

Signes échographiques d'appel

- **omphalocèle**
- **augmentation du périmètre abdominal**
- **néphromégalie ou hyperéchogénicité rénale**
- **polyhydramnios, placentomégalie**
- **macroglossie**
- **macrosomie**

clinique

Fréquence: 1/10 à 15000

Sporadique dans 80% des cas , familial dans 15% des cas

Anomalies de la région 11p15 soumises à empreinte parentale

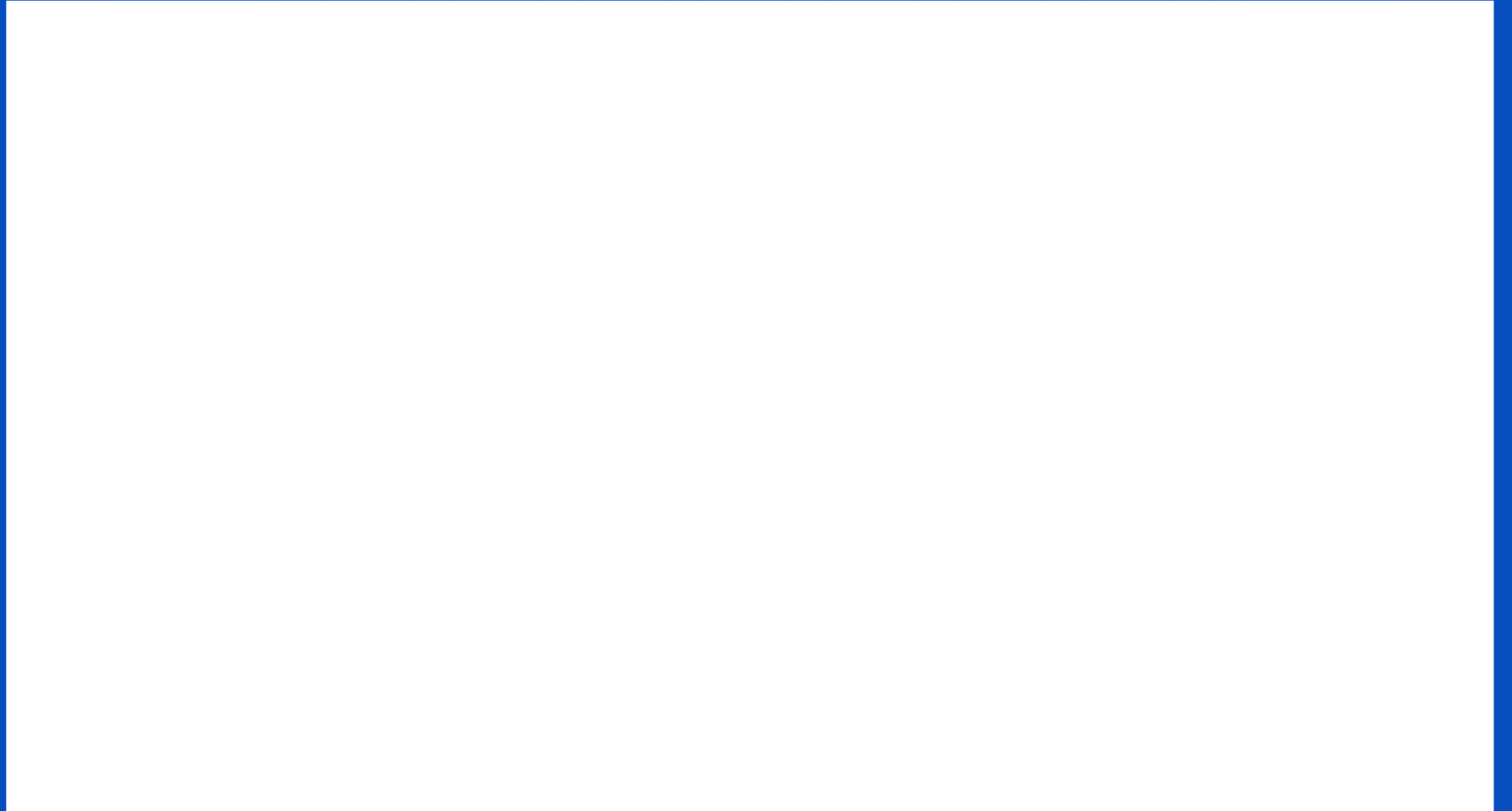
Le facteur de croissance foétale IGF2 joue un rôle déterminant dans l'expression phénotypique et en particulier la macrosomie et le risque tumoral

clinique

Définition clinique : • 3/4 critères majeurs
• 2/4 critères majeurs et
2 critères mineurs

macroglossie	-----	95%
macrosomie	-----	88%
anomalie de paroi	-----	80%
viscéromégalie	-----	60%
anomalies des oreilles	-----	50%
hypoglycémie néonatale	-----	35%
angiome plan frontal	-----	30%
hémihypertrophie	-----	30%





Risque tumoral

7,5 à 12,5 % des enfants vont développer une tumeur le plus souvent avant l'âge de 5 ans

Tumeurs embryonnaires:

tumeur de Wilms ++++

hépatoblastome, neuroblastome,

corticosurrénalome, rhabdomyosarcome...

Quelle surveillance ?

Tous les patients ?

Recommandation habituelle : écho/3 mois

Durée ? :

- *AZOUZ (1990): 6 ans*
- *ELLIOT (1994): 7 ans*
- *BECKWITH (1998): 7-8 ans*
- *GLAZE (1995): 12 ans*
- *CLERICUZIO (1993): fin de la croissance*

Alpha Foeto Protéine ? :

- *CLERICUZIO (2003): AFP/2-3 mois jusqu' à 4 ans
+ écho/3-4 mois*
- *attention : AFP plus élevée dans la population SWB (Everman 2000)*

Type de surveillance

Minimaliste :

CRAFT (1995) :

- rien ou palpation abdominale par les parents !

Maximaliste :

GRAHAM (1995) :

- Echo/3 mois jusqu' à 5 ans puis /6 mois jusqu' à la fin de la croissance
- TDM abdo de référence à 6 mois

Aspects chirurgicaux

FONCTIONS DE L'ÂGE

néonatal

Omphalocèle

Gêne respiratoire par la macroglossie

nourrisson

Conséquences fonctionnelles de la macroglossie

Gêne respiratoire de l'hyperplasie lymphoïde

enfant

Conséquences psychologiques de la macroglossie

Inégalité de membre inférieur

Prise en charge néonatale

OMPHALOCELE

HYPOGLYCEMIE

Chirurgie non urgente

Urgence thérapeutique

Omphalocèle



Aspects chirurgicaux

néonatal

Gêne respiratoire par la macroglossie



Trachéotomie

Chirurgie secondaire

Aspects chirurgicaux

nourrisson

Gêne respiratoire de l'hyperplasie lymphoïde

Conséquences fonctionnelles de la macroglossie

Aspects chirurgicaux

nourrisson

Gêne respiratoire de l'hyperplasie lymphoïde

Bilan par IRM

Enlever amygdales et végétations

Anesthésie: intubation difficile +++

Conséquences de la macroglossie

Troubles de la poussée dentaire

Agrandissement de la cavité buccale

Agrandissement de la mandibule

Pas de gêne à la déglutition

Pas de gêne phonatoire

Pas de gêne respiratoire

Traitement de la macroglossie

Chirurgie de réduction

**Entre 3 et 6 mois pour éviter les
conséquences bucco dentaires**

Conséquences de la réduction linguale

Pas de troubles de la déglutition

Pas de troubles phonatoires

Pas de troubles du goût

**Ne prévient pas totalement la déformation
mandibulaire**

Aspects chirurgicaux

enfant

**Conséquences psychologiques de la
macroglossie**

Inégalité de membre inférieur

Hémihypertrophie

Membre supérieur

pas de traitement

Membre inférieur

traitement si l' inégalité > 3cm