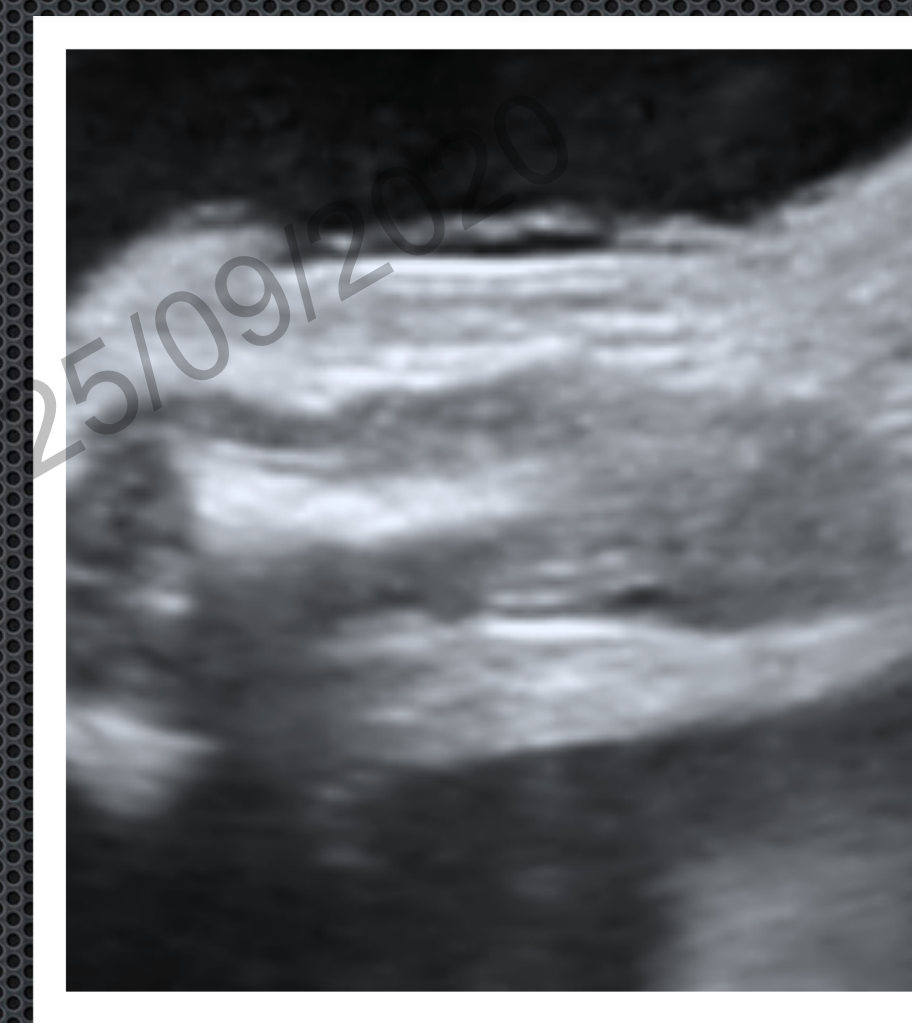




Echographie et dermatologie



Jean-Philippe BAULT
Octobre 2020
Plateforme Lumière
CPDP CHI Poissy Saint-Germain
Cabinet d'Echographie Gynéco-Obstétricales 78 Les Mureaux
jpbault@gmail.com



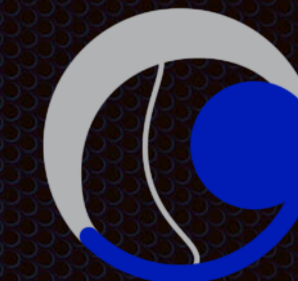
Que peut montrer l'échographie?

La peau

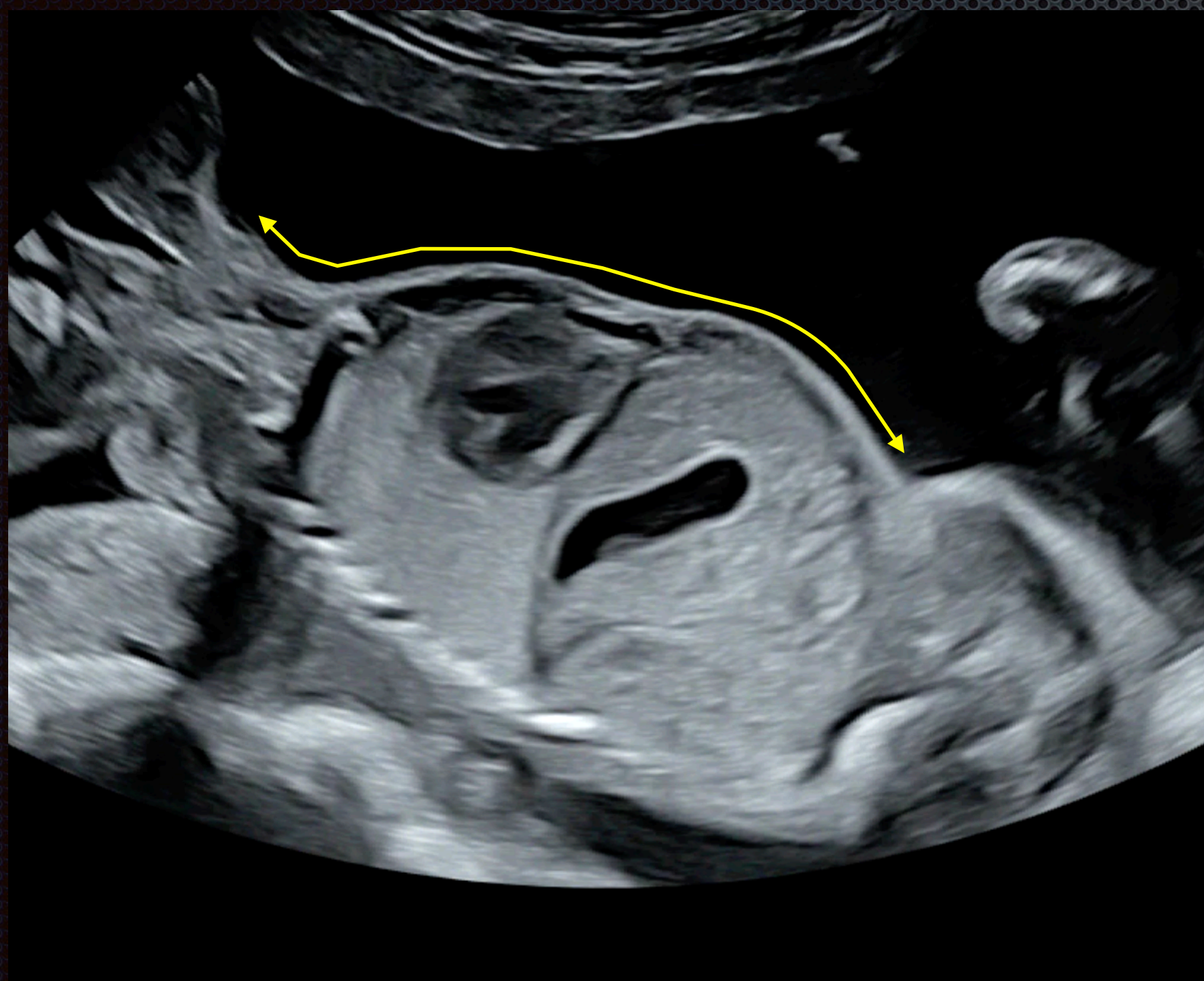
Les phanères



L'échographie conventionnelle 2D



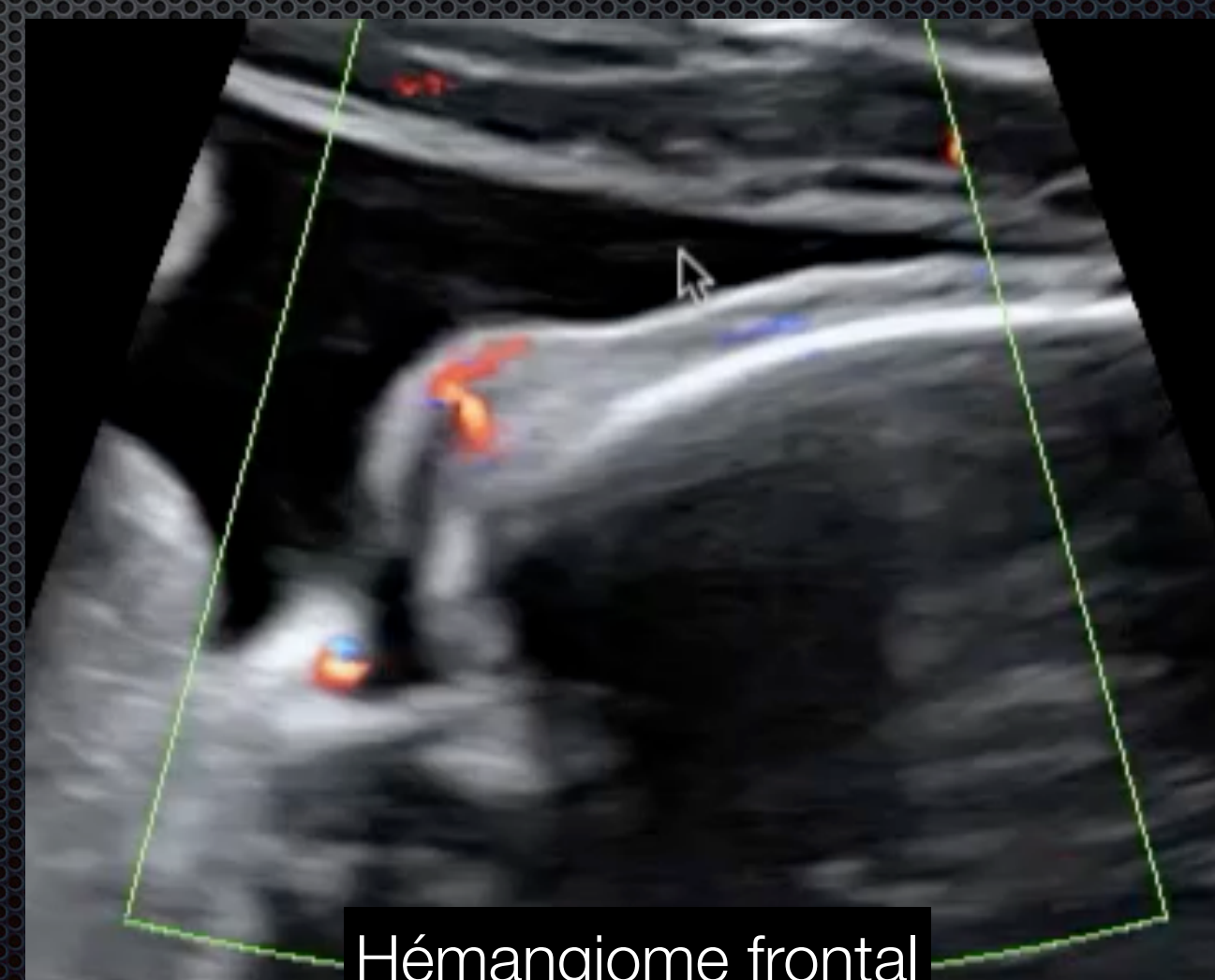
Met en évidence la continuité de la peau
Le Doppler permet de rechercher une vascularisation au sein d'une lésion



Visualisation de lésions affectant le revêtement cutané



Tubercule prétragien



Hémangiome frontal



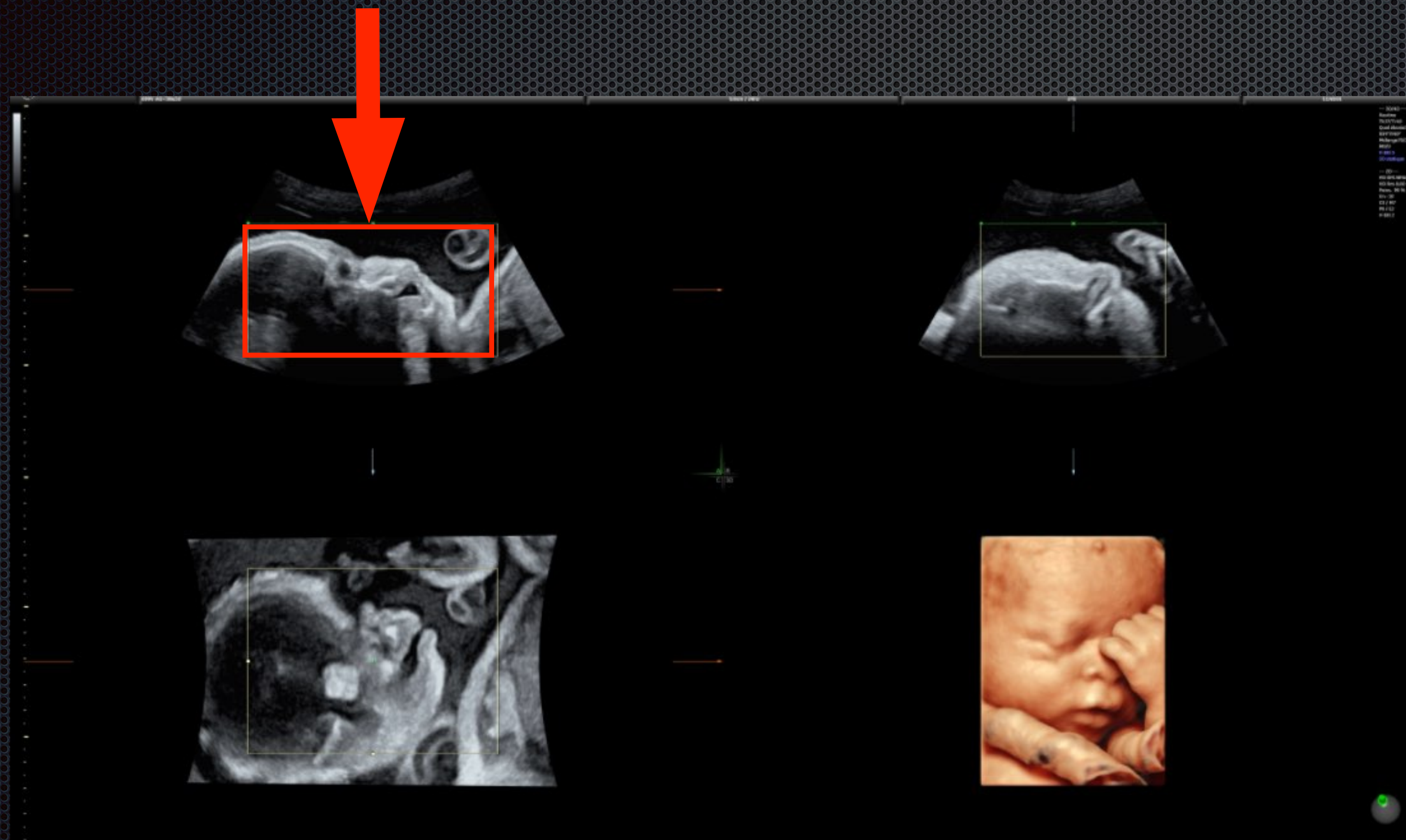
J.P. Bault

La peau

L'échographie volumique



La « vue en face » permet de mettre en évidence la surface de la peau



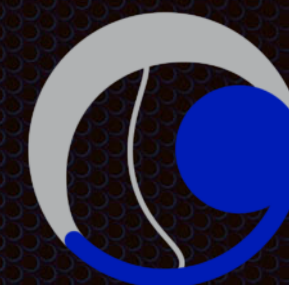


L'échographie volumique

Aspects techniques

Rendu de surface



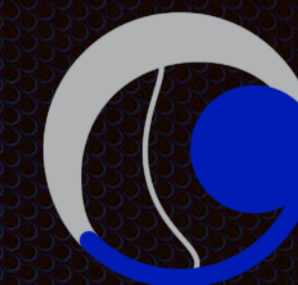


L'échographie volumique Aspects techniques

Transition color :

Accentuation des reliefs



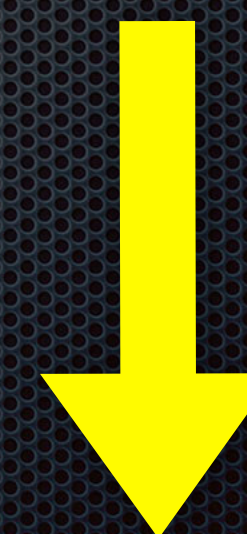


Aspects techniques

HD Live



Possibilité de modifier la direction de la lumière

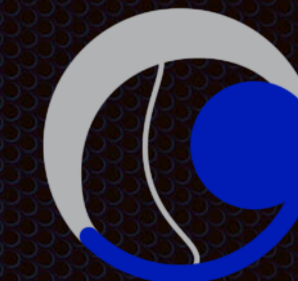


Accentuation de certains détails

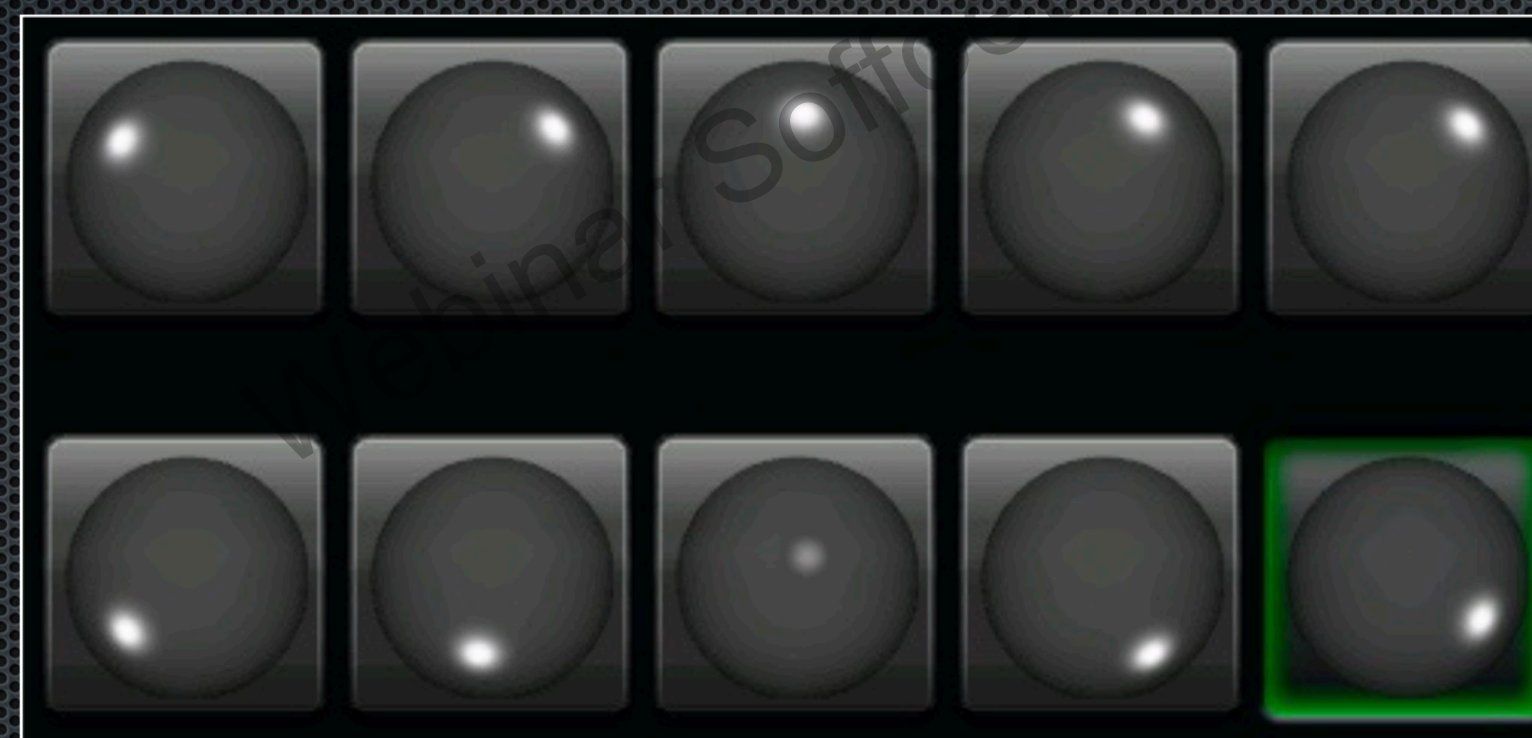


La peau

L'échographie volumique



Aspects techniques



Courtesy B. Benoit





Aspects techniques

Studio

3 directions différentes de la lumière





Cheveux

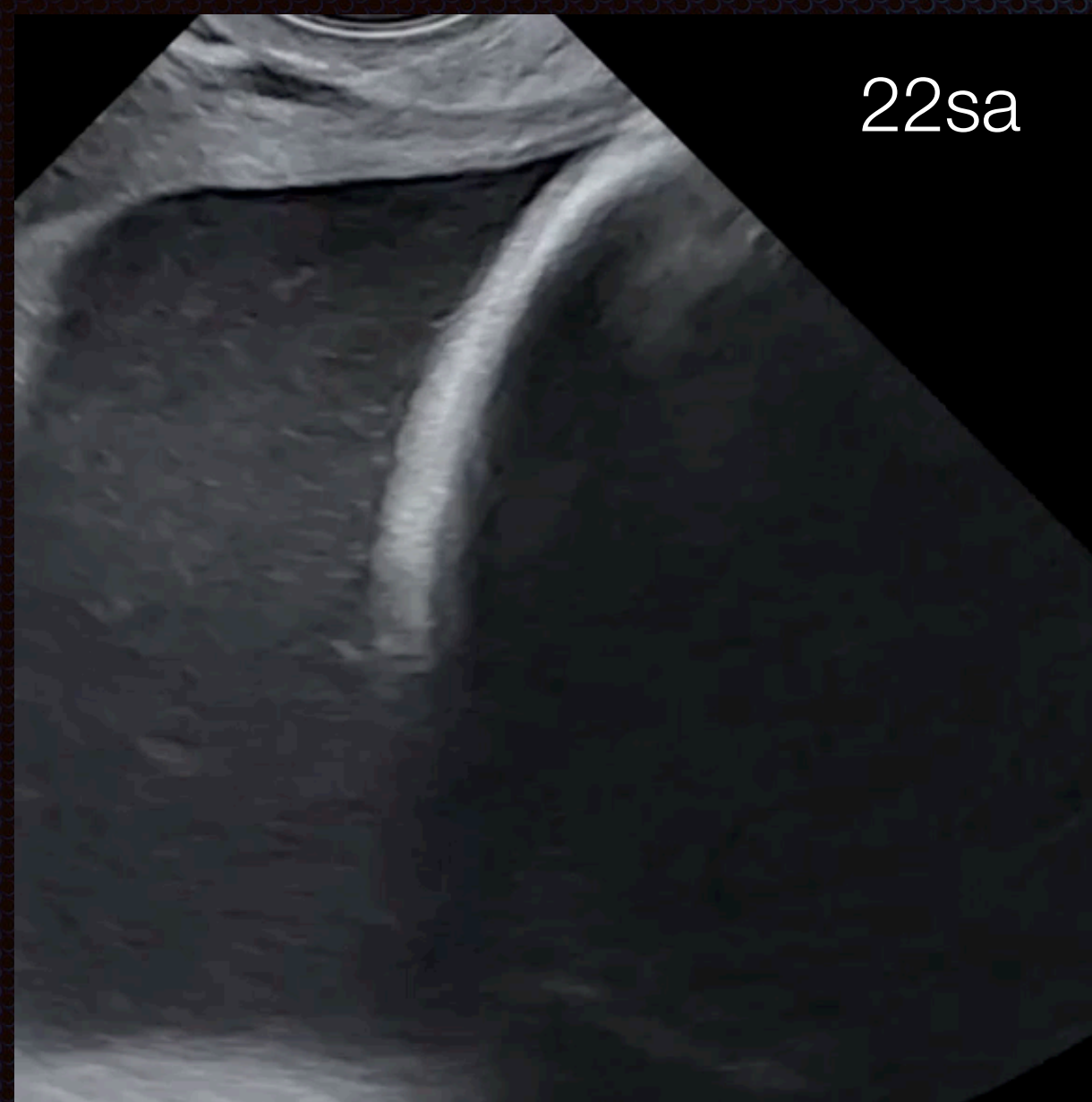




Les phanères



L'échographie conventionnelle 2D



Cils

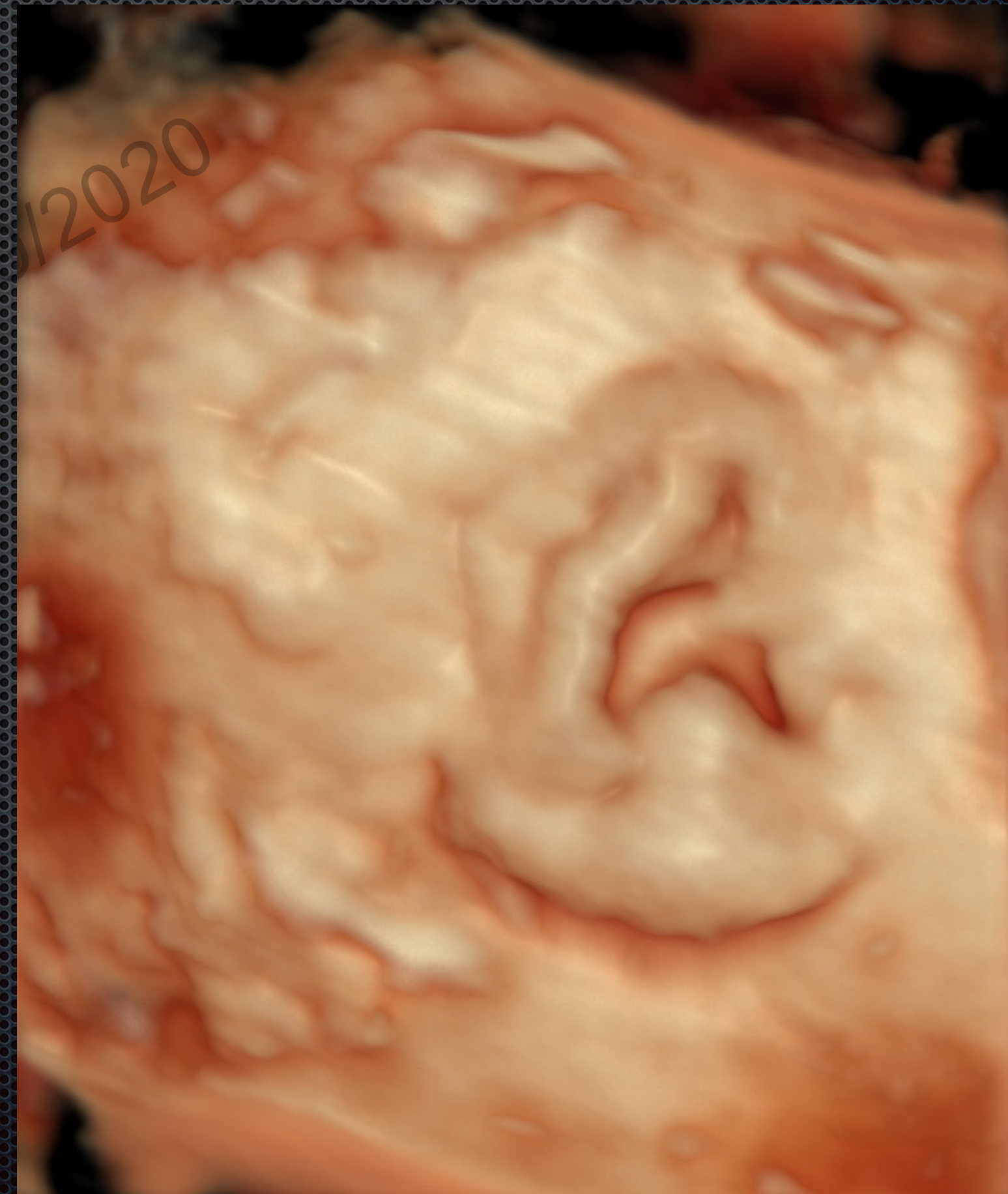




Les phanères



L'échographie volumique





Quelques dossiers

Brides

Tubercules pré tragiens isolés et dysplasies oto mandibulaires

Tumeurs cutanées : Syndrome de Pai , Cowden, tératome...

Syndrome Léopard Voie RAS MAPK

Ichtyose...Arlequin, Conradi

Syndrome de Cornélia de Lange

Syndrome Phace

Brides amniotiques

Modification du revêtement cutané



Tubercules prétragiens

Isolé



Recherche impérative
d'une dysplasie oto-
mandibulaire

Treacher-Collins
Goldenhar...

Dysplasies oto-mandibulaires

Symétriques

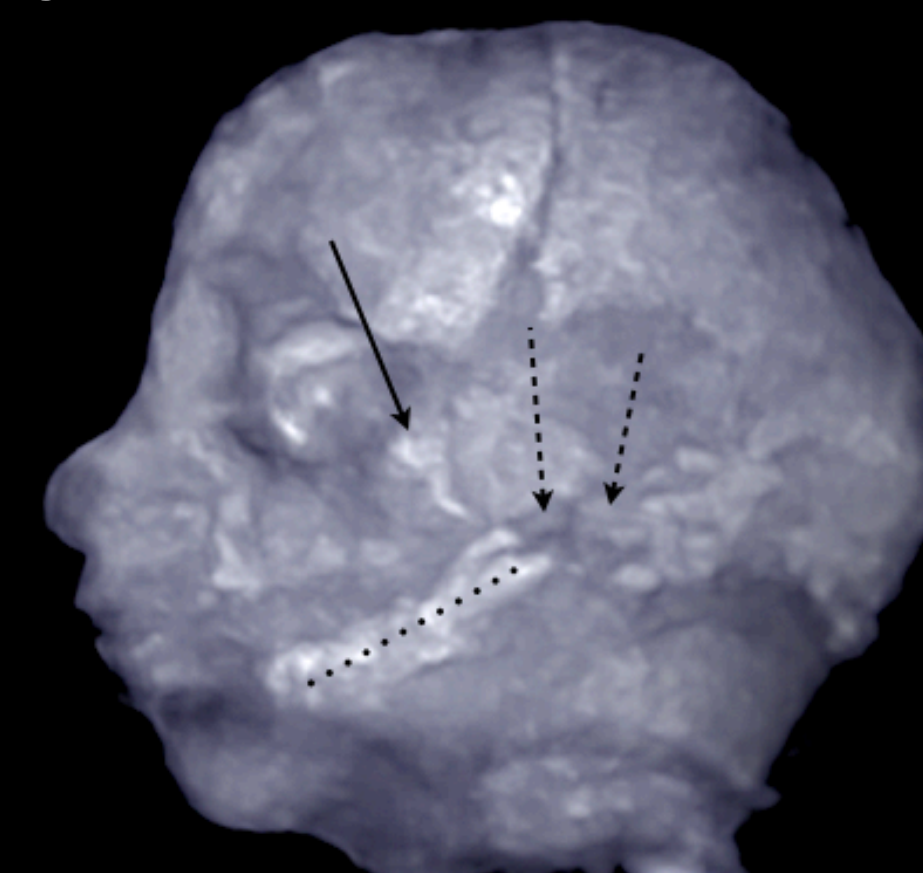
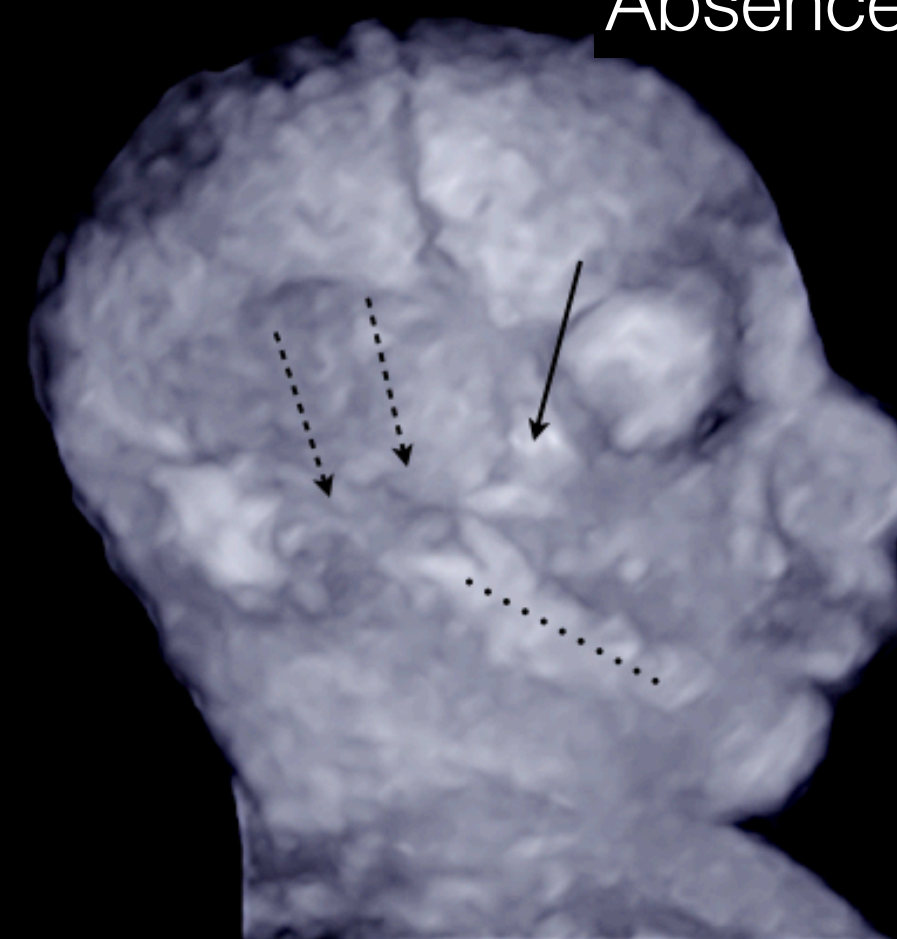
Syndrome de Treacher-Collins



Hypoplasie malaire bilatérale



Absence d'arc zygomatique



Dysplasies oto-mandibulaires

Asymétriques

Syndrome de Goldenhar



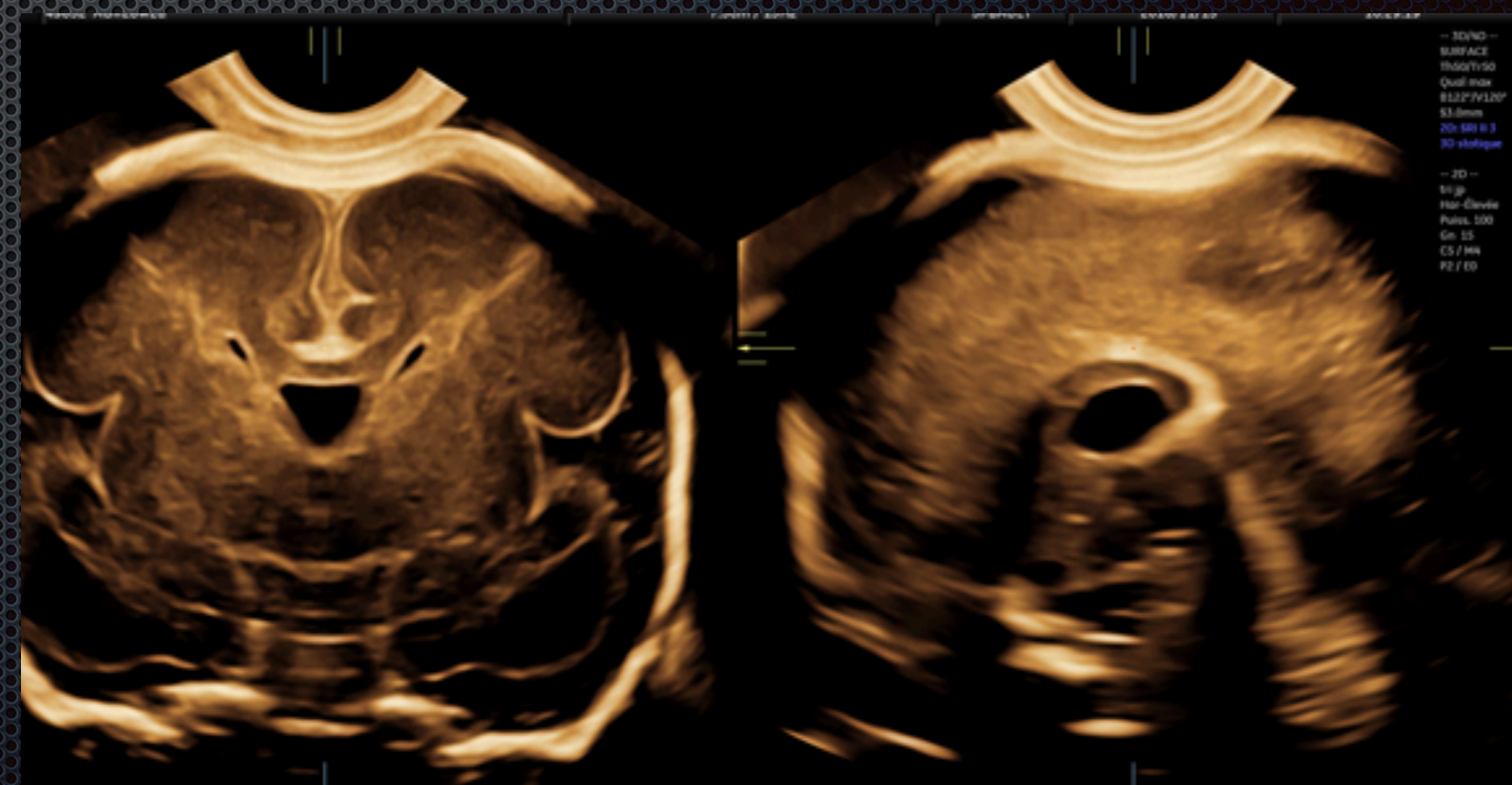
Polypes cutanés

Syndrome de Pai

- * Fente médiane lèvre supérieure
- * Polypes cutanés du visage
- * Lipome du corps calleux



Images C. Bisch



Tumeurs myofibroblastiques

CR Foeto path Jelena Martinovic

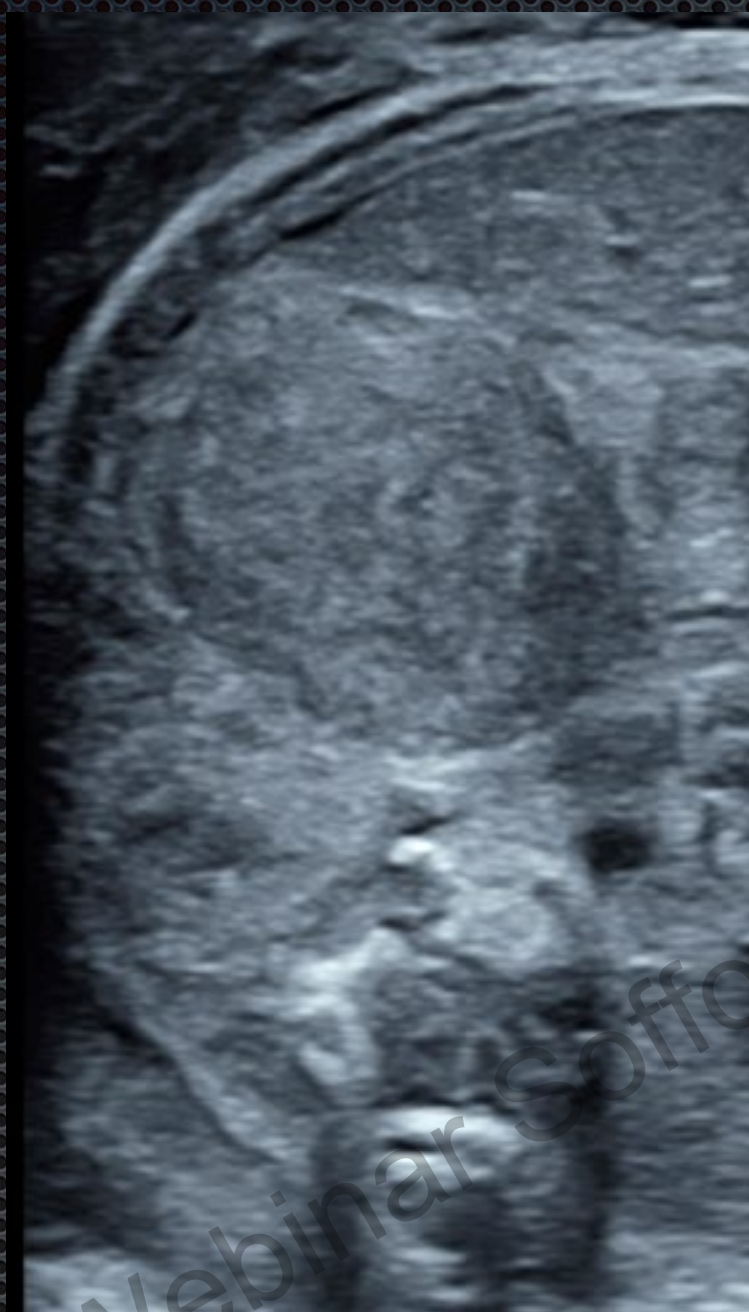
- une avance staturo-podérale très marquée.
- une dysmorphie cranio-faciale associant : brachycéphalie, ensellure nasale marquée, prognatie, lèvre supérieure fine, philtrum court, petites oreilles peu ourlées.
- 2 appendices cutanées : xiphoïde et cervical bas (ligne médiane).
- une implantation ombilicale haute.
- un abdomen protus.
- des macules blanches.
- un ascite citrin.
- une hépatomégalie.
- un aspect blanchâtre arrondi de l'apex cardiaque.
- des nodules blanchâtres de quelques millimètres situés sur l'intestin/colon descendant et sur la face antérieure du foie.
- de multiples tumeurs d'aspect blanchâtre homogène dont la plus volumineuse se situe au niveau abdomino-pelvienne (35x28mm) légèrement latéralisée à gauche.
- une anomalie costale bilatérale : côtes grêles irrégulières, une hypoplasie D5- D7 à droite.

multiples tumeurs myofibroblastiques

L'histologie viscérale conclue qu'il existe de multiples tumeurs myofibroblastiques (hamartomateuses) intra-abdominales et des polypes cutanés multiples. Une placentomégalie et une immaturité des villosités sont observés. Concernant l'examen de neuropathologie, on note un tronc cérébral hypoplasique et mal formé, une déformation du 4^{ème} ventricule par une masse hamartomateuse du tronc cérébral dans le prolongement du bulbe.

Cet ensemble malformatif présente un overlap des gènes NF1/PTEN¹ évoquant un syndrome de Cowden. Cependant, une étude moléculaire est réalisée par séquençage haut débit de 14 gènes impliqués dans les formes héréditaires de cancer colorectal et de polyposes. Les résultats obtenus le 8 Janvier 2018 montrent une absence de mutation et de remaniement exonique délétère détectable du gène PTEN. Il n'y a donc pas d'argument moléculaire en

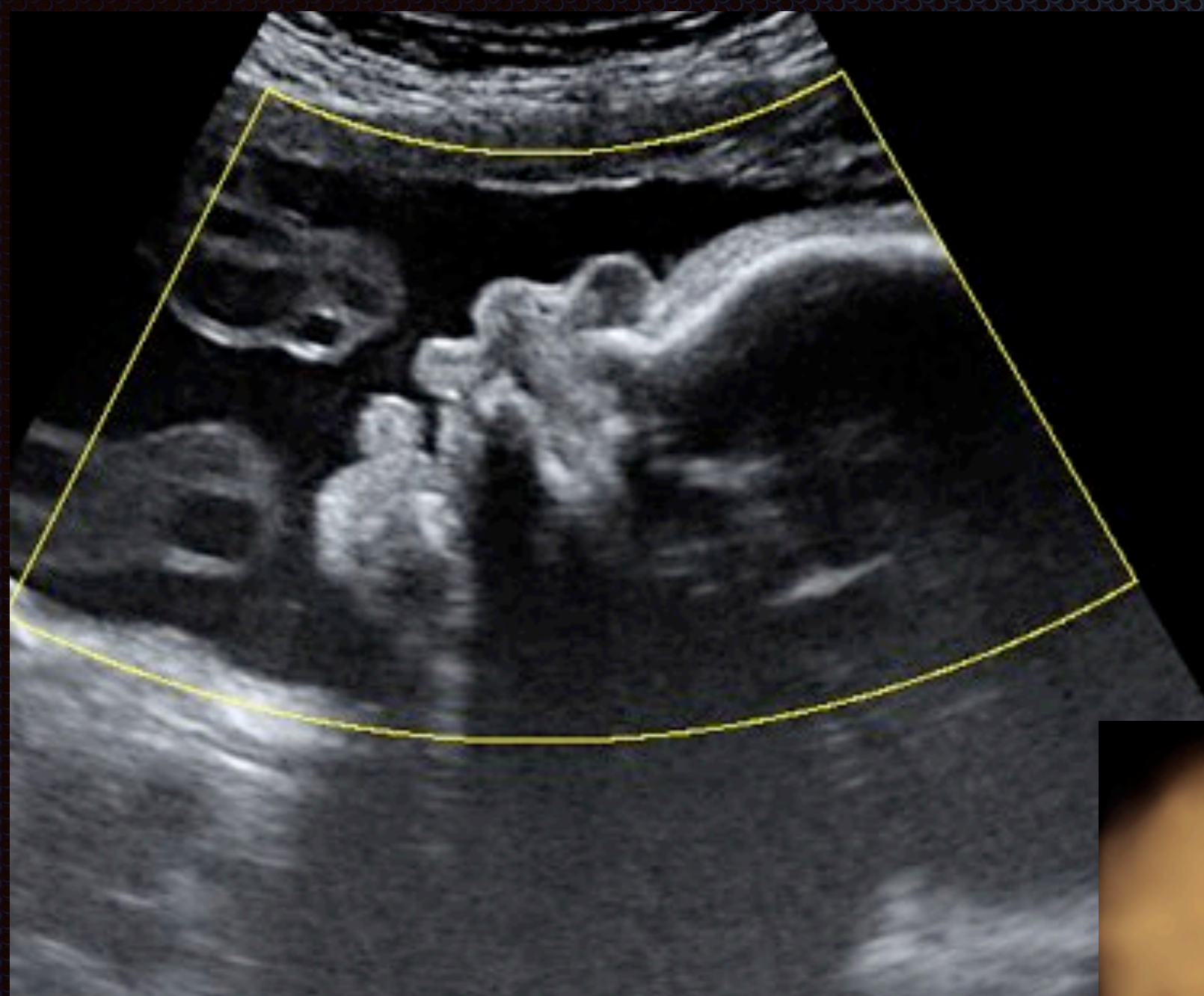
Les résultats obtenus le 8 Janvier 2018 montrent une absence de mutation et de remaniement exonique délétère détectable du gène PTEN. Il n'y a donc pas d'argument moléculaire en faveur du syndrome de Cowden.



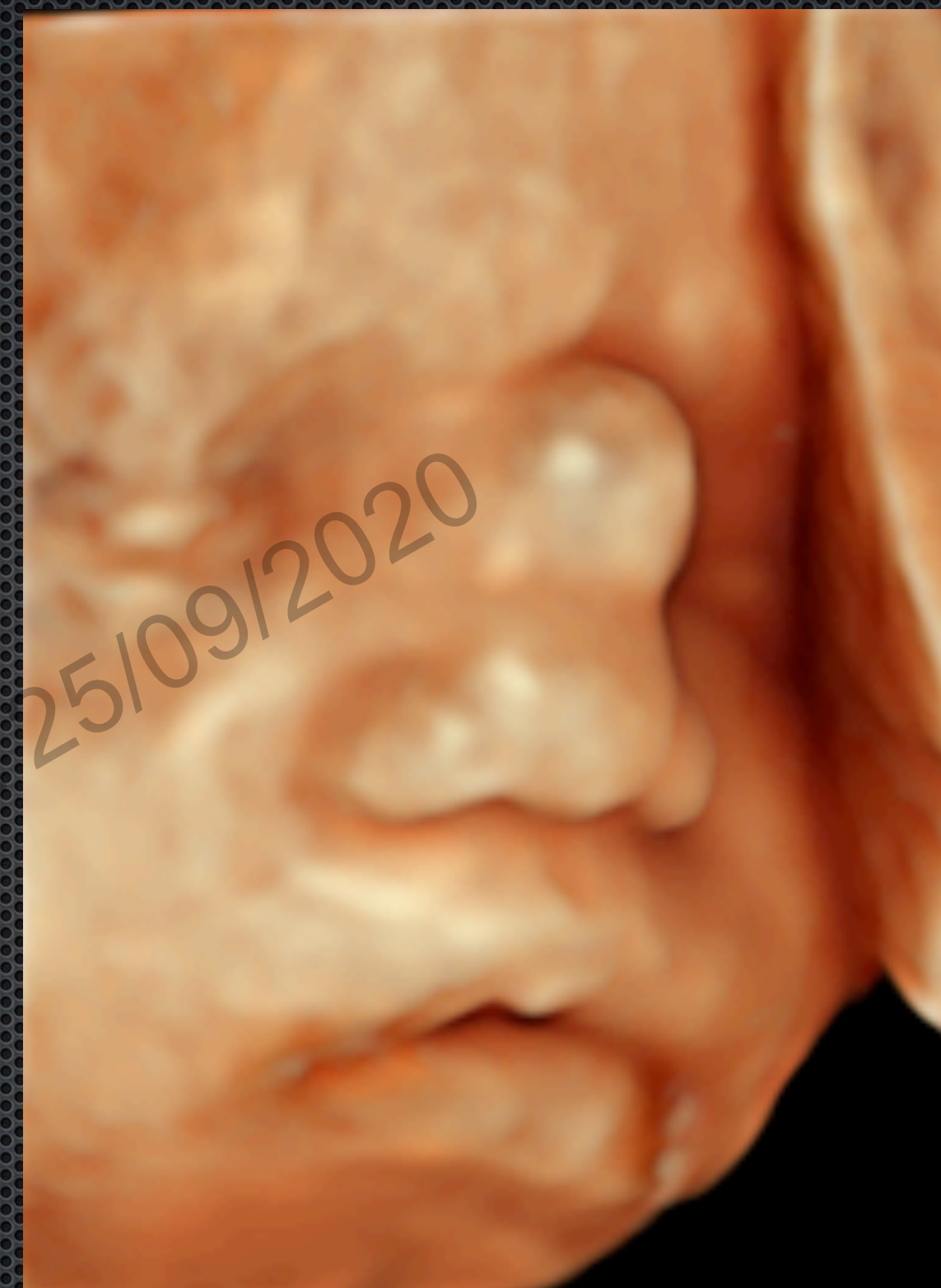
27 sa



Fibrome facial



28 sa



Fibro lipome

Exérèse à 7 mois de vie

CONCLUSION :
Lésion bénigne polypodie à type de fibrolipome.
Absence de surinfection et de prolifération tumorale maligne.



13 sa

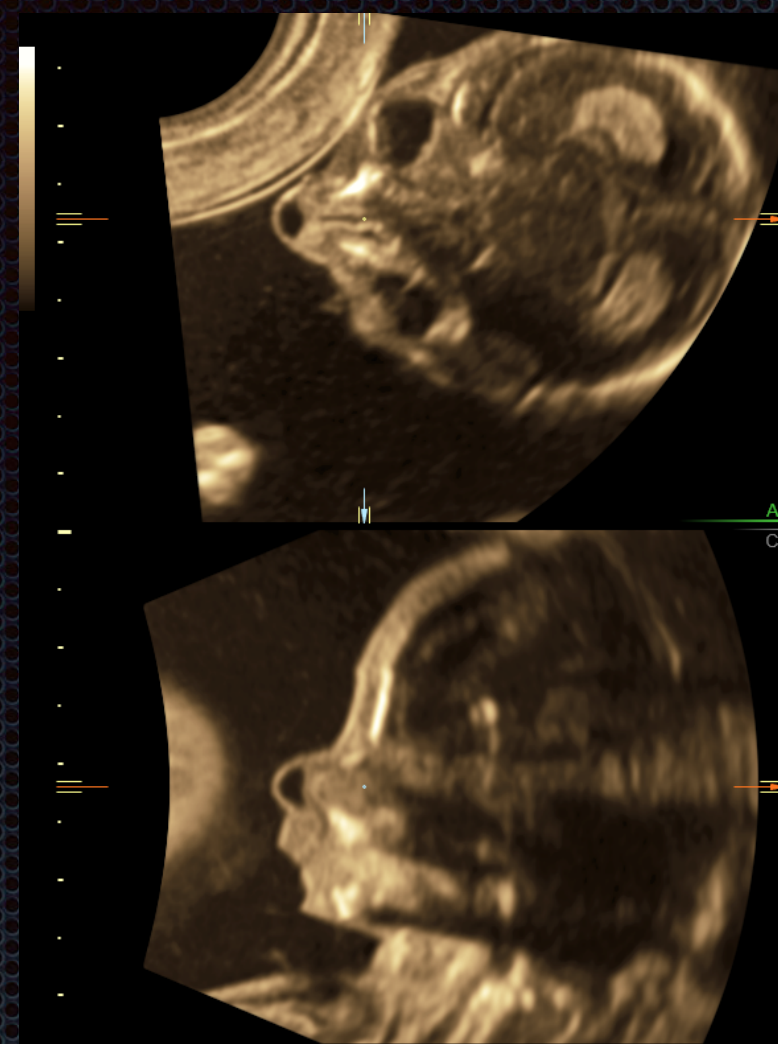
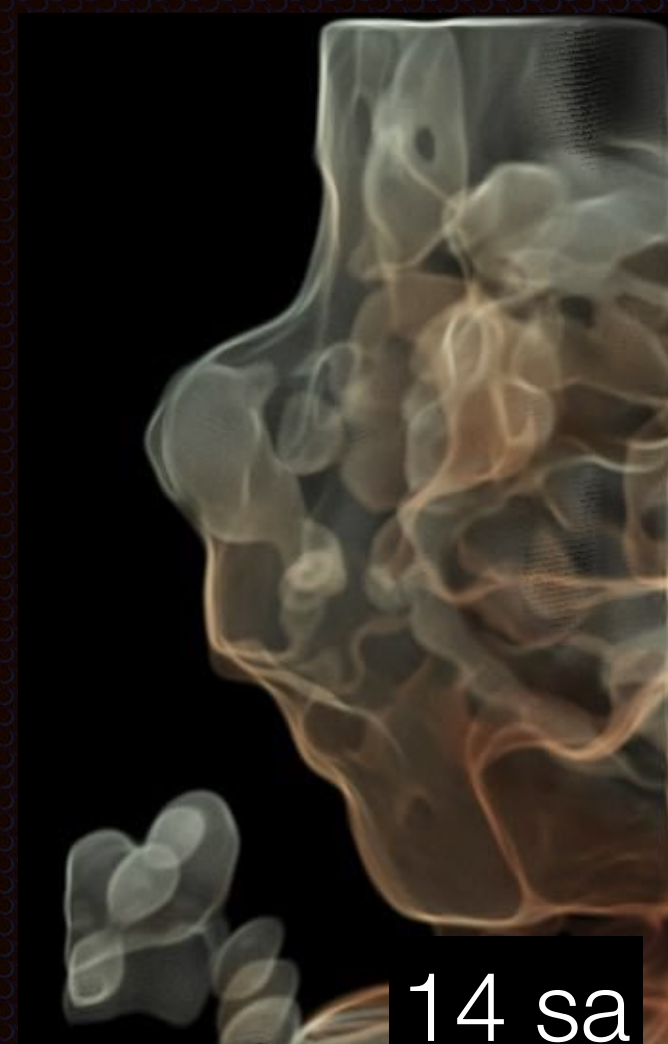


Lésion épidermoïde ?

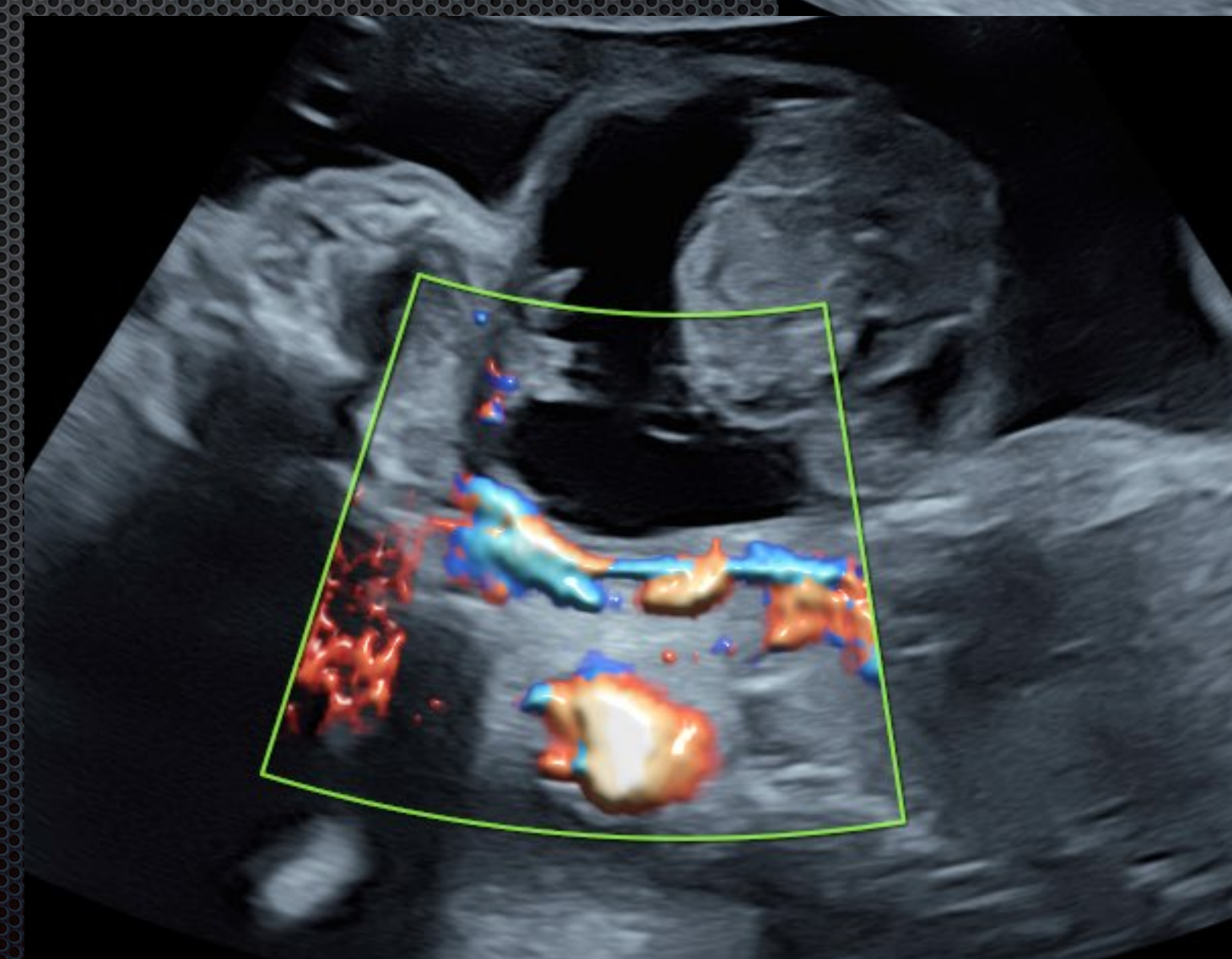
Image anéchogène bout du nez
Agénésie thymique
22.q.1.1

IRM 32sa

Petite formation liquidiennne arrondie de petite taille à peine visible sur les différentes séquences pratiquées, évoquant une petite lésion épidermoïde kystique qu'un méningocèle.



Tératome cervical



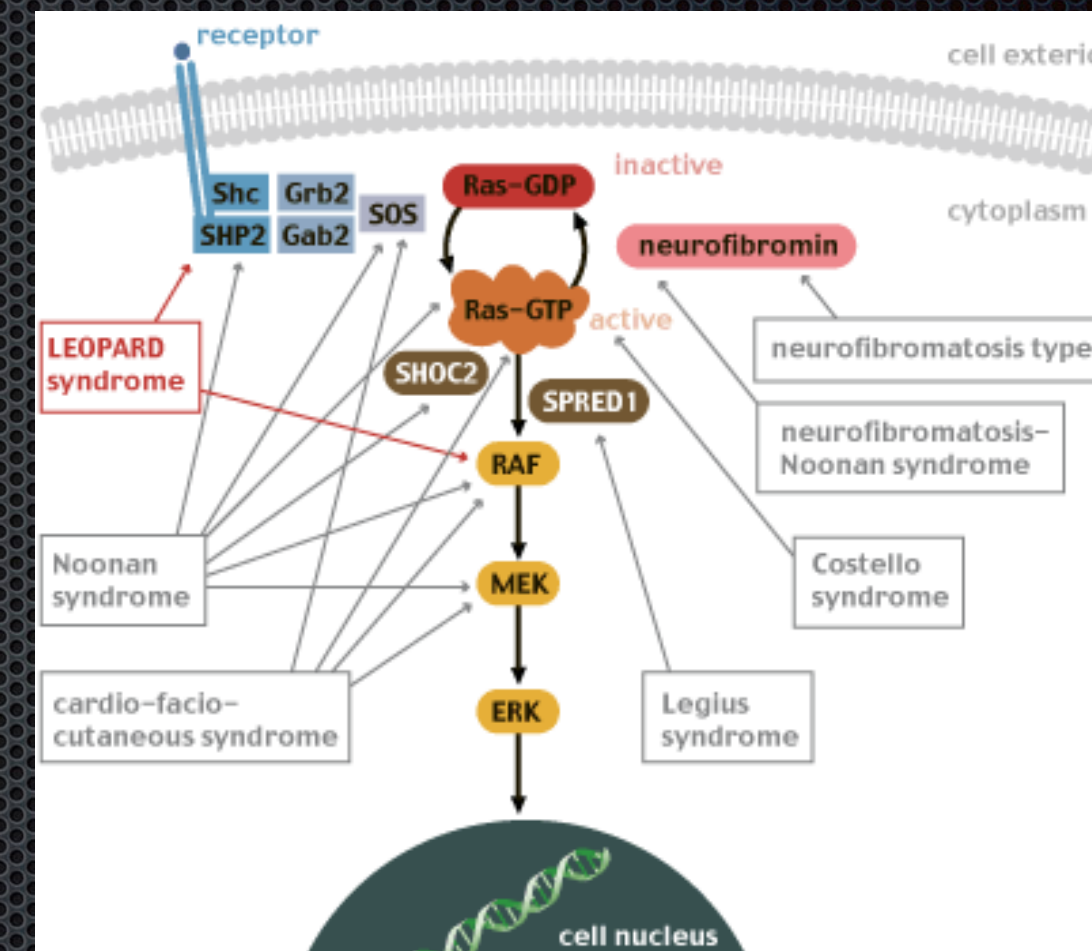


Syndrome Léopard

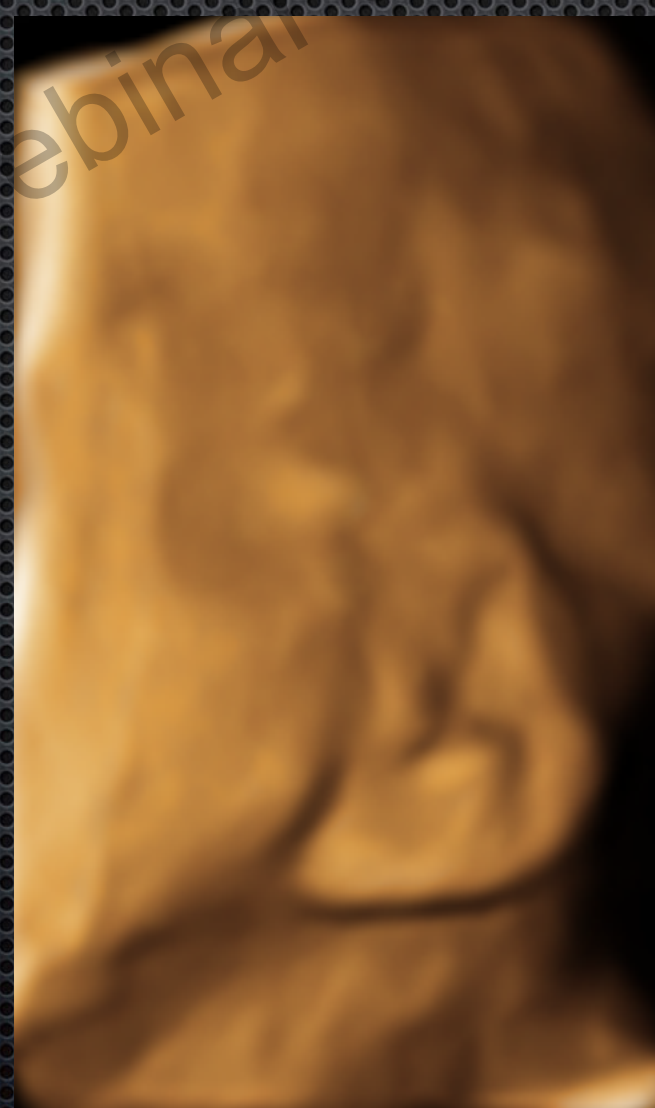
HCN 6,8mm pour LCC: 60mm
Caryotype et ACPA normaux

Syndrome de Noonan évoqué

Cs génétique : J.Roume



Voie RAS

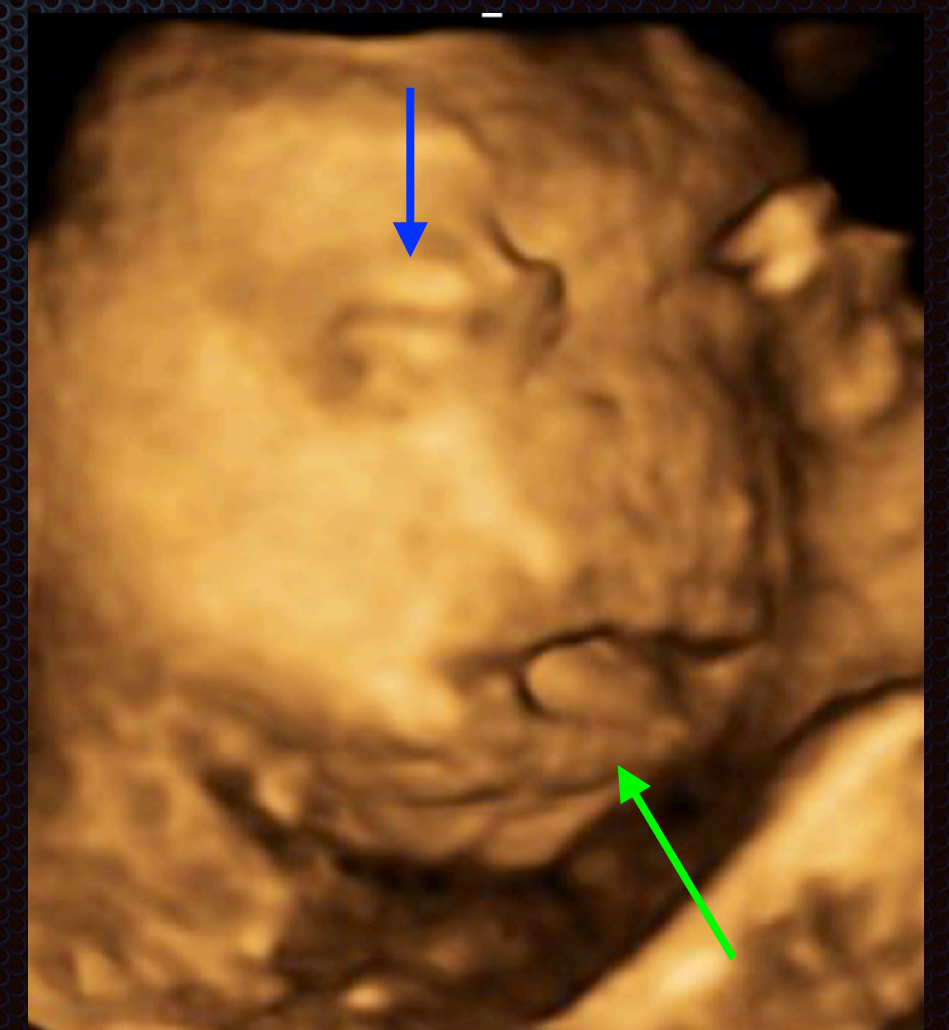
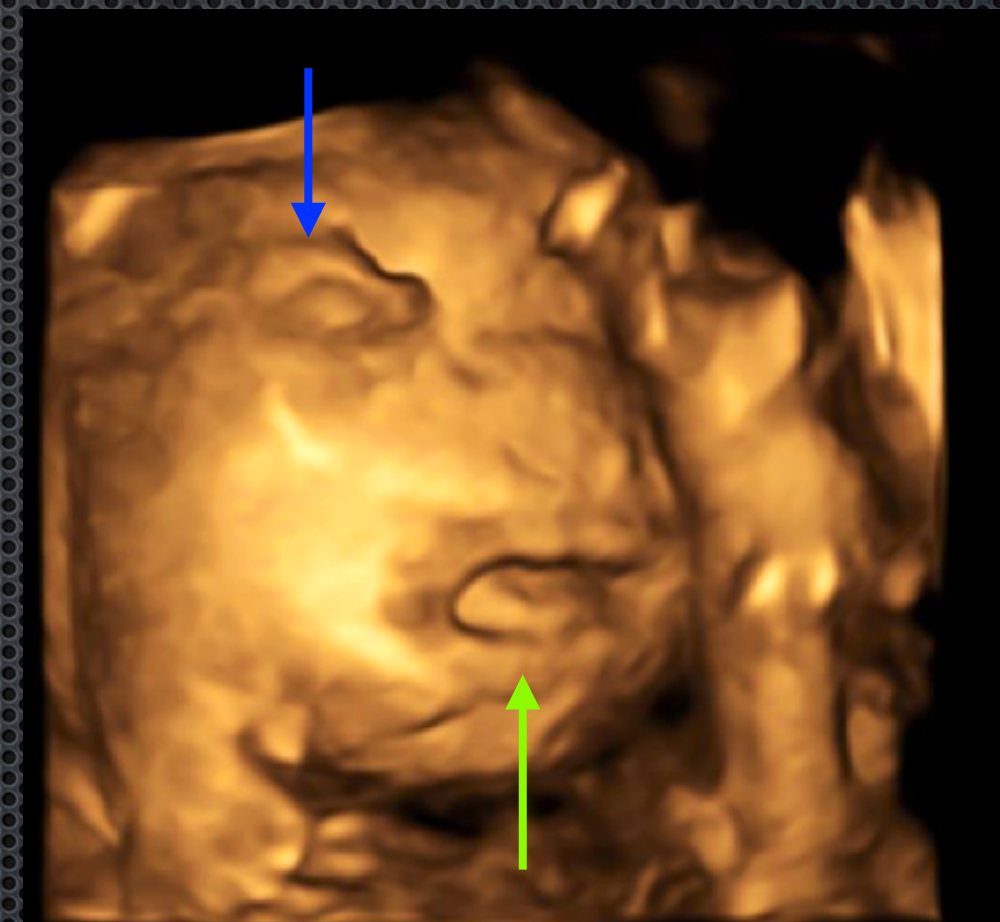
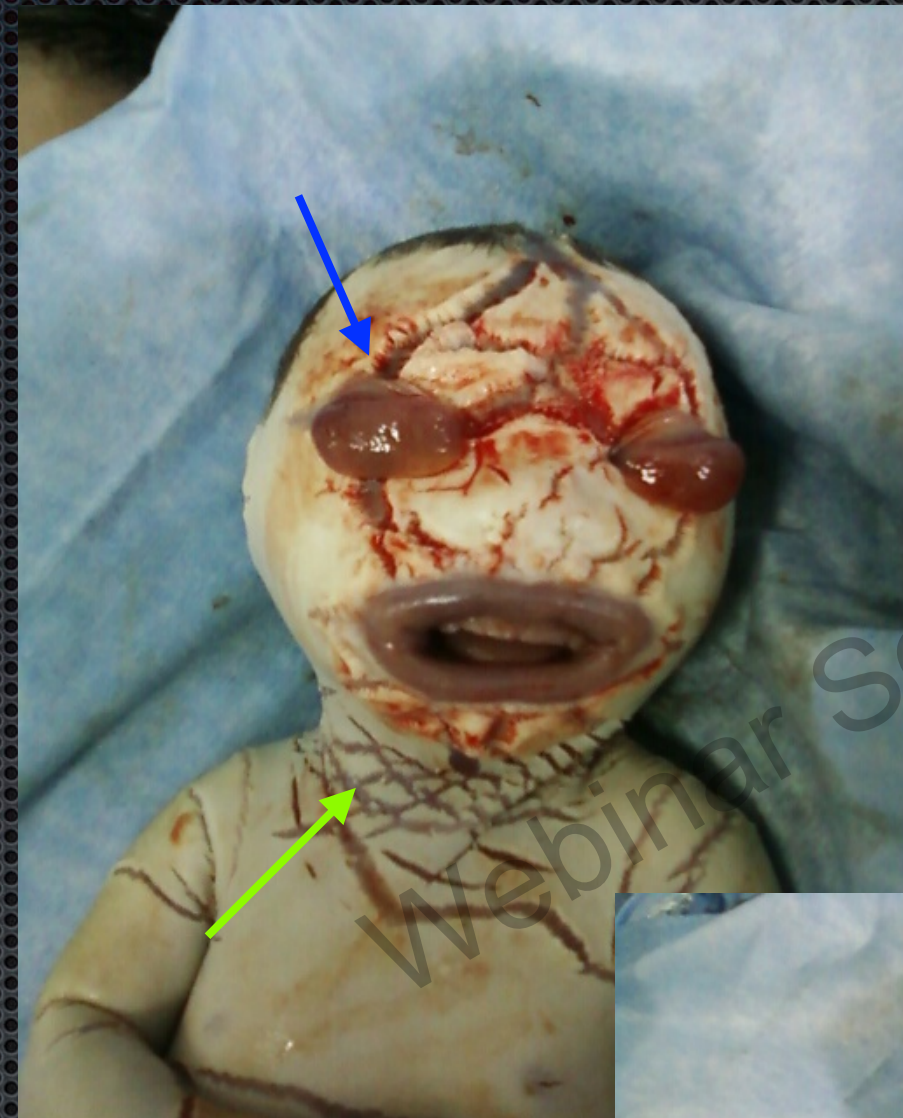
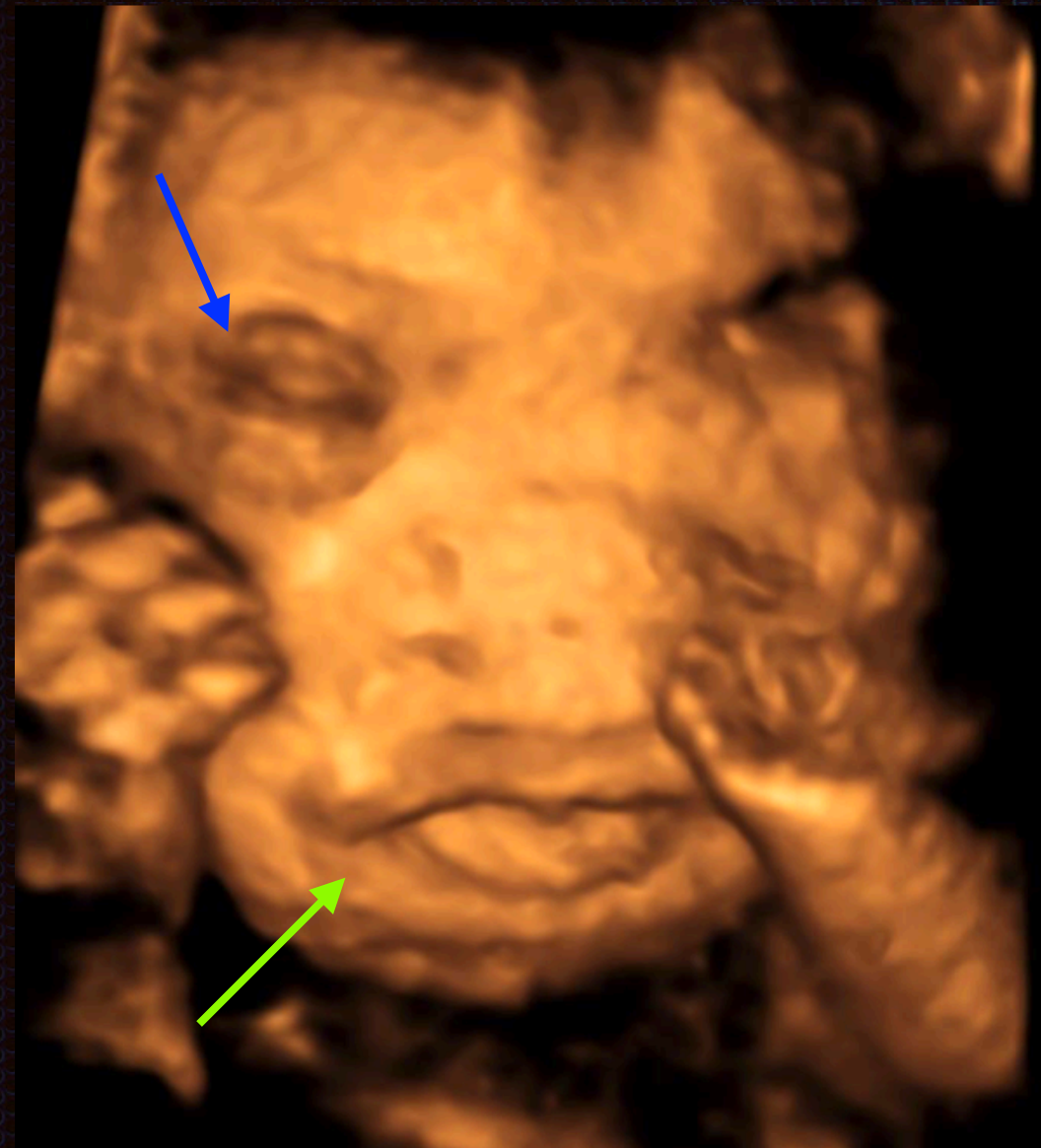




Pathologies squameuses de la peau



Ichtyose « Arlequin »



1/1 000 000

Mutations récessives gène ABCA12

Eclabion : bouche en « O » toujours ouverte

Ectropion des paupières

Nez large

Peau craquelée

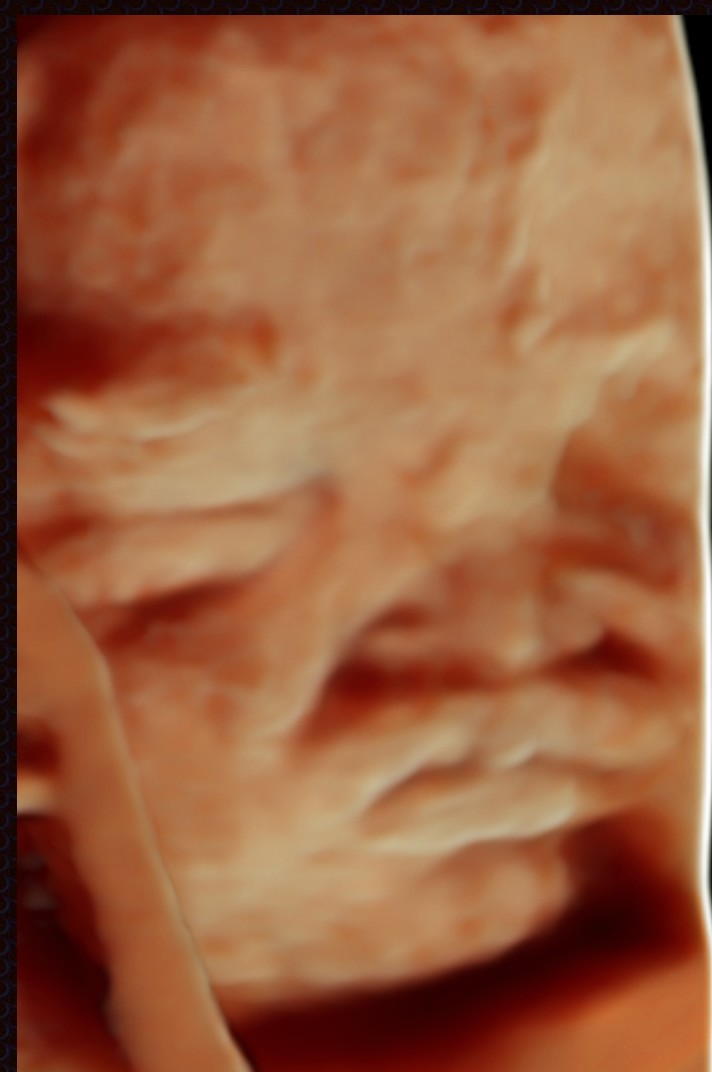


Images A.Sadji
Alger

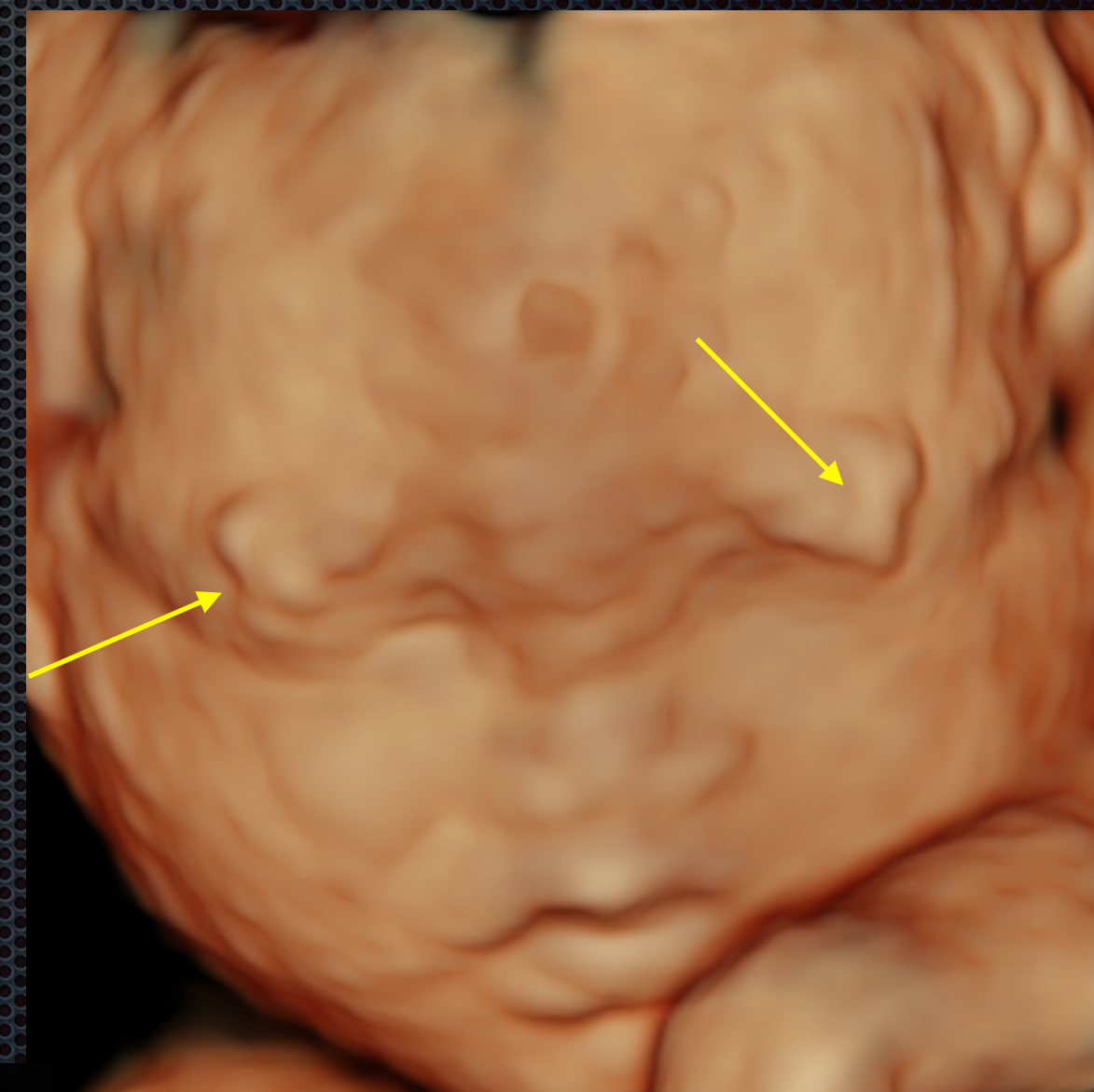
Pathologies squameuses de la peau

Chondrodysplasie ponctuée Conradi-Hünerman

1/400 000
Mutations gène EBP
Ichtyose lamellaire
Ponctuations épiphysaires
Dysmorphie faciale



Ponctuations



32sa



Pathologies des phanères

Syndrome de Cornélia de Lange

Hypertrichose





Pathologies des phanères

Syndrome de Cornélia de Lange

Rechercher les autres signes

Une triade évocatrice

RCIU < 5^{ème} percentile , TRI 2

+

Anomalies des extrémités

+

Dysmorphie faciale

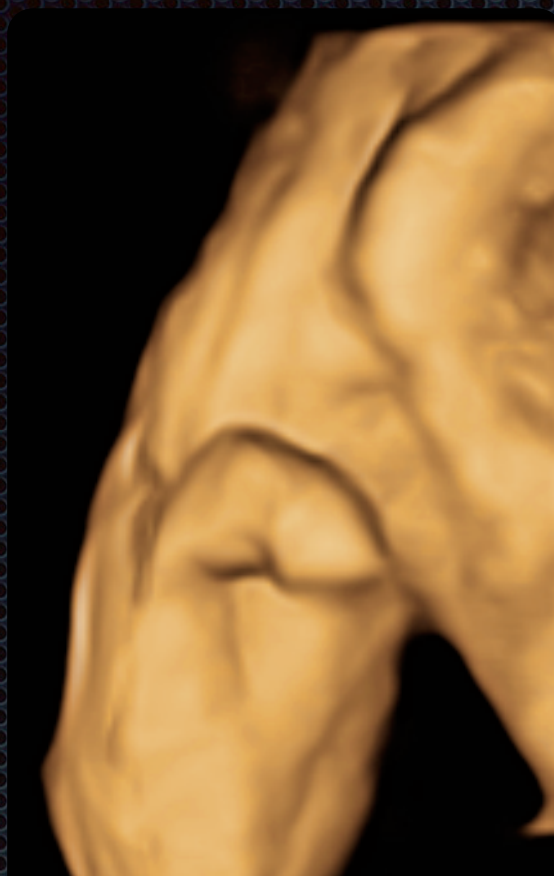
Pathologies des phanères

Syndrome de Cornélia de Lange

Anomalies des extrémités



Micromélie : 93%

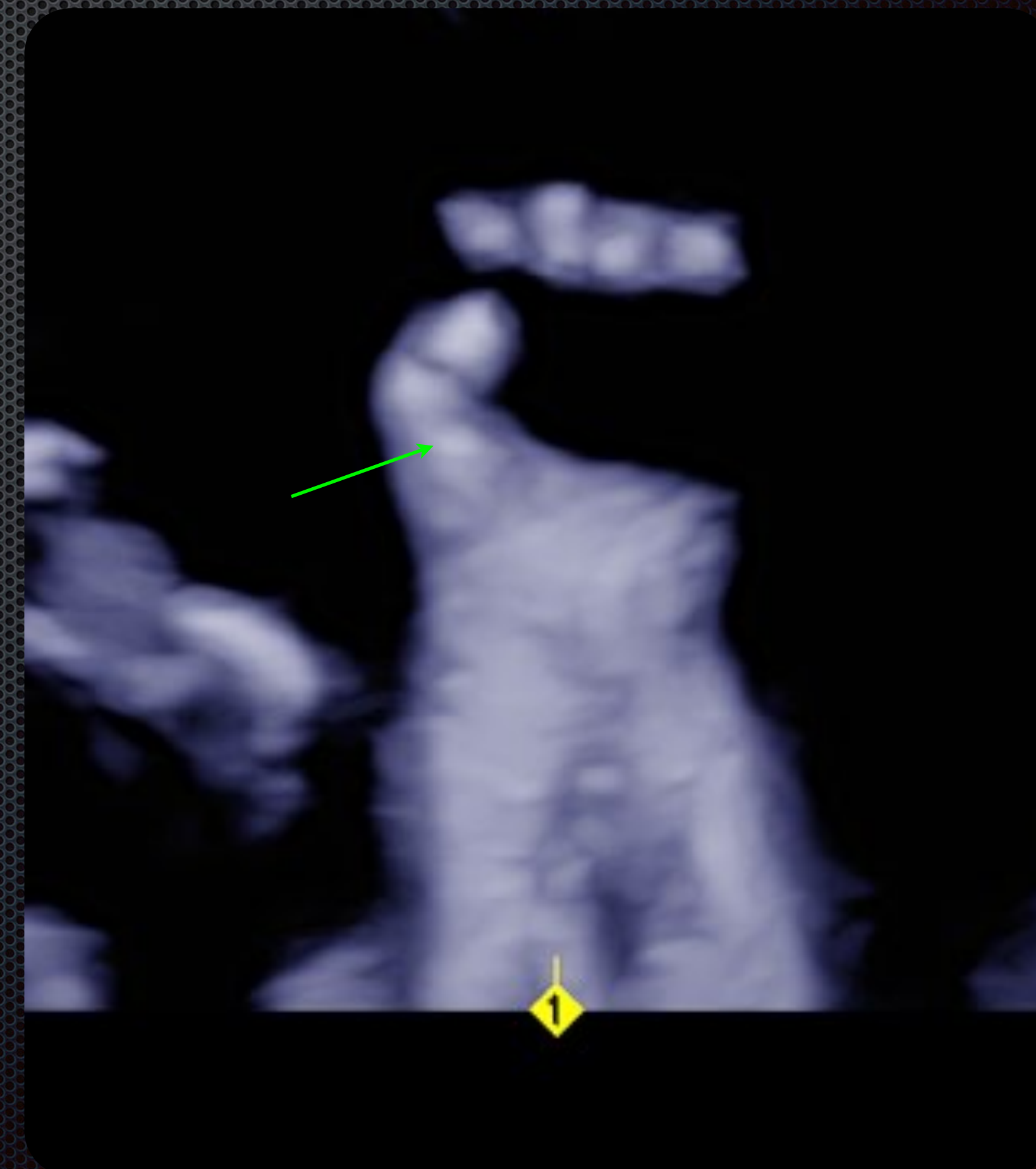


Phocomélie : 27%



Ptérygiums : 64%

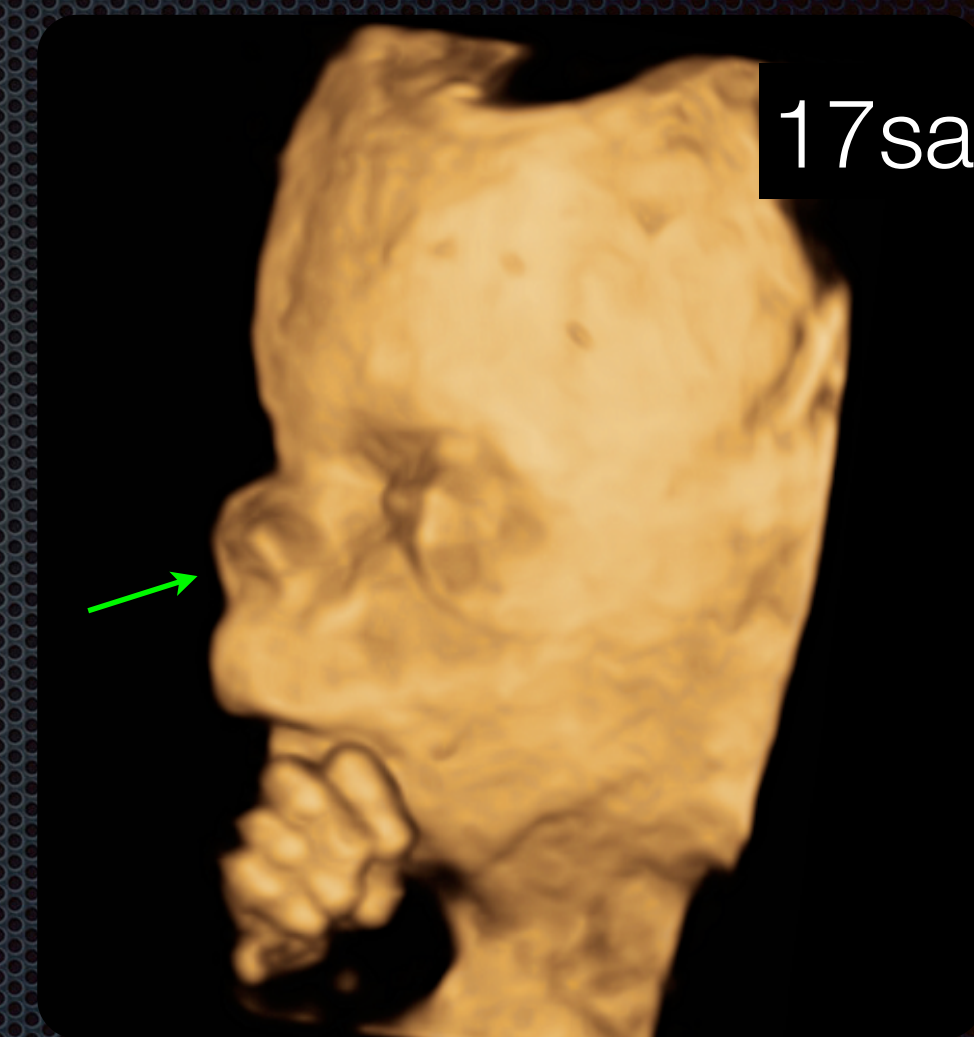
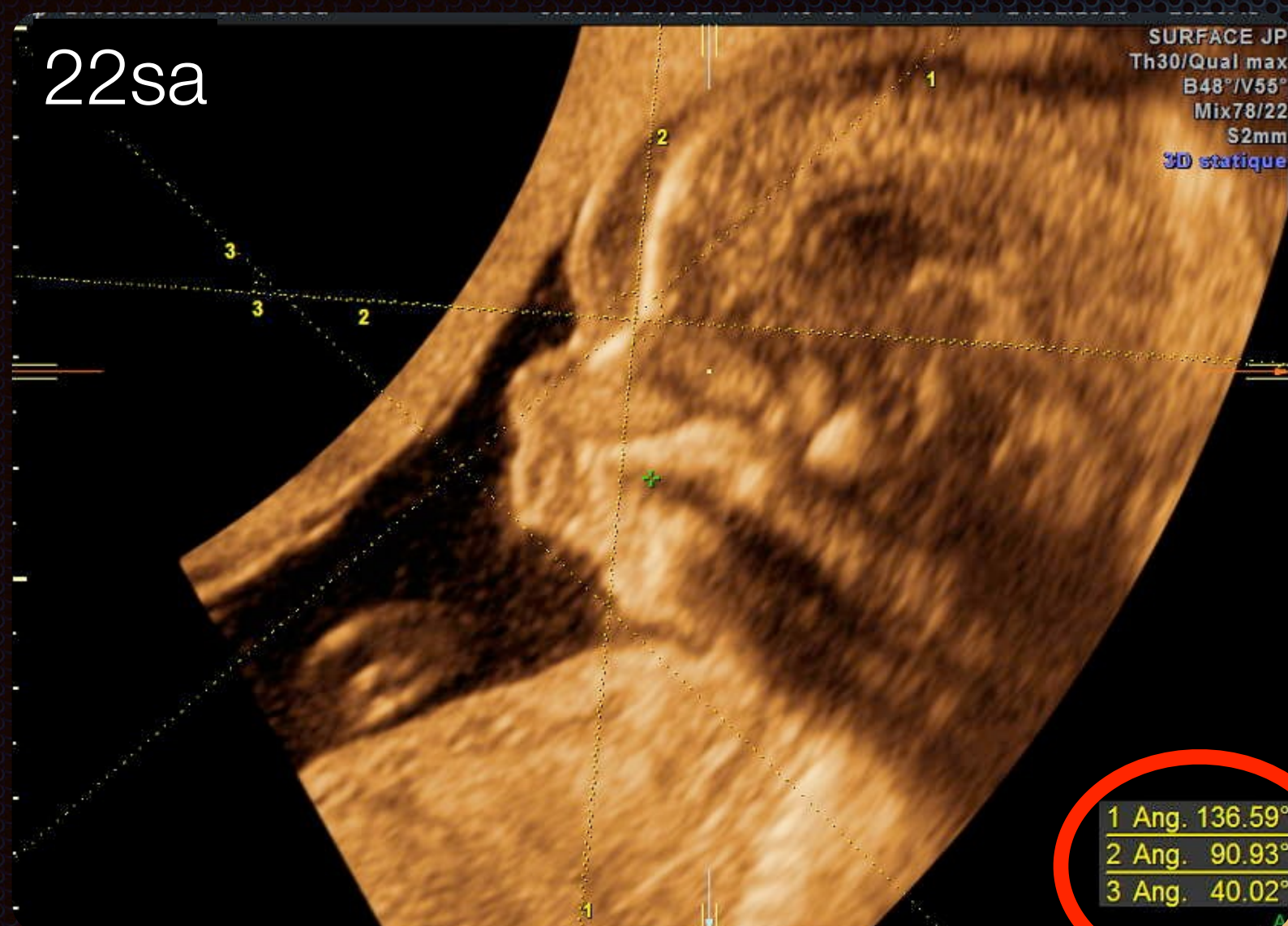
Signe pathognomonique si pas d'anomalie majeure des extrémités:
1er métacarpien court et rond



Pathologies des phanères

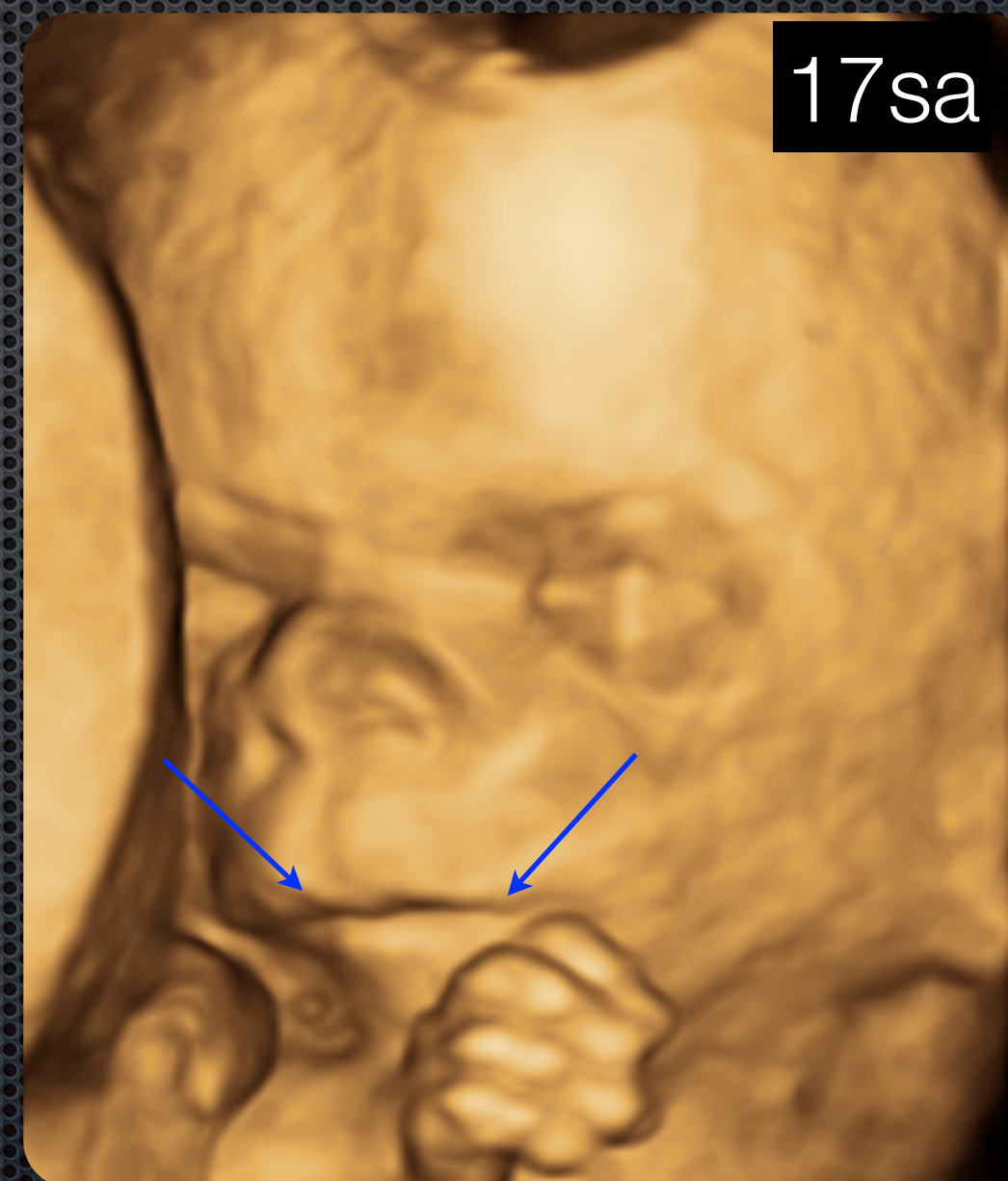
Syndrome de Cornélia de Lange

Dysmorphie faciale



17sa

Narines antéversées
Nez rond



17sa

Lèvre fine



Bouche coins
tombants

Pathologies des phanères

Syndrome de Cornélia de Lange

Dysmorphie faciale



Aspects post nataux



PICTURE OF THE MONTH

Cornelia de Lange syndrome: specific features for prenatal diagnosis E. Thellier, J. M. Levailant, J. Roume, E. Quarello, J. P. Bault First Published:4 May 2017

Syndrome PHACE

° Anomalies de la Fosse postérieure:

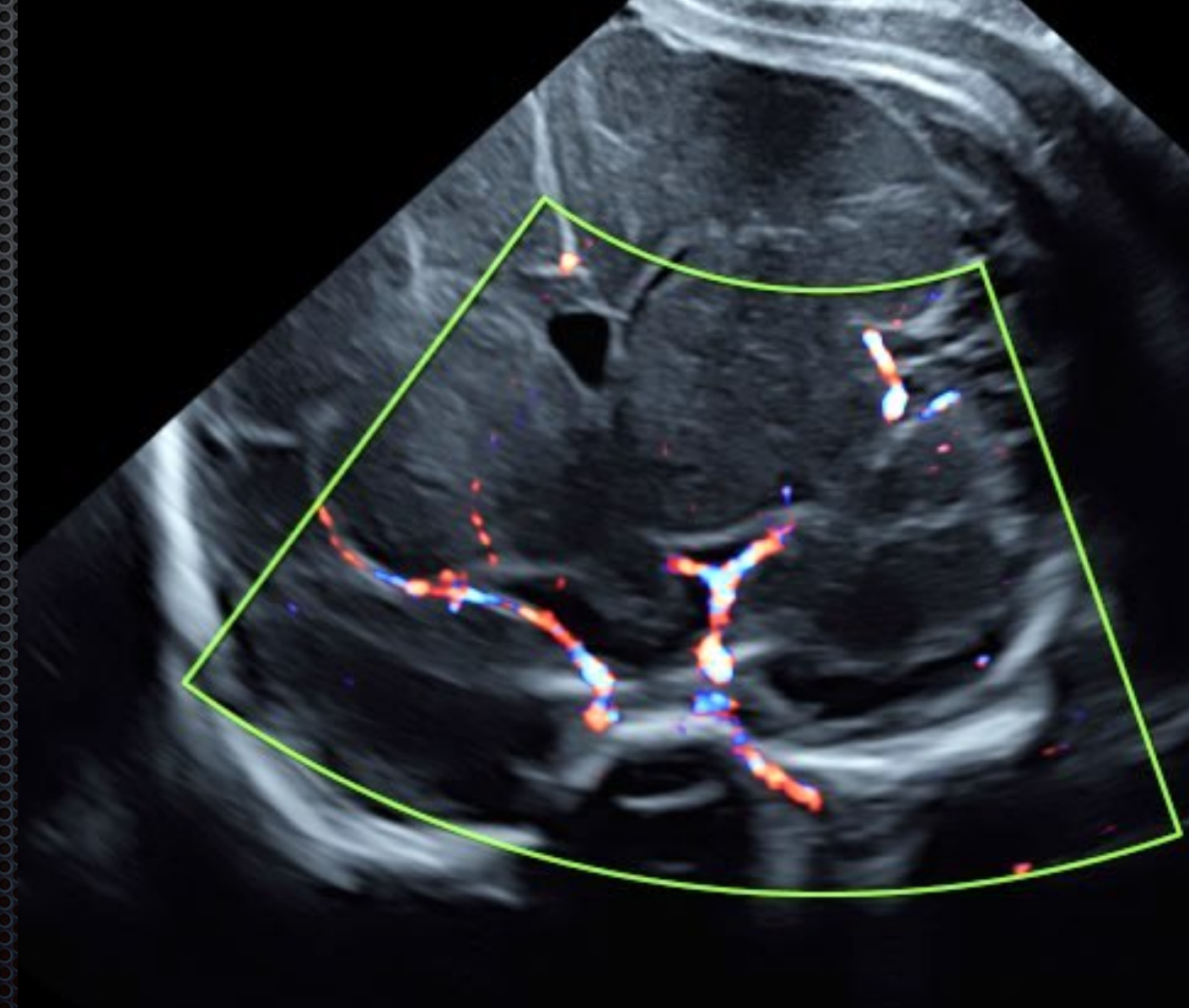
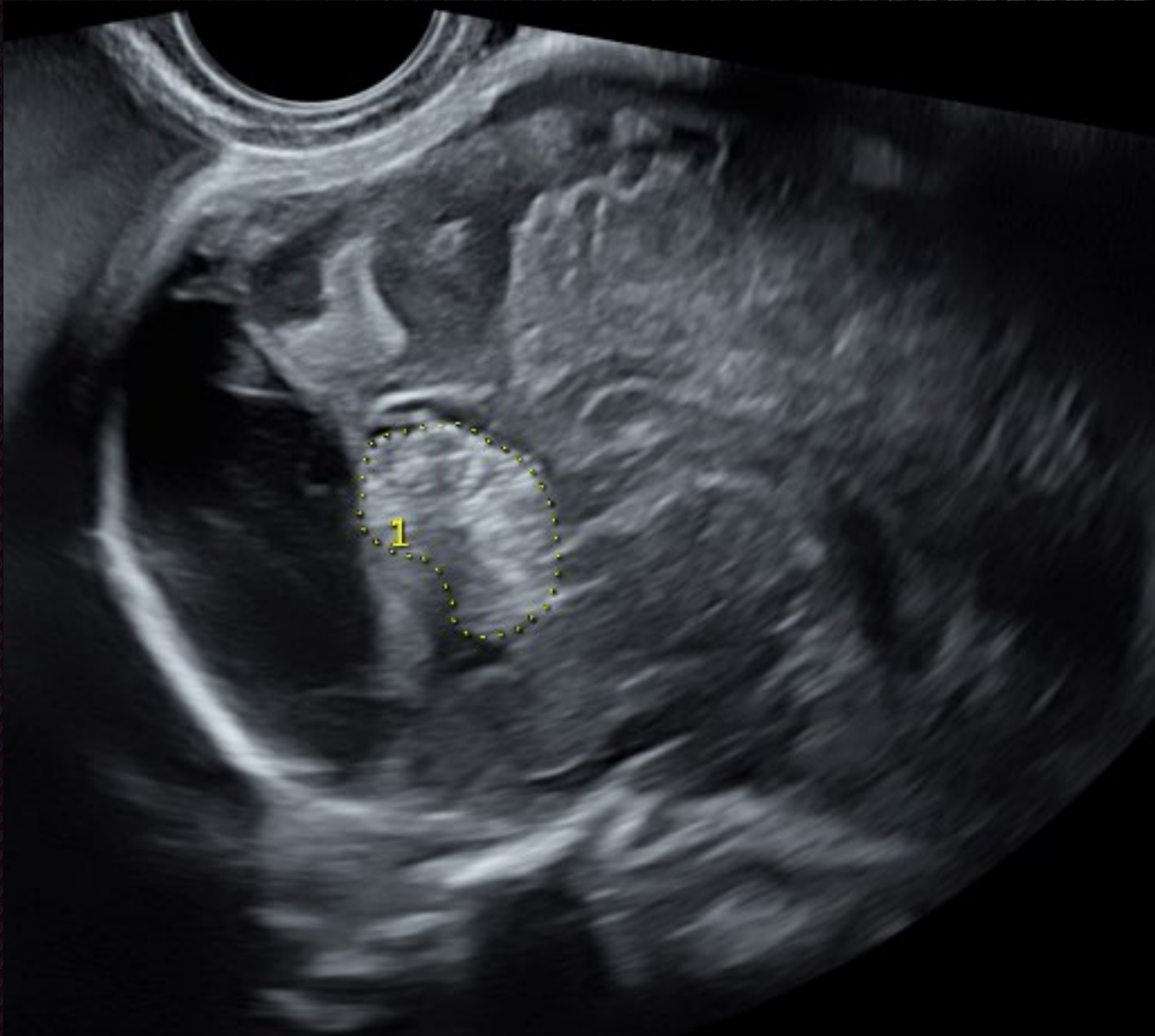
Cervelet asymétrique, kyste rétro cérébelleux

° Hémangiomes

Anomalies des artères cérébrales

Coarctation de l'aorte

Anomalies oculaires



Aspect post natal à 48heures



Merci de votre attention

