

Signes cutanés des dysraphies occultes cranio-encéphaliques et spinales

Didier Bessis Hôpital Saint-Éloi, CHRU Montpellier

Rappel embryologique 1

Dysraphies cranio-encéphaliques occultes 2

Terminologie 2

Étiologies et signes cutanés 2

Kystes et fistules dermoïdes 2

Hétérotopie neurogliale nasale (« gliome nasal ») 3

Céphalocèle 4

Aplasies cutanées congénitales du scalp et signe du collier ou de la touffe de cheveux 4

Conduite à tenir 6

Dysraphies spinales occultes 6

Moelle bas attachée 6

Étiologies et signes cutanés 7

Hypertrichose lombo-sacrée localisée 7

Fossette lombo-sacrée atypique et complexe 7

Fistule dermoïde (sinus dermique) 8

Hémangiome infantile 8

Appendice caudal, pseudo-appendice caudal et acrochordon 9

Lipome lombo-sacrée ou cervical 9

Aplasie cutanée 9

Malformation capillaire superficielle (naevus flammeus sacré, tache saumon) 10

Nævus mélanocytaires larges/géants congénitaux 10

Anomalie isolée du pli interfessier 10

Conduite à tenir 10

Références 10

Le terme de dysraphie (« mauvaise suture ») désigne *stricto sensu* les anomalies de fermeture du tube neural mais, de façon conventionnelle, englobe également les anomalies de fermeture médiane de la peau, des muscles paravertébraux, des vertèbres et des méninges. Les dysraphies sévères et extériorisées, ou ouvertes, sont majoritairement dépistées en période prénatale lors d'échographie fœtale ou diagnostiquées et prises en charge dès la naissance par les neurochirurgiens pédiatres. En revanche, les dysraphies occultes, ou fermées, peuvent être découvertes plus tardivement au cours de l'enfance ou à l'âge adulte. La prévalence d'une ou plusieurs anomalies cutanées prédictives de dysraphies occultes est estimée entre 3 à 7 % chez le nouveau-né^{1,2}. Près de 70 % des cas de dysraphie spinale occulte (DSO) s'associent dès la naissance à une ou plusieurs anomalies cutanées prédictives de ce risque².



Rappel embryologique

La période de gastrulation qui s'étend entre le 15^e et le 20^e jour de vie aboutit à la mise en place de 3 feuillets embryonnaires primitifs qui s'individualisent par la suite au cours de la 3^e semaine de vie intra-utérine : l'ectoblaste et le mésoblaste, ou chordomésoblaste, constituent respectivement les feuillets superficiel et intermédiaire, tandis que l'entoblaste forme le feuillet profond qui donnera naissance au futur endoderme. Le développement du tube neural débute au 19^e jour de vie par la constitution de la plaque neurale à partir du neuro-ectoblaste, épaississement médio-sagittal de l'ectoblaste. Au cours de la 3^e semaine de vie, les bords de la plaque neurale se surélèvent pour former la gouttière neurale, tandis que la partie périphérique de l'ectoblaste donne naissance à l'ectoderme, futur épiderme (fig. 1.1). La gouttière neurale, bordée des crêtes neurales,

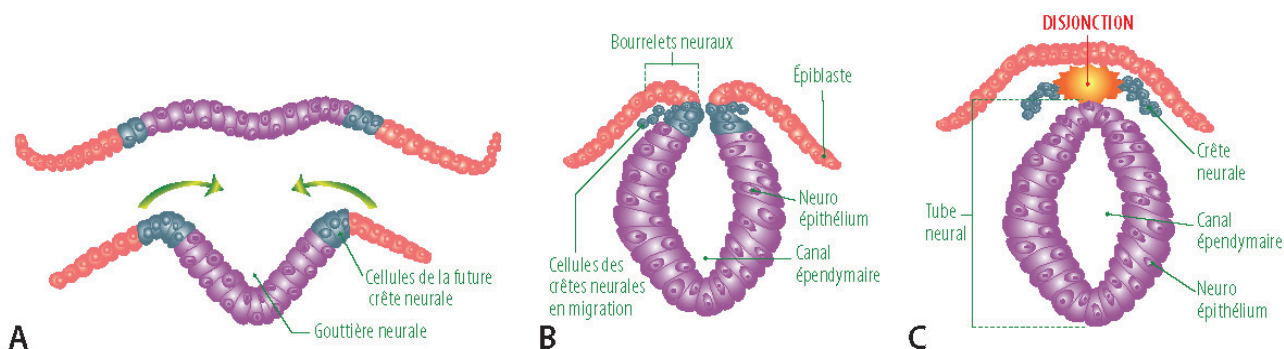


Fig. 1.1 A. Formation de la gouttière neurale par plissement latéral (flèches vertes) de la plaque neurale. B. Les bords de la gouttière neurale se rapprochent puis s'accolent le 28^e jour pour former le tube neural, tandis que les cellules de la crête neurale migrent. C. Lors du phénomène de disjonction, le tube neural se sépare de l'ectoderme et des cellules de la crête neurale

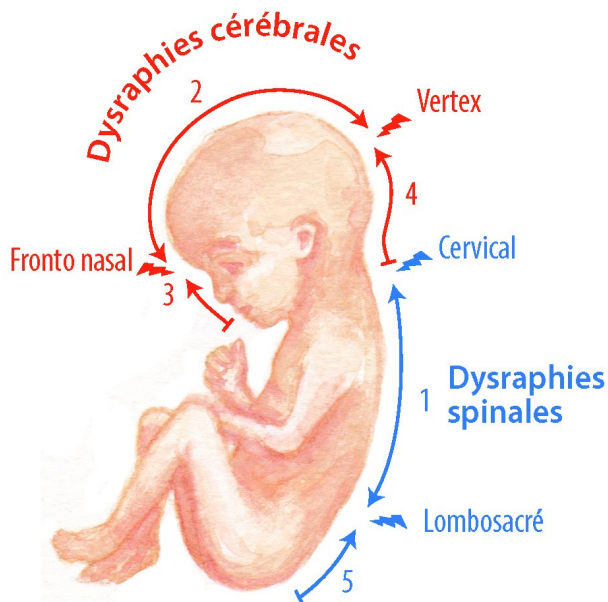


Fig. 1.2 Principaux sites de dysraphie cérébro-spinale. Cinq sites d'initiation de fermeture du tube neural pourraient rendre compte de 4 zones électives de dysraphies cranio-encéphaliques et spinales situées sur la ligne médiane de la région fronto-nasale, du vertex et des régions cervico-occipitale et lombo-sacrée

évolue vers le tube neural par la fusion de ces crêtes sur la ligne médiane suivant un gradient cranio-caudal entre le 24^e et le 28^e jour de vie. Lors de cette fusion, le neuroectoderme et l'ectoderme se séparent dans un processus de disjonction, libérant des cellules de la crête neurale qui formeront, avec le mésoblaste environnant, une zone intermédiaire entre ces deux feuillets. Les cellules des crêtes neurales sont à l'origine des neurones des ganglions rachidiens et du système nerveux orthosympathique, des cellules paranganglionnaires, des cellules de Schwann des nerfs périphériques, des mélanocytes et des cellules du système neuroendocrine. Les principales anomalies cutanées marquant les dysraphies cranio-encéphaliques occultes (DCEO) et les DSO proviendraient d'une anomalie du processus de disjonction entre le tube neural et l'ectoderme¹.

Durant de nombreuses années, on supposait que le tube neural se fermait selon un processus continu débutant au niveau de la région cervicale et se poursuivant par une fusion longitudinale simultanée et bidirectionnelle dans la direction céphalique (rostrale) et caudale, à la manière d'une fermeture éclair. Aux deux extrémités du tube neural persistaient deux orifices, le neuropore antérieur et le neuropore postérieur qui se fermaient respectivement vers le 25^e et le 28^e jour. Cette théorie rendait compte de 2 sites de dysraphies au niveau fronto-nasal (neuropore antérieur) et sacroccocygien (neuropore postérieur). Par la suite, l'éventualité de plusieurs sites où s'initiaient la fusion entre les bourrelets latéraux neuraux a été suggérée à partir de diverses observations cliniques et expérimentales³. Ainsi, quatre sites d'initiation de fermeture de la gouttière neurale ont été identifiés chez la souris, traduisant un processus de formation du tube neural sur un mode discontinu et segmentaire. Un modèle proche est fortement suspecté chez l'être humain, bien que non prouvé, comprenant 5 sites d'initiation de fermeture et pouvant rendre compte de 4 zones électives de DCEO et de DSO observées en pratique clinique (fig. 1.2). Ainsi, toute anomalie congénitale cutanée située sur la ligne médiane, et plus particulièrement sur la

région fronto-nasale, le vertex, la région occipito-cervicale et lombo-sacrée doit impérativement faire suspecter une anomalie dysraphique occulte.

Dysraphies cranio-encéphaliques occultes

Terminologie

Les anomalies de fermeture du pôle céphalique touchent à des degrés divers l'encéphale, l'os crânien et le cuir chevelu^{1,4}. Leur classification est fonction de la présence ou non d'une brèche osseuse et du degré d'atteinte de l'encéphale et des méninges traduisant un continuum entre ces anomalies plutôt que de véritables entités dysraphiques individualisées (fig. 1.3). Le céphalocèle désigne une hernie congénitale de structures intracrâniennes à travers une brèche crânienne et regroupe l'encéphalocèle et le ménin-gocèle, en cas de présence respectivement de tissu neuroglial ou de méninges. Le caractère atrétique du céphalocèle est défini par la présence d'un collet fibrosé du sac herniaire, mais avec persistance d'une communication trans-crânienne herniaire. L'hétérotopie neurogliale cutanée et l'hétérotopie méningée cutanée désignent respectivement du tissu neuroglial et du tissu méningé en position ectopique cutanée sans connection avec l'encéphale. Les termes « hamartome méningé » et « ménin-gocèle rudimentaire », considérés comme synonymes d'hétérotopie méningée cutanée, doivent être abandonnés.

Étiologies et signes cutanés

Les lésions cutanées révélant des DCEO se situent majoritairement sur une ligne médiane ou paramédiane du visage et du scalp et plus particulièrement sur la zone fronto-nasale, le vertex, défini comme la zone circulaire médiane s'étendant de la berge postérieure de la fontanelle antérieure à la berge postérieure de la fontanelle postérieure, et l'occiput. Elles se manifestent par un nodule, une tuméfaction cutanée et/ou un pertuis cutané. Ce dernier traduit généralement l'orifice d'une fistule dermoïde, associé ou non à un kyste dermoïde. Le terme de fistule dermoïde est préférable à celui de « sinus » ou « sinus dermique », encore usité dans la littérature française et anglo-saxonne, mais source de confusion. Plusieurs autres signes cutanés situés sur la zone de dysraphie et sans rapport direct avec la nature histologique de la lésion sous-jacente peuvent également être observés : hypertrichose localisée, malformation capillaire superficielle, hémangiome cutané, lipome et aplasie cutanée.

Kystes et fistules dermoïdes

Les kystes et les fistules dermoïdes (KFD) céphaliques se localisent avec prédilection en regard des lignes de fusion embryonnaire, particulièrement au niveau de la jonction occipito-cervicale, sur l'arête nasale, en position médiane ou paramédiane et sur les bords latéraux externes des sourcils. Cette dernière localisation ne s'associe pas à un risque sous-jacent de DCEO. Constamment présents dès la naissance, les KFD ne sont parfois mis en évidence qu'à la survenue d'une complication inflammatoire ou infectieuse responsable d'un œdème local et/ou un écoulement sourdant de l'orifice de la fistule. Les KFD sont facilement identifiables, mais leur présentation clinique varie en fonction de la nature de la lésion (kyste et/ou fistule), de sa taille et de sa profondeur⁵. Il peut s'agir : 1° d'un nodule asymp-

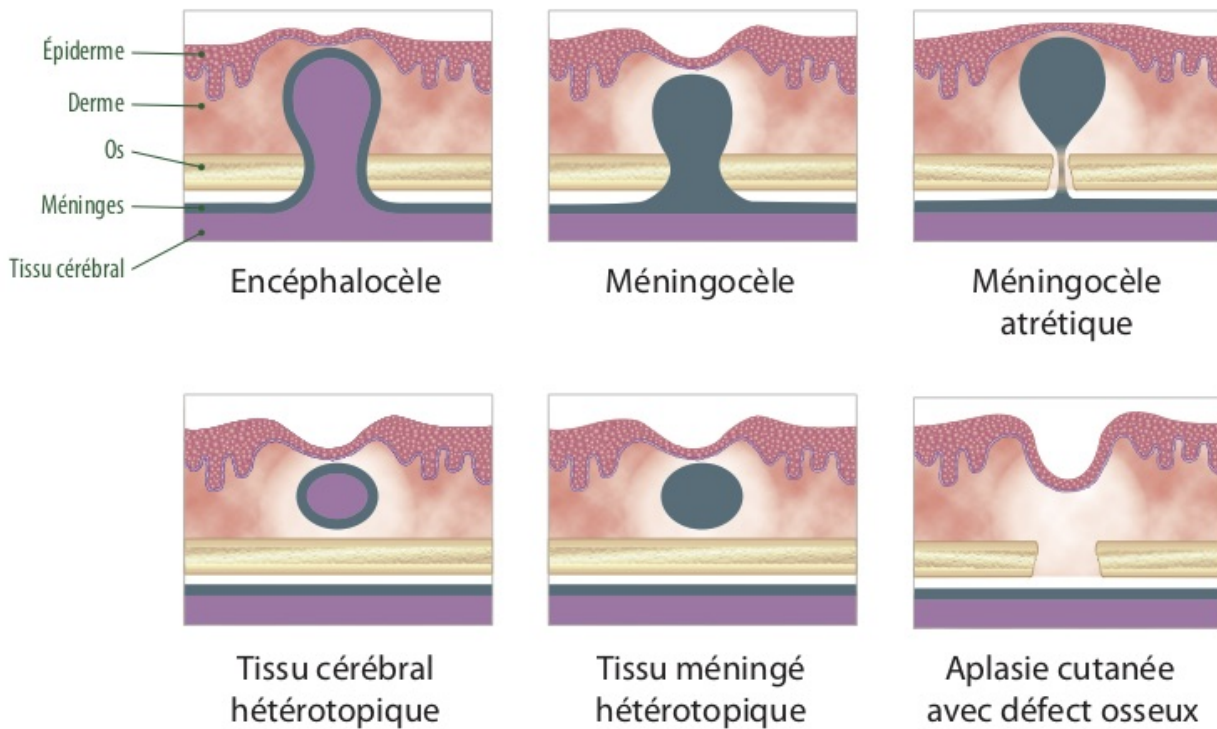


Fig. 1.3 Principales étiologies des dysraphies cranio-encéphaliques. L'encéphalocèle et le méningocèle correspondent à une hernie congénitale respectivement de tissu cérébral et de méninges à travers une brèche osseuse crânienne. L'hétérotopie neurogliale et méningée cutanée ne comporte pas de connexion intracrânienne

tomatique de couleur peau normale, parfois bleuté ou jaunâtre, ferme, non pulsatile, non-transilluminable, non compressible et non modifié par les cris ou la compression des veines jugulaires. Fréquemment adhérent au périoste sous-jacent, il peut donner l'impression à la palpation d'être une excroissance osseuse. Il se situe généralement sur la zone médiane de l'occiput (fig. 1.4 a,b) ou, pour les formes nasales, sur la glabella ou l'arête nasale (fig. 1.5 a-c). Il est centré dans près de la moitié des cas par un petit orifice millimétrique traduisant l'abouchement de la fistule dermoïde à la peau, parfois difficile à mettre en évidence au niveau occipital en présence de cheveux drus (fig. 1.4 c,d) ; 2° d'un pertuis cutané isolé, millimétrique, situé entre la glabella en haut et la base de la columelle en bas, plus particulièrement sur les deux tiers distaux de l'arête nasale (fig. 1.5 d-f). L'émission spontanée ou à la pression d'un écoulement pâteux, malodorant (sébum, kératine) est parfois rapportée par les parents. Les KFD sont constitués d'une cavité remplie de kératine et tapissée par un épithélium malpighien normal comprenant des follicules pileux à l'origine de l'émergence possible de poils à travers l'orifice, des glandes sébacées à l'origine d'un écoulement de sébum mêlé à de la kératine et, plus rarement, des glandes sudorales eccrines ou apocrines. Les KFD du nez résulteraient d'une anomalie de développement embryologique de la région fronto-nasale à la fin du deuxième mois de vie fœtale par l'inclusion d'ectoderme au niveau des zones axiales de fusion des bourgeons embryonnaires naso-frontaux (fig. 1.6) ^{5,6}.

La principale complication des KFD est infectieuse se traduisant par une collection cutanée inflammatoire superficielle ou profonde. La fistule dermoïde peut également se prolonger jusqu'aux structures intracrâniennes dans 5 à 45 % des cas, exposant à des risques infectieux parfois mortels en raison du risque de méningite bactérienne, en par-

ticulier à *Staphylococcus aureus*, d'abcès infectieux cérébral ou d'ostéomyélite des os du nez ⁷. Enfin, la croissance progressive des KFD peut également s'accompagner au fil du temps d'une déformation cartilagineuse nasale ou osseuse orbitaire.

Le bilan d'extension des KFD repose sur la tomodensitométrie (TDM) crânienne et l'imagerie par résonance magnétique (IRM) des tissus mous qui permettent d'apprécier leur extension en profondeur et leur éventuelle connexion endocrânienne. La TDM crânienne objective avec précision les rapports des KFD avec la tablette osseuse sous-jacente au niveau de l'occiput et de la lame criblée au niveau facial. L'IRM permet de délimiter avec précision l'anatomie du kyste et/ou de la fistule. Le traitement chirurgical doit être précoce afin d'éviter les complications infectieuses et les déformations cartilagineuses ou osseuses.

Hétérotopie neurogliale nasale (« gliome nasal »)

Le terme d'hétérotopie neurogliale nasale est préférable à celui de gliome nasal parfois encore usité car il s'agit d'une hétérotopie tissulaire constituée d'astrocytes, de neurones et de fibres neurogliales au sein d'un stroma fibrovasculaire et non d'une prolifération tumorale gliale. L'hétérotopie neurogliale nasale n'a pas de communication avec le système nerveux central mais peut être relié dans 15 à 25 % des cas à la dure-mère par un tractus fibreux, reliquat embryonnaire de cette connexion (fig. 1.7 a). La présentation clinique varie suivant la localisation extra-nasale (60 %), endonasale (30 %) ou mixte (10 %). La forme extra-nasale se caractérise généralement par une tumeur remarquée à la naissance ou lors de la petite enfance, de consistance ferme, de surface lisse et de couleur peau normale ou bleutée (fig. 1.7 b), non compressible, non transilluminable et



Fig. 1.4 Trois exemples de kyste et/ou fistule dermoïde occipitale
a. Fistule dermoïde (sinus dermique) communicante occipitale médiane chez une fille âgée de 3 mois. Il s'y associait en position intracrânienne un kyste dermoïde et une anomalie veineuse cérébelleuse. **b.** Tuméfaction occipitale reposant sur une malformation capillaire superficielle chez un garçon âgé de 4 mois : il s'agissait d'un kyste dermoïde sans fistule sous-jacente, mais associé à une brèche osseuse crânienne en regard. **c&d.** Fille de 4 semaines ayant développé à l'âge de 3 semaines une méningite bactérienne à *Staphylococcus epidermidis*. La tomographie par ordinateur cérébrale objective un pertuis occipital avec déhiscence osseuse occipitale en regard. L'examen clinique mettra en évidence une lésion d'allure pustuleuse en tête d'épingle de la région occipitale médiane, cachée par les cheveux et passée inaperçue à la naissance, et correspondant à l'orifice d'une fistule dermoïde communicante

non modifiée par les pleurs ou la compression veineuse jugulaire⁸. Elle peut se localiser indifféremment entre la pointe du nez et la glabelle. Un hypertélorisme peut être associé. L'aspect angiomateux et la présence fréquente de télangiectasies en surface peuvent égarer le diagnostic vers celui d'un hémangiome infantile profond.

Céphalocèle

Les céphalocèles occultes et de petite taille peuvent être de présentation clinique hétérogène et leur reconnaissance précoce dépend de l'aspect du tégument cutané en regard. Il s'agit généralement d'un nodule cutané de situation frontale, pariétale ou occipitale et de topographie médiane ou paramédiane (1 à 3 cm en latéralité). Le nodule cutané est de la couleur de la peau avoisinante normale ou bleuté, lisse, compressible et parfois transilluminable (fig. 1.8). Le signe de Furstenberg, défini par une augmentation de la taille de la tumeur lors des cris, de la manœuvre de Valsalva ou de la compression des veines jugulaires, est présent et signe la communication intracrânienne. La présence d'un signe du collier ou de la touffe de cheveux (cf. infra) est très évocatrice mais non pathognomonique. Le diagnostic différentiel du céphalocèle peut se poser avec les étiologies des nodules congénitaux ou néonataux de l'extrémité céphalique : céphalématome, hémangiome infantile congénital, kyste dermoïde, lipome, kyste épidermoïde, pilomatricome et sinus péricranii pour ne citer que les moins rares⁹.

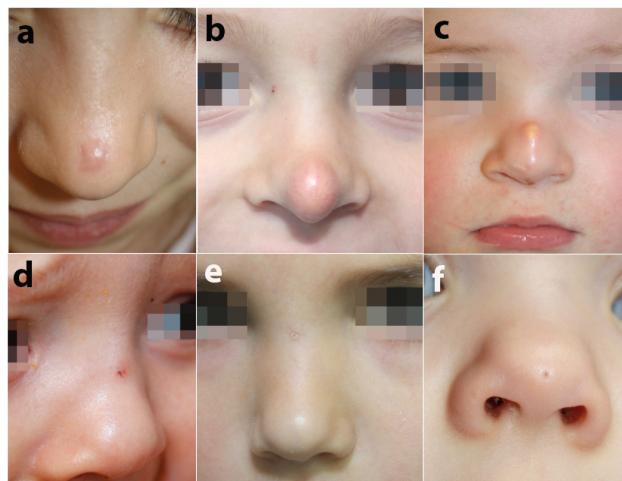


Fig. 1.5 Exemples de kyste et/ou fistule dermoïde du nez
a, b, c. Nodule nasal médian traduisant un kyste dermoïde. **d.** Petite croûte et touffe de poils centrée sur l'orifice d'une fistule dermoïde médionasale. **e, f.** Orifice millimétrique d'une fistule dermoïde médionasale

Aplasies cutanées congénitales du scalp et signe du collier ou de la touffe de cheveux

Les aplasies cutanées congénitales (ACC) désignent une absence localisée et congénitale de la peau. La forme membraneuse (ACCM) du scalp en constitue la forme la plus commune¹⁰. En règle générale, la lésion élémentaire d'ACCM est bien circonscrite, d'une taille comprise entre 2 et 5 cm et de forme ovale ou ronde. En cas de lésions multiples, les ACCM adoptent généralement une disposition linéaire. À la naissance, la surface de la lésion est atrophique, fréquemment recouverte d'une fine membrane translucide définissant le caractère « membraneux ». Elle évolue avec l'âge vers un aspect de cicatrice atrophique. Parfois les lésions sont bulleuses et contiennent un liquide hémorragique, clair ou citrin (fig. 1.9 a,c). La localisation la plus fréquente est la zone médiane du vertex, mais une atteinte paramédiane, s'étendant de 1 à 2 cm de la ligne médiane, ou une localisation pariétale ou frontale peuvent s'observer. Une atteinte faciale est exceptionnelle, située sur une ligne s'étendant depuis la zone pré-auriculaire aux commissures labiales (ligne mandibulo-maxillaire) ou entre la queue du sourcil et la zone temporale (ligne fronto-maxillaire) et s'intègre généralement dans le cadre d'une dysplasie dermique focale faciale (ACC de type 9 de la classification de Frieden) sans risque associé de DCEO sous-jacent¹¹. L'ACCM du scalp est considérée comme une manifestation de fermeture incomplète des lignes de fusion embryonnaire et sa présence peut témoigner d'une DCEO sous-jacente, en particulier en présence d'un signe du collier de cheveux (cf. infra). Des aplasies cutanées du scalp non membraneuses, mais irrégulières ou étoilées, ou bulleuses, et souvent larges (de grand axe supérieur à 4 cm), parfois spontanément hémorragiques ont également été décrites comme associées à des brèches osseuses crâniennes et des anomalies veineuses ou artério-veineuses sous-jacentes comportant un risque hémorragique parfois gravissime¹.

Le signe du collier ou de la touffe de cheveux (« hair collar and tuft sign ») est une anomalie congénitale rare qui associe 1° des cheveux plus drus, sombres et longs que le reste du scalp, organisés en couronne ou plus rarement en touffe et présents dès la naissance ; 2° un nodule glabre

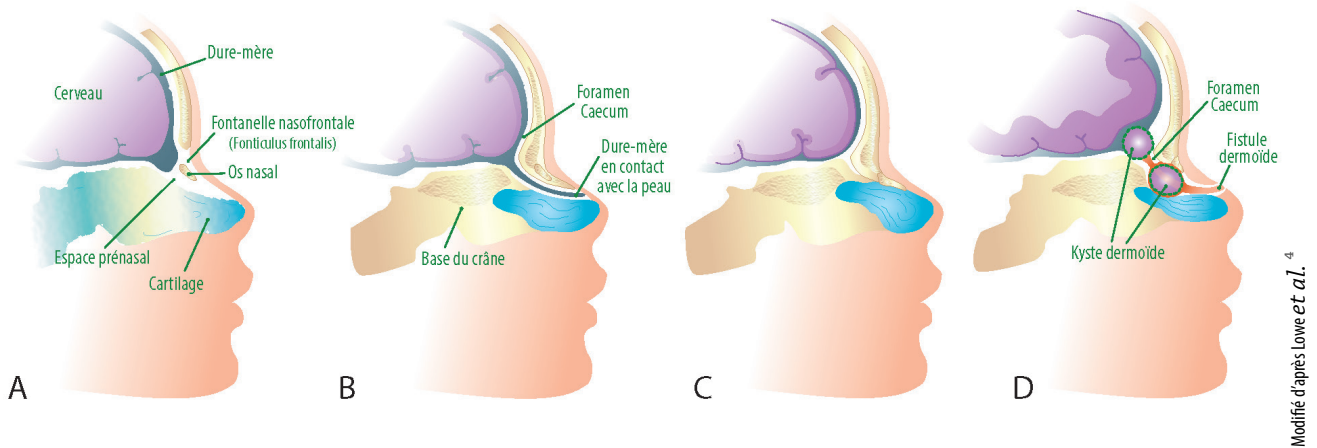


Fig. 1.6 Hypothèse embryologique de formation des kystes et fistules dermoïdes (KFD) du nez

a. Durant le développement embryonnaire de la région nasofrontale, la fontanelle nasofrontale relie la fosse antérieure crânienne avec les os du nez et l'espace pré-nasal transitoire délimité par les os du nez et la capsule cartilagineuse nasale. *b.* À travers cette fontanelle, un diverticule de la dure-mère s'étend dans l'espace pré-nasal et vient en contact avec la peau recouvrant le nez de façon provisoire. *c.* Ce diverticule de la dure-mère involue rapidement en se rétractant progressivement tandis que l'espace pré-nasal disparaît, que la suture nasofrontale se constitue et que la fontanelle nasofrontale s'oblitére en laissant persister un orifice antérieur à la lame criblée ethmoïdienne, le foramen caecum ; *d.* La survenue d'un kyste et/ou d'une fistule dermoïde serait liée à l'absence de séparation de la dure-mère et de la peau responsable d'un « drainage » rétrograde des composants cutanés dans l'espace pré-nasal lors de la régression du diverticule dural. Ainsi les KFD du nez peuvent s'étendre de la surface cutanée du nez jusqu'au niveau endocrânien en passant à travers l'os ethmoïde via le foramen caecum

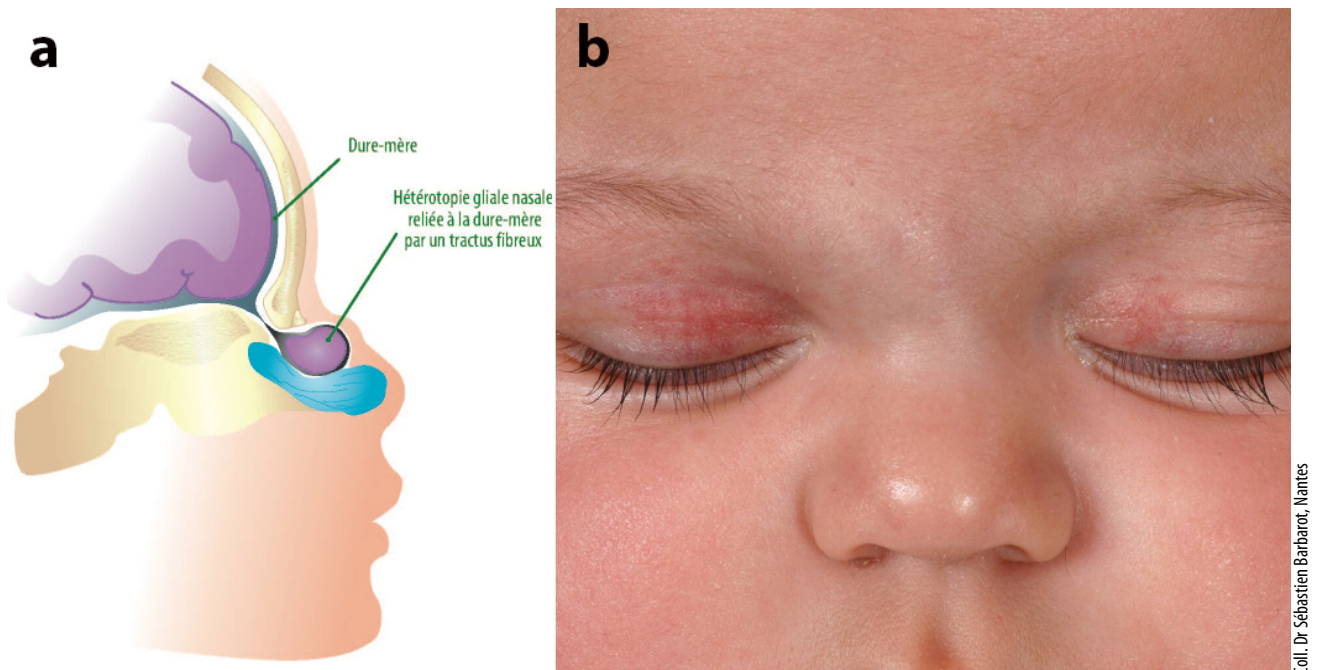


Fig. 1.7 Hétérotopie neurogliale nasale (HNG)

a. L'HNG nasale n'a pas de lien direct avec le système nerveux central hormis un tractus fibreux (modifié d'après Shelley et al). *b.* Tuméfaction bleutée de la racine droite du nez révélant une HNG nasale.

ou une aplasie cutanée centrale en cas de collier de cheveux ; 3° une malformation capillaire superficielle (type « angiome plan ») dans près de la moitié des cas (fig. 1.9 a-d)¹². Il touche électivement le vertex, en regard de la zone de jonction interpariétale dans près de 90 % des cas, plus rarement les jonctions temporo-pariétales et la zone occipitale médiane haute. Il révèle la présence d'une DCEO dans environ 40 % des cas. Il s'agit 1° d'anomalies osseuses à type d'hypoplasie ou de brèche osseuse crânienne en regard dans 30 à 35 % des cas, avec une communication directe entre l'aplasie cutanée et l'encéphale dans près d'un tiers

des cas ; 2° d'anomalies veineuses dans 20 à 25 % des cas, à type de communication veineuse entre les veines corticales du scalp et le sinus longitudinal supérieur à travers l'os crânien, de sinus pericranii, de persistance du sinus falciforme primitif, d'hypoplasie veineuse ou de malposition du sinus droit, du sinus transverse ou de la veine de Galien ; 3° d'anomalies encéphaliques dans 9 à 13 % des cas dominées par l'hétérotopie méningée cutanée et le méningocèle atrétique. Aucune particularité clinique du signe du collier ou de la touffe de cheveux ne permet de prédire le risque de DCEO.



Fig. 1.8 Encéphalocèle fronto-nasal

a. Encéphalocèle nasal : hernie de tissu méningo-encéphalique avec, en cas d'éffraction, risque d'écoulement de liquide céphalo-rachidien et de méningite. b. Nodule érythémateux recouvert partiellement d'une pilosité en surface

Conduite à tenir

En pratique, en cas de suspicion de DCEO, l'IRM encéphalique reste l'examen de référence le plus sensible. Elle peut être complétée par une TDM osseuse afin de mettre en évidence une minime brèche osseuse, en particulier dans la région fronto-nasale. L'échographie Doppler cutanée et l'échographie cérébrale transfontanellaire précoce peuvent permettre de différencier une lésion kystique d'une lésion tissulaire et préciser le caractère éventuellement vasculaire de la lésion en cas de doute avec un hémangiome infantile. Elle permet l'exploration des structures cérébrales si elle est réalisée précocement avant la fermeture des fontanelles. Cependant sa pertinence dépend de l'opérateur et son manque de sensibilité ne lui permet en aucun cas de supplanter l'IRM. Les radiographies osseuses crâniennes n'ont pas d'intérêt dans l'exploration en routine des DCEO. En l'absence de connexion transcrânienne, la lésion dysraphique peut être considérée comme cutanée superficielle ou profonde. L'exérèse chirurgicale est généralement conseillée, mais une abstention thérapeutique peut se discuter sous couvert d'une surveillance clinique. En revanche, en présence d'un défaut osseux avec communication transcrânienne de la lésion dysraphique, un avis neurochirurgical est indispensable.



Dysraphies spinales occultes

La DSO désigne une anomalie de la ligne médiane touchant la moelle épinière, les méninges, les os ou les muscles, « non directement visible » car recouverte de peau. Les lésions cutanées suspectes de DSO doivent être évaluées après un interrogatoire familial et un examen physique complet, en particulier neurologique. L'interrogatoire familial devra s'enquérir d'antécédents neurologiques évocateurs d'un syndrome de la moelle bas attachée ou de méningites à



Fig. 1.9 Aplasies cutanées congénitales du scalp (ACC) avec signe du collier de cheveux et signe de la touffe de cheveux

a. Aplasie cutanée congénitale membraneuse (ACCM) du vertex, bulleuse et hémorragique, révélant la connexion d'une veine dilatée du scalp avec le sinus longitudinal supérieur à travers une brèche osseuse. b. ACCM du vertex avec signe du collier de cheveux révélant un défaut osseux focal de la voûte crânienne en regard et un dédoublement du sinus longitudinal supérieur. c. ACCM bulleuse du vertex avec signe du collier de cheveux révélant un kyste arachnoïdien de l'angle pontocérébelleux droit. d. Signe de la touffe de cheveux caractérisé par une touffe de cheveux drus, foncés de localisation occipitale médiane haute, reposant sur une malformation capillaire superficielle, et révélant un sinus pericranii en regard du sinus sagittal supérieur

répétition. L'examen physique s'attachera à dépister des anomalies cutanées situées en particulier le long du pli interfessier, des anomalies vertébrales à la palpation, des anomalies congénitales urogénitales et, en cas d'asymétrie du pli interfessier, d'une lésion profonde comme un lipome cutané.

Moelle bas attachée

La moelle bas attachée (« *tethered cord* ») désigne une position anormalement basse du cône médullaire en dessous de la jonction L2-L3. Sa prévalence en cas de recherche systématique par échographie médullaire est comprise entre 0 et 3,2 % dans la population générale¹³. Entre le 3^e mois de vie fœtale jusqu'au second mois de la période post-natale, le cône terminal médullaire effectue une ascension depuis l'extrémité caudale du rachis jusqu'au niveau des vertèbres L1-L2. Cette ascension peut être perturbée en cas d'épaississement (supérieur ou égal à 2 mm) et/ou d'attachement du filum terminal, cordon fibreux reliant le cône médullaire à la face dorsale de la première vertèbre coccygienne, ou en cas de lipome du filum, plus rarement de lipomyélingocèle ou de myélingocèle¹⁴. Le syndrome de la moelle bas attachée est lié à l'ischémie et l'hypoxie de la partie basse de la moelle épinière secondaire à son étirement au cours de la croissance. Il se révèle le plus souvent chez l'enfant par des complications 1^o neurologiques : déficit sensitif et/ou moteur des membres inférieurs responsables de troubles de la marche ou de la course, douleurs du bas

Tableau 1.1 Principales anomalies cutanées associées à une dysraphie spinale occulte

Risqué élevé de dysraphie spinale occulte		Risque faible de dysraphie spinale occulte
Anomalie cutanée	Dysraphie spinale occulte prédominante	Anomalie cutanée
Hypertrichose lombo-sacrée localisée	— Diastématomyélie — Moelle bas attachée	Malformation capillaire superficielle
Fossette lombo-sacrée atypique ou complexe	— Moelle bas attachée	Déviation ou duplication isolée du pli interfessier
Fistule dermoïde (sinus dermique)	— Moelle bas attachée — Diastématomyélie	Nævus mélanocytaire congénital large/géant avec mélanose méningée
Hémangiome infantile large (> 2,5 cm)	— Moelle bas attachée — Spinalipome — Hémangiome médullaire — Fistule dermoïde	
Appendice caudal, pseudo-appendice caudal et acrochordon	— Lipomyéloméningocèle — Spinalipome — Moelle bas attaché — Agénésie corps vertébraux	
Lipome lombo-sacré ou cervical	— Spinalipome — Lipomyéloméningocèle	
Aplasie cutanée congénitale	— Méningocèle manqué — Spinalipome — Diastématomyélie	

du dos, du périnée et des membres inférieurs, parfois exacerbés par les mouvements de flexion-extension du tronc, anomalie des réflexes aux membres inférieurs ; 2° orthopédiques : pieds creux, scoliose et 3° génito-urinaires et digestives : troubles intestinaux et incontinence urinaire parfois tardive¹⁴.

Étiologies et signes cutanés

Le risque de DSO est estimé à environ 1 % dans la population générale. La majeure partie des DSO est diagnostiquée chez le nouveau-né partir de signes cutanés présents dans 70 % des cas en moyenne. Ces lésions cutanées se situent majoritairement à proximité de la ligne médiane ou en zone paramédiane de la région lombo-sacrée (neuropore postérieur), plus rarement au niveau médian thoracique ou cervical^{15,16}. La combinaison de deux (ou plus) de ces lésions est communément considérée comme un marqueur à haut risque de DSO¹⁶. En pratique clinique, on distingue les anomalies cutanées fortement suspectes de DSO qui doivent conduire à une exploration radiologique précoce et une prise en charge neurochirurgicale rapide, voire urgente (fistule dermoïde), et celles qui comportent un risque faible ou mal établi de DSO rendant discutable toute investigation radiologique sous anesthésie générale (tableau 1.1). En effet, il faut garder à l'esprit que les lésions cutanées suspectes de DSO sont fréquentes chez le nouveau-né, avec une incidence estimée entre 2,9 % à 7,1 %, et que seule une faible fraction d'entre elles (0,5 à 1 %) révélera une authentique DSO nécessitant une prise en charge chirurgicale¹⁷.

Hypertrichose lombo-sacrée localisée

Elle est présente dès la naissance sous la forme de poils soyeux, longs et foncés adoptant une forme mal circonscrite en « V » ou groupés en touffe (queue de faune) et situé au dessus du pli interfessier (fig. 1.10 a,b), plus rarement au niveau cervical. Elle s'associe le plus fréquemment à une moelle bas attachée et/ou à une diastématomyélie définie

comme une duplication de la moelle épinière dans le sens sagittal^{15,18,19}. L'hypertrichose lombo-sacrée localisée devra être distinguée d'une pilosité physiologique parfois abondante du pli interfessier présente en moyenne chez 25 % des nouveau-nés²⁰, plus particulièrement chez les hispaniques et les eurasiens, et généralement associée à une pilosité diffuse du dos, des épaules, du cou et de la région mandibulaire.

Fossette lombo-sacrée atypique et complexe

La fossette sacro-coccygienne simple ou typique est une anomalie cutanée fréquente, notée chez 2 à 15 % des nouveau-nés²⁰⁻²². Elle se caractérise par une fossette circulaire, à l'aplomb du coccyx, d'une taille inférieure à 5 mm et d'une distance par rapport au bord supérieur de l'anus inférieure à 2,5 cm, se traduisant dans la pratique par une localisation dans le pli interfessier (fig. 1.11 a,b). Le caractère profond de la fossette sacro-coccygienne, défini par l'absence de visibilité de sa base malgré l'étirement de la peau

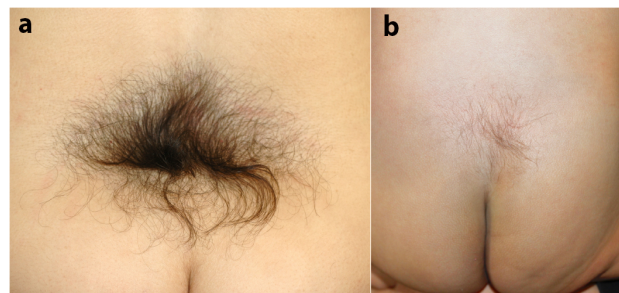


Fig. 1.10 Hypertrichose lombo-sacrée révélant une dysraphie spinale occulte

a. Hypertrichose lombaire médiane composée d'une touffe de poils de forme grossièrement triangulaire révélant une diastématomyélie.
b. Hypertrichose lombaire congénitale révélant une moelle bas attachée associée à un lipome du filum terminal, une diastématomyélie et une cavité syringomyélique située en position L1-L2.

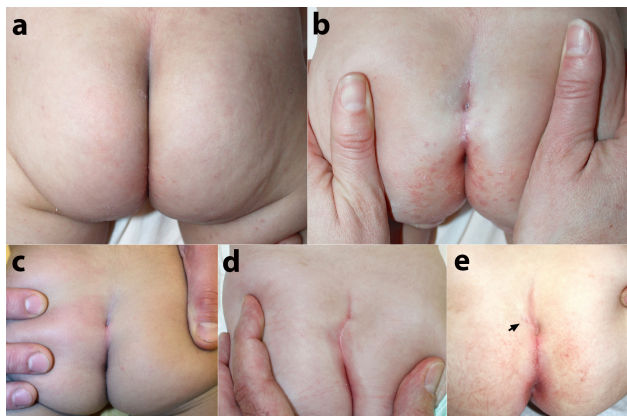


Fig. 1.11 Fossette sacro-coccygienne, lombo-sacrée et risque de dysraphie spinale occulte (DSO)
 a&b. Fossette coccygienne simple, typique : la fossette est de petite taille, inférieure à 5 mm, située dans le pli interfessier à l'aplomb du coccyx.
 c. Fossette lombo-sacrée atypique située au dessus du pli interfessier sans DSO détectée à l'imagerie par résonance magnétique (IRM) médullaire.
 d. Fossette lombosacrée complexe associant une fossette située au dessus du pli interfessier dévié en col de cygne et révélant une anomalie constitutionnelle du corps vertébral de T10 et un lipome du filum terminal.
 e. Fossette lombo-sacrée complexe associant une fossette large de 6 mm, située au dessus du pli interfessier dévié en col de cygne et associé à 2 petits plis cutanés surnuméraires (flèche noire). L'IRM médullaire mettra en évidence une moelle bas attachée et un lipome du filum

de part et d'autre de la fossette, ne constitue pas un critère d'atypie²². La fossette sacro-coccygienne simple et isolée ne justifie aucune exploration complémentaire en l'absence habituelle de risque augmenté de DSO sous-jacente²³. À l'inverse, la fossette lombo-sacrée atypique se définit par une taille supérieure à 5 mm et/ou une distance par rapport à la bordure anale supérieure à 2,5 cm, soit en pratique au sommet ou au dessus du pli interfessier (en point d'exclamation inversé) (fig. 1.11 c). La fossette lombo-sacrée complexe se définit par la présence d'une autre anomalie cutanée associée : 1° déviation du pli-interfessier le plus souvent en col de cygne ou avec angulation supérieure (fig. 1.11 d,e) ; 2° lipome lombo-sacrée médian ou paramédian ; 3° malformation capillaire superficielle ; 4° hémangiome infantile ; 5° hypertrichose ou 6° pli cutané surnuméraire. Le risque de DSO en cas de la fossette lombo-sacrée atypique ou complexe est élevé et plus particulièrement révélateur d'une moelle bas attachée.

Fistule dermoïde (sinus dermique)

La possibilité d'une fistule dermoïde lombaire ou lombo-sacrée pouvant faire communiquer la peau avec le canal médullaire (caractère communicant) ne doit pas être méconnue en raison du risque infectieux de méningites à répétition et de déficit neurologique. Son orifice est le plus souvent située bien au dessus du sommet du pli inter-fessier, en regard de la deuxième vertèbre sacrée. Elle peut être partiellement masquée par une anomalie cutanée associée également évocatrice de DSO comme une malformation capillaire superficielle (fig. 1.12), une hypertrichose localisée, un kyste dermoïde ou un lipome^{22,24}. Le risque de DSO est élevé, plus particulièrement de moelle bas attachée (70 %) et de diastématomyélie^{22,24}.

Hémangiome infantile

Le risque de DSO en cas d'hémangiome infantile lombo-



Fig. 1.12 Fistule dermoïde révélée par un pertuis cutané (flèche) au centre d'une malformation capillaire superficielle

sacrée est désormais clairement identifié. Schématiquement, trois situations cliniques peuvent être rencontrées : 1° l'hémangiome infantile lombo-sacrée, généralement segmentaire et étendu au périnée et/ou aux membres inférieurs, s'intègre dans le cadre d'un syndrome PELVIS/SACRAL/LUMBAR (*Perineal hemangioma, External genitalia malformations, Lipomyelomeningocele, Vesicorectal abnormalities, Imperforate anus and Skin tags/Spinal dysraphism, Anogenital, Cutaneous, Renal and urologic anomalies, associated with Angioma of Lumbosacral localization/Lower body hemangioma and other cutaneous defects, Urogenital anomalies, Ulceration, Myelopathy, Bony deformities, Anorectal malformations, Arterials anomalies and Renal anomalies*) (fig. 1.13 a)²⁵⁻²⁷. Le risque de DSO est particulièrement élevé, compris entre 70 et 80 % des cas, le plus souvent à type de moelle bas attachée et de lipomyélo-méningocèle ; 2° l'hémangiome infantile d'un diamètre supérieur à 2,5 cm est isolé, médian, en position sacrée ou lombo-sacrée (fig. 1.13 b). Le risque de DSO est alors évalué à près d'un tiers des cas, le plus souvent sans signe neurologique d'appel²⁸. Ce risque de DSO est d'autant plus important que l'hémangiome infantile est de grande taille et ulcéré (fig. 1.13 c) ou s'associe à d'autres signes cutanés comme un lipome (fig. 1.13 d), une anomalie du pli interfessier ou un appendice caudal. Les principales anomalies dysraphiques médullaires associées sont la moelle bas attachée, le spinalipome, l'hémangiome intramédullaire et la fistule dermoïde²⁹ ; 3° l'hémangiome infantile est de petite taille, inférieur à 2,5 cm, isolé ou multiple, ou en situation médiane dorsale, lombaire, sacrée, coccygienne ou périnéale. Dans ces derniers cas, au-

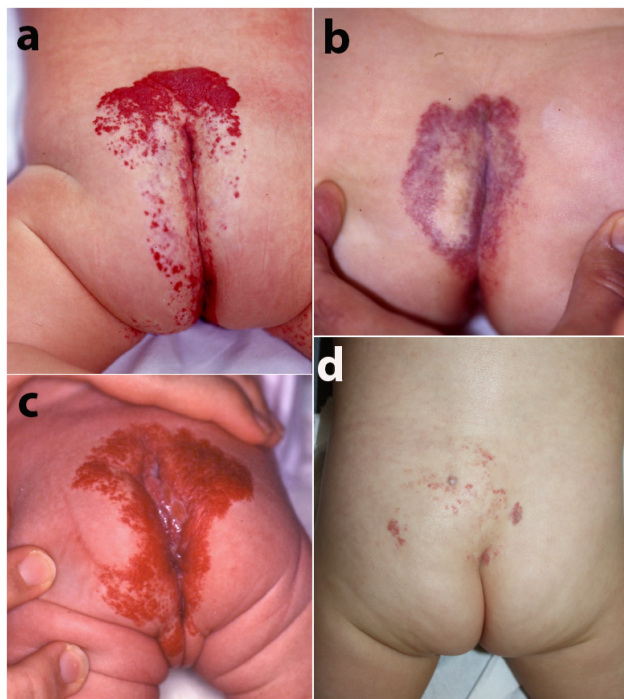


Fig. 1.13 Hémangiome infantile (HI) lombo-sacré et risque de dysraphie spinale occulte

a. HI étendu des régions lombosacrée, périnéale et de la racine des membres inférieurs au cours du syndrome PELVIS/SACRAL/LUMBAR. b. HI isolé de la région lombo-sacrée médiane, un marqueur potentiel de DSO. c. HI isolé de la région lombo-sacrée médiane. Le caractère ulcéré est considéré comme un facteur aggravant de risque de DSO sous-jacent. d. HI lombo-sacré associé à un volumineux lipome révélant une moelle bas attachée et un lipome intracanalair du cône terminal.

cune recommandation n'est proposée et le risque de DSO est probablement très faible, voire absent²⁸. Une échographie médullaire peut cependant être proposée durant les 3 premiers mois avec une surveillance clinique pédiatrique à la recherche de signes neurologiques orientant vers une moelle bas attachée en particulier.

Appendice caudal, pseudo-appendice caudal et acrochordon

L'appendice caudal (« human tail » ou « persistent vestigial tail ») est une anomalie rare traduisant la persistance d'un vestige caudal (fig. 1.14 a-c), ce dernier se développant puis régressant théoriquement entre le 32^e et le 54^e jour de vie embryonnaire³⁰. Histologiquement, l'axe central est composé de tissu adipeux mature, de tissu conjonctif, de fibres musculaires, de filets nerveux et de vaisseaux. Le pseudo-appendice caudal est une excroissance d'origine histologique variable, le plus souvent à type de tératome sacro-coccygien, de lipome ou de prolongement vertébral coccygien. L'acrochordon est une petite excroissance cutanée fibreuse, parfois pendulaire et recouverte de peau normale (fig. 1.14 d) observée chez 0,3 à 0,6 % des nouveau-nés^{18,19}. Ces trois lésions peuvent être difficiles à distinguer et toutes ont été associées à un risque potentiel de DSO à type de lipomyéloménocèle, de spinalipome, de moelle bas attachée ou d'agénésie des corps vertébraux³⁰.

Lipome lombo-sacré ou cervical

Les lipomes associés à des DSO sont congénitaux, mais peuvent parfois n'être remarqués qu'après l'âge de 1 an. Ils sont généralement situés à la partie haute du pli interfessier et sont fréquemment responsables d'une déviation

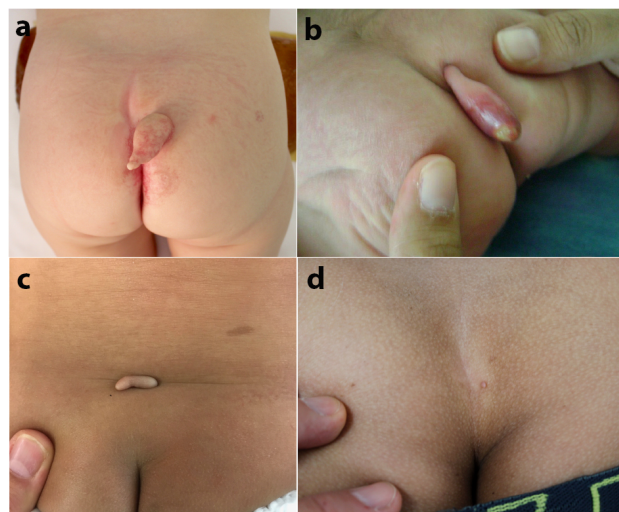


Fig. 1.14 Appendice caudal et acrochordon

a. Appendice caudal lombosacrée droit reposant sur une malformation capillaire superficielle, associé à un prolongement et une déviation en col de cygne du sommet du pli interfessier et révélant une moelle bas attachée associée à un lipomyéloménocèle (coll. Dr Michèle Bigorre, CHU Montpellier). b. Appendice caudal lombosacrée droit sans dysraphie spinale occulte détectée à l'IRM médullaire (coll. Dr Florence Bosselut, CHU Nouméa). c. Appendice caudal médian associé à une moelle bas attachée et une fistule dermoïde non communiquant (coll. Dr Myriam Marque, CHU Nîmes). d. Acrochordon du pli interfessier sans DSO détectée à l'IRM médullaire.

du pli interfessier ou d'une asymétrie fessière (fig. 1.15). Ils sont plus rarement localisés au niveau cervical. Ils sont fréquemment associés à d'autres anomalies cutanées évocatrices de DSO comme un hémangiome infantile, une fistule dermoïde, une malformation capillaire superficielle ou une hypertrichose. Les anomalies dysraphiques spinales les plus communément notées sont le spinalipome et le lipomyéloménocèle^{1,4,16}.

Aplasia cutanée

Il s'agit d'une anomalie rare se présentant sous la forme d'une lésion cicatricielle atrophique en « brûlure de ciga-



Fig. 1.15 Lipome lombo-sacrée responsable d'une déviation minime du sommet du pli interfessier

rette », parfois cernée par une collerette de poils et située au niveau lombo-sacré en position médiane. L'association à un « méninocéle manqué » (attachement de la moelle, des racines nerveuses et/ou du filum terminal à la dure-mère par des bandes fibreuses ou des adhésions directes), un spinalipome et une diastématomyélie ont été rapportés³¹.

Malformation capillaire superficielle (*naevus flammeus sacré, tache saumon*)

La découverte d'une malformation capillaire à type de macules rouges télangiectasiques plus ou moins groupées, de forme rhomboïdale, triangulaire, en « ailes de papillon » au niveau lombaire ou lombo-sacré (fig. 1.16 a) est fréquente, notée dans 0,3 à 0,8 % des cas chez le nouveau-né^{1,4,32}. Elle ne doit pas être confondue avec des télangiectasies d'un hémangiome infantile à sa phase précoce ou d'une forme abortive ou à croissance minime d'hémangiome infantile. La malformation capillaire lombo-sacrée s'associe dans environ deux tiers des cas à une malformation capillaire à type de *naevus flammeus* du visage, du scalp ou de l'occiput et, dans ce cas, ne semble pas associé à un risque de DSO significatif (fig. 1.16 b). En cas de malformation capillaire lombaire ou lombo-sacrée isolée, le risque de DSO reste controversé. Il apparaît rare pouvant faire discuter une échographie médullaire précoce durant les 2-3 premiers mois de vie, mais ne justifie pas d'investigation radiologique sous anesthésie générale en l'absence d'atteinte extracutanée évocatrice d'une pathologie neurologique ou d'une génodermatose (fig. 1.16 c-d)^{16,32}.

Nævus mélanocytaires larges/géants congénitaux

La possibilité de DSO associée aux nævus mélanocytaires larges/géants congénitaux compliqués d'une mélanose neurocutanée a été rapportée dans quelques observations^{33,34}. Il s'agissait dans la plupart des cas d'une moelle bas attachée ou d'un lipome intraspinal. En revanche, en cas de nævus mélanocytaires congénitaux médians lombosacrés de petite taille ou de taille médiane, aucun sur-risque de DSO n'a été rapporté.

Anomalie isolée du pli interfessier

La déviation ou la duplication isolée du pli interfessier est fréquemment observée dans la population générale avec une prévalence respective de 1 à 13 % et 0,8 à 16 %^{13,18,19,23}. En l'absence d'autre atteinte clinique, plus particulièrement de lipome cutané sous-jacent, le risque de DSO apparaît non significatif et ne justifie pas d'exploration complémentaire²³.



Fig. 1.16 Malformation capillaire superficielle lombo-sacrée

a. Malformation capillaire lombaire basse médiane isolée. En l'absence d'anomalie extra-cutanée associée, la réalisation systématique d'une IRM médullaire n'est pas indiquée. b. Malformation capillaire superficielle lombo-sacrée médiane traduisant une localisation « basse » d'un *naevus flammeus* touchant également le dos, l'occiput et le vertex. Le visage était également atteint de façon typique. En l'absence d'anomalie extra-cutanée associée, la réalisation systématique d'une IRM médullaire n'est pas indiquée. c. Malformation capillaire lombo-sacrée médiane. La présence de troubles minimes de motricité hémicorporelle gauche justifiera une IRM médullaire qui mettra en évidence une dilatation kystique du cône médullaire (variante de 5^e ventricule). d. Malformation capillaire lombo-sacrée médiane associée à une déviation du pli interfessier dans un contexte de déficit moteur hémicorporel congénital et de retard des acquisitions. L'IRM médullaire mettra en évidence une dilatation kystique du cône médullaire et un aspect cunéiforme des corps vertébraux de D6 et D9

Conduite à tenir

En cas de fort degré de suspicion de DSO, la réalisation d'une IRM médullaire est indispensable car elle constitue l'examen le plus sensible. L'échographie médullaire réalisée avant l'ossification des corps vertébraux, si possible avant l'âge de 3 mois, est tributaire de l'opérateur et constitue un examen moins sensible que l'IRM médullaire. En cas de lésion peu suspecte de DSO comme la présence d'une malformation capillaire lombaire ou lombo-sacrée ou la déviation isolée d'un pli interfessier, la réalisation d'une échographie médullaire peut se discuter avant l'âge de 3-4 mois. Au delà, la réalisation d'une IRM nécessitant une anesthésie générale n'est pas indiquée et un simple suivi pédiatrique clinique semble suffisant.



- 1 Drolet B. Cutaneous signs of neural tube malformations. *Semin Cutan Med Surg* 2004 ; 23: 125-137.
- 2 Dias M, Partington M. Section on neurologic surgery. Congenital Brain and Spinal Cord Malformations and Their Associated Cutaneous Markers. *Pediatrics* 2015 ; 136:e1105-19.
- 3 Van Allen MI. Multisite neural tube closure in humans. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1996 ; 30: 203-225.
- 4 Sewell MJ, Chiu YE, Drolet B. Neural tube dysraphism : review of cutaneous markers and imaging. *Pediatr Dermatol* 2015 ; 32:161-170.
- 5 Lowe LH, Booth TN, Joglar JM, Rollins NK. Midface anomalies in children. *Radiographics* 2000 ; 20:907-922.
- 6 Cambiaghi S, Micheli S, Talamonti G, Mafais L. Nasal dermoid sinus cyst. *Pediatr Dermatol* 2007 ; 24:646-650.
- 7 Sellami K, Chaabane H, Fourati H *et al*. Paucisymptomatic dermoid cyst with fatal outcome. *Pediatr Dermatol* 2016 ; 33:e333-e336.
- 8 Chhatwal HK, Barr KL, Bhattacharyya I *et al*. A newborn born with a large rubbery mass on the left-hand side of the nose. Nasal glial heterotopia (nasal glioma). *Pediatr Dermatol* 2008 ; 25:557-558.
- 9 Bodemer C, Fraïtag S. [Cutaneous nodules in neonates]. *Ann Dermatol Venerol* 1999 ; 126: 965-974.
- 10 Drolet B, Prendiville J, Golden J *et al*. « Membranous aplasia cutis » with hair collars. *Congenital absence of skin or neuroectodermal defect ? Arch Dermatol* 1995 ; 131:1427-1431.
- 11 Frieden IJ. Aplasia cutis congenita : a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986 ; 14:646-660.
- 12 Bessis D, Bigorre M, Malissen N *et al*. The scalp hair collar and tuft signs : A retrospective multicenter study of 78 patients with a systematic review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 2017 ; 76:478-487.
- 13 O'Neill BR, Gallegos D, Herron A *et al*. Use of magnetic resonance imaging to detect occult spinal dysraphism in infants. *J Neurosurg Pediatr* 2017 ; 19:217-226.
- 14 Lew SM, Kothbauer KE. Tethered cord syndrome : an updated review. *Pediatr Neurosurg* 2007 ; 43:236-248.
- 15 Tavafoghi V, Ghandchi A, Hambrick GW Jr, Udverhelyi GB. Cutaneous signs of spinal dysraphism. Report of a patient with a tail-like lipoma and review of 200 cases in the literature. *Arch Dermatol* 1978 ; 114:573-577.
- 16 Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, Bodemer C *et al*. Skin markers of occult spinal dysraphism in children. *Arch Dermatol* 2004 ; 140: 1109-1115.
- 17 Chern JJ, Kirkman JL, Shannon CN, Tubbs RS *et al*. Use of lumbar ultrasonography to detect occult spina dysraphism. *J Neurosurg Pediatr* 2012 ; 9:274-279.
- 18 Russell NA, Benoit BG, Joaquin AJ. Diastematomyelia in adults. A review. *Pediatr Neurosurg* 1990-1991 ; 16:252-257.
- 19 Schropp C, Sörensen N, Collmann H, Kraub J. Cutaneous lesions in occult spinal dysraphism — correlation with intraspinal findings. *Childs Nerv Syst* 2006 ; 22:125-131.
- 20 Aby J, Kim JL. A cross-sectional assessment of cutaneous lumbosacral and coccygeal physical examination findings in a healthy newborn population. *Glob Pediatr Health* 2018 ; 5: 1-8.
- 21 Henriques JG, Pianetti G, Henriques KS *et al*. Minor skin lesions as markers of occult spinal dysraphisms—prospective study. *Surg Neurol* 2005 ; 63:S8-12.
- 22 Powell KR, Cherry JD, Hougen TJ *et al*. A prospective search for congenital dermal abnormalities of the craniospinal axis. *J Pediatr* 1975 ; 87:744-750.
- 23 Ben-Sira L, Ponger P, Miller E *et al*. Low-risk lumbar skin stigmata in infants : the role of ultrasound screening. *J Pediatr* 2009 ; 155: 864-869.
- 24 Ackerman LL, Menezes AH. Spinal congenital dermal sinuses : a 30-year experience. *Pediatrics* 2003 ; 112:641-647.
- 25 Girard C, Bigorre M, Guillot B, Bessis D. PELVIS syndrome. *Arch Dermatol* 1986 ; 142: 884-888.
- 26 Stockman A, Boralevi F, Taïeb A, Léauté-Labrèze C. SACRAL syndrome : spinal dysraphism, anogenital, cutaneous, renal and urologic anomalies, associated with an angioma of lumbosacral localization. *Dermatology* 2007 ; 214:40-45.
- 27 Iacobas I, Burrows PE, Frieden IJ *et al*. LUMBAR : association between cutaneous infantile hemangiomas of the lower body and regional congenital anomalies. *J Pediatr* 2010 ; 157:795-801.
- 28 Drolet BA, Chamlin SL, Garzon MC *et al*. Prospective study of spinal anomalies in children with infantile hemangiomas of the lumbosacral skin. *J Pediatr* 2010 ; 157:789-794.
- 29 Schumacher WE, Drolet BA, Maheshwari M *et al*. Spinal dysraphism associated with the cutaneous lumbosacral infantile hemangioma : a neuroradiological review. *Pediatr Radiol* 2012 ; 42:315-320.
- 30 Tubbs RS, Malefant J, Loukas M *et al*. Enigmatic human tails : A review of their history, embryology, classification, and clinical manifestations. *Clin Anat* 2016 ; 29:430-438.
- 31 Abuzayed B, Erdinciler P. Aplasia cutis congenita associated with type I split cord malformation : Unusual case. *J Pediatr Neurosci* 2014 ; 9:27-29.
- 32 Ben-Amitai D, Davidson S, Schwartz M *et al*. Sacral nevus flammeus simplex : the role of imaging. *Pediatr Dermatol* 2000 ; 17:469-471.
- 33 Tian AG, Foster KA, Jakacki RI *et al*. Neurocutaneous melanosis is associated with tethered spinal cord. *Childs Nerv Syst* 2015 ; 31:115-121.
- 34 Ramaswamy V, Delaney H, Haque S *et al*. Spectrum of central nervous system abnormalities in neurocutaneous melanocytosis. *Dev Med Child Neurol* 2012 ; 54:563-568.