



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

Atrésie de l'œsophage

Protocole national de diagnostic et de soins

Octobre 2008

Ce guide médecin est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de Santé
Service communication
2 avenue du Stade-de-France – F 93218 Saint-Denis-la-Plaine
CEDEX
Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00 – Fax : +33 (0)1 55 93 74 00

Sommaire

Liste des abréviations	5
Synthèse du PNDS Atrésie de l'œsophage.....	6
Introduction.....	8
1. Objectif.....	8
2. Méthode.....	8
3. L'atrésie de l'œsophage.....	8
1. Évaluation initiale	10
1.1 Objectifs principaux	10
1.2 Professionnels impliqués.....	10
1.3 Examen clinique	11
1.4 Examens paracliniques	12
2. Prise en charge thérapeutique.....	12
2.1 Objectifs.....	12
2.2 Professionnels impliqués.....	13
2.3 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie.....	14
2.4 Traitements chirurgicaux	15
2.5 Traitements pharmacologiques	16
2.6 Autres traitements	17
3. Suivi.....	18
3.1 Objectifs.....	19
3.2 Professionnels impliqués.....	19
3.3 Rythme et contenu des consultations proposés par le centre de référence.....	19
3.4 Examens paracliniques	20
Annexe 1. Avis thérapeutique auprès d'un centre de référence maladies rares.....	21
Annexe 2. Listes des participants à l'élaboration de ce guide.....	22
Annexe 3. Classifications.....	26
1. Anatomiques.....	26
2. Pronostiques.....	27
2.1 Classification de Waterston (1962)	27

3.2	Classification de Montréal (1993)	27
3.3	Classification de Spitz (1994)	27
	Annexe 4. Calendrier de suivi	28
	Annexe 5. Références	29

Dans le cadre de sa mission relative aux affections de longue durée, la Haute Autorité de Santé édite le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour l'atrésie de l'œsophage. Ce PNDS a été élaboré en partenariat avec le(s) centre(s) de référence labellisé(s), en application des dispositions du Plan national maladies rares 2005 – 2008. Ce PNDS et la liste des actes et prestations (LAP) qui en découle, sont actualisés tous les 3 ans. Dans l'intervalle, la LAP est actualisée au minimum une fois par an et rendue disponible sous format électronique uniquement (www.has-sante.fr).

Liste des abréviations

AEEH	Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
AMM	Autorisation de mise sur le marché
AJPP	Allocation journalière de présence parentale
AO	Atrésie de l'œsophage
CAMSP	Centre d'action médicosociale précoce
CHG	Centre hospitalier général
CMP	Centre médicopsychologique
CNAMTS	Caisse nationale d'assurance-maladie des travailleurs salariés
EFR	Explorations fonctionnelles respiratoires
HAS	Haute autorité de santé
IPP	Inhibiteurs de la pompe à protons
PMI	Protection maternelle et infantile
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
RCP	Résumé des caractéristiques du produit
RGO	Reflux gastro-œsophagien
RSI	Régime social des indépendants

Synthèse du PNDS Atrésie de l'œsophage

Cette synthèse a été élaborée à partir du Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site www.has-sante.fr.

L'atrésie de l'œsophage

L'atrésie de l'œsophage (AO) est une malformation congénitale de l'œsophage qui réalise une solution de continuité entre les culs-de-sac œsophagiens supérieur et inférieur, associée parfois à une communication entre un segment œsophagien (ou les 2) et l'arbre trachéobronchique.

La fréquence de cette malformation est estimée entre 1/2 500 à 1/4 000 naissances vivantes. Il existe plusieurs formes anatomiques avec des prises en charge et des pronostics différents. La moitié des AO est associée à d'autres malformations. La prise en charge de ces malformations associées (Tableau 1) n'est pas abordée par ce PNDS.

Le pronostic de la forme la plus fréquente (type III : 85-90 % des cas) est le meilleur, et sa prise en charge est la plus standardisée. La morbidité et la mortalité des formes anatomiques de pronostic sévère (à grand écart interfragmentaire, ou associées à une grande prématurité ou à des malformations cardiaques sévères) sont plus élevées.

Évaluation initiale

Un transfert en milieu spécialisé doit être organisé *in utero* en cas de suspicion anténatale du diagnostic, et à la naissance, par le SMUR pédiatrique. Le traitement est chirurgical : il doit être idéalement débuté dans les 24 premières heures de vie. L'évaluation préopératoire doit estimer la tolérance de la fistule œsotrachéale éventuelle, chercher les signes d'inhalation pulmonaire, éliminer des malformations associées importantes, en particulier du cœur et des gros vaisseaux. L'évaluation préopératoire doit comporter une consultation préanesthésique et un entretien avec les parents par les médecins prenant en charge le nouveau-né.

Prise en charge thérapeutique

La chirurgie consiste à fermer l'éventuelle fistule et à rétablir la continuité œsophagienne. Elle nécessite un environnement d'anesthésie pédiatrique néonatale ainsi qu'un service de réanimation néonatale de niveau III. Le suivi postopératoire est systématique et prolongé.

L'éducation thérapeutique doit veiller à la bonne participation des parents d'enfants ayant une AO. L'information doit porter sur :

- La nature de la malformation ;
- Les symptômes de complications, en précisant les signes d'alarme qui doivent conduire à une consultation. Toute modification ou aggravation des symptômes doit motiver une consultation ;
- Les traitements prescrits, et les effets indésirables possibles ;

- l'alimentation et, en particulier, la nature et la consistance des aliments proposés ;
- l'éventualité d'une allergie au latex plus fréquente chez les enfants atteints d'AO, et les précautions à prendre le cas échéant ;
- la planification des examens de routine et le dépistage des complications éventuelles ;
- l'existence du centre de référence sur l'atrésie de l'œsophage ;
- la possibilité d'une prise en charge psychologique, et de bénéficier de l'aide des services sociaux ;
- l'opportunité d'une consultation de génétique médicale.

Les professionnels de santé et les patients doivent être informés de l'existence des associations de patients par les centres de référence, les sites Internet institutionnels et Orphanet.

Traitements

En l'absence de complication, aucun traitement spécifique n'est nécessaire à long terme. Un traitement systématique du reflux gastro-œsophagien (RGO) peut être proposé la première année de vie. En fonction du tableau clinique, un traitement du RGO ou des complications pulmonaires peut s'avérer nécessaire.

Suivi

Un suivi à court, moyen et long terme est indispensable chez les patients aux antécédents d'AO, en raison d'une morbidité et de risques de complications à l'âge adulte. La transition entre la prise en charge pédiatrique et la prise en charge à l'âge adulte doit être organisée.

Informations utiles

- PNDS disponible sur le site Internet de la HAS : <http://www.has-sante.fr>, rubrique ALD ;
- Centre de référence : centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage de l'enfant. Hôpital Jeanne de Flandre, CHRU de Lille. Site Internet: <http://www.orpha.net/nestasso/CRACMO/>
- Informations générales : <http://www.orphanet.net/>, rubrique atrésie de l'œsophage) ;
- Associations de patients :
 - ▶ AFAO (<http://www.afao.asso.fr>) ;
 - ▶ ACEBO la Vie (<http://www.acebo-la-vie.org>) ;
 - ▶ Groupe Miam-Miam (<http://www.groupe-miam-miam.fr>) ;
 - ▶ La vie par un fil (<http://pagesperso-orange.fr/lavieparunfi>).

Introduction

1. Objectif

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'expliciter pour les professionnels de santé la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient porteur d'une atrésie de l'œsophage (AO), quel que soit son type.

Ce PNDS a pour objectif d'homogénéiser la prise en charge initiale, le suivi pédiatrique, et d'organiser la transition du suivi à l'âge adulte, afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur entourage. Les modalités du suivi indispensable à l'âge adulte ne sont pas abordées dans ce PNDS.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, protocoles de soins hospitaliers etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint d'atrésie de l'œsophage.

2. Méthode

Ce PNDS a été élaboré à partir d'une analyse critique de la littérature internationale, selon la « méthode d'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins par le centre de référence d'une maladie rare » publiée par la HAS (mars 2006). Le contenu du PNDS a été discuté et validé par un groupe de travail pluridisciplinaire (Composition en annexe 2).

Une liste des actes et prestations a été définie à partir du PNDS, et en utilisant les formats des formulaires de prise en charge à 100 % des soins proposés par les différents organismes d'assurance-maladie.

3. L'atrésie de l'œsophage

L'AO est une malformation congénitale de l'œsophage qui réalise une solution de continuité entre les culs-de-sac œsophagiens supérieur et inférieur. Le diagnostic anténatal est de plus en plus évoqué devant un hydramnios avec ou sans petit estomac. La découverte d'un hydramnios nécessite la réalisation d'une échographie de référence à la recherche des signes associés comme des mouvements de déglutition ou de vomissement, ou une dilatation du cul-de-sac œsophagien supérieur.

Cette malformation concernerait entre 1/2 500 à 1/4 000 naissances vivantes. Il naît chaque année en France environ 150 à 200 enfants ayant une AO.

La physiopathologie malformative de cette affection n'est pas complètement connue. Il existe plusieurs hypothèses embryologiques, dont une situe notamment l'accident lors de la séparation longitudinale du tube digestif primitif dans son segment antérieur.

Il existe plusieurs formes anatomiques d'AO de pronostic et prise en charge différentes. Les classifications anatomiques sont nombreuses (Annexe 3). Elles différencient les AO avec ou sans fistule ou avec fistules doubles. Dans la forme la plus fréquente (Type III : 85-90 % des cas), il existe une fistule entre le cul-de-sac inférieur et la trachée-artère.

Il existe aussi plusieurs classifications pronostiques. Celle de Waterston est la plus ancienne, fondée sur le poids de l'enfant à la naissance, son état général et les malformations associées. Celle de Spitz semble plus pertinente et utilisée dans plusieurs grandes études. Elle repose sur le poids à la naissance et uniquement les malformations cardiaques associées.

La malformation est traitée chirurgicalement dans la période néonatale, après confirmation du diagnostic. La plupart des conséquences de cette malformation sont traitées médicalement.

Certaines complications survenant dans les suites de la première intervention chirurgicale peuvent nécessiter le recours à d'autres gestes chirurgicaux. Elles sont très nombreuses et concernent pour l'essentiel la sphère digestive – troubles de l'oralité (difficulté de déglutition, refus des morceaux, blocages alimentaires), RGO, défaut de péristaltisme œsophagien –, et la sphère pulmonaire (trachéomalacie, bronchites à répétition, dyskinésie bronchique).

Par ailleurs 40 à 60 % des d'enfants ont également des malformations associées, qui justifient une prise en charge spécifique et peuvent influencer sur le devenir.

Le pronostic de l'AO s'est amélioré depuis le début des années soixante-dix. La survie à la sortie de l'hôpital est d'environ 90 %. La mortalité concerne surtout certains groupes à risques (Annexe 3), chez qui sont associées prématurité et malformations cardiaques sévères.

La morbidité de cette malformation est très difficile à chiffrer car elle est évolutive, et les études de suivi au long cours manquent. De plus, le suivi et le dépistage systématique des complications ne font l'objet d'aucun protocole ou consensus national, voire international.

1. Évaluation initiale

1.1 Objectifs principaux

- Organiser les consultations spécialisées anténatales et l'accouchement dans un milieu médicochirurgical adapté en cas de suspicion du diagnostic en anténatal ;
- Confirmer le diagnostic et la forme clinique de l'AO ;
- Organiser un transfert du nouveau-né sécurisé (SMUR pédiatrique) vers un milieu médicochirurgical adapté ;
- Offrir une prise en charge en anesthésie et réanimation néonatale de qualité ;
- Offrir une prise en charge chirurgicale adaptée ;
- Dépister les éventuelles malformations associées ;
- Informer très rapidement les parents du parcours de soins de leur enfant, et des différentes étapes de la prise en charge initiale ;
- Prendre en charge sur le plan psychologique les enfants et leur famille et dépister et prévenir les troubles de l'oralité.

1.2 Professionnels impliqués

- La prise en charge initiale du patient atteint d'AO est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier. Elle est réalisée par :
- Les obstétriciens ;
- Les pédiatres de maternité ;
- Les anesthésistes en pédiatrie ;
- Les pédiatres réanimateurs ;
- Les chirurgiens pédiatriques ;
- Les ORL pédiatriques ;
- les spécialistes par ailleurs le plus souvent impliqués : radiologues, pédiatres gastro-entérologues, pneumologues pédiatres, cardiologues pédiatres et généticiens ;
- les orthophonistes ;
- les psychologues (**prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation**) ;
- les diététiciens (**prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation**) ;
- Les assistants sociaux.

1.3 Examen clinique

L'AO peut être :

- suspectée avant la naissance, en présence d'un hydramnios, ou de signes échographiques évocateurs ;
- diagnostiquée à la naissance :
 - en cas d'hypersalivation ou de toux par inhalation, ou plus tardivement lors de l'alimentation, en cas de régurgitations de lait non digéré, ou de fausses routes avec inhalation pulmonaire ;
 - par le passage d'une sonde œsophagienne qui bute au niveau du cul-de-sac supérieur.

En 2008, cette dernière pratique ne fait pas l'objet d'un consensus. Le centre de référence recommande la réalisation de cette manœuvre en salle de naissance, en l'absence de protocole formalisé de surveillance du nouveau-né, devant des signes évocateurs, et au moindre doute.

L'examen du périnée et de l'anus doit être systématique, à la recherche d'une malformation anorectale (imperforation anale en particulier) associée à l'AO dans le cadre du syndrome de VACTERL (malformations des Vertèbres, de l'Anus, du Cœur, de la Trachée, de l'œsophage (« *Esophage* » en anglais) des Reins, et des membres (« *Limb* » en anglais). Les AO ont des malformations associées dans 50 % des cas. Certaines de ces malformations peuvent grever le pronostic mais la majorité est compatible avec une bonne qualité de vie (tableau 1).

Tableau 1 : Malformations associées à l'AO

Malformations cardiovasculaires	29 %
Malformations digestives	13 %
Malformation anorectale	14 %
Malformations génito-urinaires	14 %
Malformations vertébrales	10 %
Malformations pulmonaires	6 %
Malformations chromosomiques	4 %
Autres	11 %

D'après Spitz, 2007

1.4 Examens paracliniques

- Le diagnostic d'AO est confirmé par une radiographie thoracique de face et de profil, et une radiographie de l'abdomen sans préparation, qui sont le plus souvent suffisantes, surtout si un peu d'air est poussé dans la sonde qui bute dans le cul-de-sac supérieur au moment du cliché. Très exceptionnellement, en cas d'un doute persistant, une opacification prudente du cul-de-sac œsophagien supérieur peut être réalisée, en utilisant une sonde purgée mise en place dans le cul-de-sac supérieur, et en injectant 0,5 ml de produit de contraste au moment de la réalisation d'une radiographie thoracique. Cette manœuvre ne doit pas être faite avant le transfert de l'enfant dans un centre de niveau III.
- Une échographie cardiaque préopératoire est recommandée. Elle permet d'éliminer des malformations cardiaques infracliniques, et de préciser la localisation anatomique de l'aorte thoracique, qui peut amener à modifier la voie d'abord.

2. Prise en charge thérapeutique

2.1 Objectifs

- Assurer un conditionnement préopératoire optimal dans un milieu de réanimation néonatale : installation en position proclive ou demi-assis, aspiration du cul-de-sac supérieur par une sonde à double lumière en vérifiant constamment sa perméabilité, pose de voie veineuse périphérique et/ou centrale, surveillance des paramètres respiratoires et du ballonnement abdominal pour évaluer la tolérance d'une fistule œsotrachéale, et surveillance de l'efficacité de l'aspiration du cul-de-sac supérieur ;
- Fermer la fistule œsotrachéale et, quand cela est possible, rétablir la continuité œsophagienne : chirurgie à J0 ou à J1, avec une endoscopie de la trachée et du cul-de-sac supérieur avant l'intervention quand cela est possible ;
- Assurer une alimentation entérale initiale, soit par une sonde transanastomotique, soit par la mise en place d'une gastrostomie d'alimentation en cas d'impossibilité d'anastomose primaire ;
- Assurer une réanimation postopératoire optimale, et dépister des complications précoces (fuite anastomotique, sténose précoce, surinfection pulmonaire, épanchement pleural) ;
- Diagnostiquer le plus tôt possible une trachéomalacie ;
- Prévenir les troubles de l'oralité, la dénutrition, et traiter le reflux gastro-œsophagien ;

- Évaluer les malformations associées (digestives, rénales, cardiaques, osseuses...), et les traiter le cas échéant (Tableau 1) ;
- Proposer un conseil génétique ;
- Mettre en place un dispositif d'annonce, et dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents, idéalement par un document écrit reprenant les éléments particuliers de surveillance et les principales étapes du suivi, qui serait adressé également au médecin traitant à la sortie de l'enfant. Dans le centre de référence de Lille, une lettre d'information est donnée aux parents après le diagnostic de l'AO. Cette lettre a été proposée à l'ensemble des services prenant en charge les AO, en leur laissant la liberté de l'adopter telle quelle ou de la modifier. Cette lettre peut être envoyée en double au médecin traitant dès la première sortie de l'hôpital.
- Proposer un soutien psychologique à la famille.

2.2 Professionnels impliqués

La prise en charge thérapeutique est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier. Elle est réalisée par les :

- Anesthésistes en pédiatrie ;
- Pédiatres réanimateurs ;
- Chirurgiens pédiatriques ;
- Pédiatres pneumologues ;
- Pédiatres gastro-entérologues ;
- ORL pédiatriques ;
- tout autre spécialiste dont l'avis est nécessaire en fonction du tableau clinique ;
- médecin traitant (généraliste ou pédiatre) : Le médecin traitant est indispensable au suivi à domicile (maladies intercurrentes, vaccinations, diététique) et il peut faire le relais avec les médecins hospitaliers concernant l'évolution d'un enfant porteur d'AO. Néanmoins, tous les enfants porteurs d'AO doivent pouvoir bénéficier d'un suivi systématique en milieu hospitalier ;
- médecin de PMI en cas d'absence de médecin traitant ;
- médecin et infirmière scolaires afin de faciliter et encadrer une intégration ou éviter des interdictions ou exclusions des enfants suivis pour une AO ;
- services de soins à domicile en cas de nutrition artificielle ou oxygénation ;
- centre d'action médicosociale précoce (CAMSP), centre médicopsychologique (CMP) si besoin ;
- kinésithérapeutes (kinésithérapie respiratoire et motrice) ;

- psychologues : après le contact avec la famille en période initiale, un suivi psychologique est souhaitable dans la majorité des cas et notamment en cas de formes compliquées. Le psychologue et la famille peuvent décider de l'interruption de ce suivi s'il n'est plus utile ;
- diététiciens et orthophonistes pour prévenir et traiter les troubles de l'oralité (en ambulatoire, le remboursement de ces prestations n'est pas prévu par la législation).

2.3 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie

L'éducation thérapeutique est l'ensemble des activités (sensibilisation, information, apprentissage centré sur l'apprenant, aide psychologique et sociale) destinées à aider les parents et leur entourage à comprendre la maladie et les traitements de leur enfant, participer aux soins, et prendre en charge son état de santé.

L'éducation thérapeutique doit veiller à la bonne compréhension des parents de l'enfant ayant une AO et de ses proches.

La majorité des patients opérés d'une AO de forme simple quittent l'hôpital vers 2 à 3 semaines de vie. Dans la période initiale, les parents doivent pouvoir surveiller l'alimentation et la croissance pondérale du nourrisson. Ils sont revus en consultation au bout de 4 semaines, ou avant cette date si nécessaire. Les médecins traitants ou la PMI doivent être sollicités pour participer à cette surveillance.

Dans le groupe dont la forme d'AO est de bon pronostic, l'évolution est favorable et simple dans la majorité des cas. Le rythme proposé des consultations de ces patients est suffisant pour rassurer complètement les médecins et les parents si l'évolution reste favorable.

Pour les enfants avec une forme complexe ou compliquée, après une sortie retardée, les parents doivent être préparés au retour à domicile, avec les adaptations nécessaires pour accueillir le nourrisson dans de bonnes conditions. Le suivi en consultation est adapté au cas par cas en fonction de l'état de santé et des éventuelles complications. Des dispositifs médicaux pour nutrition artificielle et/ou ventilation chronique doivent être disponibles et les parents formés pour être autonomes.

Dans tous les cas, les consignes générales sont de différents ordres :

- Surveillance de la courbe staturopondérale ;
- Traitement préventif du RGO ;

- prise en charge nutritionnelle : épaissement des apports alimentaires par lait antirégurgitation ou épaississant ajoutés au lait (Gélopectose, Gumilk) ;
- favoriser la position proclive en gardant l'enfant dans les bras après les repas, et par une installation de l'enfant avec des sangles de type "parachute" ;
- Surveillance des troubles de l'alimentation : régurgitations, vomissements, hypersalivation, malaise pendant la prise des biberons (complication exceptionnelle dans l'atrésie de l'œsophage qui s'observe de façon quasi-exclusive au décours d'intervention chirurgicale antireflux), blocages alimentaires, et prévention de la dénutrition ;
- Surveillance des signes respiratoires : toux pendant la prise des biberons, toux rauque, encombrement et gêne respiratoire, blocnée, accès de dyskinésie trachéobronchique.

Les parents doivent être informés des possibilités de projets d'accueil individualisés (PAI) scolaires.

Rôle des associations de patients

Les professionnels de santé et les patients doivent être informés par les équipes prenant en charge l'enfant de l'existence des associations des parents concernant l'AO : l'Association Française de l'Atrésie de l'œsophage¹ et Acebo la vie², les associations des troubles de l'oralité (Miam-Miam³) et l'association de nutrition artificielle (La vie par un fil⁴), ainsi que les sites Internet institutionnels et Orphanet.

Ces associations contribuent à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant la coopération entre les patients et leurs parents, les associations de patients et les soignants.

2.4 Traitements chirurgicaux

- Traitement initial avec fermeture de la ou des fistule(s), et anastomose primaire ;
- Traitement différé avec anastomose secondaire : artifice d'allongement ou remplacement œsophagien (estomac, intestin grêle, colon) – œsophagostomie cervicale ;
- Traitement chirurgical des complications (sténose, fistule...) ;
- Traitement du reflux gastro-œsophagien ;

¹ Site Internet : <http://www.afao.asso.fr>

² Site Internet : <http://www.acebo-la-vie.org/>

³ Site Internet : <http://www.groupe-miam-miam.fr/>

⁴ Site Internet : <http://pagesperso-orange.fr/lavieparunfil>

- Traitement de la trachéomalacie ;
- Traitement des séquelles pulmonaires (résection pulmonaire) ;
- Traitements des malformations associées ;
- Gastrostomie et/ou jéjunostomie d'alimentation ;
- Déconnexion œsogastrique en cas d'impossibilité de nutrition entérale suite à un RGO sévère.

2.5 Traitements pharmacologiques

Pour des raisons de simplicité, les guides médecins citent généralement les classes thérapeutiques sans détailler l'ensemble des médicaments indiqués dans la pathologie concernée.

Cependant, chaque médicament n'est concerné que dans le cadre précis de son autorisation de mise sur le marché (AMM). Si pour des raisons explicites tel n'est pas le cas, et plus généralement pour toute prescription d'un produit hors AMM, qui s'effectue sous la seule responsabilité du prescripteur, celui-ci doit en informer spécifiquement le patient.

- Traitement du reflux gastro œsophagien :
 - Médicament antisécrétoire gastrique : inhibiteurs de la pompe à protons (**utilisation hors-AMM avant l'âge 1 an. Après l'âge d'un an, seuls oméprazole et ésomeprazole ont l'AMM dans l'œsophagite érosive par reflux, ésomeprazole est le seul IPP ayant l'indication dans le reflux symptomatique**)
 - anti-H2 (**hors-AMM**) ;
 - Médicaments de la motilité gastrique :
 - cisapride (traitement du RGO pathologique prouvé, après échec des autres traitements, chez le nouveau-né, le nourrisson et l'enfant de moins de 36 mois – traitement soumis à prescription initiale hospitalière annuelle réservée aux spécialistes en pédiatrie) ; le cisapride est un médicament hospitalier et il est inscrit sur la liste des rétrocessions ;
 - dompéridone (soulagement des symptômes de type nausées et vomissements) ;
 - Médicaments antiacides ;
- Traitement des complications ORL et respiratoires :
 - bronchodilatateur, corticoïdes inhalés, corticoïdes oraux ;
 - Antibiothérapie à la demande, alternée ou séquentielle (traitement préventif ou curatif de la surinfection) ;
 - Vaccinations à visée antigrippale En cas d'asthme, quels que soient le type et le degré ;

- prévention des infections respiratoires basses graves, dues au virus respiratoire syncytial : vaccin par le palivizumab (Synagis^(R)) restreint aux enfants porteurs de trachéomalacie sévère (**utilisation hors-AMM**).
- Autres traitements : patch de scopolamine dans certains cas d'hypersalivation rebelle, ou de fausses routes salivaires majeures (**utilisation hors-AMM**).

2.6 Autres traitements

- Nutrition entérale à domicile :
 - Appareillage, branchement stérile (poches de nutrition, pompes, tubulures, gants, seringues) ;
 - Mélanges et nutriments pour supplémentation entérale ;
- Compléments nutritionnels et/ou aliments à texture modifiée ;
- Appareillage de gastrostomie ou de jéjunostomie ;
- Endoscopie ORL et bronchique interventionnelle ;
- Endoscopie digestive interventionnelle ;
 - Gastrostomie d'alimentation ;
 - Traitement des sténoses anastomotiques ;
 - Traitement d'une complication de la chirurgie antireflux ;
- Ventilation mécanique assistée ;
- Oxygénothérapie à domicile ;
- Matériel d'aspiration à domicile ;
- Matériel d'aérosolthérapie.

La prise en charge des malformations associées (ORL, digestives, cardiaques, rénales, vertébrales...) n'est pas abordée dans ce PNDS. Elle relève de la prise en charge spécifique de chacune de ces malformations.

3. Suivi

Le suivi proposé par ce calendrier concerne le suivi de l'atrésie de l'œsophage et son spectre de complications (tableau n°1). Elles sont très nombreuses et concernent pour l'essentiel la sphère digestive (troubles de l'oralité, RGO, défaut de péristaltisme œsophagien) et la sphère pulmonaire (trachéomalacie, bronchites à répétition, dyskinésie bronchique). Ces complications sont immédiates ou retardées. Certaines complications (tableau 2) survenant dans les suites de la première intervention peuvent nécessiter d'autres gestes chirurgicaux.

Pour chaque enfant un spécialiste référent hospitalier est identifié qui est le lien des intervenants de ville (en particulier le médecin traitant), pour avis téléphonique et aide à la conduite à tenir diagnostique et thérapeutique de première ligne.

Tableau 2. Complications à moyen et à long terme

Type de complications	Symptômes	Fréquence	Âge
Digestive	- RGO	- 26-70 %	- 1-10 ans
	- Œsophagite peptique	- 9-53 %	- 1-15 ans
	- Œsophage de Barrett	- 1-2 %	- adolescence adulte
	- Dysphagie	- 45 %	- 5 ans
Nutritionnelle	- Retard croissance, dénutrition	- 30 %	- 5 ans
Respiratoire	- Blocpnée-malaise	- rare	- < 1 an
	- Récidive fistule	- < 10 %	- < 18 mois
	- Infections respiratoires	- 30 %	- 5 ans
	- Toux, bronchopathies	- 25-50 %	- 2/3 avant 5 ans
Orthopédique	- Déformation thoracique	- 20 %	- 5-10 ans
	- Scoliose	- 10 %	- enfance-adulte

D'après Gottrand *et al.*, 2007

3.1 Objectifs

- Mettre en place une surveillance multidisciplinaire du patient. Dépistage et/ou suivi :
 - du RGO ;
 - des troubles alimentaires et de l'oralité ;
 - des troubles de la nutrition et de la croissance (hypotrophie, retard pubertaire) ;
 - des troubles respiratoires ;
 - des troubles orthopédiques ;
 - des difficultés psychologiques, familiales et scolaires ;
- Poursuivre la prise en charge jusqu'à l'âge adulte et organiser le relais avec la médecine adulte ;
- Optimiser la prise en charge de proximité (hôpital, médecin traitant, rééducation, orthophonie, aide psychologique, PMI, CMP, CAMSP).

3.2 Professionnels impliqués

Assurent le suivi :

- Le médecin spécialiste prenant en charge le patient ;
- Le médecin de médecine physique et de rééducation ;
- Les gastro-entérologues, pneumologues et chirurgiens adultes ;
- Les autres spécialités (cf. II.2) n'interviennent généralement qu'à la demande du médecin spécialiste prenant en charge le patient. Les consultations nécessaires dans le parcours de soins sont fonction de l'évaluation initiale et de l'évolution ;
- Le médecin traitant (Médecin généraliste ou pédiatre) surtout dans le dépistage des complications et la prise en charge des premiers soins liés à ces complications.

3.3 Rythme et contenu des consultations proposés par le centre de référence

Le calendrier de suivi hospitalier proposé dans ce PNDS (Annexe 4) est inspiré des données récentes de la littérature portant sur le suivi à très long terme de patients porteurs d'AO, et de la pratique quotidienne. Son utilisation doit tenir compte des ressources humaines disponibles dans chaque équipe, et des organisations déjà mises en place dans chaque centre. Il s'agit d'une proposition visant à homogénéiser le suivi à très long terme.

- Consultation **un mois** après la sortie : Chirurgien +/- psychologue ;

- **À l'âge de 3 mois** : 1^{re} consultation multidisciplinaire : chirurgien + néonatalogue + pédiatre (pédiatre pneumologue et pédiatre gastro-entérologue) + orthophoniste + psychologue + diététicienne (information sur la diversification) ;
- **À l'âge de 6 mois** : consultations : pédiatre et/ou chirurgien, +/- orthophoniste +/- psychologue +/- diététicienne ;
- **À l'âge de 12 mois** : consultations : pédiatre et/ou chirurgien + orthophoniste + psychologue +/- diététicienne ;
- **À l'âge de 18 mois** : 2^e consultation multidisciplinaire : pédiatre + psychologue + chirurgien + orthophoniste : discuter l'arrêt du traitement du reflux gastro-œsophagien ;
- **À l'âge de 24 mois** : Consultations : pédiatre et/ou chirurgien + orthophoniste +/- psychologue +/- diététicienne +/- médecine physique.
- **À l'âge de 3 ans** : Consultations : pédiatre et/ou chirurgien, +/- Psychologue, +/- Médecine physique ;
- **À l'âge de 6 ans** : 3^e consultation multidisciplinaire : mise au point sur l'état respiratoire avant l'école primaire ;
- **Entre l'âge de 6 ans et 15 ans** : consultation annuelle ou tous les 2 ans : pédiatre et/ou chirurgien, psychologue, orthophoniste ;
- **Consultation à 16-18 ans** : 4^e consultation multidisciplinaire : pédiatre + chirurgien orthopédiste + orthophoniste + psychologue + médecine physique. Assurer le relais avec la médecine adulte.

Dans tous les cas, un compte rendu de chacune des consultations de ce suivi spécialisé est communiqué au médecin traitant.

3.4 Examens paracliniques

Les examens de dépistage systématique proposés dans le suivi ne font pas l'objet d'un consensus. La littérature scientifique aborde clairement la question de la durée du suivi nécessaire et l'utilité des examens réalisés systématiquement. Le centre de référence propose un protocole de suivi qui prend en compte cette littérature récente, mais qui a aussi pour objectif de ne pas alourdir le parcours de soins, au bénéfice du patient, de sa famille et de la société.

Deux éléments de surveillance apparaissent à ce jour importants : le devenir respiratoire et l'évolution de la muqueuse œsophagienne :

- PH-métrie sans traitement : à l'âge de 2 à 3 ans ;
- Explorations fonctionnelles respiratoires : à l'âge de 7 à 9 ans ;
- Endoscopie digestive haute et biopsies à l'âge de 16-17 ans.

Ces examens peuvent être prescrits à tout moment du suivi en fonction des éventuels symptômes. Aucun examen biologique n'est prescrit de manière systématique.

Annexe 1. Avis thérapeutique auprès d'un centre de référence maladies rares

Centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage.

Hôpital Jeanne de Flandre, CHRU de Lille, 1 place de Verdun, 59037 Lille cedex.

Tél. : 3020446126 Fax : 0320446134

E-mail : centreatresie@chru-lille.fr

Site Internet : <http://www.orpha.net/nestasso/CRACMO/>

Les membres du centre de référence sont :

- Coordonnateur : Pr Frédéric Gottrand (gastropédiatrie) ;
- Gastropédiatrie : Dr Dominique Guimber, Dr Laurent Michaud, Pr Dominique Turck ;
- Pneumo pédiatrie : Dr Antoine Deschildre, Dr Caroline Thumerelle ;
- Chirurgie pédiatrique : Dr Michel Bonnevalle, Dr Rony Sfeir ;
- Néonatalogie : Pr Laurent Storme, Dr Thameur Rakza ;
- Chirurgie digestive adulte : Pr Christophe Mariette ;
- Gastroentérologie adulte : Dr David Séguy ;
- Psychologue : Mme Amélie Dazin ;
- Orthophoniste : Mme Valérie Castelain ;
- Explorations fonctionnelles neurologiques : Dr Marie Dominique Lamblin.

Annexe 2. Listes des participants à l'élaboration de ce guide

Ce travail a été coordonné par le Dr Rony Sfeir, centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage, en liaison avec le Docteur Emmanuel Corbillon, chef de projet du service maladies chroniques et dispositifs d'accompagnement des malades, et réalisé avec les participants suivants :

- Les membres du centre de référence (annexe 1)
- Les membres du comité de pilotage du réseau national d'épidémiologie et de recherche sur L'AO :
 - Chirugiens
 - Professeur Pascal DE LAGUSIE
Chirurgien pédiatrique
Service de chirurgie pédiatrique
Hôpital La Timone Enfants – 13^e étage
264 rue Saint-Pierre
13385 MARSEILLE CEDEX 05
 - Docteur Guillaume PODEVIN
Chirurgien pédiatrique
Service de chirurgie pédiatrique
Quai Moncoussu
44093 NANTES CEDEX
 - Professeur Sabine Sarnacki
Chirurgien pédiatrique
Hôpital Necker – Enfants Malades
Service de Chirurgie Viscérale Pédiatrique
149 rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15
 - Docteur Rony SFEIR
Chirurgien pédiatrique
Pôle de l'enfant
Hôpital Jeanne de Flandre
CHRU de Lille
59037 LILLE CEDEX

▸ Pédiatres

- Dr Ralph EPAUD
Pneumopédiatre
Hôpital Trousseau Service de Pneumologie pédiatrique
Inserm UMR-S719, 26 avenue du Dr A. Netter
75571 PARIS CEDEX 12

- Dr Sophie LABORIE
Néonatalogue
Service de Néonatalogie et réanimation néonatale
Hôpital femme mère-enfant
59 bd Pinel
69677 BRON CEDEX

- Pr Thierry LAMIREAU
Gastropédiatre
CH de Bordeaux
Hôpital des enfants
Place Amélie Raba-Léon
33076 BORDEAUX CEDEX

- Dr Laurent MICHAUD
Gastropédiatre
Pôle de l'enfant
Hôpital Jeanne de Flandre
CHRU de Lille
59037 LILLE CEDEX

Ont par ailleurs participé à la relecture du PNDS les chirurgiens pédiatriques suivants : Pr Bruno Bachy (Chirurgien pédiatrique viscéral, Clinique chirurgicale infantile CHU Rouen), Pr Jean-Michel Guys (Chirurgien pédiatrique – CHU Timone-Enfants, Marseille), Pr Yves Hérouy (Chirurgien pédiatrique – hôpital mère-enfant – Nantes), Pr Michel Robert (Chirurgien pédiatrique viscéral, Hôpital Enfants Gatiens de Clocheville, Tours).

- Les membres du groupe de travail :

- Dr Sophie AIZENFISZ
Réanimation néonatale et chirurgicale
Hôpital Robert Debré – Paris

- Mr Frédéric Armand
Président de l'association de patients AFAO
Maisons-Alfort

- ▶ Pr Bruno BACHY
Chirurgien pédiatre viscéral
Clinique chirurgicale infantile CHU Rouen
- ▶ Dr Marc Bellaïche
Gastropédiatre
Hôpital Robert Debré – Paris
- ▶ Pr Gabriel BELLON
Pneumologue pédiatre
Hôpital Femme – Mère-Enfant – Lyon
- ▶ Mme Véronique CASTELAIN
Orthophoniste
Association de patients Miam-miam
Clinique de pédiatrie Hôpital Jeanne de Flandre
Unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques
- ▶ Mme Aline CAZENAVE-GIVELET
Diététicienne
Hôpital Necker-Enfants malades
- ▶ Pr Frédéric Gottrand
Coordonnateur du centre de référence
Gastropédiatre
Hôpital Jeanne de Flandre, CHRU de Lille
- ▶ Mme Odile CHANCERELLE
Présidente association de patients ACEBO la Vie
Notre-Dame-d'Allençon
- ▶ Pr Christophe DELACOURT
Pneumopédiatre
Département de pédiatrie
Centre hospitalier intercommunal de Créteil
- ▶ Dr Sébastien DUCOURANT
Médecin-conseil
RSI
- ▶ Dr Mathilde RISSE
Médecin-conseil
CNAMTS
- ▶ Pr Michel ROBERT
Chirurgien pédiatre viscéral

Hôpital Enfants Gatiens de Clocheville
Tours

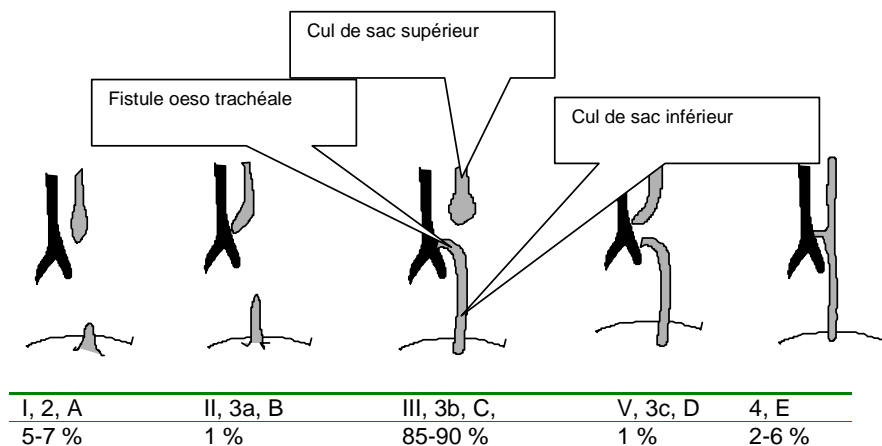
- ▶ Dr Sabine ROMAN
Gastro-entérologue
Exploration fonctionnelle digestive
G.H. Édouard Herriot – Lyon

- ▶ Dr Rony SFEIR
Chirurgien pédiatrique
Pôle de l'enfant
Hôpital Jeanne de Flandre
CHRU de Lille

Annexe 3. Classifications

1. Anatomiques

LADD	VOGHT	GROSS	Signification
	I	S	Œsophage absent
I	2	A	Atrésie isolée sans fistule œsotrachéale
II	3a	B	Atrésie plus fistule œsotrachéale du cul-de-sac supérieur
III	3b	C	Atrésie plus fistule œsotrachéale du cul-de-sac inférieur
IV			Atrésie plus fistule du cul-de-sac inférieur sur la bronche souche droite
V	3c	D	Atrésie plus double fistule des deux culs-de-sac
	4	E	Fistule en H sans atrésie



D'après Sfeir, 1997

2. Pronostiques

2.1 Classification de Waterston (1962)

Groupe	
A	Poids supérieur à 2 500 g et bon état général
B 1	Poids entre 1 800 et 2 500 g et bon état général
B 2	Poids supérieur à 2 500 g avec pneumopathie modérée ou autres anomalies congénitales
C 1	Poids inférieur à 1 800 g
C 2	Poids supérieur à 2 500 g avec pneumopathie majeure ou autres anomalies congénitales sévères

D'après Waterston *et al.*, 1962

3.2 Classification de Montréal (1993)

Classe	Dépendance à la ventilation mécanique	Anomalies associées
I	Non	Non ou mineure
I	Non	Majeure
I	Oui	Non ou mineure
II	Non	Menaçante
II	Oui	Majeure

D'après Poenaru *et al.*, 1993

3.3 Classification de Spitz (1994)

Groupe	
I	Poids de naissance > ou = 1 500 g sans anomalies cardiaques
II	Poids de naissance < 1 500 g ou anomalies cardiaques majeurs
III	Poids de naissance < 1 500 g et des anomalies cardiaques majeurs

D'après Spitz *et al.*, 1994

Annexe 4. Calendrier de suivi

	Chirurgien	Pédiatre	Psychologue	Diététicienne	Orthophoniste	Orthopédiste ou médecin de médecine physique et de rééducation	Médecin adulte
1 mois	X	X					
3 mois	X	X	X	X	X	X	
6 mois		X					
12 mois	X						
18 mois	X	X	X	X	X	X	
24 mois		X					
36 mois	X				X		
6 ans	X	X	X	X	X	X	
Tous les 2 ans	X	X					
16/18 ans	X	X	X			X	X

Annexe 5. Références

Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé. Antisécrétoires gastriques chez l'enfant. Recommandations de bonne pratique. Saint-Denis : AFSSAPS ; 2008.

Bouman NH, Koot HM, Hazebroek FW. Long-term physical, psychological, and social functioning of children with esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1999 ; 34 (3) : 399-404.

Deurloo JA, van Lanschot JJ, Drillenburgh P, Aronson DC. Esophageal squamous cell carcinoma 38 years after primary repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 2001 ; 36 (4) : 629-30.

Deurloo JA, Ekkelkamp S, Taminiau JA, Kneepkens CM, ten Kate FW, Bartelsman JF, *et al.* Esophagitis and Barrett esophagus after correction of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 2005 ; 40 (8) : 1227-31.

Geneviève D, de Pontual L, Amiel J, Sarnacki S, Lyonnet S. An overview of isolated and syndromic œsophageal atresia. *Clin Genet* 2007 ; 71 (5) : 392-9.

Gentili A, Ricci G, Di Lorenzo FP, Pigna A, Masi M, Baroncini S. Latex allergy in children with œsophageal atresia. *Paediatr Anaesth* 2003 ; 13 (8) : 668-75.

Gottrand F, Sfeir R, Deschildre A, Michaud L. Que deviennent les enfants opérés à la naissance d'une atrésie de l'œsophage ? Journées Parisiennes de Pédiatrie 2007 2007 ; 179-86.

Haute Autorité de Santé. Méthode d'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins et de la liste des actes et prestations par le centre de référence d'une maladie rare. Saint-Denis La Plaine : HAS ; 2006.

Khan KM, Sabati AA, Kendall T, Foker JE. The effect of traction on esophageal structure in children with long-gap esophageal atresia. *Dig Dis Sci* 2006 ; 51 (11) : 1917-21.

Koivusalo A, Turunen P, Rintala RJ, van der Zee, Lindahl H, Bax NM. Is routine dilatation after repair of esophageal atresia with distal fistula better than dilatation when symptoms arise? Comparison of results of two European pediatric surgical centers. *J Pediatr Surg* 2004 ; 39 (11) : 1643-7.

Koivusalo A, Pakarinen MP, Turunen P, Saarikoski H, Lindahl H, Rintala RJ. Health-related quality of life in adult patients with esophageal atresia--a questionnaire study. *J Pediatr Surg* 2005 ; 40 (2) : 307-12.

Koivusalo A, Pakarinen MP, Rintala RJ. The cumulative

incidence of significant gastroœsophageal reflux in patients with œsophageal atresia with a distal fistula--a systematic clinical, pH-metric, and endoscopic follow-up study. *J Pediatr Surg* 2007 ; 42 (2) : 370-4.

Little DC, Rescorla FJ, Grosfeld JL, West KW, Scherer LR, Engum SA. Long-term analysis of children with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 2003 ; 38 (6) : 852-6.

Poenaru D, Laberge JM, Neilson IR, Guttman FM. A new prognostic classification for esophageal atresia. *Surgery* 1993 ; 113 (4) : 426-32.

Pultrum BB, Bijleveld CM, de Langen ZJ, Plukker JT. Development of an adenocarcinoma of the esophagus 22 years after primary repair of a congenital atresia. *J Pediatr Surg* 2005 ; 40 (12) : e1-e4.

Schalomon J, Lindahl H, Saarikoski H, Rintala RJ. Endoscopic follow-up in esophageal atresia-for how long is it necessary? *J Pediatr Surg* 2003 ; 38 (5) : 702-4.

Schier F, Korn S, Michel E. Experiences of a parent support group with the long-term consequences of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 2001 ; 36 (4) : 605-10.

Séguier-Lipszyc E, Bonnard A, Aizenfisz S, Enezian G, Maintenant J, Aigrain Y, *et al.* The

management of long gap esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 2005 ; 40 (10) : 1542-6.

Sfeir R. Atrésie de l'œsophage à propos de 327 cas : analyse de la série lilloise avec l'étude des formes à grand écart interfragmentaire. Lille : Université de Lille 2 ; 1997.

Sistonen SJ, Koivusalo A, Lindahl H, Pukkala E, Rintala RJ, Pakarinen MP. Cancer after repair of esophageal atresia : population-based long-term follow-up. *J Pediatr Surg* 2008 ; 43 (4) : 602-5.

Spitz L, Kiely EM, Morecroft JA, Drake DP. Œsophageal atresia : at-risk groups for the 1990s. *J Pediatr Surg* 1994 ; 29 (6) : 723-5.

Spitz L. Œsophageal atresia. *Orphanet J Rare Dis* 2007 ; 2:24.

Stam H, Hartman EE, Deurloo JA, Groothoff J, Grootenhuis MA. Young adult patients with a history of pediatric disease : impact on course of life and transition into adulthood. *J Adolesc Health* 2006 ; 39 (1) : 4-13.

Taylor AC, Breen KJ, Auldist A, Catto-Smith A, Clarnette T, Cramer J, *et al.* Gastroœsophageal reflux and related pathology in adults who were born with esophageal atresia : a long-term follow-up study. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2007 ; 5 (6) : 702-6.

Ure BM, Slany E, Eypasch EP, Weiler K, Troldl H, Holschneider

AM. Quality of life more than 20 years after repair of esophageal atresia. J Pediatr Surg 1998 ; 33 (3) : 511-5.

Waterston DJ, Carter RE, Aberdeen E. Œsophageal atresia : tracheo-œsophageal fistula. A study of survival in 218 infants. Lancet 1962 ; 1 (7234) : 819-22.

HAS

Toutes les publications de l'HAS sont téléchargeables sur
www.has-sante.fr

CODE Etude (rempli par le service communication)