

Prise en charge des malformations osseuses orbito-cranio-faciales

Management of orbito-cranio-facial dysostosis

J. Allali

Mots-clés :

Orbitoblépharophimosis
Dystopie orbitaire
Fente orbitofaciale
Craniosténoses
Hypertélorisme
Exorbitisme

L'orbite osseuse peut présenter de très diverses malformations congénitales ayant des répercussions visuelles, oculomotrices et esthétiques. Ces malformations touchent parfois primitivement l'orbite, mais plus souvent résultent d'atteintes craniofaciales ou sont secondaires à une atteinte du volume du globe oculaire. La majorité des atteintes sont congénitales et génétiquement déterminées. Les avancées chirurgicales par remodelage osseux permettent une réparation efficace et durable.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Keywords:

Orbito-blepharophimosis
Orbital dystopia
Orbitofacial cleft
Craniostenosis
Hypertelorism
Exorbitism

The bony orbit can present a variety of dysostoses with visual, oculomotor and aesthetic effects. These anomalies may affect primarily the orbit, but more often they result from craniofacial malformations or are secondary to impairment of the volume of the eyeball. The majority of cases are congenital and genetically determined. Surgical advances and bone remodelling make effective and lasting repair possible.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Plan

■ Introduction	1
■ Syndromes d'orbitoblépharophimosis	1
Nouvelles classifications clinicogénétiques des blépharophimosis	1
Traitement chirurgical des blépharophimosis	2
■ Dystopies, télorismes, exorbitismes, fentes et sténoses	4
Dystopies orbitaires verticales	4
Fentes faciales et syndromes fissuraires	5
Exophtalmie, exorbitisme et craniosténoses	14
Télorismes	18
■ Agénésies osseuses orbitaires	21
Agénésie osseuse orbitaire	21
Agénésie osseuse orbitaire au cours de la neurofibromatose de type 1	22
■ Conclusion	22

■ Introduction

Désignant littéralement « ligne circulaire », l'orbite peut présenter de multiples malformations.

Appartenant à la fois au crâne et à la face, l'orbite osseuse est aux croisements de l'ophtalmologie, de la chirurgie plastique, de la chirurgie maxillofaciale et de la neurochirurgie. L'oculoplasticien doit rassembler toutes les connaissances de la chirurgie orbito-cranio-faciale pour pouvoir proposer des solutions chirurgicales à ces enfants.

Dans cet article sont développés les orbitoblépharophimosis, les dystopies orbitaires, les télorismes, les exorbitismes, les fentes orbitofaciales, les facio-cranio-sténoses et enfin les agénésies et dysplasies osseuses. Les microrbitismes secondaires aux microphthalmies et anophtalmies ne sont pas abordés car ils sont développés dans un autre chapitre.

■ Syndromes d'orbitoblépharophimosis

Le blépharophimosis est une malformation orbitopalpébrale congénitale. Krastinova le nomme à juste titre syndrome d'orbitoblépharophimosis^[1]. Il constitue un phimosis orbitaire

et palpébral bilatéral où les orbites sont profondes mais étroites, ayant pour conséquences une énophtalmie, une brièveté des paupières dans les trois dimensions (étroites, courtes et fines), un télécanthus (sans télorbitisme) amplifié par un épicanthus inversus (85 % des cas), un ptosis et un raccourcissement de la hauteur de la fente palpébrale dont l'importance permet de classer l'atteinte de mineure à sévère, alors que dans la forme extrême, la brièveté des quatre paupières mène à l'augmentation de la hauteur de la fente palpébrale et à une lagophtalmie.

Les généticiens le nomment *blepharophimosis ptosis epicanthus syndrome* (BPES).

Il correspond à la forme complète décrite ci-dessus. Il en existe deux types principaux :

- BPES de type 1 : les malformations orbitopalpébrales sont associées à une infertilité féminine par insuffisance ovarienne avec ménopause précoce ; le type 1 est donc transmis par les hommes ;
- BPES de type 2 : les anomalies orbitopalpébrales sont isolées sans insuffisance ovarienne, donc transmis par les deux sexes.

Les deux types ont une transmission autosomique dominante due à une mutation du gène *FOXL2* (*forkhead box L2*) localisé en 3q23 ; la pénétrance est incomplète et il existe 50 % de mutations de novo.

Nouvelles classifications clinicogénétiques des blépharophimosis

La présente classification des formes cliniques des blépharophimosis génétiques s'appuie sur les corrélations entre les anomalies génétiques et la clinique.

Syndrome BPES

Le blépharophimosis représente ici l'ensemble de la maladie, c'est le syndrome du blépharophimosis ou syndrome BPES ; il correspond à la description complète avec mutation du gène *FOXL2* (Fig. 1). Il y a ici très rarement une atteinte associée en dehors de l'atteinte ovarienne du BPES de type 2.

Syndromes BPES+

Le syndrome BPES peut être associé à des anomalies oculaires ou faire partie de syndromes malformatifs complexes lors de délétions ou translocations impliquant le chromosome 3, avec des anomalies du gène *FOXL2*. Ils sont appelés « syndrome BPES+ » (Fig. 2).

Blépharophimosis « signe » ou « blépharophimosis like »

Il existe des blépharophimosis plus frustrés, souvent incomplets, sans épicanthus ou sans ptosis : ces formes sont plus souvent dues à des mutations sur un autre chromosome, sans mutation de *FOXL2* ; ils font partie de syndromes polymalformatifs avec souvent des handicaps sévères. De nombreux syndromes ont été décrits mais le plus souvent l'anomalie génique n'est pas connue



Figure 1. Fillette et garçon présentant un syndrome du blépharophimosis-ptosis-épicanthus typique (A, B).



Figure 2. Nourrisson présentant une délétion du chromosome 3 intéressant le gène *FOXL2*.

comme dans certains cas d'arthrogrypose (Fig. 3), ou au cours du syndrome de Dubowitz (Fig. 4), ou du syndrome de Van den Ende-Gupta (Fig. 5).

Dans de rares cas, la mutation génique est connue comme au cours du syndrome Saethre-Chotzen avec anomalies palpébrales prédominantes, dont le gène a été localisé en 7p21.2^[2]. Aussi appelé BPES de type 3, ce syndrome est caractérisé par un blépharophimosis typique avec ptosis, télécanthus et épicanthus inversus. La transmission est dominante autosomique et la mutation porte sur le gène *TWIST1* en 7p21.2. Ce gène était déjà connu pour être impliqué dans le développement du mésenchyme crânien car il est le principal gène responsable du syndrome de Saethre-Chotzen qui est une acro-cranio-facio-sténose transmise sur le mode dominant autosomique.

Dans le BPES de type 3, cette nouvelle mutation (mutation stop) de *TWIST1* donne un tableau clinique où les anomalies palpébrales prédominent sans craniosténose.

La reconnaissance de ces orbitoblépharophimosis par l'ophtalmologiste est primordiale pour orienter les généticiens et est d'une aide capitale pour le diagnostic syndromique et génétique de ces enfants.

Il existe un orbitoblépharophimosis typique qui n'est pas génétique : il se retrouve chez les enfants atteints de syndrome d'alcoolisation maternofoetale (SAMF).

Ces enfants ont, en plus d'un retard des acquisitions modéré à sévère en rapport direct avec la neurotoxicité de l'alcool, une atteinte tissulaire diffuse qui pourrait être en rapport avec une surcharge tissulaire lysosomale. Dans le tissu osseux, la conséquence serait un défaut de croissance avec deux composantes : un retard de croissance et des extrémités courtes pour les os longs, et un orbitophimosis pour les os plats. On retrouve également constamment chez ces enfants, comme au cours de certaines maladies de surcharge lysosomales, une lèvre rouge supérieure très fine (Fig. 6).

Traitement chirurgical des blépharophimosis

Il faut bien quantifier cliniquement, d'une part, l'atteinte palpébrale (le degré de la brièveté palpébrale, des ptosis, du télécanthus, des épicanthi) et, d'autre part, l'atteinte orbitaire osseuse par l'examen clinique et éventuellement un scanner avec reconstruction en 3D (le degré d'énophtalmie, de déformation des cadres orbitaires, l'effacement des arcades et sourcilières de dystopies canthales externes) pour établir un plan de traitement et le choix des voies d'abord chirurgicales (Fig. 7A à F, 8A à J).

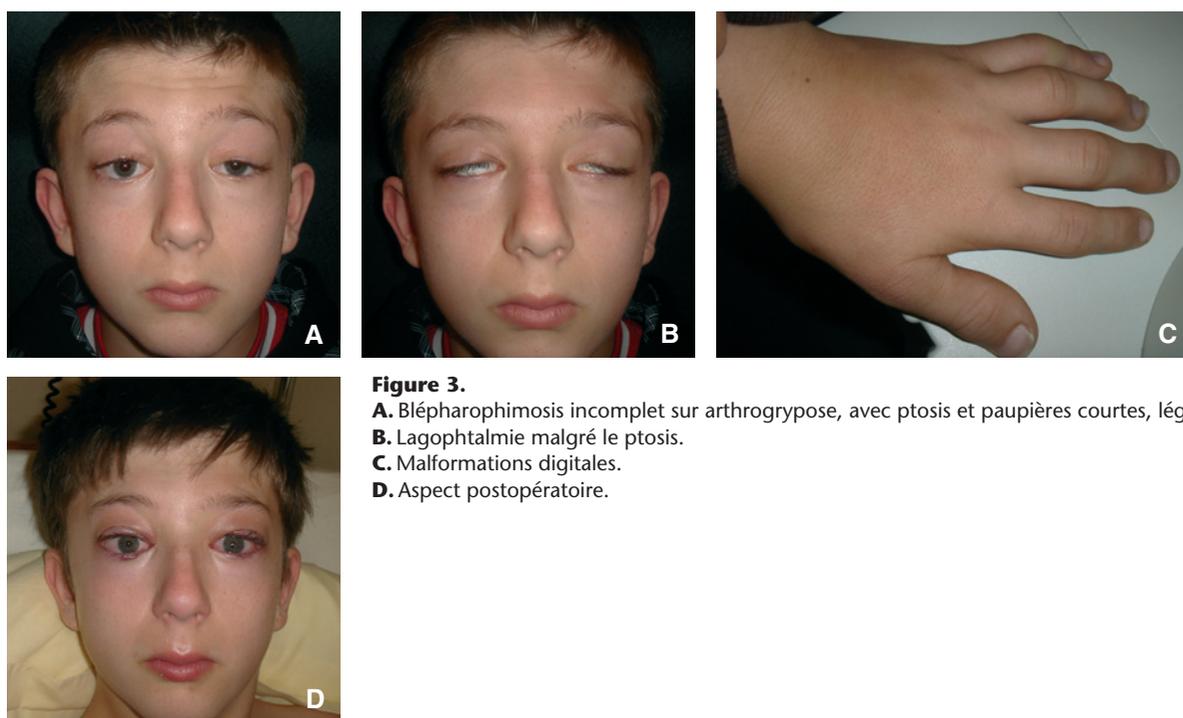


Figure 3.
A. Blépharophimosis incomplet sur arthrogrypose, avec ptosis et paupières courtes, léger épicanthus inversus.
B. Lagophthalmie malgré le ptosis.
C. Malformations digitales.
D. Aspect postopératoire.

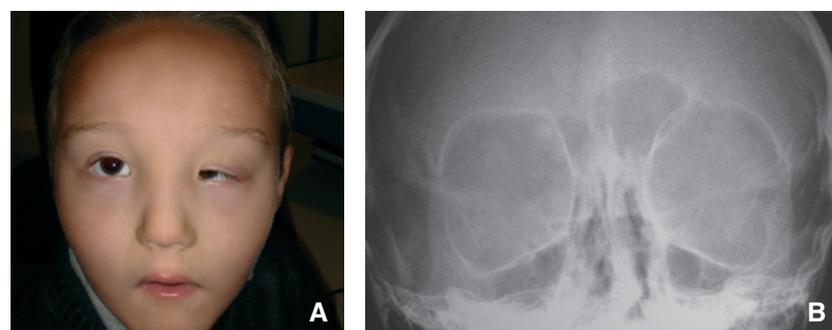


Figure 4. Garçon présentant un blépharophimosis frustré sur syndrome de Dubowitz; verticalisation franche des orbites (A, B).

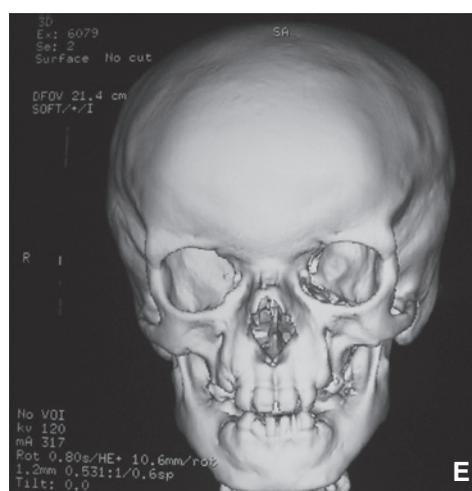
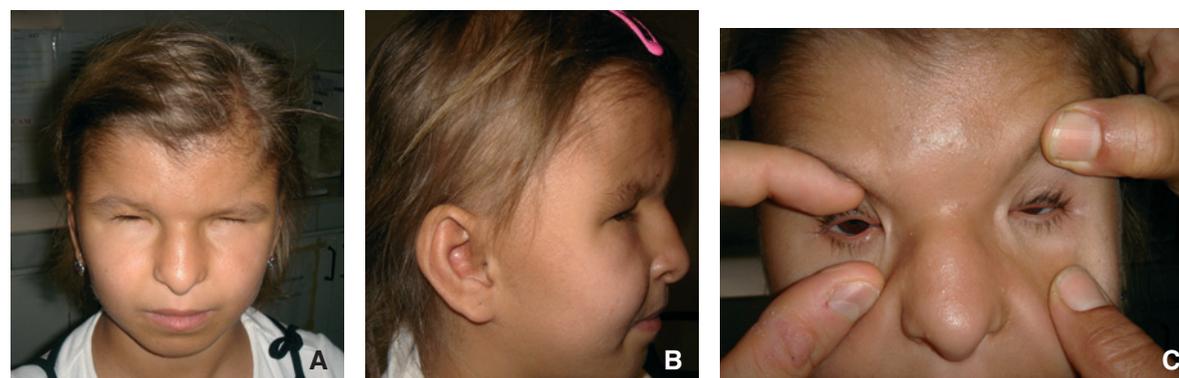


Figure 5.
A à C. Blépharophimosis incomplet avec enophtalmie extrême (sans microphthalmie) dans un syndrome de Van End et Gupta.
D, E. Aspect scanographique.
F. Anomalies des extrémités dans ce syndrome.
G, H. Aspect postopératoire après greffe intraorbitaire, meulage du cadre orbitaire, section des muscles droits horizontaux fibrosés et résection des releveurs.

Le traitement chirurgical des formes complètes et majeures nécessite plusieurs interventions. L'âge et l'ordre des interventions sont conditionnés par la présence ou le risque d'une amblyopie. Ainsi, en cas de risque d'amblyopie (axe visuel amputé), on procède à la chirurgie du ptosis précocement par résection du releveur si l'action des releveurs n'est pas nulle ou par suspension au muscle frontal si les releveurs sont inactifs (Fig. 9).

En l'absence de risque d'amblyopie, le choix est à l'appréciation de l'opérateur.

Le premier temps est la cure de l'épicanthus inversus et du télécanthus qui est réalisable à partir d'un an. Cette chirurgie permet aussi une meilleure ouverture palpébrale.

Elle comprend une canthopexie interne bilatérale, par plicature des tendons fibreux canthaux interne au fil non résorbable pour

corriger le télécanthus et une canthoplastie interne bilatérale en cinq lambeaux pour corriger l'épicanthus inversus. En cas d'arrête nasale très plate, on ajoute une greffe de table externe d'os pariétal sur le dorsum nasal pour améliorer la correction du télécanthus et rendre le nez moins plat lors de la chirurgie osseuse à partir de 3 ans et demi.

Si on a besoin de pratiquer une canthopexie interne transnasale au fil d'acier selon Tessier (ce qui est rarement nécessaire dans les blépharophimosis), on la réalise après l'âge de 6 ans pour avoir un os assez résistant à ces canthopexies.

Le deuxième temps est celui du remodelage osseux orbitaire (ce temps peut être le premier, à la préférence de l'opérateur) par abord coronal dans les cas les plus sévères ou par abord palpébral supérieur au pli et si besoin conjonctival inférieur, avec meulage et agrandissement orbitaire latéral et médial si nécessaire, greffes osseuses intraorbitaires au niveau de la fente sphéno-maxillaire en cas d'énophtalmie, greffe sur le rebord orbitaire supérieur; cette chirurgie osseuse se fait à partir de 3 ans et demi.

Le recours à la voie coronale peut être nécessaire dans certaines formes majeures avec des orbites osseuses verticalisées pour éviter d'avoir un résultat incomplet avec des fentes antimongoloïdes et des arcades plates donnant au visage un air inexpressif et triste, malgré une bonne correction de l'épicanthus et des ptosis. Cependant, en général, la voie palpébrale supérieure au pli permet un accès suffisant pour greffer les arcades supérieures avec

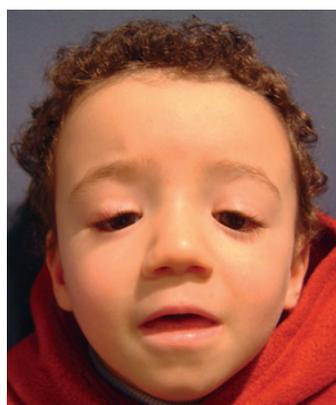


Figure 6. Blépharophimosis sur syndrome d'alcoolisation materno-fœtale.

une voie d'abord bien plus réduite; cette chirurgie permet d'avoir un meilleur résultat esthétique, de surcroît chez les garçons, et permet de mieux relever les paupières en rendant plus efficace une suspension frontale.

On peut y associer si besoin un rallongement des paupières inférieures par lambeau cutané hétéropalpébral de paupière supérieure et une greffe de peau totale rétroauriculaire pour rallonger les paupières supérieures si besoin.

Le troisième temps est celui de la chirurgie du ptosis, le plus souvent par dissection et résection du muscle releveur ou par suspension frontale en cas de releveur akinétique (Fig. 9). Cependant, en cas de risque d'amblyopie, on procède à la chirurgie du ptosis très précocement à quelques mois de vie.

■ Dystopies, télorismes, exorbitismes, fentes et sténoses

Dystopies orbitaires verticales

Au premier plan des étiologies, on retrouve les craniosténoses hémicoronales de type plagiocéphalie antérieure (Fig. 10A).

Du côté de la sténose, il y a un aplatissement frontal avec recul et surélévation de l'arcade sourcilière homolatérale et une déviation de l'axe du nez vers le côté atteint. L'orbite est ovale et reculée, son grand axe est oblique en dehors (Fig. 10B). Du côté controlatéral, il y a une bosse frontale compensatrice et l'orbite est aplatie. Le traitement chirurgical varie selon la sévérité des malformations. Il comprend un remodelage osseux frontal et peut comprendre un repositionnement monobloc de l'orbite par voie endocrânienne, avec si besoin un recentrement du massif nasoethmoïdien. L'intervention frontale est réalisée entre l'âge de 6 mois et 18 mois. Son indication est essentiellement d'ordre esthétique, cette craniosténose entraînant peu de risque d'hypertension intracrânienne (HTIC) par conflit de croissance entre le crâne et le cerveau. Les diagnostics différentiels des dystopies orbitaires congénitales sont les dystopies oculaires sur angiome orbitaire ou kyste du plancher, ou du sinus maxillaire (kyste dentigère), les dystopies orbitaires traumatiques, les plagiocéphalies posturales fréquentes lors de grossesses gémellaires qui se résolvent le plus souvent sans chirurgie.

Au second plan des étiologies, on retrouve les fentes orbito-faciales^[3] (Fig. 11), surtout n^{os} 4 et 5 où l'orbite est abaissée,

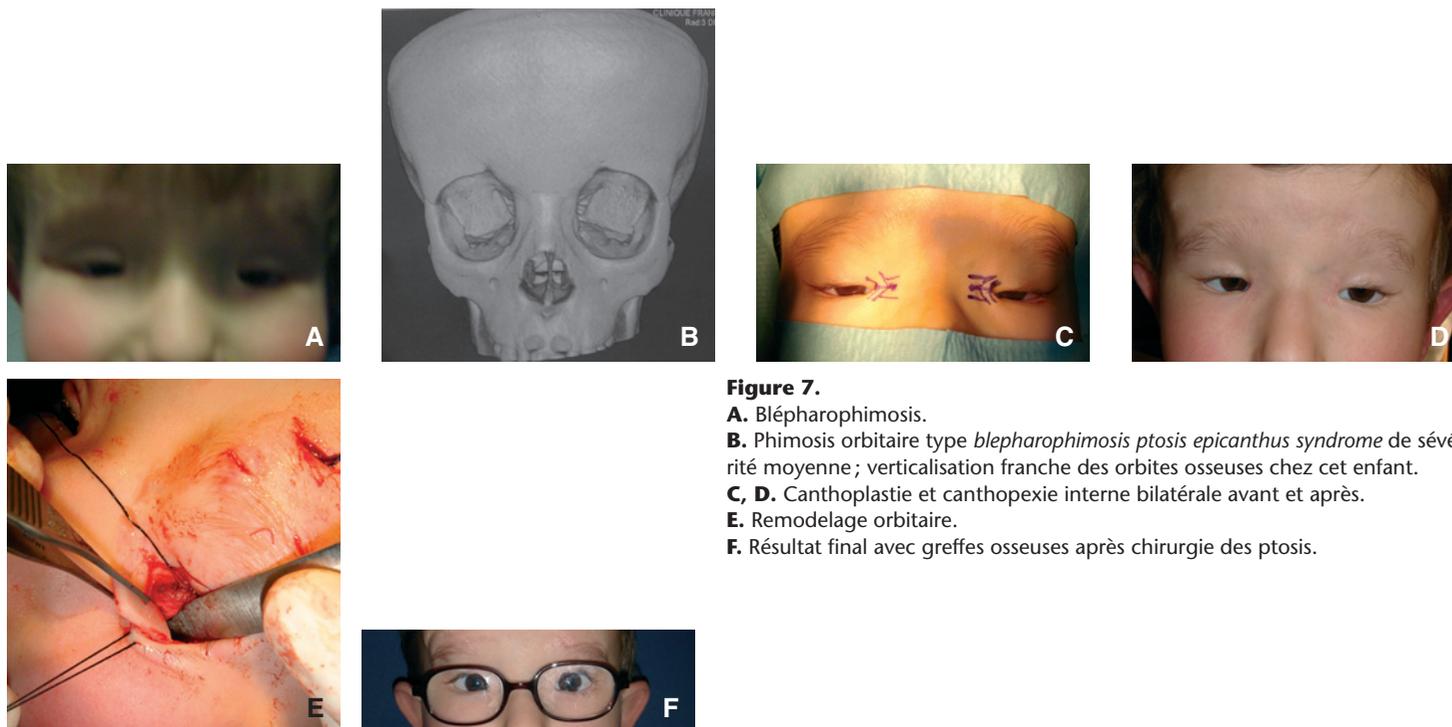


Figure 7.

- A.** Blépharophimosis.
- B.** Phimosis orbitaire type *blepharophimosis ptosis epicanthus syndrome* de sévérité moyenne; verticalisation franche des orbites osseuses chez cet enfant.
- C, D.** Canthoplastie et canthopexie interne bilatérale avant et après.
- E.** Remodelage orbitaire.
- F.** Résultat final avec greffes osseuses après chirurgie des ptosis.



Figure 8.

- A.** *Blepharophimosis ptosis epicanthus syndrome* majeur.
B. Cure épicanthus et télécanthus.
C, D. Prise de greffons osseux pariétaux.
E à G. Mise en place des greffons osseux.
H, I. Cure de ptosis.
J. Résultat final.

et la fente n° 9, beaucoup plus rare, où l'orbite est ascensionnée^[4]. Si les fentes complètes sont de diagnostic évident, les fentes partielles sont beaucoup plus fréquentes et souvent non diagnostiquées^[5].

Il existe également des dystopies antéropostérieures associées aux dystopies verticales ou isolées, qui sont fréquemment discrètes mais qui peuvent être extrêmes sur des malformations craniofaciales rares souvent secondaires à des délétions chromosomiques. Elles sont en général responsables d'un pseudoptosis par énoptalmie associée car l'orbite la plus postérieure est plus profonde (Fig. 12).

La chirurgie va du remodelage orbitaire par meulage et greffe par voie extracrânienne jusqu'au relèvement orbitaire monobloc avec temps endocrânien dans les cas les plus sévères.

Est associée une chirurgie des tissus mous par une dissection sous-périostée poursuivie au tiers moyen de la face y compris le malaire. Un lift malaire est réalisé si l'orbite est à remonter et une dissection malaire sous-périostée sert également pour redescendre les tissus mous si l'on doit redescendre une orbite. Cette mobilisation des tissus mous est fixée par canthopexie interne transnasale et externe transosseuse au fil d'acier, associée si besoin à des lambeaux hétépalpébraux.

Il faut toujours surcorriger de 30 % pour avoir un bon résultat durable car il existe une mémoire de forme des tissus, surtout chez l'enfant.

Ces mobilisations orbitaires se font en général en fin de croissance orbitaire, soit à partir de 7 ans. Est illustrée la prise en charge d'une dystopie orbitaire verticale associée à un hypertélorisme sur fente faciale n° 3 bilatérale partielle et fente n° 9 gauche complète (Fig. 13A à K) par voie extracrânienne.

Fentes faciales et syndromes fissuraires

Fentes orbitofaciales

On utilise la classification de Paul Tessier où les fentes sont centrées sur l'orbite. C'est la classification qui doit être préférée en pratique clinique. Les atteintes oculaires, palpébrales, orbitaires et lacrymales des fentes faciales sont détaillées dans le [Tableau 1](#).

Cette classification clinique ne se prévaut pas, comme le disait son auteur, d'une vérité embryologique; en revanche elle a le grand avantage de décrire toutes les fentes existantes, et donc de pouvoir poser un diagnostic clinique descriptif précis et de permettre d'avoir un langage commun entre les équipes.

Les fentes sont numérotées de 0 à 7 pour l'« hémisphère » orbitaire sud et de 8 à 14 pour l'« hémisphère » orbitaire nord; soit 15 fentes correspondant à des axes constants.

La dénomination de « fentes » correspond à un aspect clinique qui peut être dans sa forme complète une véritable ouverture, mais parfois la fente est très fruste, repérable seulement par un petit colobome, un dermoïde, une fistule ou un fibrochondrome (vestiges d'un défaut de jonction de migrations de contingents cellulaires), mais toujours sur un des sept axes décrits. Ces fentes sont aussi dénommées dysraphies « défaut de fermeture ». Elles pourraient aussi être dénommées défaut de migration cellulaire.

Il faut bien garder à l'esprit que les fentes peuvent être soit complètes, soit plus fréquemment partielles, et que le plus souvent une partie du trajet de la fente est refermée par le tissu avoisinant. D'ailleurs, lorsque la fente touche une zone pileuse, la peau avoisinante recouvrant la fente apporte une ligne de poils bien démonstratrice comme une bande de cheveux pour les fentes n° 7 et 14, ou de sourcils pour les fentes n°s 1, 2 et 9.

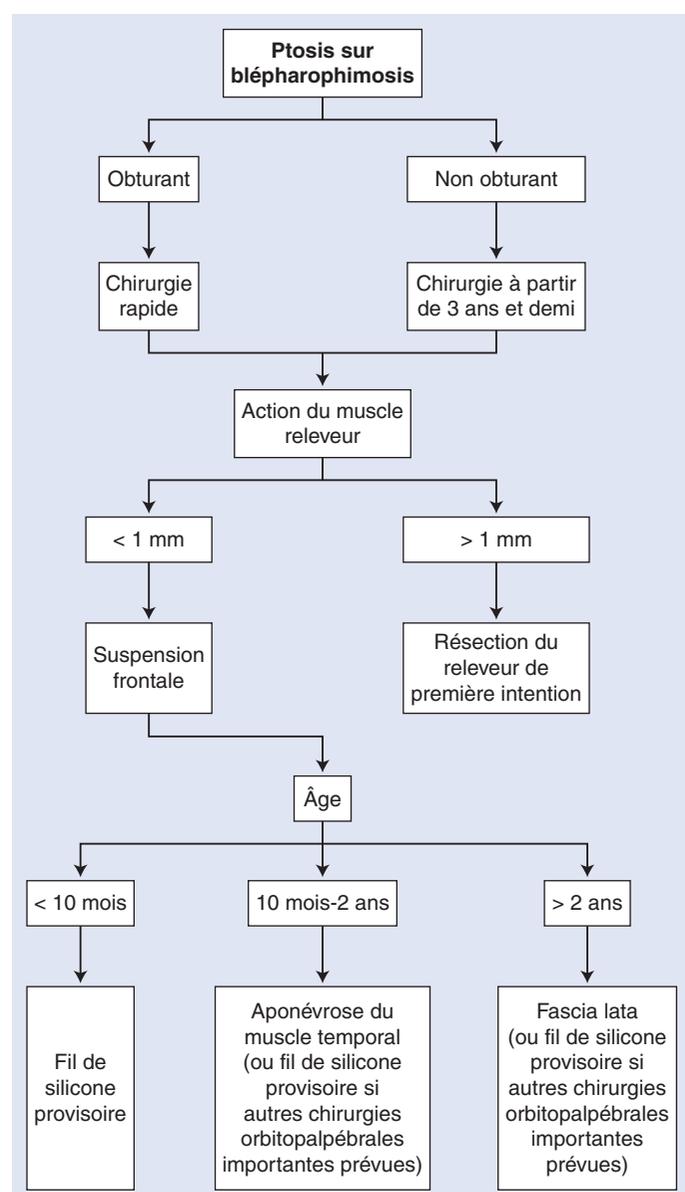


Figure 9. Arbre décisionnel. Chirurgie d'un ptosis sur blépharophimosis.

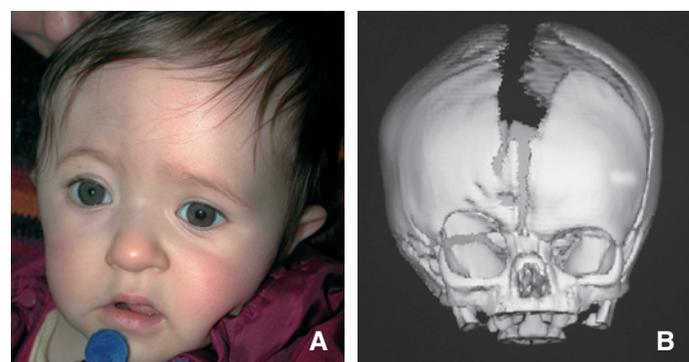


Figure 10. Plagiocéphalie par synostose hémicoronale (A) et aspect scannographique (B). Dystopie orbitaire avec orbite droite relevée et gauche abaissée.

Classification descriptive de Paul Tessier modifiée

Selon l'illustration de classification de Paul Tessier, les fentes sont réparties en trois groupes : les fentes centrofaciales qui sont craniofaciales, les fentes orbitofaciales, et les fentes latéofaciales.

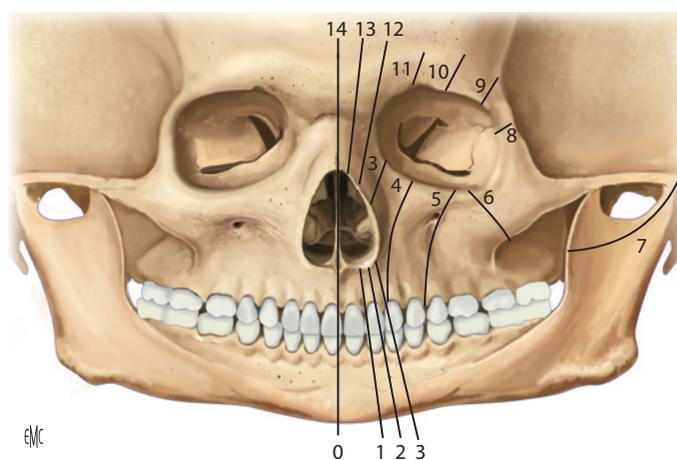


Figure 11. Répartition des fentes faciales autour de l'orbite osseuse.



Figure 12. Dystopie orbitaire postérieure gauche sur malformation cranio-cérébro-faciale sur remaniement des chromosomes 1 et 5.

Les fentes n^{os} 0-14, 1-13 et 2-12 sont craniofaciales centrales et paracentrales (Fig. 14 à 17).

Les fentes n^{os} 3-6 et n^{os} 8-11 sont orbitofaciales (Fig. 18 à 22).

Elles sont réparties en quatre fentes doubles : les fentes n^{os} 3-11, 4-10, 5-9, 6-8.

Toutes ces fentes sont paires, avec un versant nord orbitofrontal et un versant sud orbitomaxillaires, qui sont associés ou pas.

La fente n^o 7 est latéofaciale, oblique et impaire (Fig. 23 à 26).

Les fentes n^{os} 6 et 8 passent par l'orbite mais sont latérales. On peut considérer les fentes n^{os} 6 et 8 de façon distinctes et donc décrire qu'il existe trois fentes latéofaciales : les fentes n^{os} 6, 7 et 8.

Si les fentes complètes sont de diagnostic évident, les fentes partielles sont beaucoup plus fréquentes et souvent non diagnostiquées.

Les colobomes palpébraux sont souvent ainsi des fentes n^{os} 3-11, 4-10 ou 5-9 a minima ; de même, il n'est pas rare que les fentes labiopalatines soient des fentes n^o 3 a minima avec atteintes des voies lacrymales et un certain degré d'hypertélorisme souvent absolument pas diagnostiqué.

Certains colobomes oculaires (microphthalmie colobomateuse) avec colobome uvéale (iris et choroïdite) sont en fait assez fréquemment en rapport avec des fentes n^o 3 frustes. Ainsi, une fente labiopalatine associée à une microphthalmie colobomateuse n'est pas une association fortuite mais le plus souvent une fente n^o 3 incomplète.

Syndromes fissuraires latéofaciaux

Les fentes peuvent être uni- ou bilatérale uniques ou multiples ; elles peuvent s'associer entre elles dans de nombreux syndrome polymalformatifs sévères, mais également dans des syndromes malformatifs de la face particulièrement bien connus que sont le syndrome otomandibulaire, le syndrome de Goldenhar et le syndrome de Franceschetti.

Ces trois syndromes regroupent les fentes latéofaciales :

Tableau 1.

Répercussions oculaires, palpébrales, orbitaires et lacrymales des fentes faciales.

	Colobome palpébral	Fente du rebord orbitaire et plancher	Hypertélorisme	Dystopie orbitaire verticale	Colobome oculaire Microphthalmie	Glande lacrymale principale	Canalicules lacrymaux	Sac lacrymal	Canal lacrymonasal
Fentes n° 0-14	– (frontal)	– = Pas d'atteinte	++++	–	–	–	–	–	–
Fentes n° 1-13	– (frontal)	–	++++	–	–	–	–	–	–
Fentes n° 2-12	Canthus interne	Paroi interne, branche montante du maxillaire	+++	–	–	–	++	Atrophié++++	Obturé++++
Fente n° 3	Palpébral inférieur (PI) sur le segment lacrymal	Gouttière lacrymale, angle inféro-interne, branche montante du maxillaire	+ (par cal osseux sur fente incomplète sinon télécanthus isolé)	+	++	–	+++	Atrophié+++	Obturé+++
Fente n° 4	PI sur le segment lacrymal	Entre angle inféro-interne et trou infraorbitaire	–	++++	++++	–	+++	Atrophié+++	Obturé+++
Fente n° 5	PI tiers moyen	Inférieure médiane	–	++++	++++	–	Méats et canalicules inférieurs++	–	–
Fente n° 6	PI jonction tiers moyen–tiers externe	Inféroexterne dans fente sphéno-maxillaire	–	++	–	–	Méats et canalicules inférieurs++	–	–
Fente n° 8	Canthus externe	Canthale externe	–	–	– Dermoïde épibulbaire	+ Atteinte de ses canaux	–	–	–
Fente n° 9	Palpébral supérieur (PS) tiers externe	Angle supéroexterne	++	+++	–	++	–	–	–
Fente n° 10	PS médian	Supérieure médiane	–	–	+	–	–	–	–
Fente n° 11	PS nasal	Supérieure nasale	–	–	+	–	–	–	–

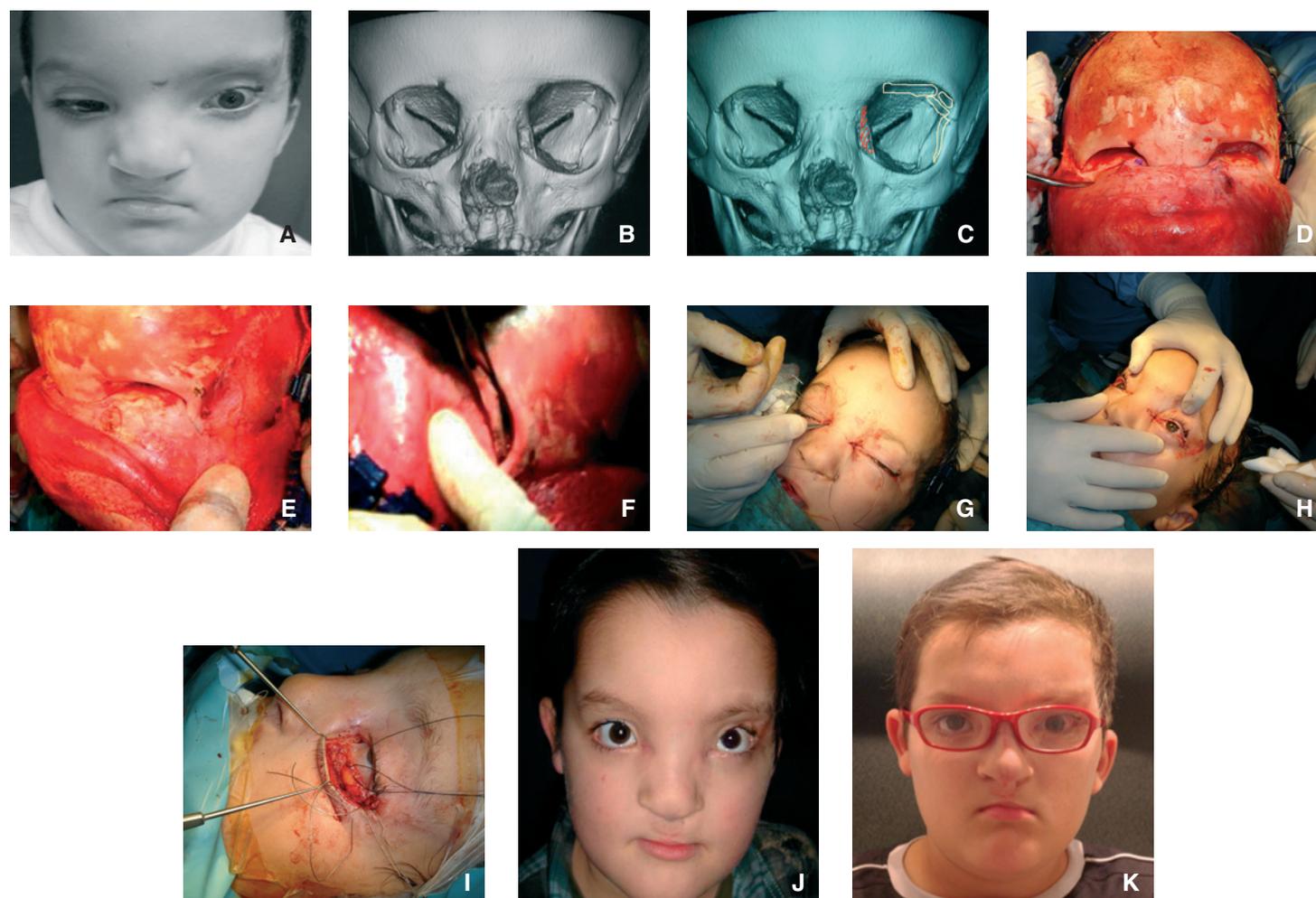


Figure 13. Prise en charge d'une dystopie orbitaire (A à H).

- A.** Dystopie orbitaire verticale : orbite gauche latéralisée et ascensionnée.
B, C. Remodelage prévu : meulage profond sur fente n° 9 et cal osseux d'une fente n° 3 interne et greffes supéroexternes.
D à F. Dissection et remodelage orbitaire par voie coronale.
G, H. Cure du télécanthus par canthopexie interne transnasale bilatérale au fil d'acier.
I. Dissection malaire sous-périostée et canthopexie latérale gauche.
J. Résultat postopératoire à six mois.
K. Résultat à deux ans après greffe osseuse nasale.

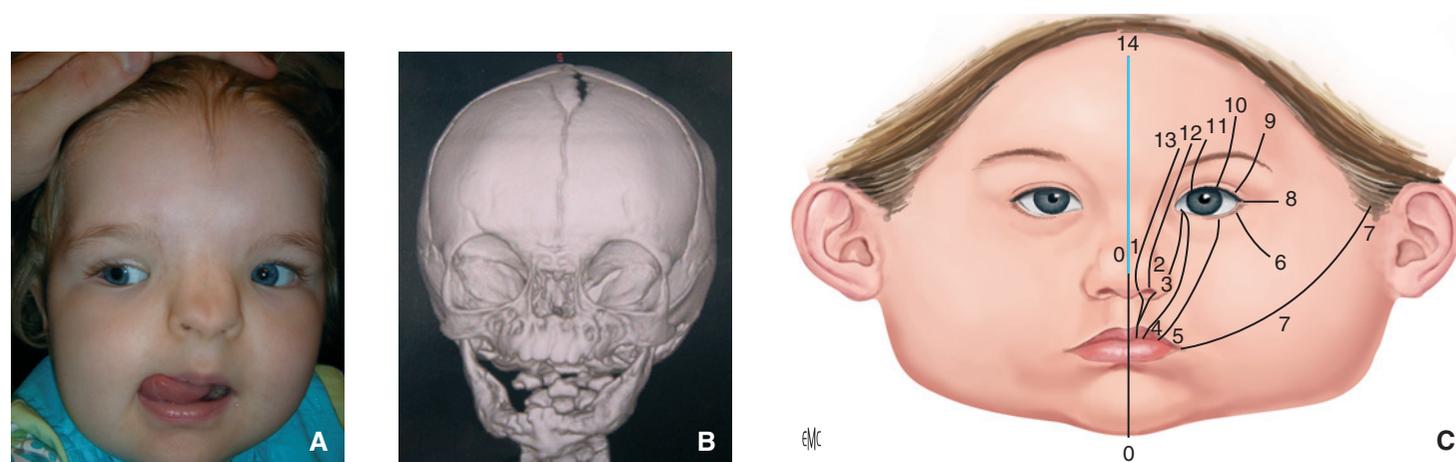


Figure 14. Dysraphie médiane supérieure : fente n°s 0-14 (A à C).

- le syndrome otomandibulaire ou microsomie latéofaciale ou atrophie latéofaciale (Fig. 23) correspond à une fente n° 7 isolée unilatérale ou parfois bilatérale atteignant l'oreille et la mandibule associé souvent à une macrostomie plus ou moins marquée. L'orbite n'est pas directement atteinte par la fente mais subit un recul et une inclinaison inféroexterne; c'est une dystopie modérée bien moins marquée que dans le syndrome de Goldenhar et sans comparaisons avec le syndrome de Franceschetti;



Figure 15. Fente n° 1 frustre gauche télécantus et hypertélorisme gauche (A, B).

- le syndrome de Goldenhar (Fig. 24, 25) associe les fentes n° 7 et 8, l'atteinte est généralement unilatérale mais peut être bilatérale. Encore appelé dysplasie oculo-auriculo-vertébrale, il est caractérisé par une hypoplasie faciale asymétrique associée à des anomalies oculaires (dermoïde du limbe ou dermolipome de l'angle extrême, microphthalmie, colobome de la paupière supérieure, etc.), une microtie, des appendices ou sinus préauriculaires et de fréquentes malformations vertébrales cervicales. La fréquence selon les séries varie de un pour 5600 à un pour 20 000 naissances. La plupart des cas sont sporadiques. Dans les cas familiaux, le mode de transmission est compatible avec une hérédité autosomique dominante. L'hétérogénéité génétique est certaine;
- le syndrome de Treacher Collins ou syndrome de Franceschetti (Fig. 26A à C) associe les fentes n° 6, 7 et 8. L'atteinte est toujours bilatérale et génétiquement déterminée par mutation du gène *TCOF1* principalement. Ce syndrome a été décrit par un ophtalmologiste, Treacher Collins, en 1900, puis redécrit par Franceschetti qui en a fait une description plus exhaustive en 1959 (il le nommera dysostose mandibulofaciale). L'incidence est de un pour 50 000. Cette affection est dominante autosomique avec une pénétrance de 90% et une expressivité très variable de la maladie. Le taux de nouvelles mutations est estimé à 50%. Le gène est localisé sur le chromosome 5q32-q33.1, gène *TCOF1*. Il a été identifié en 1996 par Treacle. Le gène *TCOF1* code la phosphoprotéine nucléolaire; depuis, d'autres gènes responsables ont été trouvés, les gènes *POLR1C* (6p21.1) et *POLR1D* (13q12.2), codant des sous-unités des acides ribonucléiques polymérase I et III. Il se transmet selon un mode

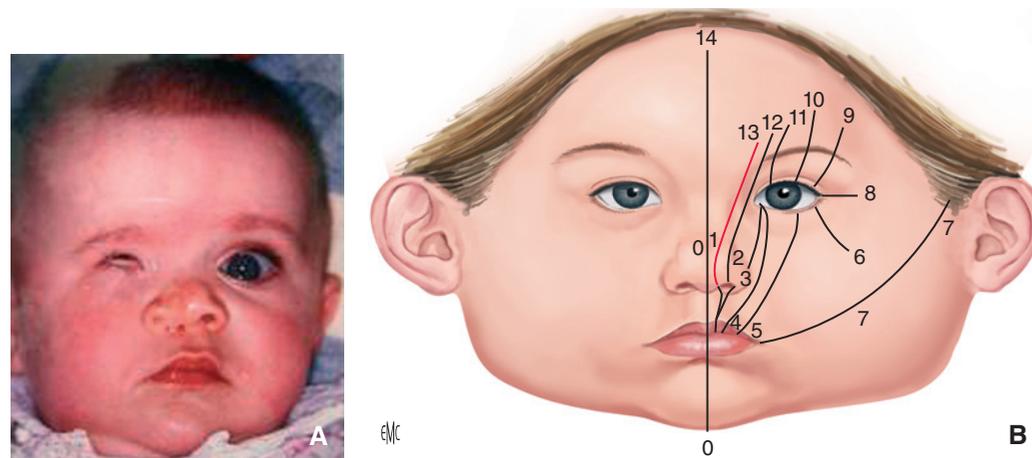


Figure 16. Fente n° 1 avec bifidité nasale associée à une anophtalmie droite (A, B).



Figure 17.
A, B. Détail d'une fente faciale n° 2: hémiharhinie, agénésie des voies lacrymales, télécantus droit. Noter le trajet des poils montrant le recouvrement par la peau avoisinante de la fente.
C, D. Fente n° 2-12 versant cutané et osseux.

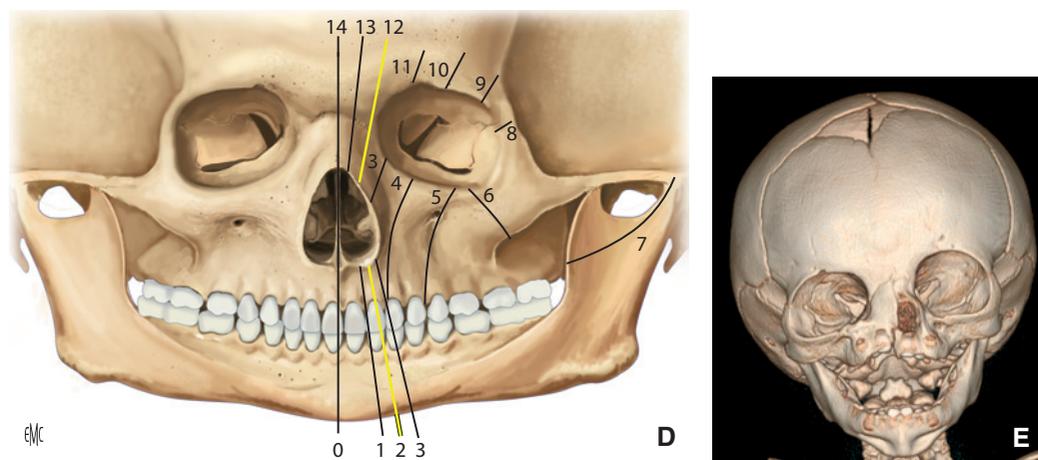


Figure 17. (suite)
C, D. Fente n^{os} 2-12 versant cutané et osseux.

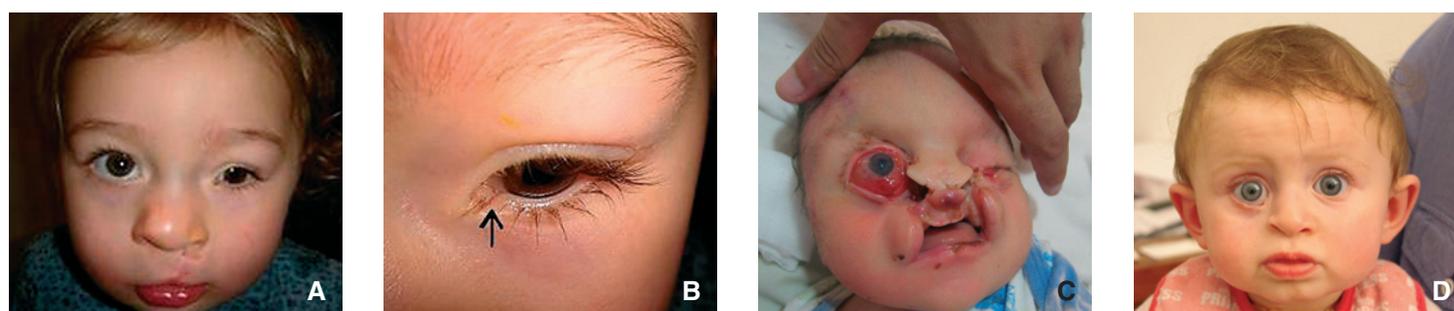


Figure 18. Fente n^o 3.
A, B. Fente n^o 3 gauche ; lèvre opérée (A), colobome palpébral inférieur avec trois méats lacrymaux, microphthalmie colobomateuse (B) (flèche).
C, D. Fente n^o 3 complète et partielle (C, D).

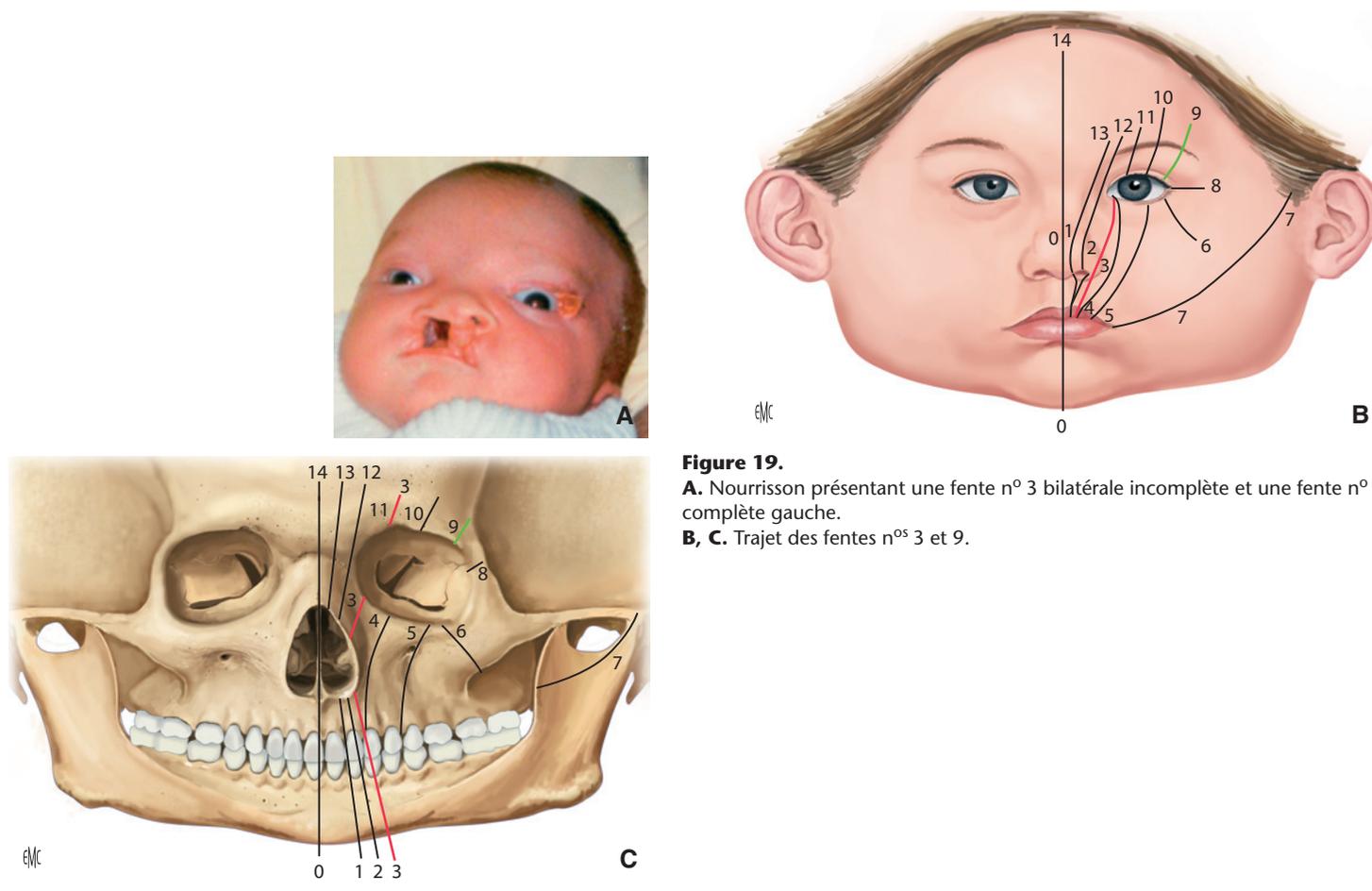


Figure 19.
A. Nourrisson présentant une fente n^o 3 bilatérale incomplète et une fente n^o 9 complète gauche.
B, C. Trajet des fentes n^{os} 3 et 9.

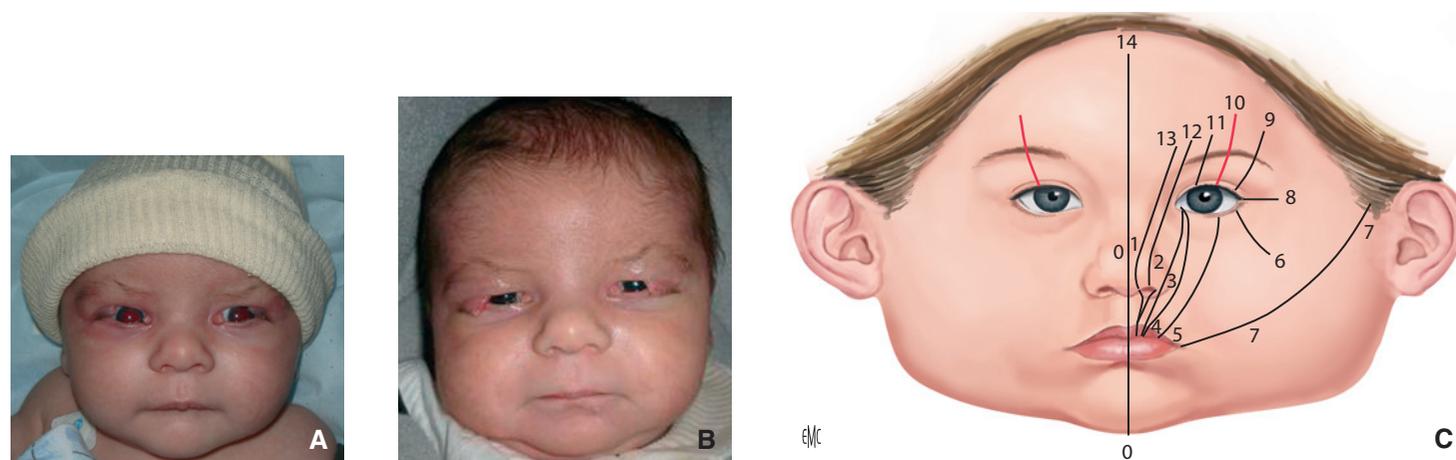


Figure 20. Colobome palpébral médian avec encoche sourcilière : fente n° 10 bilatérale (A à C).

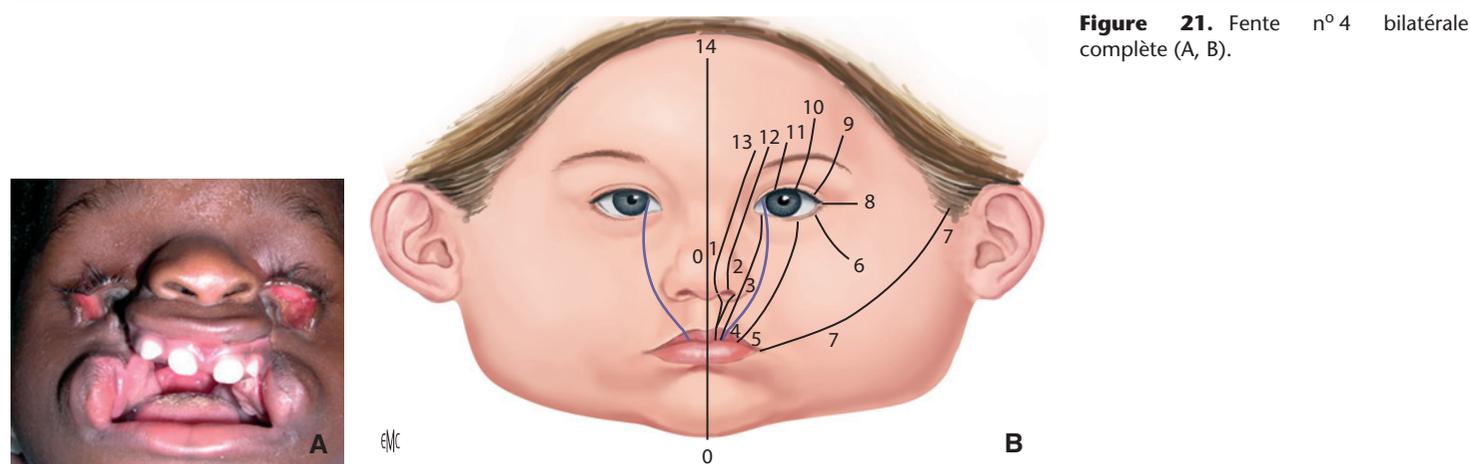


Figure 21. Fente n° 4 bilatérale complète (A, B).

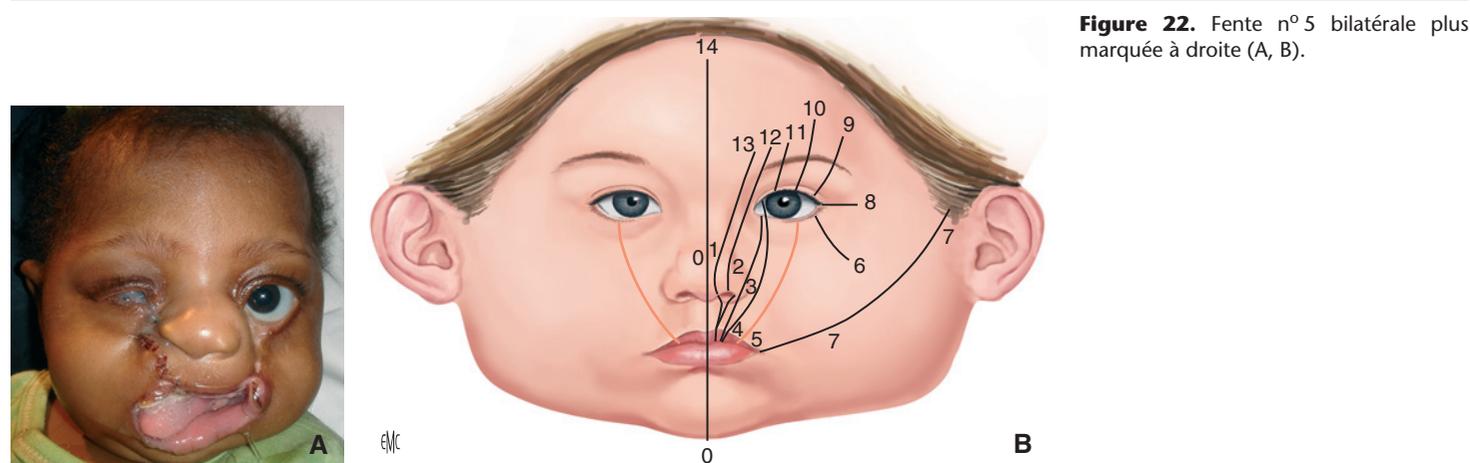


Figure 22. Fente n° 5 bilatérale plus marquée à droite (A, B).

autosomique dominant avec une pénétrance de 90 % et une expressivité variable, même chez des patients atteints au sein de la même famille.

Le risque de transmission du gène dans la descendance d'un individu atteint est de 50 % mais il existe une grande variabilité clinique intrafamiliale. Aujourd'hui, le diagnostic anténatal du syndrome de Franceschetti est possible par échographie anténatale et imagerie par résonance magnétique fœtale. Le diagnostic génétique est également possible.

Chez l'enfant, le diagnostic repose sur les signes cliniques. Le syndrome de Franceschetti, immédiatement reconnaissable, associe à des degrés divers : une hypoplasie des pavillons des oreilles (77 %), une atresie des conduits auditifs externes (36 %), une

anomalie de la chaîne des osselets, une surdité de transmission (40 %) ; une hypoplasie des os malaïes et zygomatiques (80 %) avec obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales, un colobome des paupières inférieures (69 %), une hypoplasie mandibulaire (78 %). L'absence d'os zygomatique fait descendre l'orbite temporale sur le maxillaire supérieur. L'absence de zygomatique donne un faux aspect de maxillaire supérieur proéminent. Noter la ligne de cheveux descendant le long de la fente n° 7, la peau avoisinante du cuir chevelu s'étant développée pour recouvrir la fente (Fig. 26).

Les malformations faciales sont toujours bilatérales et asymétriques. Il faut impérativement rechercher des signes frustes chez les parents. La surdité doit être dépistée le plus tôt

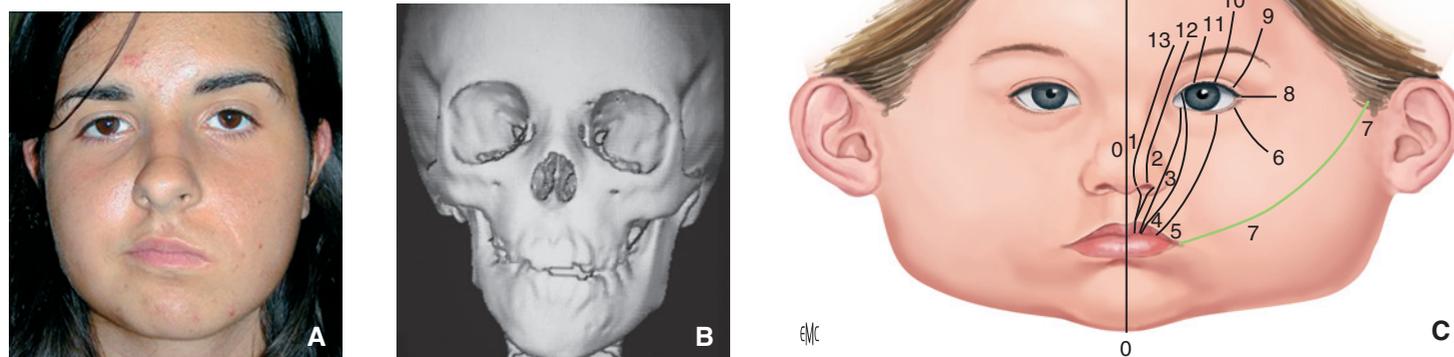


Figure 23. Hypoplasie otomandibulaire droite avec recul et inclinaison orbitaire (A à C).

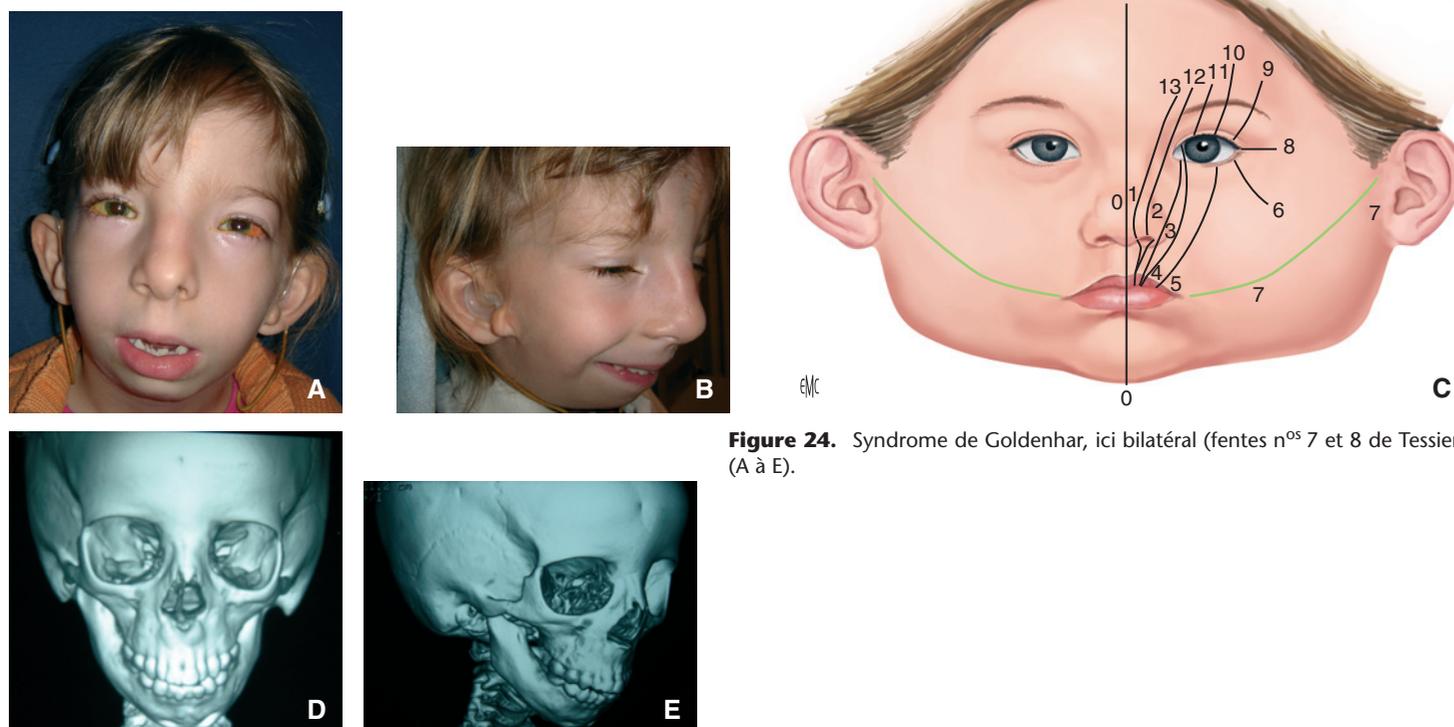


Figure 24. Syndrome de Goldenhar, ici bilatéral (fentes n^{os} 7 et 8 de Tessier) (A à E).



Figure 25. Syndrome de Goldenhar droit avec microphthalmie, dermolipome de l'angle externe, microtie droite et hypoplasie mandibulaire.

possible chez l'enfant. L'intelligence est normale, ces enfants sont même très brillants à l'école. Des difficultés respiratoires peuvent se manifester précocement du fait de l'étranglement des voies respiratoires supérieures. Le syndrome de Franceschetti peut être

associé, véritable syndrome de Pierre Robin (de même origine physiopathologique).

Le syndrome de Nager décrit en 1948 ou dysostose acrofaciale de type Nager en est une variante clinique beaucoup plus rare. Ces enfants présentent le même phénotype facial que le syndrome de Franceschetti associé à des malformations de l'avant-bras et du pouce : une hypoplasie ou l'absence de pouce est le signe clinique le plus caractéristique, parfois remplacé par une triphalangie du pouce. Le syndrome de Nager est presque invariablement associé à une synostose radiocubitale. Le gène a été localisé en 9q32.

S'agissant de la chirurgie orbitaire osseuse du syndrome de Franceschetti, la dissection orbitaire, sous-orbitaire et latéro-orbitaire se fait par voie bicoronale. Il s'agit d'une dissection sous-périostée qui découvre toutes les zones à remodeler et à greffer (Fig. 26). Le cadre orbitaire supéroexterne est ainsi agrandi par meulage ou mieux par découpe osseuse pour récupérer l'os retiré et s'en servir comme greffon. La prise des greffons osseux concerne toute la table externe des deux os pariétaux (Fig. 26I à K). Les greffes reconstruisent les arcades sourcilières, les arcades zygomatiques et les pommettes (Fig. 26L). On peut y associer parfois un lift sous-orbitaire « malaire » sous-périosté (Fig. 26M à O).

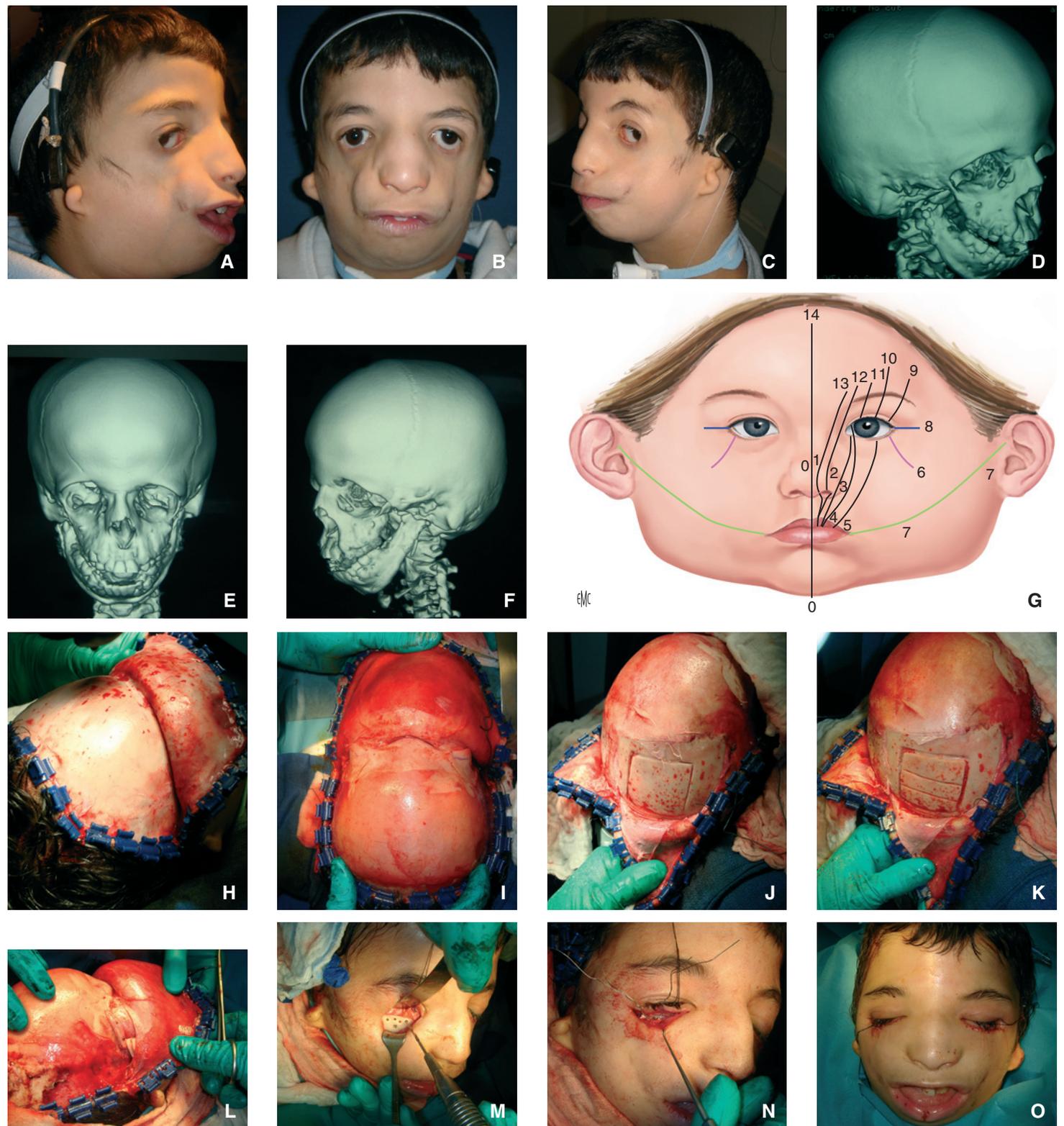


Figure 26.

- A à C.** Garçon de 11 ans atteint du syndrome de Franceschetti.
D à F. Absence d'os zygomatique (pommette et arcade zygomatique).
G. Toujours bilatéral, le syndrome de Franceschetti associe les fentes n^{os} 6, 7 et 8 de Tessier.
H, I. Chirurgie osseuse du syndrome de Franceschetti : dissection orbitaire.
J, K. Prise des greffons osseux.
L. Greffes des arcades sourcilières, zygomatiques et des pommettes.
M à O. Remontée des tissus mous malaires au fil d'acier.



Figure 26. (suite)
P, Q. Résultat postopératoire.

On arrive ainsi à une nette amélioration de la position des paupières et une bonne construction osseuse des zygomatiques (Fig. 26P, Q).

Ce premier temps chirurgical osseux est associé à des canthopexies externes transosseuses haut situées et est obligatoirement suivi d'un second temps chirurgical d'allongement palpébral. Le rallongement des paupières inférieures se fait par lambeau cutané hétéropalpébral de paupière supérieure total bipédiculé et une greffe de peau totale en unité esthétique est utilisée pour reformer la peau des paupières supérieures.

“ Point fort

La majorité des fentes faciales sont incomplètes voire frustrées et trop souvent non diagnostiquées. L'examen d'un enfant présentant un colobome palpébral, même minime, doit toujours faire rechercher les stigmates d'une fente orbitofaciale sous-jacente.

Exophtalmie, exorbitisme et craniosténoses

Les exophtalmies congénitales non tumorales sont dues à un manque de profondeur des orbites : il s'agit d'un exorbitisme.

Les diagnostics différentiels sont les exophtalmies tumorales, les gros yeux myopes forts, la buphtalmie sur glaucome congénital et la maladie de Basedow qui peut survenir chez l'enfant.

L'exorbitisme est une malformation que l'on retrouve de manière très marquée dans les facio-cranio-sténoses comme la maladie de Crouzon, où l'exophtalmie peut être telle que l'occlusion des paupières est parfois impossible, avec un risque d'ulcérations de la cornée et de perforation du globe.

De nombreux autres signes dysmorphiques sont associés : hypertélorisme, aplatissement de la racine du nez, hypoplasie de l'ensemble massif facial médian.

Craniosténoses

Rappels

Le crâne est constitué d'éléments osseux reliés entre eux et mobiles grâce aux sutures et fontanelles. Grâce à cela, le nouveau-né peut traverser le canal pelvien à la naissance, et le cerveau a la possibilité de se développer. Le crâne doit se développer parallèlement au cerveau, mais aussi aux yeux et aux sinus nasaux.

Lorsqu'une suture crânienne se referme trop tôt, la croissance y est bloquée. En compensation, elle se produira au niveau des sutures ouvertes. Il se produit une forme plus ou moins typique du crâne à la naissance ou dans l'enfance en fonction de la ou des sutures concernées.

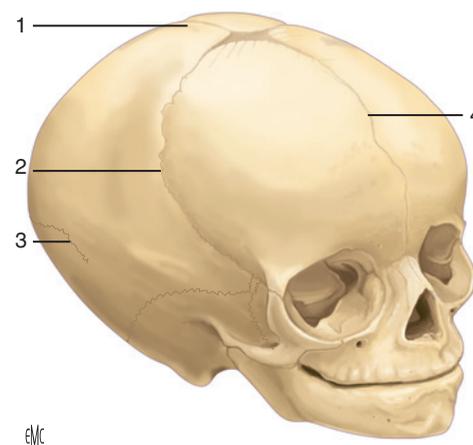


Figure 27. Suture crânienne chez le nourrisson. 1. Sagittale; 2. coronale; 3. lambdoïde; 4. métopique.

Lorsqu'une suture est fusionnée, elle n'est plus visible en radiographie et au scanner mais remplacée par de l'os.

Manifestations cliniques des principales craniosténoses et leurs corrections

Les craniosténoses ou craniosynostoses sont des malformations résultant de la soudure prématurée de sutures crâniennes (aussi appelées dysostoses) (Fig. 27), entraînant des déformations orbitocrâniennes (oxycéphalies, trigonocéphalies, brachycéphalies, plagiocéphalies) ou des malformations orbito-cranio-faciales (dans les facio-cranio-sténoses) où se surajoutent une rétrusion faciale et un exorbitisme : syndromes de Crouzon (Fig. 28), Apert (Fig. 29) et Pfeiffer (Fig. 30) (Saethre-Chotzen).

Des ostéotomies permettent de mettre les massifs osseux en bonne position. Paul Tessier a révolutionné ainsi leur prise en charge en étant le pionnier de cette chirurgie craniofaciale.

Ces chirurgies craniofaciales associent dans le même temps la décompression cérébrale et la reconstruction anatomique crânienne, cranio-orbitaire supérieure ou cranio-orbito-faciale.

Depuis, s'inspirant des travaux de Tessier, des modifications ont été apportées comme l'avancement frontofacial monobloc (Ortiz-Monasterio) qui permet de corriger l'ensemble des déformations en agissant simultanément sur l'étage crânien et facial mais sa morbidité importante en a restreint l'indication et fait préférer d'abord un avancement en deux temps : frontal précoce avant un an pour traiter la craniosténose puis un ou plusieurs avancements faciaux pour corriger la rétrusion. Actuellement, c'est la distraction monobloc (en pratiquant une ostéotomie frontofaciale monobloc sans avancement avec pose des distracteurs), permettant un repositionnement osseux plus progressif et réduisant ainsi la morbidité de ces interventions, qui est de plus en plus utilisée (Fig. 31).



Figure 28. Syndrome de Crouzon.

A. Blépharoplasties réalisées en urgence pour un exorbitisme exceptionnel sur un syndrome de Crouzon.

B. Exorbitisme de profil sur un syndrome de Crouzon.

C, D. Jeune garçon présentant un syndrome de Crouzon déjà opéré d'une avancée monobloc en neurochirurgie. Il présentait une exotropie gauche, un exorbitisme bilatéral résiduel important, un ptosis bilatéral et une orientation antimongoloïde des fentes palpébrales.

E. Aspect après agrandissement orbitaire droit par voie conjonctivale, exérèse des rétracteurs palpébraux inférieurs droits et canthopexie externe haute.

F. Vue inférieure montrant le résultat de la décompression orbitaire côté droit sur l'exophtalmie par exorbitisme : le globe a un bon alignement par rapport à l'os frontal et la pommette, le côté gauche n'a pas encore été opéré.

G. Résultat à 20 jours après la même chirurgie à gauche et après correction des deux ptosis par résection des releveurs sous anesthésie locale.

H. Fillette présentant un syndrome de Crouzon et un ptosis obstructif bilatéral après décompression crânienne et avancement en neurochirurgie.

I. Résultat après résection asymétrique bilatérale des releveurs.

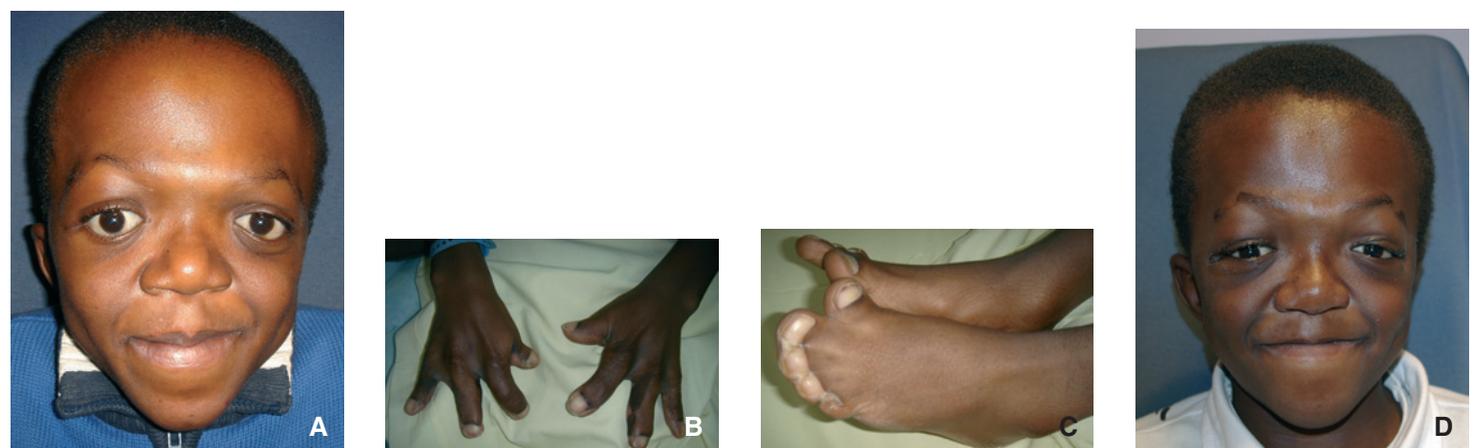


Figure 29. Syndrome d'Apert.

A. Garçon atteint d'une acro-facio-craniosynostose d'Apert.

B, C. Malformations des doigts et orteils dans le syndrome d'Apert.

D. Résultat après chirurgie de l'hypertélorisme et de l'exorbitisme.



Figure 30. Syndrome de Pfeiffer.

A. Jeune garçon présentant une craniosténose Pfeiffer I.

B, C. Fillette trachéotomisée présentant une craniosténose Pfeiffer III, malformations craniofaciales et des orteils.

D, E. Fillette trachéotomisée présentant une craniosténose Pfeiffer III, avant et après chirurgie du strabisme et chirurgie de l'exorbitisme (et avant chirurgie palpébrale gauche).

F à H. Nourrissons présentant une craniosténose Pfeiffer II, corrélations clinico-radiologiques.



Figure 31. Fillette présentant une dysplasie cranio-fronto-nasale (A à C).



Classification

La classification est la suivante :

- les craniosténoses isolées (non syndromiques) :

- la scaphocéphalie : c'est la craniosténose la plus fréquente. Le crâne est rétréci en largeur et allongé. L'allongement se fait vers l'avant, bombant le front, ou vers l'arrière, exagérant la bosse occipitale, ou dans les deux directions « en sablier ». La scaphocéphalie est liée à une atteinte de la suture sagittale (interpariétale),
- la trigonocéphalie : le front est rétréci, triangulaire, en forme d'une proue de bateau, avec une crête médiane. La diminution de largeur s'étend à la face, avec notamment un hypotélorbitisme. Elle correspond à une synostose prématurée de la suture métopique,

- la plagiocéphalie : c'est une grande asymétrie frontofaciale due à la synostose unilatérale d'une suture coronale. Du côté atteint, la bosse frontale est effacée et le front reculé, l'orbite est reculée et surélevée, et il existe un bombement temporal. La racine du nez est déplacée vers le côté atteint. Il en résulte une désaxation faciale,
- la brachycéphalie (du grec ancien *kephalê*, tête, et *brachus*, court) : c'est un défaut d'expansion frontale vers l'avant, prédominant dans la région susorbitaire. Les arcades sourcilières sont reculées, la partie inférieure du front est reculée et aplatie (ou même concave en avant). La partie haute du front tend à bomber vers l'avant en surplomb de la face, ou à s'élever exagérément (turricéphalie). Il existe un bombement temporal bilatéral. Dans l'ensemble, le crâne est aplati et élargi. La

brachycéphalie correspond à une atteinte bilatérale de la suture coronale,

- l'oxycéphalie: elle correspond à un crâne pointu (du grec *oxus*). Contrairement aux précédentes, cette craniosténose n'est pas congénitale. Elle apparaît vers l'âge de 2 à 3 ans. Les arcades sourcilières sont reculées et le front est incliné vers l'arrière en continuité avec la direction de l'arrête nasale. Le haut du front est basculé vers l'arrière, donc à l'opposé de la brachycéphalie. Les parois latérales du crâne subissent la même inclinaison vers le centre, et le tout culmine en une pointe. L'angle frontonasal est trop ouvert, avec un exorbitisme. Il s'agit d'une atteinte bicoronale, souvent associée à une atteinte de la suture interpariétale,
- les atteintes lambdoïdes: elles sont très rares. La synostose d'une lambdoïde entraîne un aplatissement pariéto-occipital et une exagération de la bosse pariétale contralatérale. L'atteinte bilambdoïde aplatit tout le pôle postérieur du crâne,
- les inclassables: diverses associations peuvent s'observer: la scaphocéphalie par exemple peut s'associer à une plagiocéphalie, une trigonocéphalie ou une synostose lambdoïde. Ce n'est pas fréquent;
- les craniosténoses syndromiques: de très nombreux syndromes comportant une craniosténose existent et ont été publiés. Les mieux connus sont:
 - la maladie de Crouzon est une facio-cranio-sténose dont la prévalence dans la population générale en Europe est estimée à un pour 50 000. La craniosténose est variable mais le plus souvent plusieurs sutures sont concernées. La dysmorphie faciale est caractéristique avec un hypertélorisme, un exorbitisme (lié au double recul du maxillaire supérieur et du front) et une inversion de l'articulé dentaire. Un élément important est que la synostose crânienne est évolutive: habituellement peu ou pas visible à la naissance, elle apparaît vers l'âge de 2 ans et s'aggrave progressivement. Il existe cependant des formes précoces, congénitales, dans lesquelles l'hypoplasie maxillaire supérieure est très importante et responsable de difficultés respiratoires et d'un exorbitisme majeur pouvant menacer les globes oculaires par défaut d'occlusion palpébrale (Fig. 28). L'hydrocéphalie et l'engagement des amygdales cérébelleuses sont fréquemment observés dans la maladie de Crouzon. La transmission est dominante autosomique, pour lequel on trouve une mutation du gène *FGFR2* chez 60% des malades. Une forme particulière de maladie de Crouzon associée à un acanthosis nigricans est liée à une mutation spécifique (Ala 391 Glu). Le risque d'hypertension intracrânienne (avec sa conséquence majeure, la cécité) est particulièrement important, menaçant deux patients sur trois. L'intervention, qui met à l'abri de ces complications, s'impose dans la majorité des cas dès que le diagnostic est posé,
 - le syndrome d'Apert est une malformation majeure, associant une facio-cranio-sténose et des syndactylies des quatre extrémités (Fig. 29). Son incidence est de une naissance sur 50 000. La craniosténose, visible dès la naissance, est toujours bicoronale. Le maxillaire supérieur est très hypoplasique, avec inversion de l'articulé dentaire, et la face est large, avec un hypertélorisme constant et un exorbitisme important. La syndactylie des doigts et des orteils est partielle, voire totale (Fig. 29B, C). L'atteinte mentale est extrêmement fréquente, souvent associée à des malformations cérébrales. La grande majorité des patients (plus de 98%) présente une mutation du gène *FGFR2* (*fibroblast growth factor receptor type 2*). Le risque d'hypertension intracrânienne est élevé, approchant 50% des cas. Une intervention précoce sur la craniosténose peut améliorer le pronostic mental: une proportion non négligeable d'enfants opérés tôt a des performances intellectuelles normales. Une chirurgie réparatrice orbitopalpébrale osseuse vers 7 ans consistant à réduire l'exorbitisme et l'hypertélorisme donne de très bons résultats (Fig. 29D),
 - le syndrome de Pfeiffer (Fig. 30A à H) est un syndrome rare atteignant un individu sur 100 000. Sa transmission est dominante autosomique, il associe une craniosténose, des pouces



Figure 32. Os déplacés dans l'avancement ou la distraction fronto-orbito-faciale monobloc.

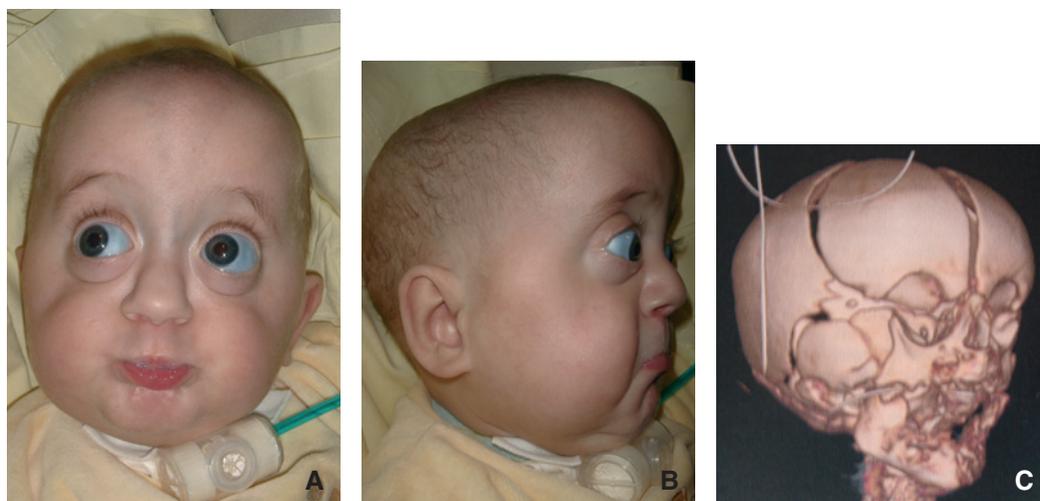
et des gros orteils élargis et déviés, et une syndactylie partielle des mains et des pieds. Une hydrocéphalie peut être parfois présente, ainsi qu'un exorbitisme avec un ptosis oculaire sévère, une ankylose des articulations des épaules, des anomalies viscérales, une sténose trachéale et un retard du développement. Selon la sévérité du phénotype, le syndrome de Pfeiffer se divise en trois sous-types:

- le syndrome de Pfeiffer classique, ou de type 1, qui inclut les patients présentant des symptômes modérés, tels qu'une brachycéphalie, une hypoplasie centrofociale et des anomalies des doigts, des mains et des pieds; les malades ont une intelligence normale et généralement un bon pronostic,
- les malades du type 2 présentent un crâne en trèfle, un exorbitisme extrême et un ptosis, des anomalies des orteils et des doigts, une ankylose ou une synostose des épaules, un retard du développement et des complications neurologiques (Fig. 30F à H),
- le type 3 ressemble au type 2 mais ne présente pas de crâne en trèfle.

Il peut y avoir un chevauchement entre les trois types. Ce dernier peut être provoqué par des mutations des gènes *FGFR1* ou *FGFR2*. Un diagnostic prénatal peut être fait lorsque l'échographie montre une craniosténose, un hypertélorisme avec proptose, un pouce élargi, ou bien à l'aide d'un test moléculaire lorsqu'un autre cas existe dans la famille et que la mutation génétique a été identifiée. Le test génétique est important pour confirmer le diagnostic;

- la dysplasie cranio-fronto-nasale: ce terme est souvent utilisé à tort; il correspond en fait à un syndrome très précis. La dysplasie cranio-fronto-nasale associe une craniosténose bicoronale avec brachycéphalie marquée à un hypertélorisme important symétrique avec bosses frontales, avec parfois une bifidité nasale (qui est une fente médiane associée à la craniosténose), à d'autres anomalies générales du squelette et des tissus mous et à un déficit intellectuel modéré.

L'association de la craniosténose coronale et de la fente n° 0 explique l'importance de l'hypertélorisme, le nez plat et large avec une rainure verticale sur le haut du nez, parfois même une bifidité nasale (Fig. 32). Cette malformation du bourgeon frontal se produit à la quatrième semaine de vie embryonnaire. Elle est à différencier de la dysplasie frontonasale qui est une des appellations des dysraphies médianes (fente n° 0). Cette appellation prête d'ailleurs à confusion; elle associe hypertélorisme, nez large parfois bifide et parfois méningocèle ou méningoencéphalocèle médiane ou agénésie du corps calleux, mais sans craniosténose

**Figure 33.**

A, B. Faciosténose sévère avec exorbitisme.
C. Hypoplasie osseuse frontale et maxillaire responsable de l'exorbitisme, absence de craniosténose.

**Figure 34.** Enfants présentant un hypertélorisme sur dysraphie médiane (A à C).

donc sans la brachycéphalie marquée présente dans la dysplasie cranio-fronto-nasale (voir les fentes n^{os} 0 et 0-14), l'origine de la dysplasie frontonasale n'est pas connue.

La dysplasie cranio-fronto-nasale est très rare, survenant chez moins d'un nouveau-né sur 100 000. Les anomalies générales les plus fréquentes sont : une hernie diaphragmatique, une agénésie du corps calleux, des ongles striés, cheveux secs, ondulés et crépus, assez caractéristiques, avec implantation en pic sur le front et basse sur la nuque. Les malformations squelettiques peuvent inclure des épaules tombantes avec des clavicules dysplasiques, des premiers orteils larges et courts, une brachydactylie, une clinodactylie, un espace entre les premiers et deuxièmes orteils, des doigts et des orteils longs, une syndactylie, une polydactylie, une camptodactylie, une scoliose et des articulations hyperextensibles.

Les autres anomalies faciales suivantes peuvent être observées : microcéphalie, asymétrie faciale, fentes palpébrales obliques vers le bas, un cou palmé, un palais voûté, une fente labiale et palatine, une malocclusion, des osselets anormaux et une surdité neurosensorielle.

Elle est liée à l'X. Les analyses phénotypiques détaillées montrent que les filles sont plus atteintes que les garçons, fait très inhabituel pour une maladie liée à l'X. La plupart des garçons sont légèrement affectés (hypertélorisme seulement).

Le syndrome peut être dû à des mutations du gène *EFNB1*. Ce gène, localisé en Xq13.1, code la protéine éphrine-B1. Un autre gène a été localisé en Xp22, ce qui suggère l'hétérogénéité de ce syndrome. Le risque qu'une femme atteinte transmette le syndrome à sa descendance est de 50%. Un homme atteint peut le transmettre à ses filles mais pas à ses fils.

Faciosténoses ou dysostoses faciales

Il existe plus rarement des faciosténoses sans craniosténoses, où l'on retrouve une rétrusion du massif facial comme on le retrouve

dans le syndrome de Crouzon avec un exorbitisme majeur mais sans manifestation intracrânienne (Fig. 33).

Cliniquement se manifeste une rétrusion majeure centrofaciale et orbitaire, avec un aspect de recul du maxillaire supérieur et du front d'origine hypoplasique, qui s'accompagne d'un exorbitisme associé à des difficultés respiratoires par recul du maxillaire et, de plus, souvent aggravé par la fréquente association d'un syndrome de Pierre Robin (semblant avoir la même origine physiopathologique).

Cette sténose centrofaciale est relativement rare et est bien distincte du syndrome de Binder où la sténose est maxillonasale, qui elle se manifeste par un recul du nez sans exorbitisme.

Enfin, certains cas de syndrome de Crouzon peuvent au départ ne présenter qu'une faciosténose sans craniosténose décelable avant l'âge de 2 ans où ils sont alors authentifiés.

“ Point fort

Loi de Wirchow : lors d'une sténose d'une suture crânienne il se produit un raccourcissement de la croissance crânienne et du diamètre crânien final perpendiculairement à la sténose et un allongement compensatoire du diamètre parallèle à la sténose.

Télorismes

Hypertélorismes

L'hypertélorisme orbitaire, encore appelé télorbitisme, est une malformation relativement fréquente. C'est l'augmentation de



Figure 35. Hypertélorisme sur une fente n° 3 partielle bilatérale.



Figure 36. Hypertélorisme sur syndrome de Greig.



Figure 37. Hypertélorisme chez un enfant atteint du syndrome de Rubinstein-Taïbi (A). Noter l'aspect caractéristique des pouces (B).



Figure 38. Hypertélorisme lors d'une mucopolysaccharidose de type I.

la distance interorbitaire osseuse. La distance interorbitaire externe normale est de 6,5 cm chez le nouveau-né, 7 cm à 1 an, 8 cm à 3 ans, 9,5 cm à 10 ans, 10,5 cm chez l'adulte. On parle d'hypertélorisme en cas d'augmentation de plus de 20 %.

Le plus souvent, c'est une malformation orbito-cranio-faciale.

C'est le cas dans la dysraphie frontale médiane lors des fentes de Tessier n° 0 ou 0-14, parfois appelées comme nous l'avons vu « dysplasie frontonasale » qui, lorsqu'elle est associée à une brachycéphalie sévère par craniosténose bicoronale, constitue la dysplasie cranio-fronto-nasale génétiquement déterminée.

Les dysraphies médianes peuvent s'accompagner d'un dédoublement de l'apophyse crista galli, d'une méningocèle, voire d'une méningoencéphalocèle (Fig. 34). L'hypertélorisme se retrouve dans plusieurs autres fentes faciales (Fig. 35). Il est le plus marqué dans les fentes n° 1-13 bilatérales.

L'hypertélorisme se retrouve aussi dans la plupart des craniosténoses comme la maladie de Crouzon, d'Apert et bien sûr la dysplasie cranio-fronto-nasale, mais également de certaines maladies générales comme le syndrome de Greig (Fig. 36) où l'ethmoïde est très large avec un hypertélorisme majeur associé à une polydactylie, parfois une macrocéphalie sans retard mental, de transmission dominante autosomique par mutation du gène *GLI3*. Le syndrome d'Opitz associe hypertélorisme, arête nasale large et parfois une fente labiale ou palatine, des anomalies urogénitales, des malformations du larynx, du pharynx ou de la trachée et moins fréquemment d'autres anomalies de la ligne médiane. On distingue deux formes, une autosomique dominante et une liée à l'X. Les mutations du gène *MID1* sont responsables de 80 % des cas de forme liée à l'X. L'hypertélorisme se retrouve dans le syndrome de Rubinstein-Taïbi et les mucopolysaccharidoses où il est plus modéré (Fig. 37, 38), et enfin bien sûr dans les tumeurs de la ligne médiane.

La plupart des hypertélorismes s'accompagnent d'une exotropie accentuant l'aspect inesthétique.

Chirurgie de l'hypertélorisme

L'abord est extracrânien lorsque l'hypertélorisme est modéré (Fig. 13). La chirurgie s'accompagne de la chirurgie du télécanthus. L'abord intracrânien est réservé aux atteintes les plus sévères : les orbites sont rapprochées après une résection fronto-naso-ethmoïdienne. L'intervention est alors réalisée en double équipe avec un neurochirurgien pédiatrique. Le choix de la technique dépend de l'importance du téléorbite et des malformations centro-faciales associées.

Il est capital de comprendre que, dans les hypertélorismes majeurs, les apex orbitaires sont toujours beaucoup moins écartés que les deux tiers antérieurs de l'orbite et le cadre orbitaire. Les orbites sont en fait déplacées moins par un écartement que par une rotation externe centrée sur l'apex.

Cela est capital car il est donc possible de rapprocher les orbites sans toucher à l'apex et sans étirer les nerfs optiques, en excluant les apex par des ostéotomies réalisées de manière circonférentielle dans les orbites.

Les ostéotomies circonférentielles intraorbitaires visent donc à déplacer « l'orbite utile » allant du cadre orbitaire jusqu'en arrière de l'équateur, à 10 mm de l'apex. La mobilisation osseuse déplace donc également le globe sans étirer les nerfs, dans le sens transversal dans l'hypertélorisme (Fig. 39), et dans le sens vertical pour les dystopies orbitaires opérées par voie intracrânienne.

En revanche, dans le plan sagittal pour réduire une exophtalmie sur exorbitisme au cours des cranio-facio-sténoses, c'est le seul cas où on se limite à déplacer l'orbite uniquement prééquatoriale pour mobiliser l'os sans faire avancer le globe, et donc pour réduire l'exophtalmie. La correction de ces exophtalmies par exorbitisme des cranio-facio-sténoses est donc très différente et plus lourde que les autres réductions opératoires des causes classiques d'exophtalmies.

La chirurgie des craniosténoses est réalisée entre 4 mois et 1 an, selon le type de craniosténose, mais on attend l'âge de 6 à 7 ans pour corriger un hypertélorisme.

Hypotélorismes

Plus rare, la réduction de la distance interorbitaire apparaît à l'opposé de l'hypertélorisme, par atrophie du bourgeon frontal médian. L'hypotélorisme se retrouve dans certaines craniosténoses comme la scaphocéphalie, l'oxycéphalie et la trigonocéphalie (Fig. 40), ainsi que dans des syndromes polymalformatifs comme la trisomie 13 et le syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe, maladie enzymatique de transmission récessive liée à l'X, due à une mutation du gène *OCRL1*, situé en Xq26.1. Les garçons atteints présentent une cataracte congénitale bilatérale, une hypotonie néonatale, un glaucome juvénile, une néphropathie, un retard mental et une dysmorphie faciale (Fig. 41). Un diagnostic prénatal est possible.

L'hypotélorisme est une malformation en général beaucoup moins disgracieuse que l'hypertélorisme et amène beaucoup moins fréquemment à une correction chirurgicale. L'hypotélorisme s'accompagne le plus souvent d'une ésoptropie bilatérale.

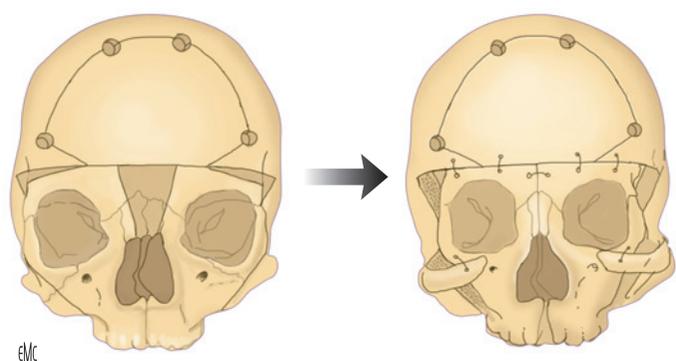


Figure 39. Réduction d'un hypertélorisme par abord endocrânien : technique de bipartition faciale.

L'hypotélorisme et des anomalies se retrouvent également dans des malformations cérébrales comme des microcéphalies et l'holoprosencéphalie.

L'holoprosencéphalie est une malformation cérébrale résultant d'un défaut de clivage médian du cerveau embryonnaire. Trois degrés de sévérité différents ont été définis.

L'incidence est de 0,3 à 0,8 pour 10 000 naissances vivantes. Elle est estimée à 40 pour 10 000 sur les produits de fausses couches.

Des anomalies de la face peuvent être présentes proportionnellement à la sévérité de l'holoprosencéphalie : cyclopie (œil médian unique), proboscis (nez rudimentaire en « trompe » avec narine unique), ethmocéphalie (hypotélorisme avec proboscis entre les yeux), cébocéphalie (hypotélorisme et narine unique), agénésie prémaxillaire (fente labiale médiane) ou dysmorphie plus atténuée (hypotélorisme, fente labiale, incisive médiane unique, colobome, etc.).

L'évolution est caractérisée par un retard psychomoteur, une spasticité, une épilepsie, un diabète insipide. L'holoprosencéphalie est létale dans les formes les plus sévères.



Figure 41. Jeune garçon présentant un syndrome de Lowe.

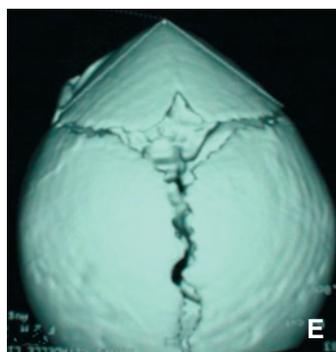


Figure 40. Garçon présentant une trigonocéphalie (A à C). Garçon présentant une trigonocéphalie plus modérée (D) et scanner 3D (E).

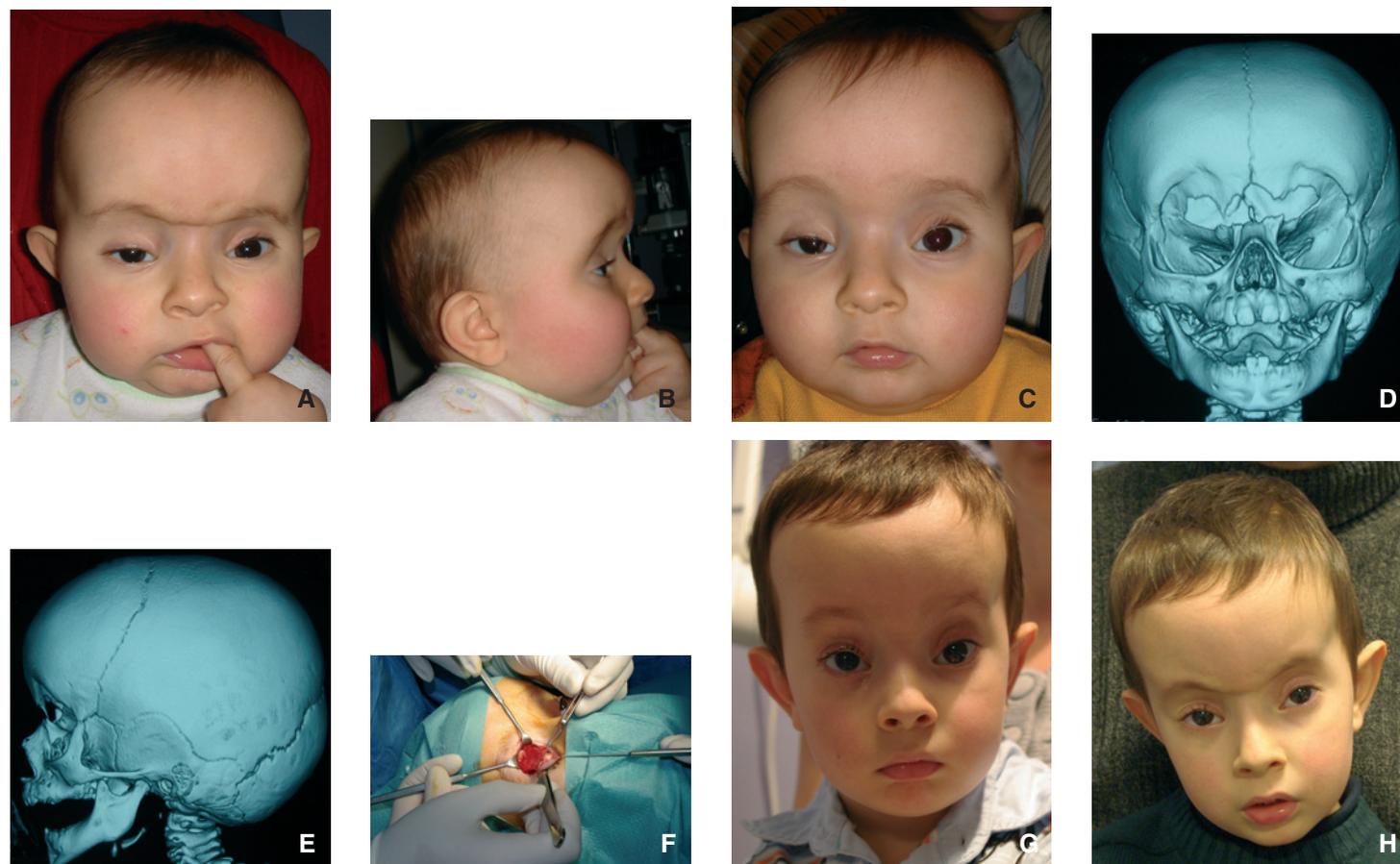


Figure 42.
A à C. Aspect clinique d'un enfant présentant une asphénoïdie congénitale partielle.
D, E. Scanner osseux en 3D du même enfant.
F. Chirurgie du ptosis.
G. Résultat postopératoire à deux jours.
H. Résultat postopératoire à un an.

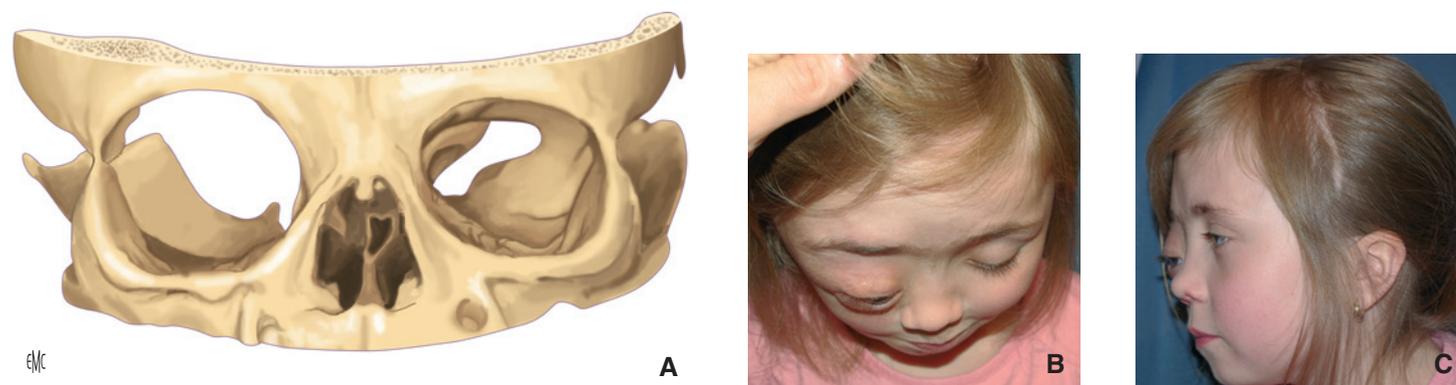


Figure 43.
A. Dysplasie sphéno-orbitaire droite sur neurofibromatose de type 1.
B, C. Exophtalmie droite pulsatile.

■ Agénésies osseuses orbitaires

Agénésie osseuse orbitaire

L'observation porte sur une agénésie partielle avec défaut d'ossification des os propres du nez, des petites ailes du sphénoïde et d'une partie de l'éthmoïde et des os lacrymaux.

Cette observation est présentée car elle peut être un diagnostic différentiel clinique de certaines craniosténoses.

La déformation crânienne donne un aspect d'os frontal en casque avec une proéminence des arcades sourcilières, une rétr-

sion de la racine du nez, des orbites particulièrement verticalisées avec un ptosis et des oreilles implantées bas (Fig. 42A à C).

Ces déformations sont secondaires à une non-ossification et la présence d'un simple tissu conjonctif avec un manque de rigidité du squelette centofacial avec un aspect de vide au scanner en densité osseuse (Fig. 42D, E).

Cette malformation osseuse s'accompagne d'une obliquité mongoloïde des fentes palpébrales et ici d'un ptosis asymétrique (Fig. 42A à C).

Le ptosis semble secondaire à un écrasement du muscle releveur par un toit de l'orbite très épais dans l'orbite postérieure.

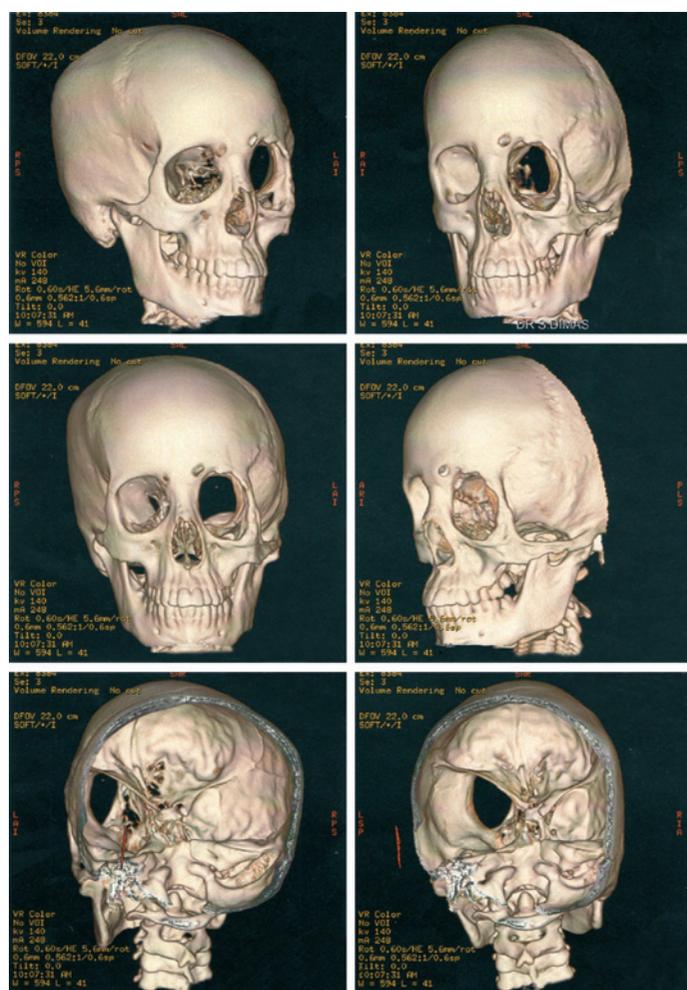


Figure 44. Exemple de dysplasie sphéno-orbitaire sur tomodensitométrie 3D.

La chirurgie du ptosis réalisée par technique classique de résection du releveur a été un succès (Fig. 42F à H).

Agénésie osseuse orbitaire au cours de la neurofibromatose de type 1

Appelée dysplasie osseuse sphéno-orbitaire, elle est la conséquence d'une absence partielle ou totale de la grande aile du sphénoïde [6]. L'orbite est donc plus profonde et peut mener à une enophtalmie, mais en cas d'absence osseuse vraie, la déhiscence fait souvent place à une hernie du lobe cérébral temporal dans la partie postérieure de l'orbite, responsable d'un déplacement antérieur du globe avec une exophtalmie pulsatile (Fig. 43, 44).

L'exophtalmie est modérée car l'orbite est augmentée de volume, le cadre orbitaire est élargie ainsi que les parois hypoplasiques, sauf en cas de névrome plexiforme orbitaire postérieur associé.

La chirurgie des formes sévères comprend à la fois une chirurgie tumorale mais également malformative qui permet d'obtenir de bons résultats à la hauteur des techniques employées [7] (Fig. 45).

■ Conclusion

Contrairement aux malformations oculaires sévères, la plupart des malformations orbitopalpébrales sont corrigibles avec de bons résultats. Les possibilités thérapeutiques doivent être connues pour orienter ces enfants vers les rares spécialistes.

Chez l'enfant, la croissance majeure la dysmorphie orbitopalpébrale initiale et entraîne une dysmorphie appelée dysmorphose fonctionnelle.

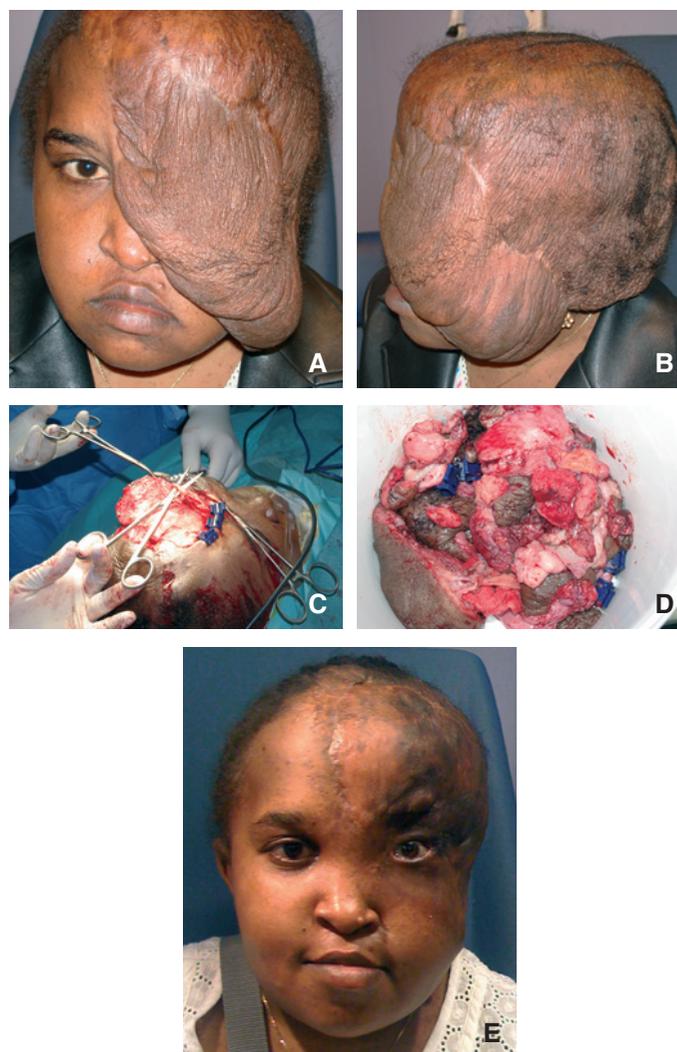


Figure 45.
A, B. Névrome plexiforme géant avec pachydermatocèle.
C, D. Chirurgie tumorale et reconstructrice orbitofaciale en un temps avec greffe osseuse et réfection de la cavité orbitaire gauche.
E. Résultat postopératoire.

La chirurgie orbitopalpébrale permet à la fois d'améliorer la vue de ces enfants mais également leur image, leur permettant de regagner beaucoup de confiance dans leur vie sociale et scolaire.

Déclaration d'intérêts : l'auteur déclare ne pas avoir de liens d'intérêts en relation avec cet article.



■ Références

- [1] Krastinova D, Jasinski MA. Orbitoblépharophimosis syndrome : a 16 years perspective. *Plast Reconstr Surg* 2003;**111**:987-99.
- [2] Dollfus H, Kumaramanickavel G, Biswas P, Stoetzel C, Quillet R, Denton M, et al. Identification of a new TWIST mutation (7p21) with variable eyelid manifestations supports locus homogeneity of BPES at 3q22. *J Med Genet* 2001;**58**:470-1.
- [3] Rougier J, Tessier P, Hervouet F, Woillez M, Lekieffre M, Derome P. *Nouvelle classification anatomique des fentes faciales et latérofaciales. Leur répartition autour de l'orbite. Rapport de la Société française d'ophtalmologie.* Paris: Masson; 1977. p. 191-257.
- [4] Allali J, Dufier JL. Reconstruction orbito-palpébro-lacrymale chez un enfant présentant de multiples fentes orbitofaciales. Communication filmée, premier prix au Congrès national de la Société française d'ophtalmologie, Paris, 2006.

- [5] Allali J, Dufier JL. Pathologie lacrymale chez le nourrisson et l'enfant. *EMC* (Elsevier Masson SAS, Paris), Ophtalmologie, 21-170-B-30, 2009.
- [6] Uteza Y. Affections génétiques des paupières. In: Dufier JL, Kaplan J, editors. *Œil et génétique. Rapport de la Société française d'ophtalmologie*. Paris: Masson; 2005. p. 112–6.
- [7] Allali J. *Oculoplastie pédiatrique*. Paris: Masson; 2013.

Pour en savoir plus

- Adenis JP, Morax S. *Pathologie orbitopalpébrale*. Rapport de la Société française d'ophtalmologie. Paris: Masson; 1998.
- Arnaud E, Marchac D, Renier D. Craniosynostoses et faciocraniosynostoses. *Ann Chir Plast Esthet* 1997;**42**:443–80.
- Baujat B, Krastinova D, Bach CA, Coquille F, Chabolle F. Orbital morphology in exophthalmos and exorbitism. *Plast Reconstr Surg* 2006;**117**:542–50 [discussion 551–2].

- Denis D, Genitori L, Bolufer A, Lena G, Saracco JB, Choux M. Refractive error and ocular motility in plagiocephaly. *Childs Nerv Syst* 1994;**10**:210–6.
- Dufier JL, Kaplan J. *Œil et génétique*. Rapport de la Société française d'ophtalmologie. Paris: Masson; 2006.
- Goddé-Jolly D, Dufier JL. *Ophtalmologie pédiatrique*. Paris: Masson; 2010.
- Marchac D. Le point sur les malformations craniofaciales. Rapport de la Société française de chirurgie plastique reconstructrice et esthétique. *Ann Chir Plast Esthet* 1997;**42**:353–74.
- Montoya P. Imagerie moderne des malformations craniofaciales. *Ann Chir Plast Esthet* 1997;**42**:365–99.
- Offet G, Dhermy P, Offret H. *Embryologie et thératologie de l'œil*. Rapport de la Société française d'ophtalmologie. Paris: Masson; 1986.
- Tessier P, Ciminello FS, Wolfe SA. The Arrhinias. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2009;**43**:177–96.

J. Allali, Professeur associé au Collège de médecine des Hôpitaux de Paris, praticien hospitalier référent AP–HP en maladies rares orbitopalpébrales et Président de la Société française d'oculoplastie (oculoplastie@hotmail.fr).

Institut de la paupière et de l'orbite, 13-15, Chaussée de la Muette, 75016 Paris, France.

Service d'ophtalmologie du professeur Brezin, Hôpital Necker-Enfants malades, AP–HP, 151, rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15, France.

Toute référence à cet article doit porter la mention : Allali J. Prise en charge des malformations osseuses orbito-cranio-faciales. *EMC - Ophtalmologie* 2015;12(4):1-23 [Article 21-600-A-05].

Disponibles sur www.em-consulte.com



Arbres
décisionnels



Iconographies
supplémentaires



Vidéos/
Animations



Documents
légaux



Information
au patient



Informations
supplémentaires



Auto-
évaluations



Cas
clinique

Cet article comporte également le contenu multimédia suivant, accessible en ligne sur em-consulte.com et em-premium.com :

1 autoévaluation

[Cliquez ici](#)

4 informations supplémentaires

Infosup 1

Manifestations cliniques des principales craniosténoses.

[Cliquez ici](#)