

Le 3 février 2009

Stéphanie Guillaume  
4 ème pédiatrique

# Les pathologies congénitales pulmonaires

2008-2009

Prof. P. Erpicum

---

# Les pathologies congénitales pulmonaires

## Introduction :

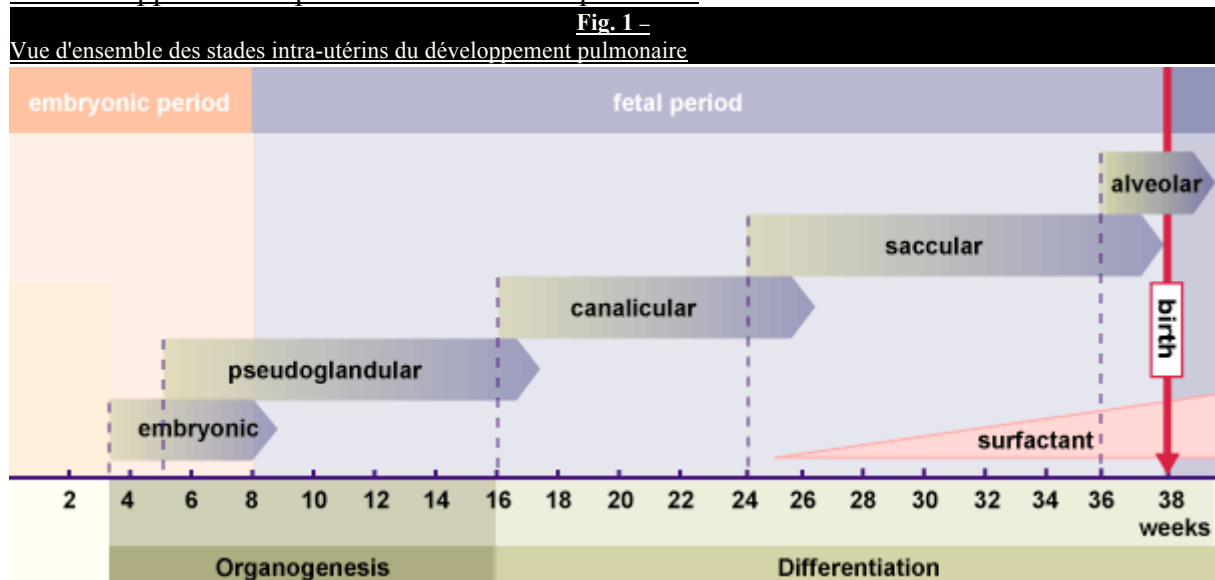
La pathologie du développement pulmonaire est polymorphe et son spectre s'étend de l'absence complète d'une partie d'un poumon à des petites malformations intra-pulmonaires, sans aucune conséquence fonctionnelle. La majorité de la physiologie respiratoire du nouveau-né malade dépend de l'architecture alvéolaire et vasculaire sous développée ou mal développée. Il faut donc de bons couples alvéoles-vasseaux.

La grande diversité de malformations broncho-pulmonaires qui se développent pendant la période embryonnaire provient d'une différenciation anormale du système respiratoire ou digestif, d'une séparation anormale entre les deux, ou d'un développement anormal de la circulation. De plus en plus souvent, la malformation est déjà découverte sur l'échographie anténatale. Par la suite, si elle ne se manifeste pas dans la période néonatale, elle est découverte dans l'enfance ou à l'âge adulte, et parfois à l'occasion d'un examen systématique.

## 1) Embryologie du poumon :

Le développement pulmonaire prénatal détient une place particulière par rapport au développement d'autres organes dans l'organisme. En tant qu'organe respiratoire le poumon n'est pas nécessaire au cours de la vie intra-utérine. Il doit toutefois être développé au point de pouvoir être immédiatement fonctionnel au moment de la naissance. C'est pour cela que le développement pulmonaire s'étend depuis la période embryonnaire, en passant par la période foetale, jusqu'après la naissance. Seule l'ébauche pulmonaire est mise en place au cours de la période embryonnaire. Au cours de la vie intra-utérine le poumon a une fonction très différente, mais néanmoins significative. Il est notamment une source importante de production du liquide amniotique. En effet, environ 15 ml/kg de poids corporel de liquide amniotique sont produits chaque jour. Ce liquide est dégluti ou excrété via la trachée et la bouche.

Le développement du poumon se fait en cinq stades :



a) Le stade embryonnaire : (de 0 à la 5<sup>ème</sup> semaine)

C'est le développement des voies aériennes proximales.

Le stade embryonnaire du développement pulmonaire débute avec la formation d'une gouttière dans la partie ventrale du pharynx, le sillon laryngotrachéal . Après quelques jours un bourgeon se forme à sa partie distale, il s'agit de l'ébauche pulmonaire.

Lors de sa division consécutive en deux bourgeons bronchiques primaires, le bourgeon gauche plus petit, est presque horizontal, alors que le bourgeon droit un peu plus grand s'étend parallèlement à l'oesophage et plus caudalement. Ainsi l'asymétrie pulmonaire, telle qu'elle est visible à l'âge adulte, est désormais établie. Les divisions suivantes des bourgeons endodermiques, à l'origine des bronches secondaires, se feront également de manière inégale. A droite ils se forment trois bourgeons, alors qu'à gauche ils ne s'en forment que deux, correspondant aux lobes pulmonaires ultérieurs.

Lors de l'étape suivante, correspondant à la fin de la période embryonnaire, les segments des différents lobes pulmonaires seront formés.

Les anomalies survenant lors de ce stade sont :

- **la fistule trachéo-oesophagienne**
- **la sténose trachéale**
- **l'agénésie trachéale**
- **la séquestration pulmonaire (provenant d'un bourgeon pulmonaire accessoire)**

b) Le stade pseudo-glandulaire : (de la 5<sup>ème</sup> à la 16<sup>ème</sup> semaine)

C'est le développement des voies aériennes de conduction inférieures.

D'après la vision classique du développement, la totalité des voies de conduction de l'air jusqu'aux bronchioles terminales seraient mises en place à ce stade (16 ramifications). A la fin du stade pseudoglandulaire on était en présence, du moins en partie, de 20 ramifications, ce qui signifie qu'à ce stade les bronchioles respiratoires sont déjà formées.

La voie primordiale de conduction de l'air, l'arbre trachéo-bronchique, est initialement revêtue d'un épithélium à cellules prismatiques. Ces cellules sont les précurseurs des cellules épithéliales ciliées et des cellules sécrétrices.

Les premières cellules épithéliales ciliées ont été mises en évidence chez l'homme au cours de la 13e semaine de gestation.

Les anomalies survenant lors de ce stade sont :

- **les kystes broncho-géniques**
- **l'emphysème lobaire congénitale**

La fermeture du diaphragme se réalise aussi durant cette phase.

Si cette fermeture est retardée au-delà de la 8-10<sup>ème</sup> semaine, la migration d'intestin dans la cavité thoracique est possible, il s'agit donc de la **hernie diaphragmatique**.

### c) Le stade canaliculaire ( de la 17<sup>ème</sup> semaine à la 24<sup>ème</sup>)

C'est à ce stade que se forment les acini (petites alvéoles) qui permettent l'échange gazeux.

Le développement des capillaires pulmonaires précède celui des acini. A la fin de cette phase, les capillaires commencent à recouvrir les acini.

La fonction pulmonaire d'enfants nés autour de 24 semaines dépend grandement du degré de développement acinaire et du degré de couplage acini-capillaire.

### D) Le stade sacculaire : (de la 24<sup>ème</sup> à la 37<sup>ème</sup> semaine)

Durant cette phase se développent les acini.

Au cours du dernier trimestre des grappes de sacs alvéolaires se forment au niveau des parties terminales de l'arbre respiratoire. Les bronchioles terminales représentent les dernières bifurcations des voies de conduction de l'air chez l'adulte.

L'invasion capillaire est de plus en plus importante, il y a ainsi une augmentation exponentielle de la surface d'échanges alvéolo-capillaires.

Une invasion incomplète des acini par ces capillaires peut donner un mauvais rapport ventilation-perfusion et entraîner des maladies parenchymateuses.

### E) Le stade alvéolaire : ( de la 37<sup>ème</sup> semaine jusqu'à trois ans)

C'est le stade du développement et de la prolifération continue alvéolaire.

Le stade alvéolaire commence à différents moments en fonction des auteurs. Il est probable qu'au cours des dernières semaines de grossesse ils se forment des nouveaux sacs alvéolaires donnant naissance simultanément aux premières alvéoles. Ainsi chez le nouveau-né à terme le nombre d'alvéoles est estimé globalement au tiers des 300 millions d'alvéoles définitives. Le développement des alvéoles commence en périphérie et progresse de manière centripète. Le parenchyme entre les sacs alvéolaires est constitué par une double épaisseur de capillaires.

### F) Le poumon adulte :

Dans le poumon adulte on distingue les voies de conduction de l'air des voies respiratoires. Dans les voies de conduction de l'air, toutes les branches de l'arbre bronchique dont les parois contiennent du cartilage et des glandes séro-muqueuses sont des bronches. Lorsque les parois sont dépourvues de ces deux structures, il s'agit de bronchioles.

Le nouveau-né doit commencer à respirer immédiatement après la naissance. Les premiers cycles respiratoires sont pénibles, les poumons étant encore remplis de liquide ( environ 50 ml) et les alvéoles collabées au moment de la naissance. La moitié du liquide est résorbé par les vaisseaux lymphatiques, un quart est expulsé lors de l'accouchement ( pas en cas de césarienne) et le reste atteint la circulation sanguine via les capillaires pulmonaires. Les alvéoles pulmonaires s'ouvrent lors des premiers mouvements inspiratoires. Ce processus est soutenu par la présence de surfactant, qui diminue la tension superficielle au niveau de la surface alvéolaire.

## 2) Les pathologies pulmonaires congénitales :

### La fistule trachéo-oesophagienne :

#### Définition :

Les fistules laryngotrachéales sont relativement fréquentes. Elles résultent d'une altération de la séparation du bourgeon pulmonaire et de l'oesophage au cours du développement précoce du tractus respiratoire. Il existe de nombreuses variantes anatomiques de cette malformation, mais elles ont toutes en commun une sténose ( rétrécissement) ou une atrésie (malformation congénitale menant à une pathologie anatomique qui se caractérise par la fermeture complète ou non d'un orifice ou d'un conduit d'un organisme) d'un segment de la trachée ou de l'oesophage, avec des communications variables.

Les fistules trachéo-oesophagiennes survenant sans atrésie de l'oesophage sont difficiles à reconnaître à la fois cliniquement et radiologiquement, si la fistule est petite elle peut passer inaperçue pendant un certain temps et le patient se présente avec des pneumopathies récurrentes soit dans l'enfance soit même plus tardivement. Il faut donc y penser devant des enfants qui se présentent avec des problèmes respiratoires inexplicables et des pneumopathies récidivantes . Ils doivent être explorés de façon à mettre en évidence une fistule trachéo-oesophagienne.

Si l'oesophage n'est pas perméable, il y a un risque de polyhydramnios ( trop de liquide amniotique) durant la vie fœtale car le liquide n'est pas résorbé correctement.

#### Symptômes :

Sur le plan clinique ce sont essentiellement les quintes de toux en rapport immédiat avec l'alimentation, ainsi que des bronchites incontrôlables, qui sont indicatives d'un trouble de la déglutition avec aspiration.

#### Diagnostic :

La fistule est en général oblique en haut et en avant, entre l'oesophage et la trachée. Elle siège au niveau cervical ou cervico thoracique et la meilleure manière pour la mettre en évidence consiste à mettre le patient sur le ventre avec si possible la table d'examen en position horizontale. Le patient est placé alors en décubitus latéral droit et l'examen doit être fait au moyen d'un cathéter naso-oesophagien. En effet lors de la déglutition, la distension oesophagienne n'est pas suffisante pour ouvrir la fistule. L'extrémité du cathéter est mis en général au dessus du cardia, et ensuite on injecte avec force quelques centimètres cubes de produit de contraste, poussé dans la même seringue par 15 à 20 centimètres cubes d'air qui vont distendre l'oesophage. Ceci est fait sous surveillance radioscopique permanente, et ainsi en distendant l'oesophage sous pression on a des chances de pouvoir mettre en évidence une éventuelle fistule. Cette manoeuvre est à répéter plusieurs fois en remontant progressivement le cathéter jusqu'au niveau de l'hypopharynx. Il faut bien sûr faire attention de ne pas injecter de produit de contraste dans la trachée. On est parfois obligé de répéter l'examen plusieurs fois s'il existe cliniquement une forte suspicion de fistule et qu'on n'arrive pas à la mettre en évidence.

Le diagnostic se fait donc en introduisant une sonde dans l'estomac. Lorsque le diagnostic est établi, on redresse le bébé afin que le liquide présent dans l'estomac ne remonte dans les poumons.

La sonde est laissée en place, on réalise une radiographie et si elle se trouve dans la partie borgne, on la remplace par une sonde à double lumière (sonde de Sallem). Une lumière pour aspirer, l'autre doit rester libre. On fait rentrer un peu d'air afin d'éviter que le bout borgne ne se collabe.

La fistule trachéo-oesophagienne présente différents types (figure 1) parfois isolée, souvent associée à beaucoup d'autres malformations. Elles sont présentes chez 70 % des patients qui ont une atrésie oesophagienne.

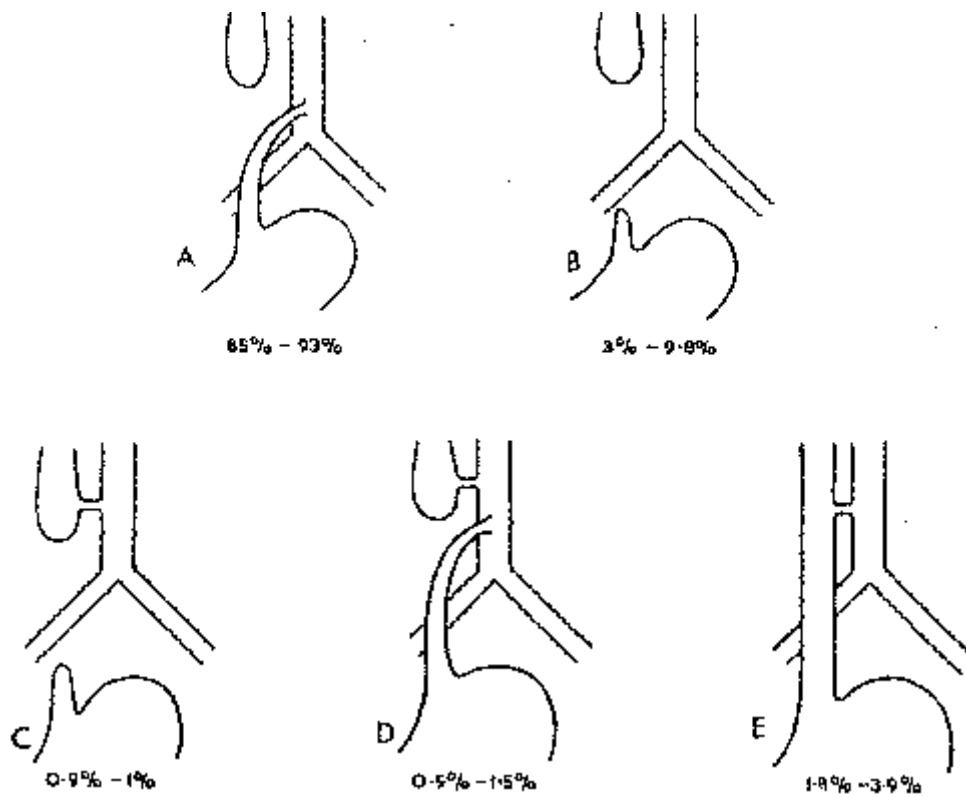
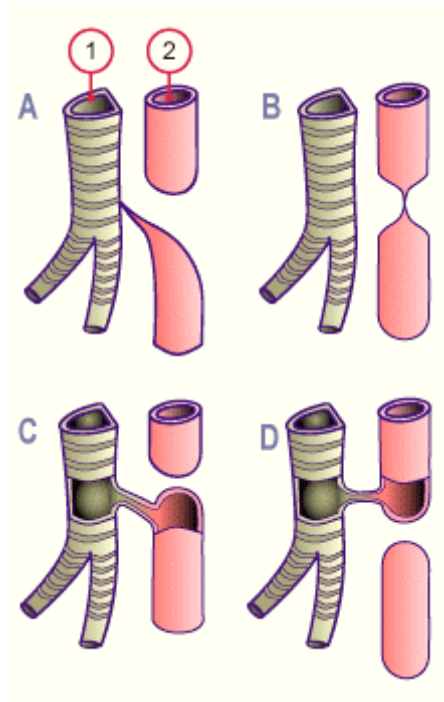


Figure 1 : Différents types de fistules trachéo-oesophagiennes.



- A Atrésie de l'oesophage avec fistule non communicante  
 B Atrésie de l'oesophage  
 C Atrésie de l'oesophage avec fistule de sa partie inférieure avec la trachée  
 D Atrésie de l'oesophage avec fistule de sa partie supérieure avec la trachée  
 1 Trachée  
 2 Oesophage

Il est important de rechercher les malformations associées (VATER) au niveau des vertèbres, au niveau ano-rectale, au niveau de la trachée, de l'oesophage des reins et du radius (dysplasie radiale).

Un transfert en milieu spécialisé doit être organisé in utero en cas de suspicion anténatale du diagnostic.

### Traitement :

Le traitement est chirurgical , il doit être idéalement débuté dans les 24 premières heures de vie. L'évaluation préopératoire doit chercher les signes d'inhalation pulmonaire, éliminer des malformations associées importantes, en particulier du coeur et des gros vaisseaux.

Traitement chirurgicale : on sectionne la fistule, on ferme l'orifice au niveau de la trachée et on réalise une anastomose des deux bouts de l'oesophage.

Il faudra attendre 2 ou 3 mois afin de laisser grandir les deux bouts de l'oesophage et espérer ensuite pouvoir les rassembler. Il est possible qu'on ne puisse remettre les deux morceaux ensemble, dans ce cas, on peut remplacer par un morceau de colon ou remonter l'estomac dans la gorge.

### Soins post-opératoire :

L'enfant sera alimenté par alimentation parentérale.

Il est possible de réaliser une gastrostomie et de laisser en place une sonde d'aspiration au niveau du bout borgne, ce qui permettra d'aspirer la salive.

Après 4-5 jours, on test avec du produit de contraste et on réalise une radiographie pour vérifier qu'il n'y ait pas de fite ( rare) ou de sténose ( plus fréquent).

### Complications :

- précoces : - fistule
  - sténose
- tardives : - sténose
  - trachéomalacie

### Pronostic :

Le pronostic de Waterston permet de se rendre compte des risques de malformations et d'inhalation selon le poids de l'enfant.

|                         | A        | B                    | C          |
|-------------------------|----------|----------------------|------------|
| Poids                   | > 2.5 kg | Entre 1.5kg et 2.5kg | < 1.5 kg   |
| Malformations associées | 0        | mineure              | majeure    |
| Poumons                 | OK       | Inhalation           | Inhalation |

Le plus mauvais pronostic étant donc le C.

### La trachéomalacie :

La trachéomalacie chez le nouveau-né, est une **sténose congénitale de la trachée** liée à une compression extérieure consécutive à une anomalie du développement des vaisseaux, ou à des kystes (diverticule oesophagien, kyste cervical). Des anomalies de l'anneau cartilagineux de la trachée sont également responsables de cette affection.

Les symptômes clés de malformation sont un stridor inspiratoire et en partie expiratoire (toux aboyante).

Le diagnostic se fait par bronchoscopie.

Le **stridor congénital** bénin, appelé aussi "happy wheezer", est causé par un larynx infantile sous-développé, dû à des anneaux cartilagineux encore trop souples. Il régresse généralement spontanément au cours du 18e mois de vie. En effet, à cet âge les anneaux cartilagineux se stabilisent.

### Traitement :

Le traitement est conservateur lors d'une trachéomalacie avec sténose légère et chirurgical en cas d'anomalies vasculaires, kystes, compressions tumorales, ganglions lymphatiques...

Il s'agit donc d'une résection et d'une anastomose de la sténose trachéale.

Une prothèse peut éventuellement remplacer la trachée défectueuse.

Une trachéoplastie (reconstruction chirurgicale de la trachée) peut être tentée.

Une aortopexie peut-être réalisé : on fixe l'aorte sur le sternum, ce qui permet à la trachée d'être un peu plus libérée, de se bomber un peu plus.

## **L'agénésie trachéale :**

L'agénésie trachéale est une malformation rare, au pronostic très sombre dans laquelle la trachée peut être totalement absente (agénésie), ou partiellement en place mais non tubulisée (atrésie).

Dans tous les cas, la continuité entre le larynx à l'extrémité supérieure et les alvéoles pulmonaires à l'extrémité inférieure est rompue.

Il y a une prédominance masculine, souvent avec une prématurité et des antécédents d'hydramnios durant la grossesse.

Il existe des malformations associées dans 90% des cas, le plus souvent des systèmes cardio-vasculaire, gastro-intestinal ou génito-urinaire, ressemblant ainsi au syndrome de VATER, plus fréquent.

### Symptômes :

Détresse respiratoire, cyanose, cri inaudible, impossibilité d'intuber.

### Diagnostic :

Fibroscopie et radiologie. Il n'y a pas de traitement chirurgical possible.

### Traitement :

La pathologie est presque toujours létale en période néonatale.

## **Les kystes bronchogéniques :**

Ce sont des kystes qui se développent dans le médiastin. La paroi est fine et remplie de mucus. La cavité grossit donc de plus en plus car le mucus ne peut sortir en dehors.

### Symptômes :

- déviation du tractus respiratoire
- infection respiratoire
- masse au niveau du médiastin visible à la radiographie

### Diagnostic :

On peut soit voir une masse solide ou liquidienne à la radiographie.

Les radiographies vont montrer une opacité arrondie, soit aérique soit pleine ou avec un niveau liquide et dont la taille peut être très variable. Les parois lorsqu'elles sont visibles sont fines et régulières. Le kyste survient dans les deux tiers des cas dans les lobes inférieurs.

On distingue les kystes bronchiques des kystes pulmonaires. Les kystes pulmonaires apparaissent plus tardivement au cours de la gestation par rapport aux kystes bronchiques, et peuvent de ce fait contenir des structures alvéolaires. Ils se situent plutôt dans la périphérie pulmonaire, et ont, contrairement aux kystes bronchiques, un lien avec l'arbre bronchique, raison pour laquelle ils sont remplis d'air.

Ils sont le type le plus commun des kystes pulmonaires congénitaux. C'est un développement anormal qui résulte d'un défaut de croissance de l'ébauche pulmonaire. Un kyste bronchogénique peut être aussi bien intra pulmonaire que médiastinal. La localisation intra pulmonaire résulte probablement d'une erreur embryologique plus précoce que le kyste médiastinal.

|                | <b>Kystes bronchiques</b>          | <b>Kystes pulmonaires</b> |                       |
|----------------|------------------------------------|---------------------------|-----------------------|
| Localisation   | médiastinale                       | intrapulmonaire           | périphérie pulmonaire |
| Présence d'air | très rares                         | rare                      | en règle générale     |
| Symptômes      | dyspnée                            |                           |                       |
| Diagnostic     | radio du thorax                    |                           |                       |
| T raitement    | Exérèse du kyste par thoracoscopie |                           |                       |

### Les malformations polykystiques adénomatoïde :

Il s'agit d'une mauvaise connexion au niveau du tractus bronchique avec souvent présence de kystes. Le tissu est souvent un peu solide.

C'est donc une masse multikystique de tissu pulmonaire dans laquelle il existe une prolifération de structures bronchiques aux dépens du développement alvéolaire. Le lobe infecté est augmenté de volume et de poids, il est composé d'une lésion kystique avec une désorganisation des structures bronchiques.

#### On en distingue trois types :

Dans le type 1 il existe un seul ou plusieurs grands kystes.

Dans le type 2 de multiples petits kystes

Dans le type 3 une large masse non kystique.

#### Diagnostic :

Le diagnostic est à faire avant la naissance. En général, les radiographies du poumon avant la naissance semblent normales, il est donc important de réaliser un scanner ou une Résonance Magnétique Nucléaire.

Radiologiquement il s'agit d'une masse qui peut contenir soit du liquide soit de l'air. Le diagnostic différentiel avec une hernie diaphragmatique ou un emphysème lobaire congénital est difficile. Le scanner montre dans ces cas de multiples kystes, ce qui n'est pas fréquent dans l'emphysème lobaire congénital.

#### Traitement :

On va traiter cette malformation durant les premiers jours de vie par thoracotomie. Si on ne traite pas, le poumon risque de s'infecter et former des adhérences ce qui rend l'opération plus difficile. On laisse en place un drain thoracique sous aspiration pendant 2 à 4 jours.

## Emphysème lobaire congénital:

### Définition :

Dans un lobe, un groupe d'alvéoles est distendu et ne communique pas bien avec le reste du poumon. L'air contenu dans les alvéoles peut donc difficilement sortir. Par la distension, une partie du parenchyme est comprimé. Le poumon ne ventile pas bien et prend beaucoup de place, il y a onc un risque de détresse respiratoire.

Il y a de multiples causes comme l'obstruction bronchique localisée et des anomalies primitives dans le nombre des alvéoles ou dans la structure alvéolaire.

### Diagnostic :

L'emphysème lobaire congénital est habituellement découvert dans la période néonatale mais s'il y a peu de compression médiastinale ou que la composante obstructive n'est pas prédominante, elle peut ne devenir symptomatique que plus tard dans l'enfance, et ces enfants se présentent alors avec un lobe très clair, le plus souvent le lobe supérieur gauche ou le lobe supérieur ou moyen droit. La recherche de l'obstruction bronchique peut se faire au scanner. Dans cette malformation le poumon est anormal mais sa vascularisation est normale.

### Traitement :

Le traitement chirurgical par thoracotomie consiste à effectuer une exérèse. On laisse en place un drain thoracique sous aspiration pendant 2 à 4 jours.

## La séquestration pulmonaire :

### Définition :

La séquestration est une masse de tissu pulmonaire non fonctionnel qui n'a pas de connexion avec l'arbre bronchique ou les artères pulmonaires. Sa vascularisation artérielle vient d'un vaisseau systémique, habituellement une branche de l'aorte abdominale et son drainage veineux peut se faire soit dans les veines pulmonaires soit dans la veine cave inférieure. À ceci s'associe la formation de kystes apparaissant dans le territoire en question, territoire isolé de la petite circulation et du tissu bronchique c'est-à-dire du tissu permettant les échanges gazeux (circulation-sanguine-oxygène-gaz carbonique-circulation sanguine).

### Il existe deux types de séquestration pulmonaire :

- **lobaire ou intra-lobaire de Huber et Muller:** Elles sont incluses dans le parenchyme pulmonaire. Habituellement le tissu pulmonaire est recouvert et protéger par une membrane pleurale : la plèvre pulmonaire. Au cours de cette pathologie ce type de séquestration pulmonaire ne possède pas de revêtement pleural propre. La séquestration intra lobaire est plus souvent associée avec une infection pulmonaire. En effet dans ce cas, la séquestration est contiguë au poumon normal et la couverture pleurale est la même que celle du poumon normal, la communication du poumon

séquestré avec le poumon qui l'entoure est habituellement la conséquence d'une infection pulmonaire.

- **extra-lobaire** : ce type de séquestration pulmonaire est complètement isolé du poumon. Les séquestrations extra lobaires sont plus fréquemment associées à d'autres anomalies congénitales, elles sont aussi plus souvent de découverte accidentelle parce qu'elles se manifestent comme des masses asymptomatiques au niveau du diaphragme ou même en dessous. Ces séquestrations sont séparées du parenchyme pulmonaire normal et elles ont leur propre couverture pleurale.

### Diagnostic :

Ce type de pathologie, le plus souvent latente, ne se révèle qu'après la survenue d'une infection des kystes bronchiques.

La vascularisation de la masse séquestrée est naturellement mieux vue en angiographie mais on peut parfois la visualiser correctement en résonance magnétique.

### Traitement :

Le traitement chirurgical par thoracotomie consiste à effectuer une exérèse du lobe. On laisse en place un drain thoracique sous aspiration pendant 2 à 4 jours.

## La hernie diaphragmatique

### Hernie : Rappel :

Une hernie est la saillie d'une partie ou de la totalité d'un ou de plusieurs viscères à travers la paroi musculaire de la cavité qui les contient normalement. Cette saillie peut résulter de l'absence de fermeture des orifices normaux pendant le développement fœtal ou d'une faiblesse de la musculature de soutien. Lorsque la pression intra-abdominale augmente, la zone affaiblie se sépare, ce qui provoque une saillie des organes sous-jacents

La réduction d'une hernie consiste à replacer le ou les viscères là où ils devraient être.

Une hernie irréductible ou incarcerated est une hernie qui ne peut être réduite facilement.

Finalement, l'étranglement d'une hernie se produit lorsqu'il y a fermeture au niveau de l'ouverture anormale, ce qui empêche le ou les viscères de reprendre leur place dans la cavité. De plus, l'étranglement réduit l'irrigation sanguine dans le ou les organes touchés.

### Définition :

Dans la hernie diaphragmatique, les viscères abdominaux font saillie dans le thorax à travers une ouverture dans le diaphragme. Le siège de la hernie se trouve dans l'espace substernal, la région postérolatérale ou l'hiatus oesophagien ( on parle alors d'hernie hiatale).

La région postéro-latérale du diaphragme ( hernie de Bochdalek) est le siège le plus courant de la hernie diaphragmatique. Celle-ci est causée par un retard ou une absence de fermeture de la musculature pleuro-péritonéale.

La hernie diaphragmatique est donc due à l'existence d'une communication anormale entre la cavité abdominale et la cavité thoracique au travers d'une brèche diaphragmatique.

La brèche est plus ou moins large pouvant aller jusqu'à une aplasie quasi complète d'une coupole. Il existe également l'hernie de Morgani, qui se situe en para-sternale.

Les intestins remontent derrière le sternum. Elle est moins fréquente, son diagnostic est généralement plus tardif. Le traitement se fait sous coelioscopie, on suture la brèche au niveau du sternum.

La masse intestinale comprime le cœur qui est dévié du côté opposé et les poumons celui du côté de la hernie pouvant être plus ou moins hypoplasique. La cavité abdominale est déshabillée. L'ensemble contribue à provoquer dès la naissance une insuffisance cardio-respiratoire sévère, voire rapidement mortelle.

Des anomalies connexes, notamment des malformations cardiaques, se produisent chez certains nouveau-nés.

### Incidence :

L'incidence de cette pathologie survient dans une naissance sur 3 500 environ. Dans un peu plus de la moitié des cas, l'hernie diaphragmatique est isolée; dans 25% des cas il existe des malformations associées; dans 20% une anomalie chromosomique est retrouvée et dans les 5% des cas restants un syndrome génétique est mis en évidence.

- Les malformations le plus souvent associées avec une hernie diaphragmatique congénitale sont : les cardiopathies, les anomalies du système nerveux central, les fentes labio-palatines, les anomalies rénales et du squelette.
- Les anomalies chromosomiques les plus fréquentes sont la trisomie 18 et la trisomie 13.
- Le syndrome le plus souvent rencontré est le syndrome de Fryns (voir annexes)

### Symptômes :

Une détresse respiratoire survient peu après la naissance. Lorsque le nouveau né pleure, les viscères abdominaux glissent dans le thorax, réduisant la taille de la cavité thoracique. Le nouveau né souffre alors de dyspnée, de tachypnée, de cyanose et on note une absence des bruits respiratoires.

Les caractéristiques de cette affection comprennent un thorax en tonneau et un abdomen scaphoïde. De plus, le nouveau-né peut présenter une diminution du débit cardiaque, une acidose grave et des symptômes de l'état de choc.

### Diagnostic :

Le diagnostic est généralement posé ou fortement soupçonné à l'échographie anté-natale. Le diagnostic prénatal peut se faire dès la 35<sup>ème</sup> semaine de grossesse. Il est possible que l'échographie du deuxième trimestre soit normale et que celle ne soit diagnostiquée qu'au cours du troisième trimestre. En effet, si la hernie est de petite taille, ce n'est que lorsque la pression intra-abdominale augmente que les viscères abdominaux se déplacent en intra-thoracique. On propose dès lors une intervention in-utéro.

Pour ce qui est du diagnostic post-natal, ce dernier est confirmé par une radio du thorax. Un soutien respiratoire est essentiel. On surélève la tête et le thorax du nouveau-né par rapport à son abdomen pour faciliter un mouvement descendant des organes abdominaux. On couche le nouveau né sur le côté atteint, ce qui favorise l'expansion du poumon sain.

A la naissance, la détresse cardio-respiratoire est généralement évidente et c'est une véritable urgence de réanimation. La radio confirme la hernie diaphragmatique en montrant la présence massive d'anses intestinales dans un héli-thorax, le plus souvent le gauche.

Le diagnostic échographique de la HDC gauche est plus aisé que celui de la HDC droite. La sémiologie échographique repose sur la mise en évidence des organes herniés dans le thorax, souvent associés à une déviation du cœur et un hydramnios.

#### Hernie diaphragmatique gauche :

Déviation du cœur à droite, volume parfois diminué (hypoplasie des cavités gauches)

#### Hernie diaphragmatique droite :

Diagnostic plus difficile. Ascension du foie et de la vésicule biliaire, le cœur est refoulé vers l'hémi-thorax gauche.

#### Traitement :

Le traitement se fait généralement en pré-natale. La pathologie continue à évoluer durant la grossesse ce qui empêche le développement normal du poumon. Si on intervient assez tôt, il y a plus de chance que le bébé vive à la naissance.

L'intervention n'est pas sans risque pour le bébé et la maman car l'intervention va déclencher le travail, il y a donc un risque de naissance prématurée.

L'intervention se fait de la même manière qu'une amniocentèse.

On introduit une sonde à l'intérieur de la bouche jusqu'à la trachée du bébé, on gonfle un ballonnet, ainsi, le poumon va augmenter de volume car il ne sait plus expulser de mucus et donc va repousser les intestins. Cela va permettre de diminuer la mortalité.

A la naissance, le bébé sera immédiatement mis sous respirateur. Une ventilation assistée est nécessaire pour traiter les troubles respiratoires. Il ne faut pas mettre trop de pressions dans le poumon afin d'éviter un pneumothorax, le mieux est donc de mettre l'enfant sous oscillateur. On évitera également de ventiler l'enfant au masque.

Il y a un déficit des échanges gazeux car les alvéoles ne s'ouvrent et ne se ferment pas bien car elles ont été comprimées pendant longtemps.

Si le diagnostic n'a pas été fait avant la naissance, le bébé présentera une détresse respiratoire et une dextrocardie (déplacement du cœur). Dès lors, il faut mettre en place une sonde gastrique afin d'éliminer l'air dans le tube digestif pour donner plus de place aux poumons. Il faut attendre que l'enfant soit stable avant d'opérer. L'intervention se fait par laparotomie. On remet tout en place et on suture le diaphragme, il faut également corriger la malrotation intestinale. Il ne faut pas mettre de drain sous aspiration car le cœur qui a pris une mauvaise

position pendant une partie de la vie fœtale peut se remettre trop vite à sa position initiale, dès lors, la veine cave peut être pincée et le cœur désamorçé entraînant le décès.

Le pronostic est sombre. Seuls 50 % des nouveau-nés survivent, la mort étant généralement causée par une hypoplasie pulmonaire.

Même après la chirurgie, le nouveau-né peut sembler bien portant au début et manifester ensuite une grave décompensation respiratoire.

Le risque majeur de l'hernie de Bochdalek est l'éventration, il est donc important de suturer.

## Annexes :

### POLYHYDRAMNIOS :

#### Définition

C'est l'excès de volume du liquide amniotique, dans lequel baigne le fœtus pendant la grossesse.

#### Causes

L'hydramnios se constitue progressivement en général. Les causes possibles sont multiples mais l'hydramnios reste parfois inexpliqué.

Il peut s'agir d'une malformation du fœtus (atrésie de l'oesophage, spina bifida, etc.) d'un diabète de la mère d'une mauvaise circulation sanguine entre le fœtus et le placenta.

#### Symptômes

Le diagnostic est évoqué devant une prise de poids trop importante et rapide de la femme, devant un utérus trop volumineux pour le terme, parfois un essoufflement ou des oedèmes.

L'échographie visualise l'excès de liquide.

Une amniocentèse permet d'établir le caryotype.

L'hydramnios aigu est plus rare et plus grave.

Douleur, gêne respiratoire, oedèmes des jambes sont les signes les plus fréquents.

La hauteur utérine s'accroît de plusieurs centimètres en quelques jours ou quelques heures.

Une ponction amniotique peut soulager la patiente de façon temporaire mais peut aussi déclencher le travail.

L'évolution se fait en règle vers l'accouchement très prématuré.

#### Complications

L'hydramnios fait courir le risque d'accouchement prématuré.

#### Traitement

A titre préventif, le médecin prescrit le repos et parfois certains anti-inflammatoires. La grossesse doit être particulièrement surveillée jusqu'à son terme.

La ponction amniotique est parfois utile.

## Syndrome de FRYNS :

Le **syndrome de Fryns** est une maladie associant une hernie diaphragmatique, un visage particulier et des anomalies des doigts. La plupart des enfants décèdent à la naissance, en raison de la hernie diaphragmatique.

Ce syndrome serait responsable de 10% des hernies diaphragmatiques congénitales et donc la cause syndromique la plus fréquente des hernies diaphragmatiques congénitales.

Les critères diagnostics de ce syndrome sont les suivants :

- Histoire clinique compatible avec une maladie de transmission récessive
- Hernie diaphragmatique
- Faciès caractéristique
- Hypoplasie des doigts
- Hypoplasie pulmonaire
- Une des anomalies suivantes : hydramnios, microphthalmie, malformations cérébrales, fente labiale, cardiopathie congénitale, anomalie rénale ou intestinale.

## Bibliographie :

Ball.J, Bindler R.,Soins infirmiers en pédiatrie,ERPI, Paris, 2003

Dr.Kalenga, Dr.Evrard, cours de néonatalogie, Namur, 2008-2009

Deridder.M, soins infirmiers en chirurgie, Namur, 2008-2009

TORTORA-GRABOWSKI, Principes d'anatomie et de physiologie, 2<sup>e</sup> édition, Anjou, 1994

### Sites internet :

<http://www.embryology.ch/francais/rrespiratory/patholrespi01.html>

[http://www.med.univrennes1.fr/cerf/edicerf/PEDIATRIE/5\\_ANOMALIES\\_CONGENITALE\\_S\\_THORAX.html](http://www.med.univrennes1.fr/cerf/edicerf/PEDIATRIE/5_ANOMALIES_CONGENITALE_S_THORAX.html)