

L'ARHINIE CONGENITALE : APPORT DE L'IMAGERIE, A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE

CONGENITAL ARHINIA: IMAGING CONTRIBUTION, ABOUT A CASE AND LITERATURE REVIEW

H. FENDRI^{1,3,*}; W.FEKI^{1,3}; I. MAALOUL^{1,3}; M. GHRIBI^{1,3}; Y. MZID^{1,3}; N. HMIDA^{2,3};
E. DAOUD^{1,3}; Y. HENTATI^{1,3} ET Z.MNIF^{1,3}

1: Service d'imagerie médicale. CHU Hédi Chaker - Sfax- Tunisie

2 : Service de Néonatalogie, CHU Hédi Chaker - Sfax- Tunisie

3: Faculté de médecine, Université de Sfax- Tunisie

*E-mail de l'auteur correspondant : fendrihela@hotmail.fr

Résumé

L'arhinie congénitale est définie par l'absence du nez. C'est une malformation crânio-faciale extrêmement rare, touchant environ une cinquantaine de patients dans la littérature.

Nous rapportons le cas d'un nouveau-né de sexe féminin souffrant d'une arhinie congénitale totale de découverte post natale. Le scanner du massif facial réalisé en urgence a confirmé l'absence de cavités nasales et une IRM cérébrale a mis en évidence une agénésie des bulbes olfactifs et une sténose congénitale du foramen Magnum.

Bien que l'arhinie congénitale soit évidente cliniquement, l'imagerie est une pierre angulaire dans la stratégie thérapeutique.

Mots - clés : Arhinie congénitale ; Malformation ; Rare ; Scanner ; Imagerie par résonance magnétique.

Abstract

Congenital arhinia is defined by the absence of the nose. It is an extremely rare craniofacial malformation, affecting about fifty patients in the literature.

We report the case of a newborn female baby with a postnatal finding of an absence of a nose, related to total congenital arhinia. A CT scan performed in emergency confirmed the absence of nasal cavities and a cerebral MRI performed under general anesthesia revealed agenesis of the olfactory bulbs and congenital stenosis of the Magnum foramen.

The imaging is mandatory for the therapeutic strategy.

Key - words: Congenital arhinia; Malformation; Rare; Scan; Magnetic resonance imaging.

ملخص

تعرف الأرينيا الخلقية بغياب الأنف الخلقي. إنه تشوه قحفي وجهي نادر للغاية، يصيب حوالي خمسين مريضاً في حسب مختلف الدراسات.

لقد أبلغنا عن حالة أنثى حديثي الولادة مصابة بهذا المرض الخلقي تم اكتشافه بعد الولادة. أكد مسح الوجه طارئاً بالصور المقطعية عدم وجود تجاويف أنفية وكشف التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ عن عدم تكوّن خلقي للبصيلات الشمية والتضييق الخلقي لثقب ماغنوم.

على الرغم من أن الأرينيا الخلقية واضحة سريرياً، إلا أن التصوير يعتبر حجر الزاوية في استراتيجية العلاج.

الكلمات المفتاحية: الأرينيا الخلقية ; تشوه ; نادر ; مسح مقطعي ; التصوير بالرنين المغناطيسي.

INTRODUCTION

L'arhinie congénitale est définie par l'absence du nez. C'est une malformation crânio-faciale extrêmement rare, touchant environ une cinquantaine de patients dans la littérature. Sa pathogénie n'est pas encore bien élucidée. Elle peut être isolée ou associée à d'autres anomalies congénitales oculaires, à des défauts de la ligne médiane et/ou à des anomalies du système nerveux central [1].

L'arhinie congénitale peut engager le pronostic vital du patient du fait de l'insuffisance respiratoire létale plus marquée pendant le sommeil et l'alimentation. Les nouveau-nés souffrent également d'inflammations respiratoires, comme les pneumonies et les bronchites avec un risque élevé de sepsis, parfois grave, nécessitant une trachéostomie ou un séjour prolongé en réanimation [2].

Nous n'avons pas trouvé jusqu'à présent des cas d'arhinie congénitale décrits en Tunisie. Cette observation clinique serait une première illustration tunisienne de cette malformation rare.

L'arhinie congénitale est définie par l'absence du nez. C'est une malformation crânio-faciale extrêmement rare, touchant environ une cinquantaine de patients dans la littérature. Sa pathogénie n'est pas encore bien élucidée. Elle peut être isolée ou associée à d'autres anomalies congénitales oculaires, à des défauts de la ligne médiane et/ou à des anomalies du système nerveux central [1].

L'arhinie congénitale peut engager le pronostic vital du patient du fait de l'insuffisance respiratoire létale plus marquée pendant le sommeil et l'alimentation. Les nouveau-nés souffrent également d'inflammations respiratoires, comme les pneumonies et les bronchites avec un risque élevé de sepsis, parfois grave, nécessitant une trachéostomie ou un séjour prolongé en réanimation [2].

Nous n'avons pas trouvé jusqu'à présent des cas d'arhinie congénitale décrits en Tunisie. Cette observation clinique serait une première illustration tunisienne de cette malformation rare.

OBSERVATION

Nous rapportons le cas clinique d'un nouveau-né, de sexe féminin, né à terme. La mère rapporte la notion de deux avortements antérieurs et la notion de consanguinité de premier degré. La grossesse a été moyennement suivie. L'échographie du 3ème

trimestre a révélé une malformation nasale et un hydramnios.

Le bébé est né par une césarienne à froid pour un utérus tricatriciel. L'examen physique du nouveau-né a permis la découverte d'une absence de nez externe, faite de l'absence des deux narines et de la pyramide nasale, associée à une dysmorphie faciale. Cette dysmorphie faciale était faite de deux bosses frontales, de fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, d'oreilles bas-implantées avec une implantation basse des cheveux, un micrognathisme, une microstomie et un hypertélorisme. Le cou du nouveau-né était également court (Figure 1).

Un scanner du massif facial, indiqué en urgence, a été réalisé à faible dose, sans injection de produit de contraste. Des reconstructions en fenêtre tissus mous et en fenêtre osseuse ont été obtenues.

Le scanner a montré une agénésie totale du nez externe, une absence de cavités nasales, une hypoplasie de l'os nasal et des orifices piriformes, une atrésie des choanes et une agénésie totale du septum nasal, du vomer et de la lame perpendiculaire de l'éthmoïde. L'absence du labyrinthe éthmoïdal, l'hypoplasie des sinus maxillaires et l'hypertrophie avec médialisation des processus nasaux des os maxillaires ont été également notées (Figure 2, figure 3).

La patiente a été hospitalisée au service de néonatalogie. L'examen clinique systémique n'a pas trouvé d'autres particularités. Une échographie abdominale et une échocardiographie n'ont pas montré d'autres malformations. Une IRM cérébrale réalisée à J20 de vie sous anesthésie générale a confirmé l'arhinie totale et a mis en évidence une agénésie bilatérale des bulbes olfactifs. Elle a montré, par ailleurs, une sténose congénitale isolée du foramen Magnum diagnostiquée sur une réduction des diamètres sagittal et transversal du foramen Magnum sans anomalies osseuses ou nerveuses de la charnière cervico-occipitale. L'IRM a montré, également, un double hypersignal T1 spontané de l'axe hypothalamo-hypophysaire évoquant fortement un syndrome d'interruption de la tige pituitaire (Figure 4). Une confrontation aux dosages hormonaux et une IRM hypophysaire de contrôle ont été proposées.



Figure 1 : Photographie de face du nouveau-né montrant l'absence de narines externes et de la pyramide nasale, avec hypertélorisme (canule buccale en place).

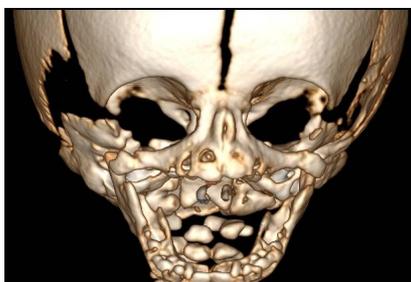


Figure 2 : Reconstruction VR 3D du massif facial Hypoplasie de l'os nasal et de la pyramide nasale avec agénésie totale des narines.

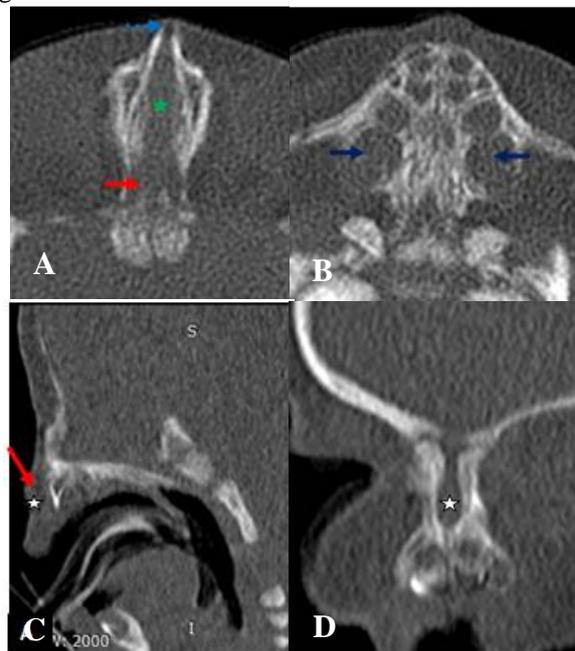


Figure 3 : Scanner du massif axial réalisé à J1 de vie : étude en fenêtre osseuse

(A) : Absence de pneumatisation des cavités nasales (★), agénésie totale du septum nasal, du vomer et de la lame perpendiculaire, atrésie bilatérale des orifices piriformes en antérieur (●▶) et des choanes en postérieur (▶→).

(B) : Hypoplasie des sinus maxillaires (▶→) avec hypertrophie et médialisation des processus nasaux des os maxillaires.
 (C) : Coupe sagittale médiane montrant l'absence de pyramide nasale (★) et l'atrésie des orifices piriformes (☆).
 (D) : Coupe coronale montrant l'atrésie des orifices piriformes (☆).

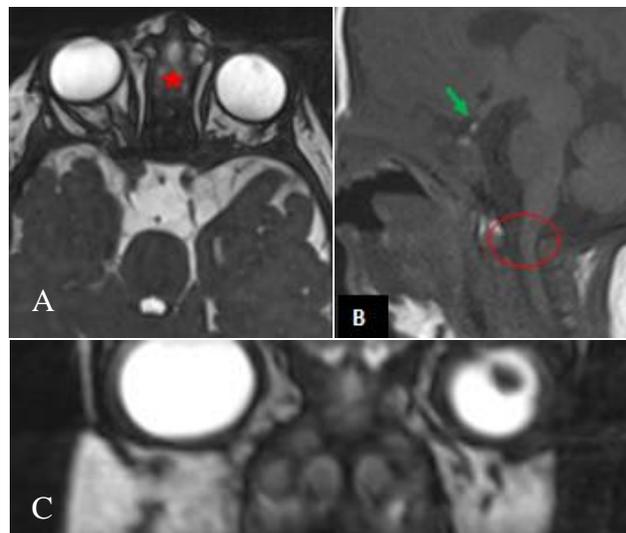


Figure 4 : IRM du nouveau-né réalisée à J20 de vie
 (A) : Coupe axiale CISS 3D : Atrésie des orifices piriformes et comblement liquidien du labyrinthe éthmoïdal (★)
 (B) : Coupe sagittale en pondération T1 montrant une sténose congénitale isolée du foramen Magnum (○) avec forte suspicion d'un syndrome d'interruption de la tige pituitaire avec ectopie de la post-hypophyse (▼).
 (C) : Coupe coronale CISS 3D zoomée montrant l'agénésie des bulbes olfactifs (▶→)

DISCUSSION

L'arhinie congénitale est définie par l'absence du nez à la naissance, soit l'absence de structures nasales externes et de fosses nasales [3,4].

C'est une entité extrêmement rare. Une cinquantaine de cas ont été décrits dans la littérature, depuis 1931 [5,6].

L'arhinie congénitale peut être isolée ou associée à d'autres anomalies notamment crânio-faciales.

Les arhinies consistent en trois groupes de malformations, à savoir les arhinies totales, les héli-arhinies et les *proboscis lateralis*. L'arhinie totale et l'héli-arhinie sont des agénésies, tandis que le *proboscis lateralis* est une dysgénésie [7,8].

Les différents degrés de malformations nasales présentent des tableaux cliniques différents. Dans les formes légères, ces anomalies présentent un problème plutôt esthétique, puisque le nez est situé dans la région centrale du visage et il présente une influence significative sur l'apparence générale [9].

Alors que dans les cas les plus sévères d'arhinie, le problème est plus fonctionnel qu'esthétique suite à l'obstruction sévère des voies respiratoires et l'incapacité d'alimentation résultantes, nécessitant une prise en charge adéquate et urgente en période néonatale [10].

La pathogénie de l'arhinie n'est ni encore bien élucidée ni clairement comprise.

Peu de postulations sur la façon dont l'arhinie peut se produire. L'arhinie peut ainsi résulter :

- d'un défaut de croissance des faces médiale et latérale des processus nasaux.
- d'un surdéveloppement et d'une fusion prématurée des processus nasaux médians.
- d'une absence de résorption des bouchons épithéliaux nasaux [11,12].

La plupart des cas d'arhinie sont sporadiques. Toutefois, des hypothèses génétiques et des cas familiaux sont parfois décrits [13].

Bien que la cause sous-jacente de l'arhinie soit inconnue, des études récentes viennent identifier, via l'analyse génomique, plusieurs mutations de faux-sens du gène modificateur épigénétique SMCHD1 responsables de l'arhinie isolée ou associée à la microphthalmie dans le cadre du BAMS (bosma arhinia microphthalmia syndrome)[13,14,15].

Une relation possible entre l'arhinie congénitale et le diabète gestationnel a été discutée[16].

Cliniquement, le diagnostic de l'arhinie congénitale est facile en postnatal. L'examen physique du nouveau-né met en évidence l'absence du nez externe, c'est-à-dire l'absence de narines, de la racine du nez et des ailes du nez en cas d'arhinie totale, avec une légère sensation de bouffissure à l'endroit typique du dos du nez. Il s'y associe généralement un palais hyperarqué du fait de l'absence des cavités nasales. Le nouveau-né respire par la bouche, avec risque accru de détresse respiratoire notamment au cours du sommeil et/ou au cours de l'alimentation.

Une analyse minutieuse du reste de la face à la recherche d'autres signes associés de dysmorphie faciale est indispensable. Ce tableau clinique n'est pas très détaillé dans la littérature du fait de la rareté de cette entité. A travers une revue de la majorité des articles, les signes physiques à rechercher dans ce contexte sont : une micro ou anophthalmie, un colobome uni ou bilatéral, une cataracte, un hyper ou hypotélorisme, des plis épicanthiques, une hypoplasie de l'arc de cupidon, une fente labiale ou labio-palatine, un faciès mongoloïde, des oreilles bas-implantées.

Le recours aux explorations radiologiques dans le cadre de l'arhinie congénitale est indispensable. Il permet d'une part de confirmer l'absence de cavités nasales et d'autre part de fournir un bilan lésionnel exhaustif pour la planification chirurgicale. L'imagerie permet également de rechercher d'autres malformations associées à l'arhinie, intéressant essentiellement les yeux, les anomalies de la ligne médiane et le système nerveux central. Les anomalies les plus rencontrées sont l'absence de bulbes et de nerfs olfactifs, l'absence de sinus paranasaux, les anomalies oculaires, l'oblitération du canal lacrymo-nasal, les anomalies du système nerveux central dominées par l'encéphalocèle frontal paramédian ou fronto-orbitaire et par l'agénésie du corps calleux et des fornix. La relation entre l'absence de bulbe olfactif et la perte de l'odorat en cas d'arhinie n'a pas été abordée dans la littérature.

Le scanner du massif facial est l'examen demandé de première intention en cas de découverte d'une absence du nez. Grâce à sa disponibilité, à la non nécessité d'une anesthésie générale et à la rapidité d'acquisition, il constitue l'examen de choix dans cette entité.

Il s'agit d'un scanner centré sur le massif facial, réalisé à faible dose de rayons X, sans injection du produit de contraste. Des coupes fines, des reconstructions multiplanaires et une lecture en fenêtres adaptées sont les éléments clés pour la réussite du scanner.

Le scanner présente plusieurs intérêts. Il permet :

- de mettre en évidence l'absence de cavités nasales, et donc de confirmer le diagnostic d'arhinie.
- d'analyser finement les structures adjacentes à la recherche d'autres malformations faciales associées, notamment osseuses.
- de déterminer l'épaisseur de la plaque atréique et la petite taille des fosses nasales, ce qui renforce la décision de retarder la reconstruction jusqu'à ce que ces structures se développent [12].
- d'aider les chirurgiens esthétiques dans leur prise en charge. Celle-ci sera basée sur une reconstruction nasale et sur une création de voies aériennes via des implants nasaux réalisés sur mesure en se référant aux données du scanner et à des modèles imprimés tridimensionnels personnalisés [2,6].

Le diagnostic de l'arhinie congénitale est confirmé en scanner par la mise en évidence d'une absence de passage nasal depuis les orifices piriformes jusqu'au nasopharynx : l'absence des narines, l'agénésie de l'os nasal, l'absence de cavités

nasales, l'absence de ligne médiane associant l'agénésie du septum nasal, du vomer et de la lame perpendiculaire de l'éthmoïde. Les cavités nasales, au lieu de contenir de l'air, sont remplies par un matériel de densité tissulaire. Il s'y associe une sténose antérieure des orifices piriformes et une atresie postérieure des choanes [11].

Le scanner, à travers les reformatages multiplanaires et les reconstructions 3D en mode rendu de volume (VR) permet de rechercher les signes les plus fréquemment associés à l'arhinie congénitale. Nous citons l'absence du canal lacrymo-nasal avec ou sans ectasie du sac lacrymal, l'absence des sinus paranasaux, l'hypopneumatisation des sinus maxillaires, l'absence d'éruption des dents, l'aspect plat du processus fronto-nasal, l'étranglement de la fosse antérieure de la base du crâne, la microphthalmie, le palais hyperarqué et la fente labio-palatine [7].

L'IRM est l'examen réalisé en deuxième intention, en différé et elle est généralement réalisée sous anesthésie générale.

Elle doit être réalisée à la recherche de malformations cérébrales associées, essentiellement pour exclure un encéphaloméningocèle frontal et pour rechercher l'absence du tractus olfactif, quasi-constante dans l'arhinie. Le deuxième intérêt majeur de l'IRM est l'estimation du volume de l'espace entre la base de la fosse crânienne antérieure et le palais osseux, étant le siège d'une canalisation nasale chirurgicale ultérieure [16]. Elle permet également de confirmer les constatations scanographiques concernant l'absence de cavités nasales.

Le protocole d'acquisition associe les séquences habituelles d'une IRM cérébrale (sagittale T1 et T2, axiale T2, T2*, T1 et diffusion, 3D T1 ou Inversion-récupération, 3D T1 post Gadolinium) à l'addition de séquences adaptées pour l'étude du tractus olfactif et la partie antérieure du cerveau, en particulier les séquences coronales T2 et 3D T2 haute résolution (CISS 3D dans les machines SIEMENS).

L'association de l'arhinie congénitale avec le syndrome d'interruption de la tige pituitaire et/ou avec la sténose du foramen Magnum n'a pas été retrouvée, dans la littérature, prouvant de plus l'originalité de notre cas.

CONCLUSION

L'arhinie congénitale est une malformation très rare, avec environ une cinquantaine de cas décrits dans la littérature. Elle pose un double problème, à

la fois esthétique et fonctionnel. Sa pathogénie n'est pas encore clairement établie.

Bien qu'elle soit évidente cliniquement par la découverte de l'absence du nez externe, l'imagerie joue un rôle critique dans la stratégie thérapeutique. Le scanner du massif facial, réalisé de première intention, permet de confirmer le diagnostic d'arhinie en montrant l'absence des cavités nasales et l'hypoplasie voire l'agénésie de l'os nasal et des structures de la ligne médiane. Il permet également de rechercher d'autres anomalies faciales associées, notamment osseuses. L'IRM pratiquée en deuxième lieu, sert essentiellement à la détection d'autres malformations associées à l'arhinie, notamment cérébrales. L'imagerie intervient aussi dans la prise en charge thérapeutique de l'arhinie congénitale grâce aux mesures précises fournies par le scanner, permettant la planification de la reconstruction nasale ultérieure.

REFERENCES

- [1]. Mondal U, Prasad R. Congenital Arhinia: A Rare Case Report and Review of Literature. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg.* déc 2016;68(4):537-539.
- [2]. Jung JW, Ha D-H, Kim BY, Seo BF, Han HH, Kim DH, et al. Nasal Reconstruction Using a Customized Three-Dimensional-Printed Stent for Congenital Arhinia: Three-Year Follow-up: Nasal Reconstruction Using a 3D-Printed Stent. *The Laryngoscope.* mars 2019;129(3):582-585.
- [3]. Fuller AK, McCrary HC, Graham ME, Skirko JR. The Case of the Missing Nose: Congenital Arhinia Case Presentation and Management Recommendations. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* juill 2020;129(7):645-648.
- [4]. Li X, Zhang L, Wang F. Prenatal diagnosis of total arhinia by MRI. *Jpn J Radiol.* oct 2015;33(10):672-674.
- [5]. Abukhalaf SA, Zalloum JS, Al Hammouri A, Mayaleh AA, Alzughayyar TZ. Congenital arhinia: A case report and literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* août 2020;135:110083.
- [6]. Borghi A, Ruggiero F, Tenhagen M, Schievano S, Ponniah A, Dunaway D, et al. Design and manufacturing of a patient-specific nasal implant for congenital arhinia: Case report. *JPRAS Open.* sept 2019;21:28-34.
- [7]. Ginat DT, Robson CD. Diagnostic Imaging Features of Congenital Nose and Nasal Cavity Lesions. *Clin Neuroradiol.* mars 2015;25(1):3-11.
- [8]. Tessier P, Ciminello FS, Wolfe SA. The Arrhinias. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.* 2009;43(4):177-196.
- [9]. Piser A, Antoszewski B, Fijałkowska M, Kasielska A, Iljin A. Odległe wyniki estetyczne chirurgicznego leczenia wrodzonych zniekształceń nosa – porównanie oceny pacjenta i chirurga. *Otolaryngol Pol.* juill 2012;66(4):280-284.
- [10]. Fakhræe SH, Nariman S, Taghipour R. Congenital arhinia: case report of a rare congenital anomaly. *Arch Iran Med.* sept 2011;14(5):355-356.
- [11]. Ng RL, Rajapathy K, Ishak Z. Congenital arhinia - First published case in Malaysia. *Med J Malaysia.* 2017;72(5):308-310.

L'ARHINIE CONGENITALE : APPORT DE L'IMAGERIE, A PROPOS D'UN CAS

- [12]. Albernaz VS, Castillo M, Mukherji SK, Ihmeidan IH. Congenital arhinia. AJNR Am J Neuroradiol. août 1996;17(7):1312-1314.
- [13]. Yoo S-W, Jeong H-M, Lee S-H, Lee J-H. A case of congenital heminasal hypoplasia with an intranasal cyst: An extremely rare occurrence. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. avr 2013;77(4):585-587.
- [14]. Shaw ND, Brand H, Kupchinsky ZA, Bengani H, Plummer L, Jones TI, et al. SMCHD1 mutations associated with a rare muscular dystrophy can also cause isolated arhinia and Bosma arhinia microphthalmia syndrome. Nat Genet. févr 2017;49(2):238-248.
- [15]. Gordon CT, Xue S, Yigit G, Filali H, Chen K, Rosin N, et al. De novo mutations in SMCHD1 cause Bosma arhinia microphthalmia syndrome and abrogate nasal development. Nat Genet. févr 2017;49(2):249-255.
- [16]. Olsen E, Gjelland K, Reigstad H, Rosendahl K. Congenital absence of the nose: a case report and literature review. Pediatr Radiol. 28 mars 2001;31(4):225-232.