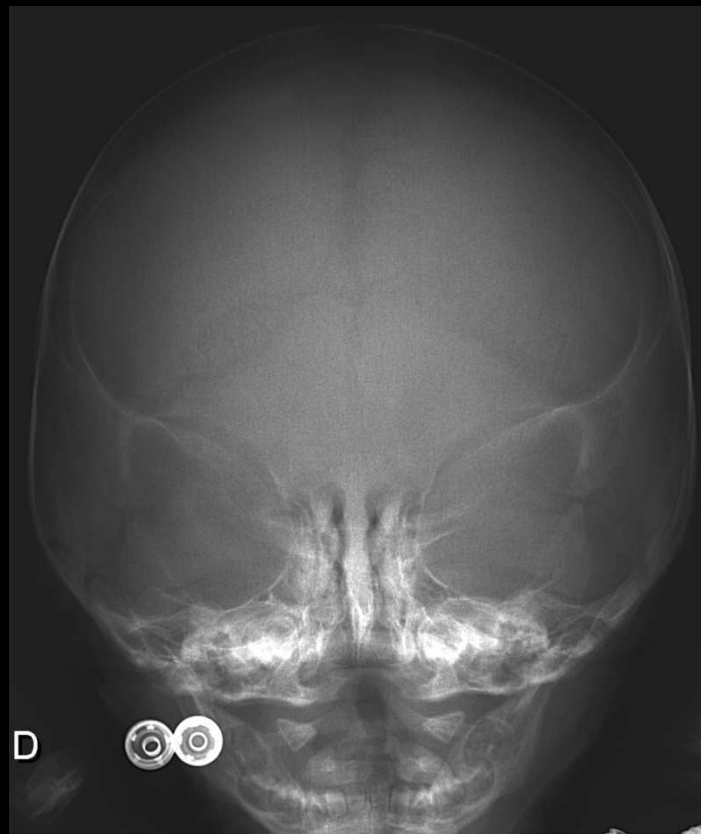


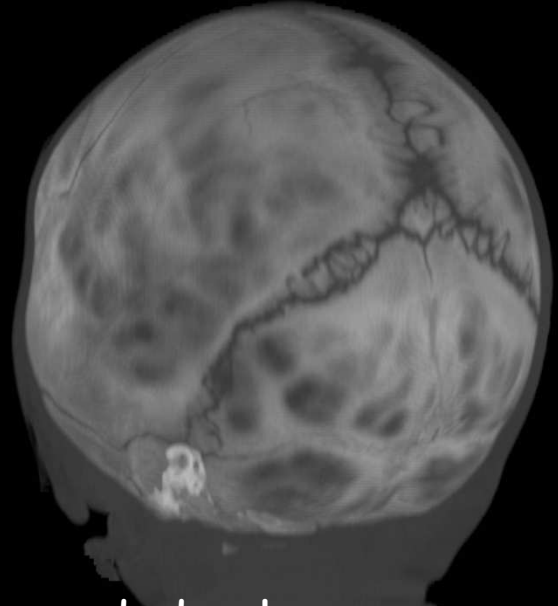
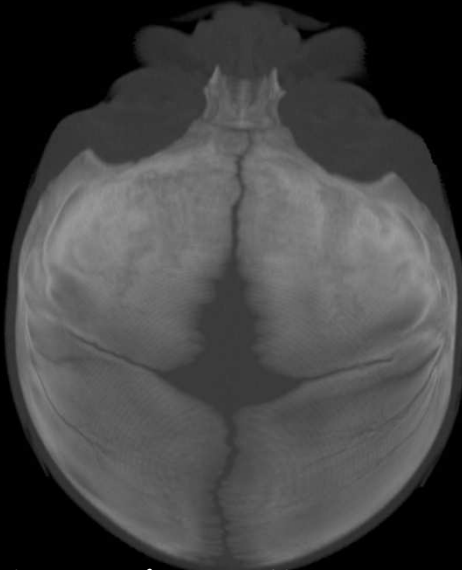
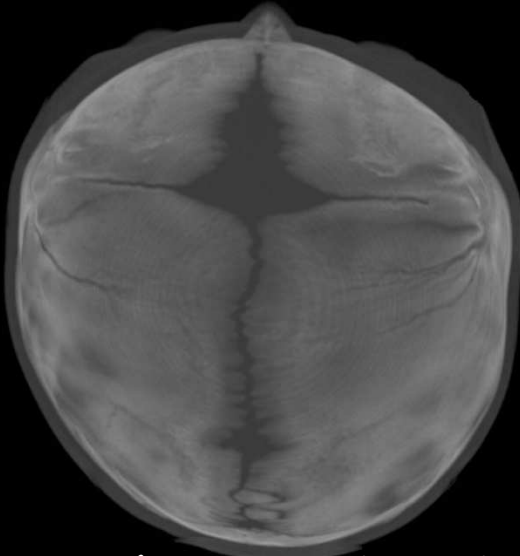
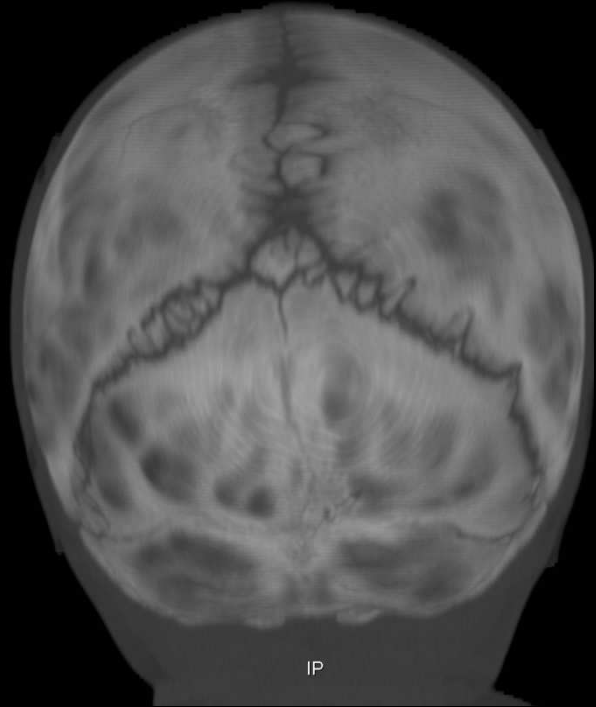
Fille 3 ans ; dysmorphie faciale familiale



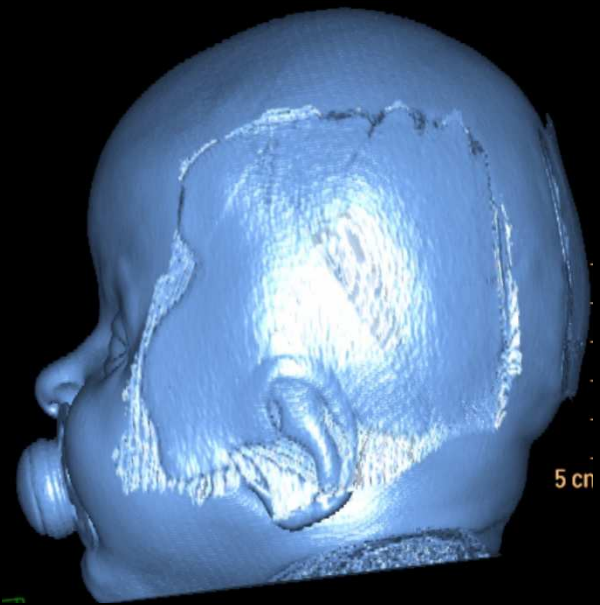
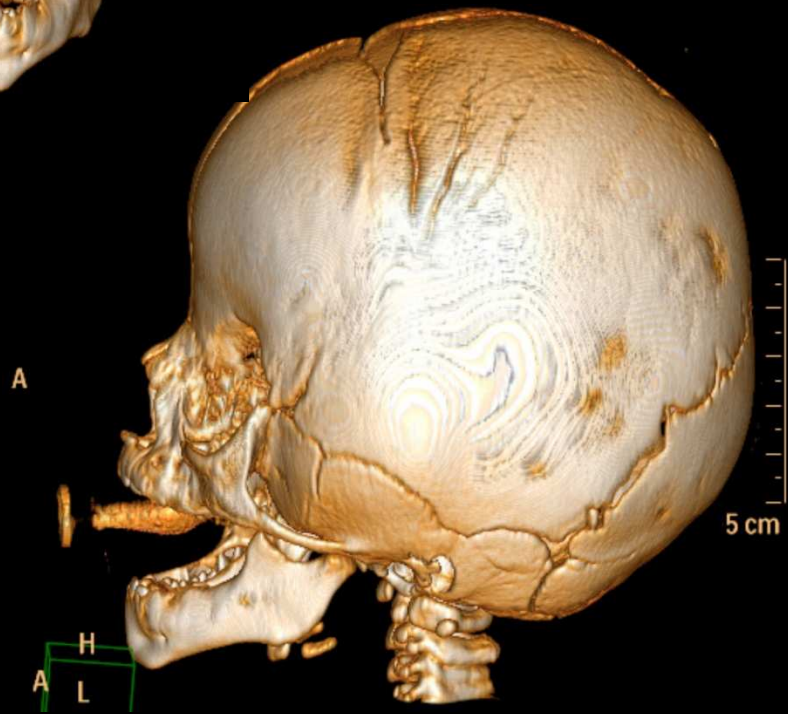
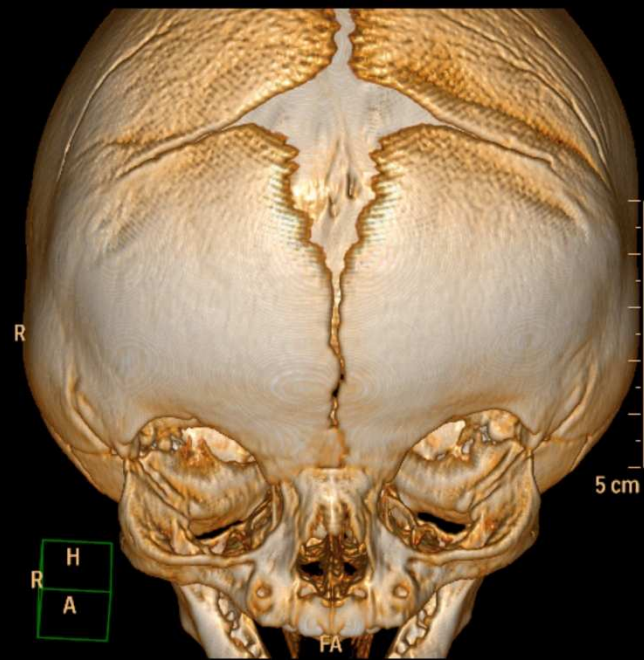
Quelles sont les principales anomalies observables sur les clichés standards du crâne



- hypoplasie du massif facial
- élargissement du crâne ,en faveur d'une craniosténose coronale .
- cadres orbitaires étirés



La craniosténose coronale est bien objectivée par l'imagerie volumique en rendu de volume



Maladie (dysostose cranio-faciale) de Crouzon

Généralités

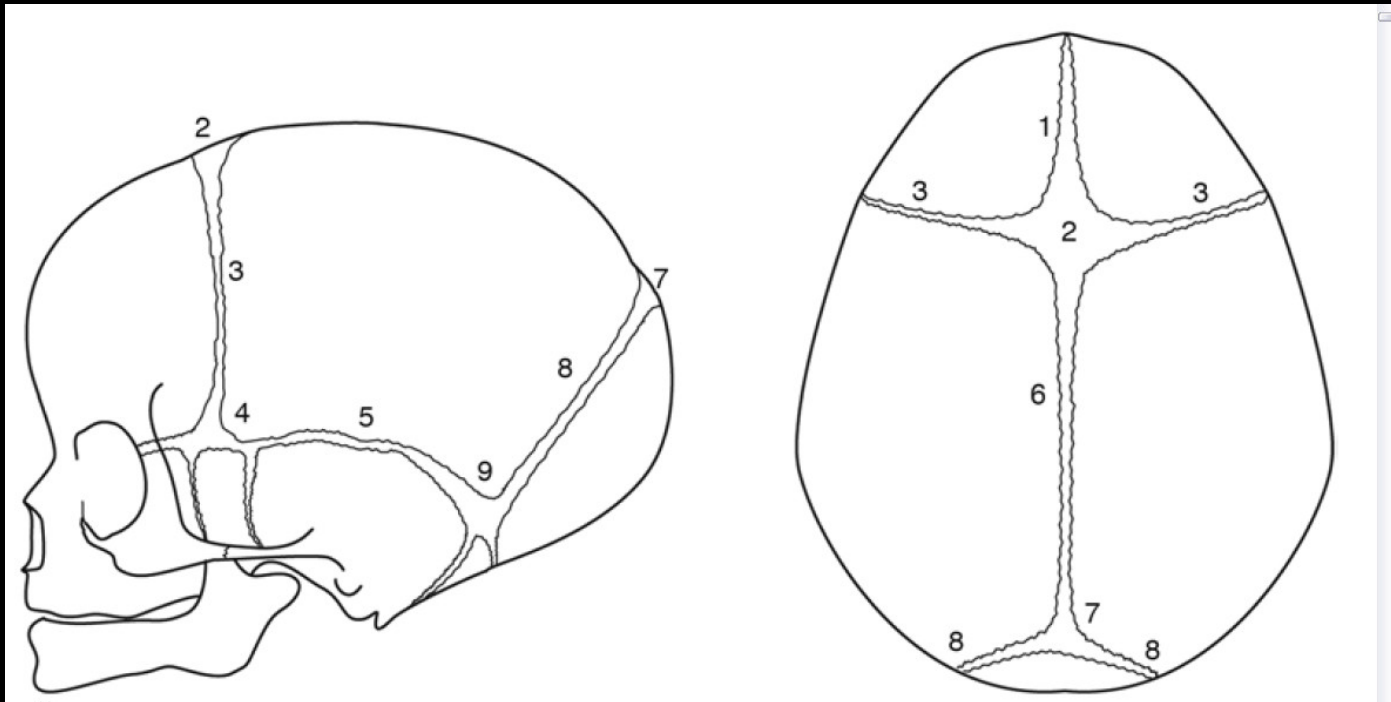
Décrite en 1912 par Crouzon à propos d'une femme de 29 ans et de son fils de 3 ans : prognathie, hypoplasie maxillaire, exophtalmie, maux de tête, strabisme divergent



Généralités

Craniosténose

Fusion d'une ou plusieurs sutures crâniennes, presque toujours en prénatal
Entraine une déformation du crane et en l'absence de traitement une HTIC
Plus ou moins associée à une anomalie de croissance du squelette facial



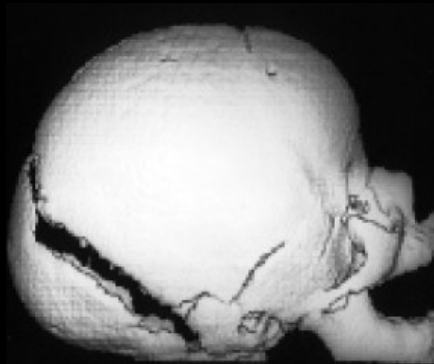
Généralités

La brachycéphalie est l'élément majeur

Diamètre antéro-postérieur du crâne diminué

Front plat a sa partie basse, bombant à la partie haute

Cadres orbitaires étirés en haut et en dehors prenant un **aspect méphistophélique**



" Loi de Virchow " Déformation : rétrécissement perpendiculaire à la suture synostosée, Croissance excessive parallèle à cette suture.
-> Défaut de longueur et élargissement du crâne

épidémiologie

1/50 000 naissances

Souvent des **pères âgés**

Transmission **autosomique dominante**

Souvent peu visible à la naissance, apparaît vers 2 ans et s'aggrave.

Il existe des **formes précoces** avec une hypoplasie du maxillaire importante, entraînant une détresse respiratoire et un exorbitisme majeur



étiologie

Sur le bras long, locus 6 du chromosome 10,

nombreuses mutations identifiées du **gène FGFR2** (fibroblast growth factor)

Clinique

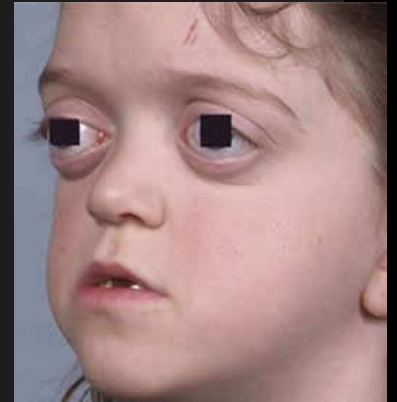
Pathogénie mal connue

Associe une **craniosténose** et une hypoplasie du massif facial

Craniosténose variable mais **le plus souvent coronale** (lambdoïde ,sagittale)

Dysmorphie caractéristique :

- Hypertélorisme
- Exorbitisme (lié au recul du maxillaire supérieur et du front)
- Inversion de l'articulé dentaire



Traitement

correction chirurgicale prenant en compte la craniosténose, la faciosténose et l'hypertélorisme

Objectifs esthétiques et fonctionnels (respiration dans les formes précoces , vision , audition)



Take home message

La maladie de Crouzon est une **craniosynostose**, le plus souvent coronale, en relation avec une mutation du gène **FGFR2** (fibroblast growth factor).

Elle associe une hypoplasie du maxillaire supérieur, un hypertélorisme et une exophtalmie conférant au visage un aspect méphistophélique

C'est une affection évolutive qui peut avoir un lourd retentissement fonctionnel (hypertension intra crânienne, surdité, troubles visuels, troubles respiratoires).

L'intelligence est normale

Le **diagnostic est clinique**; il peut être fait *in utero* par les déformations du crâne visibles à l'échographie

Une enquête familiale est indispensable

Il existe une forme clinique comportant des manifestations dermatologiques à type d'acanthosis nigricans, elle est en relation avec une mutation du **FGFR 3**

