

Table des matières

Préface		
du Professeur Reuven Achiron	15	
Chapitre 1		
Cerveau normal et pathologique	17	
Cerveau normal	18	
Morphologie au premier trimestre	19	
<i>Morphologie avant 11sa</i>	19	
<i>Morphologie entre 11 et 14sa</i>	19	
Morphologie au deuxième trimestre	23	
<i>Contours de la boîte crânienne</i>	24	
<i>Aspect des ventricules latéraux</i>	24	
<i>Aspect de la ligne médiane</i>	26	
<i>Cavité du septum pellucidum (CSP)</i>	28	
<i>Aspect de la fosse postérieure</i>	29	
Morphologie au troisième trimestre	30	
<i>Contours de la boîte crânienne</i>	30	
<i>Aspect de la ligne médiane</i>	30	
<i>Cavum du septum pellucidum</i>	31	
<i>Aspect de la fosse postérieure et du cervelet</i>	31	
Examen du cerveau lors d'un examen de diagnostic	32	
<i>Plexus choroïdes</i>	32	
<i>Parenchyme cérébral</i>	32	
<i>Troisième ventricule</i>	33	
<i>Vallée sylvienne</i>	34	
<i>Vermis, hémisphères cérébelleux et grande citerne</i>	34	
<i>Aspect du corps calleux</i>	34	
<i>Sutures et fontanelles</i>	37	
<i>Fornix et ses piliers</i>	37	
<i>Citernes</i>	37	
<i>Tronc cérébral et les angles de la fosse postérieure</i>	38	
<i>Vascularisation cérébrale</i>	39	
<i>Migration neuronale et la gyration</i>	41	
<i>Aspects biométriques</i>	45	
Cerveau pathologique	51	
Pathologie du premier trimestre	52	
<i>Séquence d'acrânie</i>	52	
<i>Images d'addition des contours crâniens</i>	53	
<i>Holoprosencéphalies</i>	55	
<i>Les anomalies cérébrales en rapport avec les anomalies de fermeture du tube neural</i> ..	56	
<i>Anomalies de la fosse postérieure</i>	59	
A retenir	61	
Pathologies du second et troisième trimestre	62	
<i>Pathologies des contours de la boîte crânienne</i> ..	62	
A retenir	69	
<i>Pathologies biométriques</i>	70	
A retenir	73	
<i>Pathologies de la ligne médiane</i>	74	
A retenir	88	
<i>Pathologies de la fosse postérieure</i>	89	
A retenir	98	
<i>Pathologies de la gyration</i>	98	
A retenir	101	
<i>Ventriculomégalies (VMG)</i>	101	
A retenir	108	
<i>Processus expansifs intra-crâniens</i>	109	
A retenir	113	
<i>Pathologies infectieuses</i>	113	
A retenir	114	
<i>Pathologies vasculaires</i>	115	
A retenir	121	
<i>Pathologies hémorragiques et ischémiques</i>	121	
A retenir	127	
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	128	

Chapitre 2

Appareil digestif normal

et pathologique 129

Morphologie au premier trimestre 131

Aspects normaux 131

Aspects pathologiques 134

Anomalies de la paroi abdominale antérieure ... 134

Hernies diaphragmatiques 138

Kystes hépatiques 139

Atrésie rectale 139

Morphologie aux deuxième

et troisième trimestre 140

Introduction 140

Morphologie normale 140

Consultez les vidéos

sur e-sauramps-medical.com 149

Appareil digestif pathologique 150

Anomalie de position de l'estomac 151

Situs inversus et ambigu 151

Hernies diaphragmatiques (HD) 151

Anomalies de la paroi abdominale antérieure ... 156

Omphalocèle 156

Laparoschisis 157

Atrésies digestives 160

Atrésie de l'œsophage 160

Atrésie (sténose) duodénale 161

Atrésie du grêle 161

Atrésie colique 163

Atrésie ano-rectale 163

Duplications digestives 164

Duplications de la langue 164

Duplications de l'œsophage 164

Duplications gastriques 164

Duplications intestinales 164

Duplications rectales 165

Hyperéchogénicité intestinale 166

Calcifications abdominales 167

Péritonite méconiale 167

« Calcifications intra-hépatiques » 167

Pathologies hépatiques 168

Hamartomes mésoenchymateux 168

Kystes hépatiques 169

Hémangiome hépatique 170

Pathologie de la vésicule 171

Anomalies de la veine ombilicale 172

Anomalies de diamètre 172

Veine ombilicale droite persistante 172

Anomalies d'abouchement

de la veine ombilicale 173

Ascite fœtale 174

Malrotations intestinales 175

Autres images liquidiennes abdominales 175

Kyste splénique 175

Kyste pancréatique 176

Lymphangiome abdominal 176

Kyste de l'ouraqué 176

Diverticule de Meckel 176

Consultez les vidéos

sur e-sauramps-medical.com 179

Chapitre 3

Appareil urinaire normal

et pathologique 181

Introduction 183

Rappel d'embryologie 183

Aspects normaux des reins et de la vessie 183

Au premier trimestre 184

Au deuxième et troisième trimestre 185

Aspect et volume de la vessie 185

Aspect des reins 185

Aspects pathologiques au premier trimestre

de la grossesse 188

Mégavessie 188

Dilatations pyélo-calicielles 189

Reins hyperéchogènes 189

Non visualisation de la vessie 190

Agénésie rénale 190

Extrophie vésicale 192

Cloaque 192

Association polymalformative 193

Aspects pathologiques aux deuxième et

troisième trimestre 194

Dilatation des voies urinaires fœtales 194

Dilatation des cavités pyéliquies 194

Dilatation urétérale 196

Pathologie vésicale 198

Extrophie vésicale 198

Grosse vessie 200

Pathologie rénale 201

Anomalie du développement rénal 201

Anomalies de la taille des reins

à parenchyme normal 205

Pathologie kystique du rein 206

Reins hyperéchogènes 207

Kyste isolé.....	210	ou la taille des cavités	246
Tumeurs rénales	210	Pathologies découvertes	
A retenir	210	à partir des coupes des 3 vaisseaux	248
Aspects normaux et pathologiques		<i>Nombre de vaisseaux anormal</i>	248
des surrénales	211	Tétralogie de Fallot	248
<i>Aspect normal</i>	211	Atrésie pulmonaire.....	249
Au premier trimestre	211	Tronc artériel commun.....	249
Au deuxième et au troisième trimestre	211	Transposition des gros vaisseaux	249
<i>Aspects pathologiques</i>	213	Ventricule droit à double issue.....	249
Évaluation de la fonction rénale fœtale	213	Interruption de l'arche aortique.....	249
Liquide amniotique	213	<i>Taille des vaisseaux anormale</i>	250
Aspect du parenchyme rénal		Coarctation de l'aorte.....	251
et des voies urinaires	213	Sténose aortique	251
Évolutivité.....	213	<i>Position des vaisseaux anormale</i>	251
Aspect du rein controlatéral.....	213	<i>Flux Doppler anormaux</i>	251
Dosage de la β 2-microglobuline.....	213	Cardiopathies à haut risque	
A retenir	214	néonatal immédiat	251
Consultez les vidéos		<i>Transposition des gros vaisseaux (D-TGV)</i>	251
sur e-sauramps-medical.com	216	<i>Retour veineux pulmonaire anormal</i>	
Orientation diagnostique devant		<i>total (RVPAT).....</i>	252
une image anéchogène intra-abdominale	217	<i>Autres cardiopathies ducto-dépendantes</i>	257
		Pathologies de situs	254
		Bilan échographique à réaliser	
		devant une cardiopathie	258
		A retenir	258
		Consultez les vidéos	
		sur e-sauramps-medical.com	260
Chapitre 4		Chapitre 5	
Cœur normal		Thorax normal	
et pathologique.....	223	et pathologique	263
Cœur normal		Rappel embryologique	265
Premier trimestre	225	<i>Différenciation précoce</i>	265
<i>Indications</i>	225	<i>Formation de l'arbre aérien</i>	265
<i>Aspects techniques</i>	226	<i>Formation du tissu pulmonaire</i>	265
<i>Aspects pathologiques</i>	227	Morphologie normale	265
A retenir	229	<i>Aspects au premier trimestre</i>	265
Deuxième et troisième trimestres	230	<i>Aspects au deuxième trimestre</i>	267
<i>Aspects techniques</i>	230	<i>Aspects au troisième trimestre</i>	269
<i>Examen du cœur normal</i>	231	Aspects pathologiques	269
Caractéristiques générales	231	<i>Pathologies survenant</i>	
Quatre cavités	232	<i>dans la période de différenciation</i>	269
Gros vaisseaux	237	Agénésie et hypoplasie pulmonaires	269
A retenir	241	Atrésie trachéale	270
Consultez les vidéos		<i>Pathologies survenant</i>	
sur e-sauramps-medical.com	243	<i>dans la formation de l'arbre aérien</i>	271
Cœur pathologique		Pathologies diffuses	271
Pathologies du premier trimestre	245		
Pathologies découvertes à partir			
de la coupe des 4 cavités	248		
<i>Pathologies portant</i>			
<i>sur les caractéristiques générales.....</i>	245		
<i>Pathologies portant sur la forme</i>			

Hernies diaphragmatiques	271
Pathologies localisées	274
Lésions hyperéchogènes	274
Lésions anéchogènes	279
A retenir	282
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	284

Chapitre 6

Thyroïde normale

et pathologique	285
------------------------------	-----

Rappel embryologique et anatomique	287
---	-----

Aspects normaux	287
------------------------------	-----

Aspects pathologiques	290
------------------------------------	-----

Schéma de prise en charge des dysthyroïdies maternelles	292
--	-----

<i>Sont à surveiller</i>	292
--------------------------------	-----

<i>Suivi échographique</i>	292
----------------------------------	-----

A retenir	293
-----------------	-----

Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	293
--	-----

Chapitre 7

Face normale

et pathologique	295
------------------------------	-----

Face normale	297
---------------------------	-----

<i>Que demande le compte rendu minimum et le compte rendu diagnostic ?</i>	297
--	-----

Eléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage du 2 ^e trimestre	297
---	-----

Eléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de diagnostic	297
--	-----

<i>Premier trimestre</i>	297
--------------------------------	-----

Ce que peut faire la 3D	297
-------------------------------	-----

Dossier 1 « Clichés 1 ^{er} trimestre »	298
---	-----

<i>Deuxième trimestre et troisième trimestre</i>	300
--	-----

1 - Repérage du BIP et du dos	300
-------------------------------------	-----

2 - Construction de la coupe sagittale	300
--	-----

3 - Construction des coupes axiales étagées	300
---	-----

4 - Point d'arrivée : la coupe « Nez-Bouche » ...	300
---	-----

<i>Point particulier sur le troisième trimestre</i>	300
---	-----

L'échographie 3D permet au 2 ^e et au 3 ^e trimestre :	300
---	-----

La plupart des critères biométriques utiles au diagnostic sont mesurables :	300
--	-----

Dossier 2 « Clichés 2 ^e et 3 ^e trimestre »	301
--	-----

Orientation de la sonde pour l'obtention des coupes en 2D et pour la reconstruction 3D	305
---	-----

<i>Courbes biométriques utiles de la face</i>	310
---	-----

Fentes faciales	323
------------------------------	-----

<i>Enjeu du dépistage</i>	323
---------------------------------	-----

<i>Face et cerveau</i>	323
------------------------------	-----

I - La coupe nez-bouche au 2 ^e et au 3 ^e trimestre, 22 SA et 32 SA, dans les fentes labiales	324
---	-----

Analyse sémiologique des fentes	324
---------------------------------------	-----

II - La coupe sagittale et para-sagittale	325
---	-----

III - La coupe axiale	325
-----------------------------	-----

<i>Proposition d'une biométrie simple</i>	333
---	-----

Coupe « surface rendered oro-palatal » (SROP) ou trans-orale	333
---	-----

Schémas SROP	334
--------------------	-----

Séquence de Pierre Robin	335
---------------------------------------	-----

<i>Comment dépister le rétrognathisme</i>	335
---	-----

Rétrognathisme et l'angle facial inférieur	335
--	-----

Coupe axiale des mâchoires	336
----------------------------------	-----

Glossoptose	337
-------------------	-----

Fente palatine	337
----------------------	-----

<i>Que retenir, que chercher en cas de rétrognathisme ?</i>	337
---	-----

Syndrome de Stickler	337
----------------------------	-----

Délétion 22q	338
--------------------	-----

Syndrome d'alcoolisation fœtal (SAF)	338
--	-----

Syndrome de Treacher-Collins	338
------------------------------------	-----

A retenir	339
-----------------	-----

Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	340
--	-----

Dysmorphologie faciale	341
-------------------------------------	-----

<i>Anomalies portant sur l'angle facial supérieur (AFS)</i>	341
---	-----

AFS « fermé »	341
---------------------	-----

Hypoplasie faciale majeure	341
----------------------------------	-----

AFS « comblé »	341
----------------------	-----

<i>Anomalies portant sur l'angle facial inférieur (AFI)</i>	341
---	-----

AFI « fermé »	341
---------------------	-----

Anomalies portant sur le philtrum	341
---	-----

Anomalies portant globalement sur les traits du visage	341
---	-----

Chapitre 8	
Oreille normale et pathologique	343
Oreille externe	347
<i>Quels sont les critères objectifs permettant de juger de la normalité ou non de l'oreille externe ?</i>	348
<i>Aspect phénotypique</i>	348
<i>Clichés images attendues/images pathologiques : quelques exemples</i>	349
Oreille moyenne et oreille interne	351
<i>Méthodologie de la coupe en mode os</i>	351
Restitution en mode maximum à partir de l'acquisition para-sagittale.....	351
<i>Exemples simples de démarche diagnostique de l'oreille externe à l'oreille interne</i>	353
1 - Anomalie oreille externe jusqu'au tympan	353
2 - Anomalie de l'oreille moyenne ou caisse du tympan - marteau - enclume - étrier.....	353
3 - Anomalie de l'oreille interne : cochlée et canaux semi-circulaires.....	353
<i>Exemples</i>	353
La dysplasie oto-mandibulaire.....	353
Chapitre 9 - Oeil normal et pathologique	357
Rappel embryologique	359
Aspects normaux	359
<i>Premier trimestre</i>	359
<i>Deuxième trimestre</i>	359
<i>Troisième trimestre</i>	359
Anomalies oculaires	362
<i>Dacryocystocèle</i>	362
<i>Hypotélorisme</i>	363
<i>Hypertélorisme</i>	364
<i>Cataracte</i>	365
<i>Microphthalmie, anophthalmie</i>	365
<i>Blépharophimosis</i>	367
<i>Buphtalmie, Exophthalmie</i>	367
<i>Cryptophthalmie</i>	368
<i>Colobomes</i>	368
<i>Chiasma</i>	369
Tumeurs cérébrales	370
Anomalies oculaires syndromiques	370
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com.....	371

Chapitre 10	
Organes génitaux normaux et pathologiques	373
Aspects normaux des organes génitaux	375
<i>Aspects au premier trimestre</i>	375
<i>Aspects au deuxième trimestre</i>	376
Sexe masculin.....	376
Sexe féminin.....	377
Organes génitaux internes.....	377
<i>Aspects au troisième trimestre</i>	379
Sexe masculin.....	379
Sexe féminin.....	380
Aspects anormaux des organes génitaux	382
<i>Troubles de la différenciation sexuelle</i>	382
<i>Autres anomalies</i>	384
Sexe masculin.....	384
Sexe féminin.....	386
A retenir.....	388
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com.....	389

Chapitre 11	
Rachis foetal normal et pathologique	391
Rappel anatomique	393
Rappel embryologique	393
Examen échographique du rachis	394
<i>Rappel : recommandations pour l'examen du rachis en dépistage</i>	394
A retenir.....	394
<i>Examen échographique</i>	395
L'échographie conventionnelle 2D.....	396
L'échographie volumique.....	399
A retenir.....	402
Aspects pathologiques	403
<i>Les tératomes sacro-coccygiens</i>	403
<i>Les dysraphismes</i>	403
Compréhension des malformations.....	403
Classification.....	404
Type et description échographique.....	405
A retenir.....	423
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com.....	424

Chapitre 12

Membres et squelette

(hors rachis) normaux et pathologiques... 425

Aspects normaux 427

Premier trimestre 427

Deuxième et troisième trimestre 429

Aspects pathologiques 434

Premier trimestre 434

Anomalies structurelles des extrémités 434

Anomalies réductionnelles 435

Anomalies positionnelles 436

Ostéochondrodysplasies 436

Deuxième et troisième trimestres..... 439

Anomalies structurelles 439

Anomalies des extrémités 440

Anomalies réductionnelles 442

Anomalies positionnelles 443

Conduite à tenir devant un fémur court 454

Au premier trimestre 455

Au deuxième trimestre 455

Le fémur est court (proche de Z Score : -2) 455

Le fémur est très court < Z Score – 4 455

Le fémur est entre Z Score -2 et -4 455

Au troisième trimestre 455

Fémur court isolé : entre Z Score : -2 et -3 455

Fémur très court : Z Score < -4 455

Annexe 456

Fiche : « Échographie diagnostique » membres 456

Consultez les vidéos

sur e-sauramps-medical.com 458

Chapitre 13

Tumeurs fœtales 459

Introduction 461

Bilan échographique 461

Etiologie et pronostic 461

Localisation, extension et répercussion

sur les organes adjacents 461

Caractérisation de la structure

et vascularisation 461

Caractère isolé ou syndromique 462

Tératomes 462

Tératome sacro coccygien (TSC) 462

Tératome du cou et de l'oropharynx 465

Tératome cérébral 468

Tératomes cardiaques 468

Lymphangiomes 468

Lymphangiome du cou et de la face 469

Lymphangiome rétro orbitaire 470

Lymphangiome de la lèvre supérieure 470

Lymphangiome axillaire 471

Lymphangiome médiastinal 471

Lymphangiome abdominal 471

Hémangiomes 472

Hémangiome faciaux..... 472

Hémangiomes hépatiques 473

Autres tumeurs 473

Neuroblastome de la surrenale 473

Tumeurs rénales 475

Tumeurs cérébrales 475

Craniopharyngiomes 475

Glioblastomes 476

Lipomes du corps calleux 476

Tubers cérébraux 476

Papillomes des plexus choroïdes 476

Tumeurs cardiaques 478

Rabdomyomes 478

Tératomes 478

Fibromes cardiaques 478

Conclusion 479

A retenir 479

Consultez les vidéos

sur e-sauramps-medical.com 480

Chapitre 14

Placenta et annexes 481

Placenta 483

Rappel embryologique 483

Placenta au premier trimestre 483

Placenta au deuxième et troisième trimestre... 484

Références 501

Cordon ombilical 502

Aspect anatomiques normaux 502

Aspects anatomiques particuliers

et pathologiques..... 503

Artère ombilicale unique (AOU) 503

Autres anomalies du cordon ombilical 504

Liquide amniotique..... 507

Définitions 507

Mesure de plus grande

citerne (Chamberlain) 507

ILA (Index du Liquide Amniotique (Phélan)) 507

Oligoamnios 508

Hydramnios 509

Les maladies trophoblastiques	510
<i>Môle hydatiforme complète</i>	510
<i>Môle partielle</i>	510
<i>Môle partielle : môle embryonnée</i>	512
A retenir	513
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	513

Chapitre 15

Biométrie et Croissance	515
Introduction	517
Datation	517
A retenir	517
Biométrie fœtale	518
<i>Diamètre Bipariétal (BIP)</i>	518
<i>Périmètre Crânien (PC)</i>	518
<i>Périmètre Abdominal (PA)</i>	519
<i>Longueur de Fémur (LF)</i>	519
<i>Évaluation du Poids Foetal (EPF)</i>	519
A retenir	520
<i>Autres mesures complémentaires</i>	520
Index Pondéral Foetal et Marqueurs de Tissu mou	520
Échographie 3D	521
Imagerie par Résonance Magnétique (IRM)	521
Évaluations complémentaires	521
A retenir	521
Évaluation de la croissance fœtale	521
<i>L'intervalle de Croissance Fœtale</i>	522
<i>Les courbes de croissance et de biométrie</i>	522
<i>Approche descriptive</i>	522
<i>Approche ajustée</i>	523
<i>Approche prescriptive</i>	523
Courbes et population	524
Troubles de la croissance	525
<i>Petit poids pour l'âge gestationnel (PAG)</i>	525
<i>Retard de croissance intra utérine (RCIU)</i>	525
<i>Prise en charge d'un RCIU</i>	527
<i>Macrosomie</i>	528
Facteurs prédisposants au risque de macrosomie.....	528
Facteurs de risque maternel et néonatal liés à l'accouchement.....	528
La prise en charge	528
Conclusion	529

Chapitre 16

Syndromologie	533
Aneuploïdies	535
<i>Trisomie 21 : Syndrome de Down</i>	535
<i>Trisomie 18 : Syndrome d'Edwards</i>	537
<i>Trisomie 13 : syndrome de Patau</i>	540
<i>Monosomie 45XO : syndrome de Turner</i>	542
<i>Triploïdie</i>	543
Syndromes micro délétionnels	547
<i>Syndrome de Williams-Beuren</i>	547
<i>Syndrome de Prader-Willi</i>	548
<i>Syndrome de Wolf Hirschhorn</i>	550
<i>Syndrome de Di George</i>	551
Ciliopathies	553
<i>Syndrome de Joubert</i>	553
<i>Syndrome de Meckel-Gruber (MB)</i>	556
Syndromes avec anomalies biométriques	558
<i>Syndrome de Cornélia de Lange</i>	558
<i>Syndrome de Smith Lemli Opitz (SLO)</i>	561
<i>Syndrome de Beckwith-Wiedemann</i>	562
Association CHARGE	565
Syndrome de Noonan	571
Dysplasies oto-mandibulaires	573
<i>Le syndrome de Treacher-Collins ou Francheschetti</i>	573
<i>Le syndrome de Nager</i>	573
<i>Le syndrome de Goldenhar</i>	575
<i>Le Syndrome branchio-oto-rénal</i>	576
Syndromes à expression faciale	578
<i>Séquence de Binder : Dysplasie maxillo nasale</i> ...	578
<i>Syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF)</i>	581
<i>Syndrome de Fryns</i>	583
<i>Séquence de Pierre Robin</i>	583
<i>Syndrome de Raine</i>	583
Syndromes à expression oculaire	585
<i>Syndrome de Fraser</i>	585
<i>Syndrome de Lowe</i>	585
Syndromes à expression squelettique	586
<i>Association VATER ou VACTERL</i>	586
A retenir	588
<i>Syndrome EEC</i>	588
Consultez les vidéos sur e-sauramps-medical.com	592

Chapitre 17

Maladies métaboliques..... 593

Signes échographiques 595

Ascite/Anasarque 595

Associations évocatrices..... 595

RCIU..... 595

Associations évocatrices 595

Reins hyperéchogènes 595

Epiphyses ponctuées..... 596

Anomalies cérébrales 596

Anomalies de la gyration..... 596

Dysgénésie du Corps calleux 596

Polydactylie/syndactylie 596

Craniosténose 596

Dysostoses 596

Autres signes échographiques..... 596

Les maladies métaboliques

selon leur voie de métabolisme 597

Pathologies du métabolisme du cholestérol..... 597

Syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) 597

Chondrodysplasie ponctuée dominante
liée à l'X..... 597

Dysplasie squelettique de Greenberg 598

Syndrome d'Antley-Bixler 598

Pathologies des lysosomes 598

Gangliosidose à GM1 600

Mucopolidose de type II 600

Maladie de Gaucher 600

Pathologies des peroxysomes..... 600

Syndrome de Zellweger..... 600

Chondrodysplasie ponctuée
de type rhizomérique 601

Pathologies des mitochondries..... 601

Déficit de l'oxydation mitochondriale
des acides gras 602

Anomalies de la chaîne respiratoire 602

Pathologies de la glycosylation des protéines 602

Déficits de la N-glycosylation 602

Déficits de la O-glycosylation 603

Glycogénoses..... 603

Glycogénose type IV..... 603

Autres maladies métaboliques 603

Hypophosphatasie..... 603

Phénylcétonurie/Hyper-phénylalaninémie 604

Cystinurie 604

A retenir 604

Chapitre 18

Courbes biométriques 607

Index 621