

## **LES MALFORMATIONS DE LA FACE. CELLES QU'IL FAUT CONNAITRE.**

**MP Vazquez<sup>1,2</sup>, V. Soupre<sup>1</sup>, A. Picard<sup>1,2</sup>**

*1 : AP-HP, hôpital d'enfants Armand-Trousseau, Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Chirurgie Plastique, Paris, F-75012 ;*

*2 : Université Pierre et Marie Curie-Paris6, UFR de Médecine Pierre et Marie Curie, °Paris, F-75005*

### **INTRODUCTION**

Les malformations oro-faciales atteignent de façon variable toutes les structures de la face et de la cavité buccale : l'os squelettique, les tissus mous, les dents et leur tissu de soutien dont l'os alvéolaire, ainsi que la vascularisation et l'innervation de ces structures. Elles sont soit isolées soit appartiennent à des syndromes et/ou des anomalies chromosomiques. Ces malformations sont, pour beaucoup, décelables à l'échographie morphologique de 20 semaines. Elles doivent être évaluées par un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (C.P.D.P.), avec l'avis d'un chirurgien maxillo-facial expert, afin de déterminer le plus précisément possible la forme anatomique, le syndrome et le pronostic. Elles sont responsables d'une grande détresse parentale avec des risques de retentissement sur l'enfant. A la naissance le pronostic vital peut être mis en jeu et nécessiter des séjours en néonatalogie, en réanimation, des ventilations non invasives et/ou des interventions chirurgicales fonctionnelles. Pendant la croissance s'associent des troubles fonctionnels et un préjudice morphologique, esthétique et psychologique : déformations de la face qui mettent gravement en jeu la relation et l'identité et perturbent la relation parents-enfants, la communication, la scolarisation et l'avenir socioprofessionnel ; troubles de la phonation, de la mastication, de la croissance faciale, de l'articulé dentaire, de l'audition, de la vision, une atteinte de la mimique faciale et des cicatrices résiduelles. Ces malformations très hétérogènes ont en commun les approches diagnostiques, les besoins d'explorations radiologiques et biologiques, les traitements médicochirurgicaux et une démarche thérapeutique réévaluée en fonction de la croissance. L'équipe médicale associe : des chirurgiens maxillo-faciaux et plasticiens, des stomatologistes et des odontologistes de différentes spécialités. Des collaborations se font avec les neurophysiologistes, les généticiens experts en dysmorphologie, les ORL et les ophtalmologistes spécialisés, les radiologistes spécialisés en pédiatrie, les anesthésistes, les réanimateurs, les pédiatres de maternité et néonatalogistes, les pédiatres et médecins traitants.

Les collaborations avec les autres spécialités dépendent des signes associés ou des syndromes.

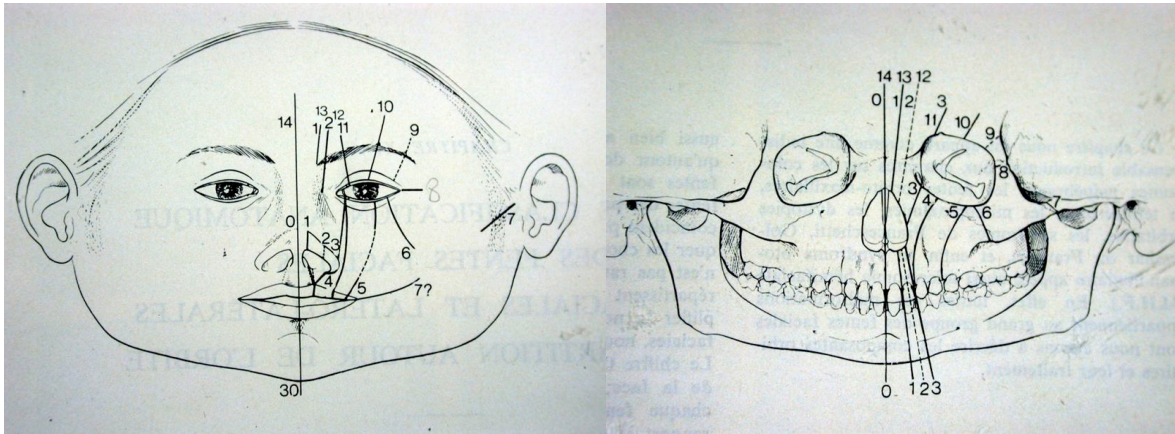
## **PRINCIPALES MALFORMATIONS DE LA FACE**

On peut distinguer plusieurs grands groupes de malformations oro-faciales selon qu'elles correspondent à des fentes embryonnaires, à des anomalies quantitatives ou qualitatives de développement d'une structure, ou à des anomalies anatomo-fonctionnelles nerveuses et vasculaires. Nous distinguerons : les Fentes Faciales, les Dysplasies Oto-Mandibulaires, les autres Dymorphies congénitales, les Kystes et Fistules de la face, les Macroglossies et Microglossies, les Malformations Paralytiques, les Malformations Vasculaires.

### **LES FENTES FACIALES**

Dès le Moyen Âge, SOMMERING a décrit les fentes orofaciales comme apparaissant sur des axes constants. La classification proposée par Paul TESSIER en 1976 (tableau 1) regroupe l'ensemble des fentes crânio-faciales avec la description sur ces axes constants. Elle intéresse les cliniciens et les radiologistes car cette classification numérique est topographique et anatomique pour les tissus mous et osseux. Les fentes oro-faciales sont de 4 types : les fentes médianes (0, 14, 30), les fentes labio-palatines (1, 2 et 3), les fentes obliques ou orbito-faciales (5 à 7, 8 à 13), les fentes latérales (7). Elles atteignent les tissus mous et les structures osseuses et dentaires, peuvent être uni ou bilatérales, partielles ou totales et parfois associées entre elles dans le cadre de syndromes rares. Elles peuvent être associées à des fentes ou des hypoplasies à un étage crânien sur un des axes décrits. Les associations de certaines d'entre elles correspondent à des syndromes. Elles sont relativement fréquentes toutes formes anatomiques confondues, mais leur hétérogénéité clinique est importante et rend nécessaire la prise en charge dans des centres spécialisés et experts. La prise en charge est multidisciplinaire et associe des chirurgiens maxillo-faciaux et plasticiens, des orthodontistes, des orthophonistes, une psychologue. Les collaborations chirurgicales se font avec les neurochirurgiens, les ORL et les ophtalmologistes. Ces malformations nécessitent de nombreuses interventions de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique très spécialisées, tout au cours de la croissance et jusqu'à l'âge adulte. La prise en charge et le suivi orthophonique doivent permettre une phonation normale dès le cours préparatoire. Les traitements orthopédique dento-maxillo-facial, orthodontique et dentaire se conjuguent de la naissance à la fin de la croissance. L'encadrement psychologique doit être permanent.

Tableau 1 Classification de Paul Tessier selon les axes constants de la face



### La Fente Médiane (axe n° 0-14)

- Elle peut atteindre la partie médiane de la lèvre supérieure, du nez, du maxillaire. Elle est associée à une hypoplasie sévère de l'étage moyen de la face et fréquemment à des anomalies médianes cérébrales : atteinte hypothalamo-hypophysaire, corps calleux, holoprosencéphalie, télorbitisme, méningoencéphalocèle. C'est la plus rare des fentes faciales (**1 cas sur 1 million de naissances**).
- Elle peut atteindre la partie médiane de la lèvre inférieure, de la mandibule (fente labio-mandibulaire), la langue, le plancher buccal et les structures cervicales médianes jusqu'au plan trachéal (fente mento-sternale). La fréquence est évaluée à **1 cas sur 200 000 naissances**.

### La Fente Labio-Palatine (axes n°1, 2, 3)

C'est la plus fréquente des fentes faciales. Elle atteint la lèvre supérieure au niveau de la crête philtrale, le seuil narinaire, l'arcade alvéolaire, le maxillaire, le palais et le voile. La fréquence est de **1 sur 1000 naissances** mais elle correspond à des réalités très hétérogènes

- Fentes labiales 25% soit **1 sur 4000 à 10 000 naissances**
- Fentes labio-palatines 45-50% soit **1 sur 2000 à 1 sur 5000 naissances**

Les fentes labiales et labiopalatines sont plus fréquentes chez le garçon. On retrouve 35% de formes héréditaires mais elles sont sous-estimées dans les étiologies multifactorielles

- Fentes vélo-palatines : 25-30% soit **1 sur 3300 à 1 sur 10 000 naissances**

La fente vélo-palatine est plus fréquente chez la fille. On retrouve 20% de formes héréditaires qui sont également sous-estimées dans les étiologies multifactorielles.

La fente labiale et la fente vélopalatine ont des origines embryologiques distinctes mais peuvent coexister chez le même patient ou au sein d'une même famille. On considère que 70% des fentes labiopalatines sont des anomalies isolées, dites « non syndromiques ». Les 30% de fentes syndromiques font partie de plusieurs syndromes malformatifs parmi lesquels : Syndrome de van der Woude (*IRF6* 1q32-q41), Séquence de Pierre Robin syndromique, Syndrome EEC (*P63*), Syndrome OtoPalatoDigital (lié à l'X), Syndrome Facio-Génito-Poplité (*IRF6* 1q32-q41), Syndromes Oro-Digitaux-Faciaux (ODF), , Arthrogrypose.

### **La fente oblique ou orbito-faciale (axes n°4, 5, 6)**

La fréquence est évaluée à **1 cas sur 100 000 à 500 000 naissances** selon les auteurs. Elle est unilatérale ou bilatérale et atteint toutes les structures de la lèvre supérieure, de la joue, du système lacrymal, de l'œil et de l'orbite, du maxillaire et des structures dentaires dans l'axe de la fente. Elle est très impressionnante pour les parents mais aussi pour le personnel non averti. Elle est toujours sévère et cumule l'ensemble des problèmes vitaux, fonctionnels, morphologiques et esthétiques. Les séquelles sont encore très importantes tant fonctionnelle (œil, vision) qu'esthétiques

### **La fente latérale (axe n°7)**

Elle est soit isolée soit intégrée dans un syndrome (spectre OAV, Nager, Franceschetti décrits plus loin). Sa fréquence est évaluée entre **1 pour 50 000 à 75 000 naissances**. Elle est unilatérale ou bilatérale (20% des cas) et atteint toutes les structures osseuses, dentaires, tissus mous et innervation depuis la commissure buccale jusqu'à l'oreille. Sa réparation est complexe et les séquelles sont également importantes. Il existe des cas avec agénésie complète de la mandibule et du nerf facial.

## **LES DYSPLASIES OTO-MANDIBULAIRES (DOM)**

On regroupe sous les termes "Dysplasies Oto-Mandibulaires" l'ensemble des malformations associant une hypoplasie de l'oreille et une hypoplasie mandibulaire. **L'entité clinique commune s'appelle la Microsomie Héli-Haciale (MHF)** longtemps appelée syndrome oto-mandibulaire ou syndrome du 1<sup>er</sup> arc. Elle associe des anomalies sur l'axe orofacial situé entre le tragus de l'oreille et la commissure buccale. L'anomalie peut être unilatérale, bilatérale et

dans ce cas symétrique ou asymétrique, isolée ou associée à d'autres malformations faciales ou extra-faciales.

### **Microsomie Hémi-Faciale unilatérale isolée (MHF)**

Elle associe une hypomandibulie (branche horizontale, branche montante et condyle), une hypoplasie des tissus mous de la joue, une fente commissurale, une atteinte du nerf facial dans ce territoire, des fibrochondromes de la joue et de la région pré-tragienne, une anomalie du pavillon de l'oreille et des anomalies de l'audition. Sa fréquence est de 1 sur 6000 naissances. Dans 50% des cas l'anomalie est unilatérale et isolée.

### **MHF Unilatérale, ou Bilatérale Asymétrique associée à des malformations: Syndrome de Goldenhar**

Dans 50 % des cas, la MHF est associée à d'autres anomalies dont des fentes labio-palatines et entre dans le cadre génétique du spectre OAV (Oculo-Auriculo-Vertébral) ou Syndrome de Goldenhar. La fréquence est de 1 sur 10 000 à 20 000 naissances. Il est caractérisé par une microsomie hémi-faciale associée à des anomalies oculaires (dermoïde épibulbaire, microphthalmie, colobome de la paupière supérieure), des malformations vertébrales et des fentes labio-palatines. L'atteinte faciale est soit unilatérale, mais soit bilatérale très asymétrique. Il existe un risque d'apnées obstructives du sommeil. La plupart des cas sont sporadiques et le risque de récurrence est faible (2-3%). Les techniques d'allongement chirurgical des os de la face et de lipostructure faciale ont transformé le pronostic morphologique mais les problèmes thérapeutiques restent complexes dans les formes sévères

### **MHF Bilatérale et Symétrique : Treacher-Collins, Nager, Miller**

On distingue 2 catégories selon l'association ou non à des atteintes des extrémités

- **MHF Bilatérales et Symétriques sans atteinte des extrémités : syndrome de Treacher-Collins( ou syndrome de Franceschetti )**

Cette DOM est une microsomie hémifaciale bilatérale parfaitement symétrique, prédominant à l'étage supérieur de la face avec une orientation antimongoloïde des fentes palpébrales, un colobome de la paupière inférieure, une hypoplasie du malaire, de l'arcade zygomatique et de l'articulation temporo-mandibulaire. Il existe une limitation importante de l'ouverture buccale avec des difficultés majeures d'intubation. Les malformations de l'oreille externe, atrésie des conduits auditifs, malformation des osselets sont responsables d'un déficit auditif bilatéral. Les fentes palatines sont associées. C'est un syndrome génétique autosomique dominant. Sa

fréquence est de 1/50 000 naissances. Le gène responsable TCOF1 est situé sur le chromosome 5q32 et code pour une protéine appelée *treacle*.

- **MHF bilatérales et symétriques avec atteinte des extrémités (encore appelées acrodysostoses) : syndrome de Miller et syndrome de Nager**

#### **Le syndrome de Nager**

Les anomalies faciales incluent une orientation antimongoloïde des fentes palpébrales, une hypoplasie malaire et mandibulaire et des anomalies de l'oreille externe très proches du syndrome de Franceschetti, mais avec une atteinte de la partie supérieure de la face beaucoup moins importante et généralement une absence de colobome palpébral. Les anomalies des extrémités sont de type préaxial (impliquant l'axe radial) habituellement asymétriques : pouces et radius absents ou hypoplasiques, pouces dupliqués ou triphalangés, syndactylies, clinodactylies, synostose radiocubitale proximale fréquente. Des malformations des membres inférieurs peuvent être associées. Sur le plan génétique, le syndrome de Nager semble le plus souvent sporadique mais des cas familiaux avec transmission dominante ont été rapportés.

#### **Le syndrome de Miller ou syndrome de Genée-Wiedemann**

Les anomalies de la face sont plus discrètes et peuvent être limitées à une hypoplasie mandibulaire et une orientation antimongoloïde des fentes palpébrales. Les anomalies des extrémités sont de type post-axial : absence des 5èmes rayons au niveau des mains et des pieds, syndactylies. Le développement intellectuel est normal, mais il peut exister une surdité de conduction. Sur le plan génétique, la situation est superposable à celle du syndrome de Nager avec des cas sporadiques, des transmissions dominantes et peut-être récessives.

#### **LES AUTRES DYSMORPHIES CONGÉNITALES**

L'éventail clinique est vaste. Citons les plagiocéphalies, le syndrome de Binder. Parfois il s'agit d'une dysmorphie discrète ne nécessitant pas de geste thérapeutique mais qui peut être le signe d'un syndrome génétique. La face est souvent le marqueur des anomalies génétiques et des syndromes. La collaboration avec les généticiens spécialisés en dysmorphologie permet d'améliorer le diagnostic et la relation phénotype-génotype. Les anomalies sont parfois importantes mais ne rentrent pas dans un cadre systématisé ou connu. Elles apparaissent pourtant le plus souvent sur les axes constants décrits. Citons les agénésies du prémaxillaire (axe 0)

#### **LES KYSTES ET FISTULES DE LA FACE**

Ces lésions sont situées soit sur la ligne médiane de la face et dans ce cas doivent faire éliminer un prolongement et/ou une anomalie endocranienne associée (intérêt de l'échographie précoce néonatale et/ou de l'IRM mais aussi du scanner), soit sur les axes obliques déjà vus, en particulier l'axe n°7. Le traitement lorsqu'il est décidé est chirurgical et très codifié au plan anatomique. Citons les kystes de la queue du sourcil, les kystes et fistules des 1ères et 2èmes fentes branchiales, les kystes du dos du nez

## **LES MACROGLOSSIES ET SYNDROMES D'HYPERCROISSANCE – LES MICROGLOSSIES**

L'augmentation congénitale de la taille de la langue est associée à des troubles de la croissance maxillaire et à un syndrome d'hypercroissance corporelle. Il existe un risque de tumeurs malignes congénitales pour lequel une prise en charge multidisciplinaire est nécessaire. La diminution congénitale de la langue est associée à des troubles de croissance mandibulaire, des syndromes faciaux, des problèmes fonctionnels respiratoires graves

### **MACROGLOSSIES**

En dehors de l'étiologie que constitue la trisomie 21 dans laquelle la macroglossie est liée à une hypertrophie globale de la langue aggravée par l'hypotonie des muscles, la macroglossie est présente dans tous les syndromes d'hypercroissance : syndrome de Wiedemann-Beckwith, syndrome de Golabi. La langue est un marqueur de croissance explicable par son origine somitique comme les muscles des membres. Le diagnostic prénatal peut être orienté par un antécédent familial. Les signes sont la macroglossie, la macrosomie, l'hypertrophie hémicorporelle, la viscéromégalie (rein, foie, rate et pancreas), l'omphalocèle, les malformations urinaires. Le caryotype et l'étude en Biologie Moléculaire de l'ADN du sang fœtal montrent l'anomalie dans la région 11p15. Les problèmes respiratoires et alimentaires sont proportionnels à l'importance de la macroglossie et en règle transitoires. La macroglossie évolue le plus souvent vers la réintégration dans la cavité buccale mais parfois au prix d'une hypercroissance mandibulaire et d'un risque de prognathisme. La prise en charge doit être précoce et orthodontico-chirurgicale. Une glossoplastie de réduction peut être indiquée. Le risque tumoral existe depuis la période prénatale jusqu'à au moins 7 ans, voire jusqu'à la puberté: néphroblastome, neuroblastome, ganglioneurone. Ce risque est évalué sur des critères cliniques et biologiques avec toutes les sondes moléculaires modernes. La surveillance de ces enfants repose des protocoles bien établis et spécialisés concernant le risque tumoral, le gigantisme et l'hypertrophie hémicorporelle, la macroglossie et la croissance faciale.

## **MICROGLOSSIE et ANOMALIES DES MEMBRES**

La microglossie est une hypotrophie globale de la langue allant de l'exceptionnelle aglossie à l'hypoglossie beaucoup plus fréquente et de degré variable. Elle est souvent associée à une micrognathie, parfois une ankyloglossie (ankylose de la langue dans le plancher buccal) et des anomalies des membres. La micrognathie est soit secondaire à la microglossie par défaut de stimulation et de croissance mandibulaire, soit malformative et dans ce cas souvent associée à d'autres anomalies en particulier des 1<sup>er</sup> et 2<sup>ème</sup> arcs branchiaux ou syndromique. L'ankyloglossie est due à un défaut de séparation du massif lingual par rapport au plancher buccal. Son aspect clinique varie de la simple hypertrophie d'un frein lingual très court à une ankyloglossie complète. Cette dernière est le plus souvent retrouvée dans un cadre syndromique. La double origine embryologique de la langue explique la fréquence de l'association de la microglossie (ou hypoglossie) avec des anomalies des membres, en particulier des extrémités (hypodactylie). L'ensemble est regroupé dans les syndromes oro-mandibulo-faciaux et des membres. Citons le syndrome d'Hanhardt ou hypoglossie-hypodactylie. L'atteinte des membres est extrêmement variable mais dans le sens d'une hypomélie : hypodactylie, adactylie, agénésie de la main, mais aussi agénésie partielle ou totale d'un membre. Dans la période néonatale l'enfant doit être confié à une équipe pédiatrique spécialisée afin d'évaluer et traiter les problèmes alimentaires et respiratoires, et faire le bilan des malformations associées. Le pronostic dépend de la sévérité de la microglossie et de la micrognathie, et des malformations associées. La détresse respiratoire n'existe que dans les formes sévères de syndrome. Dans ce cas, des interventions de distraction osseuse chirurgicale peuvent permettre un allongement osseux suffisant de l'arc mandibulaire et une augmentation de taille de la cavité buccale permettant de supprimer ou d'éviter la trachéotomie. Le suivi maxillo-facial est nécessaire car la croissance faciale va être altérée. La langue est en fait un conformateur organo-fonctionnel surtout pour la mandibule.

## **LES MALFORMATIONS PARALYTIQUES**

Il s'agit essentiellement du syndrome de Moebius qui comporte une paralysie des muscles de la face et un déficit de l'oculo-motricité externe associant une paralysie bilatérale des VIème et VIIème paires crâniennes. Sa prévalence est évaluée à moins de 1 sur 10 000. La plupart des cas sont sporadiques. L'atteinte d'autres nerfs crâniens et des malformations des extrémités peuvent être associées. Ce syndrome entraîne différentes incapacités : détresse vitale du nouveau-né; difficultés respiratoires et nutritionnelles du nourrisson avec troubles de

croissance staturo-pondérale, apnée du sommeil, troubles du développement de la parole et du langage dus à une insuffisance du voile du palais associée à la paralysie des muscles faciaux et labiaux. La paralysie des muscles de la face va entraîner des troubles de la croissance avec un retentissement majeur sur l'articulé dentaire et l'échec des traitements traditionnels orthopédiques et orthodontiques. Le préjudice lié à l'absence totale de mimique, en particulier l'impossibilité de siffler, de souffler, de sourire avec ses conséquences psychologiques et sociales est majeur. Des interventions à type de lambeaux musculaires vascularisés et innervés pour réhabiliter le sourire peuvent être utilisées chez l'enfant. Elles sont suivies d'une rééducation spécifique.

### **LES MALFORMATIONS VASCULAIRES DE LA FACE**

L'ancien groupe des "Angiomes" est devenu celui des "Tumeurs et Malformations vasculaires (Mulliken et Glowacki, 1982). Cette nouvelle classification dite biologique basée sur les caractéristiques endothéliales devient le guide du diagnostic et de la prise en charge. Ils distinguent d'une part les hémangiomes caractérisés par une phase proliférative, puis de stabilisation et d'involution, et d'autre part **les malformations vasculaires** qui grandissent proportionnellement à la croissance de l'enfant, s'aggravent mais sans prolifération cellulaire anormale (tableau 2). En 1996 l'ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies) adopte une classification simple et ouverte aux nouvelles données de l'imagerie, l'histologie, la génétique et la biologie moléculaire. Cette classification est utilisable par toutes les disciplines concernées par les angiomes et devra intégrer dans le futur les bases génétiques. La localisation faciale a des conséquences vitales, fonctionnelles, esthétiques et psychologiques. Congénitale, elle se révèle souvent tardivement chez l'adolescent ou l'adulte, évolue par poussées et a un fort potentiel d'extension. La prise en charge nécessite un plan de traitement pluridisciplinaire réévalué, rediscuté au fur et à mesure de l'évolution. Il est difficile de codifier le traitement concernant les gestes d'exérèse et de chirurgie réparatrice qui peuvent être irréparables, d'autant qu'il s'agit souvent de jeunes enfants. Un résultat immédiat satisfaisant peut être néfaste à plus long terme avec aggravation de la lésion. La clinique est la base du diagnostic précis d'une malformation vasculaire :

Même si ce caractère ne relève pas ou peu de la clinique, classer les malformations vasculaires selon leur hémodynamique est commode, car les modalités thérapeutiques et évolutives dans l'un et l'autre cas s'opposent.

## LES MALFORMATIONS VASCULAIRES INACTIVES

Elles affectent le réseau capillaire, le tissu veineux ou le système lymphatique.

### **Les malformations capillaires (anciens “ angiomes plans ”)**

- **L'angiome plan médio-labial**

Il est situé sur la ligne médiane, étalé sur le front, le nez et le philtrum labial et constitue l'angiome flammeus fronto-palpébro-nasal ou de la nuque (naevus de Unna). Il est retrouvé dans certains syndromes génétiques (Wiedemann-Beckwith) et disparaît dans les deux premières années.. S'il s'atténue incomplètement il peut bénéficier du laser à colorant pulsé.

- **L'angiome plan latéro-facial**

La topographie de ces angiomes plans est volontiers métamérique, classiquement décrit comme suivant la distribution faciale des 3 branches sensitives du trijumeau. Il peut occuper une à trois des aires concernées et de manière partielle ou totale. L'association à une localisation V1 doit faire suspecter une angiomatose encéphalo-trigéminal ou syndrome de Sturge-Weber Krabbe. Cette angiomatose encéphalo-trigéminal (associant des anomalies méningo-oculo-cutanée) vaut surtout par la gravité de l'épilepsie qu'elle entraîne. Surveillance clinique avec examen oculaire, électro-encéphalogramme, scannographie et I.R.M. sont nécessaires, et un traitement précoce anticomitial doit être institué. Localisé ou étendu cet angiome plan ne disparaît jamais et doit être traité en fonction de l'intensité de la coloration, du retentissement esthétique et psychologique. Il grandit avec la croissance de l'unité anatomique sur laquelle il est localisé, avec des modifications de couleur et de texture. Le laser à colorant pulsé est la seule thérapeutique à envisager. Lorsque la malformation est superficielle et capillaire les résultats sont excellents. Lorsqu'elle est plus profonde capillaro-veineuse les résultats sont souvent décevants même après de très nombreux balayages.

- **L'angiome plan latéro-labial associé à un syndrome d'hyperplasie tissulaire**

L'angiome plan s'accompagne fréquemment d'un syndrome d'hyperplasie des tissus mous de l'hémiface qu'il envahit, joue, paupière, lèvre, gencives, muqueuse palatine et une hypertrophie de l'os sous-jacent, particulièrement dans les syndromes tels que le Sturge-Weber-Krabbe ou le Klippel-Trenaunay. La prise en charge associe le traitement de l'angiome plan, des gestes d'harmonisation des tissus mous, la correction de la dysmorphose squelettique maxillo-mandibulaire et dento-alvéolaire. Il n'y a pas de risque hémorragique majeur pour cette chirurgie, contrairement aux hypertrophies rencontrées dans les malformations veineuses (saignement veineux musculo-périosté) ou surtout dans les malformations artério-veineuses.

- **Les pièges : les pseudo-angiomes plans**

Une nappe rouge cutanéomuqueuse peut être la première manifestation d'une malformation artérioveineuse encore quiescente. Elle contre-indique formellement le laser à colorant pulsé qui pourrait déclencher une poussée évolutive. Une nappe rouge cutanéomuqueuse d'un nouveau-né peut-être le début d'un hémangiome tubéreux de meilleur pronostic qu'un angiome plan associé à une hyperplasie, car il va régresser mais de plus mauvais pronostic qu'un angiome plan banal s'il est très évolutif, devient volumineux, voire nécrosant. Il faut être prudent et ne pas donner trop tôt le diagnostic ou le pronostic

### **LES MALFORMATIONS VEINEUSES OU CAPILLARO-VEINEUSES**

Les malformations veineuses siègent volontiers au niveau du visage avec une répartition topographique se superposant à celle des territoires du nerf trijumeau, ce qui accrédite la thèse de l'origine commune de ces dérivés neur ectodermiques. Il est intéressant de noter la topographie volontiers massétérine et ptérygoïdienne de ces anomalies là où siègent anatomiquement les plexus veineux basicrâniens. Le diagnostic est clinique. La malformation associe de façon variable une ou plusieurs tuméfactions de différents tons de bleu, souvent mal limitées, dépressibles, ressemblant à des varices sous la peau ou la muqueuse et gonflant en position proclive. Les malformations veineuses sont soit localisées, soit volumineuses, infiltrantes et souvent associées à des atteintes diffuses de la langue, des joues, du menton, du cou et parfois du palais et du voile. Le diagnostic habituellement clinique peut s'aider de l'échographie couleur : les malformations se présentent sous la forme de cavités anéchogènes ou très hypo-échogènes, mal limitées, avec un flux veineux très lent, difficile à mettre en évidence par des manœuvres de chasse musculaire. L'IRM est très utile au diagnostic d'extension, donnant un hypersignal intense sur les séquences pondérées en T2, alors que la graisse a un hyposignal. Lorsque la malformation se développe elle a un retentissement fonctionnel, esthétique et psychologique. Dans les formes diffuses apparaissent des déformations squelettiques et alvéolo-dentaires en rapport direct avec l'effet de masse. Il n'y a pas ou peu d'envahissement osseux par la malformation veineuse elle-même mais l'environnement musculo-périosté est souvent très hémorragique en cas de chirurgie orthognathique. Aucun thrill ni souffle n'est retrouvé. La preuve de calcifications intralésionnelles (phlébolithes) est rarement révélée par la palpation mais par l'imagerie.

Théoriquement la malformation se stabilise après la puberté mais peut s'aggraver par relâchement tissulaire, déformation secondaire ou traitement mal adapté. Le traitement relève de principes bien établis et repose sur les techniques de radiologie interventionnelle, de chirurgie d'exérèse et de modelage, ou plus souvent d'associations des deux techniques. Le geste radiologique est le plus souvent une sclérothérapie directe per-cutanée ou per-muqueuse. Etant donné les risques de nécrose locale ou de toxicité à distance ce geste doit être effectué par des radiologues expérimentés et en concertation avec le chirurgien concerné. Selon les équipes l'agent sclérosant peut être l'alcool absolu (lésions profondes), l'Aetoxiscélrol® (lésions superficielles), l'Ethibloc® dilué par l'alcool. La chirurgie d'exérèse peut être pratiquée seule ou après la sclérose.. Dans certains cas une embolisation pré-opératoire par voie endovasculaire aux particules (emboles non permanents ne gênant pas le geste chirurgical ni la cicatrisation) peut être indiquée pour diminuer le saignement opératoire. La chirurgie des malformations veineuses doit être le plus souvent une chirurgie d'harmonisation, sans vouloir à tout prix réaliser une exérèse complète, et en préservant les fonctions musculaires et surtout commissurales.

#### **LES MALFORMATIONS LYMPHATIQUES**

Les malformations lymphatiques se manifestent sous deux formes cliniques essentielles : la forme kystique, la forme tissulaire mais ces deux formes peuvent être associées. Le diagnostic anténatal peut être établi posant des problèmes diagnostiques mais surtout pronostiques Le diagnostic de la malformation lymphatique cervicofaciale est clinique. 70 % des malformations lymphatiques touchent la face et le cou. Le plus souvent présentes dès la naissance (deux cas sur trois), elles peuvent être décelées au cours du diagnostic anténatal : les formes kystiques cervicales graves, de diagnostic échographique, constituent avant tout un facteur de dystocie. Le pronostic vital est parfois lié aux infiltrations muqueuses (langue, larynx) des formes tissulaires, la clé diagnostique de cette atteinte étant l'I.R.M. anténatale.

#### **LE LYMPHANGIOME KYSTIQUE (HYGROMA KYSTIQUE) :**

D'apparition précoce (90 % d'entre eux sont révélés avant l'âge de 2 ans), il se présente comme une tuméfaction molle, limitée, transilluminable. Sa consistance à peine rénitente n'est pas influencée par l'effort ou la position du sujet. La peau en regard est le plus souvent normale. La topographie est cervicale faciale ou parotidienne, parfois bilatérale, risquant alors

d'entraîner une asphyxie néonatale par compression. L'évolution du lymphangiome kystique est caractéristique, mais capricieuse : soit involution, soit aggravation volontiers rythmée par une hémorragie ou une surinfection locale : à l'issue d'un banal épisode de rhinopharyngite par exemple, la tuméfaction augmente, rouge, chaude, sous tension, douloureuse, majorant ainsi ses conséquences fonctionnelles (troubles oculaires, gêne respiratoire, déformation osseuse). Le traitement médical (corticothérapie et antibiothérapie) est rapidement efficace. Dans cette forme kystique, le diagnostic est clinique, d'autant plus aisé que la masse est superficielle et volumineuse. Plus petite, ou plus profonde, la malformation se présente à l'échographique comme un ensemble des cavités anéchogènes, plus ou moins cloisonnées, sans aucun flux visible. Le scanner et l'I.R.M. sont réalisés dans les formes étendues pour apprécier l'extension en profondeur ou rechercher des localisations médiastinales. Le traitement est médical et /ou relève de la radiologie interventionnelle par la sclérothérapie

### **LE LYMPHANGIOME DIFFUS**

Associé ou non au lymphangiome macrokystique, et partageant la même origine embryologique, le lymphangiome diffus (et/ou microkystique) infiltre volontiers langue, joue et muqueuse pharyngolaryngée profonde. Il importe d'apprécier l'exacte extension de la malformation (endoscopie, I.R.M.) car le mode évolutif par poussées inflammatoires risque d'avoir un retentissement important. A défaut de parfaitement maîtriser l'évolution de la malformation en l'absence d'agression thérapeutique, il est difficile d'apprécier son potentiel évolutif propre : les poussées inflammatoires diminuent avec l'âge adulte (mais à cet âge les conséquences osseuses sont fixées). Le traitement allie le traitement médical, la sclérothérapie et la chirurgie en dernier recours. Les études actuelles in-vitro, les essais médicamenteux témoignent du souci de proposer, dans ce domaine, une thérapeutique interceptive efficace.

### **LE LYMPHANGIOME MICROKYSTIQUE**

Trois aspects peuvent être retrouvés : soit une atteinte superficielle cutané-muqueuse avec présence de micro-kystes cutané-muqueux, soit une atteinte profonde sous-cutanée, sous-muqueuse et musculaire enfin l'association plus fréquente des deux aspects. Dans ce dernier cas, la présence des micro-vésicules sur la muqueuse labiale ou buccale signent le diagnostic étiologique. Les infections buccales ou rhino-pharyngées peuvent être responsables de poussées inflammatoires de la malformation avec augmentation de volume, douleurs,

apparition de vésicules lymphatiques sur la muqueuse et la peau. Le traitement préventif comporte une bonne hygiène bucco-dentaire, un traitement des infections dentaires ou ORL très fréquentes. Le traitement médical n'est utilisé que lors des poussées inflammatoires importantes de la malformation lymphatique. Il est impératif de demander aux parents, à l'enfant ou au patient de tenir un calendrier pour évaluer l'évolutivité et la fréquence de la corticothérapie. Dans les formes tissulaires micro-kystiques la sclérothérapie n'a aucune place. L'espoir vient actuellement de l'utilisation de l'OK 432. Le Laser diode peut être utilisé pour traiter les vésicules superficielles. Certains l'utilisent en interstitiel et en profondeur pour réduire le volume du lymphangiome. La chirurgie d'exérèse et de symétrisation est à décider avec prudence, le plus tard possible, lorsque la malformation n'est plus tolérée et en prévenant l'enfant et sa famille du risque de récurrence. Il est difficile de la délimiter car la malformation est toujours plus étendue. L'avenir de la malformation lymphatique microkystique sera du domaine pharmacologique ou biologique .

## **LES MALFORMATIONS VASCULAIRES INACTIVES**

### **LES MALFORMATIONS ARTERIO-VEINEUSES FACIALES (M.A.V.F)**

La particularité de la malformation artério-veineuse est de mettre en jeu le pronostic vital en plus des pronostics fonctionnel, esthétique et psychologique. L'anomalie existe à la naissance mais elle apparaît le plus souvent au décours de facteurs déclenchant (chirurgie, traumatisme, puberté, grossesse). Le diagnostic est évoqué sur la clinique. La malformation est aussi fréquente chez la fille que chez le garçon. La lésion associe une tuméfaction cutanée et sous-cutanée rouge, chaude, battante, pulsatile, avec à l'auscultation un souffle et à la palpation un thrill. La peau peut être rosée ou rouge, simulant chez le tout jeune enfant un angiome-plan ou un hémangiome à son début. Lorsque le diagnostic prête à confusion, c'est l'évolution très différente qui tranchera.. Des examens complémentaires sont nécessaires. L'écho-doppler confirme la ou les fistules artério-veineuses. L'IRM ou plutôt l'angio-IRM montrent des hyposignaux noirs et l'absence de signal traduisant les vaisseaux à flux rapide. Une artériographie n'est indiquée qu'en cas de décision thérapeutique. Les complications graves peuvent apparaître à type de nécroses souvent extensives au niveau des lèvres, des joues, des gencives responsables d'hémorragies graves, la lèvre et la cavité buccale étant particulièrement exposées. Ces complications peuvent survenir en dehors de tout traitement et sont favorisées par les épisodes de la vie hormonale ou un traumatisme. Elles sont l'apanage

de l'adolescent et de l'adulte. Elles peuvent aussi survenir malgré ou à cause du traitement de la M.A.V.F. L'extension peut se faire au niveau de la région faciale reconstruite, parfois dans le lit d'un lambeau, comme une extension carcinologique, amenant ainsi l'enfant ou l'adulte au dessus de toutes les ressources thérapeutiques. Le traitement associe les techniques d'embolisation aux techniques de chirurgie d'exérèse carcinologique et de reconstruction plastique de la lèvre. L'artériographie précise l'alimentation artérielle de la M.A.V.F. et diminue le risque hémorragique. Les ligatures artérielles chirurgicales sont proscrites car dangereuses. Elles n'ont jamais affaibli durablement une malformation artério-veineuse et elles empêchent un éventuel traitement endovasculaire ultérieur. Elles favorisent les récurrences par recrutement artériel et développement d'une néovascularisation périphérique. Le risque de récurrence après traitement est majeur et ce pendant des années, surtout à la faveur d'un élément déclenchant. Les M.A.V.F posent des problèmes thérapeutiques au chirurgien car il s'agit d'une chirurgie délabrante toujours difficile à accepter par un enfant ou un adolescent. Contrairement aux résections des malformations veineuses qui peuvent être partielles et répétées, le traitement chirurgical des M.A.V.L suppose une résection large et complète. L'attitude raisonnable est de ne pas intervenir dans les malformations asymptomatiques, stables ou bien tolérées dans l'optique d'attendre des progrès thérapeutiques.