un contexte de recours aux soins.

Le **CLAT (Centre de Lutte Antituberculeuse)**, est au centre du dispositif de dépistage : chargé d'organiser les enquêtes autour des cas index, d'évaluer le **risque de transmission**, et d'assurer la **coordination du dépistage communautaire**.

Le **risque de transmission élevé** est associé à :

- la présence de BAAR dans les prélèvements respiratoires du cas index,
- une TB pulmonaire cavitaire ou laryngée du cas index,
- ou une toux productive non traitée.

Lorsque des symptômes sont présents, ils sont souvent peu spécifiques, mais attirent l'attention par leur installation progressive et leur caractère traînant :

- une infection broncho-pulmonaire persistante, résistante aux antibiotiques usuels ;

- une cassure pondérale inexplicée dans un contexte à risque ;
- un état subfébrile prolongé (surtout si associé à des sueurs nocturnes) ;
- une asthénie, avec léthargie ou baisse d'activité inexplicée ;
- un aspect pseudo-septique, avec hépatosplénomégalie parfois observé chez le nourrisson âgé de moins de 3 mois.

Chez l'enfant, la tuberculose se distingue par une **progression rapide** de l'infection vers la maladie, une fréquence accrue des **formes graves** (telles que la méningite tuberculeuse et la miliaire) et la fréquence des **formes extra-pulmonaires**.

### 3.2. Tests immunologiques : principes et indications

Les tests immunologiques sont essentiels pour le **dépistage des infections asymptomatiques** et la **surveillance des sujets contacts**. Deux grandes catégories existent :

- **L'intradermoréaction (IDR) à la tuberculine**, qui évalue la réponse in vivo.
- **Les tests de libération de l'interféron gamma (IGRA)**, qui mesurent la réponse in vitro.

Une IDR ou un IGRA positif sont les témoins d'une infection tuberculeuse et non pas d'une tuberculose-maladie. Ces tests peuvent rester positif après traitement.

#### *Indications principales des tests*

- Enfants exposés à un cas index de TB pulmonaire.
- Personnes immunodéprimées (VIH, traitements anti-TNF $\alpha$ ).
- Personnel de santé et populations migrantes à risque.
- Enquêtes de dépistage autour d'un cas source.

Une **IDR post-vaccinale** n'a pas d'intérêt diagnostique.

Chez l'enfant de moins de 5 ans, les **tests IGRA** sont souvent moins sensibles que l'IDR ; cependant à partir de 2 ans, ils deviennent **préférentiels** car **non influencés par la vaccination BCG**. En pratique, les deux sont effectués.

### 3.3. Examens microbiologiques

Le diagnostic de certitude de la tuberculose pulmonaire repose sur l'identification du bacille tuberculeux.

La **confirmation microbiologique** est obtenue dans une minorité de cas pédiatriques en raison de la faible charge bacillaire.

Les examens recommandés incluent :

- **Expectoration** (si possible, à partir de 5–6 ans).
- **Aspiration nasopharyngée** (alternative au tubage gastrique).
- **Tubage gastrique** (standard chez le jeune enfant, idéalement trois prélèvements matinaux).
- **String test** (dès 4 ans).
- **Recherche du BK dans les selles**, selon les recommandations OMS 2022.

La **biologie moléculaire** (PCR GeneXpert ou Xpert Ultra) est recommandée pour les **situations diagnostiques complexes**, car elle offre une **sensibilité supérieure à l'examen direct** et permet la détection rapide de la résistance à la rifampicine.

### 3.4. Critères de diagnostic de la tuberculose-maladie

La **paucibacillarité** rend souvent la confirmation microbiologique difficile, ce qui impose une approche diagnostique **fondée sur un faisceau d'arguments cliniques, immunologiques et radiologiques**.

Le diagnostic de TB active repose sur la **concordance de plusieurs éléments** :

1. **Antécédent de contagé** avec un cas index.
2. **Signes cliniques persistants** : toux, fièvre, perte de poids, asthénie.
3. **Résultats immunologiques positifs** (IDR ou IGRAs).
4. **Imagerie compatible** (adénopathies, miliaire, cavitation).
5. **Preuve microbiologique** si possible (GeneXpert, culture, PCR).

Le diagnostic peut donc être **clinico-radiologique**, en l'absence de preuve microbiologique directe.

Les cas de TBM, d'ITL (<18 ans) doivent faire l'objet d'une **déclaration obligatoire à l'ARS**, avec transmission au **CLAT**.

Les enfants atteints bénéficient d'une **prise en charge à 100 % (ALD 100)** et d'un accompagnement éducatif renforcé pour garantir l'observance.

## 4. Prévention et vaccination

### 4.1. Stratégie vaccinale 2025 et rôle du BCG

#### 4.1.1. Mécanisme et efficacité

Le **BCG (Bacille de Calmette et Guérin)**, mis au point en 1921 à partir d'une souche atténuée de *Mycobacterium bovis*, reste le seul vaccin actuellement disponible contre la tuberculose.

Le BCG induit une immunité cellulaire protectrice contre les **formes graves de tuberculose infantile**, notamment la **miliaire** et la **méningite tuberculeuse**.

Son efficacité préventive est estimée à **75–80 %** chez l'enfant, avec une **durée moyenne de protection de 15 ans**.

#### 4.1.2. Recommandations 2025

Le **calendrier vaccinal 2025** (HAS) renforce la stratégie de vaccination ciblée, avec une **administration précoce** du BCG — idéalement **avant l'âge d'un mois** — pour les enfants à **risque élevé**.

La vaccination est **fortement recommandée** dans les situations suivantes :

- Naissance ou résidence dans un pays de forte endémie tuberculeuse.
- Enfant ayant au moins un parent originaire d'un pays à forte incidence.
- Séjour d'une durée  $\geq 1$  mois dans une zone d'endémie.
- Antécédent familial de tuberculose-maladie.
- Résidence dans des zones françaises prioritaires (Île-de-France, Guyane).
- Conditions socio-économiques défavorables (logement précaire, promiscuité).

La vaccination n'est **plus obligatoire** pour les professionnels de santé, mais reste **fortement conseillée** en cas d'exposition potentielle.

#### 4.1.3. Effets indésirables et complications

Les effets secondaires du BCG sont généralement **locaux et bénins** :

- Ulcération au site d'injection,
- BCGite loco-régionale (adénite, ulcération prolongée),
- Fistulisation ganglionnaire occasionnelle

Les **complications systémiques** (BCGite généralisée) sont **exceptionnelles** et concernent les enfants **immunodéprimés** sévères.

#### 4.2. Prise en charge de l'enfant exposé à un cas index

##### 4.2.1. Principes généraux

Tout enfant exposé à un cas index bacillifère doit bénéficier d'une **évaluation dans les deux semaines suivant le contact**.

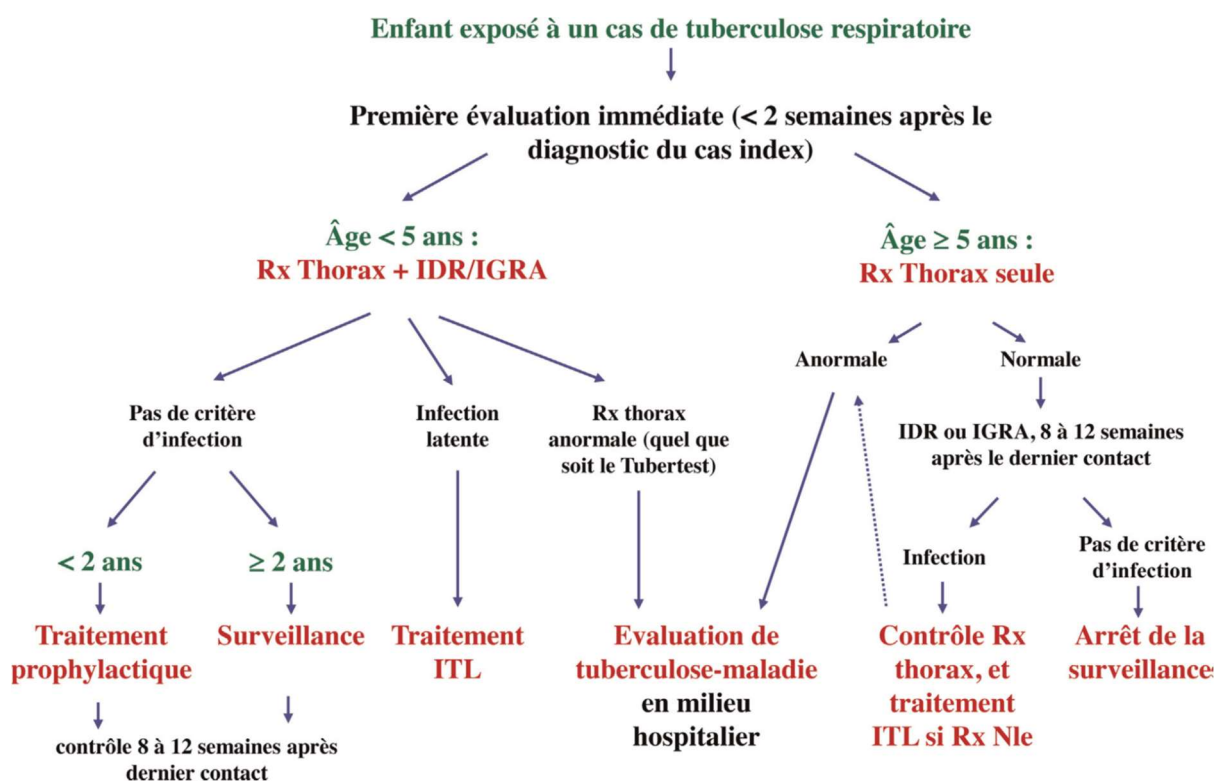
Le protocole repose sur trois étapes :

1. **Radiographie thoracique**
2. **Test immunologique (IDR ou IGRA)**
3. **Examen clinique complet**

##### 4.2.2. Conduite selon l'âge et les résultats

- **Enfant de moins de 2 ans :**  
Même en cas de tests initiaux négatifs, un **traitement prophylactique (TPT)** est instauré immédiatement car le risque de progression est élevé.
- **Enfant de 2 à 5 ans :**  
Une **radiographie thoracique initiale** est obligatoire.  
Si celle-ci est normale et que le test immunologique est négatif, l'enfant est revu **8 à 12 semaines après le dernier contact** pour un nouveau test.
- **Enfant de plus de 5 ans :**  
Un **bilan unique à 8–12 semaines** après exposition est généralement suffisant sauf en cas d'immunodépression.

Un **test IGRA positif** dans un contexte d'exposition suffit à **confirmer l'infection tuberculeuse latente (ITL)**.



*Delacourt, La tuberculose pédiatrique en 2020 : quelles actualités ?*

## 5. Imagerie de la tuberculose pédiatrique pulmonaire et extra pulmonaire

### 5.1. Principes généraux de l'imagerie

#### Modalités principales

Modalité	Indication principale	Avantages
<b>Radiographie thoracique</b>	Examen initial systématique	Simple, accessible, faible irradiation
<b>Scanner thoracique</b>	Indispensable, avec injection	Haute sensibilité pour adénopathies, cavitations, miliaire
<b>IRM</b>	Atteintes neurologiques, médiastinales ou musculosquelettiques	Absence d'irradiation, excellente résolution tissulaire
<b>Échographie</b>	Formes abdominales, médiastinales ou pleurales	Non invasive, utile en première intention

L'imagerie est un **élément central du diagnostic pédiatrique**.

- La **radiographie thoracique** constitue souvent le premier examen à réaliser chez tout enfant dans le cadre d'un dépistage de TB ou d'une symptomatologie thoracique.
- Le **scanner thoracique** permet de préciser la nature des lésions (adénopathies, cavitations, miliaire).

L'**IRM du SNC, l'échographie abdominale et l'échographie cervicale (± TDM cervico-thoraco-abdomino-pelvien)** sont indiquées en cas de symptomatologie extra thoracique.

En pratique, dans notre centre, en l'absence de recommandation formelle, à la demande des pédiatres, l'imagerie cérébrale est effectuée de manière systématique chez les enfants de moins de 2 ans et l'échographie abdominale pour tous les enfants. Le scanner abdomino-pelvien est réalisé en cas d'anomalie à l'échographie.

## 5.2. Tuberculose thoracique

La **tuberculose pulmonaire** est la forme la plus fréquente chez l'enfant.

Trois présentations dominent : **forme primaire, forme miliaire, forme post-primaire (réactivation)**.

### 5.2.1. Forme primaire

La tuberculose de l'enfant possède des particularités par rapport à celle de l'adulte : elle se développe le plus souvent dans les suites immédiates d'une infection tuberculeuse récente (43 % avant l'âge d'un an, 24 % entre 1 et 5 ans ,15 % entre 11 et 15 ans).

La TM du jeune enfant associe classiquement :

- **Adénopathies hilaires et médiastinales**, souvent unilatérales et volumineuses responsables en particulier chez le petit enfant (< 3 ans) de compression : trappage, atélectasie ;
- **Condensation parenchymateuse uniforme solitaire (similaire à une pneumopathie lobaire aigue) avec possible nécrose parenchymateuse**
- **Arbres en bourgeons : diffusion bronchogène par fistulisation des adénopathies**
- **Nodules et opacités alvéolaires ± nécrose**
- **Verre dépoli et atteinte des séreuses possible**

Au scanner, les adénopathies apparaissent comme des **masses hypodenses à centre nécrotique** avec **rehaussement périphérique** après contraste le plus souvent.

### 5.2.2. Forme miliaire

Résulte d'une **dissémination hématogène** du bacille.

Elle se manifeste par de **nombreux micronodules de 1–2 mm** uniformément répartis dans les deux champs pulmonaires. Le **scanner thoracique** est plus sensible que la radiographie pour la détection précoce (Rx négative dans 50% des cas).

### 5.2.3. Forme post-primaire (réactivation)

Rare chez l'enfant, elle touche plutôt l'adolescent. Similaire à la tuberculose de l'adulte. Les signes typiques comprennent :

- **Cavernes : cavités à paroi épaisse**, souvent apicales ;
- **Opacités nodulaires ou infiltrats mal délimités** ;
- **Signes de dissémination bronchogénique** en "arbre en bourgeon" ;
- **Bronchiectasies et fibrose cicatricielle** en phase de guérison.

### 5.3. Tuberculose du système nerveux central (SNC)

La **méningite tuberculeuse** représente la forme extra-pulmonaire la plus redoutée chez l'enfant, avec une **mortalité de 20 %** et des **séquelles neurologiques dans un tiers des cas survivants dans le monde**.

La clinique et la biologie montrent une fièvre prolongée, une raideur de nuque, des troubles de conscience, et le LCR une hyperprotéinorachie, hypoglycorachie et pléiocytose lymphocytaire.

L'imagerie, principalement l'IRM cérébrale (gold standard) ou le scanner injecté, révèle trois signes caractéristiques :

1. **Rehaussement méningé basal**
2. **Hydrocéphalie** présente dans 80 % des cas.
3. **Infarctus cérébraux** (territoires lenticulostriés, thalamiques, cérébelleux et du tronc) dus à une vascularite.

**Des tuberculomes peuvent également apparaître : masses annulaires à rehaussement périphérique, signal T2 variable selon leur composition.**

**Une miliaire peut être observée avec la présence de multiples tuberculomes < 2 mm en hyposignal T2**

**Les abcès tuberculeux, plus rares, présentent une diffusion restreinte et une structure multiloculaire.**

**L'IRM spectroscopique aide à différencier ces lésions d'une origine fongique ou néoplasique :**

- Tuberculomes : augmentation des lipides et diminution de NAA/Cho et NAA/Creat et augmentation Cho/Creat
- Abcès TB : augmentation des lactates et des lipides (contrairement aux pyogènes)

La méningite médullaire est plus rare ainsi que l'envahissement du cordon médullaire (myélite, infarctus, abcès, tuberculomes...).

### 5.4. Tuberculose musculo-squelettique

#### 5.4.1. Tuberculose rachidienne (maladie de Pott)

C'est la **forme osseuse la plus fréquente** de la tuberculose pédiatrique osseuse.

Elle débute dans la **partie antérieure du corps vertébral**, puis s'étend aux **disques intervertébraux**

et aux **tissus mous**.

Les complications comprennent :

- **Destruction osseuse avec atteinte pluri-étagée et déformation vertébrale (cyphose) ;**
- **Abcès paravertébraux ;**
- **Compression médullaire** dans les formes avancées.

L'IRM est l'examen de référence détectant précocement les atteintes osseuses et les **arachnoïdites spinales**.

#### **5.4.2. Tuberculose musculosquelettique périphérique**

Elle représente environ **10 % des formes extrapulmonaires** et se manifeste par :

- **Arthrite tuberculeuse chronique** (souvent hanche ou genou)
- **Ostéomyélite tuberculeuse**, lente, multifocale, avec parfois des séquestres
- **Ténosynovite ou bursite**
- **Myosite tuberculeuse**, très rare, secondaire à la propagation d'un foyer osseux voisin.

### **5.5. Tuberculose abdominale et autres localisations rares**

#### **5.5.1. Tuberculose abdominale**

L'abdomen constitue le **site extrapulmonaire le plus fréquent** chez l'enfant après le SNC.

L'infection peut toucher :

- Les **ganglions** (55–66 % des cas),
- Le **péritoine**,
- Les **organes solides** (foie, rate, reins, ovaires).
- Le **tube digestif (surtout iléocæcal)**,

#### **Imagerie**

- **Échographie :**
  - **Adénopathies** : ganglions hypo échogènes à centre ± nécrotique. Les calcifications ganglionnaires ne sont pas un signe de guérison.
  - **Organes solides** : micro et/ou macronodules hypo échogènes ± calcifiés
  - **Péritoine** : ascite, épaissement des mésos, nodules
- **Scanner** : masses ganglionnaires pouvant être confluentes à rehaussement périphérique en cocarde ± calcifiées, micro/macro nodules des organes pleins, épaissement digestif ± sténose
- **IRM abdominale** : privilégiée chez l'enfant pour éviter l'irradiation, excellente pour la caractérisation tissulaire.

#### **5.5.2. Autres localisations rares**

- **Tuberculose urogénitale** : exceptionnelle chez l'enfant.
- **Tuberculose cutanée et cardiaque** : rarissimes.

## 5.6 Tuberculose sévère ou non sévère ?

On définit comme une tuberculose sévère (traitement adapté) la présence :

- A l'étage thoracique :
  - d'opacité alvéolaire expansive,
  - une bronchopneumopathie tuberculeuse,
  - des opacités alvéolaires multilobaires,
  - une cavitation,
  - un aspect de miliaire,
  - une compression des grosses bronches,
  - une péricardite tuberculeuse
- A l'étage extrathoracique :
  - une atteinte des organes abdominaux,
  - une atteinte tuberculeuse ostéo-articulaire,
  - une atteinte neuro-méningée,
  - une atteinte génito- urinaire.

## 6. Traitement de la tuberculose pédiatrique

### 6.1. Principes généraux du traitement de la tuberculose maladie (TBM)

Le traitement de la tuberculose pédiatrique repose sur une **polythérapie associant plusieurs antituberculeux**. Le schéma standard recommandé par l'OMS (2022) comprend deux phases :

- **Phase d'attaque (2 mois)** : quadrithérapie *Rifampicine (R) + Isoniazide (H) + Pyrazinamide (Z) + Ethambutol (E)*.
- **Phase de continuation (4 mois)** : bithérapie *Rifampicine (R) + Isoniazide (H)*.

Ce traitement est abrégé sous la forme **2RHZE/4RH**. Pour les **formes simples non compliquées**, un **traitement raccourci de 4 mois** (2RHZE/2RH) peut être envisagé selon les recommandations OMS 2022 et HAS 2025.

### 6.2. Traitement prophylactique (préventif) et ITL

Le traitement préventif vise à **éliminer un risque de progression vers la maladie active en attente de la deuxième évaluation**.

Toutes les infections tuberculeuses latentes bénéficient d'un traitement anti tuberculeux.

Les schémas les plus couramment utilisés sont : **Isoniazide (H) seule pendant 6 mois (6H)** ou **l'association isoniazide + rifampicine (HR) pendant 3 mois (3HR)**, recommandée par l'OMS et l'HAS pour les enfants exposés.

Tous ces traitements nécessitent une **observance stricte** et un **suivi médical régulier** pour contrôler la tolérance hépatique et l'efficacité clinique.

### 6.3. Cas particuliers et formes graves

- **Méningite tuberculeuse (TB neuro-méningée)** : traitement prolongé de **9 à 12 mois**, avec corticothérapie adjuvante (prednisone 1–2 mg/kg/j pendant 4–6 semaines) pour réduire l'inflammation méningée et prévenir les séquelles neurologiques.
- **Formes osseuses et articulaires** : même durée (9–12 mois) ajustée selon l'évolution radiologique.
- **Formes miliaires** : traitement prolongé et surveillance radiologique mensuelle.

### 6.4. Mesures d'hospitalisation et prévention de la transmission

Tout patient suspect de TB pulmonaire doit être hospitalisé en **isolement respiratoire** jusqu'à la **négativité des examens directs** des prélèvements respiratoires (en général sous 15 jours de traitement).

Les mesures incluent :

- Chambre à **pression négative**,
- Port du **masque FFP2** pour le personnel et les visiteurs,
- **Masque chirurgical** pour le patient lors des déplacements,
- **Limitation stricte** des entrées et sorties de la chambre.

La levée des précautions s'effectue après disparition de la fièvre et de la toux et après **négativité microbiologique** confirmée.

### 6.5. Suivi et surveillance

-Un **suivi clinique et radiologique** est assuré durant et après le traitement :

- L'efficacité **clinique** (amélioration symptomatique, reprise pondérale),
- La **réponse radiologique** (contrôle à J30, M2 et M6 pour les formes pulmonaires).

- Une surveillance de la **tolérance médicamenteuse** : hépatotoxicité, troubles visuels liés à l'éthambutol, réactions cutanées.

### 6.6. Tuberculose multirésistante (TB-MR)

La **tuberculose multirésistante (TB-MR)** est définie par une résistance à la **rifampicine (R)** et à l'**isoniazide (H)**, les deux antituberculeux de première ligne les plus puissants.

Le traitement de la TB-MR est **complexe, long et plus toxique**, nécessitant des **antituberculeux de deuxième ligne** : Fluoroquinolones (lévofloxacine, moxifloxacine), Amikacine, Cyclosérine, Bedaquiline et linezolid.

La durée du traitement est de **18 à 24 mois**, avec une phase initiale hospitalière pour surveillance de la tolérance et de la réponse.

## 7. Conclusion

Cet exposé sur la tuberculose ne peut être exhaustif.

Il s'agit de quelques rappels pour tous des particularités pédiatriques et des dernières recommandations HAS, du dépistage au diagnostic, jusqu'à la prise en charge.

## 8. Bibliographie

- Calmette, A., & Guérin, C. (1921). *La vaccination antituberculeuse par le BCG*. Institut Pasteur.
- Choi, Y. H., et al. (2022). *Pulmonary tuberculosis in infants: radiologic patterns and diagnostic implications*. *Pediatric Radiology*, 52(4), 565–574.
- Haute Autorité de Santé (HAS). (2025). *Calendrier vaccinal et recommandations 2025*. Paris : HAS.
- Kilborn, T., et al. (2017). *Abdominal tuberculosis in children: imaging findings and diagnostic approach*. *European Radiology*, 27(9), 3589–3599.
- Ladumor, H., et al. (2021). *Imaging spectrum of abdominal tuberculosis in children: an update*. *Clinical Imaging*, 74, 135–146.
- Organisation mondiale de la santé (OMS). (2022). *Lignes directrices unifiées pour la lutte contre la tuberculose – Module 5 : prise en charge de la tuberculose chez l'enfant et l'adolescent*. Genève : OMS.
- Pediatric Radiology Society. (2023). *Imaging recommendations for pediatric tuberculosis*. *Pediatric Radiology Minisymposium*, 53(2), 212–230.
- Société Pédiatrique de Pneumologie et d'Asthme (SP2A). (2024). *Prise en charge de l'enfant exposé à la tuberculose pulmonaire*. Recommandations nationales.
- Delacourt, C. (2020). *La tuberculose pédiatrique en 2020 : Quelles actualités ?* *Perfectionnement en Pédiatrie*, 3, 46–51.
- Groupe de travail du Conseil Supérieur d'Hygiène Publique. (2004). *Particularités de la tuberculose pédiatrique*. *Médecine et Maladies Infectieuses*, 34(7), 382–385. <https://doi.org/10.1016/j.medmal.2004.07.019>
- Palmer, M., Seddon, J. A., Goussard, P., & Schaaf, H. S. (2022). *Diagnostic CXR Atlas for Tuberculosis in Children* (2<sup>e</sup> éd.). The Union (International Union Against Tuberculosis and Lung Disease). ISBN : 979-10-91287-32-6
- Haut Conseil de la santé publique (HCSP). (2019). *Infections tuberculeuses latentes : Détection, prise en charge et surveillance*. Collection Avis et Rapports, mai 2019. Paris : Haut Conseil de la santé publique.
- Organisation mondiale de la Santé (OMS). (2021). *La tuberculose chez l'enfant et l'adolescent : Recommandations actualisées et cadre opérationnel*. Genève : OMS
- Société Française de Radiologie Pédiatrique. (2018). *Imaging Recommendations in Pediatric Radiology*. *Pediatric Radiology Journal*, 48(10), 1308–1320.
- Mahomed, N., Kilborn, T., Smit, E. J., Chu, W. C. W., Young, C. Y. M., Koranteng, N., Kasznia-Brown, J., Winant, A. J., Lee, E. Y., & Sodhi, K. S. (2023). Tuberculosis revisited : classic imaging findings in childhood. *Pediatric Radiology*, 53(9), 1799-1828. <https://doi.org/10.1007/s00247-023-05648-z>
- Concepcion, N. D. P., Laya, B. F., Andronikou, S., Daltro, P. A. N., Sanchez, M. O., Uy, J. A. U., & Lim, T. R. U. (2017). Standardized radiographic interpretation of thoracic tuberculosis in

- children. *Pediatric Radiology*, 47(10), 1237-1248. <https://doi.org/10.1007/s00247-017-3868-z>
- George, A., Andronikou, S., Pillay, T., Goussard, P., & Zar, H. J. (2017). Intrathoracic tuberculous lymphadenopathy in children : a guide to chest radiography. *Pediatric Radiology*, 47(10), 1277-1282. <https://doi.org/10.1007/s00247-017-3890-1>
  - Laya, B. F., Concepcion, N. D. P., Andronikou, S., Manaf, Z. A., Atienza, M. I. M., & Sodhi, K. S. (2023). Imaging recommendations and algorithms for pediatric tuberculosis : part 2—extrathoracic tuberculosis. *Pediatric Radiology*, 53(9), 1782-1798. <https://doi.org/10.1007/s00247-023-05650-5>
  - Wieselthaler, N., Nondela, B., Cox, S., & Kilborn, T. (2017). Abdominal Tuberculosis in Children—Imaging and Intervention. *Journal Of Pediatric Infectious Diseases*, 12(01), 089-098. <https://doi.org/10.1055/s-0037-1599122>
  - Concepcion, N. D. P., Laya, B. F., Andronikou, S., Manaf, Z. A., Atienza, M. I. M., & Sodhi, K. S. (2023). Imaging recommendations and algorithms for pediatric tuberculosis : part 1—thoracic tuberculosis. *Pediatric Radiology*, 53(9), 1773-1781. <https://doi.org/10.1007/s00247-023-05654-1>
  - Ladumor, H., Al-Mohannadi, S., Ameerudeen, F. S., Ladumor, S., & Fadl, S. (2021). TB or not TB : A comprehensive review of imaging manifestations of abdominal tuberculosis and its mimics. *Clinical Imaging*, 76, 130-143. <https://doi.org/10.1016/j.clinimag.2021.02.012>





# MASSES OVARIENNES.

## DE LA PETITE FILLE À L'ADOLESCENTE

### POUVREAU M, SCAPPATICCI C

#### INTRODUCTION

En pédiatrie les tumeurs ovariennes sont rares, représentant 3% de l'ensemble des tumeurs pédiatriques. L'incidence annuelle est de 2,6/100000 filles par an, avec une incidence croissante des masses ovariennes malignes avec l'âge<sup>1</sup>. 75% des masses ovariennes sont bénignes<sup>2</sup>. L'incidence des tumeurs ovariennes malignes dépend de l'âge : elle est estimée à environ 0,102 pour 100 000 avant 9 ans et à 1,072 pour 100 000 entre de 10 à 19 ans<sup>3</sup>.

Les modes de découverte sont variés :

- Une douleur abdominale (dans plus de 50% des cas) ou la palpation d'une masse abdominale sont les points d'appel les plus fréquents<sup>4</sup>. La douleur peut être aiguë ou chronique, récurrente et peut s'accompagner de signes digestifs ou urinaires faisant craindre une compression des organes de voisinage.
- Une torsion d'annexe, à suspecter en cas de vomissements surajoutés à une douleur pelvienne aiguë ; nécessitant une prise en charge chirurgicale urgente. Dans près de la moitié des cas, les torsions surviennent sur ovaires sains et sont dans moins de 2% des cas associées à des tumeurs malignes<sup>5</sup>.
- Des signes endocriniens comme une puberté précoce ou une accélération de la vitesse de croissance, orientant vers des tumeurs sécrétant de l'œstradiol ; ou des signes de virilisation en faveur d'une tumeur sécrétant des androgènes. Chez la jeune fille pubère, il conviendra donc d'obtenir des informations précises sur la puberté (âge des premières règles, caractéristiques des cycles, contraception, éventuelle activité sexuelle)<sup>6</sup>.
- Une pâleur cutanéomuqueuse secondaire à un choc hémorragique faisant suspecter une rupture tumorale avec un hémopéritoine.

Certaines tumeurs ovariennes peuvent être associées à des syndromes de prédisposition. La présence de signes associés peut nous orienter sur le diagnostic histologique<sup>7</sup>. La découverte d'une Tumeur de Sertoli-Leydig à un jeune âge ou son caractère bilatéral, fait suspecter un syndrome de DICER1. Une masse ovarienne associée à la présence d'enchondromes orientent vers un syndrome d'Ollier ou de Maffucci. Le syndrome de Gorlin ou naevomatose basocellulaire prédispose à la survenue de fibromes souvent bilatéraux, multiples et récidivants<sup>8</sup>.

Le dosage des marqueurs tumoraux joue un rôle fondamental dans le diagnostic des tumeurs ovariennes et doit être réalisé avant toute chirurgie d'exérèse. Lorsqu'il s'agit de tumeurs sécrétantes, celui-ci est primordial dans le suivi de la réponse au traitement et pour repérer rapidement une potentielle récive. Hors situation d'urgence, on dosera en première intention l' $\alpha$ -fœtoprotéine (AFP), l'hormone gonadotrope chorionique humaine (HCG) et la sous-unité  $\beta$  libre de l'HCG. Si ces marqueurs sont négatifs, on complétera ces dosages par les marqueurs des tumeurs des cordons sexuels (inhibine B, hormone anti-müllérienne (AMH), œstradiol) et des carcinomes (CA 19-9, CA 125 et calcémie). Les dosages hormonaux (œstradiol, testostérone,  $\Delta$ 4-androstènedione, progestérone, FSH, LH) doivent être systématiquement réalisés en cas de

troubles endocriniens cliniques ou de suspicion de tumeur des cordons sexuels. Les marqueurs tumoraux, notamment l'AFP la  $\beta$ -HCG, la lactate déshydrogénase (LDH) et l'inhibine, sont positifs dans 54 à 83 % des lésions malignes <sup>1</sup>. Cependant, des marqueurs tumoraux sériques élevés peuvent également être observés dans le cadre de lésions bénignes, et certaines tumeurs malignes sont non sécrétantes et présenteront des taux normaux <sup>9</sup>. Par conséquent, les dosages ne doivent pas être interprétés seuls mais combinés aux données cliniques et radiologiques.

L'imagerie de référence est l'échographie par voie sus-pubienne, réalisée vessie pleine. Elle permet une analyse précise de la masse : taille, échogénicité, aspect, rapport aux organes adjacents, adénopathies. Les critères de suspicion de malignité sont une taille > 12 cm et le caractère solide ou hétérogène de la masse <sup>9-11</sup>. Il conviendra également de bien étudier l'ovaire controlatéral et l'utérus à la recherche d'éventuels signes d'hyperoestrogénie. Cette étude morphologique doit être complétée par une étude de la vascularisation en Doppler couleur.

L'IRM pelvienne sera réalisée dans un second temps devant des masses indéterminées à l'échographie <sup>12</sup>. Elle comprend au minimum la réalisation de séquences pondérées T2 (sagittale, axiale transverse abdominopelvienne remontant jusqu'aux hiles rénaux et axiale en coupes fines centrées sur la lésion), séquences pondérées T1 sans et après saturation de la graisse (ou séquences DIXON), séquences axiales diffusion abdomino-pelviennes, séquences axiales ou sagittales T1 FS après injection dynamique de gadolinium, séquences 3D T1 FS après injection tardive (2 min 30) de chélates de gadolinium <sup>13</sup>. L'Ovarian Adnexal Reporting and Data System (O-RADS MRI), développée en 2021, permet une description standardisée des lésions et identifie 6 classes avec un potentiel croissant de malignité <sup>14</sup>. Cependant, ce score est largement validé en population adulte mais peu d'études ont été réalisées en pédiatrie <sup>15</sup>. L'IRM est d'une grande aide pour classer les tumeurs comme bénignes ou malignes, et pour envisager ensuite la prise en charge chirurgicale. Toutefois, certains critères validés chez l'adulte comme le rehaussement après injection et l'analyse des séquences de diffusion sont pris en défaut chez l'enfant. Leur faible spécificité en population pédiatrique s'explique par la distribution histologique significativement différente des tumeurs ovariennes chez l'enfant : les tératomes matures, tumeurs bénignes les plus courantes, peuvent présenter un rehaussement important et un ADC bas (secondaire à la présence de substances kératinoïdes par exemple) rendant l'interprétation de ces séquences difficiles et augmentant le risque de faux positifs de malignité <sup>16</sup>. C'est pourquoi en cas de forte suspicion de tératomes matures, aussi bien chez l'enfant qu'en population adulte, sur les séquences morphologiques, il n'est pas recommandé de réaliser de séquences après injection ou de séquence de diffusion.

Le scanner, peu utilisé en pédiatrie, permet de détecter des calcifications ou de la graisse au sein des tératomes et d'effectuer le bilan d'extension thoracique.

## **EPIDEMIOLOGIE**

Les pathologies annexielles sont représentées à part égale par les pathologies fonctionnelles ou organiques.

La pathologie fonctionnelle est majoritairement représentée en pédiatrie par les kystes ovariens. On retrouve de façon plus rare, les lésions infectieuses avec les abcès tubo-ovariens, les endométriomes sans oublier les grossesses extra-utérines devant faire réaliser un dosage du taux d'HCG urinaire ou sanguin de façon quasi-systématique.

D'après la classification OMS, les tumeurs ovariennes sont classées selon leur type histologique (étroitement lié à leurs tissus d'origine) et leur caractère bénin ou malin. La grande majorité de ces tumeurs est d'origine germinale (80%). Les tumeurs épithéliales représentent 10% des tumeurs ovariennes pédiatriques et les tumeurs mésoenchymateuses ou des cordons sexuels 5 à 10%. Les lymphomes ovariens sont rares, il s'agit le plus souvent de lymphome de Burkitt et la plupart du temps l'atteinte ovarienne n'est pas isolée. Les métastases ovariennes de tumeurs solides sont une rareté en pédiatrie.

## PATHOLOGIE FONCTIONNELLE

Pendant l'enfance, les ovaires sont le siège de follicules qui n'excèdent généralement pas 10 mm de diamètre. En pédiatrie, la taille limite pour parler de **kyste** n'est pas clairement définie, mais on considère qu'un follicule > 20 mm avant la puberté doit être surveillé<sup>17</sup>. On constate deux pics de survenue : la période anté/périnatale (avant un an) puis la puberté. Chez le fœtus, le diagnostic se fait lors des échographies de dépistage, le plus souvent au 3<sup>ème</sup> trimestre, avec une incidence de 1 sur 2500 naissances<sup>17</sup>. Les facteurs de risque retrouvés sont la prééclampsie, le diabète et l'iso immunisation rhésus. La prise en charge n'est pas consensuelle, une surveillance du kyste jusqu'à régression est habituellement réalisée ; cependant la taille du kyste > 50mm, des signes de compression ou la suspicion de malignité feront discuter une prise en charge chirurgicale<sup>18</sup>.

La récurrence de kystes ovariens chez la petite fille associée à une puberté précoce, fera évoquer un syndrome de McCune-Albright et fera rechercher des taches café au lait et des dysplasies fibreuses osseuses.

L'échographie montre une image kystique uniloculaire liquidienne pure, avasculaire, avec possiblement une ou plusieurs vésicules filles intrakystiques (correspondant à des décollements de la granulosa, couche interne du kyste, signant le caractère fonctionnel du kyste). La prise en charge consiste en une abstention thérapeutique et une échographie de contrôle à 3 mois, cette dernière doit montrer une régression du kyste, dans le cas contraire il faudra évoquer une tumeur organique. L'aspect en « filet de pêche » avec halo hypervasculaire est en faveur d'un kyste du corps jaune, retrouvé chez la jeune fille pubère en période ovulatoire.

**L'endométriiose** est rare de l'adolescente et il faudra savoir l'évoquer des dysménorrhées ne cédant pas sous traitement symptomatique. L'élément clé du diagnostic est la laparoscopie, non réalisée en pédiatrie en première intention. L'essor important que connaît aujourd'hui cette pathologie conduit à une forte demande d'imagerie et possiblement au sur-diagnostic or le diagnostic d'endométriiose doit être prudent car cela engendre un impact psychologique important, et doit se faire en centre de référence. Les endométriomes présentent des aspects variables en échographie : on recherchera des kystes hémorragiques échogènes hétérogènes ou bien sièges d'un niveau liquidien. En IRM, ils se verront sous forme de kystes ovariens de taille et de forme variable en hypersignal T1 après saturation du signal de la graisse, en T2 on recherchera un aspect dit en « shading » (kyste en hyposignal)<sup>19</sup>. Plusieurs études ont montré que la présence d'une malformation utérine favorisait le développement d'endométriiose<sup>20</sup>.

## PATHOLOGIE ORGANIQUE

### 1. Tumeurs germinales

70% des tumeurs germinales sont bénignes, 80 à 90% des tumeurs ovariennes malignes sont des tumeurs germinales.

Elles se développent à partir des cellules germinales totipotentes qui peuvent rester indifférenciées et donner les tumeurs germinales malignes séminomateuses. Les tumeurs germinales non séminomateuses sont composées de cellules germinales différenciées : ces cellules peuvent être peu différenciées (carcinome embryonnaire) ou présenter une différenciation en structure embryonnaire (tératome mature ou immature) ou en structure extra-embryonnaire (tumeur du sac vitellin ou choriocarcinome). Les tératomes matures sont les seules tumeurs bénignes<sup>21</sup>. Une même tumeur peut associer différentes composantes, on parlera alors de tumeurs mixtes, elles prédominent à l'adolescence.

Le **tératome mature** est la plus fréquente des tumeurs germinales et représente environ 50% des tumeurs ovariennes pédiatriques. Il est composé de tissu dérivant d'un, de deux ou des trois feuilletts embryonnaires : endoderme, ectoderme, mésoderme. On parlera de tératome mature kystique ou kyste dermoïde lorsque les dérivés ectodermiques prédominent. Le goitre ovarien ou *struma ovarii* est une forme particulière de tératome monodermique formé quasi exclusivement de tissu thyroïdien. Ils sont le plus souvent asymptomatiques mais peuvent être à l'origine de complications telles que des torsions, des ruptures ou des infections. Rarement, les tératomes peuvent être à l'origine d'un syndrome paranéoplasique comme des encéphalites anti-récepteurs NMDA associées dans 36% des cas à un tératome mature kystique<sup>22</sup>. L'aspect échographique est variable mais le plus souvent il se traduit par une lésion kystique uniloculaire contenant un nodule hyperéchogène avasculaire appelé protubérance de Rokitansky. L'échogénicité du kyste est variable en fonction de ses composantes (sébum, niveau graisseux, débris). Le scanner est l'examen le plus performant pour détecter la graisse et les calcifications intra lésionnelles, très spécifiques mais non synonyme de bénignité. En IRM, on recherchera la présence de graisse, quasi pathognomonique, grâce aux séquences T1 sans et avec saturation du signal de la graisse. Après chirurgie, le risque de récurrence est de 10% sur le même ovaire ou l'ovaire controlatéral.

Les **tératomes immatures** dérivent eux aussi des trois couches germinales mais associées à du tissu embryonnaire immature (le plus souvent des cellules neuronales). Dans 33 à 65% des cas, il existe une augmentation de l'AFP secondaire à la présence d'éléments du sac vitellin. En imagerie, la tumeur est volumineuse, à prédominance solide avec un aspect microkystique, des foyers épars de graisse et de petites calcifications irrégulières et possiblement des remaniements hémorragiques<sup>23</sup>. Dans 10% des cas, l'atteinte est bilatérale.

La **gliomatose péritonéale** est une maladie rare, définie par la présence de dépôts péritonéaux de cellules gliales matures en association à des tératomes immatures et plus rarement des tératomes matures. Son origine est incertaine : selon une première théorie, elle se développerait secondairement à une rupture capsulaire du tératome ; pour d'autres auteurs la dissémination cellulaire gliale s'effectue par voie lymphatique<sup>24</sup>. En imagerie, son diagnostic est difficile. Elle se présente sous la forme de multiples nodules infra à juxta centimétriques, au contact du péritoine ou de l'épiploon, et peut être pris à tort pour de la carcinose péritonéale<sup>25</sup>. L'IRM peut retrouver des nodules en hypersignal T2 ou des rehaussements nodulaires, pouvant également être observés dans le cadre d'implants péritonéaux malins<sup>1</sup>. Le diagnostic final est histologique. La gliomatose péritonéale n'affecte pas le stade de la tumeur et est de bon pronostic. Dans la plupart des cas, les lésions se fibrosent et régressent. Des récurrences ou des transformations malignes en glioblastomes sont rares mais décrites, imposant un suivi à long terme<sup>26</sup>.

Le **séminome ou dysgerminome ovarien** est la tumeur maligne ovarienne la plus fréquente en pédiatrie et survient plutôt chez l'adolescente. Surtout retrouvée à la 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> décennie, elle apparaît dans 10% des cas avant 10 ans. Dans 10% à 15% des cas, les deux ovaires sont touchés. Le dosage des LDH est augmenté dans 95% des cas, et il existe parfois une faible sécrétion d'HCG (5% des cas). Rarement, on retrouve une hypercalcémie<sup>27</sup>. Ils sont fréquemment associés à des dysgénésies gonadiques et se développent à partir d'un gonadoblastome correspondant à une lésion pseudo tumorale bénigne, petite et bilatérale dans 30 à 50% des cas, difficilement détectable en imagerie et survenant chez les enfants d'apparence féminine avec un caryotype Y (46, XY ou 45, X0/46, XY). En échographie, les dysgerminomes sont multilobulés, bien limités, hétérogènes avec des septas fibrovasculaires siègent d'un flux doppler important et se rehaussent intensément au scanner après injection<sup>28</sup>. Des calcifications mouchetées peuvent être retrouvées. L'IRM montrera une volumineuse masse multilobulée très caractéristique à prédominance solide avec un signal hétérogène pouvant s'expliquer par la présence de plages de nécrose ou hémorragique, en hypersignal diffusion avec diminution de l'ADC et un rehaussement global inférieur à celui du myomètre avec un rehaussement plus intense des septas. Il s'agit d'une tumeur très lymphophile, sensible à la radiothérapie et la chimiothérapie. Le pronostic est excellent avec une survie à 5 ans évaluée à 75-90%.

Les **tumeurs du sac vitellin** aussi appelée **tumeurs du sinus endodermique**, se rencontrent surtout chez la petite fille. Elles sont rares mais agressives, à croissance rapide avec une dissémination péritonéale. Ces

tumeurs produisent de l'AFP, dont le taux est proportionnel au volume tumoral. Un élément caractéristique en histologie est la présence de corps de Schiller-Duval correspondant à des vaisseaux sanguins entourés de cellules tumorales. En imagerie, ce sont des masses volumineuses, mixtes solido-kystiques, hétérogènes, avec des plages hémorragiques et nécrotiques intratumorales et un rehaussement intense. On recherchera de gros vaisseaux dilatés ou des anévrismes vasculaires se traduisant par des vides de signal, signe radiologique caractéristique<sup>19,23</sup>. Peuvent être associées, une ascite et des métastases péritonéales, lymphatiques et hématogènes. Le pronostic dépend du stade.

Les **carcinomes embryonnaires** sont rares, représentant environ 3% des tumeurs germinales malignes. L'âge médian de survenue est de 14 ans. Dans 60% des cas, il existe des anomalies endocriniennes avec une puberté précoce ou des règles irrégulières dues à la sécrétion tumorale de  $\beta$ -hCG. La production d'AFP est également possible<sup>19</sup>. Ils se présentent le plus souvent sous la forme d'une tumeur mixte, la forme pure est extrêmement rare. L'imagerie n'est pas spécifique.

Les **choriocarcinomes non gestationnels** sont extrêmement rares. Les taux de  $\beta$ -hCG sont généralement élevés, à l'origine de saignements gynécologiques et d'une puberté précoce. Les métastases précoces sont fréquemment observées. Le pronostic est mauvais.

Les **tumeurs germinales mixtes** sont définies par la présence d'au moins deux composantes de tumeurs germinales malignes. Les dysgerminomes sont la composante la plus couramment retrouvée (80% des cas)<sup>3</sup>. La positivité des marqueurs tumoraux, à savoir LDH,  $\beta$ -hCG et AFP dépend de la composition de la tumeur. En imagerie, elles correspondent à des masses volumineuses principalement solides, avec de vastes zones d'hémorragie et de nécrose<sup>19</sup>.

## 2. Tumeurs épithéliales

Elles représentent 10 à 15% des tumeurs de l'ovaire de l'enfant. Elles sont exceptionnelles avant la puberté, leur développement apparaissant étroitement corrélé à l'apparition des menstruations, leur fréquence augmente durant la deuxième décennie, de 16% à 14 ans à 28% à 17 ans<sup>6</sup>. Elles sont de trois types : bénigne, frontière ou maligne ; la malignité est très rare chez l'enfant (<5%) et habituellement de bas grade. Les tumeurs malignes épithéliales peuvent se révéler par un taux élevé de CA-125 cependant moins sensible chez les filles prépubères que chez l'adulte<sup>29</sup>, leur rareté en pédiatrie amène à ne pas réaliser ce dosage de manière systématique. Les aspects en imagerie suggérant une tumeur frontière ou maligne sont : la taille, une morphologie complexe avec une composant solide avec possibles plages de nécrose, des parois épaisses et irrégulières, des septas d'une épaisseur supérieure à 5 mm<sup>19</sup>. Les tumeurs malignes les plus fréquentes en pédiatrie sont les carcinomes séreux ou mucineux<sup>3</sup>. Des récurrences sont possibles pour les trois stades, nécessitant un suivi prolongé<sup>30</sup>.

Le sous type le plus fréquent est le **cystadénome séreux**, tumeur bénigne, retrouvé dans 75% des cas. Typiquement, il s'agit de masses kystiques uniloculaires ou parfois multiloculaires avec un ou deux fins septas (<3 mm), sans portion tissulaire. Les **cystadénomes mucineux** sont des masses kystiques fréquemment multiloculaires, avec des loculi de signal différent (aspect en « vitrail »). Les tumeurs séreuses et mucineuses peuvent contenir de petites végétations ou papilles non vascularisées, la présence de végétations solides ou vascularisées oriente vers une forme frontière ou maligne.

## 3. Tumeurs du stroma gonadique et des cordons sexuels (TSGCS)

Ces tumeurs se développent soit à partir des cellules des cordons sexuels (cellules de Sertoli ou de la Granulosa), soit des cellules du stroma (fibroblaste, cellule de la thèque et cellule de Leydig). Chez l'enfant et l'adolescente, on trouvera surtout des tumeurs juvéniles à cellules de la Granulosa ou des tumeurs à cellules

de Sertoli-Leydig, tandis que les thécomes et les fibromes sont rares, ces proportions s'inversent à l'âge adulte <sup>19</sup>.

Parmi les TSGCS, les tumeurs à cellules de la Granulosa sont les tumeurs malignes les plus courantes et sont de deux types : adulte ou juvénile, selon leurs caractéristiques cliniques et histopathologiques. Les **tumeurs de la granulosa juvéniles** ne représentent que 5% des tumeurs à cellules de la granulosa mais sont la forme la plus fréquente de TSGCS chez l'enfant. Sa distribution par âge est bimodale avec un premier pic à 8–9 ans et un second à 13–17 ans, l'âge moyen au diagnostic est de 13 ans. Elles sécrètent généralement des œstrogènes à l'origine d'une puberté précoce retrouvée chez 80 à 90% des enfants ou de troubles du cycle menstruel chez les adolescentes pubères. De rares cas de virilisation ont été rapportés. Les complications aiguës que sont les ruptures (retrouvées dans 8% des cas) et les torsions sont plus fréquentes que chez l'adulte. Les marqueurs biologiques sont l'AMH, l'inhibine B et l'œstradiol, utiles au diagnostic et pour le suivi. En imagerie, elles apparaissent comme de volumineuses masses unilatérales (5% sont bilatérales), multikystiques, avec une partie solide et parfois des septas irréguliers, mais peuvent également être complètement kystiques. Elles peuvent prendre un aspect « spongieux » avec des portions solides en signal T2 intermédiaire associées à de nombreuses formations kystiques. La présence de foyers hémorragiques en franc hypersignal T1 est assez caractéristique <sup>22,23</sup>. Lorsque la tumeur revêt un aspect purement kystique, le diagnostic est difficile, cependant il faudra savoir l'évoquer si la clinique et/ou la biologie sont en faveur, permettant d'orienter le chirurgien et d'éviter une rupture capsulaire, critères de mauvais pronostic associé à un risque de récurrence <sup>31</sup>. On recherchera des signes d'imprégnation oestrogénique avec un utérus d'aspect pubère et un endomètre épaissi. Il s'agit d'une tumeur de faible agressivité et bon pronostic si l'exérèse est complète sans rupture avec une survie s'élevant à 90% au stade I. Aux stades plus avancés, il existe un risque de récurrence qui peuvent être tardive, nécessitant un suivi à long terme <sup>32</sup>.

Les **tumeurs à cellules de Sertoli-Leydig** aussi appelées **androblastomes** sont rares, représentant moins de 0,5% des tumeurs ovariennes malignes. Ces tumeurs surviennent avant 30 ans, avec un âge moyen au diagnostic de 14 ans <sup>33</sup>. Il s'agit de la tumeur ovarienne sécrétant des androgènes la plus fréquente à l'origine de signes de virilisation dans environ 30% des cas. La production d'œstrogènes par la tumeur est rare mais possible. Le syndrome DICER1 doit être recherché, en effet ce syndrome est fortement associé à la présence de tumeurs modérément ou faiblement différenciées, il est donc recommandé actuellement que les patientes avec un diagnostic de tumeur à cellules de Sertoli-Leydig soient invitées à réaliser des tests génétiques à la recherche de cette association <sup>7</sup>. L'imagerie est peu spécifique, elles peuvent être solides, partiellement ou entièrement kystiques. Généralement, il s'agit d'une masse principalement solide avec des kystes intra-tumoraux ou périphériques ou une masse kystique avec des nodules muraux <sup>22</sup>. Les portions solides présentent un signal variable sur les séquences pondérées T1 et T2, dépendant de leur contenu fibreux, se rehaussant intensément après injection <sup>34</sup>. Histologiquement, ce sont des tumeurs hétérogènes allant de bien à peu différenciées, pouvant contenir des éléments hétérologues, le plus souvent sous forme d'épithélium gastro-intestinal. Parfois, il existe une élévation de l'AFP secondaire à la présence d'éléments hépatocytaires hétérologues. Le pronostic dépend du stade et du degré de différenciation. Les taux de récurrences sont plus élevés pour les tumeurs peu différenciées ou présentant des éléments hétérologues.

Les **fibromes ou thécomes** sont rares en pédiatrie, représentant moins de 2% des masses ovariennes, et sont dans la majorité des cas bénins. Le **thécome** est une tumeur stromale bénigne formée de cellules thécales contenant des lipides associées à une quantité variable de fibroblastes. Environ la moitié de ces tumeurs sécrètent des œstrogènes. Le **fibrome ovarien** est formé de cellules fusiformes productrices de collagène, rarement associé à la production d'hormones. En échographie, ces tumeurs se présentent sous la forme d'une masse hypoéchogène à bords nets avec atténuation postérieure du faisceau acoustique. L'étude doppler montre une vascularisation minimale à modérée <sup>35</sup>. En IRM, elles correspondent en général à une masse solide homogène avec un rehaussement dépendant de son contenu fibreux. Sur les séquences pondérées T2, les fibromes apparaissent en franc hyposignal mais peuvent présenter des zones hyperintenses en rapport avec des remaniements œdémateux ou kystiques ; des calcifications sont souvent observées. Le syndrome de Meigs est un tableau clinique particulier associant une ascite, un épanchement

pleural et la présence d'une tumeur bénigne du groupe fibro-thécal ; l'ablation de la tumeur conduit à la régression des épanchements ascitiques et pleuraux <sup>36</sup>.

#### 4. Autres tumeurs

Le **carcinome à petites cellules hypercalcémiant** est très rare au cours de la première décennie de vie en effet, moins de 1% de ces tumeurs se développe chez l'enfant. Une hypercalcémie est présente dans deux tiers des cas, pouvant entraîner un syndrome paranéoplasique. Ces tumeurs sont fortement associées à des mutations du gène *SMARCA4* (gène suppresseur de tumeur), impliquées dans le syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes <sup>37</sup>. D'ailleurs, leur aspect histopathologique est proche de celui des tumeurs rhabdoïdes malignes. Le diagnostic histologique est difficile, les cellules tumorales présentant des similitudes morphologiques avec les tumeurs stromales des cordons sexuels et les tumeurs germinales. Il s'agit d'une tumeur très agressive avec un pronostic sombre. En imagerie, la tumeur apparaît comme une lésion solide rehaussée pouvant présenter des remaniements kystiques ou hémorragiques <sup>38</sup>.

Les **métastases ovariennes** surviennent par voie hématogène. Chez l'enfant, elles proviennent le plus souvent d'un adénocarcinome du colon, d'un lymphome de Burkitt ou d'un rhabdomyosarcome alvéolaire <sup>39</sup>. La présence de masses ovariennes bilatérales associées à d'autres anomalies telles que de l'ascite, des adénopathies, des implants péritonéaux est fortement évocatrice du diagnostic.

L'atteinte lymphomateuse ou leucémique de l'ovaire est rare, représentant <2% de toutes les tumeurs ovariennes pédiatriques. L'IRM montre une masse solide unilatérale ou bilatérale, homogène, avec une prise de contraste faible à modérée et homogène. En périphérie de ces masses, on peut observer une languette de parenchyme ovarien sain siège de formations folliculaires habituelles <sup>40,41</sup>. Il faut savoir l'évoquer car le traitement n'est pas l'exérèse de la lésion ovarienne mais le traitement de la cause de la maladie, avec restitution ad integrum des ovaires.

#### PRISE EN CHARGE

La stratégie diagnostique repose sur un faisceau d'argument : clinique, radiologique et biologique, aidant à déterminer au mieux le caractère bénin ou malin de la masse ovarienne. La prise en charge chirurgicale doit être réfléchie avec une importance capitale de la préservation de la fonction gonadique pour le maintien de la fertilité mais aussi pour le déroulement naturel de la puberté <sup>42</sup>. On distingue deux cas de figure : les situations d'urgence chirurgicale en rapport avec une torsion ou une rupture tumorale avec hémopéritoine et les situations non urgentes laissant le temps de réaliser le bilan étiologique et de discuter la prise en charge médico-chirurgicale en équipe pluridisciplinaire. Le diagnostic de torsion d'annexe peut s'avérer difficile en imagerie, imposant une prise en charge chirurgicale au moindre doute. Les marqueurs AFP, HCG et sous-unité libre  $\beta$  de l'HCG doivent être dosés en amont. Dans un premier temps, le chirurgien réalisera une détorsion simple sans résection de la tumeur, laissant le temps de compléter le bilan radiologique et biologique pour envisager dans un second temps le geste chirurgical le plus adapté (ovariectomie ou tumorectomie). En dehors de l'urgence, en cas de suspicion de tumeur maligne, le dossier de la patiente doit être discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) pédiatrique en présence des chirurgiens et des oncologues pédiatres. La chirurgie comprend une analyse précise de la masse et son extension au reste de la cavité abdominale avec biopsies d'éventuelles granulations péritonéales ou de ganglions suspects. L'exérèse tumorale consiste le plus souvent en une tumorectomie en cas de tumeur bénigne ou une

ovariectomie unilatérale avec ou sans salpingectomie en cas de tumeur maligne. La surveillance post-opératoire sera clinique, biologique et radiologique, selon des protocoles standardisés dépendant de l'histologie tumorale.

- (1) Lala, S. V.; Strubel, N. Ovarian Neoplasms of Childhood. *Pediatr. Radiol.* **2019**, *49* (11), 1463–1475. <https://doi.org/10.1007/s00247-019-04456-8>.
- (2) Cartault, A.; Garczynski, C.; Belbahri, I.; Mouttalib, S.; Gauthier, L.; Vial, J.; Pienkowski, C. Gynécologie de l'enfant : clinique, imagerie et principales orientations diagnostiques. *EMC - Gynécologie* **2025**, *40* (4), 1–17. [https://doi.org/10.1016/S0246-1064\(25\)49889-2](https://doi.org/10.1016/S0246-1064(25)49889-2).
- (3) Turpin, A. G.; Minneci, P. C.; Paidas, C. N. An Overview of Malignant Ovarian Tumors in Children. *Semin. Pediatr. Surg.* **2025**, *37*, 151562. <https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2025.151562>.
- (4) de Lambert, G.; Fresneau, B.; Chapelière, S.; Mussini, C.; Martelli, H. Masses Ovariennes de l'enfant et de l'adolescente. *Pédiatrie - Mal. Infect.* **2018**, *38* (1), 1–12. [http://dx.doi.org/10.1016/S1637-5017\(17\)69918-6](http://dx.doi.org/10.1016/S1637-5017(17)69918-6).
- (5) Oltmann, S. C.; Fischer, A.; Barber, R.; Huang, R.; Hicks, B.; Garcia, N. Pediatric Ovarian Malignancy Presenting as Ovarian Torsion: Incidence and Relevance. *J. Pediatr. Surg.* **2010**, *45* (1), 135–139. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.10.021>.
- (6) Cartault, A.; Caula-Legriel, S.; Baunin, C.; Lemasson, F.; Galinier, P.; Pienkowski, C. Ovarian Masses in Adolescent Girls.
- (7) Goudie, C.; Witkowski, L.; Vairy, S.; McCluggage, W. G.; Foulkes, W. D. Paediatric Ovarian Tumours and Their Associated Cancer Susceptibility Syndromes. *J. Med. Genet.* **2018**, *55* (1), 1–10. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2017-104926>.
- (8) Cipres, D. T.; Shim, J. Y. Surgical Management of Ovarian Fibromas in Young Patients with Gorlin Syndrome: A Case Series and Review of the Literature. *FS Rep.* **2024**, *5* (4), 430–438. <https://doi.org/10.1016/j.xfre.2024.08.007>.
- (9) Oltmann, S. C.; Garcia, N.; Barber, R.; Huang, R.; Hicks, B.; Fischer, A. Can We Preoperatively Risk Stratify Ovarian Masses for Malignancy? *J. Pediatr. Surg.* **2010**, *45* (1), 130–134. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.10.022>.
- (10) Rogers, E. M.; Casadiego Cubides, G.; Lacy, J.; Gerstle, J. T.; Kives, S.; Allen, L. Preoperative Risk Stratification of Adnexal Masses: Can We Predict the Optimal Surgical Management? *J. Pediatr. Adolesc. Gynecol.* **2014**, *27* (3), 125–128. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2013.09.003>.
- (11) Péroux, E.; Franchi-Abella, S.; Sainte-Croix, D.; Canale, S.; Gauthier, F.; Martelli, H.; Pariente, D.; Adamsbaum, C. Ovarian Tumors in Children and Adolescents: A Series of 41 Cases. *Diagn. Interv. Imaging* **2015**, *96* (3), 273–282. <https://doi.org/10.1016/j.diii.2014.07.001>.

- (12) Forstner, R.; Thomassin-Naggara, I.; Cunha, T. M.; Kinkel, K.; Masselli, G.; Kubik-Huch, R.; Spencer, J. A.; Rockall, A. ESUR Recommendations for MR Imaging of the Sonographically Indeterminate Adnexal Mass: An Update. *Eur. Radiol.* **2017**, *27* (6), 2248–2257. <https://doi.org/10.1007/s00330-016-4600-3>.
- (13) Bekhouche, A.; Pottier, E.; Abdel Wahab, C.; Milon, A.; Kermarrec, E.; Thomassin-Naggara, I. Comment je fais une IRM pour une lésion ovarienne ? *J. Imag. Diagn. Interv.* **2019**, *2* (6), 305–308. <https://doi.org/10.1016/j.jidi.2019.07.004>.
- (14) Sadowski, E. A.; Thomassin-Naggara, I.; Rockall, A.; Maturen, K. E.; Forstner, R.; Jha, P.; Nougaret, S.; Siegelman, E. S.; Reinhold, C. O-RADS MRI Risk Stratification System: Guide for Assessing Adnexal Lesions from the ACR O-RADS Committee. *Radiology* **2022**, *303* (1), 35–47. <https://doi.org/10.1148/radiol.204371>.
- (15) Munari, A. M.; Monti, C. B.; Viglio, C.; Folco, G.; Rizzetto, F.; Zirpoli, S. MRI of Pediatric Ovarian Masses: Validation of the O-RADS Framework. *Eur. Radiol.* **2025**, *35* (8), 5073–5080. <https://doi.org/10.1007/s00330-025-11444-0>.
- (16) Janssen, C. L.; Littooij, A. S.; Fiocco, M.; Huige, J. C. B.; De Krijger, R. R.; Hulsker, C. C. C.; Goverde, A. J.; Zsiros, J.; Mavinkurve-Groothuis, A. M. C. The Diagnostic Value of Magnetic Resonance Imaging in Differentiating Benign and Malignant Pediatric Ovarian Tumors. *Pediatr. Radiol.* **2021**, *51* (3), 427–434. <https://doi.org/10.1007/s00247-020-04871-2>.
- (17) Pienkowski, C.; Cartault, A.; Carfagna, L.; Ernoult, P.; Vial, J.; Lemasson, F. Ovarian Cysts in Prepubertal Girls.
- (18) Bucuri, C.; Mihiu, D.; Malutan, A.; Oprea, V.; Berceanu, C.; Nati, I.; Rada, M.; Ormindean, C.; Blaga, L.; Ciortea, R. Fetal Ovarian Cyst—A Scoping Review of the Data from the Last 10 Years. *Medicina (Mex.)* **2023**, *59* (2), 186. <https://doi.org/10.3390/medicina59020186>.
- (19) Birbas, E.; Kanavos, T.; Gkrozou, F.; Skentou, C.; Daniilidis, A.; Vatopoulou, A. Ovarian Masses in Children and Adolescents: A Review of the Literature with Emphasis on the Diagnostic Approach. *Children* **2023**, *10* (7), 1114. <https://doi.org/10.3390/children10071114>.
- (20) LaMonica, R.; Pinto, J.; Luciano, D.; Lyapis, A.; Luciano, A. Incidence of Septate Uterus in Reproductive-Aged Women With and Without Endometriosis. *J. Minim. Invasive Gynecol.* **2016**, *23* (4), 610–613. <https://doi.org/10.1016/j.jmig.2016.02.010>.
- (21) Faure-Contier, C.; Rocourt, N.; Sudour-Bonnange, H.; Vérité, C.; Martelli, H.; Patte, C.; Frappaz, D.; Orbach, D. Les tumeurs germinales de l'enfant. *Bull. Cancer (Paris)* **2013**, *100* (4), 381–391. <https://doi.org/10.1684/bdc.2013.1729>.
- (22) Heo, S. H.; Kim, J. W.; Shin, S. S.; Jeong, S. I.; Lim, H. S.; Choi, Y. D.; Lee, K. H.; Kang, W. D.; Jeong, Y. Y.; Kang, H. K. Review of Ovarian Tumors in Children and Adolescents: Radiologic-Pathologic Correlation. *RadioGraphics* **2014**, *34* (7), 2039–2055. <https://doi.org/10.1148/rg.347130144>.
- (23) Lam, C. Z.; Chavhan, G. B. Magnetic Resonance Imaging of Pediatric Adnexal Masses and Mimics. *Pediatr. Radiol.* **2018**, *48* (9), 1291–1306. <https://doi.org/10.1007/s00247-018-4073-4>.

- (24) Boufettal, H.; Elmouatacim, K.; Noun, M.; Hermas, S.; Samouh, N.; Benayad, S.; Azzouzi, S.; Zamiati, S. Gliomatose péritonéale : à propos d'un cas et revue de la littérature. *J. Radiol.* **2010**, *91* (5), 579–581. [https://doi.org/10.1016/S0221-0363\(10\)70092-5](https://doi.org/10.1016/S0221-0363(10)70092-5).
- (25) Patel, T.; Meena, V. Gliomatosis Peritonei and Its Relation to Teratoma: Role of Imaging and Histological Aspects. *Cureus* **2022**. <https://doi.org/10.7759/cureus.28849>.
- (26) Zhang, M.; Wu, T. N.; Lin, H.; Qin, L. Imaging Appearance of Ovarian Mature Teratoma with Gliomatosis Peritonei. *J. Clin. Ultrasound* **2022**, *50* (2), 211–215. <https://doi.org/10.1002/jcu.23100>.
- (27) Hosseini, B.; Leibl, M.; Stoffman, J.; Morris, A. Two Cases of Hypercalcemia in Pediatric Ovarian Dysgerminoma. *J. Obstet. Gynaecol. Can.* **2019**, *41* (5), 660–665. <https://doi.org/10.1016/j.jogc.2018.05.004>.
- (28) Department of Radiology, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Portugal & Department of Radiology, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Portugal; Amante, S.; Félix, A.; Department of Radiology, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Portugal & NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Portugal; Cunha, T. M.; Department of Radiology, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Portugal. Ovarian Dysgerminoma: Clues to the Radiological Diagnosis. *Diagn. Interv. Radiol.* **2023**. <https://doi.org/10.5152/dir.2022.21317>.
- (29) Terzic, M.; Rapisarda, A. M. C.; Della Corte, L.; Manchanda, R.; Aimagambetova, G.; Norton, M.; Garzon, S.; Riemma, G.; King, C. R.; Chiofalo, B.; Cianci, A. Diagnostic Work-up in Paediatric and Adolescent Patients with Adnexal Masses: An Evidence-Based Approach. *J. Obstet. Gynaecol.* **2021**, *41* (4), 503–515. <https://doi.org/10.1080/01443615.2020.1755625>.
- (30) Hazard, F. K.; Longacre, T. A. Ovarian Surface Epithelial Neoplasms in the Pediatric Population: Incidence, Histologic Subtype, and Natural History. *Am. J. Surg. Pathol.* **2013**, *37* (4), 548–553. <https://doi.org/10.1097/PAS.0b013e318273a9ff>.
- (31) Parikshaa, G.; Ariba, Z.; Pranab, D.; Nalini, G.; Manish, R.; Vanita, S.; Bhavana, R.; Devi, D.; Ram, S.; Prema, M.; Arvind, R.; Radhika, S. Juvenile Granulosa Cell Tumor of the Ovary: A Comprehensive Clinicopathologic Analysis of 15 Cases. *Ann. Diagn. Pathol.* **2021**, *52*, 151721. <https://doi.org/10.1016/j.anndiagpath.2021.151721>.
- (32) Arnaboldi, S. M. C.; Gattuso, G.; Nicolosi, M. L.; Molinari, S.; Bettini, L. R.; Leva, E.; Passoni, P.; Chiappa, V.; Daolio, C.; Balduzzi, A. C.; Massimino, M.; Terenziani, M.; Cattoni, A. Management of Ovarian Granulosa Cell Tumor in Childhood: A Case Report and Recommendations for a Multidisciplinary Approach. *Front. Oncol.* **2025**, *15*, 1634166. <https://doi.org/10.3389/fonc.2025.1634166>.
- (33) Schneider, D. T.; Jönig, U.; Calaminus, G.; Gobel, U.; Harms, D. Ovarian Sex Cord/Stromal Tumors? A Clinicopathological Study of 72 Cases from the Kiel Pediatric Tumor Registry. *Virchows Arch.* **2003**, *443* (4), 549–560. <https://doi.org/10.1007/s00428-003-0869-0>.
- (34) Cai, S.-Q.; Zhao, S.-H.; Qiang, J.-W.; Zhang, G.-F.; Wang, X.-Z.; Wang, L. Ovarian Sertoli–Leydig Cell Tumors: MRI Findings and Pathological Correlation. *J. Ovarian Res.* **2013**, *6* (1), 73. <https://doi.org/10.1186/1757-2215-6-73>.

- (35) Chen, H.; Liu, Y.; Shen, L.; Jiang, M.; Yang, Z.; Fang, G. Ovarian Thecoma-Fibroma Groups: Clinical and Sonographic Features with Pathological Comparison. *J. Ovarian Res.* **2016**, *9* (1), 81. <https://doi.org/10.1186/s13048-016-0291-2>.
- (36) Saha, S.; Robertson, M. Meigs' and Pseudo-Meigs' Syndrome. *Australas. J. Ultrasound Med.* **2012**, *15* (1), 29–31. <https://doi.org/10.1002/j.2205-0140.2012.tb00140.x>.
- (37) Pastorczak, A.; Krajewska, K.; Urbanska, Z.; Szmyd, B.; Salacinska-Los, E.; Kobos, J.; Mlynarski, W.; Trelinska, J. Ovarian Carcinoma in Children with Constitutional Mutation of SMARCA4: Single-Family Report and Literature Review. *Fam. Cancer* **2021**, *20* (4), 355–362. <https://doi.org/10.1007/s10689-021-00258-w>.
- (38) Birbas, E.; Kanavos, T.; Gkrozou, F.; Skentou, C.; Daniilidis, A.; Vatopoulou, A. Ovarian Masses in Children and Adolescents: A Review of the Literature with Emphasis on the Diagnostic Approach. *Children* **2023**, *10* (7), 1114. <https://doi.org/10.3390/children10071114>.
- (39) McCarville, M. B.; Hill, D. A.; Miller, B. E.; Pratt, C. B. Secondary Ovarian Neoplasms in Children: Imaging Features with Histopathologic Correlation. *Pediatr. Radiol.* **2001**, *31* (5), 358–364. <https://doi.org/10.1007/s002470100436>.
- (40) Donatello, D.; Battista, G.; Sassi, C. Imaging of Ovarian Lymphoma. *J. Ultrasound* **2023**, *26* (4), 799–807. <https://doi.org/10.1007/s40477-023-00779-3>.
- (41) Crawshaw, J.; Sohaib, S. A.; Wotherspoon, A.; Shepherd, J. H. Primary Non-Hodgkin's Lymphoma of the Ovaries: Imaging Findings. *Br. J. Radiol.* **2007**, *80* (956), e155–e158. <https://doi.org/10.1259/bjr/35049074>.
- (42) Hermans, A. J.; Kluivers, K. B.; Wijnen, M. H.; Bulten, J.; Massuger, L. F.; Coppus, S. F. Diagnosis and Treatment of Adnexal Masses in Children and Adolescents. *Obstet. Gynecol.* **2015**, *125* (3), 611–615. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000000665>.



# **Obstruction digestive du nourrisson sous le prisme de l'imagerie :**

## **cicatrices intestinales et obstacles apparentés**

*Jean DELMAS, Anne-Sophie SALLENAVE*  
*Radiopédiatrie, CHU Bordeaux*

Au cours de l'enseignement dirigé seront discutés plusieurs cas d'obstacles digestifs du petit nourrisson, avec comme thématique principale celle des sténoses cicatricielles d'entérocolite ulcéronécrosante (ECUN). Les dossiers seront discutés en se focalisant sur le point de vue de l'imageur, qui doit avoir une approche et une compréhension globales de la pathologie et des attentes des pédiatres et chirurgiens. Chaque cas est particulier et apporte des messages pratiques. Le texte rappelle les grandes lignes de la pathologie et expose notre point de vue sur la prise en charge en imagerie.

L'ECUN est une pathologie intestinale potentiellement sévère avec une morbi-mortalité importante (décès à la phase aiguë, insuffisance intestinale séquellaire par grêle court), touchant essentiellement les nouveau-nés prématurés. Sa physiopathologie est multifactorielle et est aujourd'hui encore imparfaitement comprise. Les facteurs de risque principaux sont la grande prématurité et le petit poids de naissance (vulnérabilité accrue en contexte de retard de croissance intra-utérin). Les nouveau-nés à terme peuvent également être touchés par cette pathologie qui peut même survenir plus tard chez le nourrisson : un facteur de risque particulier est alors souvent en cause (bas débit cardiovasculaire, aplasie médullaire, ...). Les lésions, inflammatoires pouvant aller jusqu'à la nécrose, peuvent être multifocales et plus ou moins étendues. Tous les segments intestinaux peuvent être touchés mais le colon et l'iléon le sont le plus souvent.

Dans la forme classique du prématuré, elle survient avec un délai d'environ 1 à 3 semaines après la naissance et est évoquée sur des points d'appel clinicobiologiques (intolérance alimentaire, douleur, ballonnement abdominal avec dilatations vasculaires, rectorragies, épisodes répétés de bradycardie-désaturation, syndrome inflammatoire). La radiographie d'abdomen signe le diagnostic lorsqu'elle montre une pneumatose pariétale et/ou une aéroportie. L'absence de ces éléments (qui de plus sont transitoires) n'élimine toutefois pas le diagnostic et des formes sévères d'ECUN peuvent se voir avec des clichés non spécifiques (aération pauvre, dilatation persistante fixée sur des contrôles successifs). Il existe une littérature abondante sur l'intérêt de l'échographie mais sa place est encore aujourd'hui mal définie et les pratiques ne sont pas homogènes d'un centre à l'autre. Elle peut permettre d'apporter des arguments au diagnostic positif dans les formes bénignes en raison d'une plus grande sensibilité pour mettre en évidence une aéroportie peu abondante ou une pneumatose pariétale sur les segments digestifs accessibles. Surtout, elle permet d'apprécier l'importance de dégâts parfois non visibles à la radiographie : perforation contenue avec collection méconiale/abcédée en particulier. Quelles que soient les habitudes locales, il est important de déterminer en amont l'objectif et la temporalité de l'examen afin de répondre à une question pertinente pour la prise en charge de l'enfant.

La prise en charge consiste en une mise au repos digestif (jeun, nutrition parentérale) et une antibiothérapie large spectre. Les indications et modalités de la chirurgie à la phase aiguë font encore à ce jour l'objet de débats. Une perforation digestive et/ou une situation non contrôlée par une prise en charge médicale maximale doivent faire discuter un geste. La persistance d'un syndrome inflammatoire élevé sur plusieurs jours et semaines est également un point de discussion, car dans un contexte de grande prématurité (de maturation cérébrale évolutive), ceci peut induire l'apoptose des précurseurs d'oligodendrocytes et ainsi être responsable d'une forme bien particulière de leucomalacie périventriculaire

dite « diffuse » (différente de la forme classique, subtile sur le plan de l'imagerie), donc de conséquences neurodéveloppementales. Un drainage percutané ou une prise en charge par laparotomie sont possibles, sachant que les études n'ont pas montré de différence de morbi-mortalité entre ces deux stratégies. Parmi les équipes optant pour la laparotomie, le geste qui est alors pratiqué est aussi l'objet de débats ; certains proposent un geste mini-invasif avec stomie proximale temporaire tandis que d'autres proposent d'emblée une résection de la totalité des segments nécrotiques. D'autres équipes proposent des prises en charge par coelioscopie.

Une fois le cap passé vient le moment de la réalimentation. Celle-ci ne sera pas tolérée si l'intestin a cicatrisé en laissant une sténose fibreuse focale. Ces sténoses surviennent dans une proportion non négligeable de cas, environ un quart à un tiers selon les données publiées. Elles sont le plus souvent uniques, de topographie colique ou iléale. Elles sont parfois longues, parfois multiples. Le lavement opaque est d'une manière générale l'examen le plus rentable pour les mettre en évidence, avec des performances diagnostiques rapportées supérieures à l'opacification de la stomie d'aval et au transit du grêle. Certaines équipes le proposent à titre systématique avant réalimentation. Les perforations cicatrisées laissent en général des cicatrices plus complexes pouvant aller jusqu'à l'obstruction totale avec agglutination de plusieurs anses. Au fil de l'ED seront présentés plusieurs cas d'ECUN ayant laissé des sténoses cicatricielles ; les différentes prises en charge d'imagerie seront discutées.

La reprise synthétique de l'ensemble des éléments du dossier (histoire clinique, évolution du syndrome inflammatoire biologique) est un point préalable fondamental. L'analyse rétrospective de l'ensemble des clichés successifs ayant eu lieu au décours de l'ECUN puis à l'échec de la réalimentation est souvent informative et apporte un œil nouveau sur le dossier. A l'issue de cette démarche, un segment intestinal plus ou moins précis peut parfois être suspecté, guidant alors une exploration échographique qui sera plus rentable si elle est ciblée plutôt qu'aveugle. Cet examen peut être long et difficile, c'est pourquoi il doit être réalisé dans les meilleures conditions possibles : programmé sur un créneau adapté, bébé apaisé déshabillé sans limitations de mobilisation (cocon...). Il faut garder en tête qu'après une longue période de jeun, la sémiologie de l'occlusion sera masquée.

L'opacification venant en complément de tout ce bilan préalable ne pourra être que plus performante. Le lavement opaque sera dans la majorité des cas choisi car la plupart des sténoses sont distales ; il est par ailleurs de toute façon assez systématiquement réalisé dans le cadre du bilan préopératoire car il permet s'il est normal de surseoir à l'exploration chirurgicale exhaustive du colon qui est moins aisée que celle du grêle en raison de ses accolements. Il doit se faire à distance de la période inflammatoire, en sachant que la réalimentation sur obstacle aura parfois provoqué une nouvelle poussée. La technique conditionne l'obtention d'images contributives. La dilution du produit de contraste doit être adaptée, éventuellement peaufinée pendant l'examen (ni trop importante pour y voir, ni trop faible pour permettre une analyse malgré les superpositions). Le remplissage sous contrôle scopique ne doit pas être trop brusque afin de bien repérer les différents segments digestifs. Les mobilisations du bébé et les abords sous différentes incidences sont déterminés en fonction des constatations. L'utilisation d'un dispositif de compression peut être très utile. La vidange du colon et l'analyse patiente de la progression antérograde du produit dans le grêle est souvent informative. Un nouveau remplissage peut être effectué s'il persiste une question non résolue. Il faut être vigilant à la dosimétrie. L'échographie ciblée complémentaire dans les suites immédiates de l'opacification peut être informative car l'analyse est facilitée par le balisage digestif ; elle permet une analyse dynamique et apporte des informations sur l'épaisseur et la souplesse de la paroi digestive ainsi que la longueur de la sténose.

Le traitement chirurgical par résection anastomose est pratiqué « à froid », c'est à dire à distance de plusieurs semaines de la phase active de l'ECUN, pour plusieurs raisons : avoir un bilan lésionnel définitif et déterminer la longueur d'intestin restant, être dans de bonnes conditions chirurgicales, et être sûr que l'on

traite une sténose cicatricielle fibreuse fixée et non un obstacle potentiellement transitoire sur un segment encore inflammatoire.

Plus à distance, la survenue répétée de sepsis avec bactériémies à germes digestifs doit à nouveau faire rechercher un obstacle mécanique sur le tube digestif, après avoir éliminé une infection de cathéter chez les enfants ayant une insuffisance intestinale séquellaire avec nutrition parentérale au long cours. Les examens de première ligne sont la radiographie simple et l'échographie. Il ne faut pas hésiter à répéter les échographies en cas de doute. Des opacifications peuvent être réalisées, basse ou haute en fonction des cas. Chez le grand nourrisson, un scanner dans les suites d'un transit du grêle peut éventuellement être réalisé dans des cas sélectionnés. L'analyse de la progression de marqueurs radio-opaques peut parfois être discutée. S'il persiste un doute sur un obstacle mécanique, une laparotomie exploratrice peut faire l'objet d'une discussion pluridisciplinaire. Une cause mécanique n'est pas toujours présente. Certains enfants peuvent présenter des altérations fonctionnelles de la barrière muqueuse intestinale qui peuvent mettre longtemps à s'améliorer. D'autres présentent des dysmotilités intestinales séquellaires (à la manière de ce qui peut être observé sur le segment d'amont d'une atresie intestinale), qui peuvent exceptionnellement être diffuses avec un tableau ressemblant à une pseudo-obstruction intestinale chronique.

#### Bibliographie :

- Neu J, Walker WA. Necrotizing enterocolitis. *N Engl J Med.* 2011;364(3):255-264. doi:10.1056/NEJMra1005408
- Rich BS, Dolgin SE. Necrotizing Enterocolitis. *Pediatr Rev.* 2017;38(12):552-559. doi:10.1542/pir.2017-0002
- Epelman M, Daneman A, Navarro OM, et al. Necrotizing enterocolitis: review of state-of-the-art imaging findings with pathologic correlation. *Radiographics.* 2007;27(2):285-305. doi:10.1148/rg.272055098
- Ahle M, Ringertz HG, Rubesova E. The role of imaging in the management of necrotising enterocolitis: a multispecialist survey and a review of the literature. *Eur Radiol.* 2018;28(9):3621-3631. doi:10.1007/s00330-018-5362-x
- Cuna AC, Reddy N, Robinson AL, Chan SS. Bowel ultrasound for predicting surgical management of necrotizing enterocolitis: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr Radiol.* 2018;48(5):658-666. doi:10.1007/s00247-017-4056-x
- Hwang M, Tierradentro-García LO, Dennis RA, Anupindi SA. The role of ultrasound in necrotizing enterocolitis. *Pediatr Radiol.* 2022;52(4):702-715. doi:10.1007/s00247-021-05187-5
- Le Cacheux C, Daneman A, Pierro A, Tomlinson C, Amirabadi A, Faingold R. Association of new sonographic features with outcome in neonates with necrotizing enterocolitis. *Pediatr Radiol.* 2023;53(9):1894-1902. doi:10.1007/s00247-023-05641-6
- May LA, Epelman M, Daneman A. Ultrasound for necrotizing enterocolitis: how can we optimize imaging and what are the most critical findings?. *Pediatr Radiol.* 2023;53(7):1237-1247. doi:10.1007/s00247-022-05545-x
- May LA, Costa J, Hossain J, Epelman M. The role of an abbreviated ultrasound in the evaluation of necrotizing enterocolitis. *Pediatr Radiol.* 2024;54(6):944-953. doi:10.1007/s00247-024-05912-w
- Hegedus C, Essex C, Vincent K, et al. A standardized universal protocol for using adjunct abdominal ultrasound at the time of diagnosis for suspected necrotizing enterocolitis. *Pediatr Radiol.* 2025;55(13):2823-2831. doi:10.1007/s00247-025-06408-x
- Lacey M, Jim C, Niño DF. The gut-brain ConNEction: exploring the developmental impact of necrotizing enterocolitis on the neonatal brain. *Pediatr Res.* Published online August 21, 2025. doi:10.1038/s41390-025-04092-z

- Blakely ML, Tyson JE, Lally KP, et al. Initial Laparotomy Versus Peritoneal Drainage in Extremely Low Birthweight Infants With Surgical Necrotizing Enterocolitis or Isolated Intestinal Perforation: A Multicenter Randomized Clinical Trial. *Ann Surg*. 2021;274(4):e370-e380. doi:10.1097/SLA.0000000000005099
- Rath C, Samnakay N, Deshpande G, et al. Peritoneal drainage versus laparotomy as initial treatment for surgical necrotising enterocolitis or spontaneous intestinal perforation in preterm very low birth weight infants. *Cochrane Database Syst Rev*. 2025;6(6):CD006182. Published 2025 Jun 24. doi:10.1002/14651858.CD006182.pub3
- Pardy C, Berkes S, D'Souza R, Fox G, Davidson JR, Yardley IE. Complete Resection of Necrotic Bowel Improves Survival in NEC Without Compromising Enteral Autonomy. *J Pediatr Surg*. 2024;59(2):206-210. doi:10.1016/j.jpedsurg.2023.10.012
- Virjee JP, Gill GJ, Desa D, Somers S, Stevenson GW. Strictures and other late complications of neonatal necrotising enterocolitis. *Clin Radiol*. 1979;30(1):25-31. doi:10.1016/s0009-9260(79)80036-7
- Schwartz MZ, Hayden CK, Richardson CJ, Tyson KR, Lobe TE. A prospective evaluation of intestinal stenosis following necrotizing enterocolitis. *J Pediatr Surg*. 1982;17(6):764-770. doi:10.1016/s0022-3468(82)80443-0
- Lamireau T, Llanas B, Chateil JF, et al. Fréquence accrue et difficultés diagnostiques des sténoses intestinales après entérocolite ulcéronécrosante [Increasing frequency and diagnostic difficulties in intestinal stenosis after necrotizing enterocolitis]. *Arch Pediatr*. 1996;3(1):9-15. doi:10.1016/s0929-693x(96)80002-9
- Gaudin A, Farnoux C, Bonnard A, et al. Necrotizing enterocolitis (NEC) and the risk of intestinal stricture: the value of C-reactive protein. *PLoS One*. 2013;8(10):e76858. Published 2013 Oct 11. doi:10.1371/journal.pone.0076858
- Wiland EL, South AP, Kraus SJ, Meinzen-Derr J. Utility of gastrointestinal fluoroscopic studies in detecting stricture after neonatal necrotizing enterocolitis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2014;59(6):789-794. doi:10.1097/MPG.0000000000000496
- Burnand KM, Zaporackaite I, Lahiri RP, et al. The value of contrast studies in the evaluation of bowel strictures after necrotising enterocolitis. *Pediatr Surg Int*. 2016;32(5):465-470. doi:10.1007/s00383-016-3880-7
- Zhang H, Chen J, Wang Y, Deng C, Li L, Guo C. Predictive factors and clinical practice profile for strictures post-necrotising enterocolitis. *Medicine (Baltimore)*. 2017;96(10):e6273. doi:10.1097/MD.00000000000006273
- Liu W, Wang Y, Zhu J, et al. Clinical features and management of post-necrotizing enterocolitis strictures in infants: A multicentre retrospective study. *Medicine (Baltimore)*. 2020;99(19):e20209. doi:10.1097/MD.00000000000020209
- Mena R, Guillén G, Lopez-Fernandez S, et al. Conservative Management of Necrotizing Enterocolitis in Newborns: Incidence and Management of Intestinal Strictures. *Eur J Pediatr Surg*. 2025;35(3):224-231. doi:10.1055/a-2426-9723





# CBCT en odontologie pédiatrique

Le CBCT en odontologie pédiatrique constitue un examen de seconde intention, strictement restreint aux situations où l'imagerie 2D conventionnelle – rétro-alvéolaires, panoramiques ou incidences complémentaires – s'avère insuffisante pour répondre à la question clinique ou planifier le traitement.

Ses indications, définies par les recommandations SedentexCT, EAPD et DIMITRA, ciblent principalement l'évaluation des dents incluses, ectopiques ou surnuméraires, des anomalies dento-osseuses complexes (agénésies multiples, dysplasies, séquelles de fentes alvéolo-palatines, syndromes cranio-faciaux), ainsi que des situations infectieuses évolutives, lésions kystiques/tumorales ou traumatismes avec résorptions/ankyloses lorsque la 2D reste limitée.

Cet examen doit être particulièrement justifié chez les jeunes patients, dont la sensibilité aux rayonnements ionisants est majorée par rapport aux adultes.

La prescription exige une justification rigoureuse : définition claire de la question clinique, épuisement des alternatives 2D et démonstration d'un bénéfice concret qui face à la radiosensibilité accrue des enfants, doit être guidée par le principe ALADAIP (As Low As Diagnostically Acceptable, Indication-oriented and Patient-specific) pour une dose minimale acceptable et patient-spécifique.

Nous présenterons une démarche raisonnée permettant au clinicien de choisir les modalités d'acquisition qui proposent un champ d'exploration minimal (FOV réduit), des paramètres adaptés à l'âge et au gabarit (kV/mA bas, voxel optimisé), en privilégiant les protocoles basses doses.

## **Dr Rufino FELIZARDO**

MCU-PH (Anatomie - Imagerie Odontologique) DChD, PhD  
Adjoint du Chef de Service Odontologie Hôpital Rothschild - Unité Imagerie Odontologique  
Centre de Référence des Maladies Rares de la Cavité Buccale O-Rares  
Laboratoire Babel CNRS UMR 8045 - Institut Médico-Légal de Paris  
Hôpital Rothschild APHP  
5 rue Santerre 75012 Paris



# Maltraitance chez l'enfant : être ou ne pas être ? Telle est la question. Mythes et réalités

*Valeria Della Valle, Chiara Sileo, Hina Simonnet, Anne Laurent-Vannier*

La maltraitance infantile représente un enjeu majeur de santé publique à l'échelle mondiale.

Sa prévalence réelle reste mal connue, certainement sous-estimée. Selon l'OMS, des études internationales indiquent que six enfants de moins de cinq ans sur dix subissent régulièrement des châtiments corporels ou des violences psychologiques de la part d'un adulte exerçant une autorité sur eux.

En France, on estime qu'environ un enfant sur dix est victime de maltraitance, toutes formes confondues, et qu'un enfant meurt tous les cinq jours des suites de mauvais traitements.

Chez les survivants, la morbidité est très élevée et sévère, notamment pour certaines formes de maltraitance physique comme les traumatismes crâniens non accidentels (TCNA) par secouements, dont les séquelles immédiates ou retardées (motrices, sensorielles, neurocognitives, psychologiques, comportementales, affectives ...) peuvent perdurer à vie.

Le repérage précoce, étant une étape préalable indispensable à une prise en charge rapide, constitue l'un des moyens les plus efficaces pour réduire la mortalité ainsi que les séquelles en rapport avec la maltraitance.

La moindre suspicion de maltraitance physique doit conduire à une hospitalisation de l'enfant afin d'assurer sa protection immédiate, de permettre une évaluation complète par une équipe multidisciplinaire ayant des compétences pédiatriques spécialisées, qui prodiguera les soins nécessaires, procèdera au bilan nécessaire et préviendra les autorités dans les délais appropriés.

Une erreur diagnostique, par excès ou par défaut, peut entraîner des conséquences médicales, judiciaires et affectives majeures pour l'enfant comme pour sa famille.

En cas de suspicion de TCNA par secouement (syndrome du bébé secoué), les recommandations de l'HAS précisent la démarche diagnostique à suivre (repérage, conduites à tenir par une équipe hospitalière pluriprofessionnelle, lésions observées, bilan clinique et para-clinique, diagnostics différentiels à envisager, critères diagnostiques), ainsi que le mécanisme causal et les implications juridiques.

Le radiologue occupe une place essentielle dans la démarche diagnostique de la maltraitance physique chez l'enfant : il est souvent en première ligne pour en reconnaître les signes - les aveux étant rares voire exceptionnels à l'hôpital et la clinique étant parfois peu évocatrice ou aspécifique - il oriente les investigations médicales complémentaires, il contribue au bilan lésionnel et à l'exclusion des diagnostics différentiels.

Il relève de la compétence et de la responsabilité du médecin radiologue (idéalement radiopédiatre) de :

- Savoir réaliser un bilan d'imagerie complet, de bonne qualité, adapté à l'âge de l'enfant, en suivant les recommandations nationales et internationales des sociétés savantes : *a minima*, radiographies du squelette complet, segment par segment et scanner complété par une IRM cérébrale et médullaire dans les meilleurs délais possibles. Les protocoles de réalisation, d'interprétation et de rédaction des comptes-rendus des examens d'imagerie sont disponibles sur le site de la SFIPP.  
SFIPP : <https://sfip-radiopediatrie.org/references-medico-legales/>
- Savoir distinguer une lésion pathologique d'un aspect anatomique normal chez l'enfant ou d'une variante de la normale ; par exemple savoir distinguer une fracture de la voûte du crâne d'une suture accessoire ou une virole péri-chondrale d'une fracture métaphysaire en coin.
- Connaître les lésions les plus fréquentes et les plus spécifiques / évocatrices de maltraitance chez le nourrisson, notamment au niveau cérébral et osseux, telles que les lésions métaphysaires classiques,

les fractures des arcs postérieurs de côtes, les fractures multiples, d'âge différents, les hématomes sous-duraux (HSD) multifocaux de sièges caractéristiques, la rupture-thrombose des veines-pont.

- Connaître la gamme diagnostique des principales lésions visibles à l'imagerie chez les nourrissons victimes de maltraitance.

La gamme diagnostique en imagerie varie en fonction des lésions constatées et notamment en fonction du nombre d'organes atteints, du nombre de lésions pour chaque organe et du degré de spécificité de chaque lésion, en prenant en compte la clinique et les résultats des examens complémentaires.

**Plusieurs organes** (cerveau et squelette) peuvent être atteints en cas de traumatisme accidentel, traumatisme obstétrical et dans la maladie de Menkes, où on peut observer une association de fracture(s) et de collection(s) sous-durale(s).

En cas de traumatisme accidentel, il existe des traces d'impact, le saignement intracrânien le plus fréquent est de siège extradural et les fractures ne sont pas d'âge différent ; à noter que seulement les traumatismes accidentels à haute cinétique et/ou avec composante angulaire (tel qu'un accident de la voie publique) peuvent entraîner la rupture-thrombose de veines-pont, qui n'est pas présente dans les chutes banales.

En cas de traumatisme obstétrical, les éventuels HSD para-physiologiques se localisent au niveau de la fosse postérieure, tente du cervelet ou en occipital (et pas au vertex) et régressent dans les 4 premières semaines de vie ; la rupture de veine-pont est exceptionnelle et les symptômes cliniques se manifestent après l'accouchement, sans intervalle libre. Les fractures obstétricales sont souvent localisées au niveau de la clavicule et suspectées par l'obstétricien.

En cas de Maladie de Menkes, trouble congénital du métabolisme du cuivre (mutation du gène ATP7A, récessive liée à l'X), une tortuosité artérielle cérébrale à l'imagerie est présente dans le 100% des cas, pouvant orienter les explorations complémentaires si le diagnostic n'a pas été déjà posé à la naissance ou dans les 2 premiers mois de vie sur la base de la clinique.

**Plusieurs lésions dans un seul organe** (cerveau ou squelette) sont également observables dans les pathologies susmentionnées ainsi que dans les infections du système nerveux central (lésions cérébrales) et de maladie osseuse fragilisante (lésions osseuses) telles qu'une ostéogenèse imparfaite, ostéopénie du prématuré, hypophosphatasie et rachitisme.

En cas d'infection du système nerveux central diagnostiquée, il peut y avoir une thrombose des veines corticales (mais pas de rupture ni arrachement des veines-pont) rarement associées à des collections sous-durales (notamment dans un contexte de méningite bactérienne sous traitement antibiotique adéquat) qui peuvent par la suite présenter une faible composante hématique.

En cas de traumatisme accidentel allégué, il faudra vérifier la compatibilité du mécanisme rapporté par rapport aux fractures constatées et le timing rapporté par rapport à l'aspect radiologique des fractures (appositions périostée, cal osseux) : en particulier la présence de fractures d'âge différent et de fractures de tout type chez le jeune nourrisson avant l'âge de la marche, en dehors d'une histoire traumatique claire et constante, doit faire suspecter une maltraitance.

En cas maladies osseuse constitutionnelle (MOC) fragilisante, il existe généralement des signes cliniques qui orientent le diagnostic.

Pour l'ostéogenèse imparfaite (OI), la MOC la plus fréquente (1/15.000), il s'agit de : antécédents familiaux, sclérotiques bleutées, dentinogenèse imparfaite, morphologie du visage inhabituelle ; à l'imagerie, les signes radiologiques à rechercher sont l'ostéopénie, un nombre d'os wormiens >7, une déformation osseuse. Il existe différentes types d'OI, allant de formes modérées pouvant passer inaperçues à des formes sévères létales périnatales. Chez les patients avec OI les cals osseuses sont normaux (à exception du type V avec cal osseux hypertrophiques) et les lésions métaphysaires classiques n'ont jamais été décrites dans la littérature. En revanche, les tassements vertébraux sont rares dans le contexte de maltraitance et habituellement non

isolées, tandis qu'ils sont fréquents, multiétages, responsables d'une cyphose thoracique, insuffisance staturale et parfois d'insuffisance respiratoire chez les patients avec OI.

Le rachitisme est caractérisé à l'imagerie par des anomalies métaphysaires avec augmentation de la hauteur de la plaque de croissance, pouvant s'associer en fonction de l'étiologie (rachitisme carenciel ou vitamino-résistant) à un élargissement des métaphyses avec spicules latérales, aspect en cupule « toit de pagode », disparition du front d'ossification aboutissant à un aspect irrégulier et flou de la ligne métaphysaire. Le bilan phosphocalcique sera concordant avec l'imagerie et la clinique.

Dans l'hypophosphatasie et les différents types de Syndrome d'Ehlers Danlos (SED) non rares, les fractures ne surviennent pas chez les nourrissons mais chez les enfants de plus de 2 ans (hypophosphatasie, PAL basses) et à l'âge adulte (SED non rares).

En cas de **lésion unique** constatée (cerveau ou squelette), l'orientation diagnostique dépendra de la spécificité de la lésion :

Au niveau osseux, les fractures métaphysaires classiques, les fractures costales des arcs postérieurs, et les fractures chez le jeune nourrisson avant l'âge de la marche, notamment spiroïdes, sont évocatrices de maltraitance beaucoup plus que les autres types de fracture.

Au niveau cérébral, la rupture/arrachement associée à la thrombose des veines-pont est évocatrice de maltraitance en dehors d'un contexte traumatique accidentel avec composante rotatoire et généralement à haute cinétique.

L'HSD est d'autant plus évocateur de TCNA à l'imagerie lorsqu'il est multifocal, étendu, se prolonge le long de la faux du cerveau, la tente du cervelet, se localise au vertex ou au niveau de la fosse postérieure (ce dernier en dehors du contexte post-natal chez le nouveau-né). D'après la littérature, la cause la plus fréquente d'HSD/collection sous-durale hémorragique chez le nourrisson est le TCNA.

La composante hémorragique est certaine en cas d'hyperdensité spontanée au scanner, hypersignal T1 et/ou hyposignal sur les séquences de susceptibilité magnétique à l'IRM et sa présence doit faire réaliser le bilan complet à la recherche d'autres lésions traumatiques. A noter que la densité/signal de l'HSD peut être homogène ou bien hétérogène sans que ceci ait des implications en ce qui concerne sa datation qui relève exclusivement de l'expertise médico-judiciaire.

En revanche, en cas de collection sous-durale en hypersignal FLAIR isolé (avec signal simil-LCR sur les autres séquences) la spécificité est discutée et l'évaluation complète doit être discutée au cas par cas. Les diagnostics différentiels de macrocrânie familiale bénigne (augmentation du volume des espaces liquidiens sous-arachnoïdiens, dans un contexte de macrocrânie avec augmentation harmonieuse de la courbe du PC et sans symptomatologie aiguë) et d'Acidurie Glutarique de type 1 (dépistée à la naissance par le test de Guthrie depuis 2019, élargissement des vallées sylviennes, anomalies de signal de la substance blanche et du striatum) doivent être envisagés.

Le bilan d'hémostase et l'examen clinique permettent de dépister les saignements intracrâniens en rapport avec un trouble de l'hémostase, qui sont généralement intraparenchymateux ou intra ventriculaires.

La réalisation de tests génétiques doit être envisagée sur la base de la présence de signes cliniques évocateurs d'une maladie génétique, après avis spécialisé. Le délai assez long (de l'ordre de plusieurs mois) et la sensibilité très variable, ne font pas de l'étude moléculaire un examen réalisable lors de la démarche initiale. En outre, une maladie génétique n'exclut pas la maltraitance, les deux situations pouvant coexister.

Dans la plupart des cas, l'analyse combinée de l'anamnèse, de l'imagerie et des autres examens complémentaires, permet d'éliminer aisément les diagnostics différentiels. Les cas plus complexes peuvent nécessiter une demande d'avis à un centre de référence (ou centre de compétence) ou bien être présentés et discutés collégialement en staff national (modalités d'inscription et de présentation des dossiers au staff inter-maltraitance et MOC disponibles sur le site de la SFIPP).

## Références

<https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/child-maltreatment>  
Consulté le 09/12/2025

<https://onpe.france-enfance-protgee.fr/wp-content/uploads/2024/05/rapport-maltraitance-enfants-apres-vote-pleniere.pdf>

Anne Tursz. Définitions et approche épidémiologique de la fréquence et de la maltraitance en France dans Ed C. Rey-Salmon et C. Adamsbaum Maltraitance chez l'enfant. Lavoisier 2013 p. 4-9

Enfance maltraitée, les apports des neurosciences. <https://yapaka.be/livre/livre-enfance-maltraitee-les-apports-des-neurosciences>

HAS. Syndrome du bébé secoué ou traumatisme crânien non accidentel par secouement Actualisation des recommandations de la commission d'audition de 2011. (2017).  
[https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2794425/fr/syndrome-du-bebe-secoue-ou-traumatisme-cranien-non-accidentel-par-secouement](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2794425/fr/syndrome-du-bebe-secoue-ou-traumatisme-cranien-non-accidentel-par-secouement)

ESR Essentials: imaging of suspected child abuse-practice recommendations by the European Society of Paediatric Radiology  
Gabrielle C Colleran , Maria Fossmark , Karen Rosendahl , Maria Argyropoulou , Kshitij Mankad, Amaka C Offiah  
Review Eur Radiol. 2024 Sep 18 PMID: 39289300 DOI: 10.1007/s00330-024-11052-4

SFIPP : <https://sfip-radiopediatrie.org/references-medico-legales/>  
Consulté le 09/12/2025

Gabrielle C Colleran, Amaka C Offiah et al. Imaging of suspected child abuse-practice recommendations by the European Society of Paediatric Radiology. Review Eur Radiol. 2024 Sep 18. PMID: 39289300. doi: 10.1007/s00330-024-11052-4

Filière OSCAR : [https://www.eolas-interactive.fr/uploads/Document/1d/92277\\_058\\_Maltraitance-versus-fragilite-osseuse-quel-bilan-initial.pdf](https://www.eolas-interactive.fr/uploads/Document/1d/92277_058_Maltraitance-versus-fragilite-osseuse-quel-bilan-initial.pdf)  
Protocole national de diagnostic et de soins - Ostéogenèse Imparfait :  
[www.has-sante.fr/jcms/c\\_2734084/fr/osteogenese-imparfaite](http://www.has-sante.fr/jcms/c_2734084/fr/osteogenese-imparfaite)  
Protocole national de diagnostic et de soins - Fragilités osseuses secondaires de l'enfant  
[www.has-sante.fr/jcms/p\\_3112119/fr/fragilites-osseuses-secondaires-de-l-enfant](http://www.has-sante.fr/jcms/p_3112119/fr/fragilites-osseuses-secondaires-de-l-enfant)

An observational study of the prevalence of classic metaphyseal fractures in children with osteogenesis imperfecta in the first two years of life  
E Riley 1, S Elgarwany 2, P Arundel 3, N J Bishop 4, A C Offiah  
Clin Radiol. 2025 Aug;87:106964.  
doi: 10.1016/j.crad.2025.106964. Epub 2025 May 17.

Choudhary, A. K. et al. Consensus statement on abusive head trauma in infants and young children. Pediatr Radiol 48, 1048–1065 (2018).

Mankad , Jai Sidpra , and Al. International Consensus Statement on the Radiological Screening of Contact Children in the Context of Suspected Child Physical Abuse. JAMA Pediatr 2023 Mar 6. doi: 10.1001/jamapediatrics.2022.6184.

Kleinman, P. K. *Diagnostic Imaging of Child Abuse*. (Cambridge University press, Cambridge, 2015).

Sidpra, J. et al. Abusive head trauma: neuroimaging mimics and diagnostic complexities. *Pediatr Radiol* 51, 947–965 (2021)

N Girard et al. Neuroimaging differential diagnoses to abusive head trauma. *Pediatr Radiol* (2016) 46:603–614. Doi : 10.1007/s00247-015-3509-3

K Mankad et al. The neuroimaging mimics of abusive head trauma. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019 Jan;23(1):19-30. doi: 10.1016/j.ejpn.2018.11.006. Epub 2018 Nov 22. PMID: 30527893

Neuroimaging Changes in Menkes Disease, Part 1 and 2. Manara R, D'Agata L, Rocco MC, et al. Menkes Working Group in the Italian Neuroimaging Network for Rare Diseases. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2017 Oct;38(10):1850-1857. doi: 10.3174/ajnr.A5186. Epub 2017 May 11. PMID: 28495946

Zhu J, Liao Y, Li X, et al. Brain and the whole-body bone imaging appearances in Menkes disease: a case report and literature review. *BMC Pediatr*. 2024 Jun 26;24(1):411. doi: 10.1186/s12887-024-04885-x. PMID: 38926644



# Application des nouveautés radiologiques sur le suivi et la prise en charge des uropathies malformatives

Auteurs : Sébastien Faraj, Olivier Chamond, Pauline Clermidi

## 1. Généralités : de quoi parle-t-on ?

### a. Uropathies malformatives

C'est l'ensemble des anomalies congénitales du développement du tractus urinaire (reins, pyélon, uretères, vessie, urètre...). Elles résultent d'un défaut embryologique de formation, de position ou de drainage.

Elles peuvent entraîner des troubles de type :

- obstruction,
- reflux pathologique,
- dysplasie / atteinte du parenchyme rénal.

Elles exposent à un risque accru de :

- infections urinaires,
- obstruction,
- altération progressive de la fonction rénale
- calculs
- hypertension artérielle.

Elles sont souvent dépistées en prénatal par une dilatation des voies urinaires ou en postnatal par la présence d'une symptomatologie.

### b. Les "dilatations" ne sont pas un diagnostic

En prénatal/postnatal, le terme « dilatation » recouvre des situations hétérogènes :

- Dilatation pyélique isolée ou dilatation pyélocalicielle : peut être transitoire/physiologique, ou suspecte d'obstacle ou de reflux
- Dilatation urétérale : peut être suspecte de reflux, de méga-uretère obstructif, ou d'obstruction basse (obstruction du bas appareil urinaire par atteinte vésicale ou urétrale)
- Atteintes associées : uretérocèle, duplication urétérale, rein dysplasique, anomalies vésicales...

⇒ La question sous-jacente n'est pas vraiment « y a-t-il dilatation ? » mais « y a-t-il un risque de retentissement fonctionnel / infectieux et faut-il intervenir ? »

⇒ L'imagerie moderne vise à « désescalader » les bilans inutiles chez les bas risques, et à concentrer les ressources sur les profils à haut risque

### c. Ce que l'on cherche à prédire

- Risque infectieux : infections urinaires fébriles, pyélonéphrites

- Risque obstructif : drainage pathologique, haute pression dans le haut appareil urinaire, impact parenchymateux
- Perte de fonction rénale : fonction différentielle, cicatrices
- Besoin de prise en charge interventionnelle : endoscopie, chirurgie

#### **d. Les questions qui structurent toute la stratégie postnatale**

- Où faire naître ?
  - Cas à risque d'obstruction basse : atteinte vésicale ou urétrale, avec risque de retentissement bilatéral
  - Oligoamnios sévère : risque respiratoire néonatal
  - Suspicion d'obstruction sur rein fonctionnellement unique (par exemple rein unique dilaté)
  - Suspicion d'insuffisance rénale ...
- Quand faire la 1<sup>re</sup> échographie postnatale ?
- Faut-il une antibioprophylaxie ?
- Quels examens complémentaires, dans quel ordre, et avec quel objectif (diagnostic vs pronostic) ?

#### **e. Les questions qui structurent toute la stratégie de suivi**

- Quel est le niveau de risque évolutif du patient ?
  - stabilité ou aggravation de la dilatation, apparition d'une dilatation urétérale lors du suivi, modification du parenchyme, infections intercurrentes...
- À quelle fréquence répéter l'imagerie ?
  - suivi espacé chez les profils bas risque
  - rapproché chez les profils intermédiaires et haut risque
  - en privilégiant une analyse dynamique plutôt qu'un seuil isolé
- Quand déclencher ou répéter une exploration fonctionnelle ?
  - discordance clinico-radiologique, stagnation fonctionnelle, aggravation morphologique, doute sur le drainage
- Quand réévaluer la stratégie thérapeutique ?
  - apparition d'une symptomatologie (infections urinaires fébriles, douleur...)
  - dégradation du parenchyme rénal
    - ➔ échec du traitement conservateur

## **2. Imagerie postnatale : principes**

### **a. Échographie postnatale : timing**

Le timing de la première échographie post natale est primordial :

- Trop tôt = faussement rassurant : l'oligurie physiologique des premières 24–48 h peut sous-estimer une dilatation
- En pratique, la première échographie peut être décalée de quelques jours voire de plusieurs semaines : en fonction du risque évalué de complications

Cas où l'échographie précoce (dans les premières heures ou premiers jours) est pertinente :

- suspicion d'obstruction basse ou d'obstruction bilatérale : vessie très distendue, parois épaissies, dilatations bilatérales, oligoamnios
- rein unique avec dilatation importante
- altération clinique (créatininémie, sepsis)
- anomalies sévères anténatales nécessitant une décision rapide.

## **b. Les infos utiles pour le clinicien dans le compte rendu échographique**

Il est important pour le clinicien d'avoir ces précisions dans la description :

- Le contexte de mesure : vessie pleine/vidée, hydratation, diurèse si connue
- Côté (uni/bilatéral), symétrie de l'anomalie (dilatation)
- Parenchyme rénal : épaisseur, échogénicité, différenciation cortico-médullaire, aspect de duplication, kystes
- Pyélon et calices : mesure du diamètre antéro postérieur (DAP) pyélique au sinus (ou autre classification : SFU, UTD...), présence d'une dilatation calicelle (en boule, concave, convexe...), présence d'un calcul
- Uretère : visualisation, taille de la dilatation, dilatation segmentaire ou globale
- Vessie : paroi, trabéculations, urétérocèle
- Urètre postérieur : dilatation

Il peut être utile pour le clinicien d'avoir ces précisions dans l'interprétation :

- Phrase de conclusion
- Évaluation du profil : uropathie malformative à bas risque / à haut risque
- Évaluation de l'évolution (si précédentes échographies disponibles) : évolution majeure de la dilatation, stabilité...
- Possibilité de proposer une conduite à tenir pour les suites : contrôle échographique (délai), indication d'examen complémentaires (lesquels, pourquoi)

- 

## **c. Classifications : UTD, SFU, et... DAP**

- SFU
  - Simple, bien connue
  - Mais : subjectivité (notamment entre grades II/III), pas d'intégration vésicale/urétérale
- UTD

- Intègre la vessie et l'uretère
  - Plus difficile à utiliser dans la pratique quotidienne
  - Bon outil de standardisation : langage commun, structuration du suivi
  - Supériorité prédictive par rapport à SFU ou au DAP seul est variable selon les études
- DAP
    - Reste robuste, reproductible et particulièrement utile quand il est interprété dynamiquement (évolution sur 2–3 examens) plutôt qu'isolément
    - Performances proches entre DAP, SFU et UTD selon plusieurs études récentes
    - Aucun score ne remplace l'analyse intégrée et évolutive de l'uropathie malformative

### **3. Dilatations pyélocalicielles anténatales et stratégie postnatale**

#### **a. De l'approche morphologique à une évaluation globale, dynamique et contextualisée du risque**

La dilatation pyélocaliciale anténatale est la situation la plus fréquente.

Historiquement, le suivi reposait surtout sur le DAP du pyélon par une approche morphologique pure.

Le DAP isolé prédit imparfaitement le devenir fonctionnel et la nécessité d'un geste, avec de nombreuses résolutions spontanées chez les formes modérées, et quelques formes à retentissement malgré des mesures initialement peu marquées.

Le DAP reste utile dans l'analyse et l'interprétation du risque de l'uropathie malformative, mais ne doit pas être utilisé de façon isolée

L'analyse des uropathies malformatives ne repose plus sur une lecture statique d'un diamètre, mais sur une interprétation globale, dynamique et multimodale, associant morphologie, évolution, clinique et imagerie fonctionnelle.

#### **b. Conduite pratique (proposition synthétique)**

- Profil bas risque (ex. UTD P1, parenchyme normal, dilatation modérée, pas d'uretère dilaté...) : -
  - Échographie de contrôle à distance : entre 1 semaine et 6 semaines de vie, puis espacement si régression
  - Pas d'exploration fonctionnelle systématique
  - Peu d'indication à une antibioprofylaxie à la naissance
- Profil intermédiaire (ex. UTD P2, dilatation caliciale périphérique ou uretère dilaté, parenchyme conservé...) :
  - Contrôle échographique durant la deuxième ou la troisième semaine de vie puis contrôle plus rapproché

- Discussion d'une cystographie rétrograde et mictionnelle (UCRM) selon contexte : mégauretère, ATCD familiaux, infections urinaires fébriles. Timing à discuter en fonction de la symptomatologie
- Exploration fonctionnelle (MAG3 ou fMRU) au cas par cas
- Profil haut risque (ex. UTD P3, parenchyme aminci/altéré, anomalies urétérales/vésicales, bilatéral sévère) :
  - Échographie précoce et rapprochée
  - UCRM souvent utile (notamment si mégauretère), timing à discuter
  - Exploration fonctionnelle ciblée
  - Discussion prophylaxie et exploration du bas appareil
- La présence d'un uretère dilaté, d'une atteinte parenchymateuse ou d'anomalie vésicale associée augmente la probabilité d'une stratégie agressive (prophylaxie + exploration bas appareil).

### **c. Antibio prophylaxie : position pragmatique**

La question n'est pas « pour ou contre » mais pour qui.

Les recommandations européennes soulignent l'absence de bénéfice clairement établi pour les dilatations pyéliquies isolées, mais identifient des sous-groupes plus à risque, notamment d'infection (dilatation urétérale associée avec uretère >7mm, dilatation majeure, garçon non circoncis).

### **d. Explorations fonctionnelles : MAG3 vs Uro-IRM (fMRU)**

- Scintigraphie MAG3 :
  - accessible, standardisée
  - utile pour drainage et fonction différentielle
  - examen irradiant
- Uro-IRM fonctionnelle :
  - approche sans irradiation
  - combine morphologie + paramètres fonctionnels
  - concordance satisfaisante sur la fonction différentielle
  - moins accessible
  - peut nécessiter une anesthésie selon l'âge

⇒ Le MAG3 reste l'outil de référence dans de nombreux parcours mais l'IRM peut être utilisée dans certains centres experts et peut être intéressante dans certaines situations complexes ou désir de limiter l'irradiation

## **e. L'avenir : quelques perspectives concrètes**

- Mesures dynamiques et « DAP dynamique »
  - Plutôt que DV vs DD (décubitus ventral vs décubitus dorsal) comme seul critère dynamique, l'idée pratique est d'aller vers des mesures répétées et contextualisées (vessie, hydratation, diurèse) et une cinétique (courbe de DAP/volume au cours du temps)
  - La volumétrie du bassin et la variation pré/post-diurétique sont des pistes pour mieux refléter la compliance et donc le retentissement sur le parenchyme
  
- Élastosonographie (shear-wave)
  - La mesure de la rigidité parenchymateuse pourrait devenir un biomarqueur indirect de retentissement chronique/fibrose. Les données pédiatriques sont encore émergentes
  
- CeVUS (contrast-enhanced voiding urosonography)
  - Alternative sans irradiation pour le dépistage/suivi du reflux
  - Synthèses et documents récents soulignent la place potentielle de ceVUS comme modalité de premier choix quand disponible
  - Déjà utilisée dans certains centres experts
  - Analyse de l'urètre postérieure à valider
  
- Imagerie quantitative / IA
  - La tendance est à une segmentation automatisée (volumes, parenchyme), des scores combinés et des modèles prédictifs d'évènements cliniques (besoin de pyéloplastie, risque d'infections urinaires fébriles)
  - Outils restant encore au stade de validation

## **4. Dilatation urétérale : distinguer reflux, obstacle de la jonction urétéro-vésicale et obstruction basse**

### **a. Pourquoi c'est différent**

Un uretère dilaté change les probabilités diagnostiques :

- RVU de haut grade
- Méga-uretère obstructif primaire
- Obstruction basse (valves de l'urètre postérieur, dysfonction vésicale...)

Un uretère dilaté change le risque infectieux :

- Risque majoré d'infection urinaire fébrile ou pyélonéphrite

- Indique une antibioprophylaxie si >7mm
  - Peut faire discuter une posthécotomie

### **b. Ce que le radiologue doit rechercher en particulier**

- Dilatation segmentaire ou globale ?
- Atteinte bilatérale et retentissement parenchymateux rénal
- Aspect de la jonction urétéro-vésicale : sténose, reflux suspecté...
- Vessie : paroi, trabéculations, diverticules, résidu post mictionnel...

### **c. Conduite pratique**

Dilatation urétérale unilatérale, parenchyme conservé :

- discussion reflux vs obstruction
- stratégie dépend du contexte infectieux, de l'importance de la dilatation (concordance avec la dilatation pyélique), signes indirects
- aide de l'UCRM ou ceVUS

Dilatation urétérale bilatérale, ou anomalies vésicales associées :

- penser obstruction basse
- donc exploration bas appareil

## **5. Reflux vésico-urétéral : quelles nouveautés en 2025 ?**

### **a. Déclin de la cystographie systématique**

Il existe une tendance à vouloir limiter les examens non utiles ou peu pertinents pour la stratégie de prise en charge, entrant dans le cadre global de désescalade d'examens dans l'analyse d'une uropathie malformative pour différentes raisons :

- Meilleure compréhension du risque : tout reflux n'est pas cliniquement pertinent
- Place centrale de la clinique : présence d'infections urinaires fébriles, récurrences des pyélonéphrites
- Volonté de limiter irradiation et invasivité

Certaines indications restent présentes :

- Mégauretère, surtout si bilatéral
- Suspicion d'obstruction basse : évaluation morphologique de l'urètre
- Infections urinaires fébriles
- Anomalies vésicales associées

### **b. ceVUS : perspective pratique forte**

Technique sans irradiation, d'apprentissage rapide, et potentiellement première ligne quand disponible avec bonnes performances diagnostiques.

### **c. Antibioprophylaxie dans le reflux**

Les recommandations EAU/ESPU 2025 proposent une approche pragmatique, avec une discussion de l'antibioprophylaxie en fonction du grade, de la présence ou non d'une infection urinaire fébrile et de signes associés. Dans les reflux de diagnostic plus tardif, il est important d'évaluer la fonction vésicale.

Les données contemporaines (essais et méta-analyses) renforcent une logique de sélection plutôt que de systématisation.

- ⇒ Le reflux n'est plus un diagnostic à rechercher systématiquement mais une hypothèse à documenter chez des patients sélectionnés (dont les résultats vont notamment aboutir à une modification de stratégie de suivi à une modification de la prise en charge thérapeutique)

## 6. Duplications urétérales : rappels et stratégie d'imagerie

Les duplications urétérales ou duplications rénales correspondent à la présence de deux systèmes collecteurs distincts pour un même rein, complets ou incomplets. Elles peuvent rester longtemps asymptomatiques. Leur importance clinique réside dans l'association caractéristique de complications distinctes selon le segment concerné.

### a. Rappel physiopathologique

- Anomalies du système supérieur : obstruction
  - Abouchement ectopique de l'uretère ou dans une urétérocèle
  - Risque de dysplasie du pôle supérieur
- Système inférieur : reflux
  - Abouchement plus latéral et cranial de l'uretère
  - Atteinte infectieuse répétée possible
  - Une subtilité : possibilité de syndrome de jonction pyélo-urétéral du pyélon du système inférieur

### b. Apport de l'échographie (examen pivot)

L'échographie est l'examen de première intention et doit rechercher systématiquement :

- Asymétrie de taille des pôles rénaux
- Dilatation segmentaire (suspicion d'atteinte préférentielle d'un pôle)
- Urétérocèle intravésicale
- Dilatation urétérale partielle
- Aspect du parenchyme, notamment du pôle supérieur (hypoplasie, échogénicité augmentée...)

### c. Place respective des autres examens utiles

- ceVUS / UCRM
  - Indiquées principalement pour documenter un reflux dans le système inférieur
  - La ceVUS peut être utilisée en première intention pour limiter l'irradiation lorsque disponible, mais l'UCRM reste l'examen de référence en cas de doute anatomique
  - Elle peut également être utile pour visualiser un prolapsus permictionnel d'une urétérocèle
  
- IRM fonctionnelle / MAG3
  - Utiles pour évaluation la fonction rénale séparée et de chaque pôle du rein dupliqué en cas d'obstruction ou de dysplasie suspectée
  - L'IRM fonctionnelle est particulièrement intéressante pour analyser simultanément la morphologie, la fonction et le drainage des deux systèmes sans irradiation.

## 7. Obstruction basse - Valves de l'urètre postérieur (VUP)

Les valves de l'urètre postérieur constituent la principale cause d'obstruction basse congénitale chez le garçon et restent un déterminant majeur du pronostic rénal à long terme.

Le rôle du radiologue est central pour identifier les signes d'alerte précoces et orienter rapidement la stratégie d'exploration.

### a. Signes échographiques d'alerte

- Dilatation pyélique et urétérale bilatérale
- Vessie distendue, à paroi épaissie (>3 mm), trabéculations ou diverticules
- Dilatation de l'urètre postérieur (signe du 'keyhole')
- Parenchyme aminci ou hyperéchogène
- Oligoamnios anténatal associé

### b. Place actuelle de l'UCRM

La cystographie avec phase mictionnelle reste l'examen de référence pour :

- Confirmer le diagnostic de valves
- Évaluer la sévérité de l'obstruction
- Rechercher un reflux associé

⇒ En pratique, tout garçon avec une dilatation pyélique et urétérale bilatérale et/ou anomalies vésicales doit bénéficier d'une UCRM rapide

### c. Intérêt et limites de l'échocystographie rétrograde / ceVUS

L'échocystographie rétrograde (ceVUS rétrograde) permet l'analyse dynamique de la vessie et de l'urètre sans irradiation.

Elle peut visualiser une dilatation de l'urètre postérieur, une obstruction à la miction et documenter un reflux associé.

Cependant, plusieurs limites persistent :

- Sensibilité inférieure à la cystographie mictionnelle conventionnelle pour le diagnostic formel des valves
- Dépendance à l'expertise de l'opérateur et à la qualité du contraste ultrasonore

⇒ La ceVUS rétrograde peut être un outil de triage initial, mais elle ne remplace pas pour l'instant l'UCRM lorsqu'une obstruction basse est fortement suspectée.

## **8. Uro-IRM fonctionnelle et imagerie avancée : ce qui est déjà applicable**

### **a. Quand penser à l'Uro-IRM fonctionnelle en pratique**

- Cas particuliers :
  - duplication
  - urétérocèle
  - anomalie de position / rotation rénale, rein en fer à cheval, uretère rétrocave, dilatation urétérale segmentaire
  - anomalies multiples associées
- Discordance échographie / clinique / scintigraphie
- Suivi longitudinal quand l'irradiation cumulée est un enjeu
- Quand volonté de réaliser un examen morphologique et fonctionnel

### **b. Limites pratiques**

- Disponibilité
- Besoin de standardisation locale
- Question de la sédation selon l'âge
- Courbe d'apprentissage : acquisition + post-processing

### **c. Perspectives quantitatives**

Certains scores d'IRM fonctionnelle tentent de différencier les reins « chirurgicaux » des reins « surveillance ». Cette analyse reste encore à valider de façon plus importante.

## **9. Perspectives en imagerie dans les uropathies malformatives**

### **a. Mesures « dynamiques » : APD dynamique, volumétrie pyélique, courbes d'évolution**

La pratique évolue vers une logique de trajectoire plutôt que de seuil isolé :

- répétition des mesures dans des conditions comparables
- analyse de la cinétique (stabilité/régression/aggravation)
- exploration de la volumétrie pyélique et de la réponse aux variations physiologiques

Des travaux récents comparatifs suggèrent que l'APD (surtout lorsqu'il est interprété dans sa dynamique) peut être aussi informatif que des classifications composites dans certaines populations, ce qui plaide pour une standardisation stricte des conditions de mesure et des calendriers de suivi.

## **b. Élastosonographie rénale : application à surveiller**

L'élastosonographie pourrait devenir un marqueur indirect de retentissement chronique (fibrose, rigidité parenchymateuse).

Cependant, elle reste confrontée à plusieurs limites :

- une capacité limitée pour l'instant à distinguer obstruction vs non-obstruction dans les dilatations pyéliques
- présence d'une différence de rigidité entre des reins dilatés et contrôles,
- besoin de standardisation (matériel, profondeur, ROI, respiration, âge)

## **c. IA en échographie : vers des outils de triage**

L'IA se développe rapidement en urologie pédiatrique. Certaines pistes pourraient devenir concrètes rapidement :

- segmentation automatique (volumes, parenchyme)
- scores de risque à partir d'une échographie « unique »
- aide à l'orientation vers surveillance vs bilan fonctionnel, selon score composite

## **d. ceVUS « nouvelle génération » et protocoles optimisés**

Le futur proche est probablement l'optimisation des protocoles (agent, mode harmonique, lecture) et une diffusion plus large de la csVUS, afin d'en augmenter sa pertinence et son utilité clinique.

## **10. Références**

Anthony Herndon CD, Otero HJ, Hains D, Sweeney RM, Lockwood GM, Section on Urology, et al. Perinatal Urinary Tract Dilation: Recommendations on Pre-/Postnatal Imaging, Prophylactic Antibiotics, and Follow-up: Clinical Report. *Pediatrics*. 2025 July 1;156(1):e2025071814.

Bahadori A, Wilhelm-Bals A, Caccia J, Chehade H, Goischke A, Habre C, et al. Swiss Consensus on Prenatal and Early Postnatal Urinary Tract Dilation: Practical Approach and When to Refer. *Children (Basel)*. 2024 Dec 23;11(12):1561.

Barnewolt CE, Acharya PT, Aguirre Pascual E, Back SJ, Beltrán Salazar VP, Chan PKJ, et al. Contrast-enhanced voiding urosonography part 2: urethral imaging. *Pediatr Radiol*. 2021 Nov;51(12):2368–86.

Braga LH, McGrath M, Farrokhyar F, Jegatheeswaran K, Lorenzo AJ. Society for Fetal Urology Classification vs Urinary Tract Dilation Grading System for Prognostication in Prenatal Hydronephrosis: A Time to Resolution Analysis. *J Urol*. 2018 June;199(6):1615–21.

Cerwinka WH, Damien Grattan-Smith J, Kirsch AJ. Magnetic resonance urography in pediatric urology. *J Pediatr Urol*. 2008 Feb;4(1):74–82; quiz 82–3.

Chowdhury AT, Salam A, Naznine M, Abdalla D, Erdman L, Chowdhury MEH, et al. Artificial Intelligence Tools in Pediatric Urology: A Comprehensive Review of Recent Advances. *Diagnostics (Basel)*. 2024 Sept 17;14(18):2059.

EAU Guidelines. Edn. presented at the EAU Annual Congress Madrid 2025. ISBN 978-94-92671-29-5.

Damasio MB, Sertorio F, Wong MCY, Campo I, Carlucci M, Basso L, et al. Functional Magnetic Resonance Urography in Ureteropelvic Junction Obstruction: Proposal for a Pediatric Quantitative Score. *Front Pediatr*. 2022;10:882892.

Dillman JR, Smith EA, Davenport MS, DiPietro MA, Sanchez R, Kraft KH, et al. Can Shear-Wave Elastography be Used to Discriminate Obstructive Hydronephrosis from Nonobstructive Hydronephrosis in Children? *Radiology*. 2015 Oct;277(1):259–67.

Gnech M, 't Hoen L, Zachou A, Bogaert G, Castagnetti M, O'Kelly F, et al. Update and Summary of the European Association of Urology/European Society of Paediatric Urology Paediatric Guidelines on Vesicoureteral Reflux in Children. *Eur Urol*. 2024 May;85(5):433–42.

Hu S, Tian Y, He M. Determining the optimal contrast-enhanced voiding urosonography technique for vesicoureteral reflux in children and adolescents: a systematic review and network meta-analysis. *Front Pediatr*. 2025;13:1472382.

Hwang J, Kim PH, Yoon HM, Song SH, Jung AY, Lee JS, et al. Application of the postnatal urinary tract dilation classification system to predict the need for surgical intervention among neonates and young infants. *Ultrasonography*. 2023 Jan;42(1):136–46.

Khondker A, Hua SBZ, Kwong JCC, Sheth K, Alvarez D, Velaer KN, et al. Longitudinal image-based prediction of surgical intervention in infants with hydronephrosis using deep learning: Is a single ultrasound enough? *PLOS Digit Health*. 2025 Aug 4;4(8):e0000939.

Mahmoud Kamel S, Helmy R, Emadeldin S, Nasr Mahmoud E, Mostafa Mohamed Ali R. Assessment of kidney tissue stiffness in pediatric patients with hydronephrosis using shear wave elastography: correlation with etiology and grade. *Egypt J Radiol Nucl Med*. 2025 Dec 6;56(1):229.

Nguyen HT, Phelps A, Coley B, Darge K, Rhee A, Chow JS. 2021 update on the urinary tract dilation (UTD) classification system: clarifications, review of the literature, and practical suggestions. *Pediatr Radiol*. 2022 Apr;52(4):740–51.

Ntoulia A, Aguirre Pascual E, Back SJ, Bellah RD, Beltrán Salazar VP, Chan PKJ, et al. Contrast-enhanced voiding urosonography, part 1: vesicoureteral reflux evaluation. *Pediatr Radiol*. 2021 Nov;51(12):2351–67.

Press B, Cho J, Kirsch A. Magnetic Resonance Urogram in Pediatric Urology: a Comprehensive Review of Applications and Advances. *Int Braz J Urol*. 2025;51(3):e20250047.

Viteri B, Calle-Toro JS, Ballester L, Darge K, Furth S, Khrichenko D, et al. Potential benefits of functional magnetic resonance urography (fMRU) over MAG3 renal scan in children with obstructive uropathy. *J Pediatr Urol.* 2021 Oct;17(5):659.e1-659.e7.

Ye ZL, Zhang LH, Zhu L, Chen WJ, Xu D, Lin N. Application of contrast-enhanced ultrasound in the surgical treatment of vesicoureteral reflux in children. *Pediatr Surg Int.* 2024;40(1):10.



# Lupus systémique juvénile : quand y penser en radiologie pédiatrique ?

Isabelle Melki

## I. Introduction - Épidémiologie

Le lupus érythémateux systémique (LES) est une maladie auto-immune rare chez l'enfant (prévalence : 8,8/100 000 chez les patients de 0 à 14 ans en 2020 en France)<sup>1</sup>. Elle est caractérisée comme chez l'adulte par une atteinte inflammatoire systémique, pouvant toucher plusieurs organes, associée à la présence d'autoanticorps antinucléaires. Les formes pédiatriques sont souvent plus sévères que celles de l'adulte, notamment en raison de l'atteinte rénale et neuropsychiatrique fréquente et ont une morbi-mortalité plus élevée<sup>2,3</sup>.

Des facteurs de risque de LES(p) ont été rapportés, tels que le sexe, avec une incidence plus élevée chez la femme, certaines origines ethniques (Afrodescendante ou asiatique) ainsi que des terrains familiaux favorisants, mettant en avant des facteurs génétiques.

## II. Physiopathologie

La physiopathologie du LES(p) reste encore incomplètement élucidée à ce jour. La maladie résulte d'une réponse immunitaire anormale impliquant l'immunité innée et adaptative, entraînant la production de cytokines inflammatoires, l'activation des lymphocytes T et la production d'auto-anticorps dirigés contre des composants des corps apoptotiques, et plus spécifiquement contre les acides nucléiques et les protéines de liaison aux acides nucléiques. La formation et le dépôt de complexes auto-immuns contribuent alors à l'inflammation et aux lésions tissulaires. Le déséquilibre entre la production de corps apoptotiques et leur élimination va entretenir une inflammation chronique dans un cercle vicieux. Principalement rapportée comme étant multifactorielle et médiée par des facteurs environnementaux, comme l'exposition aux UV, des infections ou les hormones, des facteurs de risques génétiques de susceptibilité ont été rapportés particulièrement dans les cohortes de LES adultes<sup>4</sup>.

Cependant, environ 7-10 % des cas de LES pédiatriques (LESp) sont liés à des formes monogéniques, soulignant l'importance d'un diagnostic génétique précoce<sup>5</sup>. Les formes monogéniques du lupus résultent de mutations génétiques affectant l'immunité innée ou adaptative. Trois grands mécanismes sont impliqués :

1. Défauts d'efferoctose : Les déficits en composants du complément (C1q, C4, C2, C3) perturbent l'élimination des cellules apoptotiques, favorisant l'auto-immunité. Ces déficits sont associés à un lupus précoce, souvent sévère, avec atteinte neurologique ou rénale<sup>6,7</sup>.
2. Interféronopathies de type I : Ces maladies génétiques (mutations de *TREX1*, *SAMHD1*, *ACP5*, etc.) entraînent une production excessive d'interférons de type I (IFN I), mimant un lupus avec des manifestations neurologiques, des engelures, des calcifications cérébrales, et parfois une dysplasie osseuse avec petite taille<sup>8,9</sup>.
3. Déficits de tolérance lymphocytaire B : Le déficit en PKC- $\delta$  perturbe l'apoptose des lymphocytes B autoréactifs, entraînant un lupus sévère avec lymphoprolifération et susceptibilité aux infections<sup>10</sup>.

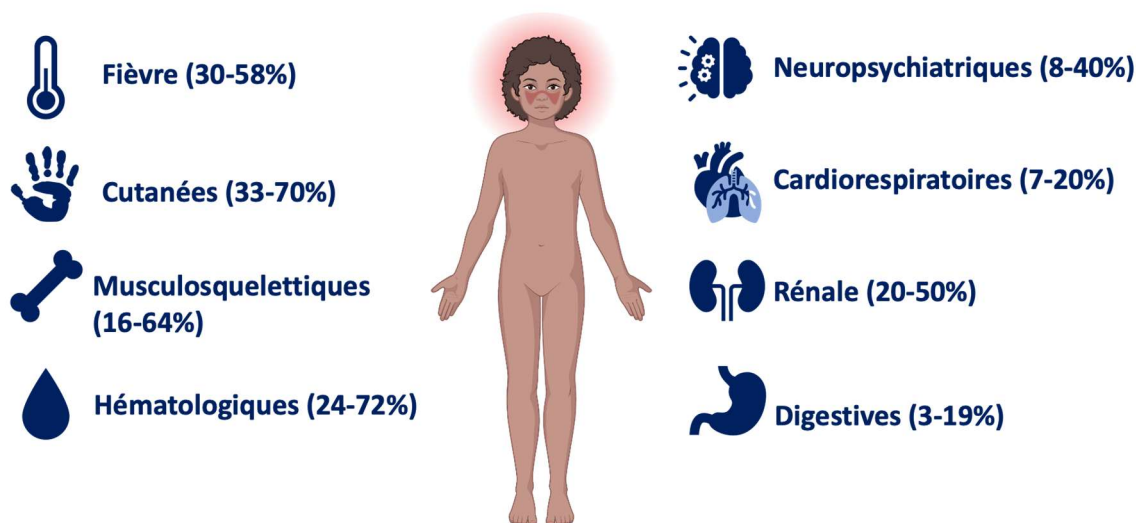
## III. Présentation clinique

### A. Présentation clinique et biologique

Le LESp présente une grande hétérogénéité clinique, y compris inaugurale (Figure 1) : atteintes cutanées (*vespertilio* facial, engelures, lupus subaigu ou chronique), ostéo-articulaire (arthralgies plus fréquentes que arthrites), rénales (néphrite lupique pouvant se traduire uniquement par une protéinurie modérée), neuropsychiatriques (céphalées, hallucinations, inversion du rythme nyctéméral, troubles mnésiques ou cognitifs, catatonie), hématologiques (anémie hémolytique auto-immune, purpura thrombopénique

immunologique, syndrome d'Evans), et parfois digestifs (entérite lupique, voire exceptionnelles mais sévères nécroses digestives) ou pulmonaires (pleurésie, pneumopathie interstitielle lupique, hémorragie intra-alvéolaire). Des atteintes pancréatiques sévères et fatales ont été décrites chez l'enfant.

**Figure 1 : Atteintes cliniques inaugurales dans le LESp.**



Sur le plan biologique, le LESp est marqué par une lymphopénie fréquente, la présence d'anticorps anti-ADN natif, anti-Sm, anti-RNP, et parfois antiphospholipides. L'hypocomplémentémie persistante (CH50) est à rechercher afin de démasquer un éventuel déficit de la voie classique du complément. Les ANCA sont parfois positifs et sont évocateurs de certaines formes monogéniques.

Une signature interféron de type I est positive dans la quasi-totalité des cas et son maintien à niveau élevé est évocateur d'une anomalie génétique de régulation des interférons<sup>11</sup>.

#### B. Diagnostic et éléments d'alerte des formes monogéniques

Le diagnostic repose sur la biologie moléculaire (panel de gènes ou séquençage Sanger). Les éléments évocateurs d'un lupus monogénique incluent :

- Début très précoce ou antécédents familiaux.
- Infections fréquentes (déficit en complément ou PKC- $\delta$ ).
- Hypocomplémentémie persistante avec CH50 bas (déficits en complément).
- Signature interféron positive en dehors des poussées (interféronopathies de type I).
- Dysplasie osseuse ou microcéphalie (*ACP5*).
- ANCA positifs (*DNASE1L3*, *COPA*, *STING*).

### IV. Imagerie

Les examens d'imagerie permettent de faciliter le diagnostic de LESp ou de poussées de la maladie. Le radiologue a donc toute sa place pour améliorer le parcours de soin et la prise en charge de ces patients en collaboration avec les rhumatologues pédiatres ou autres spécialistes.

#### A. Imagerie thoracique

L'imagerie thoracique sera effectuée dans le cadre du dépistage de l'atteinte pulmonaire, en particulier en cas de dyspnée, de toux, d'hémoptysie, de douleur thoracique, d'anomalie auscultatoire (crépitations, diminution du murmure vésiculaire) ou de désaturation. La radiographie de thorax et le scanner thoracique permettent de dépister les atteintes aiguës initiales :

- Pleurésie (plus fréquente chez l'adulte)<sup>12</sup>
- Pneumopathie lupique dont le principal diagnostic différentiel reste la pneumopathie infectieuse, en particulier chez l'enfant immunodéprimé (de manière constitutive en cas de déficit immunitaire associé ou de traitement immunosuppresseur au long cours).
- Verre dépoli dans le cadre d'une hémorragie intra-alvéolaire. Dans des rares cas des pneumopathies interstitielles peuvent être évocatrices d'interféronopathies de type I (SAVI par mutation de *STING1* ou COPA syndrome)<sup>13,14</sup>
- Des calcifications aortiques ou des valves cardiaques peuvent également être évocatrices d'interféronopathies de type I<sup>15</sup>
- Embolie pulmonaire, en particulier en cas de positivité des anticorps anti-phospholipides

## B. Imagerie abdominopelvienne

L'imagerie abdominopelvienne (échographie, scanner abdominopelvien et entéro-IRM) sera indiquée dans le cadre de douleurs abdominales, fréquentes chez l'enfant à la recherche d'une entérite lupique, d'une ascite, de pseudo-obstruction, de vascularite digestive ou de rares mais sévères nécroses digestives ou pancréatites<sup>16,17</sup>.

## C. Imagerie cérébrale

L'imagerie cérébrale est indiquée en cas de suspicion de lupus neuropsychiatrique ou de forme monogénique comme les interféronopathies de type I ou les déficits en complément, en particulier en c1q.

L'IRM cérébrale avec injection de gadolinium pourra montrer, en cas d'atteinte neuropsychiatrique :

- Des hypersignaux aspécifiques, multiples et de taille variable, qui dans notre expérience ne sont pas corrélés en nombre ou taille avec la sévérité du tableau<sup>18</sup>
- Des hypotrophies cérébrales (y compris avant traitement par fortes doses de corticoïdes), ainsi que des dilatations ventriculaires
- Des prises de contraste avec restriction de diffusion (lésions ischémiques / œdème cytotoxique)
- Des atteintes inflammatoires / hypersignaux des noyaux gris centraux
- Des calcifications intra-cérébrales, en particulier des noyaux gris centraux (souvent évocateurs d'interféronopathies de type I) : ces calcifications sont parfois difficiles à voir en IRM et un scanner cérébral est indiqué en cas de suspicion d'interféronopathie de type I
- De rares cas de micro-angiopathies thrombotiques cérébrales ont été rapportés dans les LESp
- Des thromboses, souvent associées à un syndrome des anti-phospholipides
- Des accidents vasculaires ischémiques exceptionnels
- Des atteintes des paires crâniennes<sup>19</sup>

L'IRM cérébrale peut être normale : cela n'éliminera pas le diagnostic de LESp neuropsychiatrique<sup>18</sup>.

## D. Imagerie Ostéo-articulaire

Les atteintes ostéo-articulaires dans le LESp sont souvent des polyarthralgies symétriques des petites articulations sans franche arthrite. Les imageries sont souvent peu contributives.

L'échographie + doppler articulaire peut parfois rapporter des ténosynovites, voire des arthrites.

Les IRM corps entier peuvent montrer des myosites diffuses, et de rares cas d'ostéonécroses ont été rapportées, concernant souvent la tête fémorale, mais elles peuvent parfois être plus diffuses. Les facteurs de risque potentiels mis en avant sont : corticothérapie<sup>20</sup>, positivité des anticorps antiphospholipides et sécrétion accrue d'interférons de type I.

## V. Perspectives

### A. Perspectives thérapeutiques

Le traitement du LESp doit répondre à la prise en charge du « Treat-to-target » (T2T), c'est à dire une prise en charge thérapeutique dont l'objectif est la rémission, ou à défaut une faible activité de la maladie, en concertation avec le patient et sa famille.

Le traitement conventionnel repose sur<sup>21</sup> :

- L'hydroxychloroquine (Plaquenil - AMM) : traitement de fond pour éviter les rechutes. En l'absence de contre-indication, tout patient lupique doit en recevoir.
- Les corticoïdes : traitement des poussées, la corticothérapie doit être la moins élevée et la moins prolongée dans la mesure du possible avec une supplémentation vitamino-calcique.
- Des immunosuppresseurs (Mycophénolate mofetil, Méthotrexate, et Tacrolimus : hors AMM ; Azathioprine) : traitements de fond dans les formes systémiques. Les anti-calcineurines en plus du traitement antiprolifératif peuvent être proposés selon les nouvelles recommandations chez l'adulte<sup>22</sup>. Le cyclophosphamide est proposé dans les formes sévères souvent en 2<sup>ème</sup> ou 3<sup>ème</sup> ligne chez l'enfant.
- La place des biothérapies dans le traitement du LESp reste encore à définir :
  - Belimumab IV (anticorps monoclonal BlyS ou anti-Baff pour B-cell activating factor) : AMM depuis 2020 pour les formes actives malgré un traitement standard chez les enfants à partir de l'âge de 5 ans à 10mg/kg à J0, J14, J28 puis / 4 semaines. Pour l'instant, il n'existe pas d'AMM pour le Belimumab sous-cutané, contrairement au LES adulte.
  - Dans certaines formes réfractaires, les anti CD20 peuvent être discutés en 3<sup>ème</sup> ligne (Rituximab ou Obinutuzumab), hors AMM. L'efficacité du Rituximab sur les atteintes rénales réfractaires a en effet été rapportée dans quelques séries prospectives et rétrospectives de LESp<sup>25,26</sup>.
  - L'Anifrolumab (anti-récepteur de l'interféron de type I) a actuellement uniquement une AMM chez l'adulte pour les formes cutanées ou articulaires après échec du Belimumab<sup>29</sup>. Cependant, la voie des interférons de type I étant particulièrement impliquée dans les interféronopathies de type I, sous-groupe de formes monogéniques de lupus, ces traitements ciblant la voie des interférons de type I comme l'Anifrolumab et les JAK-inhibiteurs peuvent être discutés en réunions de concertation pluri-disciplinaires dédiées pour ce sous-groupe de patients.
  - Les thérapies ciblées comme les anticorps bi-spécifiques et les CAR-T cells sont en cours d'étude chez l'adulte avec LES ; de rares cas pédiatriques ont rapporté une efficacité chez des patients avec LESp réfractaires<sup>30</sup>. Ces traitements offrent des perspectives très intéressantes, en particulier pour les patients sévères et réfractaires : leur indication et leur place dans l'arsenal thérapeutique au cours du LESp va devoir être affiné dans les années à venir.
  - Dans le contexte de lupus monogéniques, le mécanisme physiopathologique sous-jacent va probablement guider des thérapeutiques plus ciblées à l'avenir. Dans les formes monogéniques sévères, des approches spécifiques sont envisagées :
    - Allogreffe de moelle : pour les déficits en C1q ou PKC-δ.
    - Inhibiteurs de JAK et anifrolumab : dans certaines interféronopathies.
    - Traitements ciblés anti-B : dans les déficits de tolérance B.

## B. Perspectives d'imagerie

Dans le contexte de LESp neuropsychiatrique, devant la faible contribution de l'imagerie de l'IRM cérébrale en cas d'atteinte inflammatoire, les spécialistes sont à la recherche de nouveaux biomarqueurs. Il est possible que la 18 FDG PET-IRM cérébrale puisse être un outil diagnostique prometteur. En effet, des résultats préliminaires semblent indiquer que dans le cas d'une IRM cérébrale normale, des hypermétabolismes, en particulier dans les noyaux gris centraux, soient évocateur de LESp neuropsychiatrique actif<sup>31</sup>. Ces résultats préliminaires méritent confirmation dans des cohortes plus larges, multicentriques et prospectives. Des IRM cérébrales fonctionnelles sont également en cours d'évaluation dans le même but.

## VI. Conclusion

Le LESp, bien que rare, nécessite une approche diagnostique et thérapeutique spécialisée. L'identification précoce des différentes atteintes systémiques permettra une approche thérapeutique de T2T afin de juguler le plus précocement possible les atteintes inflammatoires aiguës. L'identification des formes monogéniques, y compris par des signes radiologiques spécifiques, permet une meilleure compréhension des mécanismes pathogéniques et ouvre la voie à des traitements personnalisés.

Une collaboration étroite entre radiologues, rhumatologues pédiatres, immunologistes et généticiens est essentielle pour optimiser la prise en charge de ces patients complexes, avec des perspectives ciblées sur les voies physiopathologiques impliquées, en particulier celle des interférons de type I.

## Bibliographie

1. Pouchot, J. *et al.* Prevalence, sociodemographic characteristics and spatial distribution of systemic lupus erythematosus in France: a nationwide study using health claims data with insights into hydroxychloroquine prescription patterns. *Lupus Sci Med* **12**, e001519 (2025).
2. Mirguet, A. *et al.* Long-term outcomes of childhood-onset systemic lupus erythematosus. *Rheumatology (Oxford)* **64**, 2209–2213 (2025).
3. Robinson, G. A. *et al.* Insights into the pathogenesis of childhood-onset SLE in the past decade. *Nat Rev Rheumatol* **22**, 26–41 (2026).
4. Thuner, J., Cognard, J. & Belot, A. How to treat monogenic SLE? *Best Pract Res Clin Rheumatol* **38**, 101962 (2024).
5. Belot, A. *et al.* Contribution of rare and predicted pathogenic gene variants to childhood-onset lupus: a large, genetic panel analysis of British and French cohorts. *The Lancet Rheumatology* **2**, e99–e109 (2020).
6. Al-Mayouf, S. M. *et al.* Loss-of-function variant in DNASE1L3 causes a familial form of systemic lupus erythematosus. *Nat. Genet.* **43**, 1186–1188 (2011).
7. Demirkaya, E. *et al.* Brief Report: Deficiency of Complement 1r Subcomponent in Early-Onset Systemic Lupus Erythematosus: The Role of Disease-Modifying Alleles in a Monogenic Disease. *Arthritis & Rheumatology* **69**, 1832–1839 (2017).
8. Briggs, T. A. *et al.* Tartrate-resistant acid phosphatase deficiency causes a bone dysplasia with autoimmunity and a type I interferon expression signature. *Nat. Genet.* **43**, 127–131 (2011).
9. Rice, G. *et al.* Heterozygous mutations in TREX1 cause familial chilblain lupus and dominant Aicardi-Goutieres syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* **80**, 811–815 (2007).
10. Belot, A. *et al.* Protein kinase cδ deficiency causes mendelian systemic lupus erythematosus with B cell-defective apoptosis and hyperproliferation. *Arthritis Rheum.* **65**, 2161–2171 (2013).
11. Pescarmona, R. *et al.* Comparison of RT-qPCR and Nanostring in the measurement of blood interferon response for the diagnosis of type I interferonopathies. *Cytokine* **113**, 446–452 (2019).
12. Bundhun, P. K., Kumari, A. & Huang, F. Differences in clinical features observed between childhood-onset versus adult-onset systemic lupus erythematosus: A systematic review and meta-analysis. *Medicine (Baltimore)* **96**, e8086 (2017).
13. David, C. & Frémond, M.-L. Lung Inflammation in STING-Associated Vasculopathy with Onset in Infancy (SAVI). *Cells* **11**, 318 (2022).
14. David, C. *et al.* Insights from a novel monogenic autoinflammatory disease: overview of a multicentric European cohort of 38 patients with COPA syndrome. *Ann Rheum Dis* S0003-4967(25)04425-5 (2025) doi:10.1016/j.ard.2025.09.013.
15. Crow, Y. *et al.* Cardiac valve involvement in ADAR-related type I interferonopathy. *J Med Genet* **57**, 475–478 (2020).
16. Richer, O. *et al.* Abdominal manifestations in childhood-onset systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis* **66**, 174–178 (2007).
17. Orozco, J. *et al.* Severe gastrointestinal manifestations in childhood-onset lupus: A single-center cohort and review of the literature. *Lupus* **34**, 721–741 (2025).
18. Labouret, M. *et al.* Juvenile neuropsychiatric systemic lupus erythematosus: A specific clinical phenotype and proposal of a probability score. *Lupus* **33**, 328–339 (2024).
19. Al-Obaidi, M. *et al.* Evaluation of magnetic resonance imaging abnormalities in juvenile onset neuropsychiatric systemic lupus erythematosus. *Clin Rheumatol* **35**, 2449–2456 (2016).

20. Tsai, H.-L., Chang, J.-W., Lu, J.-H. & Liu, C.-S. Epidemiology and risk factors for avascular necrosis in childhood systemic lupus erythematosus in a Taiwanese population. *Sci Rep* **10**, 15563 (2020).
21. Lupus Systémique de l'adulte et de l'enfant. *Haute Autorité de Santé* [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3493410/fr/lupus-systemique-de-l-adulte-et-de-l-enfant](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3493410/fr/lupus-systemique-de-l-adulte-et-de-l-enfant).
22. Fanouriakis, A. *et al.* 2019 Update of the Joint European League Against Rheumatism and European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association (EULAR/ERA-EDTA) recommendations for the management of lupus nephritis. *Ann Rheum Dis* **79**, 713–723 (2020).
23. Moreews, M. *et al.* mTOR Activation Underlies Enhanced B Cell Proliferation and Autoimmunity in PrkcdG510S/G510S Mice. *J Immunol* **210**, 1209–1221 (2023).
24. Brunner, H. I. *et al.* Safety and efficacy of intravenous belimumab in children with systemic lupus erythematosus: results from a randomised, placebo-controlled trial. *Ann Rheum Dis* **79**, 1340–1348 (2020).
25. Cognard, J. *et al.* Indications, efficacy, safety of rituximab in childhood-onset systemic lupus erythematosus: a retrospective study of the JIR cohort. *Rheumatology (Oxford)* keaf231 (2025) doi:10.1093/rheumatology/keaf231.
26. Willems, M. *et al.* Rituximab therapy for childhood-onset systemic lupus erythematosus. *J Pediatr* **148**, 623–627 (2006).
27. Merrill, J. T. *et al.* Efficacy and safety of rituximab in moderately-to-severely active systemic lupus erythematosus: the randomized, double-blind, phase II/III systemic lupus erythematosus evaluation of rituximab trial. *Arthritis Rheum* **62**, 222–233 (2010).
28. Furie, R. A. *et al.* Efficacy and Safety of Obinutuzumab in Active Lupus Nephritis. *N Engl J Med* **392**, 1471–1483 (2025).
29. Morand, E. F. *et al.* Trial of Anifrolumab in Active Systemic Lupus Erythematosus. *N Engl J Med* **382**, 211–221 (2020).
30. Jouret, M. *et al.* CAR-T cell therapy for juvenile-onset autoimmune diseases: a promising future? *Arthritis Res Ther* **27**, 102 (2025).
31. Rodrigo, S. *et al.* Brain 18 F-FDG PET reveals cortico-subcortical hypermetabolic dysfunction in juvenile neuropsychiatric systemic lupus erythematosus. *EJNMMI Res* **14**, 34 (2024).



# Lymphographie par résonance magnétique

Lionel Arrivé

Service de Radiologie/Imagerie Médicale Institut Curie Saint Cloud

lionel.arrive@curie.fr

La lymphographie par résonance magnétique (LRM) sans injection de produit de contraste représente une technique d'imagerie non invasive permettant l'exploration du système lymphatique. Cette méthode s'inspire directement des principes de la cholangiopancreatographie par résonance magnétique (CPRM). On abordera également plus brièvement la technique de lymphographie par résonance magnétique avec injection de produit de contraste hydrosoluble, de Lipiodol ou de gadolinium qui est une technique intéressante mais qui reste marginale.

## Principe technique et paramètres d'acquisition

La technique repose sur l'utilisation de séquences 3D haute résolution de type FRFSE (Fast Recovery Fast Spin Echo). Les paramètres essentiels incluent un temps de répétition (TR) long de 4000 à 5000 millisecondes, un temps d'écho (TE) d'environ 1000 ms, et un angle de bascule élevé proche de 90°. Ces réglages permettent d'obtenir un contraste optimal pour visualiser les vaisseaux lymphatiques contenant un liquide circulant lentement.

L'acquisition s'effectue en respiration libre avec synchronisation respiratoire, nécessitant une respiration ample et régulière du patient. Le champ de vue est typiquement de 400 x 400 mm, plus large qu'en CPRM, avec un sur échantillonnage systématique pour éviter les artefacts de repliement. La matrice peut atteindre 512 x 512 pixels selon les habitudes locales.

Un aspect important concerne l'épaisseur des coupes natives, qui doivent être fines (millimétriques à infra millimétriques, jusqu'à 0,5 mm) compte tenu de la petite taille des vaisseaux lymphatiques. Cette finesse impacte directement le temps d'acquisition de la séquence.

## Optimisation

Une des limites fréquemment rencontrée est la visualisation excessive de certaines veines à circulation lente, notamment le système porte hépatique et les veines superficielles des membres. L'optimisation avec l'ingénieur d'application local permet d'ajuster le TR, le TE ou l'angle de bascule pour résoudre ce problème.

Les examens peuvent être réalisés à 1,5 ou 3 Tesla. À 3 Tesla, le meilleur rapport signal/bruit permet d'utiliser des coupes plus fines et d'améliorer la résolution spatiale. Cependant, ces séquences sont plus sensibles aux mouvements, aux hétérogénéités de champ magnétique et aux artefacts de susceptibilité magnétique.

## **Reconstructions et séquences complémentaires**

Les coupes natives sont principalement reconstruites en Maximum Intensity Projection (MIP) avec des épaisseurs de 20, 30 ou 40 mm, complétées par une reconstruction volumique complète. Les modes MPR (Multi Planar Reconstruction) et VRT (Volume Rendering Technique) sont utilisés moins fréquemment.

Les séquences de lymphographie sont complétées par des séquences pondérées en T2 sans suppression de graisse (SSFSE). Les séquences pondérées en T1 présentent peu d'intérêt et ne montrent que rarement un hyper signal, même en présence d'épanchement chyleux important.

L'injection intraveineuse de produit de contraste est rarement nécessaire, sauf en cas de suspicion de malformation lymphoveineuse, où une veinographie avec injection peut être réalisée.

## **Applications régionales spécifiques**

### **Lymphographie thoracique**

Pour l'exploration thoracique, notamment en cas de chylothorax, le drainage préalable est idéal mais non obligatoire. Le canal thoracique est systématiquement visualisé avec une séquence de bonne qualité, tandis que le système veineux azygos-hémi azygos ne doit pas apparaître si la suppression veineuse est correcte.

Pour l'étude de la terminaison du canal thoracique, particulièrement dans le syndrome d'œdème cervical récidivant, l'utilisation d'une antenne cervicale améliore les résultats. Le plan de coupe optimal est coronal, complété par des coupes transversales et parfois sagittales.

### **Lymphographie abdominale**

Cette région est la plus difficile à analyser. La préparation du patient est importante : ingestion de 500 ml de jus d'ananas 15 à 30 minutes avant l'examen pour supprimer le signal digestif, et injection de 1 mg de glucagon pour l'étude du réseau mésentérique. En cas d'ascite chyleuse, une ponction préalable est fortement recommandée.

Pour l'étude des lymphatiques hépatiques, un champ d'exploration élargi permet de couvrir les voies de drainage antérieures et postérieures. Des séquences dynamiques, similaires à celles de l'entéro-IRM, sont utiles pour les lymphangiectasies intestinales primitives ou secondaires.

### **Lymphographie des membres**

Pour les membres inférieurs, l'examen comporte généralement trois stations : jambes, cuisses et région pelvienne, qui peuvent être assemblées par technique de pasting (collage) après acquisition. Selon le système et les antennes disponibles, deux stations voire une seule peuvent suffire, particulièrement en pédiatrie.

Des coupes pondérées en T2 avec suppression de graisse en mode transversal complètent l'examen, centrées sur la région pelvienne pour analyser le système ganglionnaire et sur le membre le plus atteint pour évaluer la surcharge hydrique qui correspond au lymphœdème « vrai » et la prolifération adipeuse réactionnelle au lymphœdème.

Pour le membre supérieur, deux stations suffisent (épaule-bras et avant-bras). Généralement, un seul membre peut être exploré de façon optimale à la fois, ce qui est souvent suffisant car les lymphœdèmes du membre supérieur sont majoritairement unilatéraux, conséquences d'une chirurgie mammaire ou d'une irradiation.

## **Conclusion**

La lymphographie par résonance magnétique sans injection constitue une méthode précise, non invasive et prometteuse pour l'étude du système lymphatique. Elle fournit des informations anatomiques et pathologiques détaillées, essentielles au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de lymphœdème ou d'autres affections lymphatiques. Son optimisation locale et son adaptation aux différentes régions anatomiques en font un outil diagnostique de choix, offrant une alternative sûre aux techniques invasives traditionnelles. La lymphographie par résonance magnétique avec injection de contraste qu'il s'agit d'un produit de contraste hydrosoluble, de Lipiodol ou de gadolinium reste une technique extrêmement intéressante mais tout à fait marginale. Son indication principale est la recherche d'une fuite notamment après traumatisme iatrogène de canaux lymphatiques, par exemple plaie du canal thoracique lors d'une chirurgie médiastinale ou plaie des lymphatiques rétro péritonéaux lors d'un curage.



# LES AVANCÉES THÉRAPEUTIQUES DANS LA MUCOVISCIDOSE EN 2025

Harriet CORVOL, Guillaume THOUVENIN, Nadia NATHAN

Service de pneumologie pédiatrique

Centre de ressources et de compétences pour la Mucoviscidose (CRCM)

pédiatrique Sorbonne Université, Inserm, Centre de recherche Saint-Antoine  
(CRSA)

Hôpital Armand Trousseau, 26 avenue du Docteur Arnold Netter, Paris 75012

## INTRODUCTION

La mucoviscidose est l'une des maladies génétiques autosomiques récessives les plus fréquentes dans les populations d'origine caucasienne, affectant plus de 100 000 individus dans le monde et 8 000 en France <sup>1-3</sup>. Elle résulte de mutations au sein du gène *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), dont plus de deux mille ont été recensés à ce jour <sup>4</sup>. Longtemps, la prise en charge a reposé sur des traitements essentiellement symptomatiques, visant à limiter les complications respiratoires et digestives et, aux stades avancés, à recourir à la transplantation pulmonaire.

L'avènement des modulateurs de CFTR, en particulier des trithérapies hautement efficaces, a profondément transformé le pronostic de la maladie <sup>5</sup>. La mucoviscidose évolue désormais vers une pathologie chronique de l'adulte, compatible avec une qualité de vie et une espérance de vie nettement améliorées <sup>6</sup>. Ces progrès s'accompagnent toutefois de nouveaux défis, notamment la tolérance à long terme, les inégalités d'accès aux traitements, la prise en charge du vieillissement des patients et l'absence de solutions thérapeutiques pour une fraction des génotypes.

## 1. PHYSIOPATHOLOGIE

La protéine CFTR est un transporteur de la famille des ABC formant un canal anionique régulant le transport des ions chlorure et bicarbonate à la surface des épithéliums <sup>7</sup>. Sa fonction dépend d'un processus complexe de maturation, incluant repliement, contrôle qualité, glycosylation et trafic vers la membrane plasmique, où elle présente une stabilité relative malgré un recyclage endocytique constant. Dans la mucoviscidose, les mutations de *CFTR* altèrent une ou plusieurs de ces étapes, entraînant une diminution du flux ionique et une hyperabsorption de sodium via ENaC. Il en résulte une déshydratation et une acidification du mucus, une altération de la clairance mucociliaire et une susceptibilité accrue aux infections chroniques et à l'inflammation, en particulier au niveau respiratoire. Les infections persistantes et l'inflammation excessive conduisent à un remodelage bronchique progressif et à une insuffisance respiratoire.

La dysfonction de CFTR a par ailleurs des conséquences systémiques, affectant le pancréas exocrine, le foie, l'intestin, le métabolisme glucidique, les glandes sudoripares et la fonction reproductive, expliquant le caractère multisystémique de la maladie.

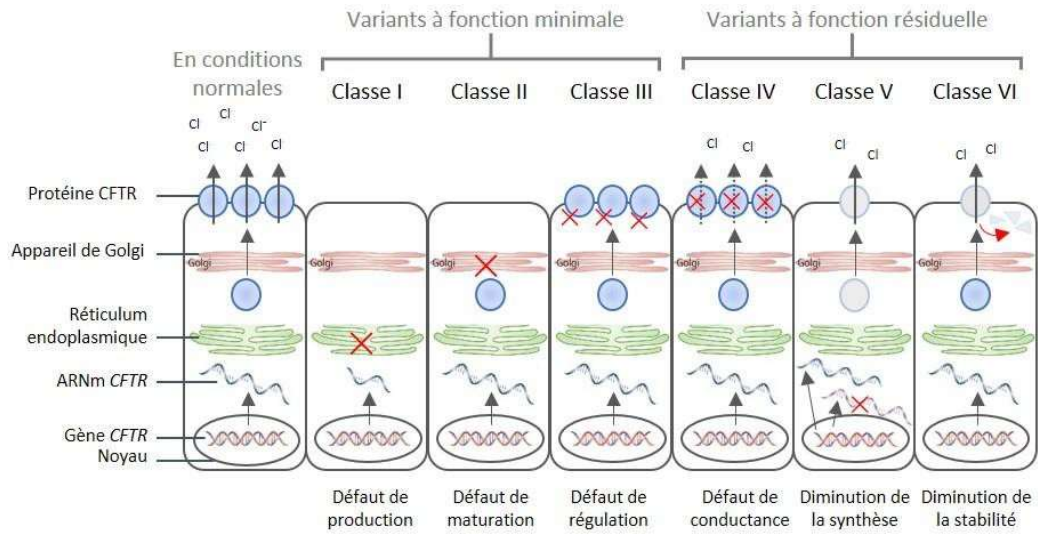
## 2. CLASSES DE MUTATIONS ET IMPLICATIONS THÉRAPEUTIQUES

Pour relier phénotype moléculaire et stratégie thérapeutique, les mutations (ou variants) du gène *CFTR* sont classiquement regroupées en six classes selon leur impact fonctionnel <sup>7,8</sup> (**Figure 1**). Les classes I à III, dites à fonction minimale, entraînent une absence ou une altération majeure de la protéine (défaut de synthèse, de repliement ou d'ouverture du canal) et sont associées aux formes cliniques les plus sévères. Les classes IV à VI conservent une activité résiduelle liée à une diminution de la conductance, de la quantité de protéine produite ou de sa stabilité membranaire, conduisant le plus souvent à des phénotypes plus modérés.

Cette classification conditionne directement la prise en charge thérapeutique : les mutations de classe III répondent préférentiellement aux potentiateurs, celles de classe II aux associations correcteurs–potentiateurs, tandis que les classes IV à VI peuvent bénéficier de combinaisons incluant des stabilisateurs membranaires <sup>7</sup> (**Figure 2**). Les mutations de classe I échappent aux modulateurs de CFTR et nécessitent des approches alternatives, telles que la thérapie génique, les thérapies de l'ARN, la translecture ou les oligonucléotides antisens <sup>9</sup>.

**Figure 1 : Classification des variants du gène *CFTR* selon leurs conséquences sur la protéine CFTR.**

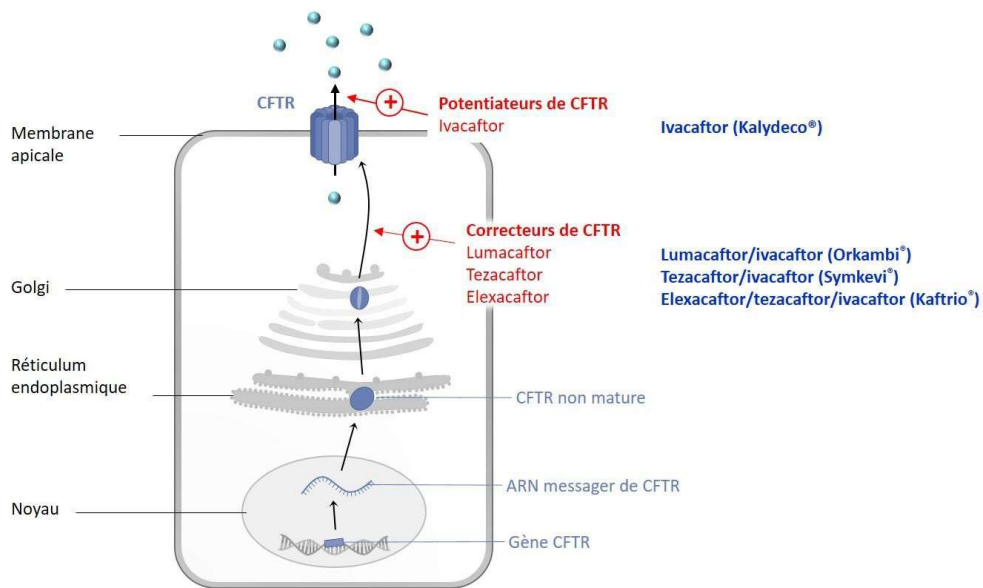
D'après Boyle et De Boeck, 2013 ([https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(12\)70057-7](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(12)70057-7))



**Figure 2 : Cibles des modulateurs de CFTR**

D'après Thouvenin et al. 2021 (<https://doi.org/10.1016/j.perped.2020.11.002>)

**MANIFESTATIONS CLINIQUES ET MODIFICATION PAR LES MODULATEURS**



CFTR = cystic fibrosis transmembrane conductance regulator

### 3. MANIFESTATIONS CLINIQUES ET MODIFICATION PAR LES MODULATEURS

La mucoviscidose est une maladie systémique dont la mortalité était historiquement dominée par l'atteinte respiratoire, un profil progressivement modifié par l'amélioration de la prise en charge et l'arrivée des modulateurs de CFTR <sup>3,7,10</sup>.

L'atteinte pulmonaire associe obstruction bronchique, hypersécrétion muqueuse, infection chronique et inflammation, avec des exacerbations responsables d'une dégradation fonctionnelle et de la qualité de vie. Les modulateurs, en particulier la trithérapie elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, réduisent significativement les exacerbations, les hospitalisations et le recours aux antibiotiques, avec un bénéfice respiratoire durable, bien que plus limité aux stades avancés <sup>5</sup>.

L'insuffisance pancréatique exocrine est fréquente dès la naissance et nécessite une supplémentation enzymatique et nutritionnelle. L'allongement de la survie s'accompagne d'une augmentation du diabète lié à la mucoviscidose. Les modulateurs améliorent l'état nutritionnel et pourraient, lorsqu'ils sont initiés précocement, préserver partiellement la fonction pancréatique <sup>5</sup>.

L'atteinte hépatique, variable, peut évoluer vers une fibrose ou une cirrhose, tandis que les effets des modulateurs sur cette complication restent à préciser. Enfin, la fertilité masculine est quasi constamment altérée, alors que la fertilité féminine tend à s'améliorer sous modulateurs, expliquant l'augmentation récente des grossesses dans cette population.

### 4. MODULATEURS DE CFTR : DE LA RÉVOLUTION CLINIQUE AUX LIMITES ACTUELLES

#### 4.1 Potentiateurs

L'ivacaftor (Kalydeco®) a été le premier modulateur de CFTR commercialisé. Destiné initialement aux mutations de classe III (mutations gating), il augmente la probabilité d'ouverture du canal CFTR en prolongeant la durée de la conformation ouverte. Les essais cliniques ont montré une amélioration rapide et significative de la fonction respiratoire, une baisse spectaculaire (voire normalisation) de la concentration sudorale en chlorures, une diminution des exacerbations et une amélioration de la qualité de vie <sup>5</sup>. Sur le plus long terme, les cohortes ont confirmé la durabilité du bénéfice, avec une réduction de la mortalité et de la morbidité respiratoire. Chez les très jeunes enfants, l'ivacaftor a parfois été associé à une restauration partielle de la fonction pancréatique exocrine, ce qui illustre l'importance d'une intervention précoce sur le défaut de CFTR.

## 4.2 Correcteurs de première et deuxième génération

Les correcteurs lumacaftor et tezacaftor visent à stabiliser le repliement de CFTR-F508del, la mutation la plus fréquente de la mucoviscidose, présente sur au moins un allèle chez environ 80 % des patients, dans le réticulum endoplasmique, réduisant sa dégradation et augmentant la proportion de protéines atteignant la membrane plasmique. Pris isolément, leur effet est insuffisant ; ils doivent être associés à un potentiateur pour obtenir un bénéfice clinique. Les bithérapies associant lumacaftor et tezacaftor à l'ivacaftor (Orkambi® et Symkevi® respectivement) ont constitué une première étape importante pour les patients homozygotes F508del. Les gains de fonction respiratoire étaient modestes (2 à 4 % de VEMS en moyenne), mais la réduction des exacerbations et des hospitalisations était cliniquement significative. Tezacaftor présente un profil de tolérance et d'interactions médicamenteuses plus favorable que lumacaftor, ce qui a permis son extension à des patients plus jeunes et à certains hétérozygotes F508del porteurs d'une mutation conférant une fonction résiduelle.

## 4.3 Trithérapie elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI, Kaftrio®)

La trithérapie associant elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI, Kaftrio®), combine l'action de deux correcteurs agissant sur des sites de repliement complémentaires et d'un potentiateur. Cette combinaison permet de restaurer une fraction de la fonction CFTR estimée entre 40 et 60 % de la normale selon les modèles cellulaires.

Sur le plan clinique, les essais de phase III et les cohortes en vie réelle ont montré :

Un gain important de fonction respiratoire (10 à 14 % de VEMS en moyenne),

Une chute de 40 à 50 mmol/L du chlore sudoral (normalisation du test de la sueur),

Une diminution de plus de 60 % des exacerbations respiratoires et des hospitalisations,

Une amélioration nette du BMI et des paramètres nutritionnels,

Une réduction du recours à la transplantation pulmonaire.

Ces bénéfices ont été observés non seulement chez les patients homozygotes F508del déjà traités par tezacaftor/ivacaftor (Symkevi®), mais aussi chez les hétérozygotes F508del porteurs d'une mutation à fonction minimale pour lesquels aucune option n'existait auparavant. L'indication a progressivement été étendue aux enfants dès l'âge de 2 ans dans plusieurs pays, avec des résultats encourageants en termes de croissance, de fonction respiratoire et de qualité de vie.

#### **4.4 Nouvelles générations de modulateurs : vanzacaftor–tezacaftor–deutivacaftor**

Afin d'optimiser l'efficacité et la tolérance, des combinaisons de nouvelle génération ont été développées. L'association vanzacaftor/tezacaftor/deutivacaftor (Alyftrek® aux USA) vise à maintenir ou améliorer l'efficacité d'elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI, Kaftrio®), tout en réduisant certains effets indésirables et en simplifiant le schéma posologique. Vanzacaftor est un correcteur agissant sur des déterminants de repliement distincts, tandis que deutivacaftor, version deutérée d'ivacaftor, possède une demi-vie plus longue, compatible avec une prise unique quotidienne. Les premières études cliniques suggèrent une efficacité respiratoire comparable, voire supérieure, avec un profil de tolérance hépatique et neuropsychique potentiellement amélioré. Ces molécules pourraient, à moyen terme, devenir un nouveau standard pour une grande partie des patients atteints de mucoviscidose.

#### **4.5 Stabilisateurs de CFTR et approches complémentaires**

Des molécules dites « stabilisatrices » sont en développement afin de prolonger la présence de CFTR à la membrane plasmique en limitant son endocytose. Elles pourraient renforcer l'efficacité des correcteurs, en particulier pour les mutations associées à une instabilité membranaire (classe VI) 9.

### **5. INNOVATIONS THÉRAPEUTIQUES AU-DELÀ DES MODULATEURS**

Malgré l'efficacité des modulateurs de CFTR, une proportion de patients, notamment porteurs de mutations de classe I ou de variants rares, demeure sans option thérapeutique. De plus, ces traitements ne constituent pas une guérison définitive, ce qui motive le développement de stratégies ciblant le défaut génétique ou son expression en amont, en particulier 9 :

La thérapie génique : les approches actuelles de thérapie génique visent soit à introduire un gène *CFTR* fonctionnel, soit à corriger directement la mutation par édition génomique (CRISPR/Cas9, éditeurs de bases). Des stratégies *ex vivo*, reposant sur la correction de cellules souches basales respiratoires suivie de leur réimplantation, sont prometteuses mais encore limitées par des défis techniques et de sécurité à long terme.

Les thérapies ciblant l'ARNm permettraient une expression transitoire de CFTR, indépendamment du génotype. Bien tolérées, elles présentent à ce stade une efficacité clinique modeste. Des approches d'édition de l'ARNm, notamment via CRISPR/Cas13, sont en cours d'évaluation préclinique.

Translecture des mutations non-sens : la translecture des codons stop prématurés a été explorée à l'aide d'aminoglycosides ou de petites molécules, avec des résultats cliniques limités. Le développement d'ARNt synthétiques capables de contourner spécifiquement ces codons représente une approche émergente prometteuse, encore au stade préclinique.

Les oligonucléotides antisens (ASO) permettent de corriger certaines anomalies d'épissage responsables de transcrits aberrants. Des résultats encourageants ont été obtenus pour quelques mutations spécifiques, illustrant le potentiel d'une médecine de précision individualisée.

Des modèles *ex vivo*, tels que les organoïdes intestinaux ou les cellules épithéliales nasales cultivées à l'interface air-liquide, permettent d'évaluer la réponse individuelle aux traitements<sup>9</sup>. Ils ouvrent la voie à une prescription personnalisée, notamment pour les mutations rares non incluses dans les essais cliniques.

## **6. NOUVEAUX ENJEUX CLINIQUES, SOCIÉTAUX ET DÉMOGRAPHIQUES À L'ÈRE DES MODULATEURS**

La généralisation des modulateurs de CFTR et l'élargissement progressif de leurs indications, y compris chez les jeunes enfants, transforment profondément le profil clinique et épidémiologique de la mucoviscidose. La maladie évolue désormais vers une pathologie chronique de l'adulte, avec l'émergence de nouveaux enjeux médicaux, sociétaux et de santé publique<sup>6</sup>.

L'amélioration de la survie conduit à une augmentation de la proportion de patients adultes, désormais majoritaire dans plusieurs registres nationaux. À côté de l'atteinte respiratoire persistante apparaissent des comorbidités jusque-là peu observées : surpoids et obésité, troubles métaboliques, complications cardiovasculaires, ostéoporose et pathologies malignes. Ces évolutions imposent une adaptation des stratégies nutritionnelles historiquement hypercaloriques et une prise en charge globale élargie.

Si la tolérance globale des trithérapies, notamment elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, est satisfaisante à court terme, des effets indésirables hépatiques, neuropsychiques, ophtalmologiques et des interactions médicamenteuses sont rapportés. Le début parfois très précoce de ces traitements, poursuivis potentiellement à vie, justifie une surveillance clinique et biologique prolongée et multidisciplinaire.

## CONCLUSION

Les modulateurs de CFTR ont profondément transformé le pronostic de la mucoviscidose, avec des bénéfices majeurs sur la fonction respiratoire, l'état nutritionnel, la qualité de vie et la survie, ouvrant la perspective d'une vie quasi normale pour de nombreux patients. Toutefois, ces traitements ne constituent pas une guérison et laissent persister des incertitudes concernant leurs effets à long terme, ainsi qu'un besoin thérapeutique non couvert pour certains génotypes. Le développement des thérapies génique et de l'ARN, des stratégies de translecture et des oligonucléotides antisens, associé à l'essor des modèles ex vivo et des biomarqueurs, ouvre la voie à une médecine de précision de plus en plus individualisée. Les enjeux futurs porteront sur l'équité d'accès aux traitements, la prise en charge du vieillissement et des comorbidités émergentes, ainsi que sur les questions éthiques liées aux traitements précoces et à la parentalité.

## REFERENCES

1. Guo J, Garratt A, Hill A. Worldwide rates of diagnosis and effective treatment for cystic fibrosis. *J Cyst Fibros* 2022; **21**(3): 456-62.
2. Vaincre-la-Mucoviscidose. Registre Français de la mucoviscidose - Bilan des données 2024. 2025.
3. Grasmann H, Ratjen F. Cystic Fibrosis. *N Engl J Med* 2023; **389**(18): 1693-707.
4. Raynal C, Corvol H. Variant classifications, databases and genotype-phenotype correlations. *Arch Pediatr* 2020; **27 Suppl 1**: eS13-eS8.
5. Regard L, Martin C, Burnet E, Da Silva J, Burgel PR. CFTR Modulators in People with Cystic Fibrosis: Real-World Evidence in France. *Cells* 2022; **11**(11).
6. Burgel PR, Burnet E, Regard L, Martin C. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: The Implications for Adult Care. *Chest* 2023; **163**(1): 89-99.
7. Corvol H, Thompson KE, Tabary O, le Rouzic P, Guillot L. Translating the genetics of cystic fibrosis to personalized medicine. *Transl Res* 2016; **168**: 40-9.
8. Boyle MP, De Boeck K. A new era in the treatment of cystic fibrosis: correction of the underlying CFTR defect. *Lancet Respir Med* 2013; **1**(2): 158-63.
9. Fajac I, Sermet I. Therapeutic Approaches for Patients with Cystic Fibrosis Not Eligible for Current CFTR Modulators. *Cells* 2021; **10**(10).
10. Ong T, Ramsey BW. Cystic Fibrosis: A Review. *Jama* 2023; **329**(21): 1859-71





## Devenir digestif des nouveau-nés atteints d'atrésie de l'œsophage

Aurélié Pham<sup>1</sup>, Erik Hervieux<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Sorbonne Université, AP-HP, service de médecine néonatale et soins intensifs, Hôpital Armand Trousseau, 75012

<sup>2</sup> AP-HP, service de chirurgie pédiatrique viscérale, thoracique et néonatale, Hôpital Armand Trousseau, 75012

### I. Introduction – épidémiologie

L'atrésie de l'œsophage (AO) est une malformation congénitale avec une incidence de 2.4 pour 10 000 naissances vivantes par an en France soit environ 160 nouveaux cas par an, définie par une interruption de continuité œsophagienne avec ou sans fistule œso-trachéale (1). Il existe plusieurs formes d'AO. La classification de LADD est représentée en Figure 1 (2). L'AO de type III de LADD constitue la forme la plus fréquente (environ 90 % des cas) et associe une AO avec cul de sac supérieur borgne et cul de sac inférieur de l'œsophage relié à la trachée par une fistule trachéo-œsophagienne.

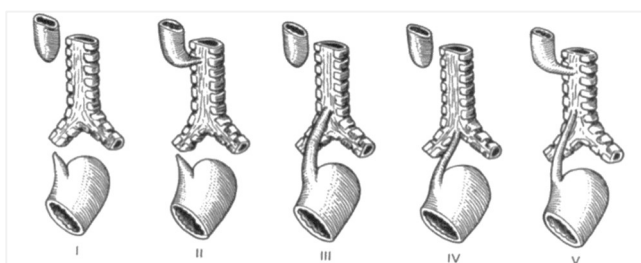


Fig1. Classification des atrésies de l'œsophage.  
D'après Ladd, *Ann Surg* 1947 (2)

Grâce aux progrès de la chirurgie et de la réanimation néonatale, la mortalité associée à l'atrésie de l'œsophage a considérablement diminuée dans les pays développés, avec une survie à la sortie de l'hôpital proche de 95% actuellement en France selon les données du registre national français (1).

Cependant, l'atrésie de l'œsophage est associée à une morbidité importante en lien avec :

- La présence de malformations congénitales associées à l'AO dans environ 50% des cas ;
- La survenue de complications post-opératoires dans environ un tiers des cas ;
- Les comorbidités digestives et respiratoires fréquemment associées à l'atrésie de l'œsophage.

### II. Diagnostic

Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage est posé à la naissance dans environ 75% des cas. Une atrésie de l'œsophage peut être suspectée en anténatale devant l'association d'un hydramnios avec petit estomac ou estomac non visible, ou en cas de malformation associée pouvant s'intégrer dans un cadre polymalformatif. Les signes d'appels anténataux sont inconstants et plus fréquents en cas d'atrésie de type I (3). L'IRM fœtale peut aider à l'évaluation prénatale en donnant des arguments en faveur du diagnostic et en recherchant des malformations associées (3).

En cas de point d'appel anténatal ou de signe clinique évocateur à la naissance (hypersalivation, encombrement sur stase salivaire, régurgitations importantes de lait non digéré dès les premières tétées, fausses routes, toux lors de l'alimentation, malformation associée), un test à la seringue sera réalisé en salle de naissance afin de confirmer ou d'éliminer le diagnostic. La radiographie de thorax avec sonde gastrique en place permettra de déterminer la hauteur du cul de sac supérieur de l'œsophage et d'orienter vers le type d'atrésie de l'œsophage (présence d'air dans l'estomac signant la présence d'une fistule, Figure 2).



Figure 2 : Radiographie de thorax. Atrésie de l'œsophage de type III : enroulement de la sonde dans le cul de sac supérieur de l'œsophage et présence d'air dans l'estomac.

### III. Principes de prise en charge néonatale de l'atrésie de l'œsophage

Une fois le diagnostic posé, l'enfant est laissé à jeun avec aspiration continue du cul de sac supérieur de l'œsophage à l'aide d'une sonde à double courant.

En cas d'atrésie de l'œsophage de type III, l'enfant sera pris en charge au bloc opératoire dans les premiers jours de vie avec dans un premier temps opératoire une endoscopie ORL afin de repérer la ou les fistules (Figure 3) puis dans un deuxième temps une ligature chirurgicale de fistule et un rétablissement de continuité œsophagien par voie mini-invasive (thoracoscopie) (Figure 4) ou par voie ouverte (thoracotomie).



Figure 3. Endoscopie ORL. Fistule reliant la trachée et l'œsophage (F. Alvin).

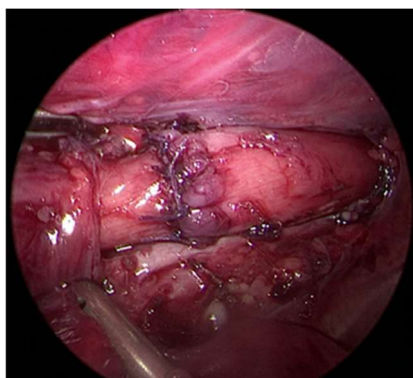


Figure 4. Vue per opératoire d'anastomose œsophagienne par thoracoscopie (E. Hervieux).

En cas d'atrésie de l'œsophage avec long gap ne permettant pas le rétablissement de continuité œsophagien en un temps (principalement atrésie de type I), l'enfant bénéficiera dans les premiers jours de vie d'une pose de gastrostomie, avec ligature de fistule œso-trachéale le cas échéant. Le rétablissement de continuité œsophagien sera réalisé à distance, en moyenne entre 6 et 12 mois, selon les centres. Plusieurs techniques ont été décrites pour tenter de faire grandir les culs de sac œsophagiens, traction par fils, externe (technique de Foker), interne, avec thoracoscopie répétée, allongement de l'œsophage par agrafage du cardia, voire remplacement œsophagien d'emblée (4–6). Le choix de la technique dépend de l'expérience des différents centres, aucune technique n'ayant fait la preuve de sa supériorité sur les autres.

#### **IV. Complications digestives post- opératoires**

Après anastomose œsophagienne, des complications post-opératoires surviennent dans environ un tiers des cas (34% chez les enfants inclus dans le registre national français (1)).

##### **1. Fuite anastomotique**

La fuite anastomotique par lâchage de suture est la complication la plus précoce, survenant dans la majorité des cas dans les 2 à 5 jours qui suivent le rétablissement de continuité. Son incidence au sein de la cohorte du registre national français est d'environ 8% (1). La fuite anastomotique est le plus souvent diagnostiquée cliniquement par la présence de salive dans le drain thoracique, l'apparition d'un pneumothorax ou d'un épanchement pleural après ablation du drain, la survenue d'un sepsis avec médiastinite (7). En présence de signes cliniques, une opacification de type transit œso-gastro-duodénal (TOGD) peut être réalisée à la demande des chirurgiens pour objectiver la fuite. La prise en charge est médicale avec mise à jeun et nutrition parentérale exclusive, pose d'un drain thoracique au contact de l'anastomose si celui-ci avait été retiré et antibiothérapie pour le traitement de la médiastinite. Dans la majorité des cas, une cicatrisation peut être obtenue sans nécessité de reprise chirurgicale de l'anastomose. Un TOGD sera réalisé avant reprise de l'alimentation pour s'assurer de la cicatrisation complète. La survenue d'une fuite anastomotique constitue un facteur de risque de sténose de l'anastomose ou de reperméation de fistule et est associée à une augmentation de la durée d'hospitalisation des nouveau-nés (8).

##### **2. Sténose de l'anastomose**

La sténose de l'anastomose constitue la complication post-opératoire la plus fréquente avec une incidence variant de 18 à 60% dans les séries publiées dans la littérature internationale, 22 % à l'âge d'un an dans la cohorte du registre français (1,9,10). La sténose de l'anastomose est définie par l'association de symptômes de dysphagie (blocages alimentaires, vomissements) avec un rétrécissement significatif du calibre œsophagien au niveau de l'anastomose objectivé au TOGD (Figure 5) et/ou à l'endoscopie digestive. Une anastomose réalisée sous tension, la survenue d'une fuite anastomotique, la présence d'un reflux gastro-œsophagien constituent des facteurs de risque de survenue de sténose de l'anastomose. Il n'existe pas de corrélation entre le degré de rétrécissement et la présence de symptômes chez les patients. Selon les données du registre français, les enfants ayant une sténose de l'anastomose ont nécessité en moyenne 2.3 dilatations/enfant (1.0-9.0) avec un âge moyen de 123 jours soit environ 4 mois (20-360 j) à la première dilatation (1).



Figure 5. TOGD. Sténose de l'anastomose.

### 3. Reperméation de fistule

**La reperméation de fistule**, complication plus rare (4% à un an dans le registre national français (1)), doit être évoquée devant un tableau de pneumopathies à répétition ou de toux pendant les biberons et/ou les tétées associé à des épisodes de ballonnements abdominaux. Le diagnostic est confirmé par le TOGD (Figure 6) ou par un test au bleu lors d'une double endoscopie digestive et trachéale sous anesthésie générale. Seule l'endoscopie permet d'exclure le diagnostic, un TOGD normal ne pouvant pas complètement l'éliminer. Une tomодensitométrie thoracique peut montrer le trajet fistuleux et les répercussions sur le parenchyme pulmonaire. La prise en charge thérapeutique associe le traitement endoscopique et/ou la chirurgie. Certaines équipes proposent un traitement de première intention par endoscopie, avec traitement mécanique, chimique ou cautérisation du trajet de fistule (11). En cas d'échec, ou en première intention, le traitement chirurgical est nécessaire, et prend en charge la sténose œsophagienne souvent associée, l'identification précise du trajet fistuleux, sa fermeture sur les deux versants (trachéal ou bronchique et œsophage) et l'interposition d'un tissu vascularisé entre les deux organes (lambeau pleurale, péricardique, musculaire, etc) (12).



Figure 6. TOGD : Fistule latéro-œsophagienne droite à hauteur de T3-T4 réalisant une cavité en projection du lobe supérieur droit.

## V. Comorbidités digestives associées à l'AO

Au-delà des complications post-opératoires, l'AO est associée à de nombreuses comorbidités digestives. Les enfants atteints d'AO présentent, principalement durant la première année de vie mais également au-delà, divers symptômes digestifs qui altèrent leur qualité de vie : douleurs de reflux, symptômes de dysphagie, troubles de l'oralité alimentaire...

Nous aborderons dans ce paragraphe les points d'appel cliniques qui doivent faire rechercher des complications ou conditions associées à l'AO.

### 1. Odynophagie et douleurs de reflux gastro-œsophagien

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) est très fréquent chez les enfants atteints d'AO, avec une prévalence variant de 20 à 45% dans la littérature (10). Le RGO est source d'inconfort pour l'enfant, expose au risque d'œsophagite peptique et augmente le risque de survenue de sténose de l'anastomose (10,13,14). Du fait de la prévalence élevée du RGO avant l'âge d'un an et des risques associés au RGO, le traitement par épaissement du lait et inhibiteur de la pompe à proton (IPP) est systématique jusqu'à l'âge d'un an, sans examen complémentaire au préalable. Une pH-métrie est réalisée à l'âge d'un an pour rechercher des signes de reflux acide et indiquer l'arrêt ou la poursuite du traitement par IPP. La persistance d'un RGO expose au risque d'œsophagite peptique et d'œsophage de Barrett (cf. complications à long terme). Une endoscopie systématique à l'âge de 10 ans est recommandée car le risque d'œsophagite peptique reste important toute l'enfance et n'est pas corrélé à des manifestations cliniques spécifiques.

## 2. Dysphagie

Les symptômes de dysphagie (blocages alimentaires, vomissements post-prandiaux...) sont très fréquents chez les enfants atteints d'AO, avec une incidence variant de 21% à 84% dans la littérature du fait de l'absence de définition consensuelle (10). Les causes de dysphagie sont multiples et très probablement souvent multifactorielles : sténose de l'anastomose, sténose congénitale de l'œsophage, œsophagite peptique, œsophagite à éosinophile, compressions vasculaires, dysmotricité œsophagienne, etc...

La présence de symptômes de dysphagie impose la réalisation TOGD à la recherche d'une réduction du calibre œsophagien pouvant être causée par une sténose de l'anastomose, une sténose congénitale de l'œsophage ou une compression extrinsèque ; et d'une endoscopie œsophagienne avec biopsies pour rechercher une œsophagite peptique ou à éosinophile. En l'absence de cause identifiée au TOGD et/ou à l'endoscopie, la présence d'une dysmotricité œsophagienne peut être documentée par une manométrie œsophagienne ou des techniques d'imagerie dynamique de la déglutition.

**La sténose congénitale de l'œsophage** est définie par un rétrécissement congénital du tiers inférieur de l'œsophage, à distance de l'anastomose. L'incidence des sténoses congénitales de l'œsophage chez les patients atteints d'AO varie de 3 à 47% des patients selon les séries. Elles sont fréquemment asymptomatiques en période néonatale et se manifestent par des symptômes de dysphagie lors de l'introduction d'aliments de texture plus solide (10,15,16). Il existe trois types histologiques de sténose congénitale de l'œsophage. Le TOGD permet de poser le diagnostic de sténose congénitale de l'œsophage (Figure 7). La première ligne de traitement consiste en une dilatation de l'œsophage avec un succès rapporté par la série de McCann (15) à 59% des cas, et à une prise en charge chirurgicale avec résection-anastomose en cas d'échec des dilatations. Le risque de perforation œsophagienne durant la dilatation est estimé à 3 à 18% des cas, plus fréquent en cas de sténose congénitale avec reliquats trachéo-bronchiques intra-œsophagiens (17,18).



Figure 7. TOGD : sténose congénitale du tiers inférieur de l'œsophage.

**Les anomalies vasculaires** ne sont pas rares en cas d'AO avec une prévalence de 18% dans la série de Berthet incluant 76 enfants avec AO (19). Les anomalies vasculaires les plus fréquemment associées sont la présence d'une artère sous clavière aberrante rétro-œsophagienne et d'un arc aortique droit. Ces anomalies vasculaires sont dans la grande majorité des cas asymptomatiques mais quelques cas de dysphagie par compression extrinsèque de l'œsophage ont été rapportés, justifiant la réalisation d'un scanner thoracique injecté en cas de suspicion de compression extrinsèque (10,19).

**L'œsophagite à éosinophile** est également une cause de dysphagie chez les enfants atteints d'AO. Dhaliwal *et al.* ont rapportés dans une étude rétrospective menée chez 103 patients avec AO ayant bénéficiés d'endoscopie avec biopsie œsophagienne une incidence de 17% d'œsophagite à éosinophile, avec un risque majoré en cas d'atrésie avec long gap (20). L'œsophagite à éosinophile est fréquemment associée à des symptômes de dysphagie et des difficultés alimentaires et augmente le risque de développer une sténose de l'anastomose (risque relatif 1.9). Le diagnostic d'œsophagite à éosinophile est histologique et nécessite donc une endoscopie avec biopsie. Le traitement par IPP et corticothérapie locale permet une régression histologique de l'œsophagite à éosinophile et une réduction des symptômes de dysphagie et du risque de sténose de l'anastomose.

**Dysmotricité sans rétrécissement œsophagien.** Des anomalies de la motricité œsophagienne, du tonus et de la relaxation sont observées chez la majorité des patients opérés à la naissance d'une AO, même en l'absence de complication post-opératoire ou de sténose ou œsophagite associée à l'atrésie de l'œsophage (21). Dans une série de 72 enfants atteints d'AO avec un âge moyen de 15 mois ayant bénéficié d'une ou plusieurs impédancemétrie avec manométrie haute résolution, Tan Tanny *et al.* rapportent des anomalies de motricité œsophagiennes de type apéristaltisme, contractions œsophagiennes distales ou pressurisation (22). Dans cette série, seuls 4% des enfants présentaient une motilité œsophagienne normale. Les dilatations œsophagiennes itératives n'avaient aucun impact sur la motricité œsophagienne chez ces enfants.

### **3. Troubles de l'oralité alimentaire**

Les troubles de l'oralité alimentaires, définis comme une prise alimentaire inadaptée à l'âge, insuffisante pour assurer des apports nutritionnels adéquats avec un retentissement sur la vie quotidienne, sont fréquents chez les enfants présentant une atrésie de l'œsophage (10). Dans notre série rétrospective portant sur 145 enfants nés entre 2013 et 2016 avec une AO, 40% présentaient des troubles de l'oralité alimentaire entre l'âge d'un et quatre ans (23). Ces troubles ont une répercussion importante sur la vie quotidienne de l'enfant et de sa famille, avec des repas longs (dans 80% des cas les repas durent plus de 30 minutes), nécessitant de distraire l'enfant pour qu'il mange, chez des enfants qui présentent des symptômes d'hypersensibilité globale bien au-delà de la cavité buccale (les enfants peuvent par exemple avoir des difficultés à toucher les aliments). Les enfants avec des troubles de l'oralité alimentaire présentent un surrisque de retard de croissance post-natal du fait d'apports nutritionnels inadéquat. Les nombreuses dysstimulations orales subies dès la naissance avec pose de sonde d'aspiration, lourd parcours en réanimation, chirurgie néonatale, complications post-opératoires et comorbidités digestives associées à l'AO font le lit du développement des troubles de l'oralité alimentaire. Cependant, il n'existe pas de profil à risque de développer ces troubles et tous les enfants, y compris un nouveau-né avec un parcours pré et post opératoire très simple avec une sortie rapide de l'hôpital est à risque de développer des troubles de l'oralité (23). Ces troubles doivent donc être prévenus dès la période néonatale, par la mise en place de mesures préventives (sollicitations orales et péri-orales, nutrition simulée, etc...) et dépistés régulièrement en consultation par des scores standardisés comme le score de Montréal (24).

## **VI. Complications digestives à long terme**

### **1. Œsophage de Barrett**

L'œsophage de Barrett ou endobrachyœsophage est une métaplasie glandulaire du bas-œsophage, dont la certitude diagnostique repose à la fois sur un aspect endoscopique évocateur et une confirmation histologique avec présence de métaplasie intestinale (25). L'œsophage de Barrett est un facteur de prédisposition à l'adénocarcinome œsophagien. Les adultes atteints d'AO présentent un risque quatre fois plus élevé que la population générale de développer un endobrachyœsophage (26). Ce risque augmente avec l'âge et semble majoré chez les patients qui ont eu des complications post-opératoires, notamment reperméation de fistule (10,26). Une endoscopie avec biopsies étagées est recommandée au moment de la transition à l'âge adulte puis tous les 5 à 10 ans durant la vie adulte en raison des risques persistants d'œsophage de Barrett et du risque potentiel de carcinome œsophagien.

### **2. Cancer de l'œsophage**

Plusieurs cas de cancer de l'œsophage (adénocarcinomes et carcinome épidermoïdes) ont été rapportés dans la littérature chez des patients atteints d'AO entre l'âge de 20 et 46 ans (10). Une étude de cohorte finlandaise a montré que le risque de développer un cancer de l'œsophage est 500 fois plus élevé en cas d'AO que pour la population générale (27). La conférence de consensus internationale d'experts et le PNDS français recommandent une surveillance endoscopique avec dans l'enfance au moins trois endoscopies : une après l'arrêt des IPP, une avant l'âge de 10 ans et une avant la transition enfant-adulte ; puis à l'âge adulte une endoscopie tous les 5 à 10 ans (10,28).

L'hétérotopie pancréatique gastrique, définie comme la présence de tissu pancréatique dans l'estomac sans continuité avec le pancréas, est plus fréquente chez les enfants avec AO. Une étude rétrospective de Moreau *et al.* a rapporté une prévalence de 19% d'hétérotopie pancréatique chez des enfants avec AO ayant bénéficiés d'une endoscopie digestive à l'âge de 7 ans contre 0.5% chez des sujets contrôles (29). L'hétérotopie pancréatique est souvent asymptomatique et découverte fortuitement lors d'une endoscopie. Quelques cas de perforation gastrique, de pancréatite aigüe et de transformation maligne ont été décrits (30,31). La prise en charge de l'hétérotopie pancréatique reste controversée en cas de découverte fortuite endoscopique, avec le plus souvent un traitement conservateur avec surveillance endoscopique (32). Dans les rares cas de découverte per opératoire pendant la chirurgie d'atrésie de l'œsophage, une excision chirurgicale peut être proposée pour prévenir le risque de complications à long terme (Figures 8 et 9).

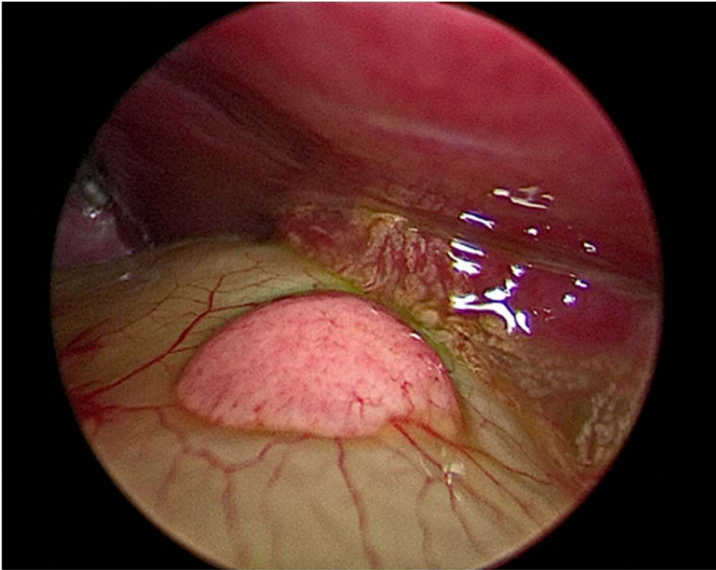


Figure 8. Vue laparoscopique d'hétérotopie pancréatique pendant la prise en charge chirurgicale d'une atrésie de l'œsophage de type I (E. Hervieux).

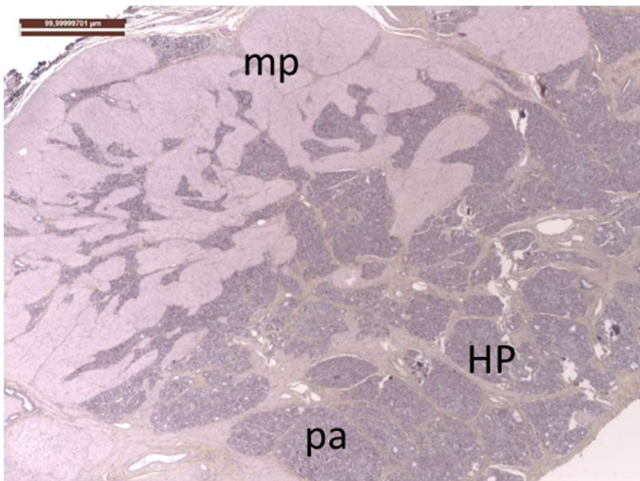


Figure 9. Etude histologique d'une hétérotopie pancréatique. Heterotopic pancreas (HP). Pancreatic acini (pa). Muscularis propria (mp).

## VII. Indications et attendu des examens de radiologie digestive en cas d'atrésie de l'œsophage

### 1. Examens réalisés à titre systématique : place du TOGD post-opératoire précoce et du TOGD à 6 semaines ?

Les modalités de suivi des enfants avec AO sont définies par le PNDS français et les recommandations internationales de l'EPSGHAN. Cependant la prise en charge post-opératoire de ces enfants, et notamment la nécessité ou non de réaliser un TOGD post-opératoire à titre systématique pour le dépistage des fuites anastomotiques n'est pas définie de façon consensuelle. Une enquête internationale sur les pratiques menée en 2014 dans 31 pays auprès de 170 chirurgiens a montré qu'un TOGD post-opératoire (J5-10) était réalisé de manière systématique avant alimentation orale dans 85 % des cas pour dépister une fuite anastomotique (33). Cependant, il s'agit d'un examen irradiant réalisé chez des enfants qui sont très exposés aux rayons X dans l'enfance avec en moyenne 19 examens d'imagerie durant première année de vie soit une exposition cumulée à un an de 4.7 mSv (34,35). Le TOGD réalisé entre J7 et J10 post-opératoire semble avoir peu d'intérêt dans le dépistage des fuites chez des patients asymptomatiques (7,36). En effet, en cas de fuite anastomotique, les enfants présentent des signes cliniques (salive dans le drain, pneumothorax, sepsis sur médiastinite) avant la réalisation du TOGD (7,36,37). En l'absence d'incident per opératoire et de signe clinique de fuite dans les 5 jours qui suivent la chirurgie, il semble raisonnable de permettre l'alimentation orale sans dépistage préalable par TOGD (7).

Plusieurs équipes proposent un dépistage systématique des sténoses de l'anastomose en l'absence de symptômes et parfois précoce, dès 6 semaines post-opératoire, avec pour objectif de dilater précocement les sténoses de l'anastomose, avant le développement des symptômes et d'éventuelles complications (fausses routes, pneumopathies d'inhalation, etc) (38,39). En l'absence de preuve établie à l'heure actuelle d'un bénéfice à des dilatations précoces chez des patients asymptomatiques, la conférence de consensus internationale et le PNDS français ne recommandent pas un dépistage systématique mais la réalisation d'opacification œsophagienne et d'une endoscopie uniquement sur point d'appel clinique. Cependant, aucune étude prospective n'a comparé les deux approches à l'heure actuelle.

## 2. Examens réalisés sur point d'appel clinique

En cas de symptômes (blocages alimentaires, toux au biberon, fausses routes), la prise en charge est codifiée par PNDP français et les recommandations de l'ESPGHAN. Un TOGD est réalisé en première intention à la recherche d'une réduction de calibre œsophagien (sténose, compression extrinsèque) ou d'une fistule œso-trachéale (cf Figure 10). Les autres examens sont guidés par l'algorithme de prise en charge du PNDP français, en fonction des résultats du TOGD. En cas de suspicion de compression extrinsèque de l'œsophage et/ou de la trachée, une anomalie vasculaire associée à l'AO pourra être recherchée par un scanner thoracique injecté.

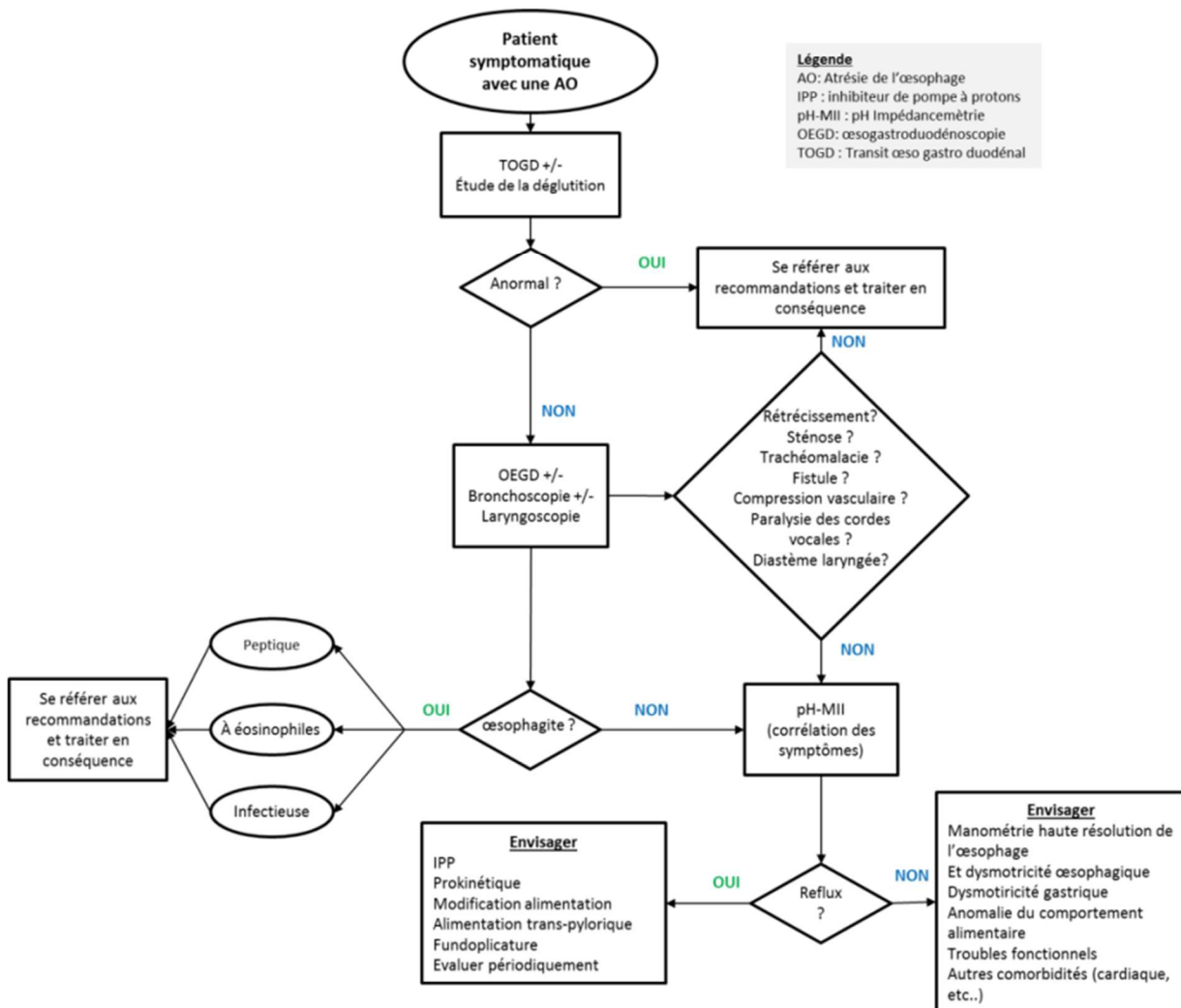


Figure 10. Algorithme du PNDP et de l'ESPGHAN en cas de patient symptomatique après rétablissement de continuité œsophagien (1,10).

## Conclusion

L'atrésie de l'œsophage est une malformation congénitale rare associée à un faible taux de mortalité en dehors des associations poly-malformatives, mais avec une morbidité qui reste encore à l'heure actuelle non négligeable avec un fort retentissement sur la qualité de vie des enfants et de leurs familles. Ces patients nécessitent un suivi multidisciplinaire durant toute leur enfance pour dépister et prendre en charge précocement ces comorbidités afin de limiter leur retentissement. Du fait de l'augmentation du risque d'endobrachyoesophage et de cancer œsophagien à l'âge adulte, le suivi doit être poursuivi avec une équipe formée à la transition enfant-adulte de ces patients atteints d'AO.

## Références

1. Schneider A, Blanc S, Bonnard A, Khen-Dunlop N, Auber F, Breton A, et al. Results from the French National Esophageal Atresia register: one-year outcome. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Dec 11;9:206.
2. Ladd WE, Swenson O. Esophageal Atresia and Tracheo-esophageal Fistula. *Ann Surg*. 1947 Jan;125(1):23–40.
3. Hochart V, Verpillat P, Langlois C, Garabedian C, Bigot J, Debarge VH, et al. The contribution of fetal MR imaging to the assessment of oesophageal atresia. *Eur Radiol*. 2015 Feb;25(2):306–14.
4. Till H, Muensterer OJ, Rolle U, Foker J. Staged esophageal lengthening with internal and subsequent external traction sutures leads to primary repair of an ultralong gap esophageal atresia with upper pouch tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg*. 2008 Jun;43(6):E33–35.
5. Borselle D, Davidson J, Loukogeorgakis S, De Coppi P, Patkowski D. Thoracoscopic Stage Internal Traction Repair Reduces Time to Achieve Esophageal Continuity in Long Gap Esophageal Atresia. *Eur J Pediatr Surg*. 2024 Feb;34(1):36–43.
6. Nakahara Y, Aoyama K, Goto T, Iwamura Y, Takahashi Y, Asai T. Modified Collis-Nissen procedure for long gap pure esophageal atresia. *J Pediatr Surg*. 2012 Mar;47(3):462–6.
7. Pham A, Ezzeddine L, Bonnard A, Lapillonne A, Rousseau V, Montalva L, et al. Usefulness of routine early œsophagogram after primary repair of œsophageal atresia: a multicenter study. *Pediatr Res*. 2023 Nov;94(5):1779–83.
8. Datta A, Murthy K, Zaniletti I, Guner Y, Padula MA, Grover TR, et al. Anastomotic Leak and its Implications: A Multicenter Analysis of 'Type C' Esophageal Atresia / Tracheo-esophageal fistula (EA/TEF). *J Pediatr Surg*. 2025 Feb;60(2):162015.
9. Serhal L, Gottrand F, Sfeir R, Guimber D, Devos P, Bonnevalle M, et al. Anastomotic stricture after surgical repair of esophageal atresia: frequency, risk factors, and efficacy of esophageal bougie dilatations. *J Pediatr Surg*. 2010 Jul;45(7):1459–62.
10. Krishnan U, Mousa H, Dall'Oglio L, Homaira N, Rosen R, Faure C, et al. ESPGHAN-NASPGHAN Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Esophageal Atresia-Tracheoesophageal Fistula. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2016;63(5):550–70.
11. van Stigt MJB, Hut JE, Reuling EMBP, Stokroos RJ, Tytgat SHAJ, Verweij JW, et al. Outcome of Recurrent Tracheoesophageal Fistula Treatment After Esophageal Atresia Repair. *J Pediatr Surg*. 2025 Apr;60(4):162159.
12. Aworanti O, Awadalla S. Management of recurrent tracheoesophageal fistulas: a systematic review. *Eur J Pediatr Surg*. 2014 Oct;24(5):365–75.
13. Banjar HH, Al-Nassar SI. Gastroesophageal reflux following repair of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *Saudi Med J*. 2005 May;26(5):781–5.
14. McKinnon LJ, Kosloske AM. Prediction and prevention of anastomotic complications of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg*. 1990 Jul;25(7):778–81.
15. McCann F, Michaud L, Aspirot A, Levesque D, Gottrand F, Faure C. Congenital esophageal stenosis associated with esophageal atresia. *Dis Esophagus*. 2015 Apr;28(3):211–5.
16. Vasudevan SA, Kerendi F, Lee H, Ricketts RR. Management of congenital esophageal stenosis. *J Pediatr Surg*. 2002 Jul;37(7):1024–6.
17. Michaud L, Coutenier F, Podevin G, Bonnard A, Becmeur F, Khen-Dunlop N, et al. Characteristics and management of congenital esophageal stenosis: findings from a multicenter study. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Dec

1;8:186.

18. Romeo E, Foschia F, de Angelis P, Caldaro T, Federici di Abriola G, Gambitta R, et al. Endoscopic management of congenital esophageal stenosis. *J Pediatr Surg*. 2011 May;46(5):838–41.
19. Berthet S, Tenisch E, Miron MC, Alami N, Timmons J, Aspirot A, et al. Vascular Anomalies Associated with Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula. *J Pediatr*. 2015 May;166(5):1140–1144.e2.
20. Dhaliwal J, Tobias V, Sugo E, Varjavandi V, Lemberg D, Day A, et al. Eosinophilic esophagitis in children with esophageal atresia. *Dis Esophagus*. 2014;27(4):340–7.
21. Gottrand F, Sfeir R, Coopman S, Deschildre A, Michaud L. [Outcome of children with repaired oesophageal atresia]. *Arch Pediatr*. 2008 Dec;15(12):1837–42.
22. Tan Tanny SP, Comella A, McCall L, Hutson JM, Finch S, Safe M, et al. Distinct and reproducible esophageal motility patterns in children with esophageal atresia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2025 May;80(5):899–908.
23. Pham A, Ecochard-Dugelay E, Bonnard A, Le Roux E, Gelas T, Rousseau V, et al. Feeding disorders in children with oesophageal atresia: a cross-sectional study. *Arch Dis Child*. 2022 Jan;107(1):52–8.
24. Ramsay M, Martel C, Porporino M, Zygmuntowicz C. The Montreal Children's Hospital Feeding Scale: A brief bilingual screening tool for identifying feeding problems. *Paediatr Child Health*. 2011 Mar;16(3):147–e17.
25. Coron E, Robaszekiewicz M, Chatelain D, Svrcek M, Fléjou JF. Advanced precancerous lesions in the lower oesophageal mucosa: high-grade dysplasia and intramucosal carcinoma in Barrett's oesophagus. *Best Pract Res Clin Gastroenterol*. 2013 Apr;27(2):187–204.
26. Sistonen SJ, Koivusalo A, Nieminen U, Lindahl H, Lohi J, Kero M, et al. Esophageal morbidity and function in adults with repaired esophageal atresia with tracheoesophageal fistula: a population-based long-term follow-up. *Ann Surg*. 2010 Jun;251(6):1167–73.
27. Sistonen SJ, Koivusalo A, Lindahl H, Pukkala E, Rintala RJ, Pakarinen MP. Cancer after repair of esophageal atresia: population-based long-term follow-up. *J Pediatr Surg*. 2008 Apr;43(4):602–5.
28. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS): atrésie de l'œsophage. *Perfectionnement en Pédiatrie*. 2019 Jun;2(2):98–115.
29. Moreau B, Lévesque D, Faure C. Association of gastric heterotopic pancreas and esophageal atresia in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2010 Apr;50(4):394–6.
30. Park J. Heterotopic pancreas of the esophagus and stomach associated with pure esophageal atresia. *J Pediatr Surg*. 2010 Mar;45(3):E25–27.
31. Goto S, Okazaki T, Koga H, Miyano G, Arakawa A, Yao T, et al. Ectopic pancreas presenting as a submucosal gastric tumor: case report and literature review. *Pediatr Surg Int*. 2011 Jan 1;27(1):107–9.
32. Seddon K, Stringer MD. Gastric heterotopic pancreas in children: A prospective endoscopic study. *J Pediatr Surg*. 2020 Oct;55(10):2154–8.
33. Zani A, Eaton S, Hoellwarth ME, Puri P, Tovar J, Fasching G, et al. International survey on the management of esophageal atresia. *Eur J Pediatr Surg*. 2014 Feb;24(1):3–8.
34. Roberts K, Karpelowsky J, Fitzgerald DA, Soundappan SSV. Radiation exposure in infants with oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. *Pediatr Surg Int*. 2019 Apr;35(4):509–15.
35. Zamiara P, Thomas KE, Connolly BL, Lane H, Marcon MA, Chiu PP. Long-term burden of care and radiation exposure in survivors of esophageal atresia. *J Pediatr Surg*. 2015 Oct;50(10):1686–90.
36. Joshi D, Stellon M, Park KY, Hellner J, Le HD. Clinical Signs as a Guide for Esophagram After Esophageal Atresia/Tracheoesophageal Fistula Repair. *J Surg Res*. 2024 Sep;301:18–23.
37. Golden J, Demeter NE, C. Lim J, Ford HR, Upperman JS, Gayer CP. Routine post-operative esophagram Is not necessary after repair of esophageal atresia. *The American Journal of Surgery*. 2017 Apr 1;213(4):640–4.
38. Said M, Mekki M, Golli M, Memmi F, Hafsa C, Braham R, et al. Balloon dilatation of anastomotic strictures secondary to surgical repair of oesophageal atresia. *Br J Radiol*. 2003 Jan;76(901):26–31.
39. Koivusalo A, Pakarinen MP, Rintala RJ. Anastomotic dilatation after repair of esophageal atresia with distal fistula. Comparison of results after routine versus selective dilatation. *Dis Esophagus*. 2009;22(2):190–4.



# Biomarqueurs d'imagerie du foie en pédiatrie : applications actuelles, limites et perspectives émergentes

Dr. Seema Toso, Dr. Meryle Laurent, Dr. Celine Habre

Hopitaux Universitaires de Geneve, Geneve, Suisse

## Introduction

Les maladies hépatiques pédiatriques représentent un domaine d'importance croissante en radiologie pédiatrique, en raison de l'évolution de l'épidémiologie, de l'amélioration de la survie des enfants atteints de pathologies congénitales complexes et des progrès technologiques en imagerie. Traditionnellement, l'évaluation des maladies hépatiques chez l'enfant reposait largement sur les données cliniques, les biomarqueurs biologiques et la biopsie hépatique invasive. Bien que cette dernière demeure la référence pour l'analyse histopathologique, ses limites — notamment la nécessité d'une anesthésie générale, la variabilité liée à l'échantillonnage, le coût et les risques procéduraux — sont particulièrement marquées en pédiatrie.

Au cours de la dernière décennie, l'imagerie hépatique a connu une transition conceptuelle majeure, passant d'une interprétation essentiellement qualitative à une analyse quantitative. Les biomarqueurs d'imagerie permettent désormais d'estimer la teneur en graisse hépatique, la rigidité tissulaire, la perfusion et l'hétérogénéité texturale, fournissant ainsi des mesures de substitution de la stéatose, de la fibrose, de la congestion et des lésions focales. Ces avancées, initialement développées dans la population adulte, sont progressivement transposées à la pratique pédiatrique, où la validation, la faisabilité et la standardisation demeurent des enjeux majeurs.

Cette revue discutera des principaux biomarqueurs d'imagerie actuellement utilisés dans l'évaluation du foie chez l'enfant, en se concentrant sur la stéatose et la fibrose, qui constituent les deux processus les plus pertinents sur le plan clinique. Les techniques émergentes pour la caractérisation des lésions, la surveillance des maladies et l'analyse quantitative avancée sont également abordées. Une attention particulière est portée aux avantages et aux limites de chaque modalité, afin d'offrir aux radiologues pédiatres, quel que soit leur niveau de formation, un cadre pratique pour l'application clinique.

## Épidémiologie et contexte clinique des maladies hépatiques pédiatriques

Le spectre des maladies hépatiques pédiatriques est large et hétérogène, incluant des étiologies métaboliques, congénitales, inflammatoires, vasculaires et post-chirurgicales. Ces dernières années, la maladie hépatique **stéatosique** associée à un **dysfonctionnement** métabolique (**MASLD**), anciennement appelée stéatohépatite non alcoolique (NAFLD), est devenue la cause la plus fréquente de maladie hépatique chronique chez l'enfant et l'adolescent. Cette évolution reflète l'augmentation mondiale de l'obésité pédiatrique et du syndrome métabolique. La **MASLD** pédiatrique s'inscrit dans un continuum allant de la stéatose isolée à la stéatohépatite, puis à la fibrose et à la cirrhose, la fibrose étant reconnue comme le principal facteur prédictif d'un pronostic défavorable à long terme.

Au-delà des maladies métaboliques, plusieurs affections spécifiques à l'enfant exposent à un risque accru de lésions hépatiques progressives. L'atrésie des voies biliaires demeure la principale indication de transplantation hépatique pédiatrique dans le monde et nécessite une surveillance radiologique étroite de la progression fibrotique et du développement nodulaire. Les enfants atteints de mucoviscidose présentent de plus en plus fréquemment une atteinte porto-sinusoïdale, justifiant des recommandations de dépistage systématique de la fibrose. Par ailleurs, les enfants porteurs d'une cardiopathie à ventricule unique ayant bénéficié d'une procédure de Fontan développent une congestion hépatique chronique et une fibrose, souvent associées à une transformation nodulaire du foie.

Dans l'ensemble de ces contextes, l'imagerie ne se limite pas au diagnostic initial, mais constitue un outil essentiel de suivi longitudinal et de stratification du risque. La demande pour des biomarqueurs d'imagerie fiables, reproductibles et non invasifs est donc particulièrement élevée en pratique pédiatrique.

## **Biomarqueurs d'imagerie de la stéatose hépatique**

### **Échographie conventionnelle**

L'échographie est la modalité de première intention pour l'évaluation hépatique chez l'enfant, en raison de son accessibilité, de son faible coût et de l'absence d'irradiation. Classiquement, la stéatose hépatique est évaluée de manière qualitative en mode B, sur la base d'une augmentation de l'échogénicité hépatique par rapport au cortex rénal, d'une atténuation postérieure du faisceau ultrasonore et d'une diminution de la visibilité des structures vasculaires intra-hépatiques. Bien que largement connus, ces critères sont intrinsèquement subjectifs et dépendent fortement de l'expérience de l'opérateur, des réglages de l'appareil et de la morphologie du patient.

Chez l'enfant, la détection d'une stéatose légère est particulièrement difficile et fréquemment sous-estimée. De plus, l'échographie conventionnelle offre des capacités limitées pour la gradation de la stéatose ou l'évaluation de son évolution dans le temps, ce qui réduit son intérêt en tant que biomarqueur longitudinal.

### **Fraction de graisse par densité protonique en IRM (PDFF)**

L'imagerie par résonance magnétique a introduit un biomarqueur quantitatif robuste de la stéatose hépatique grâce aux techniques de décalage chimique permettant le calcul de la fraction de graisse par densité protonique (proton density fat fraction, PDFF). La PDFF fournit une estimation volumique et reproductible de la teneur en graisse hépatique, indépendante du constructeur, du champ magnétique ou de la morphologie du patient. Les études pédiatriques ont démontré une excellente corrélation entre la PDFF et les grades histologiques de stéatose, établissant la PDFF comme la référence non invasive pour la quantification de la graisse hépatique.

La PDFF est particulièrement utile dans les essais cliniques et pour le suivi de la réponse aux interventions hygiéno-diététiques ou médicamenteuses. Toutefois, son utilisation comme outil de dépistage est limitée par son coût, sa disponibilité et la durée de l'examen. Chez les enfants plus jeunes ou peu coopérants, une sédation peut être nécessaire, introduisant des contraintes supplémentaires.

## **Tomodensitométrie**

La tomodensitométrie permet d'estimer la stéatose hépatique à partir des valeurs d'atténuation mesurées sur les acquisitions non injectées, des valeurs plus basses étant associées à une teneur lipidique plus élevée. Bien que cette approche soit bien décrite chez l'adulte, son application en pédiatrie est fortement limitée par les considérations liées à l'irradiation. La TDM n'est donc pas recommandée pour l'évaluation systématique de la stéatose chez l'enfant et se limite généralement à des constatations incidentes.

## **Techniques échographiques quantitatives**

Afin de combler l'écart entre l'échographie conventionnelle et l'IRM, des techniques échographiques quantitatives ont été développées pour fournir des mesures objectives de la graisse hépatique. Celles-ci incluent les méthodes basées sur l'atténuation ultrasonore, la diffusion rétrodiffusée et des approches combinées. Les premières études pédiatriques suggèrent une bonne corrélation entre certaines de ces techniques et la PDFF en IRM, ouvrant la voie à des outils de dépistage et de suivi plus accessibles.

Cependant, des limites importantes persistent : variabilité inter-constructeurs, algorithmes propriétaires peu transparents et absence de seuils pédiatriques standardisés. En conséquence, l'interprétation de ces mesures nécessite une prudence particulière, surtout en dehors des centres spécialisés.

## **Biomarqueurs d'imagerie de la fibrose hépatique**

### **Importance clinique de l'évaluation de la fibrose**

La fibrose constitue la voie finale commune des lésions hépatiques chroniques et représente le facteur pronostique le plus important dans les maladies hépatiques pédiatriques. Les stades précoces de la fibrose sont potentiellement réversibles, contrairement à la fibrose avancée et à la cirrhose. La détection précoce et non invasive de la fibrose est donc essentielle pour la stratification du risque et la prise de décision clinique.

### **Élastographie ultrasonore**

L'élastographie ultrasonore est devenue le biomarqueur d'imagerie le plus largement utilisé pour l'évaluation de la fibrose hépatique chez l'enfant. Ces techniques estiment la rigidité tissulaire en mesurant la propagation d'ondes de cisaillement induites mécaniquement dans le parenchyme hépatique. Les principales méthodes incluent l'élastographie transitoire, l'élastographie par ondes de cisaillement ponctuelles et bidimensionnelles.

De nombreuses études pédiatriques, couvrant diverses étiologies, ont montré que l'élastographie permet de distinguer un foie normal d'un foie fibrosé et, de manière globale, de différencier une fibrose précoce d'une fibrose avancée. Des valeurs de référence ont été établies chez l'enfant sain, mais elles varient selon l'âge, l'indice de masse corporelle, le lobe hépatique étudié et l'équipement utilisé. Il est essentiel de noter que les mesures d'élastographie sont influencées par des facteurs confondants tels que l'inflammation, la congestion et la cholestase, pouvant conduire à une surestimation de la fibrose dans certains contextes cliniques.

En pratique, l'élastographie est particulièrement adaptée au suivi longitudinal, où l'évolution des valeurs dans le temps est souvent plus informative que les seuils absolus.

## Élastographie par résonance magnétique

L'élastographie par résonance magnétique (ERM) permet une évaluation globale de la rigidité hépatique et est moins affectée par l'obésité ou les limitations acoustiques. Chez l'adulte, l'ERM a démontré une excellente performance diagnostique pour [la gradation du degré](#) de la fibrose, et les études pédiatriques ont confirmé sa faisabilité et sa reproductibilité.

Les valeurs normales pédiatriques semblent stables quel que soit l'âge, le sexe ou le constructeur, ce qui confère à l'ERM un intérêt particulier comme technique de référence. Elle est notamment utile chez les adolescents obèses et dans les situations où l'élastographie ultrasonore est techniquement limitée. Néanmoins, des contraintes pratiques telles que la durée de l'examen, la coopération du patient et l'accès à [cette technique](#) limitent son utilisation systématique.

---

## Imagerie des lésions focales et surveillance des maladies [hépatiques](#)

Les enfants atteints de maladies hépatiques chroniques présentent un risque accru de développer des lésions hépatiques focales, allant des nodules régénératifs aux lésions dysplasiques et malignes. Les biomarqueurs d'imagerie jouent un rôle clé dans la détection, la caractérisation et la surveillance de ces lésions.

L'échographie de contraste (CEUS) s'est imposée comme un outil de seconde intention précieux pour l'évaluation des lésions hépatiques indéterminées. Elle permet une analyse dynamique des profils de rehaussement sans irradiation et peut réduire le recours à la TDM ou à la biopsie dans des situations sélectionnées. Son utilisation pédiatrique est en expansion, bien que des disparités réglementaires persistent selon les régions.

L'IRM demeure la modalité de choix pour une caractérisation complète des lésions, en particulier avec l'utilisation de produits de contraste hépatosécifiques. Des paramètres quantitatifs tels que les indices de rehaussement et les mesures de diffusion font l'objet d'investigations croissantes, bien que les données pédiatriques soient encore limitées.

## Techniques quantitatives émergentes et comptes rendus structurés

La radiomique et l'analyse de texture constituent des approches émergentes visant à extraire un grand nombre de caractéristiques quantitatives à partir d'images conventionnelles. Les premières études suggèrent un potentiel pour [la gradation du degré](#) de la fibrose, la caractérisation des lésions et la prédiction pronostique. Toutefois, les défis liés à la segmentation, à la taille des cohortes et à la validation externe sont particulièrement importants en pédiatrie.

Parallèlement, les comptes rendus structurés gagnent en importance, en favorisant une terminologie standardisée, l'intégration de données quantitatives et une communication plus claire avec les cliniciens. À mesure que les biomarqueurs d'imagerie se généralisent, les comptes rendus structurés pourraient jouer un rôle clé dans leur intégration en pratique clinique.

## Conclusion

Les biomarqueurs d'imagerie ont profondément transformé l'imagerie hépatique pédiatrique en permettant une évaluation quantitative et non invasive de la stéatose, de la fibrose et des lésions hépatiques focales. Les techniques basées sur l'échographie et l'IRM constituent désormais des outils centraux de la prise en charge clinique, réduisant le recours à la biopsie et facilitant le suivi longitudinal des patients.

Malgré ces avancées, des défis importants subsistent, notamment la validation spécifique à l'enfant, la standardisation inter-constructeurs et l'interprétation des résultats en présence de facteurs confondants. Pour les radiologues pédiatres, la maîtrise des principes, des forces et des limites de ces biomarqueurs est devenue indispensable.

Les efforts de recherche en cours, l'innovation technologique et les démarches de consensus continueront de façonner l'avenir de l'imagerie hépatique pédiatrique, avec pour objectif ultime une prise en charge plus précoce, plus personnalisée et moins invasive des enfants atteints de maladies du foie.

## Références

1. Anderson, E. L., Howe, L. D., Jones, H. E., Higgins, J. P. T., Lawlor, D. A., & Fraser, A. (2015). The prevalence of non-alcoholic fatty liver disease in children and adolescents: A systematic review and meta-analysis. *Pediatric Obesity*, *10*(3), 139–146. <https://doi.org/10.1111/ijpo.12051>
2. Draijer, L., Benninga, M. A., & Koot, B. G. P. (2021). Non-invasive markers for pediatric liver fibrosis: A systematic review. *Journal of Hepatology*, *75*(5), 1242–1255. <https://doi.org/10.1016/j.jhep.2021.06.030>
3. Eslam, M., Newsome, P. N., Sarin, S. K., et al. (2020). A new definition for metabolic dysfunction-associated fatty liver disease: An international expert consensus statement. *Journal of Hepatology*, *73*(1), 202–209. <https://doi.org/10.1016/j.jhep.2020.03.039>
4. Vos, M. B., Abrams, S. H., Barlow, S. E., et al. (2017). NASPGHAN clinical practice guideline for the diagnosis and treatment of nonalcoholic fatty liver disease in children. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, *64*(2), 319–334. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000001482>
5. Starekova, J., & Reeder, S. B. (2021). Liver fat quantification: Where do we stand? *Abdominal Radiology*, *46*(5), 1906–1916. <https://doi.org/10.1007/s00261-020-02794-1>
6. Trout, A. T., Serai, S. D., Mahley, A. D., et al. (2017). Liver proton density fat fraction and T2\* measurements in children: Reproducibility and correlation with histology. *American Journal of Roentgenology*, *208*(6), 1232–1238. <https://doi.org/10.2214/AJR.16.17493>
7. Kodama, Y., Ng, C. S., Wu, T. T., et al. (2007). Comparison of CT methods for diagnosing hepatic steatosis. *American Journal of Roentgenology*, *188*(5), 1307–1312. <https://doi.org/10.2214/AJR.06.0996>
8. Kramer, H., & Pickhardt, P. J. (2017). Quantification of liver fat by CT: Importance of standardized acquisition and interpretation. *Radiology*, *283*(2), 456–465. <https://doi.org/10.1148/radiol.2016161414>
9. Vernuccio, F., Cannella, R., Bartolotta, T. V., et al. (2021). Noninvasive imaging of liver fibrosis: A practical review. *Insights into Imaging*, *12*(1), Article 13. <https://doi.org/10.1186/s13244-021-00998-3>
10. Caillol, F., Ferraioli, G., & Medynska-Przeczek, A. (2021). Ultrasound elastography of the liver in children: Techniques, reference values and clinical applications. *Pediatric Radiology*, *51*(2), 261–273. <https://doi.org/10.1007/s00247-020-04878-1>
11. Goldschmidt, I., Streckenbach, C., Dingemann, J., et al. (2013). Application and limitations of transient liver elastography in children. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, *57*(1), 109–113. <https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e31828b38c8>

12. Engelmann, G., Gebhardt, C., Wenning, D., et al. (2012). Feasibility study and control values of transient elastography in healthy children. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 54(2), 257–260. <https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e31822d4f3f>
13. Alkhoury, N., Sedki, E., Alisi, A., et al. (2013). Combined paediatric NAFLD fibrosis index and transient elastography to predict clinically significant fibrosis. *Liver International*, 33(1), 79–85. <https://doi.org/10.1111/liv.12023>
14. Dhyani, M., Gee, M. S., Mino-Kenudson, M., et al. (2015). Feasibility study for shear wave elastography of liver stiffness in children. *Ultrasound in Medicine & Biology*, 41(2), 314–321. <https://doi.org/10.1016/j.ultrasmedbio.2014.09.019>
15. Tutar, O., Beşer, Ö. F., Adaletli, İ., et al. (2014). Shear wave elastography in the evaluation of liver fibrosis in children. *European Journal of Radiology*, 83(3), 524–529. <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2013.11.029>
16. Matos, H., Noruegas, M. J., Gonçalves, I., et al. (2014). Acoustic radiation force impulse imaging of the liver in children: Normal values and comparison with transient elastography. *Pediatric Radiology*, 44(6), 659–667. <https://doi.org/10.1007/s00247-014-2871-1>
17. Noruegas, M. J., Matos, H., Gonçalves, I., et al. (2011). Acoustic radiation force impulse imaging in the assessment of liver fibrosis in children. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 52(4), 444–450. <https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e3181f7c85b>
18. Trout, A. T., Dillman, J. R., Xanthakos, S. A., et al. (2020). Prospective assessment of MR elastography in healthy children and adolescents. *Radiology*, 296(2), 392–400. <https://doi.org/10.1148/radiol.2020192166>
19. Hsu, C., Caussy, C., Imajo, K., et al. (2019). Magnetic resonance elastography vs transient elastography in detection of fibrosis. *Clinical Gastroenterology and Hepatology*, 17(4), 630–638. <https://doi.org/10.1016/j.cgh.2018.05.042>
20. Ording Müller, L. S., Razavi, R., Toso, S., et al. (2021). Surveillance of Fontan-associated liver disease: Current standards and a proposal. *Pediatric Radiology*, 51(9), 1541–1554. <https://doi.org/10.1007/s00247-021-05059-8>
21. Bartolotta, T. V., Taibbi, A., Midiri, M., & Lagalla, R. (2016). Contrast-enhanced ultrasound of focal liver lesions in children. *Ultrasound in Medicine & Biology*, 42(5), 1037–1048. <https://doi.org/10.1016/j.ultrasmedbio.2016.01.011>
22. Cannella, R., Vernuccio, F., Comelli, A., et al. (2020). Radiomics and texture analysis in liver imaging: Current status and future perspectives. *European Radiology*, 30(9), 4958–4971. <https://doi.org/10.1007/s00330-020-06864-0>
23. Park, H. J., Lee, S. S., Park, B., et al. (2018). Radiomics analysis of gadoxetic acid-enhanced MRI for staging liver fibrosis. *Radiology*, 287(3), 788–796. <https://doi.org/10.1148/radiol.2017172235>
24. Ferraioli, G., Serai, S. D., Toso, S., et al. (2024). MR and ultrasound elastography for fibrosis assessment in children: AJR Expert Panel Narrative Review. *American Journal of Roentgenology*, 222(3), 1–14. <https://doi.org/10.2214/AJR.23.30211>

# Florilège de pathologies hépatiques rares en radiopédiatrie

Méryle Laurent, Céline Habre, Seema Toso

Unité de Radiopédiatrie, Hôpital des Enfants

Hôpitaux Universitaires de Genève

## Introduction

Les pathologies hépatiques de l'enfant représentent un champ diagnostique exigeant, à l'interface entre la clinique, la biologie et l'imagerie. Leur présentation est souvent non spécifique et varie selon l'âge, allant de la cholestase néonatale aux signes d'hypertension portale, en passant par la découverte fortuite de masses hépatiques lors d'un examen de routine. Dans ce contexte, le radiologue joue un rôle central, non seulement pour orienter le diagnostic étiologique, mais aussi pour guider la prise en charge thérapeutique et organiser le suivi à long terme.

Cet enseignement dirigé propose une revue structurée des principales entités rares rencontrées en hépatologie pédiatrique à travers une approche pédagogique basée sur des situations cliniques représentatives. L'accent est mis sur les mécanismes physiopathologiques, les critères sémiologiques en imagerie et les éléments pratiques permettant de hiérarchiser les diagnostics différentiels. L'objectif est de fournir aux radiopédiatres et aux internes des repères concrets pour structurer leur raisonnement face à des tableaux parfois atypiques et pour optimiser le choix des modalités d'imagerie en fonction des enjeux cliniques.

---

## 1. Cholestase néonatale et anomalies des voies biliaires

### Atrésie des voies biliaires

L'atrésie des voies biliaires constitue l'une des causes les plus fréquentes et les plus graves de cholestase néonatale, bien qu'elle soit rare, avec une incidence en Europe de 1/18 000. Elle se caractérise par une oblitération fibrosante progressive partielle ou complète des voies biliaires extra-hépatiques, dont l'étiologie, probablement multifactorielle, n'est à ce jour pas clairement élucidée. Elle est associée à une atteinte des voies biliaires intrahépatiques, fibrosées, expliquant l'absence de dilatation des voies biliaires intrahépatiques malgré une obstruction complète. En l'absence de prise en charge chirurgicale précoce, cette évolution conduit à une cirrhose biliaire avec insuffisance hépatique terminale dans les premières années de vie.

Sur le plan clinique, l'ictère persistant au-delà de la deuxième semaine de vie, associé à des selles décolorées, des urines foncées et une hépatomégalie ferme, doit déclencher une exploration rapide.

On distingue classiquement une forme non syndromique, qui représente environ 80 % des cas, et une forme syndromique, associée au syndrome de polysplénie avec malrotation intestinale, veine porte préduodénale ou absence de veine cave inférieure.

L'échographie abdominale constitue l'examen de première intention, réalisée après un jeûne de 4 h minimum. Elle doit être réalisée de manière systématique et structurée, en évaluant la

morphologie de la vésicule biliaire, l'aspect du hile hépatique (présence de micro ou macrokyste) et la présence de signes indirects d'hypertension portale. Les anomalies de la vésicule biliaire, telles qu'une longueur réduite (<15-19 mm selon les auteurs), une paroi anormale ou des contours irréguliers, sont des éléments évocateurs. Le signe du cordon triangulaire, correspondant à un épaississement fibreux du reliquat biliaire en regard de la convergence des canaux hépatiques droit et gauche, est considéré comme hautement spécifique s'il est mesuré  $\geq 4$  mm d'épaisseur. La présence d'une dilatation des voies biliaires permet d'exclure le diagnostic.

Il est essentiel de rappeler qu'un examen échographique normal n'exclut pas le diagnostic. En pratique, la confirmation repose sur la cholangiographie peropératoire associée à une biopsie hépatique, qui reste la référence diagnostique.

L'enjeu majeur est le délai de prise en charge. Une hépato-porto-entérostomie (intervention de Kasai) réalisée avant l'âge de 60 jours permet un rétablissement du flux biliaire dans une majorité de cas, alors que l'efficacité chute nettement au-delà de 90 jours. En cas d'échec, la transplantation hépatique est indiquée, l'AVB représentant près de la moitié des indications de transplantation hépatique chez l'enfant.

---

## Kystes du cholédoque

Les kystes du cholédoque correspondent à des dilatations congénitales de l'arbre biliaire. Leur description repose classiquement sur la classification de Todani, qui permet de standardiser l'analyse anatomique et d'orienter la prise en charge chirurgicale.

La classification distingue cinq grands types : le type I, le plus fréquent, correspond à une dilatation fusiforme du cholédoque; le type II est une dilatation diverticulaire isolée du cholédoque ; le type III, ou cholédococèle, correspond à une dilatation de l'extrémité distale du cholédoque au niveau de la papille duodénale; le type IV associe des dilatations multiples, à la fois intra- et extra-hépatiques (type IVa) ou uniquement extra-hépatiques (type IVb) ; le type V correspond à une dilatation kystique des voies biliaires intrahépatiques et est assimilé à la maladie de Caroli.

Sur le plan physiopathologique, l'hypothèse la plus largement admise est celle d'un canal commun bilio-pancréatique anormalement long, favorisant le reflux des enzymes pancréatiques dans le système biliaire et entraînant une fragilisation progressive de la paroi des voies biliaires.

L'échographie permet le plus souvent d'identifier une dilatation kystique des voies biliaires et d'évoquer le diagnostic. L'IRM avec séquences cholangiographiques apporte une cartographie précise de l'arbre biliaire, et permet de mettre en évidence ce canal bilio-pancréatique long.

Les principales complications incluent les épisodes de cholangite, la formation de calculs biliaires et, à plus long terme, un risque de transformation néoplasique, ce qui justifie une prise en charge chirurgicale et un suivi prolongé.

---

## 2. Maladies fibrokystiques hépato-rénales

### Polykystose rénale autosomique récessive et syndrome de Caroli

Les maladies fibro-kystiques hépato-rénales sont un groupe hétérogène du développement hépatique et renal, dénommées ciliopathies.

L'association de la fibrose hépatique congénitale et de la polykystose rénale autosomique récessive est la plus fréquente des maladies fibro-kystiques hépato-rénales. Sur le plan hépatique, la pathologie se traduit par une fibrose portale congénitale et des anomalies de la morphologie et du calibre des voies biliaires intrahépatiques.

Le syndrome de Caroli représente une expression particulière de cette atteinte, caractérisée par des dilatations kystiques segmentaires des voies biliaires intrahépatiques, souvent associées à une hypertension portale et à une splénomégalie. Le signe sémiologique caractéristique en imagerie est le « signe du point central », qui correspond à la visualisation des branches portales au centre des canaux biliaires dilatés, témoignant de la malformation de la plaque ductale, visible en échographie et en IRM.

Les complications incluent des épisodes de cholangite, la lithiase intrahépatique et l'évolution vers une insuffisance hépatique chronique. L'imagerie joue un rôle clé dans l'évaluation de la progression de la fibrose et la détection des complications.

---

### 3. Shunts portosystémiques congénitaux

Les shunts portosystémiques congénitaux sont des anomalies vasculaires rares, avec une incidence de 1/30 000 à 50 000 naissances, définies par une communication anormale entre le système veineux porte et la circulation systémique. Cette dérivation entraîne une réduction, voire une absence, de perfusion portale hépatique, avec des conséquences métaboliques et hémodynamiques multiples.

Les classifications d'Abernethy ou de Bicêtre distinguent les différentes formes de shunts portosystémiques.

Les répercussions cliniques peuvent être hépatiques, avec un foie hypotrophique, et le développement de tumeurs hépatiques, mais également pulmonaires, avec un syndrome hépatopulmonaire ou une hypertension porto-pulmonaire, ou neurologiques, avec une encéphalopathie hépatique.

L'écho-Doppler constitue l'examen de dépistage et de suivi, en permettant d'analyser les flux portaux et systémiques. L'IRM et l'angiographie sont essentielles pour la cartographie précise des shunts et la planification d'une éventuelle fermeture chirurgicale ou en radiologie interventionnelle.

---

### 4. Imagerie hépatique avec produit de contraste hépatospécifique

Le Primovist (Gadoxétate disodique) est un agent de contraste combinant les propriétés extracellulaires des produits de contraste conventionnels IRM et une captation hépatocytaire suivie d'une excrétion biliaire. Environ la moitié de la dose injectée est éliminée par le système hépatobiliaire chez les patients présentant une fonction hépatique normale.

Après les phases dynamiques artérielle et portale, la phase hépatocytaire tardive, acquise au-delà de 20 minutes, permet une analyse spécifique du parenchyme hépatique. Le foie normal apparaît en hypersignal, tandis que les lésions dépourvues d'hépatocytes fonctionnels sont en hyposignal.

Cette technique est particulièrement utile pour différencier les lésions bénignes telles que l'hyperplasie nodulaire focale, qui retient le contraste en phase hépatocytaire, des métastases, qui ne présentent pas de captation significative, notamment chez les enfants traités pour des antécédents oncologiques, tels que des leucémies ou des neuroblastomes, chez lesquels des nodules hépatiques sont découverts lors du suivi. Elle contribue également à la détection de lésions multiples et à la réduction du recours à des procédures invasives.

---

## Tumeurs hépatiques primaires pédiatriques

Les tumeurs hépatiques primaires pédiatriques sont rares, toutefois régulièrement observées en radiologie pédiatrique. Bien que les tumeurs malignes soient plus courantes que les lésions bénignes chez l'enfant, elles ne représentent que 1 à 2 % de toutes les tumeurs pédiatriques. En excluant les métastases, qui demeurent la source la plus fréquente de tumeurs hépatiques pédiatriques, les tumeurs primaires sont environ deux fois plus susceptibles d'être malignes que bénignes.

### 5. Tumeurs bénignes hépatiques

#### Hémangiomes hépatiques

Les hémangiomes représentent les tumeurs bénignes les plus fréquentes du foie chez le nourrisson. On distingue les hémangiomes congénitaux, généralement unifocaux, des hémangiomes infantiles, qui peuvent être solitaires, multifocaux ou diffus et qui expriment le marqueur GLUT1 en histologie. En imagerie, ils se caractérisent par un réhaussement périphérique avec un remplissage centripète progressif.

Les complications incluent l'insuffisance cardiaque à haut débit, l'hypothyroïdie et, plus rarement, une coagulopathie de consommation. Les hémangiomes infantiles prolifèrent au cours de la première année de vie, puis involuent progressivement sur plusieurs années.

#### Hamartome mésenchymateux

L'hamartome mésenchymateux est une tumeur peu fréquente qui survient principalement chez le nourrisson et le jeune enfant. Malgré sa rareté, il s'agit de la deuxième tumeur bénigne la plus fréquente du foie chez l'enfant. Il s'agit d'une tumeur souvent volumineuse, à prédominance kystique et d'architecture multiloculaire. Elle peut toutefois contenir des composantes solides. Les septa peuvent présenter une prise de contraste, traduisant la présence d'une composante stromale. Bien que bénigne, la lésion peut entraîner un effet de masse significatif, justifiant le plus souvent une résection chirurgicale. Des associations à des hémangiomes et à des sarcomes embryonnaires ont été rapportées.

#### Hyperplasie nodulaire focale

L'hyperplasie nodulaire focale est une lésion bénigne constituée d'hépatocytes fonctionnels organisés autour d'une anomalie vasculaire centrale. Elle représente environ 10% des tumeurs hépatiques pédiatriques. En imagerie, elle se caractérise par un rehaussement artériel intense et homogène, une isointensité en phase portale et, dans la majorité des cas, une rétention du produit de contraste en phase hépatocytaire. La présence d'une cicatrice centrale, parfois visible en hypersignal T2, constitue un élément d'orientation supplémentaire.

## Adénome hépatocellulaire

L'adénome hépatocellulaire (AHC) est une tumeur bénigne relativement rare chez l'enfant, représentant 4 % des tumeurs hépatiques pédiatriques. Plusieurs sous-types d'AHC ont été identifiés, leurs caractéristiques d'imagerie reflétant leurs différences dans les caractéristiques pathologiques sous-jacentes. Les adénomes avec inactivation HNF1A contiennent de la graisse. En phase hépatocytaire, les adénomes sont généralement hypointenses par rapport au reste du parenchyme hépatique.

---

## 6. Tumeurs malignes hépatiques

### Hépatoblastome

L'hépatoblastome, bien que rare, est la tumeur maligne hépatique la plus fréquente chez l'enfant, avec un pic d'incidence avant l'âge de trois ans. Il est souvent associé à une élévation marquée de l'alpha-fœtoprotéine, pouvant atteindre des valeurs supérieures à 100 000 µg/L.

L'IRM constitue l'examen de référence pour la stadification selon la classification PRETEXT, qui évalue l'atteinte segmentaire hépatique, l'extension vasculaire, la présence de métastases et l'atteinte extrahépatique. Ces éléments conditionnent la stratégie thérapeutique, qui associe généralement chimiothérapie et chirurgie.

### Carcinome hépato-cellulaire




Le carcinome hépatocellulaire (CHC) est la deuxième tumeur maligne du foie la plus fréquente chez l'enfant, représentant environ 27 % des cancers du foie pédiatriques et touchant généralement les enfants plus âgés et les adolescents. Le CHC se développe souvent sur une hépatopathie chronique sous-jacente, en association avec une affection prédisposante telle des anomalies vasculaires hépatiques, des troubles métaboliques (tyrosinémie, glycogénose, NASH...), une cirrhose biliaire entre autres. Après injection de produit de contraste en IRM, le CHC typique présente un rehaussement en phase artérielle suivi d'un « wash out » en phase portale et est généralement hypointense par rapport au parenchyme hépatique en phase hépatocytaire. Toutefois, un CHC bien différencié peut retenir le produit de contraste, apparaissant iso- ou hyperintense en phase hépatocytaire.

### Sarcome embryonnaire indifférencié





Le sarcome embryonnaire indifférencié est une tumeur mésenchymateuse rare et agressive, survenant typiquement chez l'enfant plus âgé, entre six et dix ans. Il s'agit de la troisième tumeur maligne primitive du foie la plus fréquente chez l'enfant après l'hépatoblastome et le CHC. En imagerie, il se présente comme une masse volumineuse, hétérogène, associant des composantes solides, kystiques et hémorragiques. La possibilité d'une rupture sous-capsulaire avec hématome intra-abdominal doit être évoquée devant un tableau aigu.

# DD des Tumeurs Hépatiques Primaires Chez l'Enfant

## Tumeurs Bénignes Primaires

 <b>Hémangiome congénital</b> Prénatal à petite enfance Tumeur vasculaire focale avec rehaussement centripète hétérogène	 <b>Hémangiome infantile</b> 2 semaines à 1 an Prolifère 9-12 mois puis involue Tumeurs vasculaires solitaires ou multifocales	 <b>Hamartome mésoenchymateux</b> Jeunes enfants, souvent moins de 2 ans Principalement kystique
<b>Adénome hépatocellulaire (HCA)</b> Enfance tardive à adolescence. Multiples sous-types avec risques variables. Complications: saignement et transformation maligne. HCA inactivé HNF1A contient de la graisse	<b>Hyperplasie nodulaire focale (FNH)</b> Tout âge. Bénin mais peut causer effet de masse. Cicatrice centrale T2-hyperintense. Artère nourricière centrale avec rehaussement centrifuge. Retient typiquement le produit de contraste en phase hépatocytaire (Primovist).	

## Tumeurs Malignes Primaires

-  **Hépatoblastome**  
Tumeur maligne la plus fréquente chez l'enfant. Souvent moins de 3 ans.  $\alpha$ -fétoprotéine élevée. Uni ou multifocale, hétérogène, souvent calcifiée  
Classification PRETEXT
-  **Sarcome embryonnaire indifférencié**  
6-10 ans. Tumeur maligne. Diagnostic différentiel avec l'hamartome mésoenchymateux mais chez enfant plus âgé
-  **Carcinome hépatocellulaire (HCC)**  
Deuxième malignité hépatique pédiatrique. Hépatopathie chronique sous jacente  
Pdc artérielle avec washout
-  **Carcinome fibrolamellaire**  
Adolescence à jeune adulte. Grande masse focale avec calcifications. Cicatrice centrale

## 7. Pathologies infectieuses rares

### Échinococcose alvéolaire

L'échinococcose alvéolaire est une parasitose hépatique grave causée par *Echinococcus multilocularis*. Elle prédomine dans l'hémisphère nord, avec une incidence accrue dans les zones rurales où le cycle parasitaire implique les renards et les rongeurs, l'homme représentant un hôte accidentel.

La maladie évolue de manière insidieuse, avec une phase asymptomatique prolongée pouvant durer plusieurs années. En imagerie, elle se manifeste par une lésion hépatique infiltrante, d'aspect pseudotumoral, souvent associée à des zones de nécrose et à des calcifications. Le scanner met en évidence une masse hypodense mal limitée, tandis que l'IRM et le PET-CT permettent d'évaluer l'extension et l'activité lésionnelle.

La prise en charge repose sur une résection chirurgicale lorsque cela est possible, associée à un traitement antiparasitaire prolongé. Le suivi radiologique est indispensable pour dépister les récurrences et les complications.

---

## 8. Atteinte hépatobiliaire dans la mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie génétique autosomique récessive liée à une anomalie du gène CFTR, responsable d'une augmentation de la viscosité des sécrétions. L'atteinte hépatique chronique concerne une proportion significative des enfants et se manifeste le plus souvent au cours de la première décennie de vie.

Les anomalies hépatiques incluent une stéatose, une fibrose biliaire focale et, dans les formes avancées, une cirrhose associée à une hypertension portale (HTP). L'échographie permet de dépister au niveau hépatique les modifications de l'échogénicité hépatique, les signes de fibrose et d'HTP. L'élastographie joue un rôle croissant dans l'évaluation non invasive de la fibrose et le suivi longitudinal.

Les recommandations récentes préconisent une surveillance échographique régulière dès l'enfance, complétée par une évaluation élastographique chez les patients présentant des anomalies biologiques ou morphologiques persistantes.

---

## Conclusion

Les pathologies hépatiques rares en radiopédiatrie recouvrent un spectre étendu d'affections congénitales, vasculaires, tumorales, infectieuses et génétiques. Leur prise en charge repose sur une intégration étroite entre données cliniques, biologiques et imagerie.

L'identification des signes sémiologiques clés, la connaissance des contextes à risque et l'utilisation raisonnée des modalités avancées, en particulier l'IRM avec produit de contraste hépatospécifique, permettent d'améliorer la précision diagnostique et d'orienter plus efficacement les stratégies thérapeutiques. Dans ce cadre, le radiopédiatre occupe une position centrale au sein de l'équipe multidisciplinaire, contribuant de manière déterminante au parcours de soins de ces patients complexes.

## Références

1. Practical approach to imaging diagnosis of biliary atresia, Part 1: prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging, and postnatal ultrasound, Napolitano et al. *Pediatric Radiology* 2021 51:314–331
2. Malformations des voies biliaires, rôle de l'imagerie. D. Pariente, S. Franchi-Abella. *Journal d'imagerie diagnostique et interventionnelle* 2018 1:183–194
3. Biliary Disorders, Anomalies, and Malignancies in Children, Simmons et al. *Radiographics* 2024 Mar;44(3):e230109
4. Pathologies des voies biliaires de l'enfant. S. Franchi-Abella et al. 2023 33-496-A-10. EMC
5. Characterization of pediatric liver lesions with gadoxetate Disodium Alexander J. Towbin. *Pediatr Radiol* 2011 41:1183–1197
6. Congenital portosystemic shunts Vascular liver diseases: Position papers from the francophone network for vascular liver diseases, the French Association for the Study of the Liver (AFEF), and ERN-rare liver. Guérin et al. *Clinics and Research in Hepatology and Gastroenterology* 2020 44, 452—459
7. 2017 PRETEXT: radiologic staging system for primary hepatic malignancies of childhood revised for the Paediatric Hepatic International Tumour Trial. Towbin et al. (PHITT) 2018 Apr;48(4):536-554
8. Benign and Malignant Pediatric Liver Masses: Radiologic Pathologic Update from the Pediatric LI-RADS Working Group. Rees et al. *RadioGraphics* 2025; 45(11):e240246
9. Sellers ZM et al. Cystic fibrosis screening, evaluation, and management of hepatobiliary disease consensus recommendations. *Hepatology* 79:1220–1238. 2024
10. Alveolar Echinococcosis: Spectrum of Findings at Cross-sectional Imaging. Kantarci et al. *Radiographics* 2012 Nov-Dec;32(7):2053-70