



**HAL**  
open science

# Circonstances de diagnostic de la craniosténose non syndromique chez l'enfant

Céline Belleau

► **To cite this version:**

Céline Belleau. Circonstances de diagnostic de la craniosténose non syndromique chez l'enfant. Médecine humaine et pathologie. 2015. dumas-01245943

**HAL Id: dumas-01245943**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01245943>**

Submitted on 17 Dec 2015

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Thèse pour l'obtention du  
**DIPLOME d'ETAT de DOCTEUR EN MEDECINE**

Discipline : Pédiatrie

Présentée et soutenue publiquement  
Le 22 octobre 2015 à Bordeaux

Par **Céline BELLEAU**  
Née le 15 décembre 1987, à Saint-Palais (64)

**Circonstances de découverte de la craniosténose  
non syndromique chez l'enfant**

**Directeur de thèse :**

Monsieur le Docteur Edouard GIMBERT

**Membres du jury :**

Monsieur le Professeur Pascal BARAT, Président  
Monsieur le Professeur Jean-François CHATEIL, Rapporteur  
Madame le Professeur Dominique LIGUORO  
Monsieur le Docteur Pierre BESSOU  
Monsieur le Docteur Edouard GIMBERT  
Monsieur le Docteur Olivier TANDONNET  
Monsieur le Docteur Frédéric VILLEGA

## **REMERCIEMENTS**

**Au directeur de thèse et membre du jury,**

**Monsieur le Docteur Edouard GIMBERT,**

Neurochirurgien pédiatre au CHU de Bordeaux, Praticien Hospitalier.

Merci d'avoir accepté de m'encadrer pour ce travail, avec patience, réactivité, disponibilité et enthousiasme. Merci pour tout le soutien, et pour m'avoir fait confiance. C'est un honneur d'avoir réalisé cette thèse sous votre direction. Merci aussi pour mon petit loritz.

**Au président du jury,**

**Monsieur le Professeur Pascal BARAT,**

Pédiatre au CHU de Bordeaux, Professeur des Universités, Praticien Hospitalier.

Je vous remercie de me faire l'honneur de présider ce jury. Merci pour les conseils avisés tout au long de cette année. Un grand merci pour ce stage dans votre service, et pour votre enseignement de l'endocrinologie pédiatrique.

**Au rapporteur de thèse et membre du jury,**

**Monsieur le Professeur Jean-François CHATEIL,**

Radiologue pédiatre au CHU de Bordeaux, Professeur des Universités, Praticien Hospitalier.

Je vous remercie d'avoir accepté d'évaluer mon travail. Merci également pour tout l'enseignement que vous m'avez apporté. Quand on se rend dans votre service, on ressort souvent enrichi de nouvelles connaissances. Je vous exprime mon profond respect.

**Aux membres du jury,**

**Madame le Professeur Dominique LIGUORO,**

Neurochirurgien au CHU de Bordeaux, Professeur des Universités, Praticien Hospitalier.

Je suis honorée de vous compter dans mon jury de thèse. Je vous remercie de juger mon travail. Soyez assurée de mon admiration et mon respect.

**Monsieur le Docteur Pierre BESSOU,**

Radiologue pédiatre au CHU de Bordeaux, Praticien Hospitalier.

Je vous remercie d'avoir accepté de faire partie de ce jury. Votre regard sur ce travail est particulièrement important pour moi.

**Monsieur le Docteur Olivier TANDONNET,**

Pédiatre au CHU de Bordeaux, Praticien Hospitalier.

Je te remercie pour tout le savoir que tu m'as transmis durant les six mois dans ton service, puis durant les gardes. Merci pour ta pédagogie, tes conseils, et ton soutien dans les moments difficiles. C'est un honneur de te compter dans mon jury.

**Monsieur le Docteur Frédéric VILLEGA,**

Pédiatre au CHU de Bordeaux, Praticien Hospitalier.

Un grand merci pour ces six derniers mois durant lesquels tu as su rendre la neurologie pédiatrique moins compliquée qu'il n'y paraît. Merci pour ta disponibilité, ton écoute et ton humour. Je te remercie d'avoir accepté de juger mon travail.

## **A mes proches, merci pour votre amour et votre soutien,**

Mes parents chéris,

Si aimants, toujours là pour m'écouter, me soutenir, me conseiller. Vous m'avez donné le goût du travail, le courage et la persévérance. Merci de toujours m'encourager, me réconforter et me supporter dans les moments de stress !

Mes frère et sœurs chéris,

Sonia, merci pour tous tes conseils, ton soutien, et la force de caractère que tu m'as transmise. Myriam, je te dois sûrement le goût de l'école ! Merci de toujours veiller sur moi et de ton écoute. Philippe, merci de m'avoir appris à voir le monde avec humour. Tu sais m'encourager en me faisant toujours relativiser. Vous êtes des modèles pour moi, tous les moments passés avec vous sont source de réconfort.

Mes beaufs, Fabrice et Philippe,

Toujours plein d'humour, avec la chanson qui va bien et le regard bienveillant. Deux frères en plus, ce n'est pas donné à tout le monde !

Mes neveux et nièces adorés, mes petits chéris,

Ioritz, notre petit costaud. Tu as surmonté ces épreuves survenues si tôt avec tant de courage, mais ce n'est pas pour rien ! C'est toi qui as inspiré tatie, qui a écrit ce travail pour toi avec amour. Miléna, ma grande, Manoli, mon petit chéri, Ainara, ma poupée, et Laélia ma pitchounette, vous êtes tous les 5 mes bonheurs, mes soleils, mon sourire. Tatie sera à présent plus disponible pour vous !

Muriel, tu m'as donné l'exemple, j'espère ne pas te décevoir ! Tous mes cousins et cousines, les moments avec vous sont toujours des moments de partage et de bonheur. Tous les tontons et taties, notamment Tatie Aline, avec qui j'aurais aimé partager ce moment.

Mes amies de toujours, Sandrine, ma 3<sup>ème</sup> sœur, Maylis, Agnès, Mailiz, Laure, Stéphanie (merci les relectrices), Fanny, Audrey, et celles que je vois moins souvent, Marie, Pantxika, Amaia... Vous avez toujours été là malgré la distance, vous m'avez toujours soutenue, et vous m'avez donné la force d'aller de l'avant. La vie avec vous est plus belle, plus douce et plus drôle ! Le projet du village commun n'est pas mort, j'y crois encore... En attendant, les soirées bordelaises et au Pays peuvent reprendre ! Maite zaitut (avec la choré)

Edith, le temps est passé depuis St Amand et Melle Thion... mais rien n'a changé.

Delphine et Emilie, mes fidèles amies, mes pintades, merci d'être là pour les bons moments, les voyages, les réussites, mais aussi dans les moments de doute et de tristesse. Un trio comme ça, ça n'a pas de prix. Maintenant, c'est à mon tour de prendre soin de vous. Check slip petite fleur la perche forever.

John pour toutes ces soirées et ces bons moments, on pense à toi !

## **A mes pairs, mes chefs et toutes les équipes que j'ai côtoyées,**

Mes cointernes,

Charlotte, ma copine de galère et bien plus (on est laaarge), ça y est la vie peut recommencer !! Noémie, ma cœur love, si drôle, si attentionnée. Marion, ma copilote adorée, sur qui on peut toujours compter ! Jeannette, mon coach, merci !!! François, à toi de jouer ! Sandra, merci de m'avoir montré le chemin, merci pour ces hivers ensemble, et pour ces covoit qui rendent la route sacrément plus agréable !!

Isabelle et Christelle, des collègues en or, merci pour votre bonne humeur et toutes ces rigolades. Sophie, merci pour ce semestre au 5a.

Mes cointernes des urg, l'équipe cœur love : Virginie, Eric, Marine et les autres...

Tom et Léa, merci de nous avoir supportées et aidées ce semestre ! Vous avez su nous redonner le sourire en toutes circonstances !

A tous mes autres cointernes, Barbara, Elise, Cathy, Sophie, Claire, Cyrielle, Anne-Laure, Maidou, ...

A tous les chefs, puéricultrices, et auxiliaires qui ont confirmé mon goût pour la pédiatrie, et m'ont tant appris durant ces 4 années,

L'équipe du 6c,

Clara, chef Pestoy, merci pour tout, ton écoute, tes conseils, ton humour, et tout ton enseignement. Caroline et Marie, des secondes mamans. La super équipe paramédicale, merci pour votre bonne humeur constante.

L'équipe du 5b,

Brigitte, merci pour ton enthousiasme, ton sourire, et tout le savoir que tu nous transmets. Tu es un modèle d'investissement, de rigueur et de savoir-faire auprès des enfants. Vanessa, merci pour tous ces conseils et ta bonne humeur. Aux supers puer avec qui c'est un plaisir de travailler : Laeti, Aurélie, Anne-Marie, Charlotte, Magali, ...

L'équipe des urgences,

Olivier, un immense merci pour ton enseignement, pour ta confiance, pour ton soutien, pour me pousser, me conseiller, et me rassurer. Merci de m'accueillir dans ton équipe, j'espère apprendre encore beaucoup à tes côtés. Camille, merci de m'avoir fait partager ta rigueur, ton savoir, et ton humour auprès des enfants et des grands. Pascal, merci pour tout ton enseignement, dont j'aurai encore la chance de bénéficier ! Maman Marie, merci pour ton écoute, tes conseils, ton sourire réconfortant. Merci aussi à Marion, et à toute cette solide équipe.

L'équipe du 5a,

Notamment Virginie, notre super chef de clinique, un vrai modèle. Toute la bande de ce mémorable repas de stage !

L'équipe de la réa et du SMUR,

Julie et Elodie, merci pour les conseils et tout le soutien, et un grand merci pour les fameuses stats !! Olivier, merci de m'avoir fait confiance dès ce semestre. Julien, Paul, Sybille, merci pour tout votre enseignement. A toutes les puers et auxiliaires, Julie, Caro, Sabine, Rosine, Carole, Aimie, Steph, Emma, Tiphaine, Ludivine, et toutes les autres... Merci pour les soirées sushi, les rigolades, mais surtout l'esprit d'équipe et le soutien dans les moments chauds....

L'équipe de la mat,

Laurent, merci pour ton humour, et tout ton enseignement. Steph, sans qui travailler en réa bébé ne serait pas un tel plaisir, merci pour tout ce que tu m'as appris. Merci à tous les chefs et toute l'équipe, grâce à qui j'ai adoré ces 6 mois.

L'équipe de Pau et de Bayonne, qui m'ont appris les bases et grâce à qui mes premiers semestres n'ont pas été si terribles et ont confirmé mon goût pour la pédiatrie.

A tous les enfants et leurs parents qui me font aimer ce métier.

## **TABLE DES MATIERES**

LISTE DES ABREVIATIONS .....	10
RESUME .....	11
1. INTRODUCTION .....	13
1.1 RAPPELS ANATOMIQUES ET EMBRYOLOGIE .....	13
1.2 DEFINITION ET PHYSIOPATHOLOGIE .....	16
1.3 EPIDEMIOLOGIE ET CLASSIFICATION .....	18
1.3.1 La scaphocéphalie .....	18
1.3.2 La trigonocéphalie .....	19
1.3.3 La plagiocéphalie antérieure .....	20
1.3.4 La brachycéphalie .....	21
1.3.5 L'oxycéphalie .....	22
1.4 COMPLICATIONS.....	23
1.5 PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE.....	23
1.6 FACTEURS DE RISQUE.....	24
1.7 DIAGNOSTIC.....	24
1.8 OBJECTIF DE L'ETUDE .....	26
2. MATERIEL ET METHODES .....	27
2.1 ENQUETE AUPRES DES MEDECINS .....	27
2.1.1 Objectif et type d'étude .....	27
2.1.2 Population concernée .....	27
2.1.3 Questionnaire .....	27
2.1.4 Fiche d'information (Annexe 2).....	28
2.1.5 Période de recueil de données.....	29
2.1.6 Analyse des résultats.....	29
2.2. ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE.....	30
2.2.1 Objectif .....	30
2.2.2 Type d'étude.....	30
2.2.3 Population .....	30
2.2.4 Méthodes de recueil.....	30
2.2.5 Données mesurées .....	31
2.2.6 Critère de jugement principal.....	32
2.2.7 Critères de jugement secondaires.....	32
2.2.8 Analyses statistiques .....	32

3. RESULTATS.....	33
3.1. ENQUETE AUPRES DES MEDECINS .....	33
3.1.1 Population .....	33
3.1.2 Données démographiques .....	33
3.1.3 Réponses à la question 4.....	34
3.1.4 Réponses à la question 5.....	36
3.1.5 Réponses à la question 6.....	38
3.1.6 Réponses aux questions 7 et 8 .....	39
3.1.7 Comparaison des résultats selon la spécialité exercée .....	40
3.1.8 Comparaison des résultats selon l'âge .....	42
3.2. ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE.....	44
3.2.1 Description de la population (Tableau 2) .....	44
3.2.2 Données anténatales (Tableau 3).....	46
3.2.3 Description de la population selon le type de craniosténose .....	47
3.2.4 Evaluation du délai diagnostique .....	49
3.2.5 Evaluation des circonstances du diagnostic .....	51
3.2.6 Comparaison du délai diagnostique avec différents paramètres .....	56
3.2.6.1 Comparaison selon le type de craniosténose .....	56
3.2.6.2 Comparaison selon les antécédents familiaux.....	59
3.2.6.3 Comparaison selon les données démographiques.....	60
3.2.6.4 Comparaison selon l'histoire anténatale (Tableau 6) .....	61
3.2.6.5 Comparaison selon les comorbidités (Tableau 7) .....	62
3.2.6.6 Comparaison selon les circonstances diagnostiques .....	63
3.2.7 Description des cas d'errance diagnostique.....	65
4. DISCUSSION .....	66
4.1. ENQUETE AUPRES DES MEDECINS .....	66
4.1.1 Population .....	66
4.1.2 Reconnaissance de chaque type de craniosténose.....	66
4.1.3 Comparaison des réponses selon la spécialité et l'âge du médecin .....	67
4.1.4 Signes évocateurs de craniosténose .....	67
4.1.5 Examens prescrits devant une suspicion de craniosténose .....	69
4.1.6 Arbre décisionnel devant une déformation crânienne .....	71
4.1.7 Formation des pédiatres et médecins généralistes. ....	72
4.2 ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE.....	73

4.2.1 Comparaison de notre population à la population générale .....	73
4.2.2 Comparaison de notre population aux descriptions des craniosténoses dans la littérature .....	74
4.2.3 Reconnaissance précoce du diagnostic par les parents .....	75
4.2.4 Recommandations pour les médecins .....	76
4.2.5 Définition d'une population à risque de craniosténose .....	78
5. CONCLUSION .....	80
5.3 POINTS FORTS DE L'ETUDE .....	80
5.4 LIMITES DE L'ETUDE .....	80
REFERENCES .....	81
ANNEXES.....	86
Annexe 1 : Questionnaire aux médecins.....	86
Annexe 2 : Fiche d'information délivrée .....	88
Annexe 3 : Arbre décisionnel devant une déformation crânienne .....	90
Annexe 4 : Fiche d'information Info Radio 2013.....	91
SERMENT D'HIPPOCRATE .....	92

## **LISTE DES ABREVIATIONS**

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

DS : Déviation Standard

ETF : Echographie Trans-Fontanelle

HAS : Haute Autorité de Santé

HTA : Hypertension Artérielle

HTIC : Hypertension Intracrânienne

INSEE : Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PC : Périmètre Crânien

PMI : Protection Maternelle et Infantile

SA : Semaines d'Aménorrhée

TDM : Tomodensitométrie

## **RESUME**

**INTRODUCTION :** La craniosténose est la fusion prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes en période anténatale. Ceci entraîne une déformation crânienne d'aggravation progressive, et dans 10 % des cas, une HTIC et des troubles visuels. Le traitement est chirurgical et doit être précoce afin d'obtenir des résultats satisfaisants. Nous nous sommes demandé si les pédiatres et médecins généralistes savent diagnostiquer précocement la craniosténose.

**MATERIEL ET METHODES :** Nous avons adressé un questionnaire par mail concernant la prise en charge diagnostique et thérapeutique des craniosténoses à tous les pédiatres et médecins de PMI d'Aquitaine. Dans un second temps, nous avons étudié les circonstances diagnostiques des enfants suivis pour craniosténose au CHU de Bordeaux. Le critère de jugement principal était le délai diagnostique. L'âge au diagnostic était considéré comme tardif entre 6 et 12 mois, et très tardif au-delà de 12 mois.

**RESULTATS :** Nous avons envoyé notre questionnaire à 331 médecins. Le taux de réponses était de 72,2 %. 80,8 % d'entre eux étaient pédiatres. Les médecins savaient reconnaître chaque type de craniosténose dans environ 50 % des cas. Les médecins les plus âgés connaissaient mieux la craniosténose avec une différence significative. Concernant l'étude des enfants suivis à Bordeaux, nous avons inclus 91 patients opérés dans le service de neurochirurgie depuis 2010. Notre population était comparable aux descriptions des craniosténoses dans la littérature. Le diagnostic était précoce chez 70,3 % des patients. La médiane (extrêmes) d'âge au diagnostic était de 2 mois (0-58). Le diagnostic était plus précoce en cas d'antécédent familial, et retardé chez les prématurés et chez les patients ayant eu une radiographie des os du crâne.

**CONCLUSION :** Les connaissances des médecins concernant la craniosténose doivent être améliorées afin de permettre un diagnostic plus précoce, et éviter la réalisation d'examens complémentaires inutiles.

**MOTS CLES :** Craniosténose, diagnostic, déformation crânienne.

## **RESUME ANGLAIS**

**BACKGROUND** : Craniosynostosis is the premature merging of one or several cranial sutures in the antenatal period. This results in progressive cranial deformation, and in 10% of cases intracranial hypertension and visual disturbances. A surgical and early treatment is necessary to get satisfactory results. We wondered whether general practitioners and paediatricians know how to diagnose early craniosynostosis.

**MATERIAL AND METHOD** : We sent an online questionnaire about craniosynostosis diagnosis and treatment to all paediatricians and doctors of PMI in Aquitaine (France). Then, we studied the diagnosis circumstances of children treated for craniosynostosis at Bordeaux University Hospital. The main criterion was the age at diagnosis. A diagnosis made between 6 and 12 months was considered as late, and very late after 12 months.

**RESULTS** : We sent our questionnaire to 331 doctors. The response rate was 72.2%. 80.8% of them were paediatricians. The doctors recognized each type of craniosynostosis in about 50% of cases. The older physicians were more familiar with craniosynostosis with a significant difference. Regarding the study of children followed in Bordeaux, we embraced 91 patients followed in the neurosurgery department since 2010. Our population was similar to descriptions of craniosynostosis in the literature. The diagnosis was early for 70.3% of patients. The median of age at diagnosis was 2 months old (0-58). The diagnosis was earlier in case of family history, and delayed in premature infants and in patients who have had an X-ray of the skull bones.

**CONCLUSION** : The knowledge of doctors about craniosynostosis should be improved to enable earlier diagnosis and avoid unnecessary investigations.

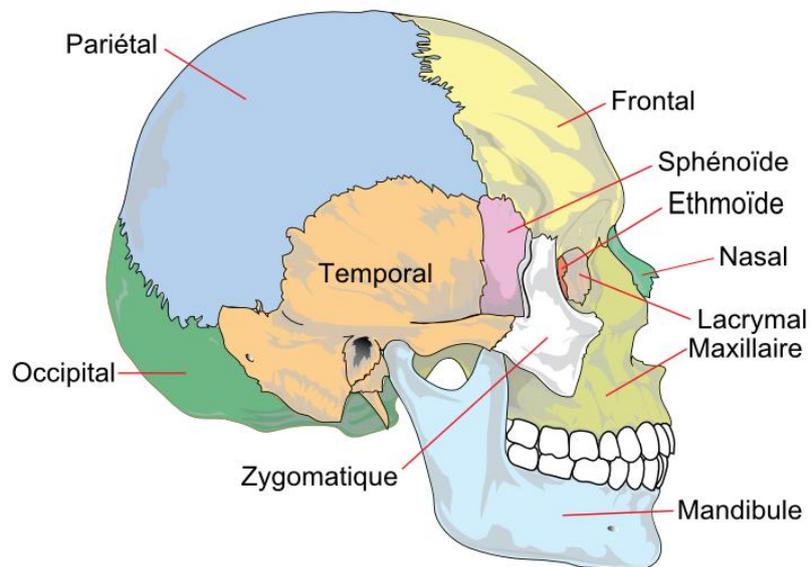
**TITRE ANGLAIS** : Diagnostics circumstances of children nonsyndromic craniosynostosis.

**MOTS CLES** : Craniosynostosis, diagnosis, cranial deformation.

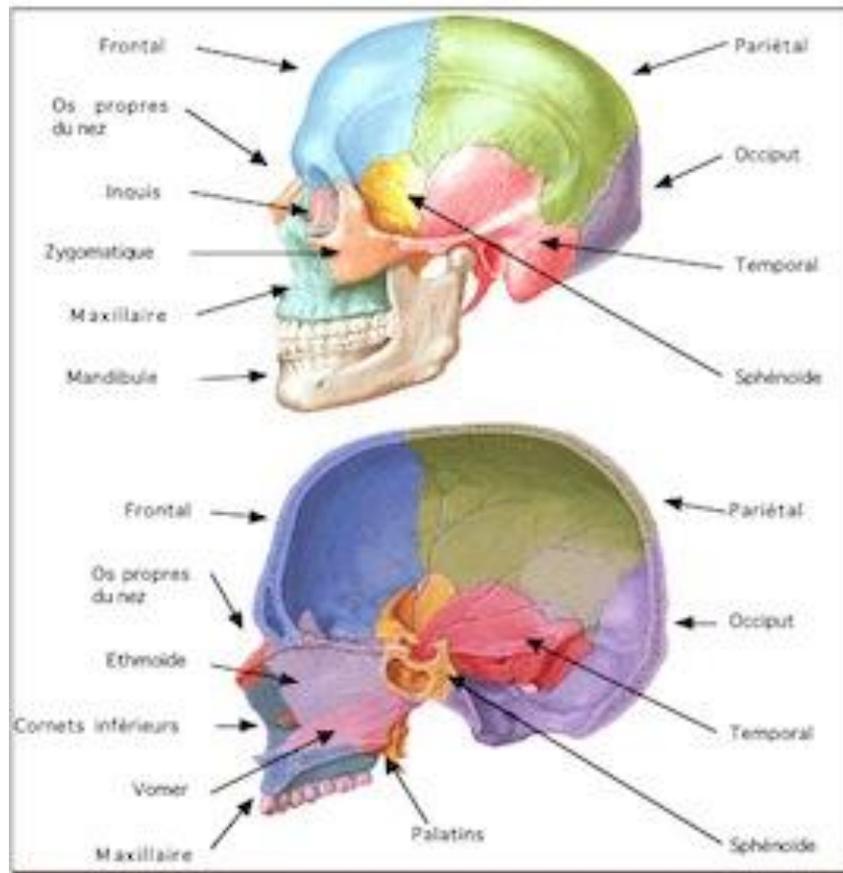
# **1. INTRODUCTION**

## **1.1 RAPPELS ANATOMIQUES ET EMBRYOLOGIE**

Le crâne est formé de la calvaria ou voûte crânienne, et de la base du crâne. Le squelette du crâne est formé de huit os soudés entre eux : latéralement deux os pariétaux et deux os temporaux, l'os frontal en avant, l'os occipital en arrière, l'os sphénoïde et l'éthmoïde (Figures 1 et 2). Le crâne du nouveau-né présente des zones non ossifiées, membraneuses, permettant sa croissance au fur et à mesure de la croissance encéphalique : ce sont les sutures. Les sutures se réunissent au niveau des fontanelles.



**Figure 1 : Anatomie du crâne, vue latérale. (1)**



**Figure 2 : Anatomie des os du crâne : vues latérale et endocrânienne. (2)**

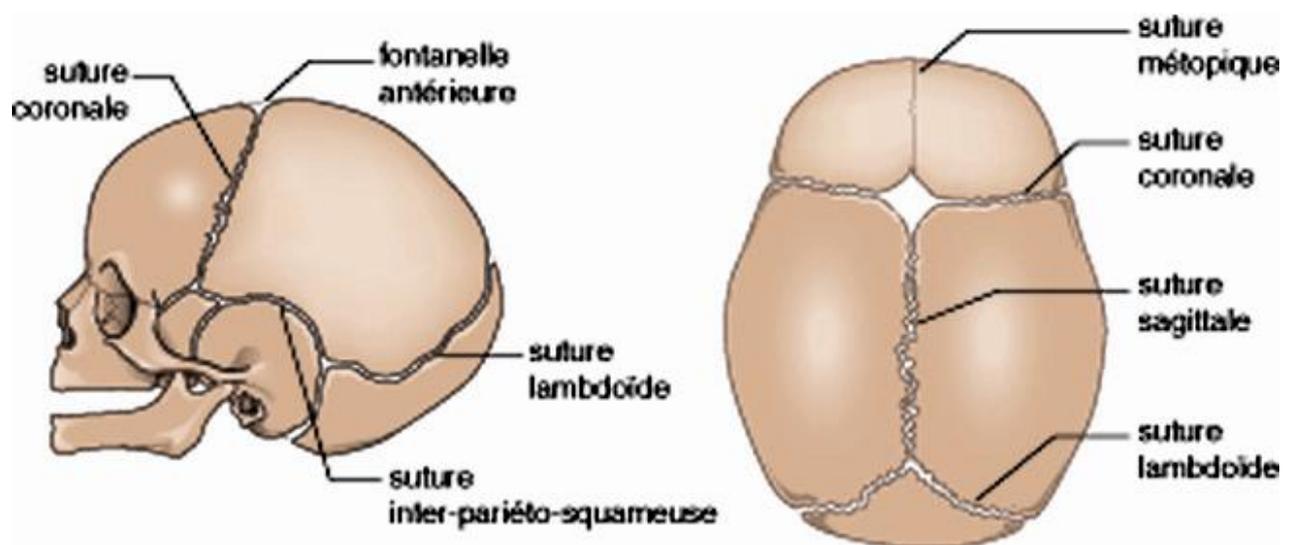
Les différentes sutures sont :

- La suture sagittale entre les os pariétaux,
- La suture métopique ou frontale entre les deux ébauches frontales,
- La suture coronale entre l'os frontal et les os pariétaux,
- La suture lambdoïde entre les os pariétaux et l'os occipital,
- Les sutures pariéto-squameuses entre les os temporaux et pariétaux,
- Les sutures sphéno-squameuses entre les os temporaux et sphénoïdes,
- Les sutures pétro-squameuses entre les parties pétreuses et squameuses des os temporaux.

Les fontanelles sont :

- La fontanelle antérieure (bregmatique) à l'union des sutures sagittale, métopique, et coronales,
- La fontanelle postérieure (lambdatique) à l'union des sutures sagittale et lambdoïdes,
- Les fontanelles sphénoïdales à l'union des sutures sphéno-squameuses et pariéto-squameuses,
- Les fontanelles mastoïdiennes à l'union des sutures pariéto-squameuses et lambdoïdes.

La fontanelle antérieure se ferme entre l'âge de 3 et 18 mois, les autres se ferment autour de l'âge de 6 mois. De petits os surnuméraires peuvent exister entre les sutures, les os suturaux (os Wormiens).



**Figure 3 : Description des sutures crâniennes. (3)**

Durant la 3<sup>ème</sup> semaine de gestation, l'embryon est formé de 3 feuillets : endoblaste, mésoblaste et ectoblaste. La plaque neurale se forme à partir de l'ectoblaste, puis s'invagine en tube neural. Des amas de cellules s'en détachent pour former les crêtes neurales. L'origine embryonnaire des os du crâne est mixte :

- Les os pariétaux, l'os occipital, et ceux de la base du crâne dérivent du mésoderme para axial,
- Les os temporaux, l'os frontal, et ceux de la face dérivent des crêtes neurales. (4)

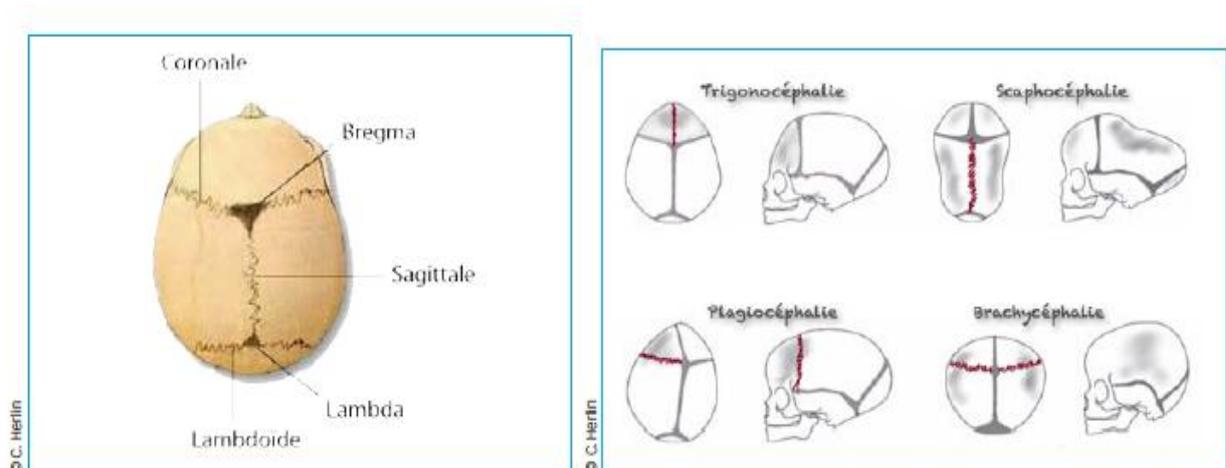
Le crâne est initialement membraneux, son ossification primaire est progressive et incomplète à la naissance. La base du crâne passe par une étape cartilagineuse : l'ossification endochondrale. Par contre, la calvaria comme la face s'ossifient directement par ossification membraneuse : les cellules mésenchymateuses se différencient en ostéoblastes, qui synthétisent la matrice ostéoïde qui deviendra la matrice osseuse. Les centres d'ossification apparaissent et deviendront les différents os du crâne. Ils grandissent et se rapprochent mais ne fusionnent pas : c'est l'apparition des sutures crâniennes. Ces sutures sont formées par un mésenchyme sutural qui empêche la fusion des os du crâne pendant la croissance.

La croissance du crâne est d'abord mécanique par la croissance encéphalique, qui double son volume dans les 6 premiers mois de vie, et le triple avant 2 ans. On sait actuellement que la croissance de la voûte crânienne et la morphogénèse suturale dépendent également de différentes voies de signalisation. La dure-mère constitue la partie la plus externe des méninges. Elle a un rôle de protection encéphalique, mais également d'émission de signaux ostéogéniques (TGF B, BMP, FGF, FGFR) (5) (6) (7). Les signaux inhibiteurs sont Msx-2 et TWIST, ils empêchent l'ossification du mésenchyme sutural. Un déséquilibre entre signal activateur (FGFR) et inhibiteur (TWIST) de l'ostéogénèse sera responsable d'une craniosténose. La morphogénèse suturale et la craniosténose sont donc des processus dynamiques.

## 1.2 DEFINITION ET PHYSIOPATHOLOGIE

La craniosténose est la fusion prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes pendant la vie fœtale. Ses causes sont encore mal connues. Les sutures crâniennes ont deux rôles principaux : d'une part, permettre la déformation crânienne à la naissance lors du passage à travers la filière génitale ; d'autre part, permettre la croissance crânienne.

La suture métopique se ferme normalement entre 9 et 12 mois, les autres sutures se ferment autour de l'âge de 40 ans (8). La fusion prématurée d'une suture entraîne une déformation du crâne, par stagnation de sa taille perpendiculairement à la suture atteinte, et d'une augmentation trop rapide parallèlement aux sutures normales restantes (loi de Virchow) (9). Cependant, de récentes études expliquent que la déformation crânienne résulte de phénomènes plus complexes (10). Il s'agit d'un phénomène uniquement osseux, avec une croissance encéphalique normale. Les différents types de craniosténose sont définis selon la ou les sutures atteintes et la déformation crânienne associée, comme le montre la Figure n°4.



**Figure 4 : Schéma des sutures crâniennes et des principaux types de craniosténose. (11)**

Les craniosténoses peuvent être monosuturaires (> 80 % des cas), dites simples, ou multisuturaires, dites complexes. Les formes syndromiques sont associées à d'autres malformations, souvent de transmission génétique autosomique dominante, avec un pronostic fonctionnel parfois péjoratif. Les syndromes les plus connus sont le syndrome de Crouzon, le syndrome d'Apert, le syndrome de Pfeiffer (12).

Notre travail concerne les craniosténoses non syndromiques.

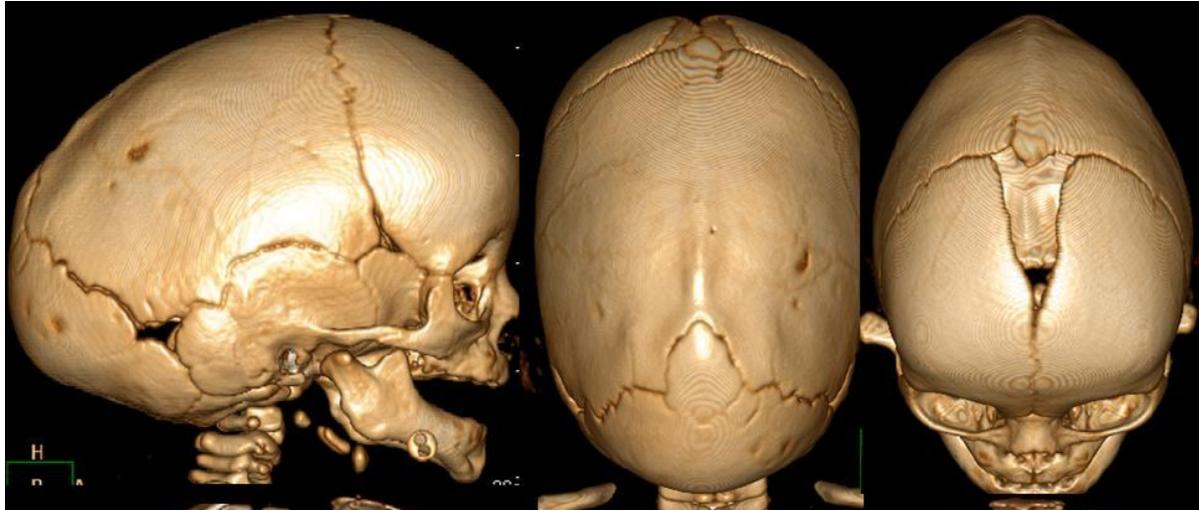
Le mécanisme physiopathologique de fusion prématurée d'une suture crânienne est plurifactoriel et encore mal connu. Les hypothèses sont une compression locale, une anomalie du signal biochimique avec les tissus sous jacents, impliquant la dure-mère (5) (13). Il a aussi été montré une accélération de la maturation des ostéoblastes dans la suture impliquée (14). Enfin, les gènes des récepteurs aux facteurs de croissance des fibroblastes (FGFR 1, 2, 3) et TWIST sont connus pour leur implication dans les facio-craniosténoses syndromiques (15) (16). Une cause génétique est également évoquée dans les formes familiales de craniosténose non syndromique, avec une prédominance de la brachycéphalie et de la plagiocéphalie antérieure (17) (18) (19).

### 1.3 EPIDEMIOLOGIE ET CLASSIFICATION

La prévalence des craniosténoses est d'environ 1 pour 2 100 naissances en France (11) (20) (18). Les craniosténoses monosuturaires les plus fréquentes sont la scaphocéphalie, la trigonocéphalie et la plagiocéphalie antérieure. Les craniosténoses multisuturaires les plus fréquentes sont la brachycéphalie et l'oxycéphalie.

#### 1.3.1 La scaphocéphalie

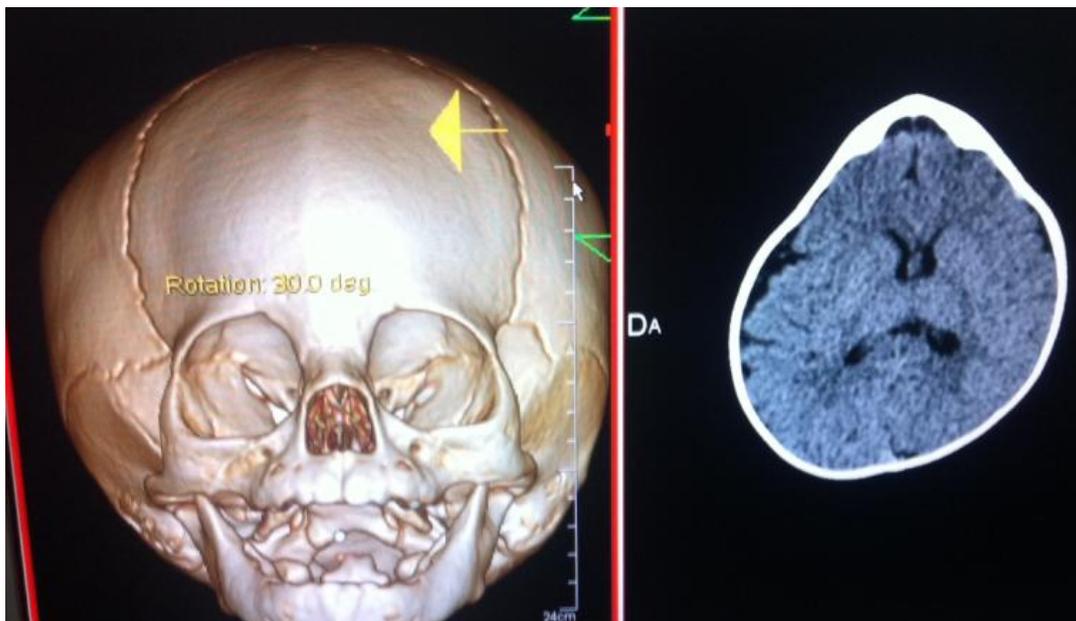
La scaphocéphalie correspond à la fermeture prématurée de la suture sagittale. Elle représente 50 % des craniosténoses non syndromiques (9), avec une prévalence de 1/5 000 enfants (21). Le crâne est rétréci en largeur et allongé dans le sens antéropostérieur. On parle de dolichocéphalie. L'allongement se fait vers l'avant, bombant le front avec deux volumineuses bosses frontales, et/ou vers l'arrière, exagérant la bosse occipitale et créant ce que l'on appelle le chignon occipital (Figure 5). Les garçons sont plus souvent touchés avec un sex ratio de 3,5 :1 (21), ainsi que les jumeaux dizygotes, ce qui laisse évoquer une étiologie mécanique par compression in utero. Parfois, on note un cintre bi-pariétal qui va d'un tragus à l'autre et donne une forme de crâne évoquant une cacahuète.



**Figure 5 : Aspects tomodensitométriques après reconstruction 3D d'une scaphocéphalie.**  
**(Pr Chateil, Dr Bessou, Dr Gimbert, CHU de Bordeaux)**

### 1.3.2 La trigonocéphalie

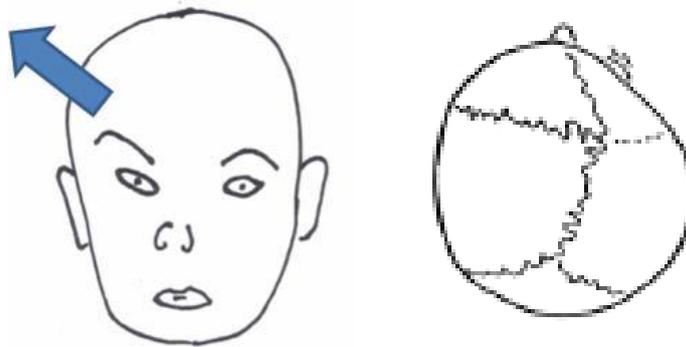
La trigonocéphalie est la fusion prématurée de la suture métopique. Sa prévalence est de 1/15 000 enfants, ce qui correspond à 20 % des craniosténoses non syndromiques (23). Le front rétréci est triangulaire, en forme de proue de bateau. La suture métopique est remplacée par une crête descendant jusqu'à la racine du nez. Les arcades sourcilières sont effacées, avec un hypotélorisme, et souvent des bosses pariétales compensatrices (Figure 6). On retrouve comme dans la scaphocéphalie la prédominance masculine, et des jumeaux dizygotes (23).



**Figure 6 : Aspects tomodensitométriques d'une trigonocéphalie.**  
**(Pr Chateil, Dr Bessou, Dr Gimbert, CHU de Bordeaux)**

### 1.3.3 La plagiocéphalie antérieure

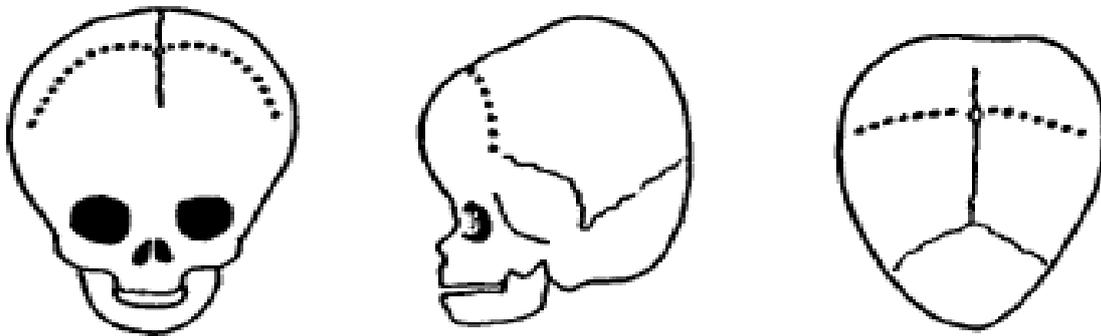
La plagiocéphalie antérieure est une grande asymétrie fronto-faciale avec synostose d'une suture coronale. Du côté atteint, la bosse frontale est effacée et le front reculé, l'orbite est reculée et surélevée, avec un bombement temporal. Il y a une désaxation faciale, avec un déplacement du nez du côté atteint (12) (Figure 7). On parle de scoliose de la face. Il s'agit de 15 % des craniosténoses non syndromiques (11). Dans la série de Lajeunie, on note une prédominance féminine (sex ratio 1:2), et une large représentation des formes familiales (14,4 %) (18).



**Figure 7 : Schéma de la déformation crânio-faciale de la plagiocéphalie antérieure par synostose coronale droite.** (22)

#### 1.3.4 La brachycéphalie

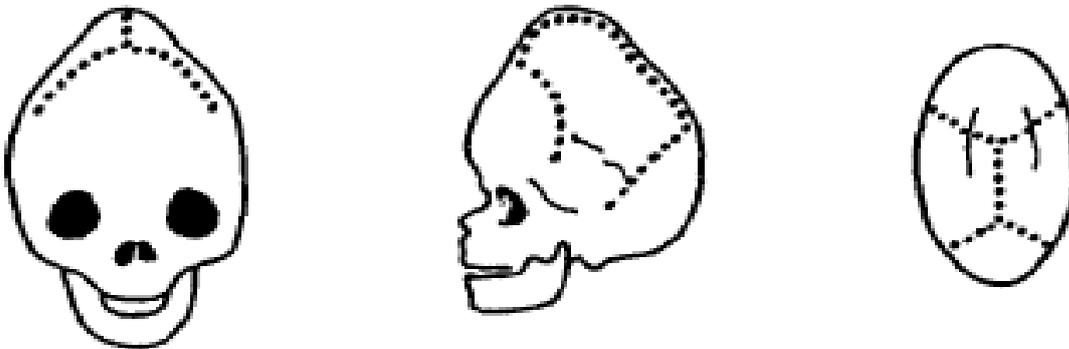
La brachycéphalie correspond à une atteinte bilatérale de la suture coronale (Figure 8). Il existe un raccourcissement antéro-postérieur et un élargissement du crâne. Les arcades sourcilières sont reculées, et la partie inférieure du front est reculée et aplatie. La partie supérieure du front tend à bomber vers l'avant en surplomb de la face. Il existe un bombement temporal bilatéral (9). La brachycéphalie représente 5,3 % des craniosténoses non syndromiques. La fréquence de l'hypertension intracrânienne (HTIC) dans ce cas est élevée (31,3 %).



**Figure 8 : Vue schématique d'une brachycéphalie.** (24)

### 1.3.5 L'oxycéphalie

L'oxycéphalie n'est pas congénitale, elle apparaît vers 2-3 ans, avec une atteinte progressive des deux sutures coronales et de la suture sagittale. Elle est plus fréquente en Afrique du Nord, souvent associée à un rachitisme. Il s'agit d'une atteinte bicoronale, associée à une atteinte de la suture sagittale dans la moitié des cas, et à la fusion d'au moins deux autres sutures dans les autres cas. Les arcades sourcilières sont reculées, et le front, aplati, s'incline anormalement vers l'arrière. Les parois latérales s'inclinent également vers le centre, le tout culmine en une pointe bregmatique. On parle de crâne « en poire » (Figure 9). Il y a souvent un exorbitisme. L'HTIC y est fréquente et sévère (9). L'oxycéphalie est rare : 1,2 à 6 % de la totalité des craniosténoses (25). Son diagnostic est souvent tardif (entre 1 et 4 ans) du fait d'une déformation crânienne qui reste longtemps modeste.



**Figure 9 : Vue schématique d'une oxycéphalie. (24)**

## **1.4 COMPLICATIONS**

La conséquence commune à toutes les craniosténoses est esthétique. La déformation crânienne et l'asymétrie faciale s'accroissent avec la croissance crânienne. Il s'agit d'un processus dynamique.

Le retentissement psychologique peut être important durant l'enfance et à l'âge adulte (26). Le pronostic esthétique est meilleur si la prise en charge chirurgicale est précoce.

La complication la plus grave est l'hypertension intracrânienne, qui survient environ dans 10% des cas. Elle est plus fréquente dans la scaphocéphalie et la plagiocéphalie que dans la trigonocéphalie (27). Le risque augmente en cas de craniosténose multisuturale (28). L'HTIC se manifeste entre l'âge de 3 et 8 ans. La corrélation avec la présence d'un œdème papillaire au fond d'œil est médiocre. De même, les impressions digitiformes à la radiographie ne signifient pas une HTIC de façon formelle.

Le retentissement cognitif est corrélé à l'HTIC (29). Chez les enfants opérés, le seul facteur prédictif de déficit cognitif à long terme est l'évaluation des capacités cognitives de l'enfant en pré opératoire. Ceci laisse supposer que la chirurgie prévient une aggravation du retard cognitif, sans améliorer les capacités pré opératoires (30).

Les conséquences ophtalmologiques peuvent être un trouble de la réfraction, un strabisme par trouble du parallélisme oculaire. Plus tard peuvent survenir un œdème papillaire, et sa conséquence ultime, l'atrophie optique, avec à l'extrême, une cécité (27).

## **1.5 PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE**

Le traitement est chirurgical, avec une dépose de toutes les zones anormales du squelette crânien, et leur reconstruction à l'aide de volets osseux de taille et courbure sélectionnées (12). La prise en charge chirurgicale est habituellement réalisée entre 6 et 12 mois (31). Pour la scaphocéphalie, la technique endoscopique doit être réalisée précocement, soit entre 2 et 4 mois de vie et ne nécessite pas la repose d'os (32) (33) (34).

Les résultats fonctionnels sont bons, avec une disparition de l'HTIC et des troubles visuels (35). Les résultats sur le développement cognitif de l'enfant dépendent du niveau mental pré opératoire et sont d'autant meilleurs que la prise en charge chirurgicale est précoce (36).

Les résultats morphologiques sont très bons, notamment en cas d'intervention précoce (37). Le principal risque chirurgical est hémorragique (transfusion, bas débit, désamorçage) (11), mais également des défauts de réossification, des retards de cicatrisation, des infections, une irrégularité de la voûte.

Un suivi clinique et ophtalmologique est nécessaire à long terme jusqu'à l'âge de 15 ans (38).

## 1.6 FACTEURS DE RISQUE

Les facteurs de risque ne sont pas clairement établis. Les formes familiales représentent 5 à 15% des craniosténoses selon le type de suture atteinte (17). Un antécédent de craniosténose chez un parent du premier degré peut être considéré comme le premier facteur de risque.

On note un pourcentage de présentations par le siège et de grossesses gémellaires plus important en cas de craniosténose longitudinale (scaphocéphalie, trigonocéphalie) que dans la population générale (14).

Les autres facteurs identifiés sont les grossesses multiples (probablement par cause mécanique) (39) (40), et un traitement maternel par Valproate de Sodium durant la grossesse (41).

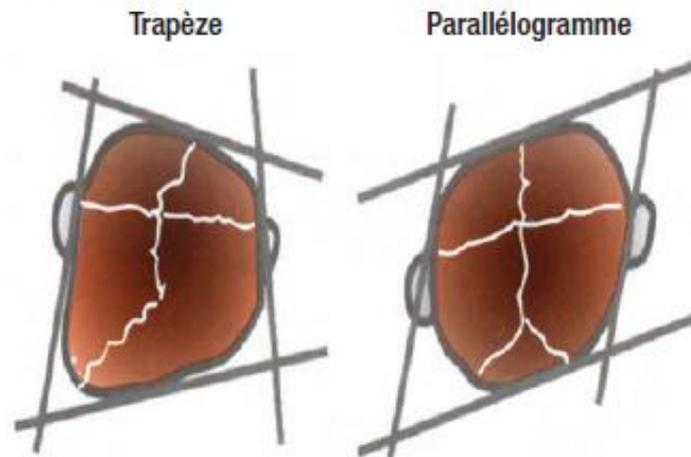
En somme, il n'existe pas véritablement de population à risque permettant de cibler le dépistage de craniosténose.

## 1.7 DIAGNOSTIC

Le diagnostic de craniosténose est principalement clinique. Il faut l'évoquer devant une déformation crânienne, une asymétrie faciale ou la présence d'une crête osseuse en regard d'une suture. L'asymétrie faciale peut être repérée par observation dans différents plans de l'espace (frontal, sagittal, axial) ou grâce à des photographies (42).

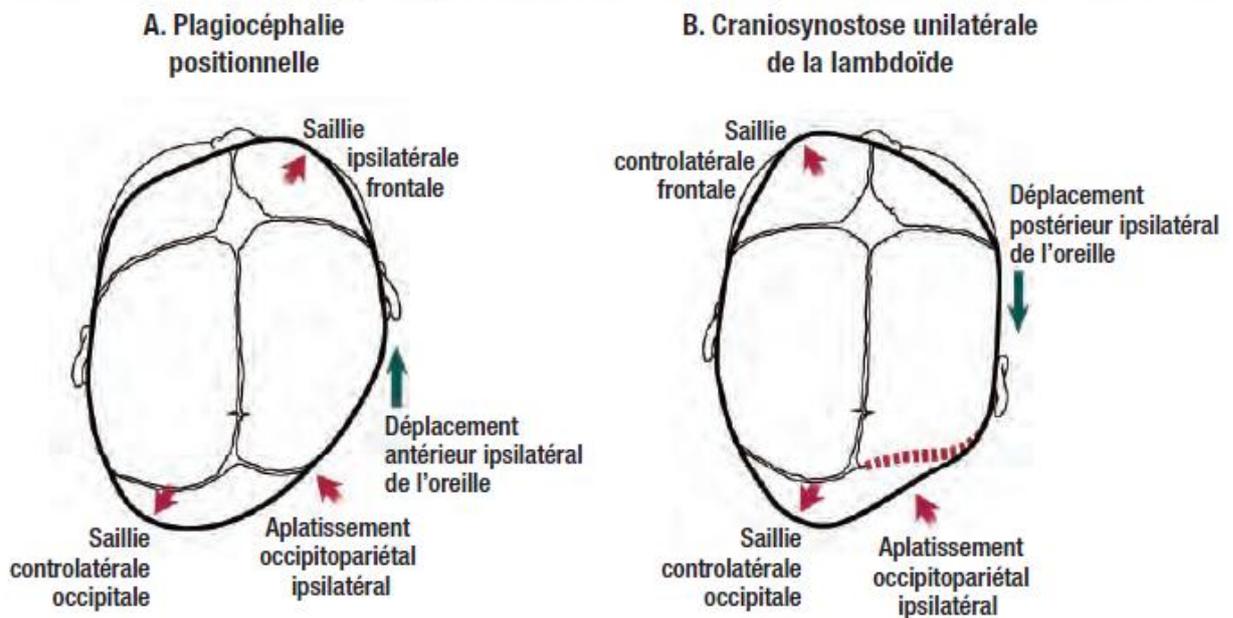
Contrairement à la plagiocéphalie positionnelle, la déformation s'aggrave progressivement avec la croissance crânienne. Ainsi, si une plagiocéphalie postérieure ne s'améliore pas grâce aux conseils de positionnement et à la kinésithérapie en cas de rotation limitée de la tête, il faut savoir évoquer une craniosténose. Suite à la campagne « Back to Sleep », la prévalence de la plagiocéphalie positionnelle a augmenté de manière exponentielle pour atteindre actuellement 1 nourrisson sur 4. Il est donc important de savoir distinguer de manière précoce ces deux diagnostics. La prévalence de la plagiocéphalie lambdatique est extrêmement faible, de l'ordre de 1/100 000 enfants. Les différences cliniques distinguant ces deux diagnostics sont illustrées dans les Figures 10 et 11.

## Formes de têtes



**Figure 10 : Vue supérieure d'une synostose lambdoïde postérieure droite (à gauche) et d'une plagiocéphalie postérieure positionnelle (à droite) (43)**

## Caractéristiques de la plagiocéphalie positionnelle et de la craniosynostose unilatérale de la lambdoïde



**Figure 11 : Description des caractéristiques anatomiques différenciant la plagiocéphalie postérieure positionnelle et la craniosynostose lambdoïde. (43)**

Les signes ophtalmologiques et d'HTIC sont des signes tardifs. Le diagnostic devrait donc être établi avant leur apparition.

Le périmètre crânien (PC) peut être augmenté (scaphocéphalie) ou diminué (brachycéphalie), mais est le plus souvent normal. Il ne s'agit donc pas d'un critère diagnostique.

Le diagnostic échographique anténatal est possible, mais reste difficile (44). Probablement que les progrès de l'échographie anténatale permettront dans les années à venir un plus grand nombre de diagnostics anténatals. Toutefois, le dépistage anténatal de craniosténose ne rend pas une interruption médicale de grossesse recevable, car une opération « simple » est disponible et efficace avec un excellent potentiel de qualité de vie.

Aucun examen complémentaire n'est indispensable. La radiographie des os du crâne est historiquement le premier examen réalisé (45), mais elle s'avère d'interprétation difficile. Sa « normalité » n'élimine pas le diagnostic. Il faut donc éviter de la réaliser, car elle risque de retarder le diagnostic en rassurant faussement le prescripteur.

L'examen de choix est la tomodensitométrie (TDM) avec reconstructions 3D. Il confirme le diagnostic en cas de doute, et est toujours nécessaire en pré-opératoire, pour réaliser le planning pré-opératoire et s'assurer de la liberté des sinus veineux, notamment en cas de scaphocéphalie (22).

Plus récemment, l'échographie des sutures semble être utile pour le dépistage postnatal de craniosténose, avec une bonne spécificité et valeur prédictive positive (46). Cependant, l'opérateur (radiologue) doit être formé et entraîné à cette technique.

## **1.8 OBJECTIF DE L'ETUDE**

Pour une prise en charge optimale, le diagnostic de craniosténose doit être porté tôt, et l'enfant doit rapidement être orienté vers un spécialiste (neurochirurgien).

Nous nous sommes demandé si les médecins assurant le suivi des nourrissons connaissent les grands principes de prise en charge de la craniosténose. Le diagnostic de craniosténose est-il posé de manière précoce ?

Pour répondre à ces questions, nous avons interrogé les pédiatres et médecins des services de Protection Maternelle et Infantile (PMI) de l'Aquitaine. D'autre part, nous avons étudié de manière rétrospective les circonstances de diagnostic de 91 enfants suivis pour craniosténose à Bordeaux entre 2010 et 2015.

## **2. MATERIEL ET METHODES**

### **2.1 ENQUETE AUPRES DES MEDECINS**

#### 2.1.1 Objectif et type d'étude

L'objectif de cette enquête était d'évaluer les connaissances des médecins d'Aquitaine (impliqués dans le suivi des enfants) concernant la prise en charge diagnostique de la craniosténose non syndromique.

Il s'agit d'une étude transversale descriptive.

#### 2.1.2 Population concernée

Le questionnaire était destiné à tous les pédiatres et tous les médecins de PMI de l'Aquitaine.

La liste exhaustive des pédiatres d'Aquitaine a été obtenue grâce à la liste des pédiatres inscrits au Conseil de l'Ordre des médecins de chaque département. Cette liste est disponible sur le site internet du Conseil national de l'Ordre des médecins à l'adresse ci-dessous :

<http://www.conseil-national.medecin.fr/annuaire>

L'adresse mail de chaque pédiatre a été obtenue par internet ou en contactant le médecin concerné par téléphone.

Les médecins non pédiatres ayant cessé leur activité, ou pour lesquels aucune adresse mail n'était disponible ont été exclus.

Les médecins de PMI ont été contactés par le biais du Conseil Général de chaque département d'Aquitaine.

#### 2.1.3 Questionnaire

L'enquête a été réalisée grâce à un questionnaire en ligne, accessible grâce au lien ci-dessous :

[https://docs.google.com/forms/d/149og7w4tbEgjM2r5FGgBL1rhMf2gIJ7qZttMq9cC0/viewform?usp=send\\_form](https://docs.google.com/forms/d/149og7w4tbEgjM2r5FGgBL1rhMf2gIJ7qZttMq9cC0/viewform?usp=send_form)

Ce lien a été envoyé par mail à tous les médecins concernés, accompagné d'une note explicative concernant notre étude.

Le questionnaire comportait huit questions fermées. Il est disponible en annexe (Annexe 1).

Les trois premières questions permettaient de recueillir les données démographiques des participants :

- la spécialité exercée,
- le lieu d'exercice (hôpital, clinique privée, ville, PMI),
- la tranche d'âge du médecin.

La quatrième question concernait la suture impliquée dans les trois types les plus fréquents de craniosténose (trigonocéphalie, scaphocéphalie, plagiocéphalie antérieure). Pour chaque type de craniosténose, il fallait choisir la suture impliquée parmi quatre choix possibles (métopique, sagittale, coronale, lambdatique).

Les quatre dernières questions évoquaient les circonstances de diagnostic avec :

- les signes cliniques évocateurs de la présence d'une craniosténose,
- les examens radiologiques à réaliser,
- le médecin spécialiste vers qui adresser un enfant suspect de craniosténose,
- l'âge idéal de prise en charge thérapeutique.

Les questions 5 et 6 étaient des questions à choix multiples. Pour toutes les autres questions, une seule réponse était possible.

Il fallait obligatoirement répondre à toutes les questions pour envoyer le questionnaire. Les réponses étaient anonymes.

#### 2.1.4 Fiche d'information (Annexe 2)

En pièce jointe, nous avons envoyé une fiche d'information expliquant ce qu'est la craniosténose et résumant les éléments anatomiques, diagnostiques et thérapeutiques à connaître.

Nous avons bien précisé dans la note explicative de ne consulter la fiche d'information qu'une fois le questionnaire rempli et envoyé.

Cette fiche d'information avait deux objectifs. Le 1<sup>er</sup> était d'apporter une plus-value au médecin participant à l'étude. Nous avons pensé que la participation serait ainsi accrue, grâce à une motivation plus importante des médecins concernés. En effet, les médecins reçoivent un nombre conséquent de questionnaires et de sollicitations pour diverses études. Le fait de délivrer une information, et pas seulement d'évaluer les pratiques, nous a semblé un bon moyen pour sensibiliser les médecins.

Le 2<sup>ème</sup> objectif était d'améliorer les connaissances des médecins impliqués dans le suivi des enfants, en leur délivrant une information claire, simple et concise sur la craniosténose. Cette sensibilisation a pour but une prise en charge meilleure et plus précoce des patients porteurs de craniosténose.

#### 2.1.5 Période de recueil de données

Le questionnaire a été envoyé aux médecins de la Gironde le 14 avril 2015, puis deux relances ont été envoyées le 03 mai et le 21 juin 2015.

Les médecins des Pyrénées-Atlantiques, de Dordogne, des Landes et du Lot-et-Garonne ont été contactés le 25 mai 2015. Deux relances par mail ont été envoyées le 11 juin et 26 juin 2015.

Les réponses ont été recueillies du 14 avril au 11 juillet 2015.

#### 2.1.6 Analyse des résultats

Nous avons exprimé les résultats en pourcentage de chaque type de réponse.

Pour la question 4, nous avons exprimé les résultats en pourcentage de réponses correctes, pourcentage de réponses incorrectes, et pourcentage de réponses « je ne sais pas ».

Nous avons ensuite comparé les pourcentages de chaque réponse selon la spécialité exercée, selon le lieu d'exercice et la tranche d'âge du médecin, grâce au test de Chi<sup>2</sup> de Pearson. La différence était considérée comme significative si  $p < 0,05$ .

## **2.2. ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE**

### **2.2.1 Objectif**

Nous avons souhaité établir l'état des lieux des circonstances de diagnostic de craniosténose.

L'objectif principal était de savoir si le diagnostic de craniosténose était réalisé de manière suffisamment précoce. Les objectifs secondaires étaient de savoir si le délai diagnostique était influencé par les données socio-démographiques, les antécédents familiaux et personnels, la présence d'un torticolis, ou par la réalisation d'examens complémentaires. Nous nous sommes ainsi demandé si l'on pouvait définir une population à risque.

### **2.2.2 Type d'étude**

Cette étude descriptive rétrospective est une évaluation des pratiques.

### **2.2.3 Population**

Nous avons inclus les patients suivis pour craniosténose non syndromique par l'équipe de neurochirurgie pédiatrique du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Bordeaux.

Nous avons exclu les cas de craniosténose syndromique, et les patients pour lesquels nous n'avons pas pu récupérer les données principales. Ainsi nous avons inclus 91 cas opérés entre septembre 2010 et juin 2015.

### **2.2.4 Méthodes de recueil**

Les données ont été recueillies à partir du dossier médical informatisé et du dossier papier. Puis une enquête téléphonique a été menée auprès des parents des patients, grâce au numéro de téléphone noté dans le dossier médical, afin d'obtenir les données manquantes. Les patients vivants à l'étranger ont été contactés par mail. Le recueil de données a été réalisé de février à juillet 2015.

### 2.2.5 Données mesurées

Nous avons recueilli les données démographiques suivantes :

- date de naissance,
- rang de naissance dans la fratrie,
- âge des parents à la naissance du patient.

Nous avons recherché les antécédents familiaux de craniosténose, chez les parents du 1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> degré.

Nous avons étudié la période anté et périnatale :

- le caractère unique ou multiple de la grossesse, avec la chorionicité et la zygotité en cas de grossesse multiple,
- la présence d'anomalie échographique (concernant la voûte crânienne, une autre malformation, ou une autre anomalie échographique),
- la présentation foetale (céphalique, siège),
- une pathologie obstétricale (diabète gestationnel, hypertension artérielle (HTA), traumatisme pendant la grossesse),
- le terme de naissance (prématurité si terme inférieur à 36 semaines d'aménorrhée (SA)),
- la prise de traitement durant la grossesse,
- le mode d'accouchement (voie basse non instrumentale, voie basse instrumentale, césarienne programmée ou césarienne en urgence).

Nous avons recherché la présence ou l'absence de torticolis congénital, c'est-à-dire la rotation limitée de la tête d'un côté par rapport à l'autre.

La courbe de périmètre crânien a été analysée et classée en trois groupes : croissance harmonieuse, augmentation rapide, stagnation.

En ce qui concerne le diagnostic, nous avons demandé aux parents s'ils s'étaient rendu compte de l'anomalie de la voûte crânienne. En cas de réponse positive, nous avons demandé quels signes présentait l'enfant et à partir de quel âge. Les signes d'appel ont été classés ainsi : déformation crânienne, asymétrie faciale, crête osseuse en regard d'une suture, périmètre crânien trop petit, périmètre crânien augmenté, signe clinique d'hypertension intracrânienne.

Nous avons noté le type de craniosténose, l'âge de l'enfant au diagnostic et l'âge de l'enfant lors du premier contact avec le neurochirurgien.

Le médecin ayant fait le diagnostic a été défini comme celui ayant adressé l'enfant pour suspicion de craniosténose.

Les différents examens complémentaires réalisés ont été étudiés (radiographies des os du crâne, tomographie axiale cérébrale, imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale, échographie trans-fontanelle (ETF)), ainsi que l'âge de l'enfant lors de l'examen, le résultat de l'examen, et son prescripteur.

Il a été précisé si le patient a bénéficié d'un traitement chirurgical, et à quel âge.

Enfin, nous avons étudié la présence de comorbidités :

- le développement psychomoteur (normal, retard léger, retard important)
- la présence d'une pathologie associée (malformation associée, pathologie chronique).

#### 2.2.6 Critère de jugement principal

Le critère de jugement principal était le délai diagnostique, composé de l'âge au diagnostic, le délai entre les premiers signes cliniques observés et le diagnostic, le délai entre les premiers signes cliniques observés et le premier contact avec le neurochirurgien.

L'âge au diagnostic était considéré comme tardif si supérieur à 6 mois, et très tardif si supérieur à 12 mois.

#### 2.2.7 Critères de jugement secondaires

Nous avons évalué si le délai diagnostique était influencé par le type de craniosténose, les données socio-démographiques, les antécédents familiaux, les anomalies au cours de la grossesse, l'association à un torticolis, les résultats des examens complémentaires.

#### 2.2.8 Analyses statistiques

Les âges sont exprimés en mois. Les paramètres du délai diagnostique ont été exprimés en médiane et extrêmes.

Pour comparer le délai diagnostique dans les différentes catégories de la population, nous avons utilisé le test de Mann Withney.

Nous avons également calculé le pourcentage d'enfants ayant eu un diagnostic tardif, et l'avons comparé selon les différentes catégories de population grâce au test du Chi<sup>2</sup> de Pearson. La différence était considérée comme significative si  $p < 0,05$ .

### **3. RESULTATS**

#### **3.1. ENQUETE AUPRES DES MEDECINS**

##### 3.1.1 Population

Selon la liste du Conseil de l'Ordre, 323 pédiatres sont répertoriés en Aquitaine. Nous avons exclu 10 médecins qui exerçaient ailleurs, pratiquaient une autre spécialité (cardio-pédiatrie, biochimie, pédopsychiatrie), ou avaient pris leur retraite. Nous n'avons pas pu récupérer d'adresse mail valide pour 32 médecins.

Nous avons donc envoyé notre questionnaire à 281 pédiatres. Concernant les médecins de PMI, nous avons envoyé notre questionnaire à 50 médecins généralistes.

Après l'envoi du questionnaire puis les deux relances, 239 médecins nous ont répondu. Le taux de réponse était donc de 72,2 %.

##### 3.1.2 Données démographiques

Les réponses aux questions 1 à 3 sont présentées dans le tableau 1.

80,8 % des médecins ayant répondu étaient pédiatres. La répartition dans les différentes tranches d'âge était équilibrée.

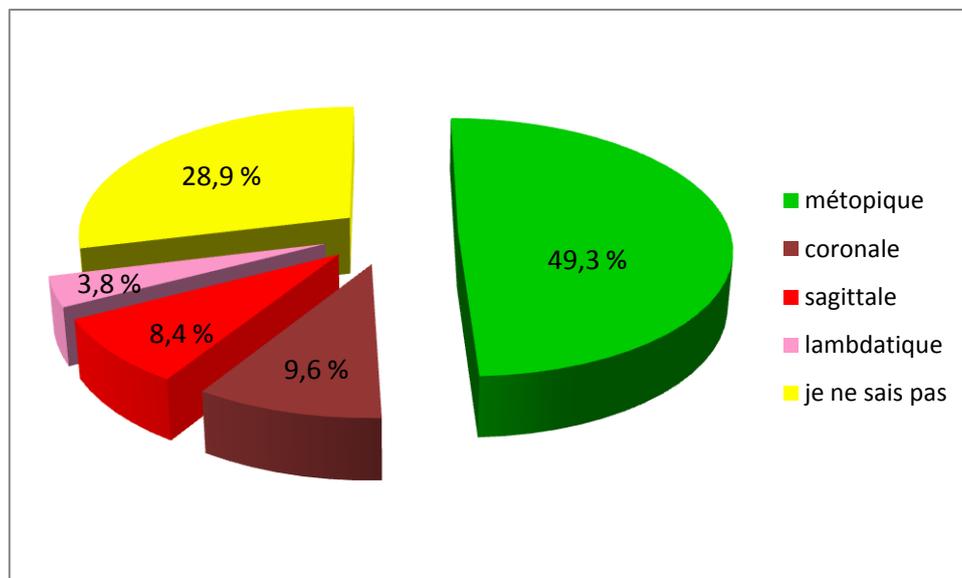
<b>QUESTION</b>	<b>REPONSE</b>	<b>EFFECTIF</b>	<b>POURCENTAGE</b>
1	Pédiatre	193	80,8
	Médecin généraliste	41	17,2
	Autre	5	2,1
2	Hôpital	93	38,9
	Clinique privée	13	5,4
	Ville	78	32,6
	PMI	55	23
3	25-35 ans	48	20,1
	36-45 ans	67	28
	46-55 ans	56	23,4
	> 55 ans	68	28,4

**Tableau 1 : Réponses aux questions 1 à 3 du questionnaire aux médecins**

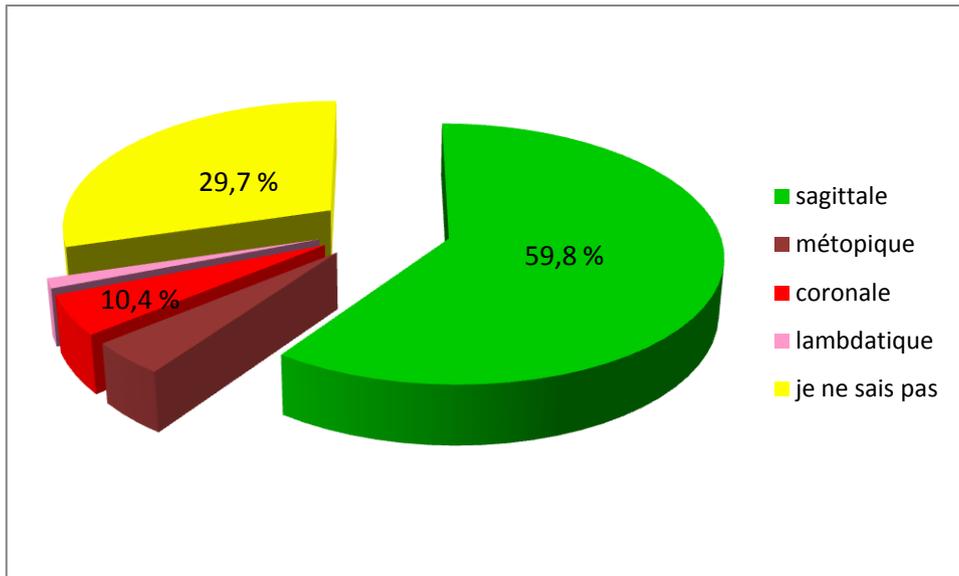
Les médecins les plus jeunes travaillaient plus souvent à l'hôpital et les plus âgés en ville. En effet, parmi les médecins âgés de 25 à 35 ans, 64,6 % travaillaient à l'hôpital, versus 20,8 % en ville. A l'inverse, 52,9 % des médecins âgés de plus de 55 ans pratiquaient en ville, versus 13,2 % à l'hôpital.

### 3.1.3 Réponses à la question 4

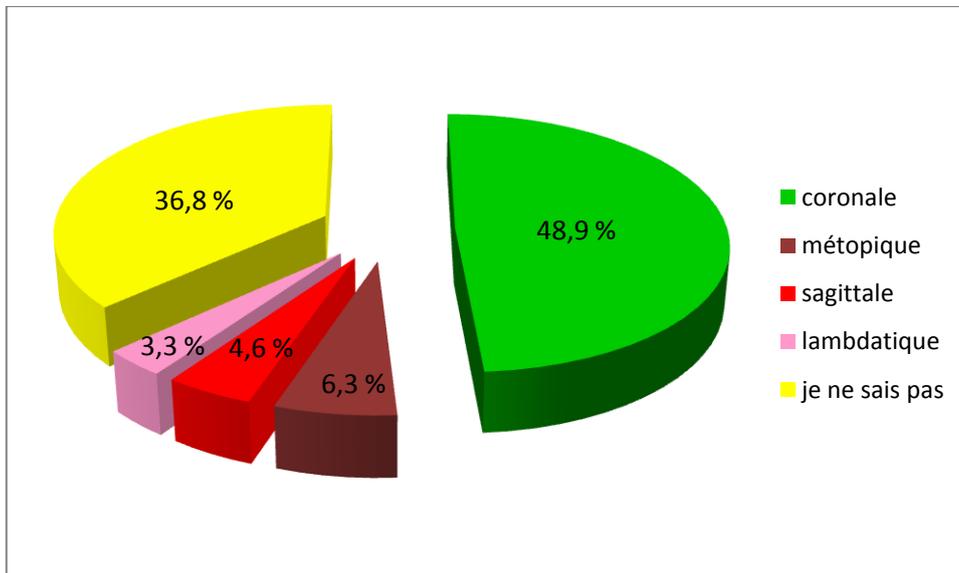
Pour répondre à la question 4, il fallait sélectionner la suture impliquée dans les trois principaux types de craniosténose. Environ 50 % des médecins ont répondu de manière correcte, et 30% ont répondu « je ne sais pas ». La craniosténose la plus connue était la scaphocéphalie, avec 59,8 % de bonnes réponses. Les résultats sont présentés ci-dessous (Figures 12, 13, 14).



**Figure 12 : Réponses à la question 4a : « Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la trigonocéphalie ? »**



**Figure 13 : Réponses à la question 4b : « Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la scaphocéphalie ? »**



**Figure 14 : Réponses à la question 4c : « Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la plagiocéphalie antérieure ? »**

### 3.1.4 Réponses à la question 5

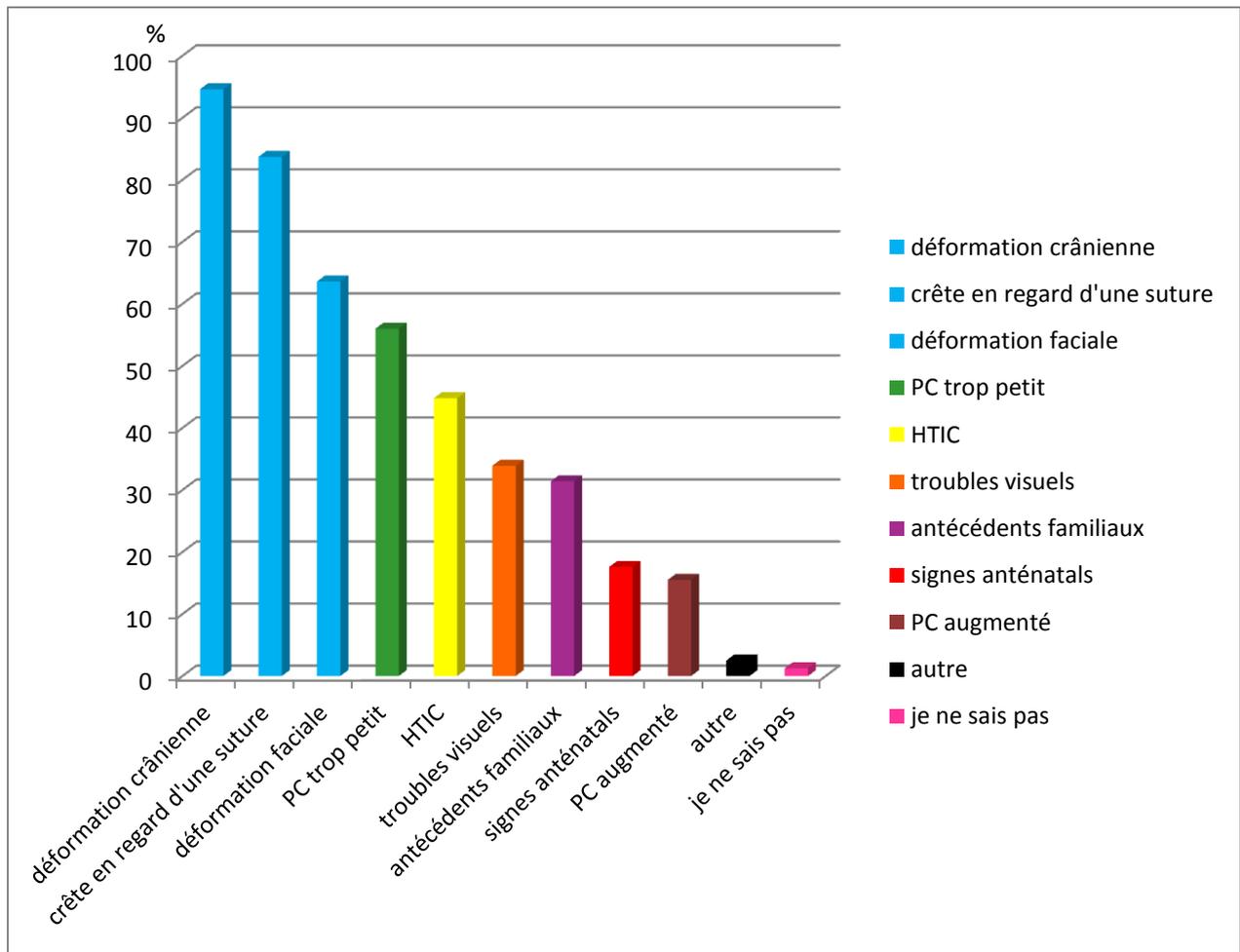
Les trois signes principaux devant lesquels il faut évoquer une craniosténose sont une déformation crânienne, une crête en regard d'une suture, et pour la plagiocéphalie coronale une asymétrie faciale. Le périmètre crânien peut être normal, augmenté ou diminué. Il n'a donc pas de valeur diagnostique. Les signes d'hypertension intracrânienne et les troubles visuels sont tardifs. Le diagnostic devrait être posé avant leur apparition. Les signes anténatals devraient être plus souvent évoqués dans le futur, grâce aux progrès de l'imagerie anténatale. Ainsi, une dolichocéphalie à l'échographie du 3<sup>ème</sup> trimestre de grossesse devrait faire évoquer une scaphocéphalie, avec une attention particulière lors de l'examen des sutures crâniennes à la naissance de l'enfant.

Une grande majorité des médecins interrogés connaissaient les trois signes principaux de craniosténose, et la quasi-totalité (94,6 %) évoquaient ce diagnostic devant une déformation crânienne.

Cependant, le quatrième item le plus fréquemment cité était un périmètre crânien trop petit (56 %). Il s'agit d'une fausse idée, car la croissance du PC n'est pas forcément freinée en cas de craniosténose. Le crâne se déforme du fait d'une stagnation de sa taille perpendiculairement à la suture atteinte, et d'une augmentation trop rapide parallèlement aux sutures normales restantes (loi de Virchow). A l'inverse, seulement 15,5 % des médecins évoquaient une craniosténose devant un PC augmenté. En réalité, le PC est le plus souvent augmenté dans les cas de scaphocéphalie, normal en cas de trigonocéphalie et plagiocéphalie, et diminué en cas de brachy et oxycéphalie.

Enfin, plus d'un tiers des médecins citaient l'HTIC et les troubles visuels comme signes de craniosténose, ce qui est vrai. Cependant, comme dit précédemment, ces symptômes sont d'apparition tardive (en général entre trois et huit ans), toujours précédés des premiers signes cités.

L'ensemble des résultats à cette question sont présentés dans la Figure 15.



**Figure 15 : Réponses à la question 11 : « Devant quel(s) signe(s) évoquez-vous une craniosténose ? »**

### 3.1.5 Réponses à la question 6

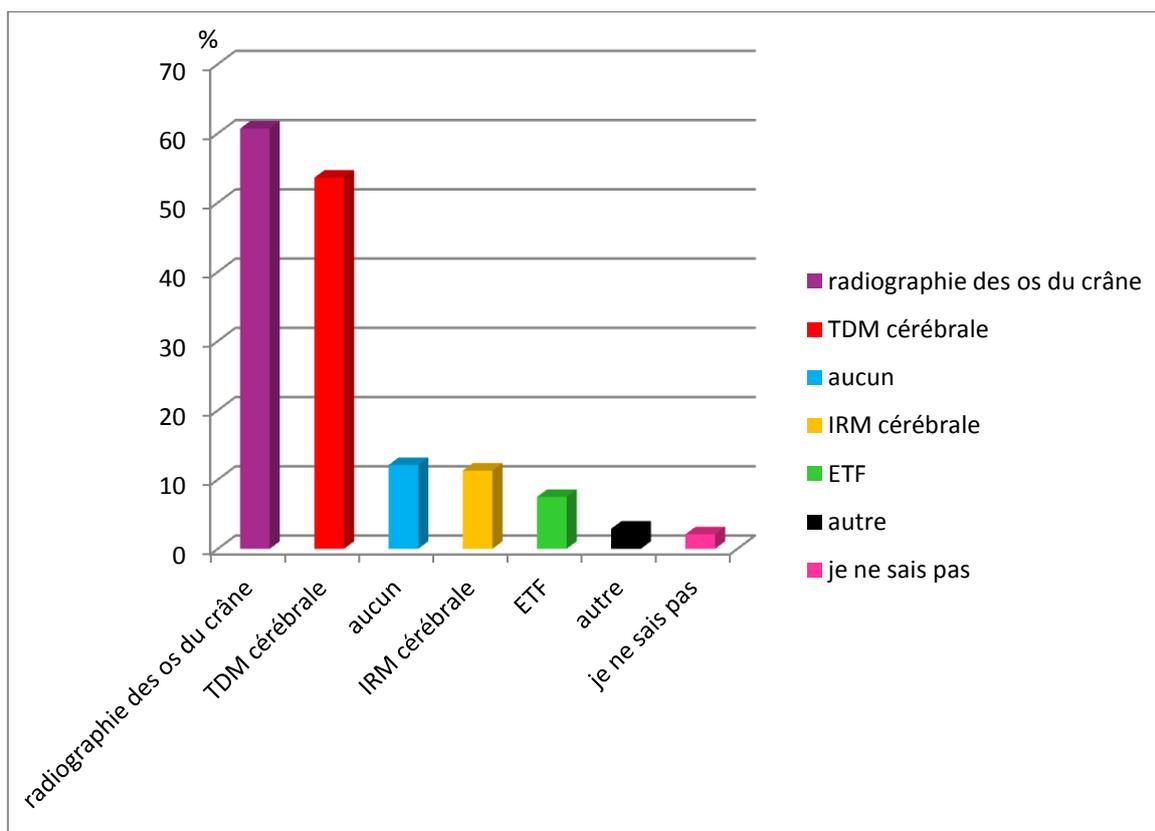
Concernant les examens complémentaires à réaliser en cas de suspicion de craniosténose, l'examen le plus fréquemment réalisé était la radiographie des os du crâne (60,7 %). Il s'agit historiquement de l'examen de première intention. Or, son interprétation est difficile, et peut faire éliminer à tort le diagnostic de craniosténose. On observe cependant que cet examen est encore très communément prescrit. Comme nous le verrons dans la discussion, la sensibilité et la spécificité de cet examen sont mauvaises.

Le deuxième examen le plus fréquemment cité était le scanner cérébral (53,6 %). En effet, il s'agit de l'examen de choix, toujours nécessaire en pré opératoire. Sa sensibilité et sa spécificité sont excellentes.

Seulement 12,1 % des médecins ne prescrivaient aucun examen. Pourtant, en cas de doute diagnostique, il est préférable d'adresser l'enfant vers un spécialiste qui déterminera les examens indiqués.

L'ETF et l'IRM cérébrale n'ont pas d'indication. Il s'agissait en effet des examens les moins fréquemment cités.

L'ensemble des réponses est présenté dans la Figure 16.

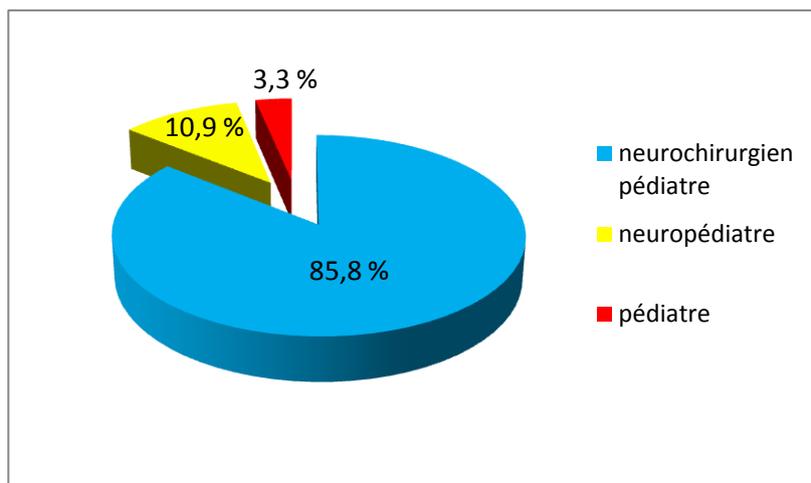


**Figure 16 : Réponses à la question 6 : « Devant une suspicion de craniosténose, quel(s) examen(s) prescrivez-vous ? »**

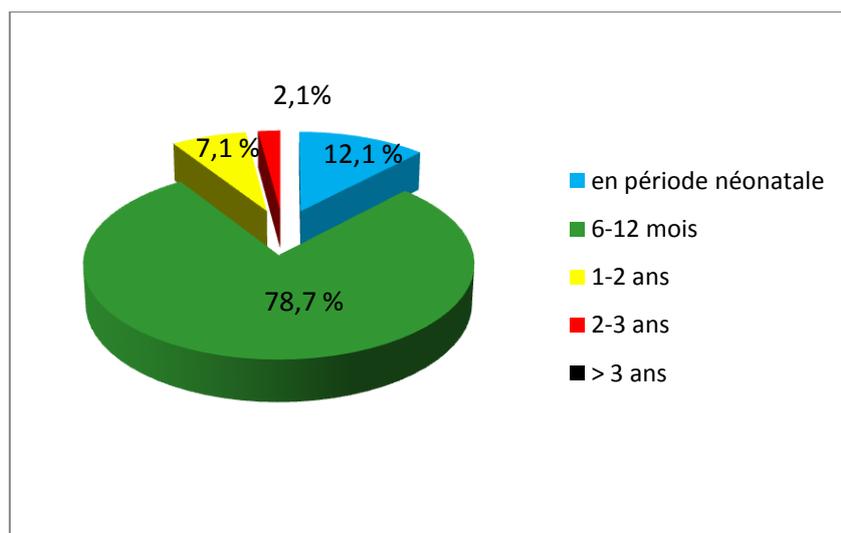
### 3.1.6 Réponses aux questions 7 et 8

La grande majorité des médecins interrogés savaient adresser correctement un enfant suspect de craniosténose vers un neurochirurgien pédiatre (85,8 %) (Figure 17).

Ils connaissaient également le délai approprié pour la prise en charge chirurgicale : en période néonatale (12,1 %), ou entre 6 et 12 mois (78,7 %)(Figure 18).



**Figure 17 : Réponses à la question 7 : « Devant une suspicion de craniosténose, vers qui adressez-vous l'enfant ? »**



**Figure 18 : Réponses à la question 8 : « Selon vous, quel est l'âge optimal pour opérer une craniosténose ? »**

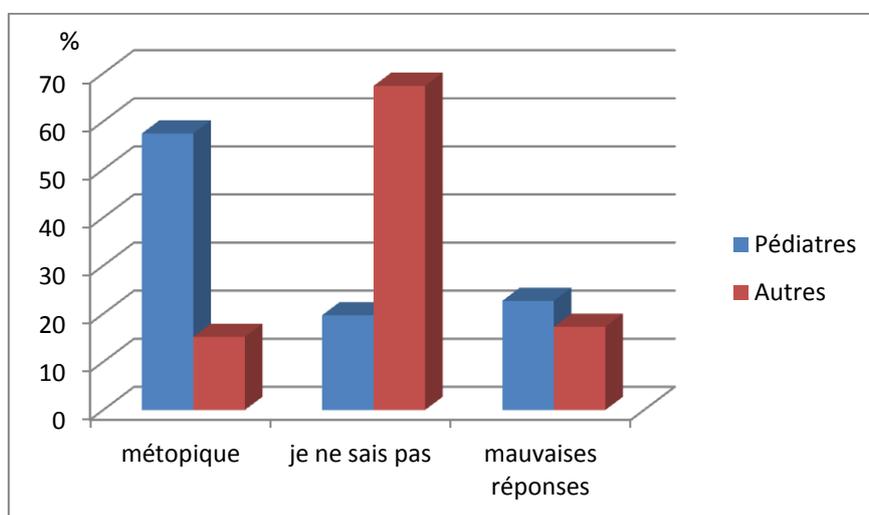
### 3.1.7 Comparaison des résultats selon la spécialité exercée

Comme le montrent les Figures 19, 20, 21, concernant la question 4, les pédiatres connaissaient mieux la suture impliquée dans chaque type de craniosténose.

Les différences entre pourcentages de bonnes réponses, mauvaises réponses, et réponses « je ne sais pas » ont été comparées grâce au test du Chi<sup>2</sup> de Pearson. Les différences observées étaient significatives. Les valeurs de p sont présentées sous chaque figure.

Concernant la question 7, les médecins généralistes orientaient les enfants vers un pédiatre ou un neuropédiatre dans 34,8 % des cas, et vers un neurochirurgien dans 65,2 % des cas.

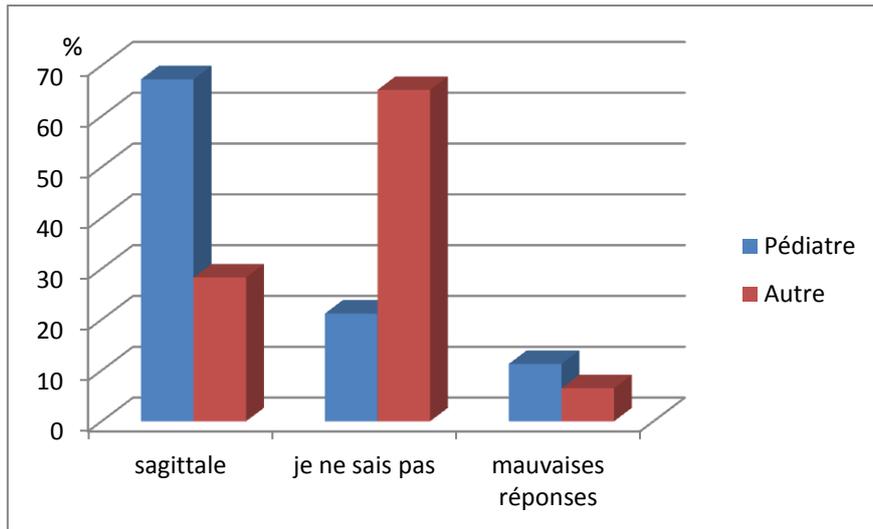
Les réponses aux autres questions étaient similaires quelle que soit la spécialité exercée.



**Figure 19 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4a selon la spécialité exercée.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la trigonocéphalie ? »)

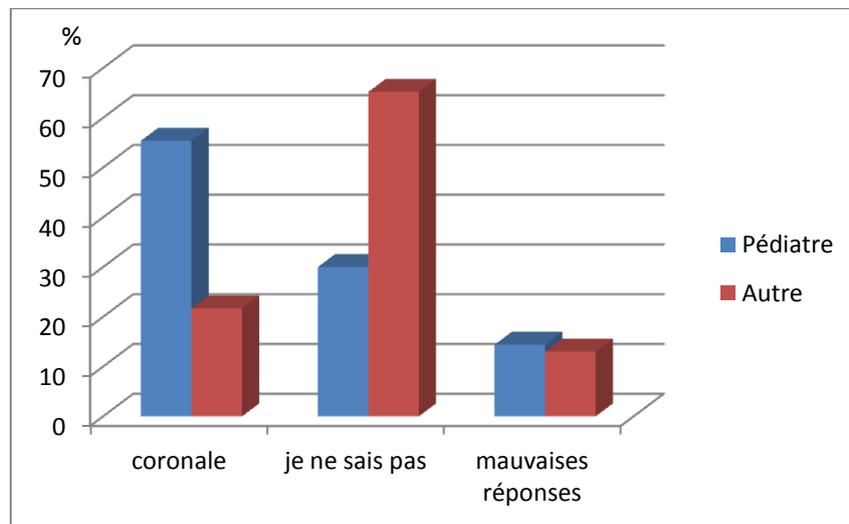
Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,01 (4,1.10<sup>-10</sup>)**



**Figure 20 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4b selon la spécialité exercée.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la scaphocéphalie ? »)

Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,01 (3,2.10<sup>-8</sup>)**



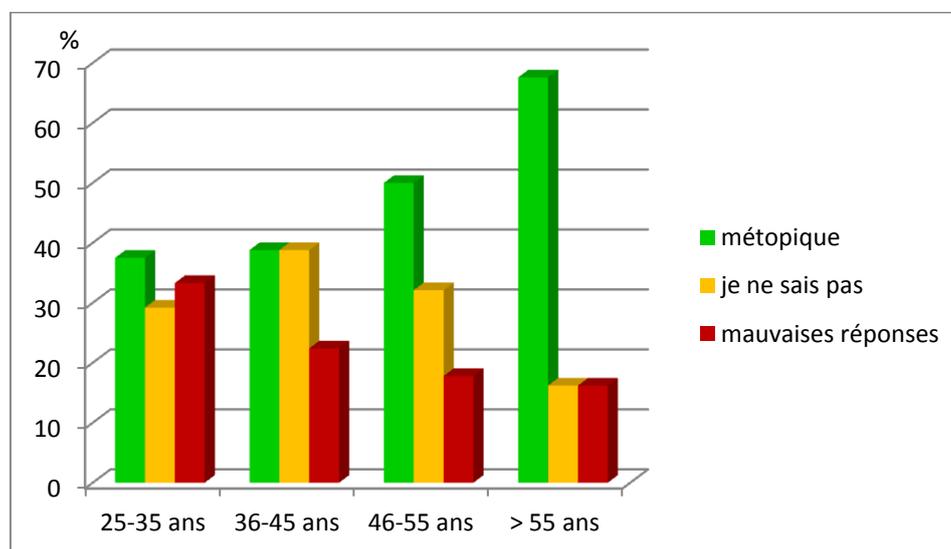
**Figure 21 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4c selon la spécialité exercée.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la plagiocéphalie antérieure ? »)

Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,01 (9,7.10<sup>-9</sup>)**

### 3.1.8 Comparaison des résultats selon l'âge

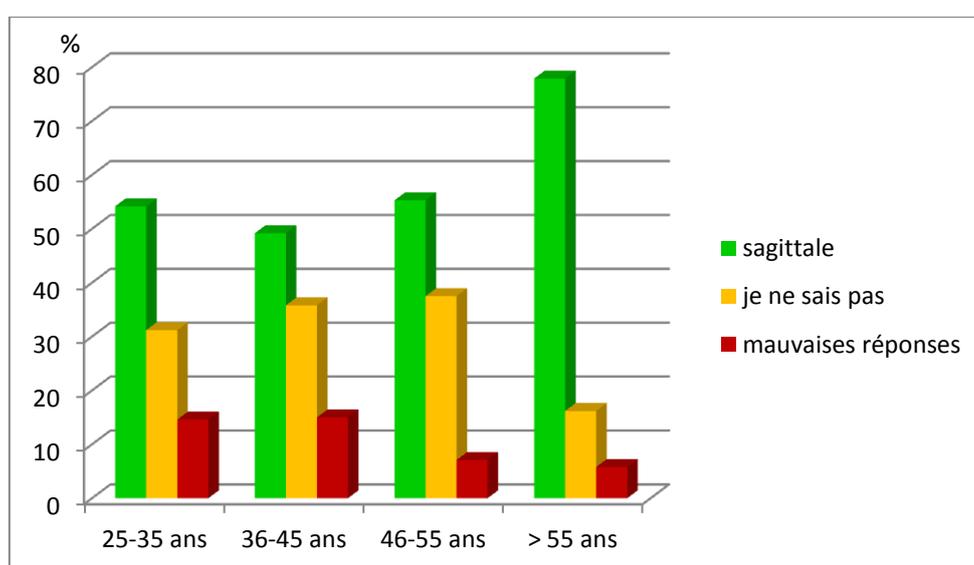
Concernant les réponses à la question 4, les médecins les plus âgés répondaient plus souvent de manière correcte. Cette différence était statistiquement significative (Figures 22, 23, 24).



**Figure 22 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4a selon l'âge.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la trigonocéphalie ? »)

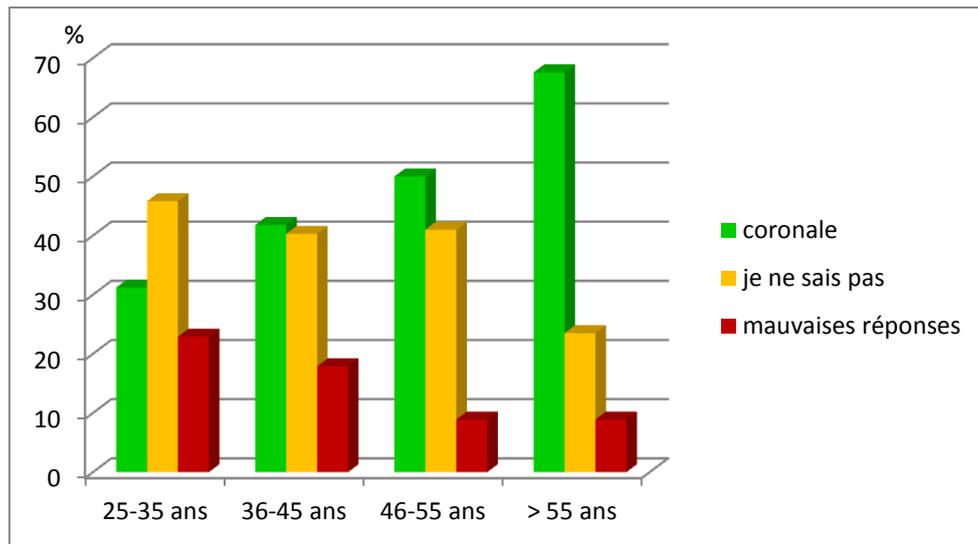
Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,01 (0,0059)**



**Figure 23 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4b selon l'âge.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la scaphocéphalie ? »)

Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,05 (0,0157)**

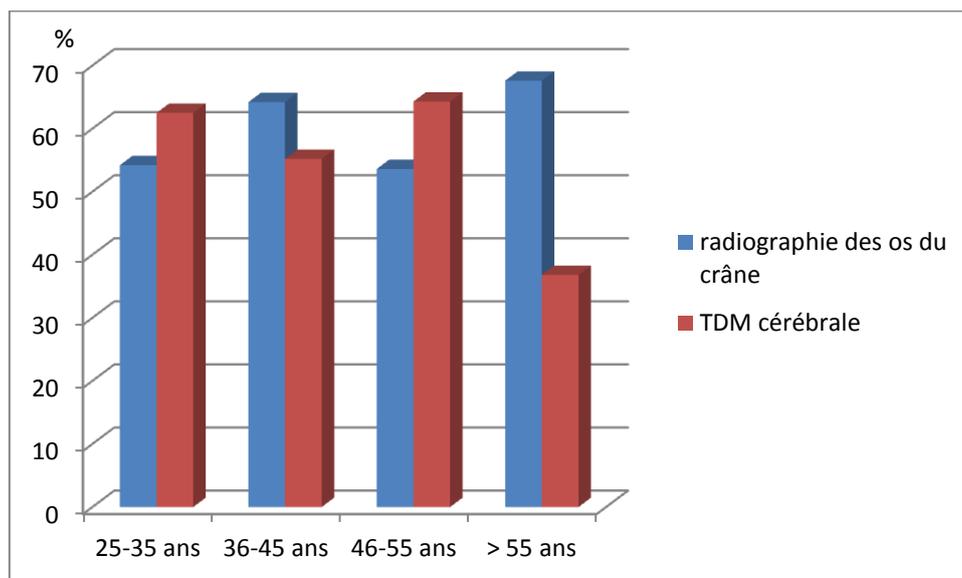


**Figure 24 : Comparaison des pourcentages de chaque type de réponse à la question 4c selon l'âge.**

(« Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans la plagiocéphalie antérieure ? »)

Pearson's Chi-squared test: **p-value < 0,01 (0,0039)**

Concernant les réponses à la question 6, les médecins les plus âgés prescrivait plus souvent des radiographies des os du crâne, et moins souvent des TDM cérébrales. Cependant, cette différence n'était pas significative (Figure 25). Il n'y avait pas de différence significative pour les réponses aux autres questions quelle que soit l'âge du médecin.



**Figure 25 : Comparaison des réponses à la question 6 selon l'âge.**

(« Devant une suspicion de craniosténose, quel(s) examen(s) prescrivez-vous ? »)

Pearson's Chi-squared test: **p-value > 0,05 (0,1689)**

## **3.2. ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE**

### 3.2.1 Description de la population (Tableau 2)

Nous avons inclus 104 patients suivis à Bordeaux en neurochirurgie. Nous avons exclu 13 patients. Un patient avait été adressé pour suspicion de craniosténose mais le diagnostic a été infirmé. Les 12 autres patients ont été exclus par manque d'information.

Au total, notre étude a donc porté sur 91 patients suivis dans le service de neurochirurgie de Bordeaux pour craniosténose non syndromique. Les enfants concernés étaient nés entre juin 2002 et janvier 2015. Ils avaient consulté pour la première fois dans le service entre septembre 2007 et mai 2015 (opérés entre 2010 et 2015). 82 % des patients ont été vus dans le service dans les 12 derniers mois. Il y avait une majorité de garçons (64,8 %). On répertorie un antécédent familial de craniosténose dans 16,5 % des cas.

Nous avons étudié l'association entre craniosténose et torticolis congénital dans l'hypothèse d'un diagnostic de craniosténose retardé par une attribution de la déformation crânienne à une cause positionnelle. Dans notre population, 23,1 % des patients avaient un torticolis à la naissance.

Concernant la courbe de périmètre crânien, la majorité des enfants avaient une courbe harmonieuse (61,5 %). Les PC ont été reportés sur les courbes de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) et classés selon la Déviation Standard (DS) correspondante. On note que 15,7 % des patients avaient un PC au dessus de + 2 DS au moment du diagnostic, versus 2 % en dessous de - 2 DS.

Le type de craniosténose le plus fréquent dans notre population était la scaphocéphalie (64,8 %), suivie de la trigonocéphalie (20,9 %), puis de la plagiocéphalie antérieure (7,7 %). Il y avait quelques cas de craniosténose multisuturale (6,6 %) : trigonocéphalie et synostose lambdatique, scaphocéphalie et synostose lambdatique, scaphocéphalie et plagiocéphalie antérieure.

Le développement psychomoteur a été évalué selon l'âge de tenue de tête, l'âge de tenue assise, l'âge de la marche, et pour les plus âgés le niveau scolaire à 6 ans. Au total, 9,9 % des patients présentaient un retard psychomoteur.

Une malformation associée était présente chez 12,1 % des cas. Il s'agissait de signes dysmorphiques, d'anomalies mineures des extrémités, de malformations rénales, cardiaques, de hernies inguinales, et dans un cas, d'une malformation d'Arnold-Chiari. Les pathologies médicales associées étaient, dans la moitié des cas, des pathologies ophtalmologiques. Les autres pathologies étaient respiratoires ou digestives. A noter un cas de craniosténose secondaire à une pathologie de McCune-Albright ou ostéodystrophie héréditaire.

		EFFECTIF	POURCENTAGE
<b>Sexe</b>	filles	32	35,2
	garçon	59	64,8
<b>Age du père (années)</b>	médiane	32	
<b>Age de la mère (années)</b>	extrêmes	22- 57	
	médiane	30	
	extrêmes	19 -45	
<b>Rang de naissance</b>	1	41	45
	2	36	39,6
	3	14	15,4
<b>Antécédents familiaux de craniosténose</b>	aucun	75	82,4
	parent du 1er degré	13	14,3
	parent du 2nd degré	2	2,2
	NSP (Ne sait pas)	1	
<b>Torticolis</b>	oui	21	23,1
	non	62	68,1
	NSP	8	8,8
<b>Courbe de périmètre crânien</b>	normale	56	61,5
	augmentation	21	23
	stagnation	5	5,5
	NSP	9	9,9
<b>Périmètre crânien au diagnostic (DS)</b>	< -2	1	2
	-2	1	2
	-1	8	15,7
	0	13	25,5
	1	11	21,6
	2	9	17,6
	> 2	8	15,7
	NSP	40	
<b>Type de craniosténose</b>	scaphocéphalie	59	64,8
	trigonocéphalie	19	20,9
	plagiocéphalie antérieure	7	7,7
	multisuturale	6	6,6
<b>Chirurgie</b>	oui	90	98,9
	non	1	1,1
<b>Age à la chirurgie (mois)</b>	médiane	6,5	
	extrêmes	2- 106	
<b>Développement psychomoteur</b>	normal	82	90,1
	retard léger	7	7,7
	retard important	2	2,2
<b>Pathologie associée</b>	non	65	71,4
	autre malformation	11	12,1
	autre pathologie	15	16,5

**Tableau 2 : Description de la population étudiée**

### 3.2.2 Données anténatales (Tableau 3)

Concernant la grossesse, on dénombre 5,5 % de grossesses gémellaires dans notre population. Toutes les grossesses gémellaires étaient bichoriales.

Une anomalie crânienne avait été signalée lors des échographies anténatales dans seulement 8,8 % des cas. Il s'agissait le plus souvent d'une dolichocéphalie. La craniosténose a été diagnostiquée en anténatal par échographie puis TDM fœtale chez un seul patient. Il s'agissait d'une craniosténose multisuturale.

Concernant le mode d'extraction, on note un grand nombre d'extractions par voie basse instrumentale (20,9 %), et de césariennes en urgence (13,2 %).

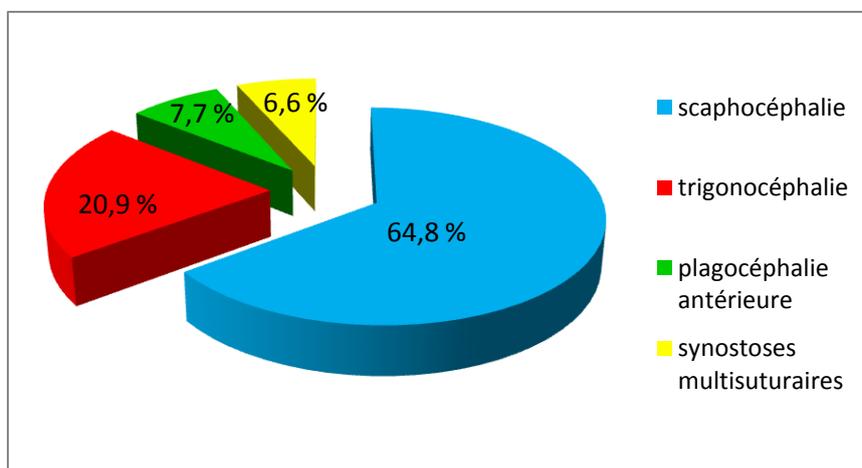
Enfin, on recense un cas de traitement par Valproate de Sodium et par Béta bloquant par la mère durant la grossesse. Une autre mère recevait pendant la grossesse une supplémentation en hormones thyroïdiennes. Les autres traitements cités étaient non fœto-toxiques (supplémentation martiale, corticothérapie, anticoagulants).

		EFFECTIF	POURCENTAGE
<b>Grossesse</b>	Unique	86	94,5
	Gémellaire	5	5,5
<b>Echographies anténatales</b>	Normale	75	82,4
	Anomalie crânienne	8	8,8
	Autre malformation	2	2,2
	Autre anomalie	6	6,6
<b>Pathologie obstétricale</b>	Non	67	73,6
	Traumatisme	1	1,1
	Diabète	4	4,4
	Prématurité < 36 SA	7	7,7
	Siège	8	8,8
	HTA	5	5,5
<b>Accouchement</b>	Voie basse non instrumentale	48	52,7
	Voie basse instrumentale	19	20,9
	Césarienne programmée	11	12,1
	Césarienne en urgence	12	13,2
	NSP	1	1,1
<b>Traitement</b>	Oui	20	22
	Non	65	71,4
	NSP	6	6,6

**Tableau 3 : Description des données obstétricales**

### 3.2.3 Description de la population selon le type de craniosténose

Comme dit précédemment, la scaphocéphalie était la craniosténose la plus fréquente dans notre population, suivie de la trigonocéphalie puis de la plagiocéphalie antérieure. Il y avait également six cas de craniosténose multisuturale non syndromique. (Figure 26)



**Figure 26 : Répartition de chaque type de craniosténose.**

Le tableau 4 décrit les différences observées entre chaque type de craniosténose dans notre population. On note une prédominance masculine dans la scaphocéphalie (sex ratio 2,5 : 1) et la trigonocéphalie (sex ratio 1,5 : 1), et une prédominance féminine dans la plagiocéphalie antérieure (sex ratio 2 : 3,5). La différence n'était pas significative ( $p > 0,05$ ).

Parmi les patients atteints de craniosténose multisuturale, on recensait des antécédents familiaux dans 50 % des cas. Concernant les craniosténoses monosuturaires, il y avait significativement plus d'antécédents familiaux en cas de plagiocéphalie antérieure et de scaphocéphalie ( $p < 0,05$ , p-value : 0,0301).

Plus d'un tiers des patients atteints de craniosténose multisuturale était issu de grossesse gémellaire, ainsi que plus d'un quart des enfants atteints de plagiocéphalie antérieure ( $p < 0,01$ , p-value : 0,0093).

Concernant la courbe de périmètre crânien, en cas de scaphocéphalie, 32,8 % des patients avaient une croissance accélérée du PC ( $p < 0,01$ , p-value : 0,0028). Parmi ceux pour qui le PC au diagnostic était connu, 44,4 % avaient un PC égal ou supérieur à +2 DS. Pour les autres types de craniosténose, les courbes de PC étaient harmonieuses chez la majorité des patients.

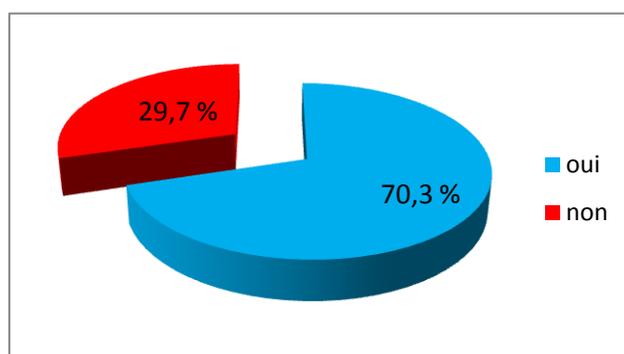
Il n'y avait pas de différence concernant le développement psychomoteur. L'association à une autre pathologie était plus fréquente en cas de plagiocéphalie antérieure et de craniosténose multisuturale ( $p < 0,05$ , p-value : 0,0149).

TYPE DE CRANIOSTENOSE		SCAPHOCEPHALIE		TRIGONOCEPHALIE		PLAGIOCEPHALIE ANTERIEURE		MULTISUTURAIRES	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Sexe</b>	filles	18	28,1	8	40	7	<b>63,6</b>	1	16,7
	garçons	46	<b>71,9</b>	12	<b>60</b>	4	36,4	5	83,3
<b>Antécédents familiaux</b>	non	49	76,6	20	100	8	72,7	3	50
	oui	14	21,8	0	0	3	<b>27,3</b>	3	<b>50</b>
<b>Grossesse</b>	unique	60	93,7	20	100	8	72,7	4	66,7
	gémellaire	4	6,2	0	0	3	<b>27,3</b>	2	<b>33,3</b>
<b>Courbe de PC</b>	harmonieuse	33	51,6	17	85	9	81,8	4	66,7
	augmentation	21	<b>32,8</b>	0	0	0	0	0	0
	stagnation	2	3,1	3	15	0	0	0	0
	NSP	8	12,5	0	0	2	18,2	2	33,3
<b>PC au diagnostic (DS)</b>	< -2	0	0	1	7,7	0		0	
	-2	1	2,8	0	0	0		0	
	-1	2	5,5	5	38,5	2		1	
	0	6	16,7	6	46,1	1		0	
	1	11	30,5	0	0	0		0	
	2	9	<b>25</b>	0	0	0		0	
	> 2	7	<b>19,4</b>	1	7,7	0		1	
	NSP	28	43,7	7	35	8		4	
<b>Développement psychomoteur</b>	normal	57	89,1	18	90	10	90,9	4	66,7
	retard léger	6	9,4	1	5	1	9,1	2	33,3
	retard important	1	1,6	1	5	0	0	0	0
<b>Pathologie associée</b>	non	48	75	13	65	5	45,4	2	33,3
	malformation	8	12,5	3	15	1	9,1	1	16,7
	autre pathologie	8	12,5	4	20	5	<b>45,4</b>	3	<b>50</b>

**Tableau 4 : Description de chaque type de craniosténose.**

### 3.2.4 Evaluation du délai diagnostique

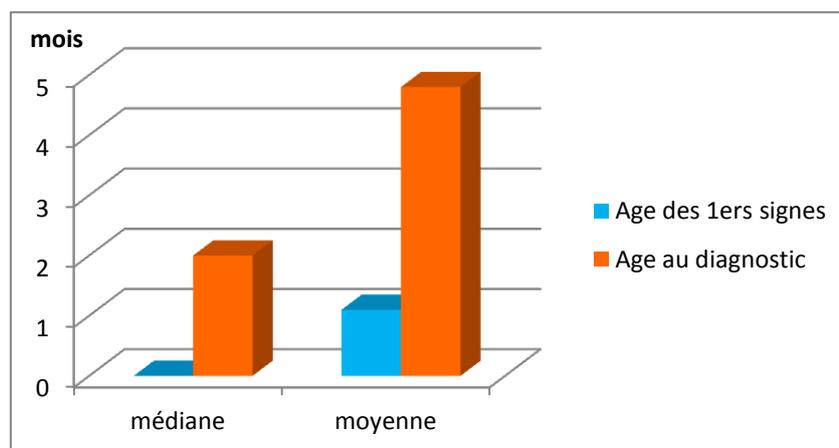
Pour évaluer la précocité du diagnostic de craniosténose, nous avons d'abord interrogé les parents pour savoir s'ils s'étaient rendu compte des signes de craniosténose avant que le diagnostic ne soit porté. Environ deux tiers des parents ont répondu de manière affirmative (Figure 27).



**Figure 27 : Réponses des parents à la question « Vous êtes-vous rendu compte de la craniosténose avant que le diagnostic ne soit posé ? »**

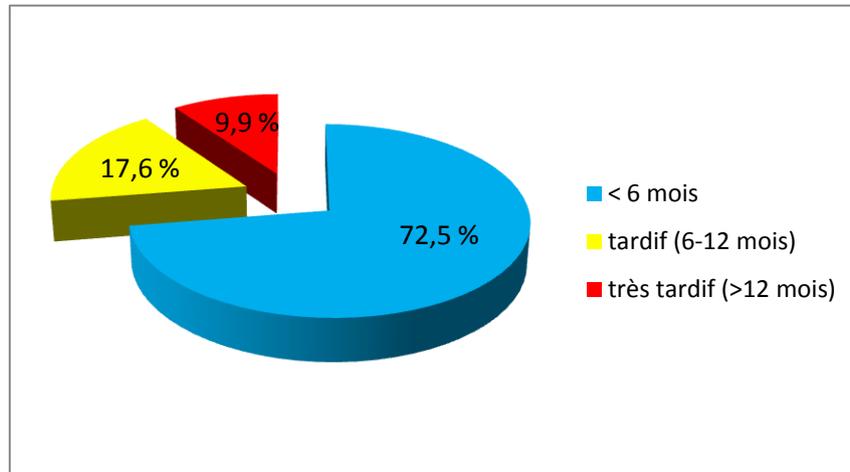
Dans les cas où les parents s'étaient rendu compte de la craniosténose, ils avaient observé les premiers signes cliniques de manière précoce. La médiane et extrêmes de l'âge des premiers signes cliniques en mois était 0 (0-30).

L'âge au diagnostic était défini comme l'âge en mois auquel le diagnostic de craniosténose a été évoqué, et le patient orienté vers un neurochirurgien. La médiane et extrêmes de l'âge au diagnostic était de 2 mois (0-58). La Figure 28 compare l'âge des 1ers signes cliniques et l'âge au diagnostic.



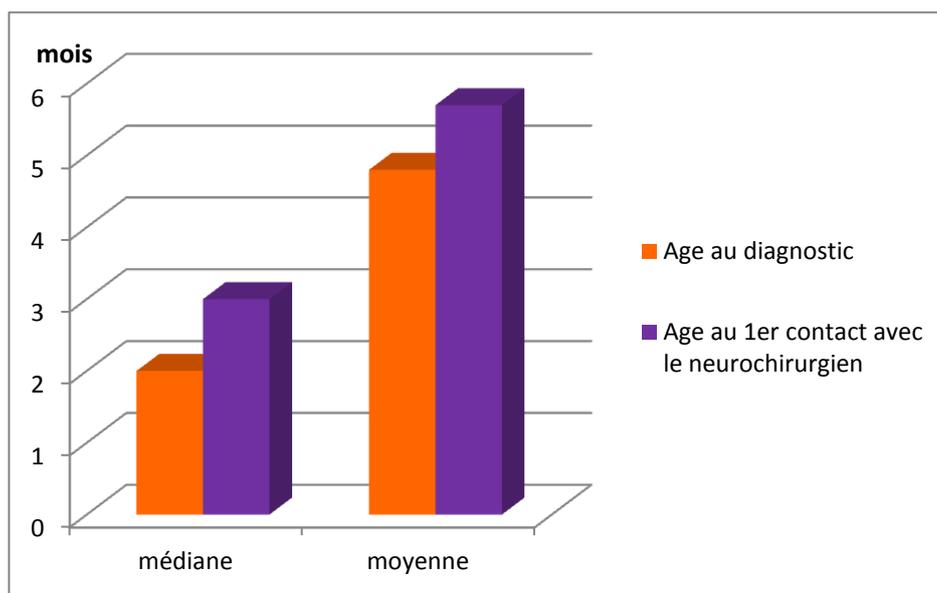
**Figure 28 : Comparaison de l'âge des premiers signes cliniques et de l'âge au diagnostic (mois).**

La répartition de l'âge au diagnostic était non Gaussienne. Nous avons donc défini trois catégories d'âge au diagnostic, « précoce » entre la naissance et 6 mois, « tardif » entre 6 et 12 mois, et « très tardif » au-delà de 12 mois. La répartition dans ces groupes est présentée dans la Figure 29. Au total, pour 27,5 % des patients, le diagnostic était porté au-delà de l'âge de 6 mois.



**Figure 29 : Age au diagnostic de craniosténose dans notre population.**

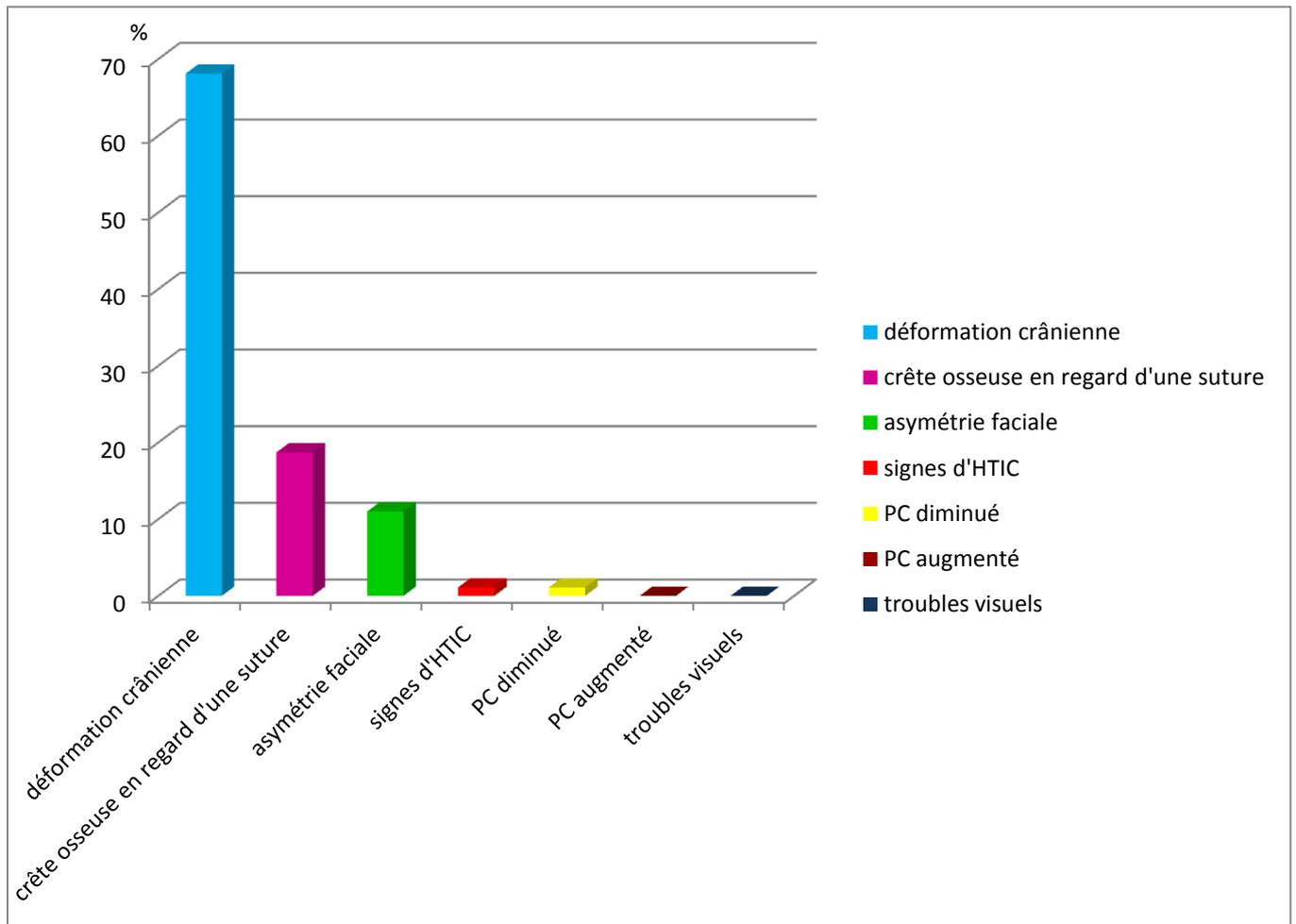
Enfin, nous avons étudié l'âge au premier contact avec le neurochirurgien pédiatre : la médiane et extrêmes étaient de 3 mois (0-59). Le délai entre diagnostic et 1<sup>er</sup> contact avec le neurochirurgien était court, avec une médiane de 1 mois (0-5) (Figure 30).



**Figure 30 : Comparaison de l'âge au diagnostic et l'âge au 1<sup>er</sup> contact avec le neurochirurgien (mois).**

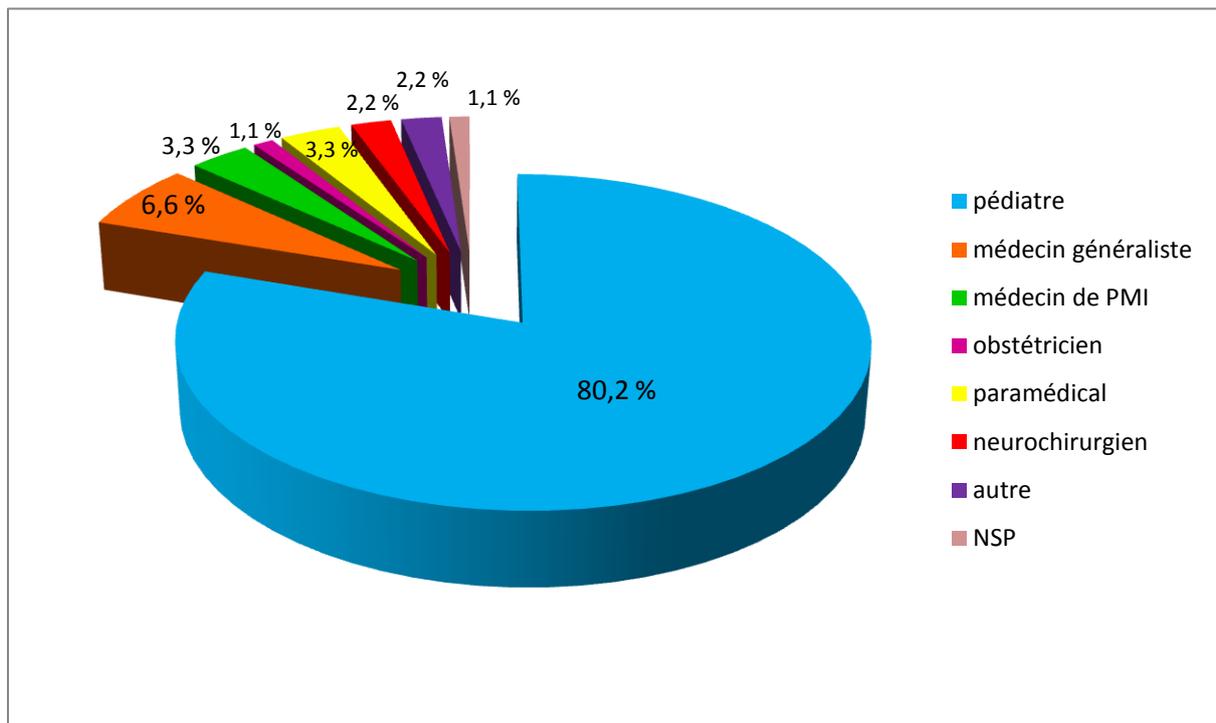
### 3.2.5 Evaluation des circonstances du diagnostic

Nous avons étudié devant quel signe clinique avait été évoqué le diagnostic de craniosténose. Le signe clinique le plus fréquent était une déformation crânienne (68,1 %). Les autres signes les plus fréquents étaient la présence d'une crête osseuse en regard d'une suture et une asymétrie faciale (Figure 31).



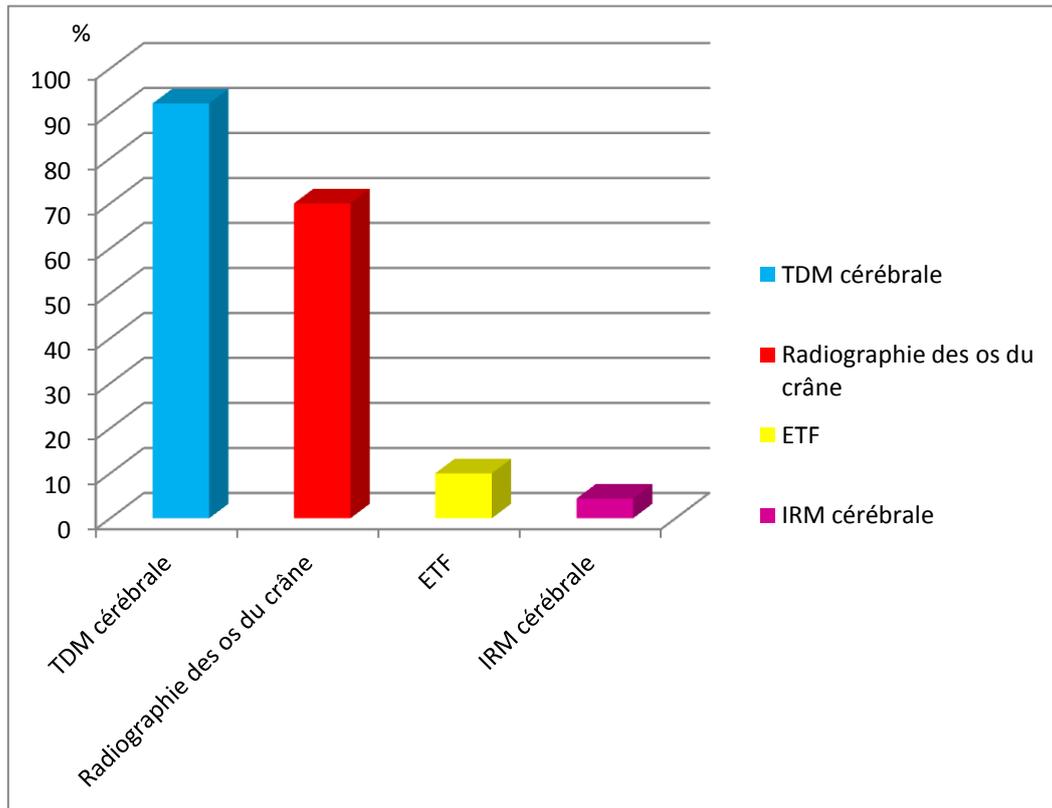
**Figure 31 : Signe clinique prédominant.**

Dans la grande majorité des cas, le médecin ayant diagnostiqué la craniosténose était le pédiatre. L'obstétricien avait posé le diagnostic grâce aux échographies anténatales dans un cas. Dans trois cas, un paramédical avait porté le diagnostic (kinésithérapeute, sage-femme). Dans deux cas, le neurochirurgien avait posé le diagnostic, les parents ayant pris rendez-vous eux-mêmes, ou leur enfant ayant été adressé pour déformation crânienne. Dans un cas, l'ophtalmologue avait évoqué le diagnostic chez un enfant adressé pour épicanthus. Enfin, dans un cas, le radiologue a posé le diagnostic chez un enfant adressé pour un autre motif (Figure 32).



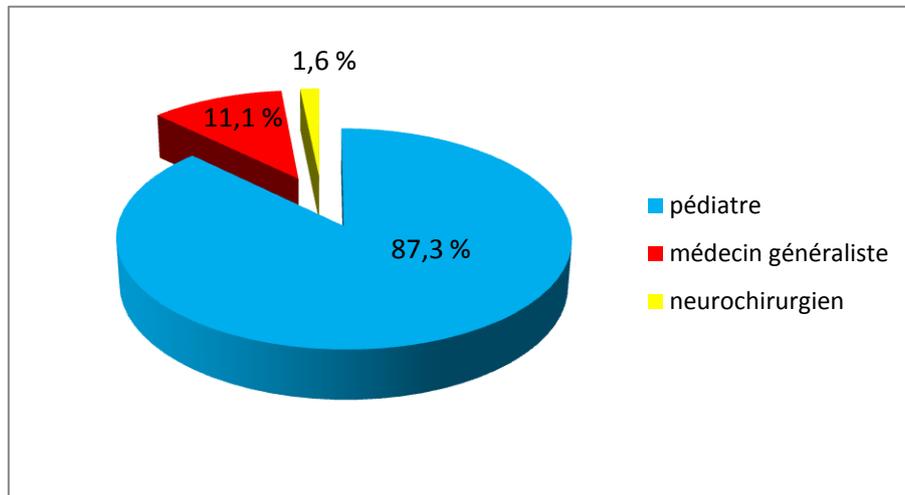
**Figure 32 : Médecin ayant posé le diagnostic de craniosténose.**

Pour confirmer le diagnostic, des examens complémentaires ont été réalisés chez 98,9 % des patients. 92,2 % des patients ont subi une TDM cérébrale, et une radiographie des os du crâne était prescrite chez 70 % des patients (Figure 33). L'ETF était prescrite en période néonatale, souvent chez les enfants prématurés, nécessaire pour leur suivi systématique indépendamment de la suspicion de craniosténose. L'IRM cérébrale était l'examen le moins prescrit, car en effet, peu utile pour le diagnostic de craniosténose.



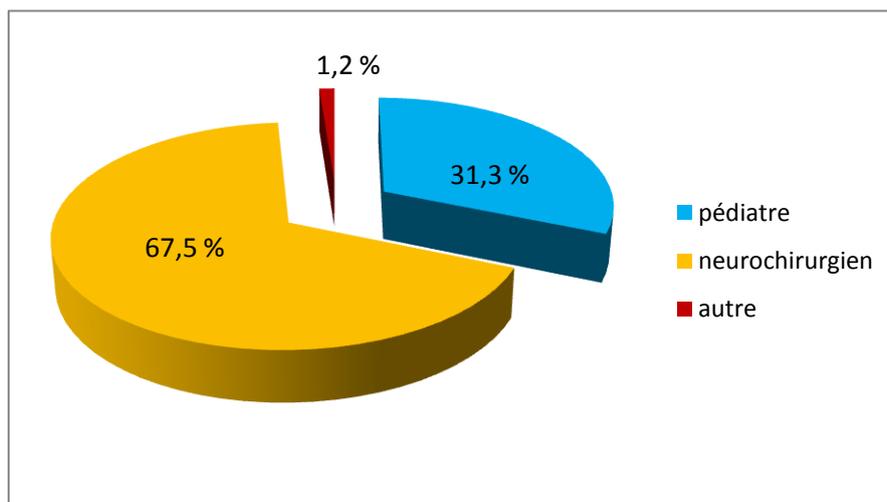
**Figure 33 : Examens complémentaires réalisés chez les enfants suspects de craniosténose.**

La radiographie des os du crâne était le plus souvent prescrite par le pédiatre (Figure 34). Dans un cas, elle avait été prescrite par un neurochirurgien. Il s'agissait d'un enfant suivi initialement par l'équipe de neurochirurgie d'un autre centre.



**Figure 34 : Médecin ayant prescrit la radiographie des os du crâne.**

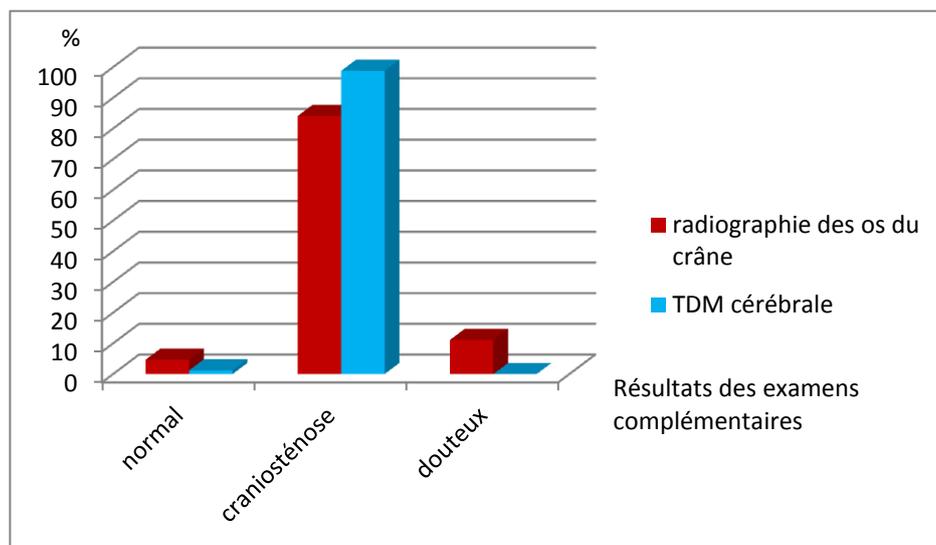
A l'inverse, le scanner cérébral était prescrit en majorité par le neurochirurgien (67,5 %) (Figure 35). Dans un cas, le radiologue a lui-même réalisé le scanner cérébral devant une radiographie des os du crâne d'interprétation difficile.



**Figure 35 : Médecin ayant prescrit le scanner cérébral.**

Nous avons enfin étudié l'interprétation initiale (avant consultation du neurochirurgien) des examens réalisés. Le scanner cérébral était interprété faussement normal dans un seul cas (1,2 %), alors que la radiographie des os du crâne était interprétée normale ou douteuse dans 10 cas (15,8 %) (Figure 36). L'IRM cérébrale était normale dans 50 % des cas, et l'ETF dans 88,9 % des cas.

N'ayant pas de cas contrôle, nous n'avons pas pu calculer les valeurs de sensibilité, spécificité, et valeurs prédictives positive et négative de chaque examen.



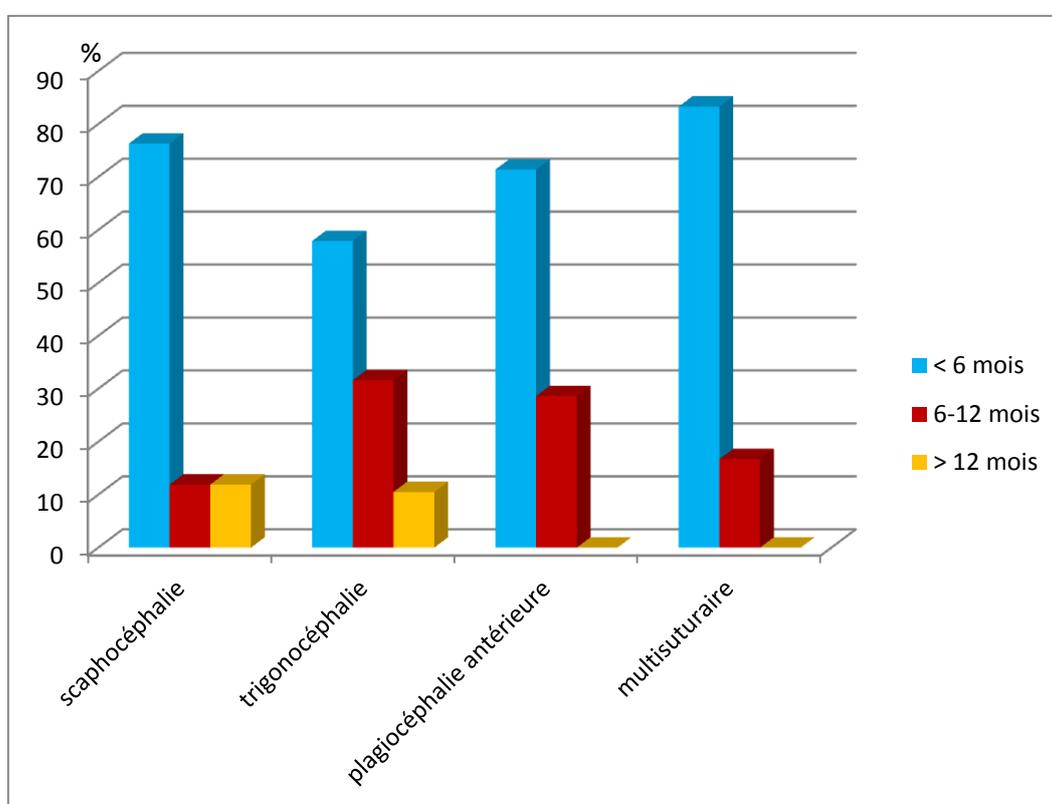
**Figure 36 : Résultats des examens complémentaires réalisés.**

### 3.2.6 Comparaison du délai diagnostique avec différents paramètres

#### 3.2.6.1 Comparaison selon le type de craniosténose

Nous avons comparé les pourcentages de diagnostic précoce, tardif et très tardif avec chaque type de craniosténose.

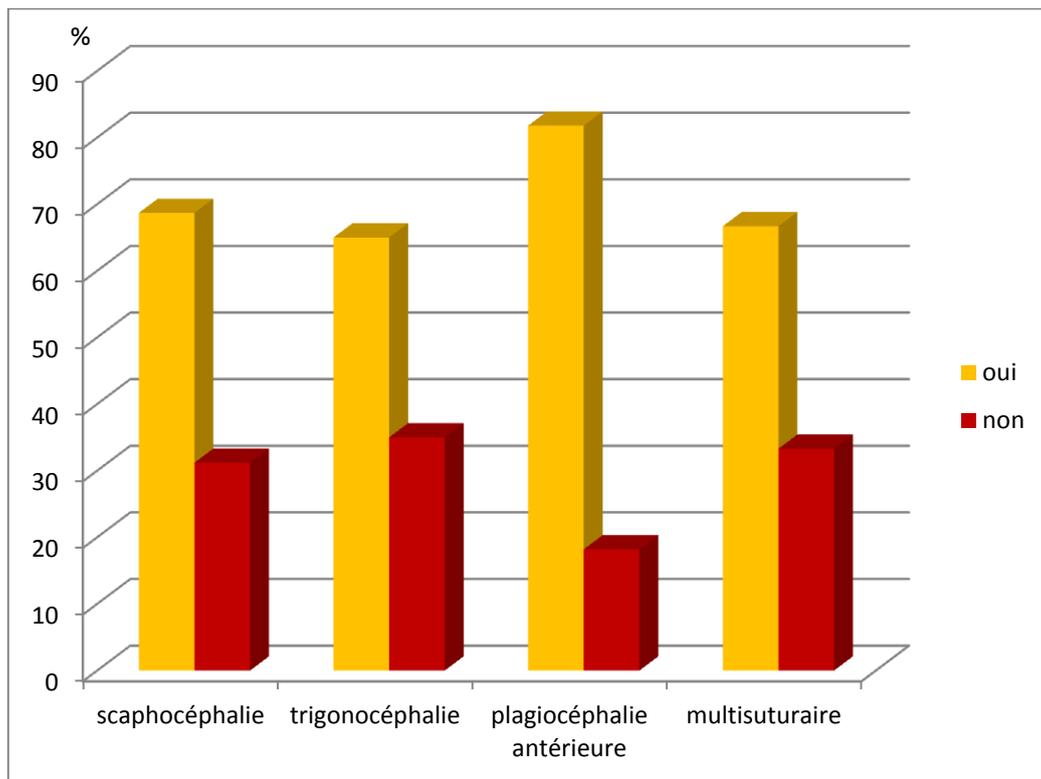
Il y avait moins de diagnostic précoce chez les enfants atteints de trigonocéphalie (57,9 %), par rapport aux autres types de craniosténose (76,3%, 71,4 %, 83,3 % respectivement pour la scaphocéphalie, plagiocéphalie antérieure et synostose multisuturale) (Figure 37). Cependant, cette différence n'était pas significative ( $p > 0,05$ , p-value : 0.4214).



**Figure 37 : Délai diagnostique selon le type de craniosténose.**

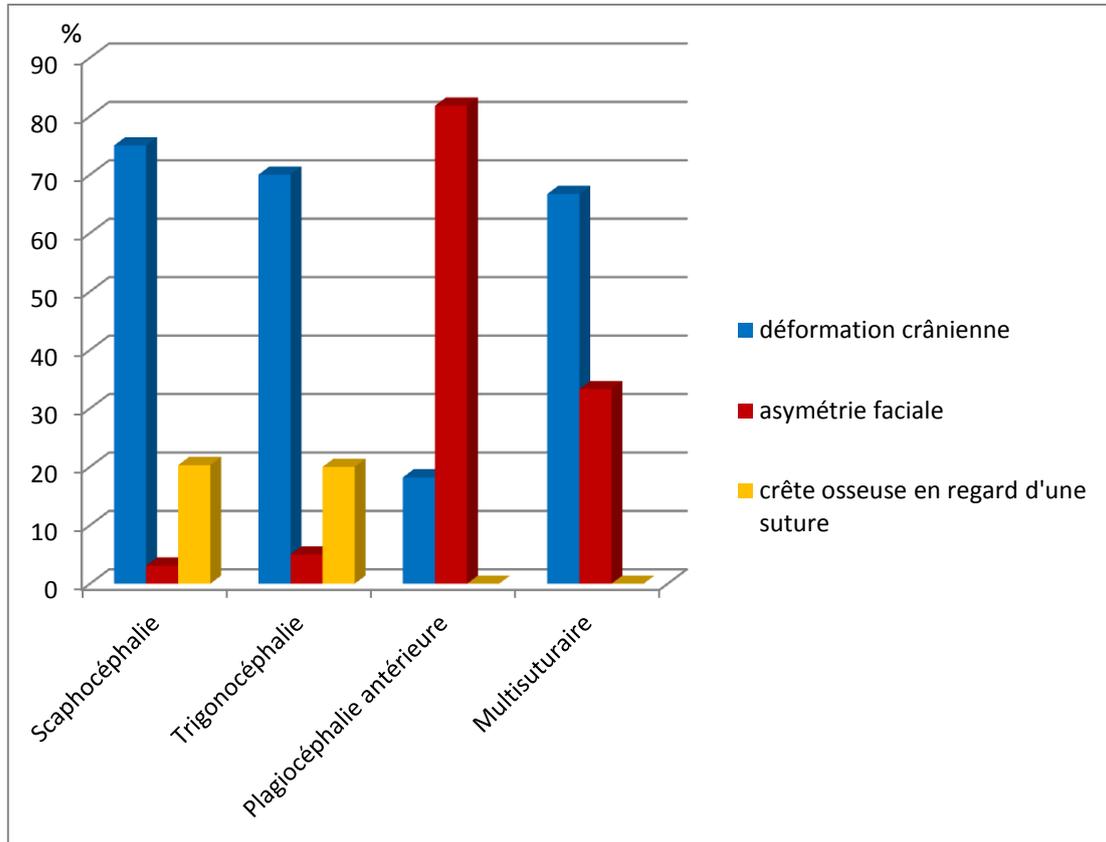
Nous nous sommes également intéressés aux circonstances du diagnostic selon le type de craniosténose. Nous avons étudié si les parents avaient vu les signes de craniosténose avant que le diagnostic ne soit posé.

Il apparaissait que les parents avaient vu les signes de craniosténose plus souvent en cas de plagiocéphalie antérieure (81,8 %) par rapport aux autres types de craniosténose (68,7 %, 65 % et 66,7 % respectivement pour la scaphocéphalie, trigonocéphalie, et synostose multisuturale) (Figure 38). Cette différence n'était pas statistiquement significative ( $p > 0,05$ , p-value : 0.7981).



**Figure 38 : Réponses des parents à la question « Vous êtes-vous rendu compte de la craniosténose avant que le diagnostic ne soit posé ? »**

Concernant le signe clinique prédominant, pour la scaphocéphalie, trigonocéphalie et synostose multisuturale, il s'agissait de la déformation crânienne (75 %, 70 %, et 66,7 % respectivement). A l'inverse, pour la plagiocéphalie antérieure, le signe clinique d'appel était l'asymétrie faciale dans 81,8 % des cas (Figure 39). La différence était significative ( $p < 0,01$ ,  $p\text{-value} : 2.10^{-9}$ ).

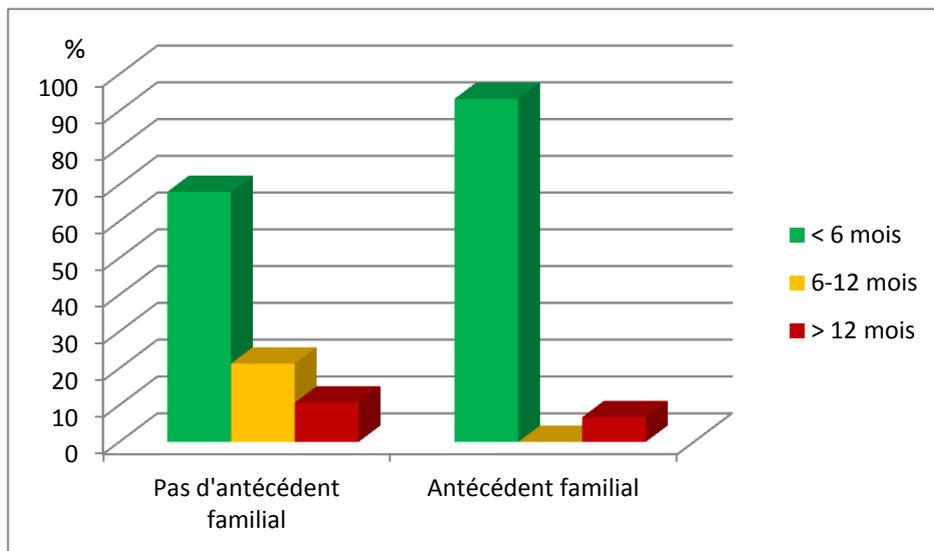


**Figure 39 : Signe clinique prédominant selon le type de craniosténose.**

### 3.2.6.2 Comparaison selon les antécédents familiaux

Nous nous sommes demandé si le diagnostic était plus précoce en cas d'antécédent familial de craniosténose. En effet, les parents pourraient être sensibilisés et voir les signes cliniques de manière plus précoce.

Dans notre population, le pourcentage de diagnostic précoce était plus important en cas d'antécédent familial de craniosténose : 93,3 % versus 68 % chez les patients sans antécédent familial (Figure 40). La différence était significative ( $p < 0,05$ ,  $p\text{-value} : 0.0469$ ).



**Figure 40 : Comparaison du délai diagnostique selon les antécédents familiaux de craniosténose.**

### 3.2.6.3 Comparaison selon les données démographiques

Nous n'avons pas observé de différence d'âge au diagnostic selon le sexe de l'enfant ( $p > 0,05$ , p-value : 0.6971).

Nous avons regardé si le fait d'être le premier enfant du couple pouvait retarder le diagnostic. Dans notre population, il n'y avait pas de différence d'âge au diagnostic selon le rang de naissance dans la fratrie ( $p > 0,05$ , p-value : 0.5508) (Tableau 5).

DELAI DIAGNOSTIQUE		< 6 mois		6 -12 mois		> 12 mois	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Sexe</b>	Fille	24	75	6	18,7	2	6,2
	Garçon	42	71,2	10	16,9	7	11,9
<b>Rang de naissance</b>	1	31	75,6	6	14,6	4	9,7
	2	25	69,4	8	22,2	3	8,3
	3	10	71,4	2	14,3	2	14,3

**Tableau 5 : Comparaison du délai diagnostique selon le sexe et le rang de naissance dans la fratrie.**

### 3.2.6.4 Comparaison selon l'histoire anténatale (Tableau 6)

Chez sept patients, une anomalie crânienne a été observée lors des échographies anténatales. Il s'agissait le plus souvent d'une dolichocéphalie. Chez ces patients, le diagnostic de craniosténose était précoce dans 87,5 % des cas, versus 70,7 % si les échographies anténatales étaient normales, et 75 % si une autre anomalie avait été vue en anténatal. Cette différence n'était pas statistiquement significative ( $p > 0,05$ , p-value : 0.3119).

La craniosténose avait été diagnostiquée en anténatal dans un seul cas. Pour les autres enfants chez qui une anomalie crânienne avait été observée en anténatal, il n'y a pas eu d'examen complémentaire ou d'orientation vers un neurochirurgien dès la naissance.

Chez les enfants issus de grossesse gémellaire, le diagnostic était précoce dans 80 % des cas, versus 72,1 % chez les enfants issus de grossesse unique. Cette différence n'était pas non plus significative ( $p > 0,05$ , p-value : 0.4372).

Dans notre population, on comptait sept prématurés nés avant 36 SA. Chez ces enfants, le diagnostic était plus souvent tardif (28,6 % versus 16,7 %) ou très tardif (14,3 % versus 9,5 %). Cette différence n'était pas significative statistiquement ( $p > 0,05$ , p-value : 0.3425).

DELAI DIAGNOSTIQUE		< 6 mois		6 -12 mois		> 12 mois	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Echographie anténatale</b>	normale	53	70,7	13	17,3	9	12
	anomalie crânienne	7	<b>87,5</b>	1	12,5	0	0
	autre anomalie	6	75	2	25	0	0
<b>Grossesse</b>	unique	62	72,1	15	17,4	9	10,5
	gémellaire	4	<b>80</b>	1	20	0	0
<b>Terme de naissance</b>	< 36 SA	4	<b>57,1</b>	2	28,6	1	14,3
	≥ 36 SA	62	73,8	14	16,7	8	9,5

**Tableau 6 : Comparaison du délai diagnostique selon les données anténatales.**

### 3.2.6.5 Comparaison selon les comorbidités (Tableau 7)

Parmi les enfants chez qui une autre malformation était connue, le diagnostic de craniosténose était posé précocement dans 100 % des cas. Cependant, il n'y a pas de différence significative de l'âge au diagnostic selon la présence ou l'absence de malformation ou de pathologie associée ( $p > 0,05$ ,  $p$ -value : 0.0848).

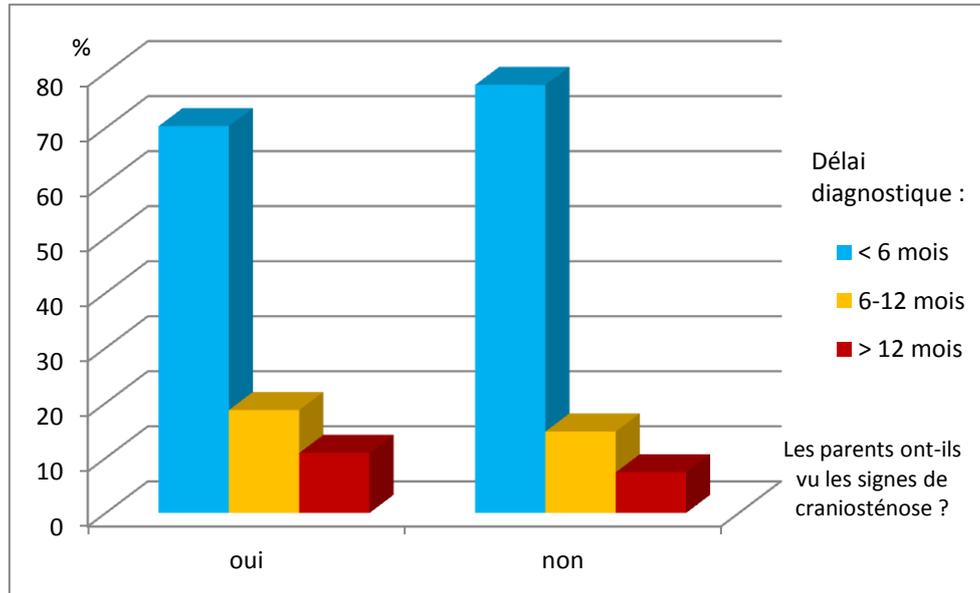
D'autre part, la présence ou l'absence de torticolis congénital ne modifiait pas l'âge au diagnostic ( $p > 0,05$ ,  $p$ -value : 0.9678).

DELAI DIAGNOSTIQUE		< 6 mois		6-12 mois		> 12 mois	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Pathologie associée</b>	non	44	67,7	14	21,5	7	10,8
	autre malformation	11	100	0	0	0	0
	autre pathologie	11	73,3	2	13,3	2	13,3
<b>Torticolis</b>	oui	15	71,4	5	23,8	1	4,8
	non	44	71	10	16,1	8	12,9

**Tableau 7 : Comparaison du délai diagnostique selon les comorbidités.**

### 3.2.6.6 Comparaison selon les circonstances diagnostiques

Le fait que les parents aient vu ou pas les signes de craniosténose ne modifiait pas l'âge au diagnostic (Figure 41).



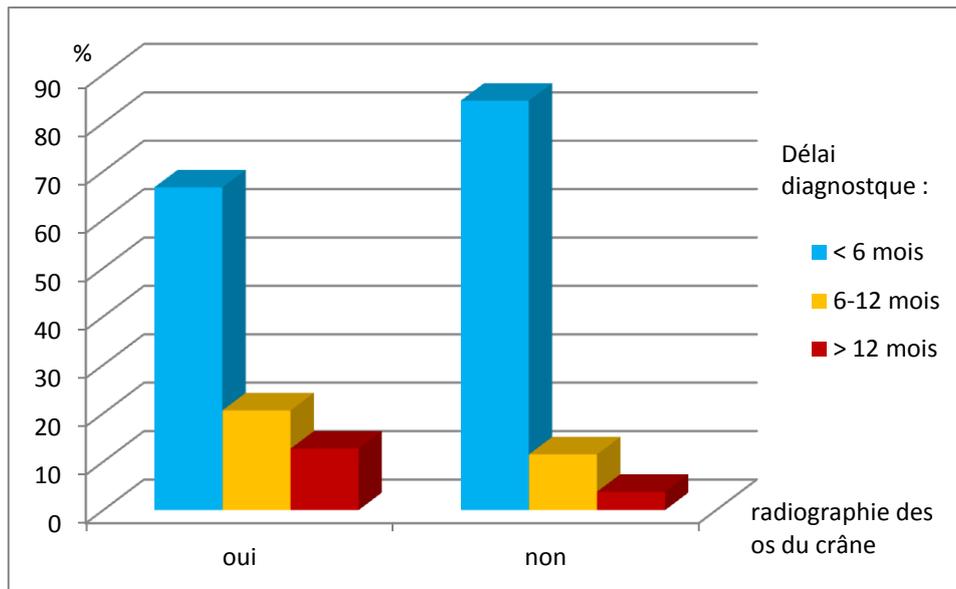
**Figure 41 : Comparaison du délai diagnostique selon si les parents ont vu les signes de craniosténose.**

Pearson's Chi-squared test, p-value > 0,05 (0.4661)

La radiographie des os du crâne n'est pas recommandée. Chez les enfants ayant eu une radiographie des os du crâne, le diagnostic était précoce dans 66,7 % des cas, et tardif chez 33,3 % des cas.

A l'inverse, 84,6 % des patients n'ayant pas eu de radiographie étaient diagnostiqués précocement, et 15,3 % tardivement.

Cependant, cette différence n'était pas significative ( $p > 0,05$ , p-value : 0.0866). (Figure 42)



**Figure 42 : Comparaison du délai diagnostique selon la réalisation de radiographie des os du crâne.**

Chez trois enfants, la radiographie des os du crâne avait été interprétée normale initialement. Parmi eux, deux enfants ont eu un diagnostic tardif. On ne peut pas réaliser de test statistique à partir de ces faibles effectifs.

Il n'y avait pas de différence d'âge au diagnostic entre les patients chez qui la radiographie était interprétée « douteuse » et ceux chez qui elle confirmait la craniosténose (Tableau 8).

DELAI DIAGNOSTIQUE		< 6 mois		6-12 mois		> 12 mois	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Résultat de la radiographie des os du crâne	Normal	1	33,3	2	66,7	0	0
	Douteux	4	57,1	2	28,6	1	14,3
	Craniosténose	37	69,8	9	17	7	13,2

**Tableau 8 : Comparaison du délai diagnostique selon l'interprétation initiale de la radiographie des os du crâne.**

### 3.2.7 Description des cas d'errance diagnostique

Chez vingt-deux patients de notre population, le diagnostic a été posé lors d'une consultation avec un médecin différent du médecin habituel (24,2 %). Dans 11 cas, il s'agissait d'une consultation d'urgence en ville ou à l'hôpital pour une pathologie aiguë indépendante de la craniosténose (12,1 %).

D'autre part, cinq patients ont eu un diagnostic retardé du fait d'examens complémentaires faussement rassurants (une IRM cérébrale, une TDM cérébrale, quatre radiographies des os du crâne).

Parmi les patients suivis par un ostéopathe, dans trois cas, l'ostéopathe a adressé l'enfant vers un pédiatre devant l'absence d'amélioration de la déformation crânienne. A l'inverse, chez six patients, les parents avaient été rassurés par l'ostéopathe sur une origine non pathologique de la déformation crânienne : cinq d'entre eux ont eu un diagnostic tardif (3) ou très tardif (2), et un seul a eu un diagnostic précoce.

A noter que le diagnostic a été évoqué devant des signes d'HTIC chez deux patients. Dans un cas, personne n'avait vu de signe clinique auparavant. Dans l'autre cas, les parents avaient vu une déformation crânienne, mais tardivement.

Dans notre population, les parents déclaraient avoir vu un signe de craniosténose (le plus souvent une déformation crânienne) dès la naissance chez 52 patients, soit 57,1 %. Parmi eux, le diagnostic avait été posé dès la naissance chez seulement 18 patients (34,6 %). A l'inverse, le diagnostic avait été tardif ou très tardif chez 13 patients (25 %), les parents ayant été rassurés à la maternité.

Nous nous sommes intéressés aux patients chez qui le délai entre âge des premiers signes cliniques et âge du diagnostic était supérieur à trois mois. Il y avait dans ce groupe 17 patients. Parmi eux, on dénombre sept enfants chez qui le diagnostic a été posé à l'occasion de la rencontre avec un nouveau médecin. Chez deux enfants, le diagnostic a été retardé par des examens faussement rassurants (une IRM cérébrale et une radiographie des os du crâne). Les six patients dont les parents avaient été rassurés par l'ostéopathe faisaient partie de ce groupe. Un patient de ce groupe avait une craniosténose secondaire à une pathologie médicale (ostéodystrophie héréditaire ou pathologie de McCune-Albright), chez qui le diagnostic a été évoqué par le pédiatre de ville. Enfin, un enfant de ce groupe avait été adressé chez l'ophtalmologue pour épicanthus, qui avait alors posé le diagnostic de craniosténose.

## **4. DISCUSSION**

### **4.1. ENQUETE AUPRES DES MEDECINS**

#### 4.1.1 Population

Notre enquête concernait les pédiatres et les médecins de PMI d'Aquitaine. Nous avons obtenu un taux de réponse de 72,2 %, ce qui est très satisfaisant. Le fait d'apporter un intérêt pédagogique à la participation à l'enquête, grâce à la fiche d'information envoyée, a probablement contribué à la motivation des médecins pour qu'une telle proportion réponde au questionnaire. On peut imaginer que les médecins n'ayant pas participé à l'étude ne se sentaient pas concernés par manque de connaissances sur le sujet, ou car ils n'avaient jamais été confrontés à un cas de craniosténose. Ainsi, il est possible qu'avec un taux de réponse supérieur, la part des réponses correctes aurait été moins importante.

Nous n'avons pas envoyé notre questionnaire aux médecins généralistes ne travaillant pas en PMI. Cependant, ils assurent en grande partie le suivi médical des enfants. Les pédiatres interviennent souvent en deuxième ligne, avec un avis d'expert. Il est donc primordial que les pédiatres soient formés au diagnostic de craniosténose. Il serait par ailleurs intéressant d'inclure les médecins généralistes libéraux dans une étude plus large. Le Conseil de l'Ordre départemental des Médecins a refusé de nous communiquer la liste mail des médecins généralistes.

#### 4.1.2 Reconnaissance de chaque type de craniosténose

Pour répondre à la question 4, il fallait sélectionner la suture impliquée dans les trois principaux types de craniosténose. Les médecins répondaient correctement dans environ la moitié des cas (Figures 12, 13, 14). Ce taux de bonnes réponses est insuffisant, et témoigne d'un manque de connaissances des médecins impliqués dans le suivi des jeunes enfants dans ce domaine. En effet, si les neurochirurgiens connaissent très bien l'anatomie normale et pathologique du crâne, il s'agit d'un sujet peu abordé dans la formation de pédiatre et de médecin généraliste.

La craniosténose la plus connue dans notre population était la scaphocéphalie (59,8 % de bonnes réponses, Figure 13). Il s'agit de la craniosténose la plus fréquente, représentant environ 50 % des craniosténoses non syndromiques (9). Les nouvelles études épidémiologiques montrent cependant une augmentation de la prévalence de la trigonocéphalie (25).

#### 4.1.3 Comparaison des réponses selon la spécialité et l'âge du médecin

Dans notre population, les pédiatres connaissaient mieux les différents types de craniosténose que les médecins généralistes (Figures 19, 20, 21).

On observait également que les médecins plus âgés savaient mieux identifier chaque type de craniosténose (Figures 22, 23, 24). On peut imaginer que du fait de la prévalence de la craniosténose (1/2 000 à 2 500 enfants), une grande partie des médecins les plus âgés avait pu être confrontée à cette pathologie au moins une fois dans leur carrière.

A l'inverse, les plus jeunes ne la connaissaient pas, par manque d'expérience, mais surtout par l'absence de formation initiale dans ce domaine. Durant le cursus de pédiatrie à Bordeaux, il n'y a pas d'enseignement sur la craniosténose. Ceci semble également être le cas dans d'autres régions, car une part non définie des médecins concernés par notre étude avait été formée ailleurs. Il serait donc intéressant d'inclure cet enseignement du diagnostic d'une déformation crânienne ou asymétrie faciale dans la formation initiale de pédiatre et médecin généraliste.

Une autre hypothèse expliquant la méconnaissance de la craniosténose par les médecins les plus jeunes est l'augmentation exponentielle de la prévalence de la plagiocéphalie postérieure. En effet, depuis la campagne « Back to Sleep », les recommandations de couchage des nourrissons sur le dos ont permis une importante diminution de la prévalence de la mort inattendue du nourrisson. Cependant, l'incidence de la plagiocéphalie postérieure positionnelle a fortement augmenté (47), et est donc devenue un motif de consultation fréquent en pédiatrie et médecine générale. Il peut être difficile pour un praticien non sensibilisé de différencier déformation crânienne positionnelle et craniosténose. On peut ainsi se demander si les médecins attribuent plus vite une déformation crânienne à une cause positionnelle par argument de fréquence.

L'article de Branch Leslie semble expliquer que le diagnostic de craniosténose et de plagiocéphalie positionnelle est au contraire plus précoce (47).

#### 4.1.4 Signes évocateurs de craniosténose

Les principaux signes devant lesquels il faut savoir évoquer le diagnostic de craniosténose sont bien connus des médecins. Comme le montrent les réponses à la question 5, la majorité des médecins évoquaient ce diagnostic devant une déformation crânienne (94,6 %), une crête osseuse en regard d'une suture (83,7 %), et une asymétrie faciale (63,6 %) (Figure 15).

Dans le cas de la fermeture prématurée de la suture métopique, une crête osseuse peut être le seul signe clinique, sans déformation crânienne ou faciale associée. Dans ce cas, le traitement chirurgical n'est pas systématique. La technique chirurgicale de correction d'une

trigonocéphalie varie selon le degré de déformation crânienne associée (48). La thèse de F.Jalbert définit un index de sévérité de trigonocéphalie selon le degré de déformation crânienne (10). Lorsque les orbites ne sont pas déformées et qu'il n'y a pas d'hypotélorisme, on parle de simple crête métopique qui ne nécessite pas de correction chirurgicale.

Dans le cas de la plagiocéphalie antérieure, l'asymétrie faciale est le signe clinique principal. L'article d'E.Arnaud explique comment diagnostiquer une asymétrie faciale et crânio-faciale (42). Il faut observer l'enfant dans les différents plans de l'espace : frontal (de part et d'autre du plan sagittal, de face), axial (vue de haut). L'analyse à partir de photographies peut être utile.

Dans notre étude, le quatrième signe évocateur de craniosténose le plus fréquemment cité était un périmètre crânien trop petit (56 %). Il s'agit d'une fausse idée, très répandue. En effet, en cas de craniosténose, la croissance crânienne est limitée perpendiculairement à la suture atteinte, et augmentée parallèlement aux sutures normales restantes. Le crâne est donc déformé, mais le PC n'est pas diminué, sauf en cas de brachycéphalie et oxycéphalie. A l'inverse, le PC est souvent augmenté dans la scaphocéphalie, par allongement antéro-postérieur du crâne. Pourtant, seulement 15,5 % des médecins interrogés ont cité l'augmentation du PC comme signe évocateur.

Les signes cliniques tardifs sont l'HTIC et les troubles visuels. La craniosténose n'est pas le premier diagnostic à évoquer devant l'apparition de ces signes chez un enfant, mais il faut savoir y penser. Cependant, ces symptômes apparaissent en général entre trois et huit ans, et sont toujours précédés des signes précédemment décrits. Le pronostic esthétique et cognitif est moins bon en cas de correction chirurgicale tardive. Il est donc important de connaître les signes précoces afin d'éviter l'apparition d'HTIC et de troubles visuels.

Chez un enfant déjà opéré, l'apparition de signes d'HTIC peut révéler une récurrence de craniosténose (38). Le suivi clinique et ophtalmologique à long terme est donc recommandé (16).

Enfin, le diagnostic est possible en anténatal, mais peu répandu en France. Les signes anténatals évocateurs sont décrits dans l'article de Bernard (44) : modification de la forme du crâne, perte de l'aspect anéchogène de la suture pathologique, élargissement de la suture orthogonale à la suture atteinte. Les techniques diagnostiques en échographie 2D sont peu performantes et d'apprentissage difficile. Les techniques 3D sont plus performantes et d'apprentissage plus facile, ce qui donnera un essor au diagnostic anténatal de craniosténose.

#### 4.1.5 Examens prescrits devant une suspicion de craniosténose

Le diagnostic de craniosténose est avant tout clinique (49) (45), et l'indication des examens complémentaires devrait être discutée avec le neurochirurgien. Dans notre série, seulement 12,1 % des médecins disaient ne réaliser aucun examen complémentaire.

La radiographie des os du crâne n'est plus l'examen de choix, le gold standard est à présent le scanner cérébral avec reconstructions 3D. On estime la spécificité et sensibilité de la radiographie à 90 % (50). Ces valeurs sont inférieures si le médecin qui interprète la radiographie n'est pas un expert. Ainsi, l'étude de Linard montre une importante variation entre l'interprétation initiale des radiographies des os du crâne, et l'interprétation par le spécialiste (environ 20 % des cas), avec comme conséquence un retard au diagnostic (22). Dans notre série, 60,7 % des médecins prescrivaient des radiographies des os du crâne. Il faut considérer cet examen comme peu utile, et n'éliminant pas le diagnostic en cas de normalité. Les médecins doivent donc être informés du faible bénéfice attendu de cet examen, qui reste irradiant pour l'enfant.

Le scanner cérébral est l'examen de référence, avec des reconstructions 3D. Dans notre étude, seulement 53,6 % des médecins citaient cet examen. Il est nécessaire en pré opératoire, et peut donc être prescrit par le neurochirurgien et réalisé dans le centre de neurochirurgie pédiatrique, avec des conditions techniques adéquates. Selon l'étude de Linard, le scanner cérébral a une sensibilité et une spécificité de 100 % pour le diagnostic de craniosténose (33). La revue de Helen M.Branson explique la technique de reconstructions 3D qui permet le diagnostic précis de chaque type de craniosténose et la planification de la technique chirurgicale (51). Cependant, le scanner reste un examen très irradiant, il faut donc bien mesurer son indication et la balance bénéfice-risque. Les patients concernés étant très jeunes, il est important de réduire les doses utilisées (52). L'article de Caroline W.Ernst compare l'efficacité du scanner standard et du scanner 3D à faibles doses. Il montre qu'un scanner avec reconstructions 3D à faible dose (0,1 mSv) permet des images de bonne qualité pour le diagnostic de craniosténose (53). On peut toutefois noter que dans notre étude, sur 91 cas dont 83 avaient eu un scanner, un cas d'authentique craniosténose avait eu un scanner interprété comme normal. Il existe effectivement des rares synostoses qui ne concernent que la portion interne de la suture. Cette dernière est donc non fonctionnelle avec une vraie craniosténose, mais la reconstruction surfacique osseuse en 3D donne l'impression d'une suture normale.

L'échographie des sutures crâniennes est une technique peu répandue en France, permettant le diagnostic de craniosténose sans irradiation. Un article de 1998 décrit les éléments échographiques permettant ce diagnostic : perte de la structure anéchogène suturaire, suture fine et irrégulière, perte de la découpe en oblique de la suture, fontanelle antérieure asymétrique (54). L'étude de Houman Alizadeh compare cette technique au scanner cérébral (Gold standard), avec une spécificité et une valeur prédictive positive de 100 % (46). Par contre, la sensibilité était de 96,9 %. Une échographie normale devrait donc

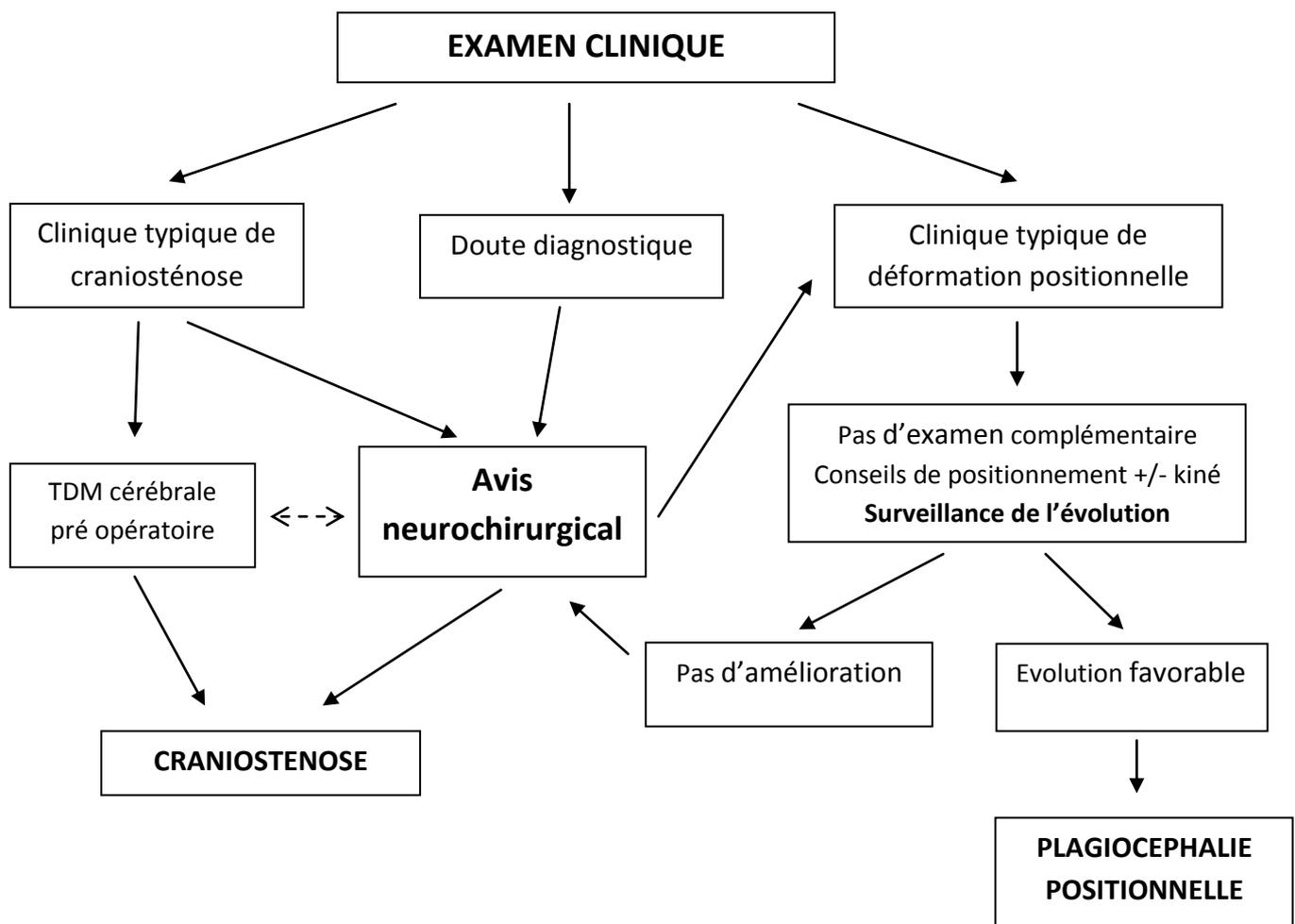
être confirmée par une TDM cérébrale afin de ne pas méconnaître le diagnostic. Les études de Natalia Simanovsky et de Raymond W. Sze retrouvent les mêmes résultats (55) (56).

L'ETF et l'IRM cérébrale ne permettent pas l'étude des sutures crâniennes. En cas de craniosténose syndromique, ces examens permettent la recherche de malformation associée (57).

Un suivi ophtalmologique est nécessaire en pré-opératoire, puis en post-opératoire à long terme, à la recherche de signes d'HTIC, de troubles de la réfraction, de strabisme (16).

#### 4.1.6 Arbre décisionnel devant une déformation crânienne

Devant une déformation crânienne, il faut distinguer deux diagnostics principaux : craniosténose et plagiocéphalie postérieure positionnelle. En cas de doute, il faut adresser précocement l'enfant à un neurochirurgien pédiatre. Le seul examen indiqué en pré-opératoire est le scanner cérébral avec reconstructions 3D. Ces différents éléments sont illustrés par la Figure 43.



**Figure 43 : Arbre décisionnel devant une déformation crânienne.**

#### 4.1.7 Formation des pédiatres et médecins généralistes.

Pour informer les médecins concernés par notre étude, nous leur avons envoyé une fiche expliquant les grandes lignes de la prise en charge diagnostique et thérapeutique de la craniosténose (Annexe 2). Depuis le début de l'étude, plusieurs médecins nous ont dit avoir utilisé les informations délivrées.

Cette fiche pourrait être complétée par des schémas et photos de chacun des grands types de craniosténose, comme cela est fait dans la fiche d'information disponible en Annexe 4. Cela rendrait la description de craniosténose plus concrète, et pourrait améliorer la reconnaissance de cette pathologie. Ce type de fiche d'information pourrait être envoyé à tous les médecins généralistes et pédiatres.

Pour sensibiliser les médecins aux informations délivrées par écrit, il serait intéressant d'organiser des sessions de formation médicale continue sur le diagnostic d'une déformation crânienne. Ceci permettrait d'aborder à la fois la craniosténose et la plagiocéphalie positionnelle.

Les pédiatres de maternité constituent une population particulièrement importante à former. En effet, ces médecins peuvent diagnostiquer la déformation crânienne précocement, et sensibiliser les parents à la surveillance d'une croissance crânienne harmonieuse de leur nouveau né.

## 4.2 ETUDE RETROSPECTIVE DES CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC DE CRANIOSTENOSE

### 4.2.1 Comparaison de notre population à la population générale

Dans notre population, l'âge moyen des parents à la naissance de l'enfant était de 30 ans pour la mère et de 32 ans pour le père. Ceci correspond aux données de l'INSEE datant de 2010 dans la population générale (58). Un article d'Alderman datant de 1988 évoquait l'âge maternel avancé comme facteur de risque de craniosténose, ce qui n'est pas le cas dans notre population (40).

Dans notre population, on recensait cinq enfants issus de grossesse gémellaire, ce qui correspond à 5,5 % des enfants inclus. Ceci est supérieur au taux de gémeauté en France, qui est de 1/40 naissances, soit 2,5 % (41). Cependant, tous les jumeaux de notre population étaient hétérozygotes, ce qui n'évoque donc pas une craniosténose de cause génétique, mais plutôt une cause mécanique par compression in utero. Une forte proportion de jumeaux a également été retrouvée dans d'autres séries (32).

Le taux de prématurité dans notre série était de 7,7 % (naissances avant 36 SA). Ce taux est concordant avec celui de la population générale en France : 6,3 % des naissances vivantes (naissances avant 37 SA) selon les données HAS de 2012 (59).

Concernant le mode d'accouchement, on recensait plus de naissances par césarienne dans notre population que dans la population générale (25,3 % versus 21 %). Il y avait également un plus grand nombre d'extractions instrumentales (forceps, spatules ou ventouse) dans notre série (20,9 %) que dans la population générale (12,1 %) selon les données de l'HAS de 2010 (59). On peut expliquer cette part importante d'accouchements instrumentaux par une absence d'adaptation de la forme du crâne du nouveau-né en cas de craniosténose. Les sutures crâniennes permettent en effet une déformation crânienne physiologique à la naissance lors du passage de la tête de l'enfant dans la filière génitale. La craniosténose est un phénomène anténatal qui empêche l'adaptation de la forme crânienne lors de l'accouchement, ce qui peut entraîner un défaut de progression ou une dystocie.

Suite à une extraction instrumentale, le crâne peut être déformé de manière transitoire. Les médecins rassurent habituellement les parents sur l'évolution favorable de cette déformation, qui est considérée comme la conséquence de la position in utero du nouveau-né ou des manœuvres obstétricales. Il faut rester vigilant face à ces conclusions hâtives : la déformation crânienne peut aussi être la cause d'un accouchement difficile. Dans ce cas, cette déformation ne s'améliorera pas et il faudra savoir évoquer le diagnostic de craniosténose.

Dans notre série, 23,1 % des enfants avaient dans les premiers mois de vie un torticolis ou une position préférentielle de la tête. Cette proportion semble élevée, même s'il n'y a pas de référence dans la littérature décrivant la prévalence du torticolis chez les nourrissons dans la

population générale. La première hypothèse est celle d'une cause mécanique commune au torticolis et à la craniosténose par compression in utero. La seconde hypothèse est une position préférentielle de la tête du fait de la déformation crânienne. La dernière hypothèse est une surestimation de cette prévalence du torticolis par les parents de notre population, qui pourraient confondre un positionnement préférentiel avec une asymétrie crânio-faciale.

Dans notre série, 9,9 % des enfants avaient un retard psychomoteur léger à sévère, versus 1 à 3 % des enfants dans la population générale (60). Une publication récente concernant la trigonocéphalie retrouve des résultats similaires (61). Certaines séries décrivent une prévalence plus élevée (30) (27). Un article de Renier évoque un pronostic mental plus sombre en cas de chirurgie tardive (36). Une revue de la littérature de 2004 décrit une part plus importante de difficultés d'apprentissage en cas de craniosténose, mais pas davantage de retard mental (29).

Cette part importante de retard de développement parmi les enfants suivis pour craniosténose est plurifactorielle. L'hypertension intracrânienne est probablement une des causes, mais ne concernait que deux enfants dans notre population. Cette hypothèse est également décrite dans l'article de Renier (18). D'autres publications suggèrent qu'il n'y a pas de corrélation entre retard mental et HTIC (36). Le retard de développement semble plus fréquent en cas de cause génétique identifiée (18). Les troubles sensoriels associés à la craniosténose, notamment les troubles visuels, sont un facteur aggravant du pronostic cognitif de l'enfant. Une autre hypothèse est celle d'un défaut de stimulation de l'enfant suite à la prise en charge chirurgicale, par appréhension de la chute et du traumatisme crânien.

#### 4.2.2 Comparaison de notre population aux descriptions des craniosténoses dans la littérature

Dans notre série comme dans la littérature, la craniosténose la plus représentée était la scaphocéphalie, suivie de la trigonocéphalie puis de la plagiocéphalie antérieure. Cependant, la part des scaphocéphalies était plus importante dans notre population (64,8%), par rapport à la description de Renier (50 %) (9). Les dernières études épidémiologiques montrent une augmentation de la prévalence de la trigonocéphalie (27,1 %) (25).

Concernant la scaphocéphalie, on notait dans notre population une prédominance masculine (sex ratio 2,5 : 1). La proportion d'enfants issus de grossesse gémellaire était de 6,2 %. Ceci correspond aux données de la littérature (21). On retrouvait un nombre de formes familiales plus élevé que dans la littérature (21,8 %).

Parmi les enfants atteints de trigonocéphalie, il y avait, comme dans la scaphocéphalie et comme dans la littérature, une prédominance masculine (sex ratio 1,5 : 1). Par contre, il n'y avait pas de jumeau, contrairement aux données épidémiologiques de la littérature (62).

Concernant la plagiocéphalie antérieure, on retrouvait, comme dans la littérature, la prédominance féminine (sex ratio 2 : 3,5), et la grande part de formes familiales (27,3 %). Par contre, il y avait plus de jumeaux dans notre série que dans les données épidémiologiques (18).

#### 4.2.3 Reconnaissance précoce du diagnostic par les parents

Dans notre population, les parents déclaraient avoir vu les signes cliniques de craniosténose avant les médecins dans 70,3 % des cas. La très grande majorité d'entre eux rapportaient que les signes cliniques étaient présents dès la naissance. Il s'agissait le plus souvent d'une déformation crânienne (Figure 31). Ces données ont été recueillies par questionnaire téléphonique. Il y a probablement un biais de mémoire : la part des parents ayant vu les signes cliniques précocement est certainement surestimée.

On notait que les parents avaient vu les signes de craniosténose plus souvent en cas de plagiocéphalie antérieure par rapport aux autres types de craniosténose, mais cette différence n'était pas significative (Figure 38). Dans ce cas, le signe clinique prédominant était l'asymétrie faciale. Cette différence était très significative (Figure 39). L'asymétrie faciale est interprétée comme pathologique de manière plus évidente que la déformation crânienne. En effet, la déformation crânienne peut être considérée à tort comme positionnelle.

Nous n'avons pas mis en évidence de différence dans la reconnaissance du diagnostic par les parents selon le rang de naissance de l'enfant (Tableau 5). Pourtant, le fait de connaître l'anatomie du nouveau-né et les étapes de sa croissance pourrait permettre de voir les signes cliniques anormaux précocement.

Enfin, il n'y avait pas de différence significative quant au délai diagnostique entre les patients chez qui les parents avaient vu les signes cliniques et les autres (Figure 41).

Nous avons étudié les cas où les parents n'avaient pas vu d'anomalie avant que le diagnostic ne soit évoqué par le médecin. Le type de craniosténose le plus fréquent dans ce groupe était la trigonocéphalie. En effet, dans ce type de craniosténose, la déformation crânienne peut être très variable. En cas de déformation très modérée, l'indication et la technique chirurgicale doivent être discutées (48).

La plupart des parents ayant vu une déformation crânienne à la naissance ont été rassurés à la maternité. En effet, les déformations crâniennes par compression in utero, ou suite à l'accouchement sont fréquentes. Les médecins et paramédicaux doivent donc expliquer aux parents de surveiller l'évolution dans les semaines suivant la naissance, et en cas d'évolution défavorable, en parler à leur médecin. Ainsi, au moment d'expliquer les recommandations

de couchage, il serait utile de délivrer une information sur la prévention de la plagiocéphalie postérieure et la surveillance d'une croissance crânienne harmonieuse (63).

Un autre écueil pour les parents inquiets d'une déformation crânienne est la consultation d'un ostéopathe qui les rassurera sans conseiller d'en parler au médecin habituel. Les ostéopathes ne connaissent pas toujours cette pathologie, et se prononcent parfois sur la perméabilité des sutures. Dans notre étude, l'ostéopathe avait rassuré les parents à tort dans six cas. A l'inverse, trois patients avaient été réorientés vers leur médecin par l'ostéopathe. Il faut donc se méfier de l'avis des intervenants extérieurs, et en cas de doute, toujours se tourner vers un médecin sensibilisé au diagnostic de craniosténose. On peut également rappeler que la responsabilité juridique reste intégralement celle du pédiatre, même lorsque celui-ci réfère le nourrisson à l'ostéopathe.

#### 4.2.4 Recommandations pour les médecins

Dans notre population, 72,5 % des patients ont été diagnostiqués avant l'âge de 6 mois, ce qui est satisfaisant (Figure 29). En étudiant les cas de diagnostic tardif, nous essaierons de définir des recommandations pour les médecins. Pour l'ensemble des patients, le délai entre diagnostic et premier contact avec le neurochirurgien était très court (Figure 30). Ceci permettait dans les cas de diagnostic tardif une intervention dans les meilleurs délais.

Nous avons étudié les facteurs corrélés au délai diagnostique. Concernant le type de craniosténose, le diagnostic était plus tardif en cas de trigonocéphalie, mais sans différence statistiquement significative (Figure 37). Comme vu précédemment, cette craniosténose ne s'accompagne pas toujours d'une déformation crânienne évidente, ce qui peut rendre le diagnostic plus délicat.

D'autre part, dans notre série, le diagnostic était plus tardif en cas de prématurité (Tableau 6). En effet, ces enfants sont particulièrement sujets aux déformations crâniennes positionnelles, par hypotonie, et par un positionnement en décubitus prolongé. Une déformation crânienne chez un prématuré est donc souvent attribuée à une cause positionnelle. D'autre part, il est plus difficile pour les parents d'observer une déformation crânienne si le nouveau né est le plus souvent allongé, d'autant plus s'il est entouré de matériel de soutien respiratoire ou nutritionnel.

Concernant les examens complémentaires, le diagnostic était plus tardif chez les enfants chez qui une radiographie des os du crâne avait été réalisée (Figure 42). Cette différence n'était pas significative. La radiographie était faussement rassurante dans 15,8 % des cas, car interprétée comme normale ou douteuse. Nous n'avons pas relu les radiographies des os du crâne réalisées avant la consultation du neurochirurgien. En effet, dans un grand nombre de cas, ces radiographies avaient été réalisées hors centre, et les clichés ne figuraient pas dans

le dossier médical. Nous avons donc comparé l'interprétation initiale donnée aux parents, et l'interprétation du neurochirurgien lorsque celui-ci disposait des clichés lors de la consultation. Il serait cependant intéressant de relire en aveugle les radiographies des os du crâne et les TDM cérébrales des enfants inclus. De manière générale faut éviter de réaliser une radiographie des os du crâne qui n'aidera pas au diagnostic. D'autre part, en cas de doute diagnostique, il faut savoir ne pas tenir compte d'une radiographie interprétée comme normale et adresser l'enfant vers un spécialiste ou réaliser un scanner cérébral avec reconstructions en 3D. Comme expliqué précédemment, le scanner cérébral a une très bonne sensibilité et spécificité. Cependant, il s'agit d'un examen irradiant. Son indication doit donc être très réfléchie. D'autre part, si l'enfant est agité, il est parfois nécessaire d'avoir recours à une sédation pour sa réalisation. Enfin, les reconstructions 3D sont indispensables. Devant ces contraintes, en cas de doute, il est préférable de discuter l'indication avec un spécialiste, et de réaliser cet examen dans un centre accoutumé à cette technique chez l'enfant. La radiographie des os du crâne est moins irradiante et de réalisation facile, ne nécessitant pas de sédation. C'est pourquoi cet examen semble attrayant en première intention. Cependant, le risque d'éliminer à tort le diagnostic ou de le retarder est trop important pour considérer qu'il s'agit d'un examen utile.

Enfin, dans notre série, le seul élément corrélé à un diagnostic plus précoce était la présence d'un antécédent familial de craniosténose (Figure 40). En effet, dans ce cas, les parents prêtent plus d'attention à une déformation crânienne et savent évoquer ce diagnostic facilement, ce qui oriente le médecin.

Concernant les circonstances du diagnostic, les signes d'appels étaient très homogènes avec en premier lieu la déformation crânienne, suivie de la présence d'une crête osseuse en regard d'une suture. Pour la plagiocéphalie antérieure, le signe prédominant très largement était l'asymétrie faciale. Comme expliqué dans la première partie de la discussion, les anomalies de périmètre crânien ne sont pas un signe d'appel de craniosténose. Le médecin ne doit donc pas éliminer le diagnostic devant une courbe de PC normale.

Nous n'avons pas mis en évidence de corrélation entre anomalies échographiques anténatales et délai diagnostique (Tableau 6). En effet, une dolichocéphalie a été observée au 3ème trimestre de grossesse chez six patients. Cependant, cela n'a pas abouti à une conduite diagnostique particulière à la naissance de l'enfant. Le diagnostic avait été réalisé en anténatal chez seulement un enfant. Grâce aux progrès de l'échographie anténatale, le diagnostic anténatal de craniosténose devrait devenir plus fréquent. Cela permettrait une prise en charge thérapeutique précoce. Cependant, une demande d'interruption médicale de grossesse devant un diagnostic anténatal de craniosténose non syndromique ne semblerait pas recevable. En effet, la technique chirurgicale de traitement est maintenant bien maîtrisée, disponible dans plusieurs centres en France, avec des résultats très satisfaisants, et des risques connus et facilement contrôlés. Concernant les craniosténoses syndromiques, le pronostic est plus sombre. La demande d'interruption médicale de

grossesse serait donc à discuter selon le type de craniosténose et les malformations associées.

Enfin chez les patients avec un délai diagnostique trop long, le diagnostic avait été posé à l'occasion d'une visite chez un nouveau médecin. Ceci peut être expliqué de deux manières. La première est la méconnaissance de cette pathologie par le médecin habituel. La seconde pourrait être la banalisation de la déformation crânienne par le médecin qui voit l'enfant régulièrement, et peut ne plus voir le caractère pathologique de la forme du crâne. Un nouveau médecin n'ayant jamais vu l'enfant porte un regard nouveau et peut éventuellement mieux se rendre compte d'une anomalie crânienne.

Les recommandations que l'on peut donc établir sont de former les médecins à cette pathologie, grâce aux fiches d'informations décrites auparavant par exemple. Ce diagnostic doit avant tout être évoqué en cas d'anomalie crânio-faciale ne s'améliorant pas avec le temps. Cette évolution défavorable s'oppose à l'évolution d'une plagiocéphalie d'origine positionnelle. Il faut savoir ne pas faire confiance à des radiographies dites normales, et à des professionnels médicaux ou paramédicaux ayant rassuré les parents. En cas de doute, il faut adresser rapidement l'enfant vers un neurochirurgien pédiatre. Le seul examen utile, mais irradiant, serait le scanner cérébral.

#### 4.2.5 Définition d'une population à risque de craniosténose

Grâce aux observations précédentes, nous pouvons définir une population chez qui le diagnostic de craniosténose doit être évoqué tout particulièrement. Le facteur de risque le mieux établi dans notre population et dans la littérature est la présence d'un antécédent familial de craniosténose.

Le deuxième critère est la présence d'une anomalie crânienne anténatale échographique, notamment une dolichocéphalie. L'échographie étant une technique de plus en plus efficace, ce type d'anomalie ou même le diagnostic de craniosténose pourront être évoqués en anténatal. Dans ce cas, il faut prêter une attention particulière à l'examen du crâne du nouveau né, en surveiller l'évolution, et au moindre doute, prendre un avis neurochirurgical vers un à deux mois de vie.

Les causes de compression in utero seront également des facteurs de risque de craniosténose. Ainsi, en cas de gémellité et de position en siège, il faudra rester vigilant à l'examen des sutures au même titre que pour la recherche de luxation congénitale de hanche, ou d'anomalie des extrémités par malposition.

Enfin, une attention particulière sera portée chez les enfants issus d'accouchement difficile, par stagnation ou dystocie. La déformation crânienne est fréquente chez ces nouveaux nés, souvent comme conséquence de la position in utero ou de l'utilisation d'instruments pour

l'extraction. Cependant, comme expliqué précédemment, la craniosténose peut empêcher la déformation crânienne physiologique nécessaire pour le passage à travers la filière génitale, et être ainsi responsable d'un accouchement dystocique.

Un facteur de risque de craniosténose évoqué dans la littérature et retrouvé chez un de nos patients est l'exposition in utero à l'acide valproïque (64).

D'autres facteurs de risque sont controversés, et n'ont pas été retrouvés dans notre population : l'origine ethnique (65) (66), l'âge maternel avancé, un traitement pour infertilité (67) (68), le tabagisme maternel (69) (70), un diabète gestationnel (39), une dysthyroïdie maternelle (71) (41) (40).

## **5. CONCLUSION**

### 5.3 POINTS FORTS DE L'ETUDE

Il n'y a pas dans la littérature d'étude similaire étudiant les circonstances de diagnostic de la craniosténose non syndromique. Du fait de l'augmentation exponentielle de la plagiocéphalie postérieure suite à la campagne « Back to Sleep », le diagnostic de craniosténose peut être facilement méconnu.

Notre étude montre d'une part le manque de connaissance de cette pathologie par les médecins impliqués dans le suivi des nourrissons. Ceci est particulièrement vrai pour les jeunes médecins. Il faut donc améliorer la formation de ces médecins et les sensibiliser aux signes d'appel devant faire évoquer le diagnostic. D'autre part, on observe que les enfants sont diagnostiqués dans un délai précoce dans environ deux tiers des cas. Certains facteurs retardent le diagnostic, notamment la réalisation d'examens inutiles et faussement rassurants tels que la radiographie des os du crâne.

Enfin, notre travail a un intérêt pédagogique, par information des médecins interrogés grâce à la fiche d'information élaborée.

### 5.4 LIMITES DE L'ETUDE

Concernant le questionnaire aux médecins, le fait d'avoir envoyé la fiche d'information dès le premier contact peut être à l'origine d'un biais si les médecins l'ont lue avant de répondre aux questions. Les réponses seraient donc meilleures que celles que l'on aurait obtenues sans information préalable. Ceci confirmerait donc le fait que les médecins ne connaissent pas bien la craniosténose.

Il serait intéressant d'envoyer notre questionnaire à l'ensemble des médecins généralistes, qui réalisent pour une grande part le suivi des nourrissons.

Concernant l'étude des circonstances de diagnostic chez les enfants suivis à Bordeaux, le principal biais est celui de mémoire. En effet, une part du recueil a été effectué à partir du dossier médical informatisé et papier, mais beaucoup d'informations manquaient et ont donc été recueillies par questionnaire téléphonique avec les parents.

Enfin, il serait intéressant de réaliser un suivi plus long afin d'étudier si le retard diagnostique est corrélé à un pronostic cognitif et esthétique moins bon, comme le montrent certaines études de la littérature.

## REFERENCES

1. Villarreal LMR. English: the adult skull is normally made up of 22 bones. Except for the mandible, all of the bones of the skull are joined together by sutures, semi-rigid articulations formed by bony ossification, the presence of Sharpey's fibres permitting a little flexibility [Internet]. 2007 [cité 16 sept 2015]. Disponible sur: [https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Human\\_skull\\_side\\_bones.svg?uselang=fr](https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Human_skull_side_bones.svg?uselang=fr)
2. Netter FH. Atlas d'anatomie humaine. Icon learning systems. In: 2<sup>e</sup> éd. Masson; 1997.
3. Collège hospitalo-universitaire français de chirurgie maxillo-faciale et stomatologie. Anomalies maxillo-faciales et développement buccodentaire [Internet]. [cité 16 sept 2015]. Disponible sur: <http://campus.cerimes.fr/chirurgie-maxillo-faciale-et-stomatologie/enseignement/stomatologie3/site/html/3.html>
4. Khonsari H, Catala M. Embryology and growth of the skull. *Neurochirurgie*. juin 2006;52(2-3 Pt 2):151-9.
5. Adeeb N, Mortazavi MM, Tubbs RS, Cohen-Gadol AA. The cranial dura mater: a review of its history, embryology, and anatomy. *Childs Nerv Syst*. juin 2012;28(6):827-37.
6. Siegenthaler JA, Pleasure SJ. We have got you 'covered': how the meninges control brain development. *Curr Opin Genet Dev*. juin 2011;21(3):249-55.
7. Jiang X, Iseki S, Maxson RE, Sucov HM, Morriss-Kay GM. Tissue Origins and Interactions in the Mammalian Skull Vault. *Dev Biol*. janv 2002;241(1):106-16.
8. Kirmi O, Lo SJ, Johnson D, Anslow P. Craniosynostosis: a radiological and surgical perspective. *Semin Ultrasound CT MR*. déc 2009;30(6):492-512.
9. Renier D, Arnaud E, Marchac D. [Classification of craniosynostosis]. *Neurochirurgie*. juin 2006;52(2-3 Pt 2):200-27.
10. Jalbert F. Mécano-biologie de la croissance crânienne: application aux craniosténoses. [Thèse de doctorat]. Toulouse; 2013.
11. Herlin C. Les craniosténoses. *Interbloc*. juin 2013;tome XXXII(2):117-20.
12. Renier D. Craniosténoses. In: *Campus de Neurochirurgie* [Internet]. 2009. p. 1-18. Disponible sur: <http://campus.neurochirurgie.fr/spip.php?article403>
13. Karabagli P. Pathology in metopic synostosis. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg*. déc 2013;29(12):2165-70.
14. Renier D, Arnaud E, Marchac D. Craniosynostosis: physiopathology. *Neurochirurgie*. juin 2006;52(2-3 Pt 2):195-9.
15. Roscioli T, Elakis G, Cox TC, Moon DJ, Venselaar H, Turner AM, et al. Genotype and clinical care correlations in craniosynostosis: findings from a cohort of 630 Australian and New Zealand patients. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. nov 2013;163C(4):259-70.

16. Edmond MD JC. Update on the Management of Patients with Craniostenosis [Internet]. AAPOS; 2011. Disponible sur: [http://www.aapos.org/client\\_data/files/2011/305\\_edmond\\_handouts\\_all.pdf](http://www.aapos.org/client_data/files/2011/305_edmond_handouts_all.pdf)
17. Greenwood J, Flodman P, Osann K, Boyadjiev SA, Kimonis V. Familial incidence and associated symptoms in a population of individuals with nonsyndromic craniosynostosis. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* avr 2014;16(4):302-10.
18. Lajeunie E, Le Merrer M, Bonaïti-Pellie C, Marchac D, Renier D. Genetic study of nonsyndromic coronal craniosynostosis. *Am J Med Genet.* 13 févr 1995;55(4):500-4.
19. Heuzé Y, Holmes G, Peter I, Richtsmeier JT, Jabs EW. Closing the Gap: Genetic and Genomic Continuum from Syndromic to Nonsyndromic Craniosynostoses. *Curr Genet Med Rep.* 1 sept 2014;2(3):135-45.
20. French LR, Jackson IT, Melton LJ. A population-based study of craniosynostosis. *J Clin Epidemiol.* 1990;43(1):69-73.
21. Lajeunie E, Le Merrer M, Bonaïti-Pellie C, Marchac D, Renier D. Genetic study of scaphocephaly. *Am J Med Genet.* 29 mars 1996;62(3):282-5.
22. Linard M. Apport de l'imagerie dans la prise en charge des craniosténoses [Internet]. 2008; JFR. Disponible sur: <http://pe.sfrnet.org/Data/ModuleConsultationPoster/pdf/2008/1/e8159f15-d716-423e-8b5b-1689cd33dbf3.pdf>
23. Lajeunie E, Le Merrer M, Marchac D, Renier D. Syndromal and nonsyndromal primary trigonocephaly: analysis of a series of 237 patients. *Am J Med Genet.* 13 janv 1998;75(2):211-5.
24. Targos V. Les craniosténoses. In: *Journal de pédiatrie et de puériculture.* 1991. p. 136-43.
25. Di Rocco F, Arnaud E, Meyer P, Sainte-Rose C, Renier D. Focus session on the changing « epidemiology » of craniosynostosis (comparing two quinquennia: 1985–1989 and 2003–2007) and its impact on the daily clinical practice: a review from Necker Enfants Malades. *Childs Nerv Syst.* juill 2009;25(7):807-11.
26. Ozgur BM, Aryan HE, Ibrahim D, Soliman MA, Meltzer HS, Cohen SR, et al. Emotional and psychological impact of delayed craniosynostosis repair. *Childs Nerv Syst.* 20 nov 2006;22(12):1619-23.
27. Renier D, Arnaud E, Marchac D. Functional retardation in craniosynostosis. *Neurochirurgie.* juin 2006;52(2-3 Pt 2):259-63.
28. Tamburrini G, Caldarelli M, Massimi L, Santini P, Di Rocco C. Intracranial pressure monitoring in children with single suture and complex craniosynostosis: a review. *Childs Nerv Syst.* oct 2005;21(10):913-21.
29. Lekovic GP, Bristol RE, Rekate HL. Cognitive impact of craniosynostosis. *Semin Pediatr Neurol.* déc 2004;11(4):305-10.
30. Da Costa AC, Anderson VA, Holmes AD, Lo P, Wray AC, Chong DK, et al. Longitudinal study of the neurodevelopmental characteristics of treated and untreated nonsyndromic

- craniosynostosis in infancy. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* juin 2013;29(6):985-95.
31. Wes AM, Paliga JT, Goldstein JA, Whitaker LA, Bartlett SP, Taylor JA. An evaluation of complications, revisions, and long-term aesthetic outcomes in nonsyndromic metopic craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* juin 2014;133(6):1453-64.
  32. Sufianov AA, Gaibov SS-K, Sufianov RA. Surgical aspects of endoscopic treatment of sagittal craniosynostosis (scaphocephaly) in children. *Zhurnal Vopr Neirokhirurgii Im N N Burdenko.* 2013;77(4):26-34; discussion 34-5.
  33. Jimenez DF, Barone CM, McGee ME, Cartwright CC, Baker CL. Endoscopy-assisted wide-vertex craniectomy, barrel stave osteotomies, and postoperative helmet molding therapy in the management of sagittal suture craniosynostosis. *J Neurosurg.* mai 2004;100(5 Suppl Pediatrics):407-17.
  34. Persing J. Endoscopy-assisted craniosynostosis. *J Neurosurg.* mai 2004;100(5 Suppl Pediatrics):403-4; discussion 404-6.
  35. Yokote A, Aihara Y, Eguchi S, Okada Y. Intraoperative pre- and post-craniofacial reconstruction intracranial pressure (ICP) monitoring in children with craniosynostosis. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* août 2013;29(8):1363-7.
  36. Arnaud E, Renier D, Marchac D. Prognosis for mental function in scaphocephaly. *J Neurosurg.* sept 1995;83(3):476-9.
  37. Metzler P, Zemmann W, Jacobsen C, Grätz KW, Obwegeser JA. Cranial vault growth patterns of plagiocephaly and trigonocephaly patients following fronto-orbital advancement: A long-term anthropometric outcome assessment. *J Cranio-Maxillofac Surg.* sept 2013;41(6):e98-103.
  38. Cetas JS, Nasser M, Saedi T, Kuang AA, Selden NR. Delayed intracranial hypertension after cranial vault remodeling for nonsyndromic single-suture synostosis. *J Neurosurg Pediatr.* juin 2013;11(6):661-6.
  39. Ardalan M, Rafati A, Nejat F, Farazmand B, Majed M, Khashab M El. Risk factors associated with craniosynostosis: a case control study. *Pediatr Neurosurg.* 2012;48(3):152-6.
  40. Alderman BW, Lammer EJ, Joshua SC, Cordero JF, Ouimette DR, Wilson MJ, et al. An epidemiologic study of craniosynostosis: risk indicators for the occurrence of craniosynostosis in Colorado. *Am J Epidemiol.* août 1988;128(2):431-8.
  41. Renier D, Le Merrer M, Arnaud E, Marchac D. Etiology of craniosynostosis. *Neurochirurgie.* juin 2006;52(2-3 Pt 2):228-37.
  42. Arnaud E, Marchac D, Renier D. Diagnosis of facial and craniofacial asymmetry. *Ann Chir Plast Esthét.* oct 2001;46(5):410-23.
  43. Layout 1 - 051-057DreL'Allier1211.pdf [Internet]. [cité 16 sept 2015]. Disponible sur: <http://lemedecinduquebec.org/Media/112317/051-057DreL%E2%80%99Allier1211.pdf>
  44. Bernard JP, Levailant JM. Prenatal diagnosis of craniosynostosis. *Neurochirurgie.* juin 2006;52(2-3 Pt 2):246-58.

45. Renier D, Capon-Degardin N, Arnaud E, Marchac D. Diagnosis of craniosynostosis. *Neurochirurgie*. juin 2006;52(2-3 Pt 2):238-45.
46. Alizadeh H, Najmi N, Mehdizade M, Najmi N. Diagnostic accuracy of ultrasonic examination in suspected craniosynostosis among infants. *Indian Pediatr*. 8 janv 2013;50(1):148-50.
47. Branch LG, Kesty K, Krebs E, Wright L, Leger S, David LR. Deformational Plagiocephaly and Craniosynostosis: Trends in Diagnosis and Treatment After the « Back to Sleep » Campaign. *J Craniofac Surg*. janv 2015;26(1):147-50.
48. Aryan HE, Jandial R, Ozgur BM, Hughes SA, Meltzer HS, Park MS, et al. Surgical correction of metopic synostosis. *Childs Nerv Syst*. mai 2005;21(5):392-8.
49. Fearon JA. Evidence-based medicine: Craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg*. mai 2014;133(5):1261-75.
50. Jalal H, Enneddam H, Aniba K, Laghmari M, Najib J, Ait Ben Ali S, et al. Imagerie des craniosténoses. *Feuill Radiol*. oct 2013;53(5):259-66.
51. Branson HM, Shroff MM. Craniosynostosis and 3-Dimensional Computed Tomography. *Semin Ultrasound CT MRI*. déc 2011;32(6):569-77.
52. Mody SS, Slovis TL. Craniosynostosis--another look. *Pediatr Radiol*. juin 2013;43(6):657-8.
53. Ernst CW, Hulstaert TL, Belsack D, Buls N, Van Gompel G, Nieboer KH, et al. Dedicated sub 0.1 mSv 3DCT using MBIR in children with suspected craniosynostosis: quality assessment. *Eur Radiol*. 30 juin 2015;
54. Soboleski D, Mussari B, McCloskey D, Sauerbrei E, Espinosa F, Fletcher A. High-resolution sonography of the abnormal cranial suture. *Pediatr Radiol*. févr 1998;28(2):79-82.
55. Simanovsky N, Hiller N, Koplewitz B, Rozovsky K. Effectiveness of ultrasonographic evaluation of the cranial sutures in children with suspected craniosynostosis. *Eur Radiol*. mars 2009;19(3):687-92.
56. Sze RW, Parisi MT, Sidhu M, Paladin AM, Ngo A-V, Seidel KD, et al. Ultrasound screening of the lambdoid suture in the child with posterior plagiocephaly. *Pediatr Radiol*. 1 sept 2003;33(9):630-6.
57. Nagaraja S, Anslow P, Winter B. Craniosynostosis. *Clin Radiol*. mars 2013;68(3):284-92.
58. Insee - Population - Bilan démographique 2010 - La population française atteint 65 millions d'habitants [Internet]. [cité 8 sept 2015]. Disponible sur: [http://www.insee.fr/fr/themes/document.asp?reg\\_id=0&ref\\_id=ip1332#inter4](http://www.insee.fr/fr/themes/document.asp?reg_id=0&ref_id=ip1332#inter4)
59. Données épidémiologiques générales liées à la grossesse - donnees\_epidemiologiques\_generales\_liees\_a\_la\_grossesse.pdf [Internet]. [cité 8 sept 2015]. Disponible sur: [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-07/donnees\\_epidemiologiques\\_generales\\_liees\\_a\\_la\\_grossesse.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-07/donnees_epidemiologiques_generales_liees_a_la_grossesse.pdf)

60. Item 32 Développement psycho-moteur - Item\_32\_Developpement\_psychomoteur.pdf [Internet]. [cité 8 sept 2015]. Disponible sur: [http://www.medecine.ups-tlse.fr/dcem3/pediatrie/Item\\_32\\_Developpement\\_psychomoteur.pdf](http://www.medecine.ups-tlse.fr/dcem3/pediatrie/Item_32_Developpement_psychomoteur.pdf)
61. van der Vlugt JJB, van der Meulen JJNM, Creemers HE, Verhulst FC, Hovius SER, Okkerse JME. Cognitive and behavioral functioning in 82 patients with trigonocephaly. *Plast Reconstr Surg.* oct 2012;130(4):885-93.
62. Lajeunie E, Le Merrer M, Arnaud E, Marchac D, Renier D. Trigonocephaly: isolated, associated and syndromic forms. Genetic study in a series of 278 patients. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie.* août 1998;5(8):873-9.
63. Medical P. plagiocephaly and craniosynostosis treatment [Internet]. United HealthCare Services, Inc.; 2014. Disponible sur: [https://www.unitedhealthcareonline.com/ccmcontent/ProviderII/UHC/en-US/Assets/ProviderStaticFiles/ProviderStaticFilesPdf/Tools%20and%20Resources/Policies%20and%20Protocols/Medical%20Policies/Medical%20Policies/Plagiocephaly\\_and\\_Craniosynostosis\\_Treatment.pdf](https://www.unitedhealthcareonline.com/ccmcontent/ProviderII/UHC/en-US/Assets/ProviderStaticFiles/ProviderStaticFilesPdf/Tools%20and%20Resources/Policies%20and%20Protocols/Medical%20Policies/Medical%20Policies/Plagiocephaly_and_Craniosynostosis_Treatment.pdf)
64. Chabrolle JP, Bensouda B, Bruel H, Simon A, Poinot J, Ickowicz V, et al. Metopic craniosynostosis, probable effect of intrauterine exposure to maternal valproate treatment. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie.* déc 2001;8(12):1333-6.
65. Barik M, Bajpai M, Panda S, Malhotra A, Samantaray J, Dwivedi S. Strengthening molecular genetics and training in craniosynostosis: The need of the hour. *J Neurosci Rural Pract.* 2014;5(4):428.
66. Anderson IA, Goomany A, Bonthron DT, Bellew M, Liddington MI, Smith IM, et al. Does patient ethnicity affect site of craniosynostosis? *J Neurosurg Pediatr.* déc 2014;14(6):682-7.
67. Singh RP, Dhariwal D, Bhujel N, Shaikh Z, Davies P, Nishikawa H, et al. Role of parental risk factors in the aetiology of isolated non-syndromic metopic craniosynostosis. *Br J Oral Maxillofac Surg.* sept 2010;48(6):438-42.
68. Reefhuis J, Honein MA, Shaw GM, Romitti PA. Fertility treatments and craniosynostosis: California, Georgia, and Iowa, 1993-1997. *Pediatrics.* mai 2003;111(5 Pt 2):1163-6.
69. Källén K. Maternal smoking and craniosynostosis. *Teratology.* sept 1999;60(3):146-50.
70. Alderman BW, Bradley CM, Greene C, Fernbach SK, Barón AE. Increased risk of craniosynostosis with maternal cigarette smoking during pregnancy. *Teratology.* juill 1994;50(1):13-8.
71. Hashmi SS, Canfield MA, Marengo L, Moffitt KB, Belmont JW, Freedenberg D, et al. The association between neonatal thyroxine and craniosynostosis, Texas, 2004-2007. *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol.* déc 2012;94(12):1004-9.

## **ANNEXES**

### **Annexe 1 : Questionnaire aux médecins**

Merci de votre participation à cette étude dont on se propose de vous rapporter les résultats une fois le travail terminé si vous le souhaitez. Les réponses sont anonymes. Le temps de réponse est de l'ordre de 5 minutes.

\*Obligatoire

#### **1. Etes-vous ? \***

- () médecin généraliste
- () pédiatre
- () autre

#### **2. Ou travaillez-vous majoritairement ? \***

- () hôpital
- () clinique privée
- () ville
- () MDSI

#### **3. Quel âge avez-vous ? \***

- () 25-35 ans
- () 36-45 ans
- () 46-55 ans
- () > 55 ans

#### **4. Connaissez-vous la suture pathologique impliquée dans les craniosténoses suivantes :**

##### **a/ trigonocéphalie \***

- () métopique
- () sagittale
- () coronale
- () lambdatique
- () Je ne sais pas

##### **4. b/ scaphocéphalie : \***

- () métopique
- () sagittale
- () coronale
- () lambdatique
- () Je ne sais pas

##### **4. c/ plagiocéphalie antérieure : \***

- () métopique
- () sagittale
- () coronale

- () lambdatique
- () Je ne sais pas

**5. Devant quel(s) signe(s) évoquez-vous une craniosténose ? \***

- [ ] Périmètre crânien augmenté
- [ ] Périmètre crânien trop petit
- [ ] Crête en regard d'une suture
- [ ] Déformation crânienne
- [ ] Déformation faciale
- [ ] Antécédents familiaux
- [ ] Signes anténatals
- [ ] Hypertension intracrânienne
- [ ] Troubles visuels
- [ ] Autre
- [ ] Je ne sais pas

**6. Devant une suspicion de craniosténose, quel(s) examen(s) prescrivez-vous ? \***

- [ ] Aucun
- [ ] Radiographie des os du crâne
- [ ] ETF
- [ ] TDM cérébrale
- [ ] IRM cérébrale
- [ ] Autre
- [ ] Je ne sais pas

**7. Devant une suspicion de craniosténose, vers qui adressez-vous l'enfant ? \***

- () Pédiatre
- () Neuropédiatre
- () Neurochirurgien pédiatre

**8. Selon vous, quel est l'âge optimal pour opérer une craniosténose ? \***

- () En période néonatale
- () Entre 6 et 12 mois
- () Entre 1 et 2 ans
- () Entre 2 et 3 ans
- () Après 3 ans

## Annexe 2 : Fiche d'information délivrée

### FICHE D'INFORMATION

Les **craniosténoses** sont des déformations du squelette crânien par fusion prématurée d'une ou de plusieurs sutures crâniennes. Leur physiopathologie et leur étiologie restent pour une large part inconnues.

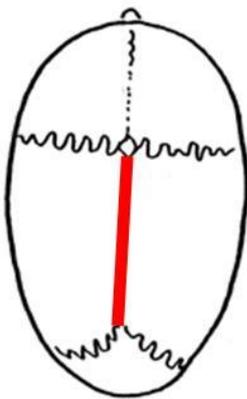
Elles posent un double problème **morphologique** et **fonctionnel** : d'une part, elles comportent une dysmorphie crânienne d'aggravation progressive, d'autre part le conflit de croissance entre crâne et encéphale peut provoquer une hypertension intracrânienne entre l'âge de 3 et 8 ans. La fréquence de celle-ci varie selon le type de craniosténose. Elle peut avoir un retentissement mental et visuel si le traitement chirurgical n'est pas suffisamment précoce.

Les craniosténoses peuvent être isolées, ou s'intégrer dans un syndrome dont les plus connus sont le syndrome de Crouzon, de Pfeiffer ou d'Apert.

Voici la suture impliquée dans chaque type de craniosténose :

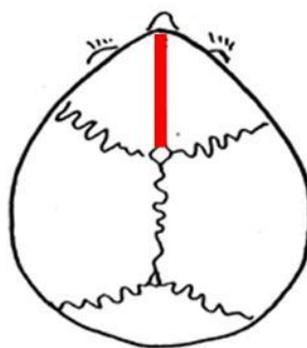
**Scaphocéphalie :**

Suture sagittale



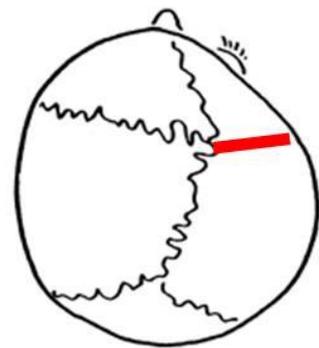
**Trigonocéphalie :**

suture métopique



**Plagiocéphalie antérieure :**

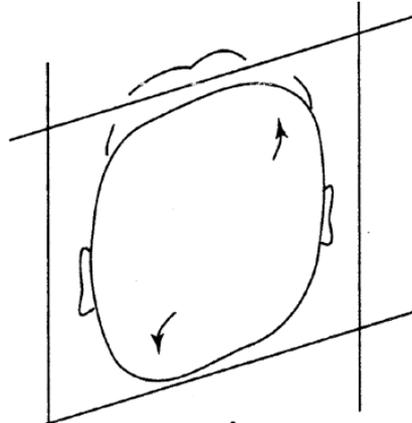
suture coronale unilatérale



Il faut évoquer une craniosténose devant une **déformation crânienne +/- faciale d'aggravation progressive dans les premières semaines de vie**, avec en général une **crête osseuse palpable** en regard d'une suture.

Le PC peut être normal, augmenté (scaphocéphalie), ou diminué (brachycéphalie). Il ne s'agit pas d'un critère diagnostique.

Le diagnostic différentiel est la plagiocéphalie positionnelle, qui va en s'améliorant avec l'amélioration du tonus de l'enfant et les conseils de positionnement, +/- une prise en charge en kinésithérapie en cas de rotation limitée de la tête.



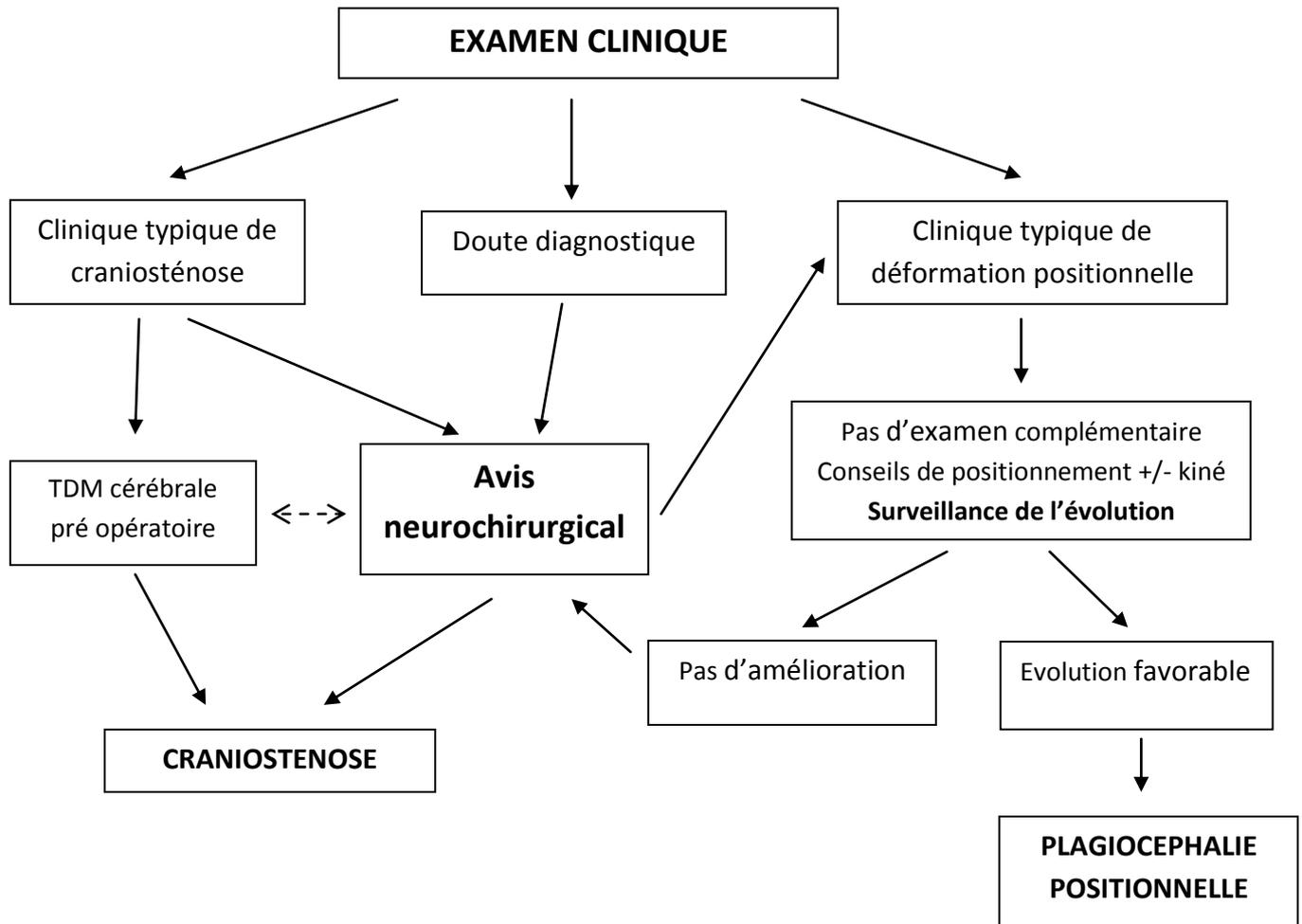
Le diagnostic est avant tout **clinique**. Aucun examen complémentaire n'est indispensable. Les radiographies osseuses sont peu utiles, car leur interprétation est difficile, et leur « normalité » n'élimine pas le diagnostic.

En cas de doute, l'examen de choix est le scanner cérébral avec reconstructions en 3D. Cet examen est toujours nécessaire en pré opératoire.

Devant une suspicion de craniosténose ou en cas de doute, il faut adresser l'enfant **précocement** vers un **neurochirurgien pédiatre (Dr Edouard Gimbert, [edouard.gimbert@chu-bordeaux.fr](mailto:edouard.gimbert@chu-bordeaux.fr) ou 05.56.79.55.43)**, qui confirmera le diagnostic et posera l'indication opératoire.

La prise en charge chirurgicale de la craniosténose est optimale autour de **6 mois**, et toujours avant 1 an, pour obtenir un résultat esthétique satisfaisant. A noter que lorsque le diagnostic est posé précocement, on peut faire la chirurgie de la scaphocéphalie entre 2 et 4 mois de vie selon la méthode endoscopique qui est moins agressive.

**Annexe 3 : Arbre décisionnel devant une déformation crânienne**



## Annexe 4 : Fiche d'information Info Radio 2013

Dr A. BERTIN-DOERMANN  
Dr P. DELPECH  
Dr X. HURTEVENT  
Dr C. LABESSAN  
Dr P. MEYER  
Dr M.H MOREAU-DURIEUX  
Dr G. PARIS  
Dr L. PESQUER  
Dr S. REICH  
Dr M.C REY  
Dr C. SARAGNE FEUGA  
Dr C. SOUSSOTTE  
Dr N. WAKIM

# INFO RADIO

Décembre 2013



3 rue du Gaston LATRESNE  
1 rue Toulouse Lautrec GENON  
17 rue Copernic CREON  
2 rue G. Negrevergne MERIGNAC

### CRANIOSTENOSES NON SYNDROMIQUES

Par le Dr  
Claudie  
LABESSAN

Une craniosténose est une fermeture prématurée d'une ou plusieurs suture(s) crânienne(s). Il n'y a pas de pathologies des fontanelles. Les craniosténoses concerneraient 1 naissance / 2000. C'est un phénomène dynamique qui commence pendant la vie utérine et se poursuit après la naissance. Il existe plusieurs types de craniosténoses : monosuturaires ou multisuturaires mais toutes ont une sémiologie commune :

- la déformation du crâne est présente dès la naissance à l'inspection et s'accroît avec le temps sous l'effet de la poussée cérébrale,
- on constate à la palpation du crâne que la suture atteinte a une perte de mobilité et qu'elle se présente comme un bourrelet au lieu d'une dépression.
- la déformation se situe sur la région frontale et faciale presque exclusivement : **déformation antérieure ++**

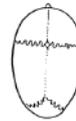
#### Quelle imagerie devant une suspicion de craniosténose ?

Les radiographies standards du crâne sont utiles en première intention et l'examen tomodynamométrique doit être réalisé lors du bilan pré-opératoire.

#### SCAPHOCÉPHALIE :

Fermeture prématurée de la suture sagittale

On observe une condensation de la suture sagittale et un allongement antéro-postérieur du crâne.



#### TRIGONOCÉPHALIE : Fermeture prématurée de la suture métopique

Le crâne est triangulaire en « proue de bateau » avec une crête médiane. La suture métopique présente des bords denses et linéaires.



#### PLAGIOCÉPHALIE : Fermeture prématurée d'une suture coronale

L'orbite est attirée vers l'arrière le haut et l'extérieur, le visage « s'enroule » autour d'un axe fixe créé par la suture fermée, le nez est orienté en sens inverse.

La suture coronale fermée apparaît condensée et se prolonge dans l'axe du toit orbitaire. La petite aile du sphénoïde n'est plus visible au milieu de l'orbite mais se superpose au toit orbitaire.



#### BRACHYCÉPHALIE : Fermeture prématurée des 2 sutures coronales

Il existe un raccourcissement antéro-postérieur du crâne. Elle évolue vers une microcrânie et une HTIC à long terme.

On observe une condensation des deux sutures coronales. Les deux petites ailes des sphénoïdes sont superposées sur les toits orbitaires.



#### Diagnostic différentiel :

Crâne positionnel oblique ou « plagiocéphalie » postérieure positionnelle

La déformation est postérieure, par aplatissement asymétrique. Le bébé dort en *décubitus dorsal*, avec la tête toujours tournée dans le même sens. Le front et les orbites restent symétriques +++. Cependant dans les formes évoluées, l'oreille peut être déplacée vers l'avant avec apparition d'une asymétrie frontale (mais sans asymétrie orbitaire).

La radiographie du crâne est indiquée pour la recherche de craniosténose mais sa réalisation et sa lecture sont délicates.

Si doute clinique et/ou radiologique : Dr E.GIMBERT (Neurochirurgie CHU Pellegrin) 05-56-79-55-43

Vous pouvez vous désinscrire de la newsletter par simple demande par e-mail

## SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque.

## **RESUME ANGLAIS**

**BACKGROUND** : Craniosynostosis is the premature merging of one or several cranial sutures in the antenatal period. This results in progressive cranial deformation, and in 10% of cases intracranial hypertension and visual disturbances. A surgical and early treatment is necessary to get satisfactory results. We wondered whether general practitioners and paediatricians know how to diagnose early craniosynostosis.

**MATERIAL AND METHOD** : We sent an online questionnaire about craniosynostosis diagnosis and treatment to all paediatricians and doctors of PMI in Aquitaine (France). Then, we studied the diagnosis circumstances of children treated for craniosynostosis at Bordeaux University Hospital. The main criterion was the age at diagnosis. A diagnosis made between 6 and 12 months was considered as late, and very late after 12 months.

**RESULTS** : We sent our questionnaire to 331 doctors. The response rate was 72.2%. 80.8% of them were paediatricians. The doctors recognized each type of craniosynostosis in about 50% of cases. The older physicians were more familiar with craniosynostosis with a significant difference. Regarding the study of children followed in Bordeaux, we embraced 91 patients followed in the neurosurgery department since 2010. Our population was similar to descriptions of craniosynostosis in the literature. The diagnosis was early for 70.3% of patients. The median of age at diagnosis was 2 months old (0-58). The diagnosis was earlier in case of family history, and delayed in premature infants and in patients who have had an X-ray of the skull bones.

**CONCLUSION** : The knowledge of doctors about craniosynostosis should be improved to enable earlier diagnosis and avoid unnecessary investigations.

**TITRE ANGLAIS** : Diagnostics circumstances of children nonsyndromic craniosynostosis.

**MOTS CLES** : Craniosynostosis, diagnosis, cranial deformation.