

**MALFORMATIONS, ANOMALIES
ET MONSTRUOSITES
DE L'EXTREMITE CEPHALIQUE**

André MORIN

Professeur des Universités (R)

Chirurgien des Hôpitaux (Hon.)

INTRODUCTION

Il existe de très nombreuses « possibilités » de malformations de l'extrémité céphalique, des plus simples (hémitéries localisées) aux plus complexes (monstruosités).

Rappelons lors de l'organogenèse et de la morphogenèse céphalique, l'importance (entre autres !) de :

- l'organogenèse du système nerveux central, en particulier au niveau encéphalique,
- le rôle inducteur de la chorde dorsale sur les trois tissus de l'embryon tridermique,
- l'influence des phénomènes de « mésodermisation » et des dysraphies.

1. DEFATS DE L'ORGANOGENESE ET MORPHOGENESE CRANIO-FACIALE.

1. GENERALITES.

D'ordre quantitatif ou qualitatif, les malformations céphaliques impliquent le plus souvent des défauts squelettiques par modifications de l'ostéogenèse.

On peut les classer de façon topographique (Gorlin (1)) en :

- dysplasies cérébrocrânielles,
- dysplasies cérébrofaciales,
- dysplasies crâniofaciales « simples ».

(Dans les deux premières catégories sont impliquées l'encéphale et ses « expansions » optiques et/ou olfactives).

On peut aussi essayer de comprendre la pathogénie avec schématiquement des mécanismes variés :

- des fentes par agénésie,
 - par non coalescence
 - par dysraphie secondaire.

. la dysostose crânio-faciale de Crouzon..

La crâniosynostose porte surtout sur les sutures coronale, lambdoïde et sagittale, entraînant une diminution du diamètre crânien antéro-postérieur, et une augmentation du diamètre transversal.

C'est une maladie autosomale dominante, avec des degrés variables.

. le syndrome d'Apert (acrocéphalo-syndactylie).

Le crâne a un diamètre antero-postérieur diminué avec front bombé et région occipitale aplatie, par synostose irrégulière prédominant sur la suture coronale.

. le syndrome de Carpenter avec acrocéphalie.

. le «crâne en trèfle» (Triphyllocéphalie) avec hydrocéphalie et synostose coronale et lambdoïde.

Plus rarement des crâniosynostoses peuvent s'observer dans :

- le syndrome de Hallerman-Sreiff brachycéphalie avec bosses frontales et pariétales,
- le syndrome de Lowe (syndrome oculo-cérébro-rénal),
- le syndrome de Conradi (chondrodysraphie calcifiante), certains rachitismes etc... (46 syndromes comportant une crâniosynostose sont cités, et en partie décrits dans le livre de Gorlin : chapitre 16, p. 543).

3. FACE

Le mécanisme est souvent un défaut d'accolement ou de soudure des bourgeons faciaux, faisant intervenir des phénomènes squelettiques :

- dysostoses nombreuses (repérées sur «l'hélice» des centres d'ossification de Van der Meulen).
- des synostoses faciales.
- les deux associées

mais aussi des perturbations dans l'évolution des parties molles.

On peut citer:

- **la schizocéphalie** : fente médiane limitée à un territoire.
- **le rhinoschizis** : division du nez selon son axe mais le terme de nasoschizis désigne habituellement une fente nasale, uni ou bilatérale (Stricker and al. (5)). Pour simplifier, on peut avec Tuchmann-Duplessis (6) essayer de classer les

- des dysostoses (par défaut ou par excès), que l'on interprète assez simplement par la théorie de «l'hélice» des centres d'ossification crânio-faciaux de Van Der Meulen (5)(schéma n°1).

- des synostoses avec soudure précoce,

- l'association de dysostoses et synostoses,

- le rôle d'une dysmorphie des parties molles.

Enfin, il faut noter qu'il y a très souvent association entre anomalies crâniennes et faciales, ce qui nous amènera vraisemblablement à... des répétitions, car certaines malformations peuvent entrer dans plusieurs catégories.

2. CRANE.

L'anomalie est rarement isolée, car il s'agit soit d'une hémitérie associée à une monstruosité, soit d'une malformation dépendant d'un défaut d'évolution (et surtout de fermeture) du tube neural (voir plus loin).

Nous n'envisageons ici que les anomalies par défaut ou excès d'ostéogenèse.

2.1. Citons simplement quelques anomalies morphologiques.

- **le crâne à rebord** : crâne large avec saillies temporales,

- **la turricéphalie** : crâne « en tour », proche de l'acrocéphalie et de l'oxycéphalie (voir craniosténoses)

- **le crâne en dôme**,

- **la macro ou mégacéphalie** s'observe souvent dans :

. le syndrome de Riley

. le syndrome de Hurler

. l'achondroplasie...

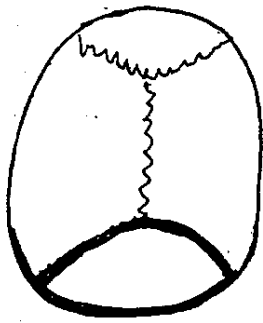
- **la microcéphalie**, avec retard mental important.

Ces deux dernières étant le plus souvent dans le cadre de syndromes génétiques comme la trisomie 13, le syndrome du cri du chat,...

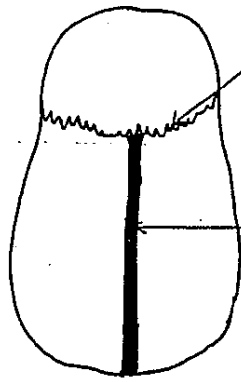
2.2. Les cranioschisis (et certaines aplasies crâniennes).

Un défaut localisé d'ossification peut aboutir à un orifice, généralement sur la voûte.

L'orifice peut être une simple fente, ou prendre une forme ovalaire. Le siège occipital



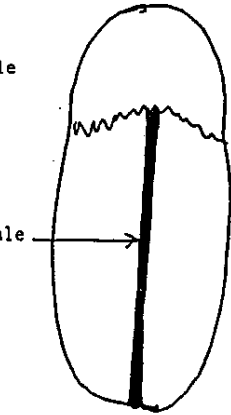
PACHYCEPHALIE



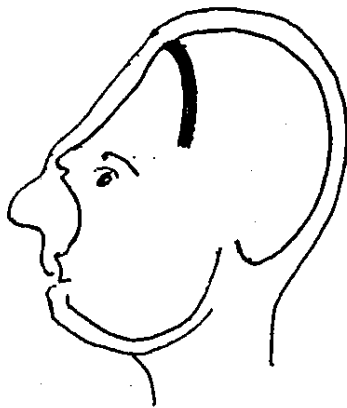
DOLICHOCEPHALIE

Suture coronale

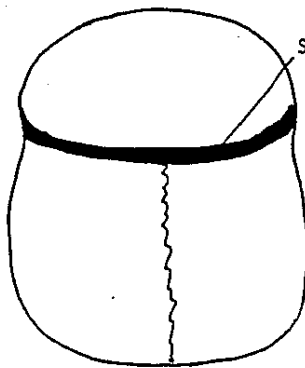
Suture sagittale (ossifiée)



SCAPHOCEPHALIE

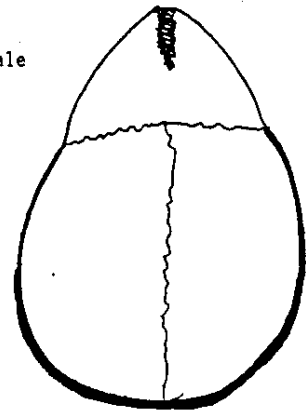


ACROCEPHALIE
Profil



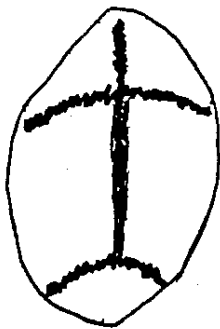
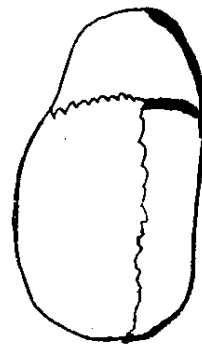
BRACHYCEPHALIE
(et forme extrême : ACROCEPHALIE)

Suture coronale (ossifiée)



TRIGONOCEPHALIE

PLAGIOCEPHALIE
(crâne asymétrique)



Vue supérieure



Vue de face

OXYCEPHALIE



Vue de profil

LES CRANIOSYNOSTOSES

malformations faciales en fonction de la chronologie de la morphogenèse faciale (en notant que certaines anomalies ont déjà été citées avec le crâne et que d'autres seront reprises ultérieurement).

3.1. Malformations apparaissant entre le 15e jour et le 20e jour.

Dès la gastrulation peuvent se constituer des perturbations.

Citons:

- **l'opodymie**: dédoublement facial avec un oeil médian. Cette malformation peut aussi se discuter dans le cadre des monstres doubles tératodymes.

- **la rhinodymie** : dédoublement du nez (duplication nasale) pouvant aller de la narine supplémentaire ... à la diprosopie (face double).

Peut être associée à une dysplasie internasale, à une fente de la lèvre supérieure,... (voir plus loin).

- **la stomodymie** : dédoublement de la bouche (c'est aussi une forme dégradée de la diprosopie).

3.2. Malformations se constituant durant les 3e et 4e semaines.

C'est la période de formation des bourgeons de la face.

3.2.1. Le bourgeon frontal.

Rappelons l'influence majeure de développement du prosencéphale sur ce bourgeon.

On constate essentiellement une agénésie :

. totale: c'est la cyclocéphalie (voir plus loin)

. moyenne : c'est l'arrhinencéphalie

. mineure : absence de cloison nasale, sillon médian nasal
«bec de lièvre» médian.

3.2.2. Le bourgeon maxillaire

étroitement associé au développement du bourgeon mandibulaire (dont il ne constitue pour certains, qu'une expansion) ses anomalies sont rarement isolées, entrant le plus souvent dans le cadre d'une hypoplasie globale ou de certains «becs de lièvre ».

. Les hypoplasies associées maxillaire et mandibulaire s'observent dans le syndrome de Franceschetti (dysostose mandibulo-faciale) : aplasie faciale unilatérale avec hypoplasies malaire et mandibulaire, obliquité anti-mongoloïde de la fente palpébrale, malformation du pavillon de l'oreille (et surdité fréquente) ; on observe souvent un colobome palpébral inférieur.

. Le syndrome du 1er arc branchial rattaché à des anomalies du bourgeon mandibulaire et de l'oreille avec :
hypoplasie mandibulaire
sillon médian.

On peut y rattacher le syndrome de Pierre Robin (maladie des hommes «à tête d'oiseau », déjà décrite par I. Geoffroy Saint-Hilaire en 1832). Dans ce syndrome s'ajoute à l'hypoplasie mandibulaire avec dysostose une dysplasie neuromusculaire. Cette dernière pouvant atteindre la langue, le larynx, est réversible.=

Morphologiquement existent :

- micrognathie avec rétrognathie
- division palatine avec déplacement de la langue dans les fosses nasales et en même temps ptose sur l'épiglotte. Ainsi les troubles respiratoires peuvent être majeurs.

3.2.3. Remarques.

Dans toutes ces anomalies, le palais, lorsqu'il n'est pas fendu, est souvent étroit.

L'hypoplasie malaire s'observe dans de nombreux syndromes :

syndromes de Bloom, Seckel,...

syndrome oto-palato-digital

dysostose type Stanesco, etc...

L'hypoplasie maxillaire existe aussi :

- outre dans les syndromes de Crouzon, d'Apert
- dans le syndrome de Cornelia de Lange
- dans l'achondroplasie, etc...

(atlas de Smith (*4))

3.3. De la 5e à la 8e semaine (coalescence des bourgeons)

Le défaut de coalescence, souvent secondaire à une absence ou un défaut de «mésodermisation» laisse persister des fissures (schéma n° 3).

3.3.1. Entre bourgeon nasal latéral et bourgeon maxillaire c'est le colobome de la face : fissure oblique entre la lèvre supérieure et l'angle médial de la fente palpébrale. Le nez est normal.

3.3.2. Entre bourgeon maxillaire et mandibulaire

C'est la macrostomie, uni ou bilatérale ; c'est l'inverse de la microstomie. En fait le terme de macrostomie est contesté.

Pour Duhamel, la véritable macrostomie (ouverture exagérée de l'orifice buccal) n'est que la « persistance d'un état embryonnaire normal ».

Il vaut mieux parler de fissures transverses de la face (fissures maxillo-mandibulaire, ou fissures oro-aurales) (schéma n° 4).

La fissure peut se diriger vers le tragus, coexistant alors avec des anomalies de pavillon, ou remonter au-dessus du pavillon témoignant alors d'une véritable aplasie du bourgeon maxillaire.

Quelle que soit l'interprétation, la macrostomie peut être associée à divers syndromes :

- syndrome de Morquio (mucopolysaccharidose)
- syndrome de Scheie (mucopolysaccharidose)
- dans certaines hypercalcémies, etc...

Quant aux microstomies, plus rares, elles relèvent d'une pathogénie complexe souvent dans le cadre d'anomalies chromosomiques.

3.3.3. Entre massif médian et massif latéral (schéma n° 5)

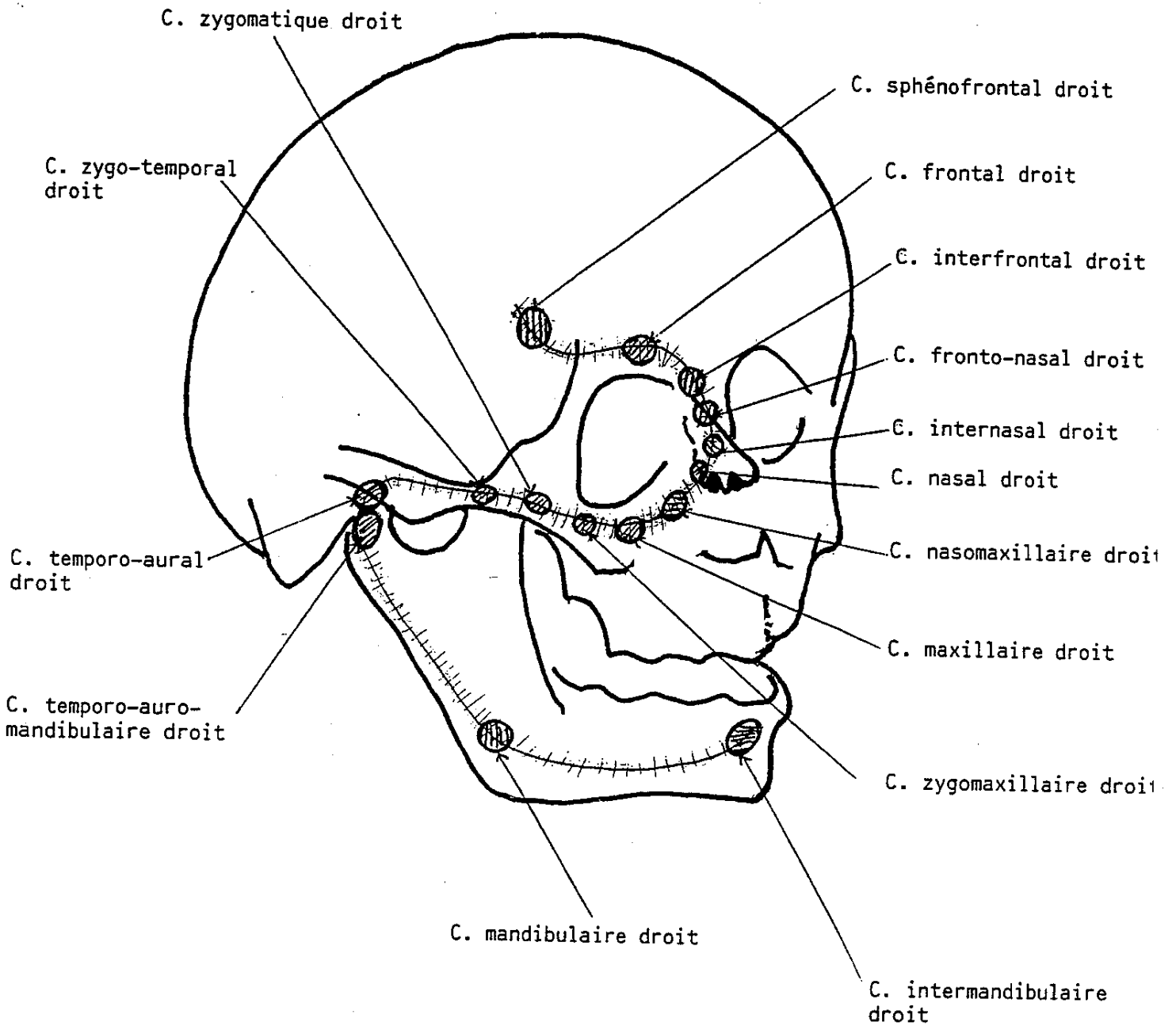
C'est le « bec de lièvre », fréquent (environ 1/1000 naissances), mais de nombreuses variantes et associations sont possibles, et si on inclut toutes les catégories de fentes labio-palatines, la fréquence serait de 1/800 naissances.

Le « bec de lièvre » total, bilatéral, souvent asymétrique représente la « gueule de loup ».

La fissure peut siéger entre les processus palatins, restant alors en arrière du canal palatin antérieur. En fait, les classifications sont multiples, témoignant de conceptions pathogéniques différentes.

DYSPLASIES CRANIO-FACIALES

La disposition "en hélice" des centres d'ossification
(d'après STRICKER, VANDERMEULEN, and all)



VUE PROFIL (légèrement trois quart) droit

SCHEMA n° 1

est le plus fréquent, mais on l'observe aussi en position frontale ; il peut alors s'agir d'une absence de fermeture de la suture métopique.

Théoriquement d'autres localisations peuvent être observées, mais :

- elles sont alors associées à des localisations faciales hautes (frontonasale, frontoethmoïdale), plus rarement sur la base (sphénoïdale).
- elles peuvent s'observer dans le cadre de certaines dysraphies somatiques (ex. celosomies).
- la persistance du canal crâniopharyngien est exceptionnelle.

On observe souvent des méningocèles, voire même des encéphalocèles.

- l'anencéphalie (voir plus loin) où manque la voûte crânienne, est une malformation létale de l'encéphale.

2.3. Les crâniosténoses

sont dues à des crânio-synostoses par fermeture prématurée des sutures crâniennes de la voûte. Le danger est le risque de compression de l'encéphale.

- Elles peuvent être isolées, réalisant plusieurs types :

. soudure de la suture coronale : réalisant une **brachycéphalie**. et sa forme extrême : **l'acrocéphalie**. Risque d'H.I.C. précoce (associée toujours à soudure lambdoïde)

. soudure de la suture sagittale : réalisant soit une simple **dolichocephalie**, soit **une scaphocéphalie** : crâne long avec « chignon » : la plus fréquente (50%).

. soudure de toutes les sutures : **oxycéphalie**.

. développement et soudure asymétrique du crâne avec soudure d'une moitié de la suture coronale, complétée parfois par la soudure sphéno-fronto-pariétale : **plagiocéphalie**. Modification de la position de l'oreille.

. diminution de la croissance frontale (avec le plus souvent soudure de la suture métopique) et augmentation de la croissance occipitale : **trigonocéphalie**.

. soudure de la suture lambdoïde (parieto-occipitale) réalisant la **pachycéphalie**, plus rare.

Elle peut être associée aux autres formes, mais elle est moins grave si elle est isolée.

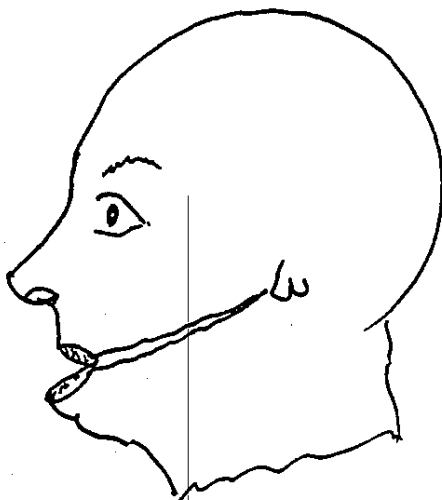
- Elles entraînent souvent des dysmorphies craniofaciales complexes, entrant dans le cadre de syndromes malformatifs plus étendus comme par exemple :

Certaines
sont

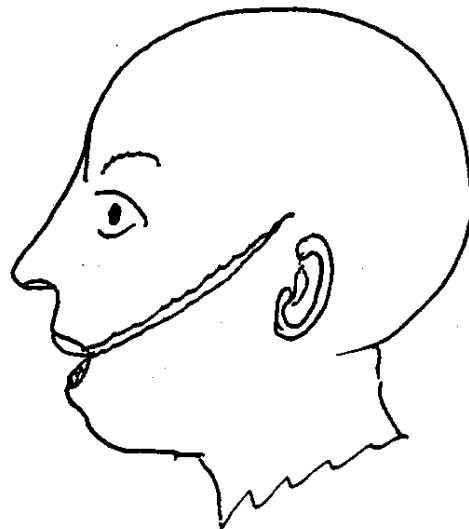


1. Colobome
2. Fissure latérale :
(ou agénésie maxillaire ?)

MACROSTOMIE : ?



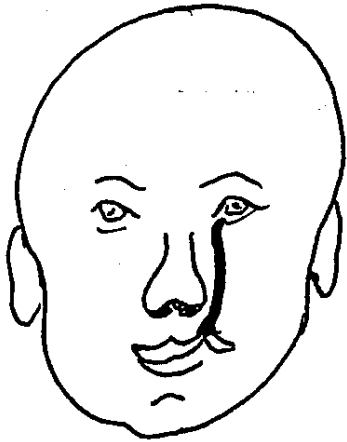
Fissure maxillo-mandibulaire
avec microtie
(macrostomie)



Fissure maxillo-mandibulaire
supra-auriculaire

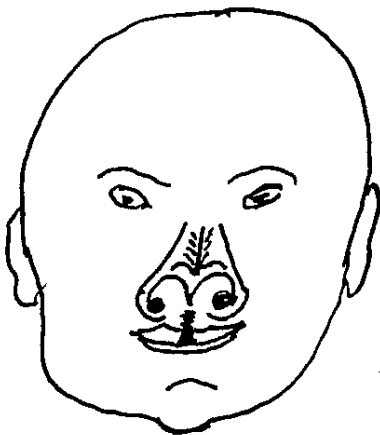
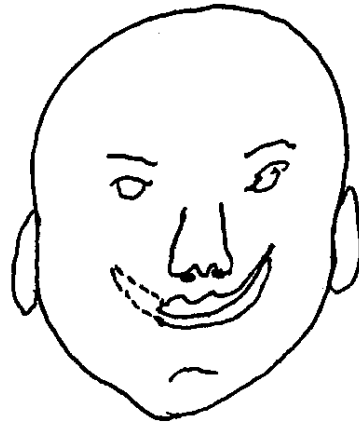
FENTES FACIALES - MACROSTOMIES
(d'après DUHAMEL)

SCHEMA n° 4

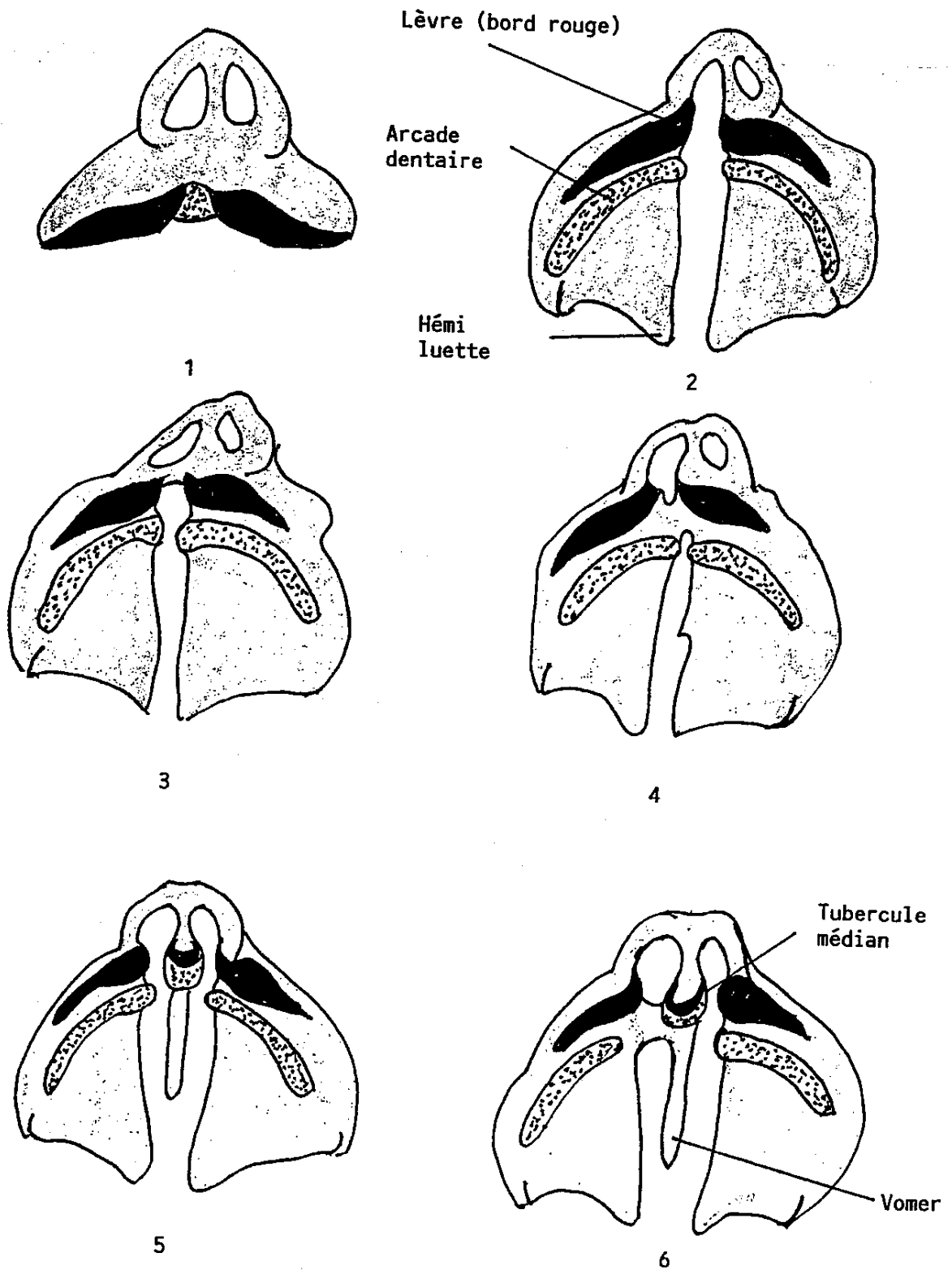


Colobome de la face
(fissure latérale)

Macrostomie uni
ou bilatérale



Bec de lièvre médian
Fissure lèvre supérieure
et division nasale partielle



LES "BECS DE LIEVRES" - SCHEMA n° 5

1. Bec de lièvre simple
2. Bec de lièvre total complet unilatéral avec division palatine
3. Bec de lièvre total unilatéral avec pont narinaire et fente palatine
4. Bec de lièvre total unilatéral avec pont gingival et fente palatine
5. Bec de lièvre total bilatéral complet avec division palatine bilatérale ("gueule de loup")
6. Bec de lièvre total bilatéral asymétrique

On peut les distinguer selon les atteintes palatines, en fonction de l'évolution des palais primaire et secondaire :

- des fentes du palais primaire uni ou bilatérales :

- . portant seulement sur la lèvre supérieure (« bec de lièvre » simple)
- . portant sur la lèvre et l'arcade alvéolaire (« bec de lièvre » total).

- des fentes du palais secondaire :

- . subtotale : de la lèvre à une zone du palais (division du voile, ou vélopalatine)
- . totale: de la lèvre au trou incisif.

- des fentes associées du palais primaire et du palais secondaire : «bec de lièvre » total avec fente palatine.

* Quelle que soit la classification, les fentes labiales et labio-palatines sont très souvent associées à d'autres syndromes malformatifs : 10% des enfants porteurs de fentes labio-palatines ont des hémipareses associées variées, ou représentent une malformation dans le cadre d'un syndrome plus vaste :

- . trisomie 13,
- . syndrome oro-facio-digital,
- . syndrome de Mohr (associé alors à une fente linguale et à une hypotrophie maxillaire et mandibulaire)
- . trisomie 18 (syndrome d'Edwards)...

3.4. Divers

3.4.1. Des agénésies complexes :

- l'agnathie : absence de mâchoires, en fait souvent dans le cadre de :
- l'aprosopie : littéralement absence de face.

C'est l'avortement simultané du massif médian et des bourgeons maxillaires, avec un vaste orifice entre la base du crâne et la mandibule.

- Rappelons ici les dysplasies complexes de nombreux syndromes (certains seront repris au chapitre des maladies chromosomiques) comme le syndrome de Crouzon, le syndrome d'Apert, déjà vus, et de nombreux autres syndromes d'origines diverses parmi lesquels on peut citer :

- . le syndrome de Pfeiffer avec turricephalie et asymétrie crânio-faciale
- . le syndrome d'Antley-Bixter où s'associent une craniosynostose coronale et lambdoïde avec tête « trapézoïdale », bosse frontale, un nez large avec atrésie choanale, des anomalies du pavillon de l'oreille.
- . le syndrome de Delleman, syndrome cérébello-cutané, avec une face asymétrique, une microphthalmie avec kystes orbitaires, une dysostose orbitaire, un colobome de la paupière inférieure,...
- . le syndrome d'Hutchinson - Gilford ou progeria où le nanisme, l'aspect sénile, la face « rétractée » avec hypoplasie mandibulaire, le nez mince et pointu, la chute précoce totale des cheveux avec des veines apparentes sur le cuir chevelu, ... évoquent le faciès du personnage E.T.

3.4.2. Fistules et kystes branchiaux (schéma n° 6)

- . Les kystes et fistules latéraux du cou

La fistule apparaît au bord antérieur du sterno-cléido-mastoïdien : fistule branchiale externe.

Plus rarement, elle s'ouvre dans le pharynx : fistule branchiale interne.

L'infection est fréquente et intermittente.

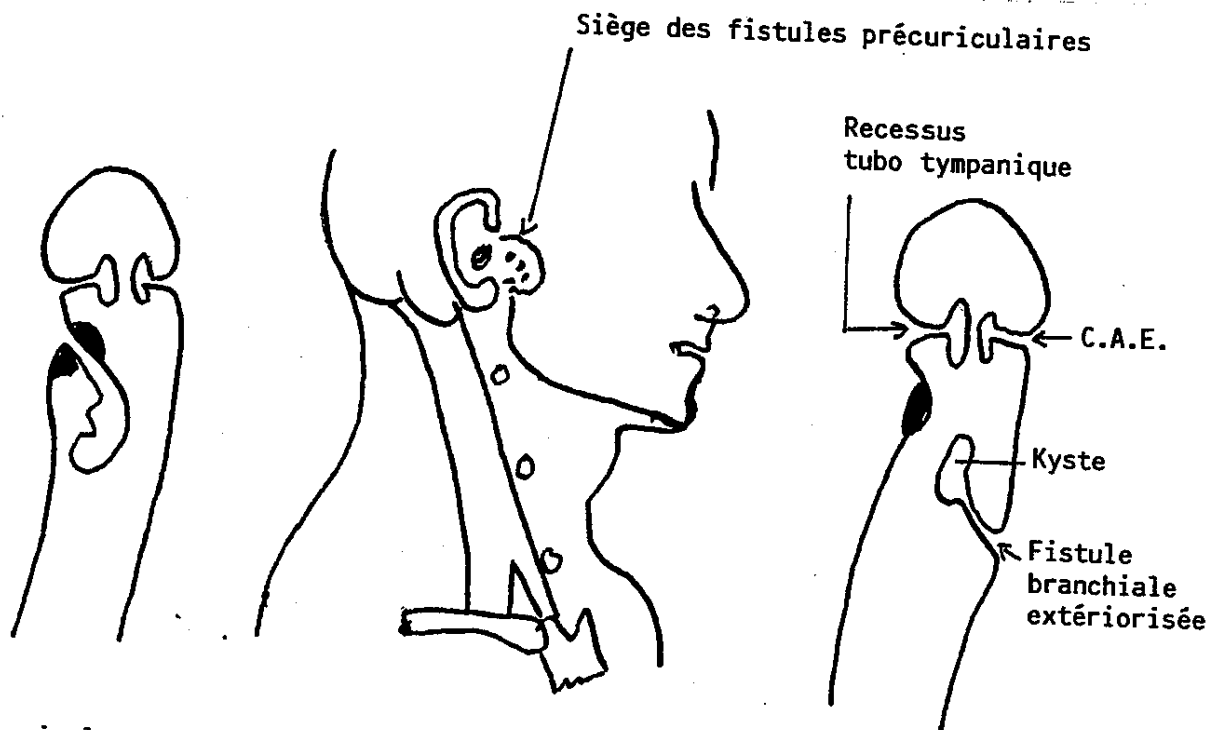
- . Les kystes du tractus thyroglosse, médians, se fistulisent de façon itérative. Ils peuvent se prolonger dans la base de la langue, et s'accompagnent d'anomalies thyroïdiennes. Leur traitement curatif nécessite la résection du corps de l'os hyoïde.

3.4.3. D'autres anomalies localisées, pouvant exister avec une ectopie de certaines formations :

- . Anomalies isolées de la langue.

Rappelons la macroglossie de la trisomie 21 ; elle peut se voir aussi dans le myxoedème congénital, dans le syndrome de Wiedemann - Beckwith (macroglossie, macrosomie, omphalocèle, hypertrophie corticale de la surrénale).

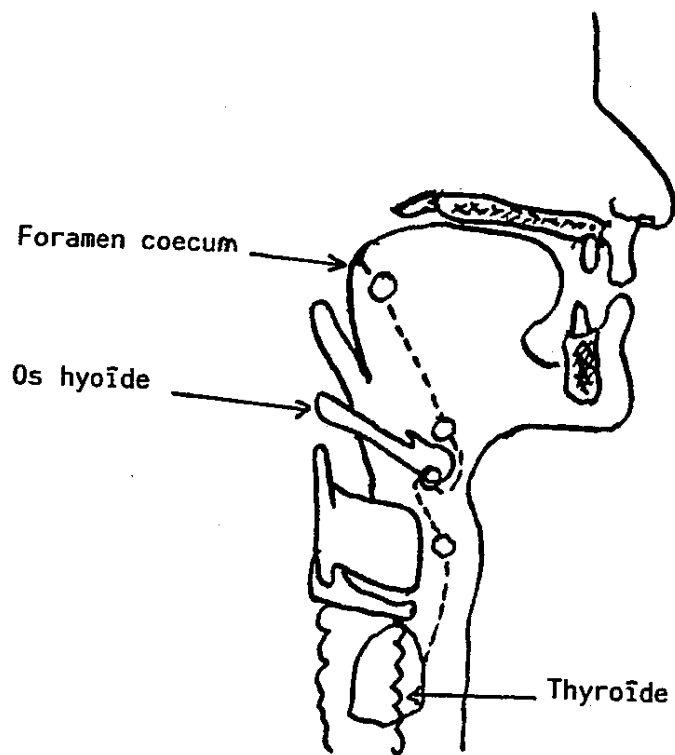
La bifidité de la langue, rare, est due à une absence de fusion des bourgeons linguaux. Il existe plus souvent une fente incomplète de la langue comme on peut l'observer dans :



Kyste cervical ouvert par une fistule pharyngée (au niveau de l'amygdale palatine)

Kystes et fistules latérales du cou (le long du bord ant. du S.C.M.)

Kyste du cou ouvert à la peau (fistule branchiale)



Kystes du tractus thyroglosse

* Le syndrome orofaciodigital (S. de Papillon-Leage et Psaume) où elle peut être associée à des brides intrabuccales, et à des fentes partielles de la lèvre supérieure, du rebord alvéolaire, et même du palais osseux.

* Le syndrome de Mohr où la fente linguale coexiste avec une fente labiale incomplète, une hypoplasie zygomato-maxillo-mandibulaire, une surdité (de conduction)...

. Les anomalies dentaires sont nombreuses et se voient dans de multiples syndromes comme par exemple :

* Le syndrome oculo-dento-digital avec hypoplasie de l'émail, microphthalmie,...

* Le syndrome oto-palato-digital (S. de Taybi) avec anodontie partielle, dents incluses, fente du palais mou, surdité,...

* Le syndrome de Hallermann - Streiff avec hypoplasie dentaire, malimplantation, parfois anodontie.

* Le syndrome de Golz avec hypoplasie de l'émail, éruption dentaire tardive,...

* de nombreuses dysostoses (cléïdo-crânienne, dysostose de Stanesco,...)

* mais aussi dans des dysplasies ectodermiques.

* à l'inverse dans le syndrome d'Ellis - Van Creveld on observe des dents dès la naissance, mais avec anodontie partielle.

...etc...

. Au niveau de l'orbite et de l'appareil oculaire (excluant la cyclopie... voir plus loin)

* la dysplasie oculo-orbitaire : on peut observer l'absence d'une orbite, une micro-orbite

* l'anophtalmie et la microphthalmie, uni ou bilatérales, observées dans de nombreuses dysplasies cranio-faciales,

* la cryptophtalmie, avec soudure des paupières supérieure et inférieure (uni ou bilatérale),

* les différentes formes de fentes des paupières (colobome palpébral)

* le blepharophimosis

* les modifications morphologiques du canthus : épicanthus, télécanthus, canthoschisis,...

* l'appareil lacrymal peut aussi présenter des anomalies,

* au niveau de l'oeil lui même on peut citer :

- le colobome irien
- la persistance de la membrane pupillaire
- la fibrose rétrolentale.

Les malformations de l'oreille

* Rappelons la valeur d'une anomalie des pavillons de l'oreille comme indicateur d'anomalies uro-génitales...

* La surdit   s'observe au cours de nombreux syndromes dont certains d  j cit  s.

* L'ectopie du pavillon, et ses anomalies sont pr  sentes au cours de nombreux syndromes d'anomalies chromosomiques (voir plus loin) et lors de dysplasies faciales complexes (S. de Franceschetti...)

* L'association avec une fissure maxillo-mandibulaire d  j signal  e, est possible.

* Quant    l'otoc  phalie, c'est une monstruosit   majeure (voir plus loin).

Au niveau du nez,

les anomalies et malformations, assez fr  quentes, rel  vent de nombreuses dysplasies, aussi bien osseuses que des parties molles.

* des variations morphologiques «simples» comme une ar  te nasale aplatie, une hypoplasie des ailes du nez, un micronez ou inversement un macronez pro  minent, s'observent dans de tr  s nombreux syndromes (certains d  j cit  s, d'autres seront repris au chapitre «maladies chromosomiques »).

* de nombreuses dysplasies osseuses (sph  nofrontale, frontale, frontonasale, frontonasoethmo  dale) entra  nent des modifications morphologiques nasales plus ou moins graves, pouvant s'associer    des m  ningoc  les et enc  phaloc  les (voir plus loin).

* la dysplasie internasale (d  j   voqu  e au paragraphe 3.1) m  rite d'  tre pr  cis  e ici.

- elle explique certaines duplications nasales, portant sur la pointe, ou sur l'ensemble du nez (rhinodymie), ou simplement sous la forme d'une narine supplémentaire,
- elle est éventuellement associée, en particulier dans les formes majeures a :
 - . une fente labiale supérieure,
 - . une fente palatine,
 - . une fistule,
 - . une méningocèle,
 - ou même une anophtalmie.

- on peut envisager une classification (Van der Meulen in Stricker and al (5)) ; la duplication nasale est (schéma n° 7) :

- . incomplète : unilatérale
 - bilatérale
- . complète : unilatérale
 - bilatérale

. L'aplasie nasale, très rare. C'est l'absence complète :

- . d'une moitié du nez : unilatérale
- . de la totalité du nez : bilatérale

Elle peut coexister : avec un proboscis latéral

Avec deux proboscis,

Le (ou les) proboscis pouvant être en position ectopique.

. Toutes les combinaisons sont possibles, ... sous des appellations diverses : monorhinie, arhinie, rhinoschizis...

ainsi qu'avec d'autres malformations faciales.

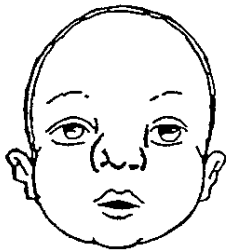
. Une simple hypoplasie des ailes du nez peut s'observer.

4. DIVERS TROUBLES D'ORIGINE MECANIQUE

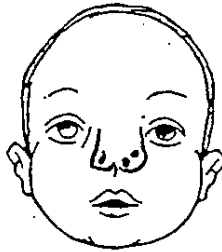
peuvent modifier l'aspect craniofacial, et prêter à confusion avec certaines dysplasies faciales.

Plusieurs mécanismes peuvent être invoqués :

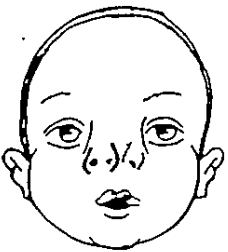
- brides amniotiques, adhérences amniotiques,



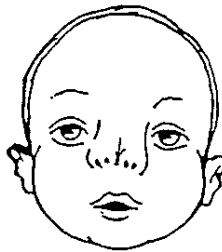
a. Mazzola



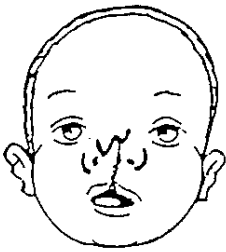
b. Ortscheit



c. Mazzola



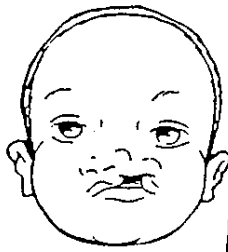
d. Muecke and Souttar



e. Blair and Brown



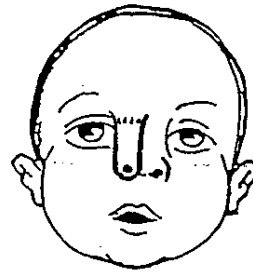
e. Mazzola



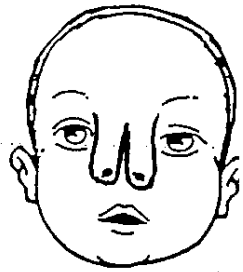
f. Lehman

- à. unilatérale (incomplète)
- b. bilatérale (incomplète)
- c. unilatérale (complète)
- d. bilatérale (complète)
- e. avec dysplasie internasale
- f. avec fente labiale

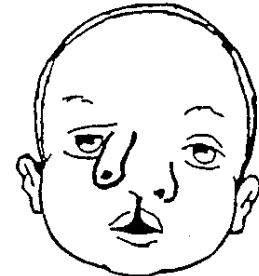
DUPLICATIONS NASALES
(quelques cas de la littérature)



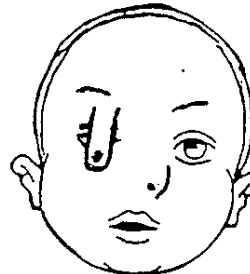
a. Selenkov 1884



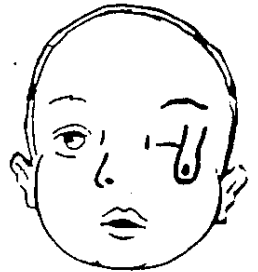
b. Meyer



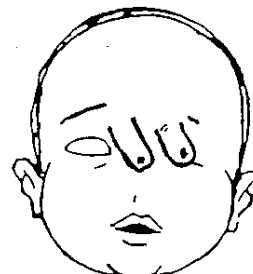
c. van Duysen



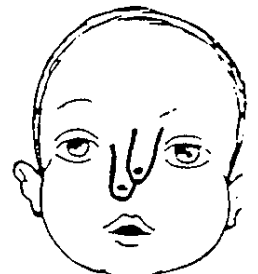
d. Tendlau



e. Peters



f. Rosen and Gitlin



g. Silverman and Cassini

- a. unilatérale
- b. bilatérale
- c. avec fente labiale
- d. avec proboscis ectopique droit
- e. avec proboscis ectopique gauche
- f. bilatérale avec microphthalmie
- g. bilatérale

Aplasies nasales avec proboscis

in "STRICKER and al. Churchill-Livinstone edit.

- rupture amniotique, avec fuite liquidienne aboutissant à un oligohydramnios.

Les malformations graves, souvent associées à des amputations digitales ou des membres, à des sillons, à des modifications cutanées peuvent se manifester au niveau du crâne : encéphalocèle, microcéphalie, chevauchement des sutures, proéminence occipitale, crâne en trèfle,... ou/et au niveau de la face : fentes atypiques,...

Le faciès de Potter entre dans le cadre de l'oligohydramnios du à une agénésie rénale ; c'est le cas de l'avortement partiel du bourgeon caudal aboutissant à la symélie.

II. MALFORMATIONS SECONDAIRES A DES PERTURBATIONS DE L'ORGANOGENESE D'AUTRES APPAREILS.

1. TOUT CE QUI S'ASSOCIE AUX MALFORMATIONS DU SYSTEME NERVEUX CENTRAL.

Le plus souvent il s'agit de troubles de la fermeture du tube neural. Nous ne donnerons ici que quelques exemples sans faire de développement sur ce sujet.

1.1. L'hydrocéphalie,

qui survient le plus souvent comme complication d'un «spina bifida aperta» (myélodysraphie), peut également être primitive par absence de communication entre les secteurs intra et périencéphaliques. Elle peut s'observer dans l'ostéopétrose sévère, et parfois dans le syndrome de Hurler, dans la trisomie 13, la trisomie 18,...

1.2. L'hydranencéphalie

Elle n'entraîne généralement pas de modifications craniofaciales.

1.3. Les méningocèles, encéphalocèles,

peuvent se rencontrer dans de nombreuses dysplasies qui déterminent ainsi leur topographie :

- celles de la voûte du crâne, déjà signalées (1, 2.2.) sont plus fréquentes que
- celle de la base ou de la face où se rencontrent les localisations :
 - . frontonasale,
 - . supranasale.
 - . nasale,
 - . fronto-ethmoïdale médiale,
 - . fronto-ethmoïdale latérale (orbitaire).

Elles peuvent être associées à d'autres malformations cranio-faciales, ou entrer dans le cadre de certaines chordodysraphies.

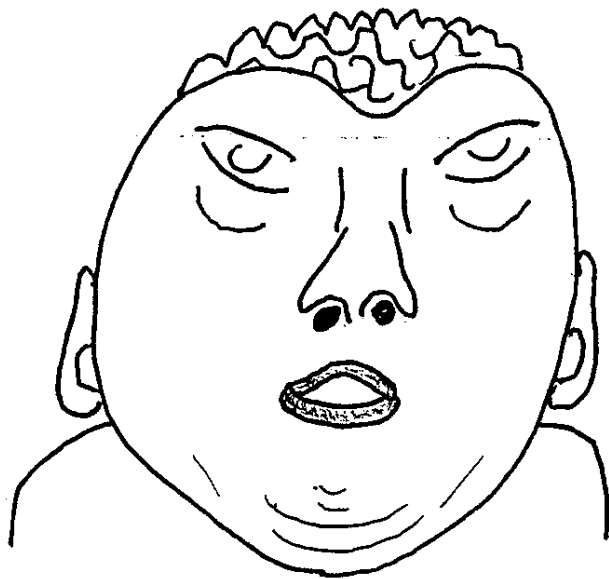
1.4. Les « anencéphalies » (encéphalo-dysraphies) (schéma n° 8)

C'est la persistance de l'ouverture du tube neural dans sa partie encéphalique. L'exencéphalie n'en est qu'un stade précoce. Elle s'accompagne toujours de malformations crâniennes majeures.

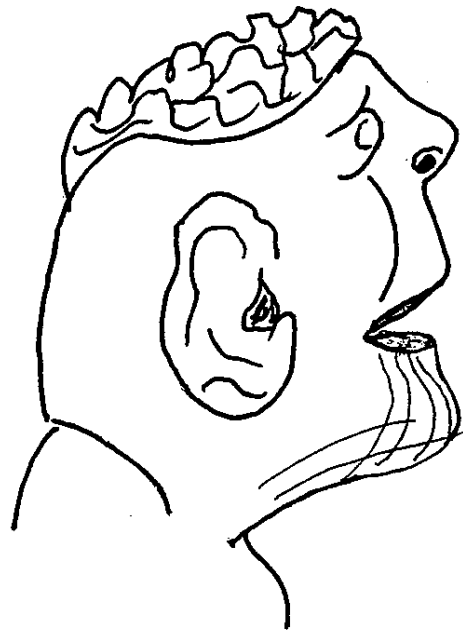
Au niveau de la voûte : on constate une absence totale ou quasi-totale de la voûte. Seule la partie inférieure des pariétaux persiste parfois. Le frontal, très réduit, présente une angulation supranasale ; l'écaïlle incomplète peut exister séparée en deux parties ; les arcades supra-ciliaires, reportées en arrière et en dehors, pouvant servir de limites à l'ouverture de la voûte ; l'occipital, incomplet, est reporté vers l'avant et sa fusion avec la base est incomplète.

. Au niveau de la base, le sphénoïde est toujours très modifié, et les trois étages de la base sont dysmorphiques :

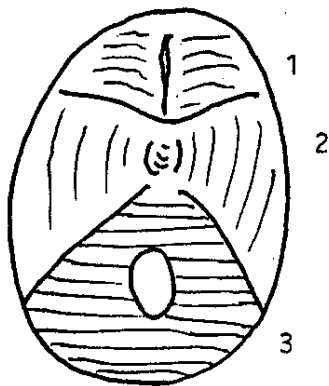
- l'étage antérieur ne permet pas l'identification des portions orbitaires du frontal ; l'apophyse crista galli est le plus souvent absente. Les dimensions transversales sont réduites.



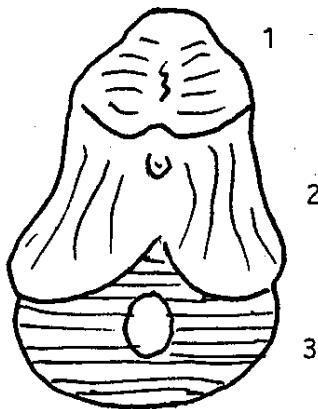
VUE DE FACE



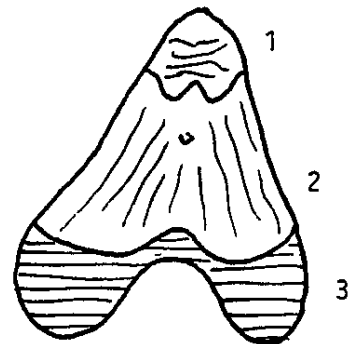
VUE DE PROFIL



A



B



C

- A Base normale
- B "Méroacranie"
- C "Holoacranie"

- 1 Etage antérieur
- 2 Etage moyen
- 3 Etage postérieur

ANENCEPHALIE
d'après GORLIN and al. Oxford University Press edit.

- l'étage moyen est diminué transversalement et les petites ailes sont mal disposées, alors que les grandes ailes sphénoïdales sont réduites. La position du rocher est aussi modifiée. La selle turcique est, soit peu profonde, soit absente.

- l'étage postérieur est au contraire très agrandi transversalement.

. Au niveau de la face, il existe toujours une prognathie mandibulaire, parfois des fentes palatines et/ou labiale. Les orbites sont «étirées» latéralement et en dehors.

2. CERTAINES NEUROCRISTOPATHIES.

2.1. Les crêtes neurales

qui apparaissent pendant la mise en place du tube neural primitif, ont une évolution complexe participant à l'organogenèse des ganglions des racines postérieures des nerfs rachidiens, des enveloppes,..., et de nombreux dérivés. Au niveau céphalique on distingue :

- les crêtes neurales prosencéphaliques, contribuant à la formation des tissus du bourgeon fronto-nasal,
- les crêtes neurales mésencéphaliques, intervenant dans la constitution des bourgeons mandibulaire et maxillaire,
- les crêtes neurales rhombencéphaliques, intervenant dans la formation de certains tissus des 2e, 3e, 4e arcs branchiaux.

2.2. Les phacomatoses sont des dysplasies neuro-ectodermiques comportant des lésions à tendance blastomateuse.

La noevomatose baso-cellulaire est une phacomatose qui, outre de nombreuses lésions (cutanées, nerveuses,...) comporte une dysmorphie crânio-faciale avec :

- un crâne volumineux, bosselé, sauf la région occipitale qui est «plate »,
- il peut exister une hydrocéphalie, une agénésie du corps calleux,
- le sphénoïde est hyperpneumatisé, avec une selle turcique petite,
- au niveau de la face, la prognathie, l'hypertélorisme et les lésions cutanées des paupières donnent un aspect particulier. Les kystes des maxillaires sont pratiquement constants.

- Diverses associations peuvent être notées :

- . anomalies vertébrales et de la jonction crânio-vertébrale,
- . malformations des côtes,
- . anomalies des membres,...

2.3. On peut en rapprocher

- la neurofibromatose de Recklinghausen : à ses lésions bien connues peuvent s'ajouter des anomalies oculaires,
- le syndrome de Marfan qui, au niveau céphalique peut comporter :
 - . une dolichocéphalie,
 - . une voûte palatine ogivale,
 - . une luxation du cristallin,
- le syndrome de Turner, qui présente rarement des anomalies céphaliques,
- le syndrome de Waardenburg où l'on note un hypertélorisme et un élargissement de la racine du nez,
- peut être, le syndrome de Klippel-Feil (voir plus loin).

3. CERTAINES CHORDODYSRAPHIES HAUTES.

En raison du rôle inducteur majeur de la chorde, tous les tissus peuvent être atteints. Les malformations porteront sur les dérivés ectoblastiques, mésoblastiques, endoblastiques.

Les associations sont possibles avec certaines malformations citées au chapitre I. comme par exemple la schizoprosopie avec encéphalocèle antérieure.

Tous les intermédiaires sont possibles entre la forme mineure comme le syndrome de Klippel-Feil, et la forme majeure représentée par l'iniencéphalie.

3.1. Le syndrome de Klippel - Feil

C'est la «maladie des hommes sans cou» décrit en 1912 par Klippel et Feil. Outre les nombreuses anomalies associées, on retiendra ici les malformations de l'extrémité cervico-céphalique.

L'aspect typique est marqué par :

- la brièveté du cou en raison de la fusion des corps vertébraux avec un canal vertébral élargi,
- l'implantation basse des cheveux,
 - la surélévation des omoplates.

Il existe trois types :

- le type I, cas princeps,
- le type II, plus discret, avec fusion totale ou partielle des articulations crânio-vertébrales,
- le type III, véritable «télescopage» du rachis cervical.

Au niveau crânio-facial on note :

- des anomalies occipitales, avec modification de la fosse cérébrale postérieure,
- une obliquité des axes orbitaires, avec strabisme convergent,
- un abaissement des oreilles,
- un palais ogival et parfois une fente palatine,
- parfois :
 - une fente labiale,
 - une luette bifide,
 - des anomalies dentaires,
 - un ptérygium colli

3.2. L'iniencéphalie.

Si certains la considèrent comme une forme d'anencéphalie, il s'agit en fait d'une perturbation plus précoce du développement embryonnaire au niveau des trois feuillets, dès la troisième semaine (J.M. Robert).

Elle est caractérisée par :

- une rétroflexion vertébrale cervicale, avec absence ou brièveté du cou,
- un rachischizis antérieur et postérieur avec dysmorphose vertébrale,
- une ouverture occipitale,
- une encéphalo-raphie souvent prolongée en myél^araphie ou dysraphie. Elle est souvent associée à la célosomie (ce qui pour Duhamel la fait rentrer dans le cadre des ectroptychies) et à des fistules pharyngo-encéphaliques ou médullaires.

3.3. Des syndromes voisins ont été discutés :

- le syndrome de Wildervanck, ou syndrome cervico-oculo-accoustique,
- le syndrome de Goldenhar, ou syndrome oculo-auriculo-vertébral, avec :
 - . la colobome palpébral,
 - . appendices pré-auriculaires,
 - . microtie, parfois asymétrie faciale.

- le syndrome de Stilling avec torticolis et anomalies oculaires.
- le syndrome de Jarcho-Levin ou dysplasie occipito-facio-cervico-thoraco-abdomino-digitale
- le syndrome «foetal alcoolique» avec microcéphalie et hypoplasie maxillaire, etc...

4. ANOMALIES CEPHALIQUES ASSOCIEES A D'AUTRES ANOMALIES SQUELETTIQUES.

Notons que beaucoup de syndromes déjà signalés peuvent entrer dans ce cadre. Nous nous limiterons à quelques exemples parmi les plus caractéristiques.

4.1. Diverses osteochondrodysplasies :

- l'achondroplasie : où le nanisme s'associe à une dysmorphie craniofaciale avec :
 - . macro-céphalie: voûte crânienne large, occiput proéminent
 - . rétrécissement de la partie moyenne de la face et arête nasale basse,...
 - la dysostose métaphysaire, type «Jansen» avec un faciès étroit aux yeux proéminents,
 - l'hypophosphatasie accompagnée de crâniosynostose.
 - le nanisme diastrophique (syndrome de Maroteaux - Lamy). C'est une forme pseudo-achondroplasique de la dysplasie spondylo-épiphysaire. Les atteintes crânio-faciales sont rares. On peut signaler parfois des anomalies des cartilages de l'oreille.
- (A l'inverse, certaines ostéochondrodysplasies comme le nanisme métatrophique, la dysplasie pseudo-achondroplasique,... ont un faciès normal).

4.2. Les ostéopétroses.

- La maladie d'Albers-Schonberg ou maladie des «os de pierre» où la macrocéphalie comporte une voûte crânienne épaissie.
- On peut en rapprocher :
 - . la dysostose cléïdo-crânienne,
 - . le syndrome de Pyle avec dysplasie cranio-métaphysaire,
 - . le syndrome de Stanesco avec brachycéphalie, hypoplasie faciale.

- . La base du crâne est complètement soudée.
 - . Hydrocéphalie fréquente.
 - Le syndrome de Bloom
 - avec érythème télangiectasique de la face et hypoplasie malaire
 - Le syndrome de Dubowitz avec micrognathie
 - Le syndrome de Seckel où existent :
 - . microcéphalie,
 - . hypoplasie faciale avec nez proéminent
 - Le syndrome de Hallermann-Streiff avec microphthalmie, nez pincé et micrognathie.
 - Le syndrome de Moore-Federman ou nanisme familial, avec raideurs articulaires par altération du développement du tissu conjonctif.
- On note des anomalies oculaires : hypermétropie, et risque de glaucome, de cataracte, de décollement de rétine.
- Le syndrome de Cockayne.
- L'enfant a l'aspect sénile, a un crâne petit avec voûte épaisse. Il peut être atteint de dégénérescence rétinienne, de troubles auditifs.

5.2. Dans le gigantisme, l'obésité,

peuvent s'observer des malformations crânio-faciales parmi lesquelles on peut citer :

- Le syndrome de Sotos (gigantisme cérébral) où la dolichocéphalie avec bosse frontale marquée, s'associe avec un nez court.
 - Le syndrome de Marshall - Smith où s'observent : front proéminent et voûte crânienne très développée, micrognathie et glossoptose.
 - Le syndrome de Prader-Willi où, malgré «l'obésité» faciale, on peut noter un front étroit et surtout un rétrécissement de la partie moyenne de la face ; l'hypertélorisme est fréquent.
 - Le syndrome de Cohen avec macrocéphalie, hypertélorisme, micrognathie.
 - Le syndrome de Weaver où sur une microcéphalie relative s'observent une bouche ouverte avec palais étroit et une hypoplasie maxillaire.
 - Le syndrome de Beckwith - Wiedemann marqué au niveau de la face par une macroglossie.
- ...etc...

III. ATTEINTES CRANIO-FACIALES DES MALADIES CÉROMOSOMIQUES

Nous ne citerons que quelques exemples provenant notamment de l'atlas de Smith (4) où sont recensés 136 syndromes, et des ouvrages de GORLIN et al. (1) et de Stricker et al. (5)

1. Le syndrome de Down (« Mongolisme ») par trisomie 21, le plus connu, où la face plate comporte une obliquité marquée des fentes palpébrales ; la macroglosie pratiquement constante doit parfois être «réduite» chirurgicalement.
2. Le syndrome de Lejeune (syndrome du «cri du chat ») par délétion du bras court du 5e chromosome) avec une microcéphalie et un faciès rond ; le retard mental est constant.
3. Le syndrome de Patau par trisomie 13 où s'observent de nombreuses malformations faciales :
 - . microphthalmie, hypertélorisme, et colobome irien,
 - . anomalies nasales,
 - . fente labiale et / ou palatine avec micrognathie

L'holoprosencéphalie est généralement en cause dans ces malformations.

4. Le syndrome d'Edwards par trisomie 18 où la dolichocéphalie avec proéminence occipitale est complétée par une microphthalmie, une microstomie,...
5. Le syndrome de Turner dans lequel l'aspect céphalique est marqué par la ptose des paupières, des anomalies du pavillon de l'oreille, et un ptérygium coli.
6. Le syndrome de Klinefelter où le prognathisme s'ajoute à une voûte crânienne étroite.
7. Dans la triploïdie (existence de 69 chromosomes) le crâne est asymétrique avec déficience mentale ; au niveau de la face s'observent un colobome de l'iris, une micrognathie,...
8. On peut encore noter l'existence d'anomalies crânio-faciales dans :
 - . la trisomie 9,
 - . la trisomie 14,
 - . la trisomie 22, etc...

IV. MONSTRUOSITES MAJEURES COMPLEXES COMPORTANT UNE ATTEINTE CEPHALIQUE... QUELQUES EXEMPLES

Nous choisirons trois monstruosités

1. LA CYCLOCEPHALIE. (schéma n° 9)

Il s'agit de malformations facioproencéphaliques, et le terme de «cyclocéphalie» (I. Geoffroy Saint-Hilaire) ne désigne en fait qu'une catégorie de «cyclopes » : la cyclopie se caractérise par l'existence d'une cavité orbitaire unique avec un oeil unique. Nous verrons qu'il faut cependant nuancer cette description selon différents genres.

Les anomalies du prosencéphale (vésicule antérieure primitive à la partie encéphalique du tube neural) entraînent des degrés variables d'holoprosencéphalie ; ces anomalies peuvent porter :

- sur la division transversale en télencéphale et diencephale,
- sur la division sagittale en deux hémisphères télencéphaliques,

- sur la division horizontale des tractus optique et olfactif.

On observe ainsi, à des degrés variables, l'agénésie du corps calleux, une vésicule cérébrale unique (parfois les hémisphères télencéphaliques sont incomplètement séparés). L'association à une arhinencéphalie est fréquente mais non constante. On peut alors décrire les cyclopes (« monstres cyclocéphaliens» de G. Saint-Hilaire) en fonction des anomalies faciales observées, selon les genres suivants :

	GENRES	APPAREIL OCULAIRE	CAVITES ORBITAIRES	APPAREIL NASAL	BOUCHE MACHOIRES
1	ETHMOCEPHALE	2 yeux rapprochés	2 cavités rapprochées	Trompe (proboscis)	Normales
2	CEBOCEPHALE	2 yeux rapprochés	2 cavités ou 1 seule cavité	Monorhinie ou Trompe (proboscis)	Normales
3	RHINOCEPHALE	2 yeux contigus ou 1 oeil médian	1 seule cavité	Trompe (proboscis)	Normales
4	CYCLOCEPHALE	2 yeux contigus ou 1 oeil médian	1 seule cavité	Très réduit ou nul	Normales
5	STOMOCEPHALE	2 yeux contigus ou 1 oeil médian	1 seule cavité	Trompe (proboscis)	Rudimentaires
6	OPHTALMOCEPHALE	Absent	Absentes	Absent	Présentes

N.B. Actuellement on rapproche les genres 1 et 2, en considérant, à l'inverse de Geoffroy Saint-Hilaire, l'ethmocéphalie comme une forme plus marquée de la cebocéphalie.

On voit que les « véritables cyclopes » correspondent aux genres 2, 3, 4, 5.

On peut donc, plus simplement décrire des cyclopes :

. diophtalme (deux globes oculaires accolés)

. monophtalme (1 seul globe oculaire)

. anophtalme : dans ce genre (6 : ophtalmocéphale) on se rapproche de l'aprosopie.

Remarquons :

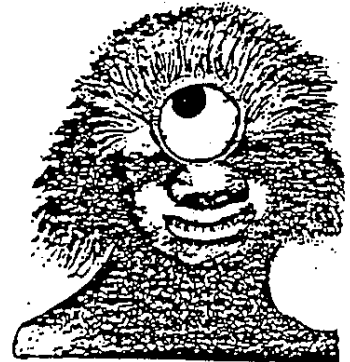
- qu'il n'y a pas de parallélisme entre la gravité des malformations cérébrales et celle des malformations faciales,
- qu'il y a une gravité malformative de plus en plus importante depuis l'état normal, l'hypertélorisme, les cyclopies... et l'aprosopie,



Tronche : PROBOSCIS

Oeil : unique (monoptalme) double a (diophtalme)

CYCLOPE



CYCLOPES

- à gauche : cyclocéphale diophtalme. Labo. Anatomie LYON, 1966
- à droite : gravure d'O. REDON XIX^e siècle.



OTOCEPHALE

SCHEMA n° 9

- que certaines formes d'holoprosencéphalie peuvent s'accompagner « simplement » de monorhinie, à différencier de « narine unique »,
- qu'il y a toujours dans ces anomalies une absence du massif médian (prémaxillaires et incisives médianes) avec fusion des massifs latéraux,
- que de nombreuses autres hémitéries associées (coeur, appareil digestif,...) sont le plus souvent responsables de la létalité.

2. L'OTOCEPHALIE. (schéma n° 9 bas)

C'est le rapprochement, ou même la fusion des oreilles au-dessous de la face ; les pavillons peuvent être malformés.

L'**agnathie** (absence de mâchoire inférieure) terme parfois utilisé pour désigner l'otocéphalie, est en fait le point de départ de l'otocéphalie : c'est l'absence (ou l'extrême hypoplasie) de la mâchoire qui provoque le rapprochement des pavillons auriculaires.

La **synotie**, autre mot parfois utilisé pour désigner l'otocéphalie, n'est qu'une des anomalies de l'otocéphalie.

L'astomie (absence de bouche) peut être totale, mais il existe souvent un orifice de 2 à 3 mm avec persistance de la membrane bucco-pharyngée. Hypertélorisme et blépharophimosis peuvent être associés, de même que la cyclopie.

On peut décrire plusieurs genres d'otocéphalie, selon l'importance des malformations faciales associées à l'ectopie et à la soudure des pavillons de l'oreille.

a. La sphénocéphalie : micrognathie avec les oreilles sous la face (ce caractère, définition de l'otocéphalie, **étant constant pour tous les genres**, bien sûr)

b. L'otocéphalie (« proprement dite ») avec orifice buccal punctiforme, nez atrophié ou cyclopie sans proboscis

c. L'edocéphalie : cydopie avec trompe, bouche absente

d. L'opocéphalie : cydopie sans proboscis ; nez et bouche absents.

e. La triocéphalie : appareils oculaire et nasal absents de même que la bouche (avec toujours les pavillons de l'oreille, incomplets ici, réunis sous... ce qui reste de la face.

Cette forme est très proche de ... l'aprosopie.

3. LA BICEPHALIE.

Est-ce justifié d'envisager ici la bicéphalie ? En effet nous entrons ici dans le cadre des « monstres doubles ». Cependant, il nous paraît licite de considérer que l'existence de deux têtes... est bien une malformation majeure de l'extrémité céphalique

Rappelons que les monstres doubles autosites se distinguent en trois familles :

- les tératopages : monstres en H ou en X
- les tératodelphes : monstres en λ
- les tératodymes : monstres en Y

Parmi ces familles, elles-mêmes divisées en groupes, puis en genres, seuls quelques genres peuvent mériter le terme (purement descriptif) de bicéphales.

3.1. Aucun genre de tératopages, toujours pourvus de deux corps (plus ou moins normaux) ne peuvent entrer dans cette catégorie, puisque chacun des deux sujets possède sa tête.

3.2. Parmi les tératodelphes

Après avoir écarté le groupe des « monocéphaliens », on peut considérer comme (partiellement) bicéphales certains genres du groupe des « syncéphaliens » : les deux têtes sont accolées, voire fusionnées à des degrés divers (schéma n° 10) :

. Les janiceps, ou janicéphales (du dieu romain à deux faces Janus) : les têtes sont accolées de telle sorte qu'il existe deux faces qui « regardent » dans deux directions opposées.

Le terme de « diprosopie » (double visage) n'est qu'un terme descriptif. Quant à la division (totale ou partielle) du pôle céphalique d'un embryon unique, elle réalise la schizocéphalie, ou la schizoprosopie (voir chapitre I, 3 (début)).

. Les iniopes, possèdent deux faces dont l'une peut être incomplète.

. Les synotes peuvent ne présenter en guise de deuxième face que deux oreilles fusionnées, ou même une seule.

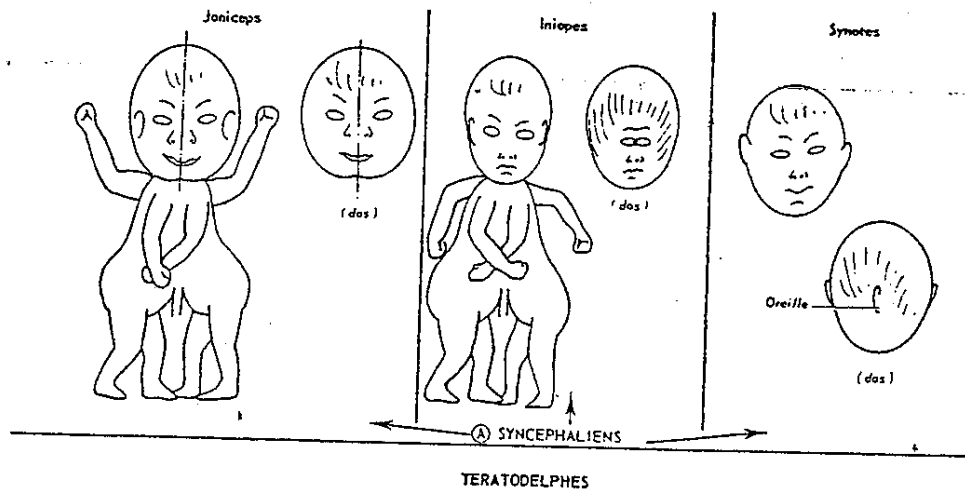


Schéma n° 10

3.3. C'est dans la famille des tératodèmes que se « recrutent » la plupart des bicéphales (schéma n° 11) :

- . Dans le groupe des synsomien, seuls les dérodèmes peuvent être considérés comme bicéphales.
- . Tous les genres du groupe monosomien sont des bicéphales :
 - les dérodèmes non représentés sur le schéma (différents des dérodèmes synsomien par le niveau de séparation cervicale, de la colonne) où les deux têtes sont parfaitement distinctes.
 - les atlodèmes (la colonne cervicale est unique, sauf l'atlas qui est double) les deux têtes sont accolées par leur partie latérale, laissant parfois persister un résidu de pavillon auriculaire à la partie médiane.
 - les iniodèmes ici les deux têtes sont complètement fusionnées par leur partie latérale, regardant dans la même direction (contrairement au janiceps de la famille des tératodelphes).
 - les opodèmes, où les deux faces fusionnées présentent le plus souvent à la partie moyenne une fusion des appareils oculaires
 - certains ont voulu prolonger cette classification en... rhinodème, stomodème... mais on sort probablement du cadre des monstres doubles (voir chapitre I, 3.4.3)

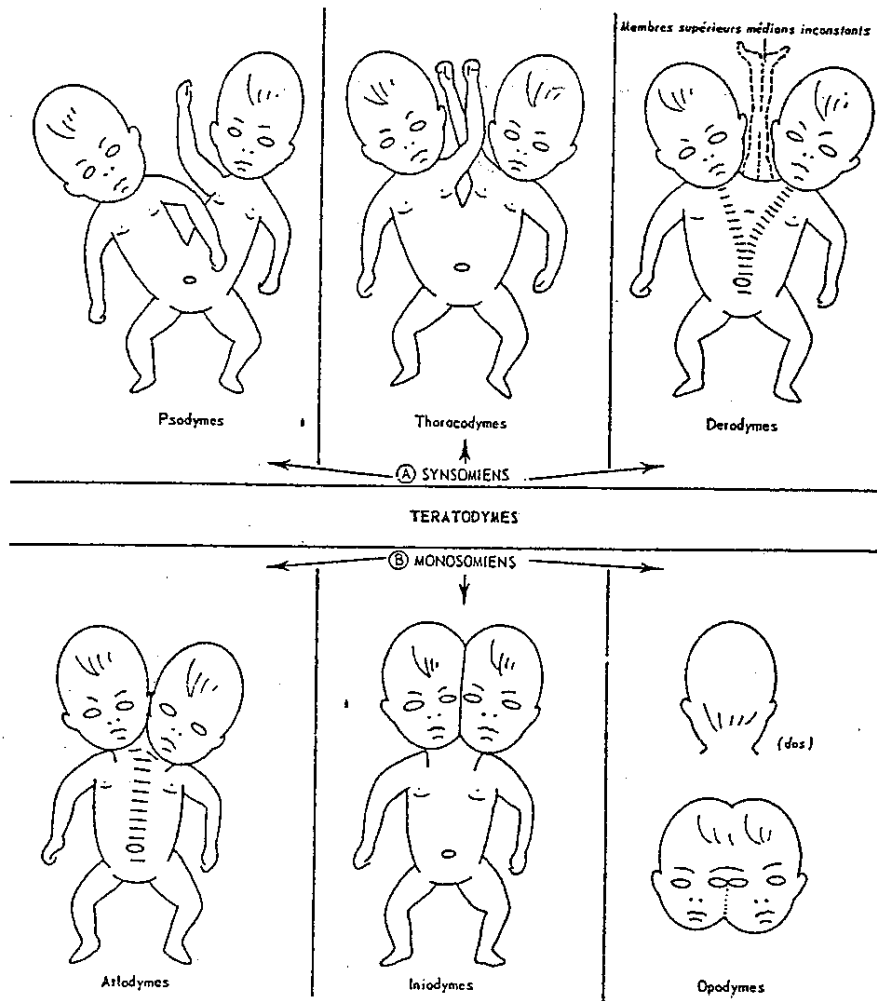


Schéma n° 11

V. DIVERS

1. ACEPHALIE (schéma n° 12)

L'absence de tête peut être considérée comme ... une monstruosité de l'extrémité céphalique.

Décrits au Moyen Age par Mandeville sous le nom de « blemmyes » « ... gens de laide estature et mauvaise nature, ayant la teste dans les épaules, en forme de fer de cheval », les acéphales (qui sont également acardiaques) sont des monstres omphalotes « dont la vie n'est entretenue que par la communication avec la mère et cesse dès que le cordon est rompu » (I. Geoffroy Saint-Hilaire). Ils se développent en effet en parasitant le placenta d'un jumeau normal.

Plusieurs classifications ont été proposées, que l'on peut résumer dans le tableau suivant :

I.G. SAINT HILAIRE	SCHWALBE	KEEN	DUHAMEL
PARACEPHALE (avec vestiges céphaliques)	HEMI-ACARDIUS	ACARDIUS	PARACEPHALE ECTROME CAUDAL
ACEPHALE (sans tête)	HOLO ACARDIUS HOLO ACEPHALUS	ACEPHALUS	ACEPHALE ECTROSOME CEPHALIQUE
ANIDIEN (sans formes bien définies)	HOLO ACARDIUS AMORPHUS	AMORPHUS	ANIDIEN AMORPHE
ZOOMYLE (il n'existe que la tête)		ACORMUS	CEPHALIDIENS ACORMIENS

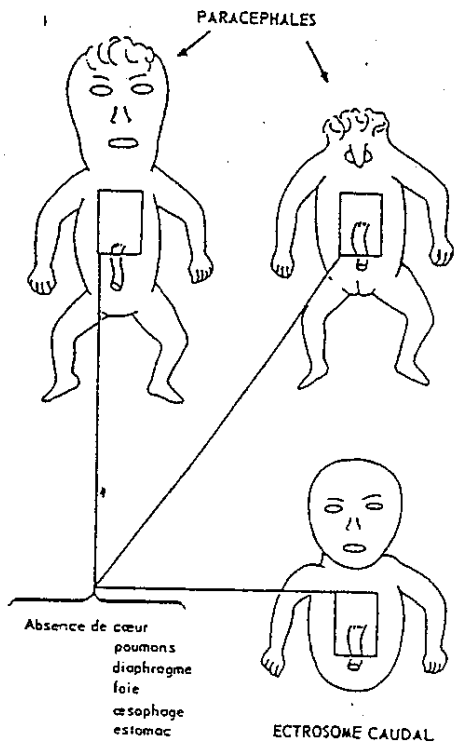


Tableau I

OMPHALOSITES ACEPHALES
(d'après B. DUHAMEL)

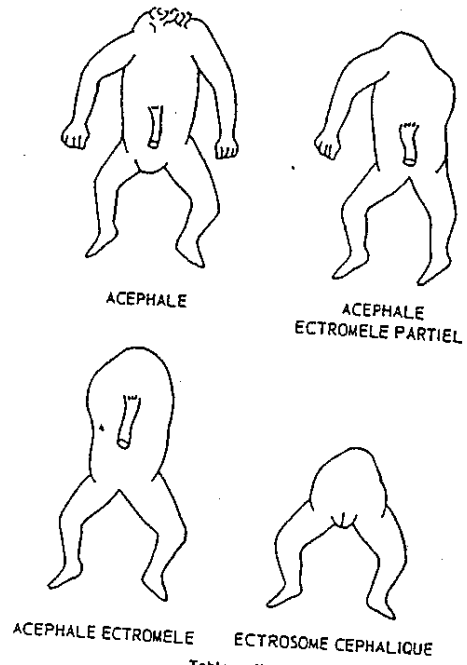
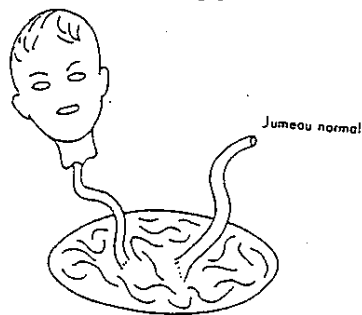


Tableau II

CEPHALIDIENS



ACORMIEN



Une tête et quelques vestiges
axiaux ou caudaux

ANIDE
ANORPHE ≈ TERATOME



Schéma n° 12 – DIFFERENTS GENRES DE MONSTRES OMPHALOSITES

Les quelques schémas proposés illustrent les différents genres de monstres omphalotes, parmi lesquels nous ne retiendrons ici que ceux qui sont acéphales, ou paracéphales (avec vestiges céphaliques) ; les céphalidiens et les acormiens, au contraire ne sont constitués que par... une tête.

2. CERTAINES MALADIES METABOLIQUES

peuvent comporter des malformations crânio-faciales.

. Syndrome de Williams, avec hypercalcémie.

Au niveau de la face, on observe un aplatissement de la partie moyenne, hypertélorisme et strabisme, dépression nasale, lèvres épaisses, anomalies dentaires.

. A l'inverse, le syndrome de « pseudohypoparathyroïdie » avec hypocalcémie, se manifeste par une face ronde, un nez court et parfois une cataracte.

. Les mucopolysaccharidoses, très nombreuses, se manifestent (presque toutes) après la naissance :

- Le syndrome de Hurler avec macro et/ou dolichocéphalie, lèvres élargies et dents espacées, selle turcique large,...
- Le syndrome de Maroteaux-Lamy, proche du précédent au point de vue facial, mais avec une hyper-extension de la tête dans les formes majeures.
- Le syndrome de Morquio où les anomalies et déformations vertébrales importantes se complètent par des anomalies faciales, en particulier dentaires et au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire.
- Le syndrome de Sanfilippo (4 types A, B, C, D) avec une chevelure très épaisse et un épaissement de la voûte crânienne.
- Le syndrome de Hunter.
- A part, la gangliosidose généralisée, qui elle, est présente à la naissance, avec un faciès épaissi, des rebords alvéolo-dentaires hypertrophiques,...

3. LES SYNDROMES MUCO-CUTANES, TRES NOMBREUX.

Là encore, nous ne citerons que quelques exemples

Les dysplasies ectodermiques anhydrotiques où l'hypoplasie de la peau et des annexes entraînent une absence de sudation. Les dents sont pointues et le massif facial médian hypoplasique.

. D'autres dysplasies ectodermiques conservent un fonctionnement sudoral, comme dans le syndrome de Marschall avec hypoplasie faciale et cataracte.

. Citons encore :

- l'aplasie cutanée de la trisomie 13 avec des lésions ulcérées extensives du cuir chevelu,

- le syndrome d'Ascher où s'observent le «doublement» de la lèvre supérieure, la chute des paupières (blepharochalasia)

- les nombreux syndromes type «cutis laxa» avec un aspect sénile et acromégaloïde de la face, des plis muqueux «pendants» dans la bouche,...

- le syndrome de la «corne occipitale» où la face allongée se complète au niveau crânien par une exostose occipitale,

- le syndrome de Goltz-Gorlin avec asymétrie faciale, tumeurs papillomateuses (en forme de framboises) sur les lèvres, et des anomalies dentaires,

- le syndrome de Osler-Rendu et Parkes Weber avec des telangiectasies hémorragiques multiples bien visibles sur la face, la langue,...

- l'épidermolyse bulbeuse,

- le syndrome d'Urbach-Wiethe (hyalinose cutanéomuqueuse),

- le syndrome de Setleis avec des marques en forme «d'empreintes de forceps», bi-temporales, et un nez aplati;

- le syndrome du «léopard» où la face triangulaire est marquée de multiples éruptions lentigineuses.

- Rappelons aussi l'aspect de la progeria et du syndrome de Cockayne (déjà citées précédemment),

...etc...

4. LES CONNECTIVITES (maladies du tissu conjonctif)

Certains syndromes ont déjà été évoqués dans d'autres chapitres.

La maladie du tissu conjonctif entraîne souvent une laxité des tissus, des anomalies vasculaires,...

. Le syndrome de Marfan marqué par le gigantisme et l'arachnodactylie (voir chapitre II, 2,3)

. Le syndrome d'Ehlers-Danlos.

Il existe de nombreux types de ces «hommes caoutchouc » selon le tissu atteint. Au niveau de la face on observe des yeux proéminents, une éversion des paupières supérieures, une langue hypermobile,

La maladie de Lobstein (une des formes d'ostéogénis imperfecta, avec des altérations du tissu conjonctif) (citée chapitre II, 4,4).

Citons aussi :

- l'homocystinurie,

- le pseudoxanthome élastique,...

5. LES HAMARTOSES (« hamarto neoplastic syndromes »)

Ce groupe de malformations a comme facteur commun une répartition anormale des tissus avec souvent des tumeurs : mélanomes, hémangiomes, lymphangiomes, lipomes,...

Certaines formes sont à rapprocher des neurocristopathies (voir chapitre II, 2)

Sans prétendre être exhaustif, on peut citer quelques-uns de ces syndromes ou peuvent se rencontrer des malformations crânio-faciales :

. Syndrome de Sturge-Weber avec des hémangiomes plans de la face.

. Syndrome de Peutz-Jeghers où l'on observe une pigmentation punctiforme, cutanéomuqueuse des lèvres.

. La sclérose tubéreuse de Bourneville où s'associent hyperplasie gingivale, angiofibromes de la face, hamartomes rétiniens.

. Acanthosis nigricans. Il comporte une papillomatose des lèvres, des paupières.

. Syndrome de Cowden. Ce syndrome des «hamartomes multiples» comprend des lésions papuleuses et verruqueuses des lèvres, de la langue, des muqueuses buccale et palatine.

. Lipomatose encéphalocrânio-cutanée.

. Les naevus épidermiques multiples.

.La neovomatose basocellulaire (syndrome de CORLLN, syndrome de GORLIN-GOLTZ, déjà cités) relevant aussi d'une neurocristopathie.

. Syndrome de Gardner. Il comporte des ostéomes de la face, notamment au niveau de la mandibule et des malaires.

. Syndrome de Klippel-Trenaunay-Weber qui dans le cadre d'une angiomatose cutanée, avec des varices, présente un aspect crânio-facial proche du syndrome de Sturge-Weber.

. La maladie de Recklinghausen, neurofibromatose complexe, à rapprocher des neurocristopathies. L'existence de masses volumineuses est constatée sur tout le corps, y compris la face, pouvant nécessiter des interventions délabrantes et une chirurgie reconstructive.

. Le syndrome de Maffucci est lui aussi assez impressionnant avec de multiples chondromes, hémangiomes, lymphangiomes. Les nodules ont un aspect rosé, bleuâtre.

. Le syndrome de Von Hippel-Lindau peut comporter des angiomes rétiens.

. Le syndrome de Riley avec une macrocéphalie.

Enfin peuvent rentrer dans ce cadre :

- la néoplasie endocrinienne multiple type 2 B (M.E.N.) où les bords des paupières sont épaissis,

- de nombreuses dysplasies vasculaires avec hémangiomes, lymphangiomes,... même si elles ne font pas partie d'un syndrome bien isolé... etc...

CONCLUSION.

Cette énumération, souvent fastidieuse, montre la multiplicité des malformations crânio-faciales, non seulement dans leur description et leur topographie, mais aussi dans leur genèse. Plusieurs mécanismes peuvent intervenir, selon une chronologie variable. La compréhension de ces nombreuses anomalies de l'extrémité céphalique

.La neovomatose basocellulaire (syndrome de CORLLN, syndrome de GORLIN-GOLTZ, déjà cités) relevant aussi d'une neurocristopathie.

. Syndrome de Gardner. Il comporte des ostéomes de la face, notamment au niveau de la mandibule et des malaires.

. Syndrome de Klippel-Trenaunay-Weber qui dans le cadre d'une angiomatose cutanée, avec des varices, présente un aspect crânio-facial proche du syndrome de Sturge-Weber.

. La maladie de Recklinghausen, neurofibromatose complexe, à rapprocher des neurocristopathies. L'existence de masses volumineuses est constatée sur tout le corps, y compris la face, pouvant nécessiter des interventions délabrantes et une chirurgie reconstructive.

. Le syndrome de Maffucci est lui aussi assez impressionnant avec de multiples chondromes, hémangiomes, lymphangiomes. Les nodules ont un aspect rosé, bleuâtre.

. Le syndrome de Von Hippel-Lindau peut comporter des angiomes réiniens.

. Le syndrome de Riley avec une macrocéphalie.

Enfin peuvent rentrer dans ce cadre :

- la néoplasie endocrinienne multiple type 2 B (M.E.N.) où les bords des paupières sont épaissis,

- de nombreuses dysplasies vasculaires avec hémangiomes, lymphangiomes,... même si elles ne font pas partie d'un syndrome bien isolé... etc...

CONCLUSION.

Cette énumération, souvent fastidieuse, montre la multiplicité des malformations crânio-faciales, non seulement dans leur description et leur topographie, mais aussi dans leur genèse. Plusieurs mécanismes peuvent intervenir, selon une chronologie variable. La compréhension de ces nombreuses anomalies de l'extrémité céphalique

nécessite évidemment la connaissance des bases de l'organogenèse et de la morphogenèse céphalique.

BIBLIOGRAPHIE

(quelques références)

1. **GORLIN J.R.**
Syndromes of the head and neck
1990, 1 vol., 977 p.
Oxford University Press edit. New-York, Oxford
2. **LANGMAN J.**
Embryologie médicale.
1968, 1 vol. 344 p.
Masson et Cie édit. Paris
3. **MUGNIER A.**
Embryologie et développement buccofacial
1964, 1 vol., 297 p.
Masson et Cie édit. Paris
4. **SMITH D.W.**
Types reconnaissables de malformations humaines
1974, 1 vol., 387 p.
Masson et Cie édit. Paris
5. **STRICKER M., VANDERMEULEN J.C., RAPHAEL B., MAZZOLA R.,
TOLHURST D.E., MURRAY J.E.**
Crâniofacial malformations
1990, 1 vol., 593 p.
Churchill Livingstone édit., Edinburgh, London, Melbourne,
New-York
6. **TUCHMANN-DUPLESSIS H., HAEGEL P.**
Embryologie - Trois fascicules
1970, fascicule 2, 157 p.
Masson et Cie édit. Paris