

Prise en charge multidisciplinaire périnatale des foetus



P. KUHN – I. CHEVALIER – M. PONTVIANNE – M. ZILLIOX
Journée du CPDPN 15.12.2023

Regard de l'échographeur sur ...

L'omphalocèle



Rappels

- Définition **anatomique** : **coelosomie moyenne**

- Ouverture **médiane** de la paroi abdominale antérieure
- Défaut de réintégration de hernie du contenu abdominal à la base du cordon avant **11 SA**
- **Contient** anses digestives, ± foie, ± estomac
- recouvert d'une **membrane** (péritoine, amnios)
- Implantation du **cordon** au sommet de la hernie

- Survenue à **6 - 11 SA**

- Incidence **1-5/10 000** NV

**10 cas/ an CPDPN
Strasbourg**

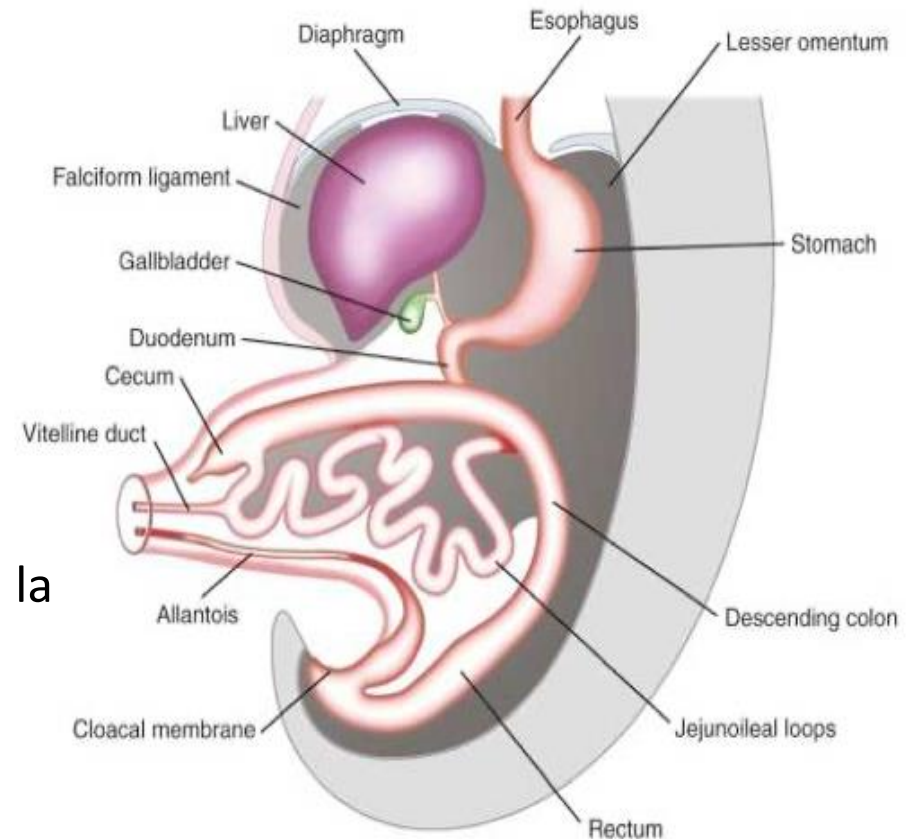


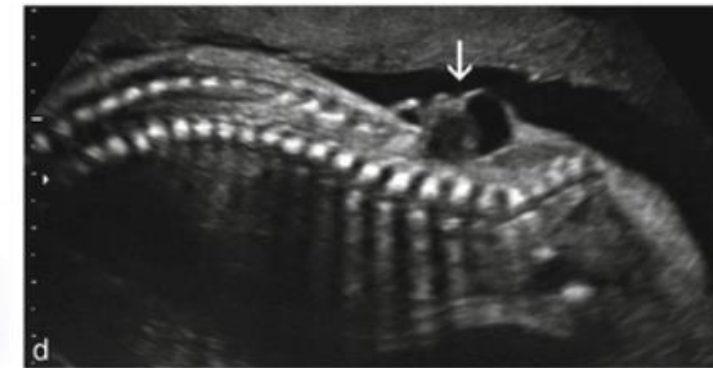
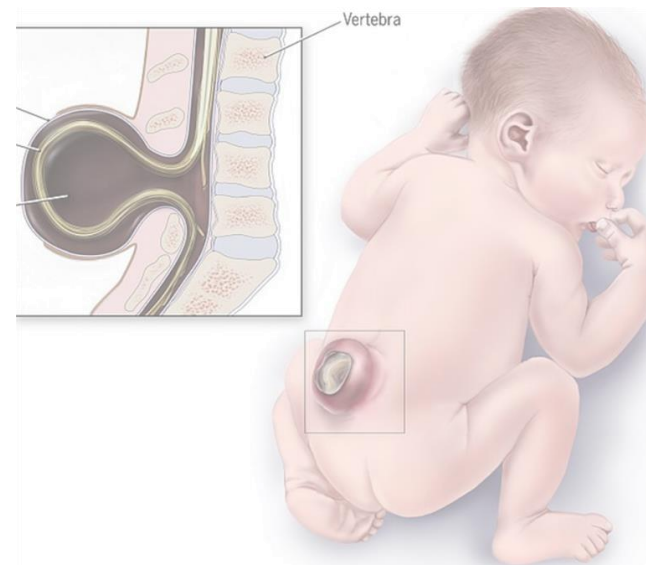
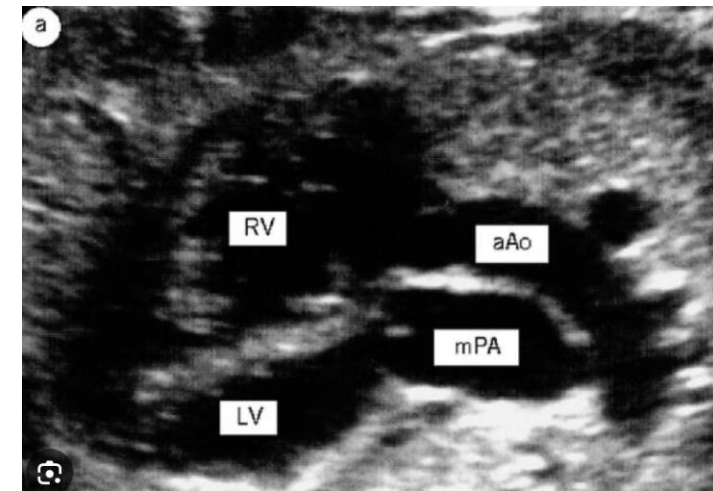
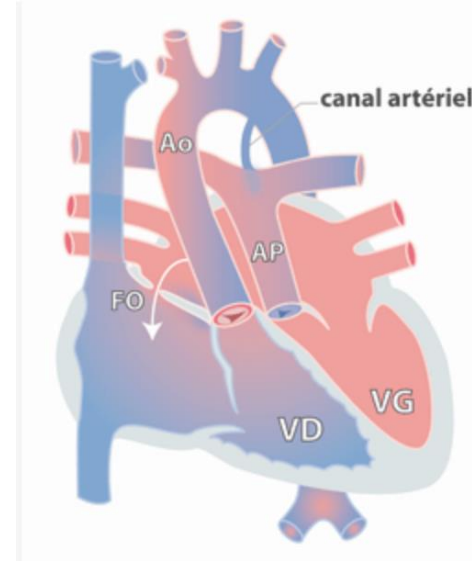
FIGURE 33.18

- Anomalies associées à **40 - 80%**

- Anomalies chrom **35-58%**

Rappels

- Anomalies associées : **> 50%**
 - Malformations **cardiaques** : Fallot, CIA, CIV, TGV , coarct° Ao **30-50%**
 - Dysraphismes du **tube neural 40%**
 - Autres malformations / Sd polymalformatifs



Etiologie > pronostic

- Omphalocèles **syndromiques**

- Anom. Chrom. = **T18** , T13, Triploïdie, T21
- Complexe **O E I S**
- Sd de **Beckwith-Wiedemann**
- Pentalogie de Cantrell
- Autres Sd ... pas loin de **70** décrits

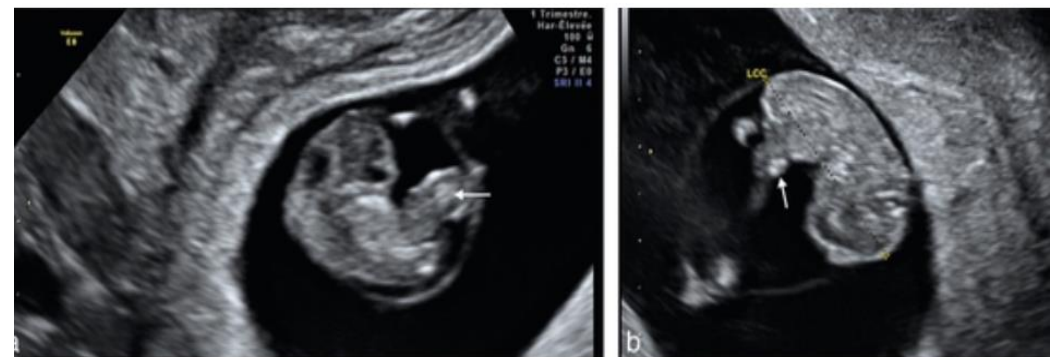
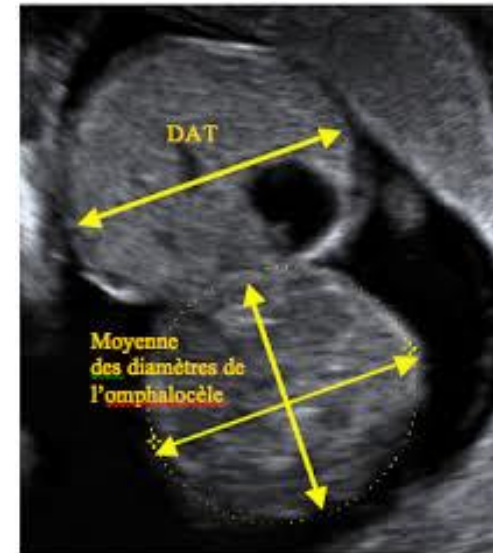
- Omphalocèles **isolées**

Bilan morphologique précis

Prélèvement invasif

Démarche diagnostique anténatale

- Terme adéquat : **1^{er} trimestre** , **> 12 SA** car hernie physiologique du CO avant
- Description échographique **T1** puis **16 SA**
 - Taille omphalocèle : PA/TO ; **>7 cm**
 - Contenu : grêle, estomac, **foie**
 - Largeur du **défect** : **> 5cm**
 - **Malformations** associées
- Diagnostic étiologique 1^{er} : **choriocentèse** > **génétique**
PCR aneuploïdie, ACPA
- Conseil génétique si Sd : **exome?**



Issues périnatales & Management

- RCIU **40-65%**
- Accouchement < 37 SA **16-57%**
- Facteurs prédictifs péjoratifs :
 - **Hydramnios** > 25 cm
 - Omphalocèle **géante** : mortalité + élevée
 - Hernie du **foie** : complications post natales

Taux de FCS 20%

Taux de MIU 15%

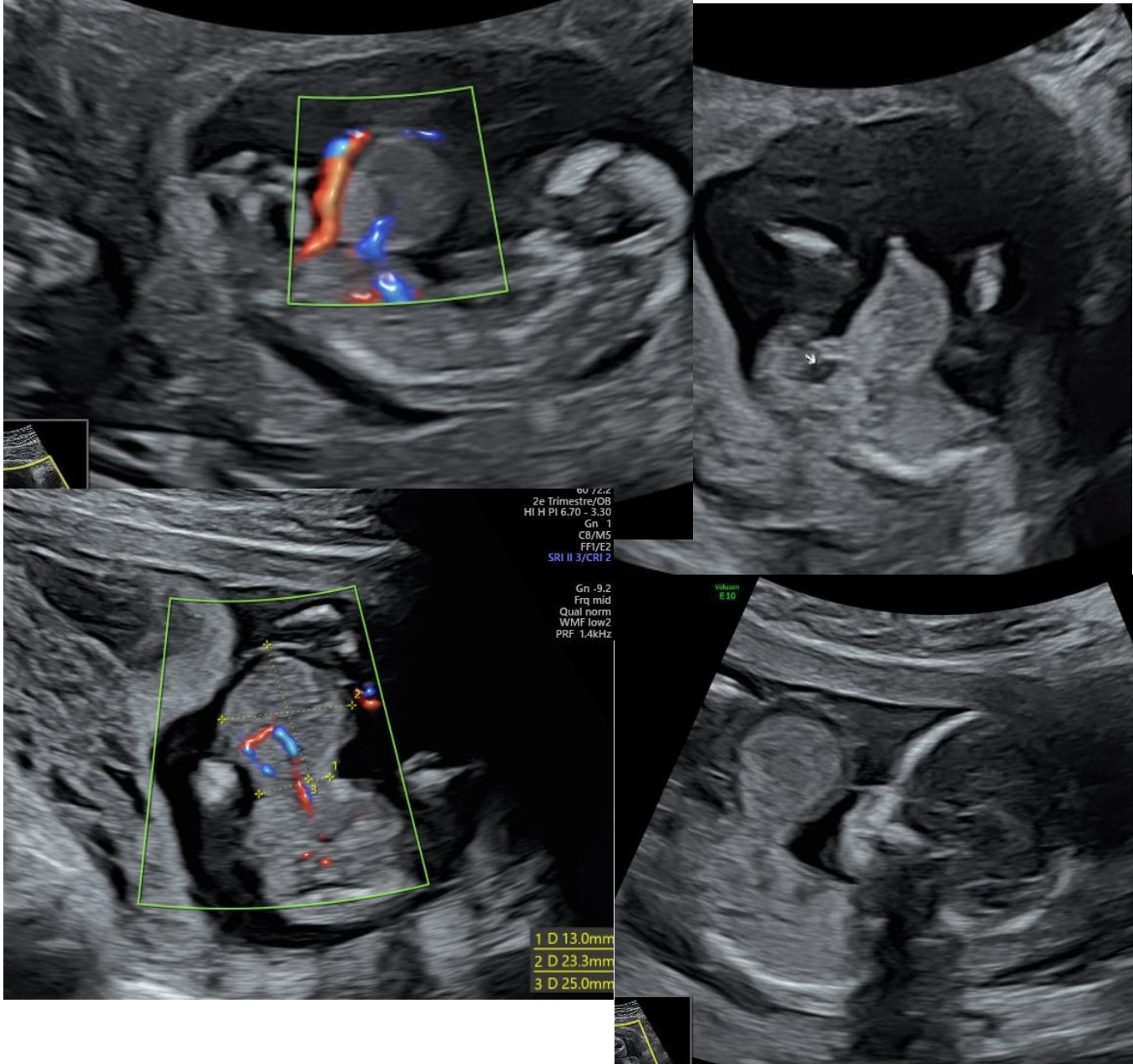
Vignettes cliniques

Mme A

- Adressée pour suspicion *laparoschisis*
- Echo **12 SA + 5 j** = **omphalocèle** mais doute sur pentalogie de **Cantrell** (diaphragme non vu, cœur attiré dans l'omphalocèle...?)

Mme B

- Adressée pour *omphalocèle isolée*
- Echo **13 SA** = **omphalocèle** semblant **isolée**, mais trophoblaste remanié pouvant faire évoquer une **môle**.
- Dosage **BHCG** et trophocentèse **anapath placenta**



• Trophocentèse 12-13 SA: PCR/FISH ACPA normales

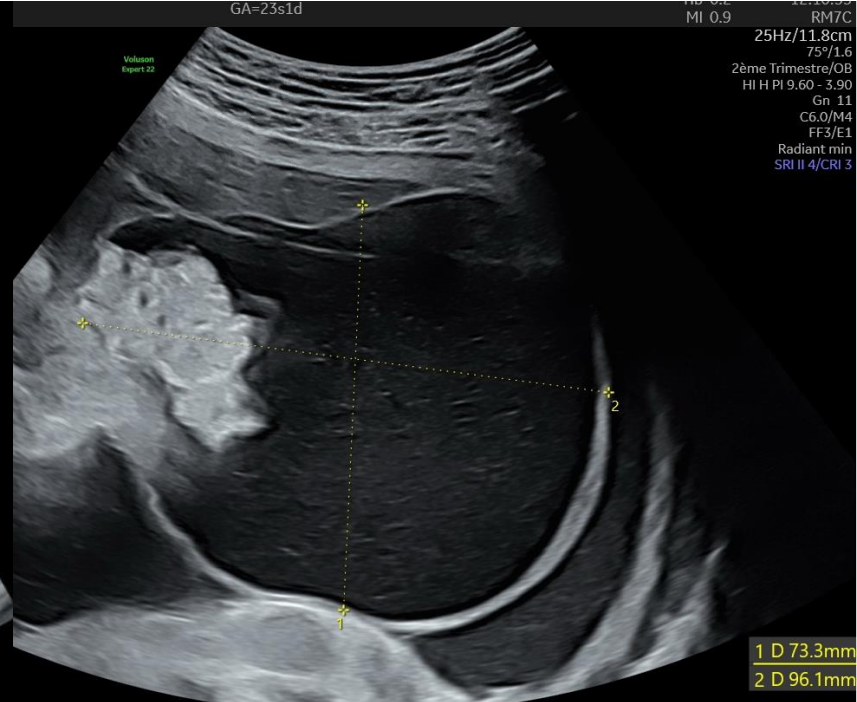
Vignettes cliniques

Mme A

- Trophocentèse 12 SA + 5j : **PCR & ACPA normales**
- **Pas de consultation génétique**
- Suivi écho **15 SA ; 18 SA ; 22 SA ; 26 SA ; 28 SA ; 32 SA ; 35 SA**
- Rencontre chirurgien pédiatrique **18 SA**
puis **32 SA**
- **Omphalocèle géante isolée : foie en majeure partie/VB/intestin/estomac attiré**

Mme B

- Trophocentèse 13 SA : **FISH & ACPA normales**
- **Consultation génétique 16 SA**
 - Suivi écho **16SA ; 19SA**
- **Sd BW** *macrosomie, organomégalie reins foie rate*
- **puis 21SA ; 23SA prévu /15j**
 - 2^e cs génétique : **exome ?**
- **Cs pluridisciplinaire 23 SA Niv3**



cm

17s1j, 26/02/2023



17 SA

21 SA

m

21s3j, 26/02/2023



Suivi obstétrical et accouchement

Mme A

- Cs pluridisciplinaire : accouchement
- Niveau 3**
- **Césarienne** programmée = **38 SA +6j**
- Réalisée 3j avant pour PE
- **Naissance** garçon **2770g** , **omphalocèle isolée**

Mme B

- Cs pluridisciplinaire : accouchement
- Niv 3 23 SA** (*2^e prévue à 32SA*)
- Rupture prématurée des mb **28 SA +1j**
- Transfert NN (niv. 3 + chir)
- Tocolyse / **CTC** / Sulfate de Mg²⁺
- Accouchement par **césarienne 28+3**
- Naissance fille **2200g** , **rupture omphalocèle**
- **Décès J4**

Surveillance pendant la grossesse

- Suivi échographique **mensuel** jusqu'à 28 SA dans les formes isolées, parfois + rapproché ; puis **/15 jours dès 28 SA**
 - Suivi **SIG** à partir de **24-26 SA**, rapidement **/15 jours**, avec mise en place des CTG après 28 SA
- **Enjeu** : diagnostic morphologique et pronostic établi
- **Corticothérapie** seulement si risque **AP**

Accouchement

- Voie d'accouchement : **pas de consensus** dans la littérature
- Pas d'indication d'avancer l'accouchement
- Privilégier la **voie basse ++**
- Indication de **césarienne** si omphalocèle **> 7 cm** ou présence du foie compte tenu du risque augmenté de rupture de l'omphalo
- En raison de la nécessité d'accoucher dans un centre spécialisé, discussion **programmation de l'accouchement à 39 SA** selon éloignement du domicile

Regard du Pédiatre sur ...

L'omphalocèle



PEC à la naissance

- Protection des intestins par un sac en polyéthylène
- Soutien respiratoire ++++ (identique hernie dia pour les omphalocèle géante)
- **Anomalies associées ?**
- **Sac rompu ?**
 - Si rupture : PEC identique à laparoschisis



- **Attention !**

- à l'hémodynamique ! (risque d'hypoperfusion intestinale)
- à l'hypoglycémie (surtout si Wiedeman Beckwith)
- à la thermorégulation et aux pertes hydriques (si sac intact le risque est moins important),



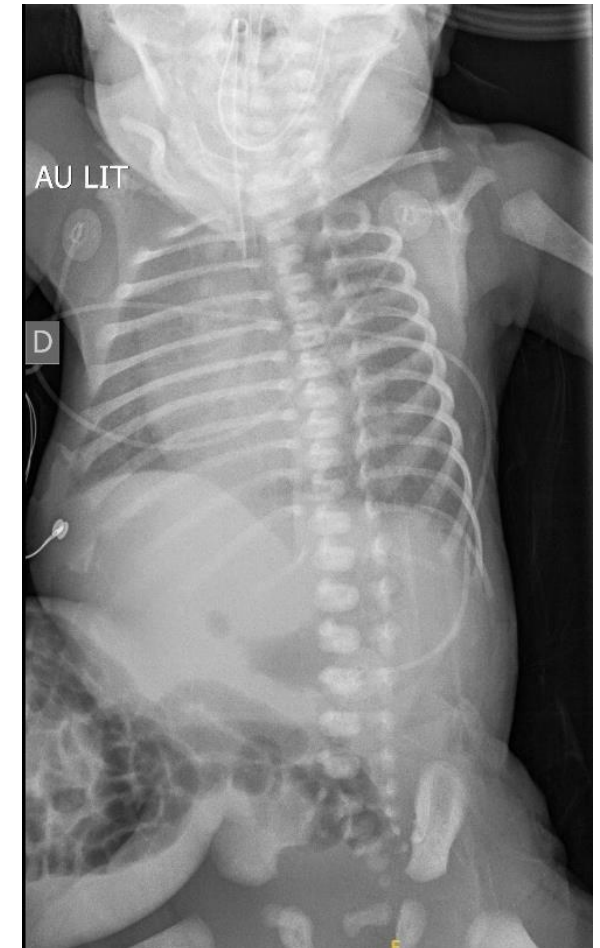
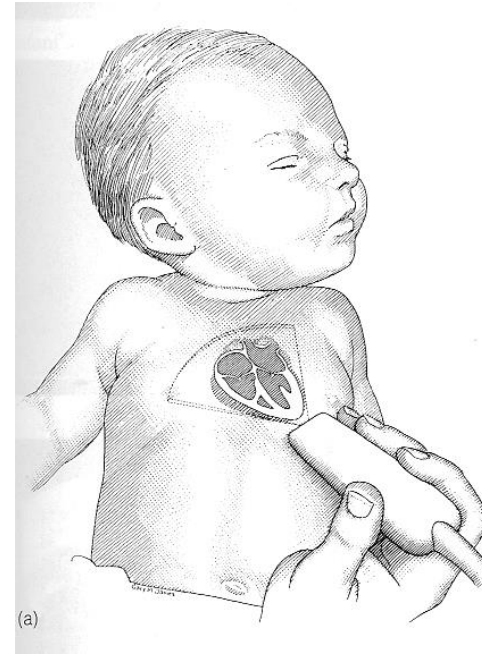
PEC en néonatalogie

- HOSPITALISATION EN REANIMATION NEONATALE
- Voie d'abord / bilan préopératoire
- SNG en aspiration ou déclive
- Sonde urinaire : mesure pression intra vésicale
- Appel du chirurgien et de l'anesthésiste à la naissance

- **Echographies abdomino-rénale (morphologie)**
- **Echographie Cardiaque**
- **HTAP ?** (57 % des omphalocèles)
- Surtout si foie dans l'omphalocèle ou présence d'autres malformations)

- **Radiographie du thorax : hypoplasie pulmonaire ?**
et recherche d'ascension d'une coupole diaphragmatique

- **Stabilisation et discussion multidisciplinaire du traitement**



Vignettes cliniques

Mme A

- Naissance par césarienne
- Apgar 10/10/10
- **Détresse respiratoire et HTAP +++**
- Prise en charge par tannage
- IVA 4 sem puis VNI
- **DBP et surinfection pulmonaire**
- VNI au long cours relais Réa Pédiatrique

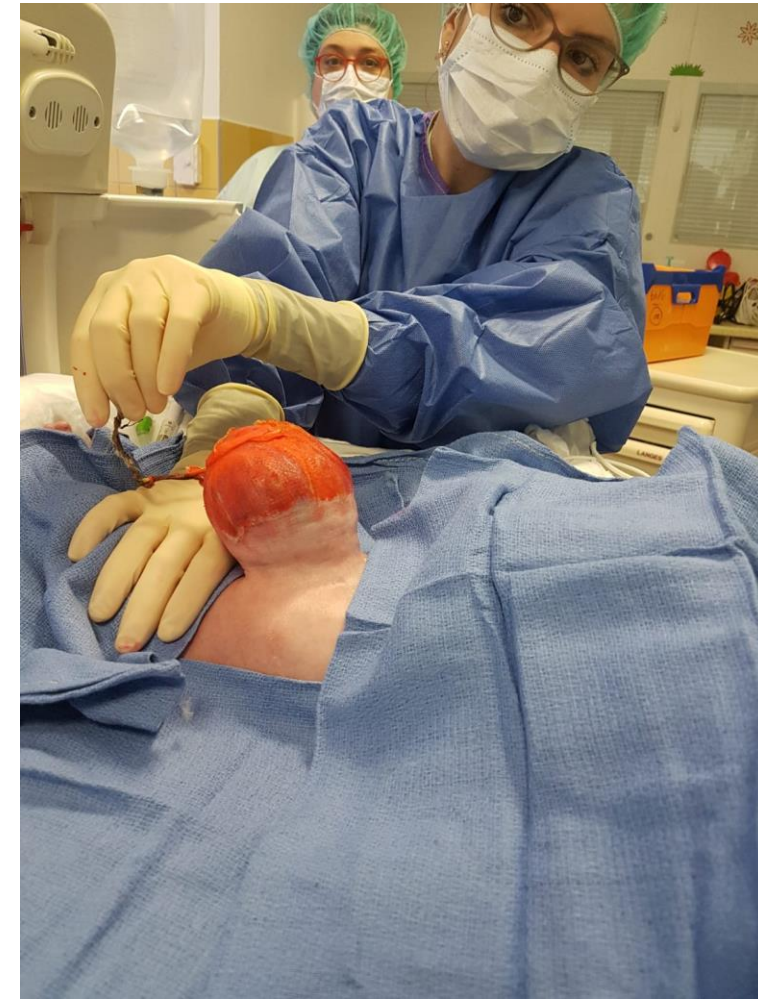
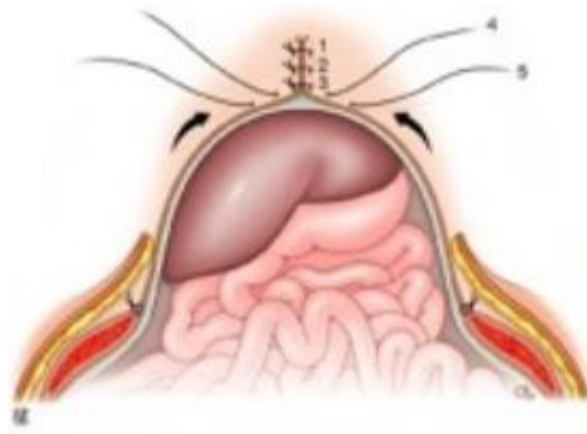
Mme D

- Grossesse gémellaire MCBA.
- **Omphalocèle isolée**, PCR ACPA normale sur amniodrainage (**Hydramnios**) **26 SA**
- Naissance par césarienne **32 SA** après MAP
- Apgar 4-4-6-9 IVA à 4 min
- **Sd Wiedeman Beckwith typique**
 - Macroglossie, Néphromégalie
- Stabilisation rapide
- **OP à H 48**

Regard du chirurgien sur

...

L'omphalocèle



Décision thérapeutique

1. critères morphométriques et anatomiques

- Diamètre de l'omphalocèle,
 - cut-off 5 cm.
 - <5cm => O. mineure,
 - >5cm => O. importante
- Contenu du sac,
 - Foie => hépatocèle
- (taille du collet) :cut-off 4cm
- (insertion cordonale sur le sac) :
 - haut, milieu, base.
- Diagnostic différentiel: hernie dans le cordon
 - ↳ pas de défaut pariétal



Décision thérapeutique



2. Formes syndromiques

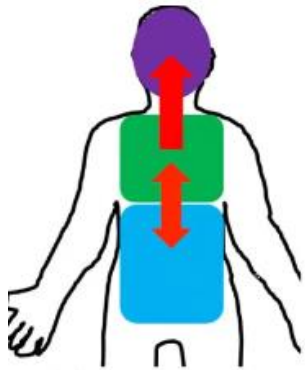
- Wiedemann-Beckwith
- Pentalogie de Cantrell
- complexe OEIS omphalocèle, exstrophie vésicale, imperforation anale, anomalies spinales
- Trisomie 18
- Trisomie 13,21

Traitement

Discussion transversale

- Critères omphalocèle

Taille omphalocèle / taille abdomen



risque d'hyperpression abdominale

↳ Syndrome du compartiment abdominal

Insuffisance respiratoire aiguë

Insuffisance rénale

- **ET** statut général du nouveau-né (prématurité, hypoplasie pulmonaire, HTAP...)



En 1^{ère} intention

- Protection de la membrane
 - Eviter dessèchement et rupture
- Suspension au zénith
 - Effet bénéfique gravité
 - Évaluer % réduction spontanée
- Tolérance respiratoire et pression abdominale



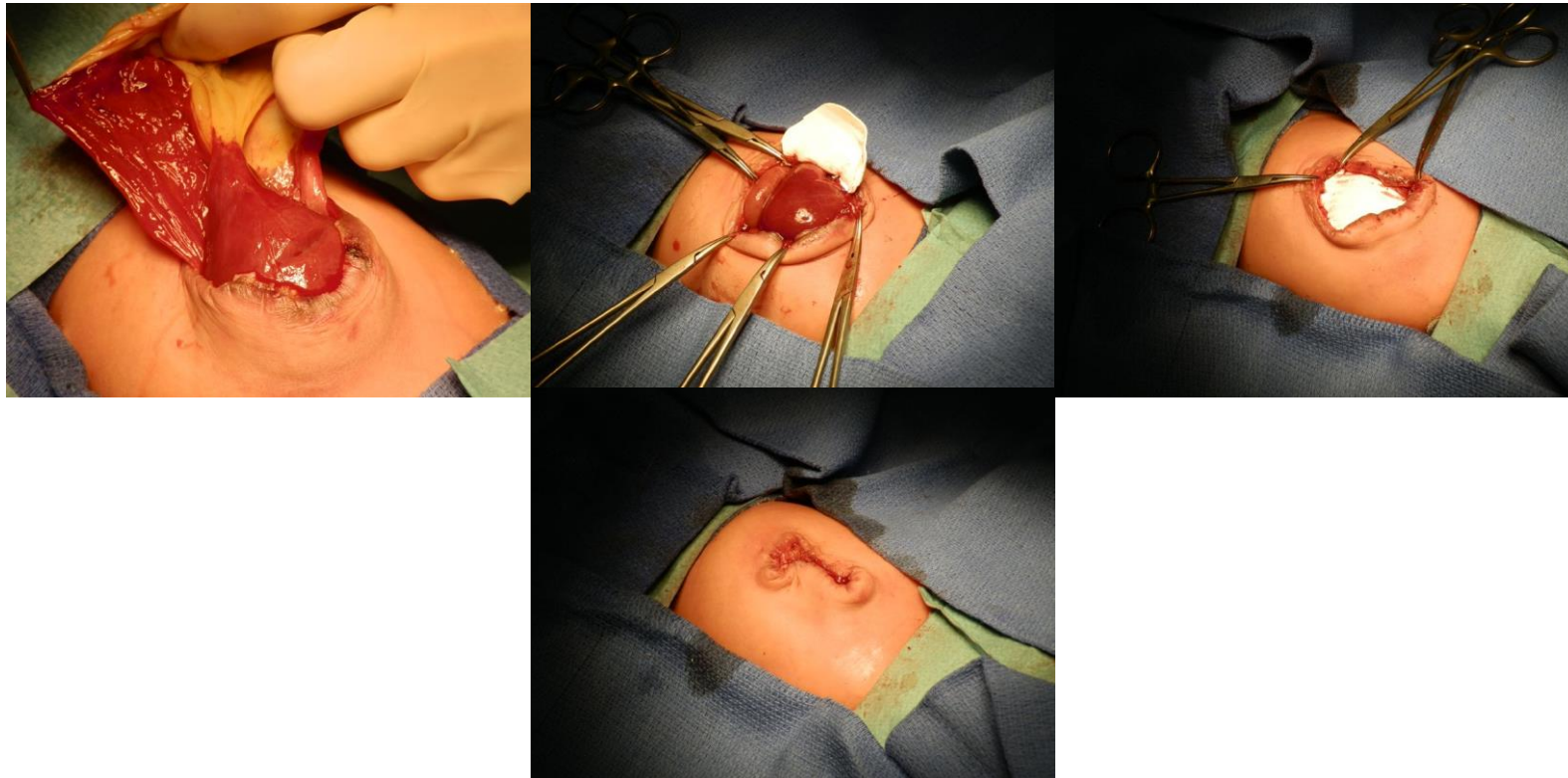
Et en fonction,

- Chirurgie première:
 - réintégration des viscères en intra-abdominal
 - fermeture de la paroi avec ou sans plaque selon le défaut
- Chirurgie première sans réintégration des viscères:
 - silo de Schuster avec fermeture différée
- Traitement premier non chirurgical:
 - épithélialiser la membrane par tannage
 - cure chirurgicale d'éventration à distance



Traitement

- Chirurgie première:
 - réintégration des viscères en intra-abdominal
 - fermeture de la paroi avec ou sans plaque selon le défaut



Traitement

- Chirurgie première sans réintégration des viscères:
 - **silo de Schuster** avec fermeture différée

Si Omphalocèle « non fermable » d'emblée ou échec fermeture immédiate



ompu
++



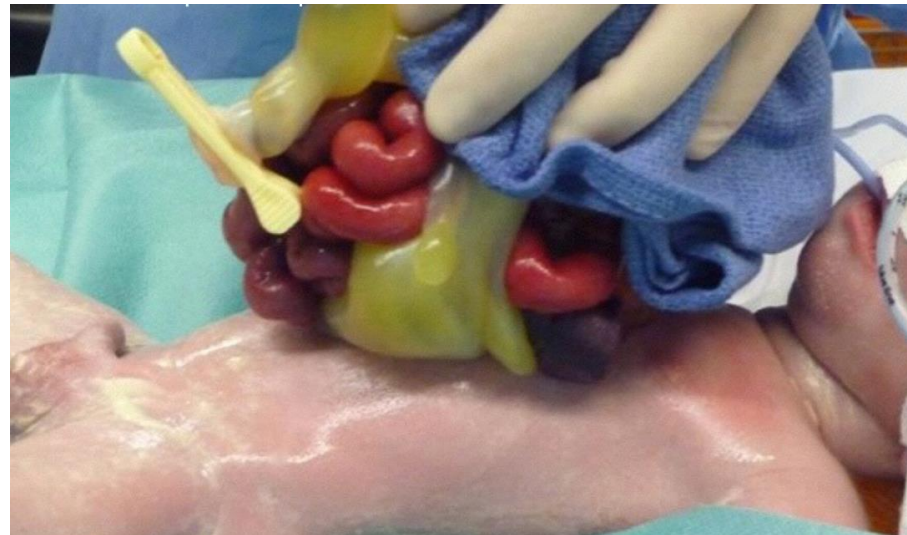
Traitement

- Chirurgie première sans réintégration des viscères:
 - **silo de Schuster** fermeture par étapes

Si Omphalocèle « non fermable » d'emblée ou échec fermeture immédiate

Si Omphalocèle rompue en périnatal

- Risque infectieux++



Traitement

- Traitement premier non chirurgical:
 - épithélialiser la membrane par tannage
 - cure chirurgicale d'éventration à distance



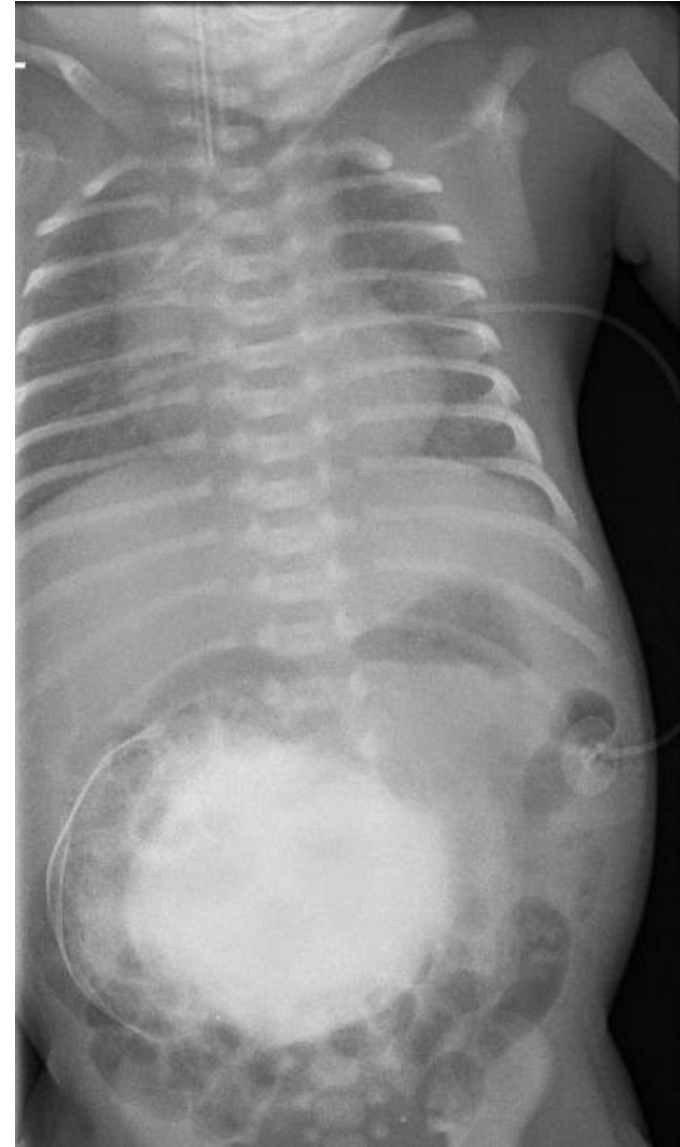


- **Traction zénithale du sac**
 - réintégration progressive des viscères par gravité
- **Tannage**
 - sulfadiazine d'argent, povidone iodée, éosine aqueuse disodique à 2%, miel de manuka
- Pas d'AG néonatale
- Réalimentation plus précoce
- Pas de syndrome compartimental
- Risque infectieux
- Chirurgie différée après 1 an: fermeture paroi

- JAD Naissance



- JAD post op



Post opératoire

- Conditionnement : Voie centrale, sonde urinaire (pression intra vésicale) , sonde gastrique
- Sédation et curarisation : pas de recommandations décrites dans la littérature.
 - Fentanyl (1gamma/kg/h) et midazolam (50 à 100 gamma / kg/h) communément utilisé à Strasbourg.
 - Curare : selon avis chirurgical et réparation effectuée. Si débuté pour une durée de 24 à 48 heures.
- Antibiotique ? C3G et métronidazole

Post opératoire

Attention à la Ventilation +++ :

HTAP :

- Monitoring échocardiographique fréquent
- Attention HTAP de ré-aggrave à J3 post opératoire (pb de la première semaine, souvent disparaît à un mois)
- Nécessite un traitement agressif jusqu'à maîtrise de l'HTAP (cf hernie diaphragmatique)

Hypoplasie pulmonaire : attention au recrutement d'où intérêt de la ventilation en HFO

Post opératoire - Alimentation

Pas de consensus

Type de lait : **Lait de mère ++** (association à une alimentation plus rapide)

Quand ? lors de la première semaine (souvent lors de la première selle) et alimentation complète au bout de 2 semaines.

46 % des omphalocèles sont alimentés sans soucis.

Le RGO sévère et l'insuffisance respiratoire sont des facteurs de risque de difficultés alimentaires

Discussion sonde en position jéjunale si persiste et ttt du reflux



Court et moyen terme

- En l'absence d'autres anomalies et petit omphalocèle : très bonne qualité de vie (mais seulement 10 %)
- Pour les autres (60 % des enfants avec omphalocèles géants) :
 - RGO +++
 - Insuffisance respiratoire
 - Infections pulmonaires récurrentes
 - Asthme
 - Difficultés alimentaires
 - Difficultés à la prise de poids
- Recours à la gastrostomie dans la petite enfance fréquente (2/3 des omphalocèles géants)
- Chirurgie dans la petite enfance : atrésie intestinale, hernies
- Sd occlusif dans la première année de vie 13 % dont 90 % nécessite une laparotomie (informations des parents +++)



Baerg JE, Munoz AN. Long term complications and outcomes in omphalocele. Semin Pediatr Surg. 2019 Apr;28(2):118-121.

Court et moyen terme

- Amélioration en grandissant avec un bon développement neuro cognitif (2 études) et retard dans la moitié des omphalocèles géants (Bayley 1 étude) : suivi et kiné
- 1/3 des adultes se plaignent de douleurs abdominales intermittentes
- Bonne récupération au niveau pulmonaire
- 1/2 se plaignent de l'aspect esthétique (forte demande de reconstruction abdominale)
- Qualité de vie au prix de plusieurs interventions identique à la population générale

Devenir moyen et long terme

- Respiratoires: majoration risque infections pulmonaires
- Digestif: RGO, gastroparésie
- Musculo-squelettiques: scolioses
- Paroi abdominale: éventration, diastasis, ombilic absent



En synthèse...

Pathologie : OMPHALOCELE		Enjeux de la PEC néonatale	Adaptation et stabilisation respiratoire . Protection de la membrane Evaluation des options thérapeutiques
A partir de quand adresser la patiente en écho	Dès la suspicion diagnostique (Echo T1), idéalement après 12 SA	Temporalité de la chirurgie	Immédiat si rupture Différé selon volume et tolérance
A partir de quand débiter un suivi en SIG	Dès le 2ème trimestre (24-26 SA). Organisation de la cs multidisciplinaire (obst, nn et chir, généticiens)	Stratégie chirurgicale et lieu de la chirurgie	Individualisée, 3 options - réintégration/fermeture - silo - tannage (avec chirurgie secondaire pour cure d'éventration)
Corticothérapie	A discuter selon le risque d'accouchement prématuré (oui jusqu'à 37 SA)	Pronostic général à court et long terme	Court terme : bon sauf si forme sévère (HTAP, hypoplasie pulmonaire, infection) Long terme : bon dans les formes simples Reflux, <u>gastroparésie</u> , syndrome, <u>sd occlusif</u> , séquelles esthétiques
Modalités de surveillance	Échographique et SIG : mensuel puis /15j à partir de 28-30 SA	Vécu des familles	Stress liés aux soins de réanimation , visuel de l'omphalocèle (tannage), à la chirurgie, longueur du parcours de soins, troubles digestifs
Lieu d'accouchement	Haute-pierre (niv 3 avec chir)		
Voie d'accouchement	Préférentiellement VB . Césarienne à discuter en cas d'omphalocèle géante > 7cm		
Age gestationnel d'accouchement	Idéalement 39 SA		