

Table des matières

Avant-Propos	11
Pré-face	13
Introduction	13
Les étapes clés du développement cranio-facial	13
Les phénotypes cellulaires produits par la crête neurale	23
Synthèse	28
Face normale	31
Que demande le compte rendu minimum et le compte rendu diagnostic	31
L'examen de routine aux trois trimestres	33
Le premier trimestre	33
Le deuxième et le troisième trimestre	37
<i>Analyse des coupes sagittales et para-sagittales</i>	38
<i>Analyse des coupes axiales</i>	39
<i>Analyse de la coupe frontale</i>	41
<i>Point particulier sur le troisième trimestre</i>	42
<i>Un temps important de l'examen : savoir placer la sonde en 2D et en 3D</i>	45

<i>Démarche proposée</i>	48
La biométrie de la face.....	49
Epaisseur de la peau en regard du front.....	50
Longueur du philtrum.....	51
Os propres du nez.....	52
Mesure de la distance inter-orbitaire.....	55
Mesure et coupe de la largeur mandibulaire et maxillaire.....	57
Coupe sagittale - dépistage des pathologies faciales rares mais graves.....	59
Travaux pratiques de synthèse.....	65
Fentes et Pierre Robin	69
Les Fentes	69
L'enjeu du dépistage.....	69
Face et cerveau : une association de pathologies à connaître absolument.....	69
Le diagnostic échographique des fentes.....	73
Etude analytique.....	73
Etude analytique des fentes dès le 2 ^{ème} trimestre.....	74
Principes de base des acquisitions 2D et 3D.....	76
La HD LIVE : apport dans le pronostic esthétique des fentes.....	78
Le syndrome de Pierre Robin	87
Syndrome de Stickler.....	89
La délétion 22q.....	89
Alcoolisme foetal.....	89
Syndrome de Treacher-collins.....	90
Syndrome de Pierre Robin : syndrome non isolé.....	91
Dysmorphie	95
Comment pouvons nous définir la dysmorphie faciale objective ?.....	95
Les outils de cette étude.....	95
Trisomie 21.....	96
Trisomie 18.....	100
Trisomie 13.....	102

Les pathologies de l'étage supérieur	108
Syndrome de Wolf-Hirschhorn.....	108
Craniosténoses.....	110
Syndrome de Crouzon.....	112
Syndrome d'Apert	114
Syndrome de Di George.....	116
Microcéphalie	119
Les pathologies de l'étage moyen	121
Achondroplasie.....	121
Dysplasie maxillo-faciale : Séquence de Binder	125
Nanisme thanatophore.....	130
Syndrome de Prader-Willi.....	134
Syndrome oto palato digital.....	136
Les pathologies de l'étage inférieur	138
Dysplasies oto mandibulaires	138
Syndrome de Francheschetti	139
Syndrome de Goldenhar.....	144
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	147
Syndrome d'Alcoolisation fœtale	151
Les pathologies atteignant plusieurs étages	154
Syndrome de Cornélia de Lange	154
Syndrome de Williams-Beuren	161
Quelques syndromes supplémentaires	164
Association «CHARGE»	164
Syndrome de Noonan.....	169
Tumeurs faciales	175
Tératomes	175
Hémangiomes.....	178
Lymphangiomes.....	180
Processus expansifs de tumeurs cérébrales	183
Syndrome de Pai.....	186

Œil	189
Rappel embryologique.....	189
Aspects échographiques normaux de l'oeil	189
<i>Premier trimestre</i>	189
<i>Deuxième trimestre</i>	190
<i>Troisième trimestre</i>	191
Principaux aspects des pathologies oculaires	198
Dacryocystocèle.....	198
Hypotélorisme, Cyclopie.....	199
Cataractes	201
Microphthalmies.....	202
Anophtalmie	207
Buphtalmie	207
Exophtalmie	208
Persistance du vitré primitif.....	209
Syndrome de Peters.....	211
Agénésie septale du chiasma.....	211
Courbes et Biométries	216