

# HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS

**Centre de référence de la Hernie de Coupole Diaphragmatique**

**Filière de santé maladies rares abdomino-thoraciques  
FIMATHO**



**SEPTEMBRE 2020**

# Sommaire

## Abréviations

1	Synthèse à destination du médecin traitant	4
2	Définition de la maladie	6
3	Objectifs du PNDS	6
4	Diagnostic et évaluation initiale	7
4.1	Objectifs principaux	7
4.2	Professionnels impliqués et modalités de coordination	7
4.3	Circonstances de découverte et confirmation du diagnostic	8
4.4	Évaluation pronostique anténatale	8
4.5	Annnonce du diagnostic, information et orientation	8
5	Prise en charge obstétricale de la mère	9
6	Prise en charge thérapeutique de l'enfant	9
6.1	Objectifs principaux	9
6.2	Réanimation et stabilisation préopératoire	9
6.3	Traitement chirurgical de la hernie : fermeture du défaut diaphragmatique	11
6.3.1	Timing de la chirurgie	11
6.3.1.1	Pour les formes de diagnostic post-natal (formes tardives, sans HTAP)	11
6.3.2	Technique chirurgicale	11
6.3.2.1	Les voies d'abord	11
6.3.2.2	Techniques de réparation des larges défauts	12
6.3.2.3	Prévention des occlusions sur bride	12
6.3.2.4	Le drain thoracique post-opératoire	12
6.3.2.5	Gestes associés	12
6.3.2.6	Fermeture abdominale	12
6.3.2.7	Classification des défauts	12
6.4	Prise en charge postopératoire	13
6.4.1	Prévention et prise en charge des complications respiratoires	13
6.4.2	Prévention et prise en charge des complications digestives	14
6.4.2.1	Prévention et prise en charge des complications nutritionnelles	14
6.4.2.2	Mise en œuvre de l'allaitement maternel	14
6.4.2.3	Prévention et prise en charge précoce des troubles de l'oralité alimentaire	15
6.4.2.4	Autres traitements	15
6.4.3	Prévention et prise en charge des autres complications	15
6.5	Promouvoir les interactions précoces parent-enfant	15
6.6	Éducation thérapeutique et modification du mode de vie	15
6.7	Recours aux associations de parents	16
7	Suivi des enfants	16
7.1	Objectifs principaux	16
7.2	Professionnels impliqués	16
7.3	Suivi spécialisé	17
7.4	Suivi par le médecin traitant (généraliste ou pédiatre)	19
7.5	Accompagnement et suivi psychologique	19
	<b>ANNEXE 1 Parcours de soins des enfants ayant une HCD</b>	20
	<b>ANNEXE 2 Livret d'information aux parents</b>	21
	<b>ANNEXE 3 Lettre d'information au médecin traitant</b>	22
	<b>ANNEXE 4 Prescription médicamenteuse</b>	24
	<b>ANNEXE 5 Prise en charge thérapeutique : professionnels impliqués</b>	25
	<b>ANNEXE 6 Méthode d'élaboration du PNDS et stratégie de recherche documentaire</b>	26
	<b>ANNEXE 7 Liste des participants</b>	27
	<b>ANNEXE 8 Coordonnées du centre de référence, de la filière et des associations</b>	28
	<b>ANNEXE 9 Carte d'urgence pour la Hernie de coupole Diaphragmatique</b>	29
	<b>ANNEXE 10 Test de Denver et échelle de Montréal</b>	30
	<b>ANNEXE 11 Références</b>	31

## Abréviations

En vue de faciliter la lecture du texte, les abréviations et acronymes utilisés sont explicités ci-dessous.

**Tableau 1. Abréviations**

Abréviation	Libellé
AMM	Autorisation de mise sur le marché
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament
ASP	Radiographie d'Abdomen Sans Préparation
CAMPS	Centre d'action médico-sociale précoce
CGH-array	Array Comparative Genomic Hybridization (puce d'hybridation génomique comparative)
CMP	Centre médico psychologique
CPDPN	Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal
CRM	Centre de Référence Maladies Rares
DBP	Dysplasie broncho-pulmonaire
ECMO	<i>Extra-Corporeal Membrane Oxygenation (oxygénation par membrane extracorporelle)</i>
EEG	Électroencéphalogramme
ETF	Échographie Transfontanellaire
HAD	Hospitalisation à Domicile
HAS	Haute Autorité de Santé
HCD	Hernie de coupole diaphragmatique
HFOV	Ventilation par oscillations à haute fréquence
HTAP	Hypertension artérielle pulmonaire
HTAPP	Hypertension artérielle pulmonaire persistante
IMC	Indice de Masse Corporelle
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
IPLV	Intolérance aux Protéines de Lait de Vache
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
LA	Liquide Amniotique
LHR o/a	<i>Lung over Head Ratio</i> observé / attendu
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
NO	Monoxyde d'azote
ORL	Oto-Rhino-Laryngologiste
PaCO <sub>2</sub>	Pression artérielle en dioxyde de carbone
PaO <sub>2</sub>	Pression artérielle en oxygène
PAP	Pression artérielle pulmonaire
PC	Périmètre crânien
PEA	Potentiels évoqués auditifs
PEP	Pression expiratoire positive
PMI	Protection Maternelle et Infantile
PNDS	Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins
RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
RGO	Reflux gastro-œsophagien
RTU	Recommandation Temporaire d'Utilisation
SA	Semaine d'Aménorrhée
SMUR	Service Mobile d'Urgence et de Réanimation
TOGD	Transit œso-gastro-duodéal
VAC	Ventilation assistée contrôlée
VOHF	Ventilation par oscillation à haute fréquence
VPT o/a	Volume pulmonaire total observé sur attendu
VRS	Virus Respiratoire Syncytial (bronchiolite)

## 1 SYNTHÈSE A DESTINATION DU MÉDECIN TRAITANT

La hernie de coupole diaphragmatique (HCD) se caractérise par un défaut de fermeture anténatal d'une ou des coupoles diaphragmatiques. La fréquence de cette malformation est estimée à 1/3500 naissances.

Le défaut diaphragmatique est responsable de l'ascension des viscères abdominaux dans la cavité thoracique. Il est associé à une hypoplasie pulmonaire bilatérale, une réduction du nombre de vaisseaux pulmonaires avec une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP). L'association à des degrés divers de ces anomalies anatomiques et fonctionnelles explique la grande variabilité de la symptomatologie à la naissance.

Le diagnostic est le plus souvent posé en période prénatale lors d'une échographie et il permet de proposer une prise en charge adaptée au degré de sévérité de la HCD (cf. annexe 1).

Le pronostic reste sévère avec un taux de mortalité néonatale globale de 30 à 40 % selon les études. Plus de la moitié des enfants porteurs d'une HCD mènent une vie strictement normale, d'autres peuvent présenter des difficultés diverses (respiratoires, nutritionnelles, orthopédiques, HTAP) mais qui s'améliorent avec le temps.

### ÉVALUATION INITIALE

Un transfert en maternité de type 3 doit être organisé *in utero* en cas de diagnostic anténatal, et lorsque le diagnostic est porté à la naissance, par le SMUR pédiatrique vers une réanimation néonatale chirurgicale. La prise en charge initiale doit permettre d'assurer une oxygénation tissulaire et une décarboxylation adéquate, tout en limitant les conséquences de l'HTAP. Par ailleurs, il faudra rechercher d'éventuelles malformations associées (cardiopathies, fentes labio-palatines, anomalies du système nerveux central, rénales ou osseuses...) et des anomalies chromosomiques.

### PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE

La prise en charge nécessite la présence d'anesthésistes pédiatriques, de chirurgiens pédiatriques ainsi qu'un service de réanimation néonatale dans une maternité de type 3, dans un centre de référence ou de compétence pour cette pathologie.

Le suivi post-opératoire consiste en une prévention et une prise en charge de l'HTAP chronique, de la dénutrition, des troubles digestifs (reflux gastro-œsophagien) et des troubles de l'oralité.

L'éducation thérapeutique vise à :

- Soutenir les parents et faciliter l'organisation dans la prise en charge à domicile de leur enfant (assistante sociale, PMI, HAD) ;
- Renforcer les compétences parentales (soutien psychologique, médecin référent) ;
- Soutenir l'allaitement maternel ;
- Prévenir les troubles de l'oralité et la dénutrition ;
- Prévenir les complications respiratoires ;
- Dépister les éventuelles complications en planifiant un suivi organisé ;
- Faire connaître l'existence du centre de référence de la HCD et des associations de parents ;

En l'absence de complication, aucun traitement spécifique n'est nécessaire à long terme. En fonction des complications, un traitement du reflux gastro-œsophagien et des complications pulmonaires ou autres peut être nécessaire.

### SUIVI

Un suivi à court, moyen et long terme est indispensable chez les patients aux antécédents de HCD du fait de l'intrication possible des différentes complications. Il peut nécessiter une prise en charge spécialisée et multidisciplinaire jusqu'à l'âge adulte.

Le médecin traitant est indispensable au suivi et à la coordination de celui-ci (surveillance, soins infirmiers, rééducation). Il fait le relais avec le médecin coordonnateur concernant l'évolution de l'enfant porteur d'une HCD. Une lettre d'information sur les complications lui est adressée afin de le sensibiliser aux risques potentiels (cf. annexe 3). Tous les enfants porteurs d'une HCD doivent également pouvoir bénéficier d'un suivi systématique en milieu hospitalier.

Le médecin traitant :

- surveille la croissance (poids, taille, IMC, courbes de croissance) et le développement psychomoteur de l'enfant ;
- donne des conseils diététiques ;

- diagnostique et prend en charge les maladies intercurrentes ;
- détecte les complications de la maladie ou des traitements chirurgicaux ou médicaux;
- vérifie et/ou réalise les vaccinations de l'enfant (notamment vaccination antipneumococcique et antigrippale voire immunoprophylaxie anti VRS sur indication hospitalière) et des parents (vaccination antigrippale et anticoquelucheuse).

#### **INFORMATIONS UTILES**

- Informations générales : Orphanet (<http://www.orphanet-france.fr>)
- Centre de référence des hernies diaphragmatiques congénitales ([www.hernie-diaphragmatique.fr](http://www.hernie-diaphragmatique.fr))
- Filière de santé des maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr))
- Livret d'information à destination des familles (cf. **ANNEXE 2 Livret d'information aux parents**)

#### **ASSOCIATION DE PATIENTS**

- Association APEHDia (Association pour encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique (<http://www.apehdia.org>),
- Groupe Miam Miam : groupe de travail parents-soignants sur les troubles de l'oralité alimentaire (<http://www.groupe-miam-miam.fr>).
- Association Léonore (Lutter Ensemble Contre la Hernie Diaphragmatique Congénitale en Région Centre, <https://www.association-leonore.com/>)

## 2 DEFINITION DE LA MALADIE

La hernie de coupole diaphragmatique (HCD) est une malformation du diaphragme caractérisée par un défaut embryonnaire d'une (ou des deux) coupole(s) diaphragmatique(s). L'orifice dans le diaphragme peut se situer à gauche, à droite ou être bilatéral. Dans 75% des cas, la HCD est située dans la partie postéro-latérale de la coupole gauche (hernie de Bochdalek).

Cette malformation concerne 1/3500 des naissances vivantes en France ce qui correspond à environ 350 nouveaux cas par an. Plusieurs hypothèses embryologiques ont été avancées mais la cause de la HCD n'est actuellement pas connue(1). Quelques HCD peuvent être associées à des anomalies génétiques et des formes familiales existent mais restent exceptionnelles(2).

En raison de la présence d'un orifice dans le diaphragme, les viscères abdominaux sont ascensionnés dans la cage thoracique. Le tube digestif, la rate, le rein et le foie peuvent être retrouvés dans le thorax. Le développement pulmonaire ne peut donc pas se faire normalement et les enfants porteurs de HCD présentent, à des degrés variables, une hypoplasie pulmonaire associée ou non à une hypertension artérielle pulmonaire.

L'association à des degrés divers de ces anomalies anatomiques et fonctionnelles explique la grande variabilité dans la symptomatologie à la naissance des enfants porteurs de HCD.

Le diagnostic est le plus souvent fait lors d'une échographie de dépistage en anténatal (80 % des cas environ) devant la mise en évidence de l'ascension des organes abdominaux dans le thorax associée à une déviation du cœur. Une échographie de référence est alors réalisée dont le but est d'évaluer le pronostic et de rechercher la présence éventuelle d'anomalies associées (40%). Une analyse des chromosomes du fœtus est proposée ainsi que la réalisation d'une IRM fœtale.

Le taux de survie des enfants porteurs d'une HCD est de 60 à 70%, toutes formes confondues. L'association de la HCD à une ou plusieurs autres anomalies (malformation ou anomalies des chromosomes) grève le pronostic. En cas de forme isolée, une évaluation pronostique est possible en prénatal à partir des données échographiques et IRM. En fonction du pronostic, le parcours de soin sera défini par l'équipe médicale pluridisciplinaire et par les futurs parents.

La naissance est organisée dans une maternité adaptée aux besoins du nouveau-né (maternité type 3 avec un service de chirurgie pédiatrique). Le nouveau-né doit en effet être pris en charge dès la naissance par une équipe spécialisée et sera transféré en réanimation pour évaluation. Une fois son état stabilisé, il pourra être opéré.

Il existe une grande variabilité des formes cliniques de HCD. Certains enfants seront opérés rapidement et d'autres nécessiteront une réanimation plus importante avant de pouvoir être opérés. Selon la taille du défaut, la fermeture du diaphragme sera réalisée soit directement, soit à l'aide d'une plaque prothétique. Enfin, il est possible, pour certains cas, que la sévérité de la HCD soit telle qu'un arrêt des traitements de réanimation soit décidé avec la famille, avec mise en place de soins palliatifs.

Le pronostic de la HCD s'est beaucoup amélioré dans les 20 dernières années grâce au diagnostic prénatal, qui permet d'organiser au mieux la naissance, et à la prise en charge en réanimation néonatale. Cependant, certains enfants développeront des complications.

La morbidité liée à la HCD est mieux connue et concerne pour l'essentiel la sphère digestive (reflux gastro-œsophagien (RGO), troubles de l'oralité, retard de croissance) et la sphère pulmonaire respiratoire (HTAP chronique, dysplasie broncho-pulmonaire (DBP)). D'autres complications sont également possibles mais plus rares et plus tardives comme les complications orthopédiques (scoliose, déformations thoraciques) et neurologiques (troubles du langage, déficit auditif...).

La morbidité de la HCD ne persiste pas après l'enfance dans la grande majorité des cas et la qualité de vie des patients à l'adolescence ne semble pas altérée(3). Le suivi pluridisciplinaire mis en place dans les équipes depuis le PNDS de 2012 a permis d'améliorer la prise en charge en prévenant certaines complications et en améliorant leur diagnostic et leur traitement.

## 3 OBJECTIFS DU PNDS

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier pour les professionnels de santé la prise en charge optimale actuelle et le parcours de soins d'un enfant atteint de hernie de coupole diaphragmatique (**ANNEXE 1 Parcours de soins des enfants ayant une HCD**).

Le PNDS a pour but d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur entourage.

Le PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste coordonnateur, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin-conseil et le patient, dans le cas de la demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection longue durée hors liste, idéalement avant la fin de l'hospitalisation.

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 la prise en charge d'un patient atteint de hernie de coupole diaphragmatique et sera mis à jour en fonction de la validation de nouvelles données.

Ce PNDS ne concerne que l'enfant et il est axé sur les formes isolées de HCD. Il met l'accent sur la période néonatale durant laquelle le pronostic est déterminé.

## **4 DIAGNOSTIC ET EVALUATION INITIALE**

### **4.1 OBJECTIFS PRINCIPAUX**

Le diagnostic peut être fait en période pré ou post-natale(4) :

#### Diagnostic fait en période prénatale

- Réalisation d'une échographie de référence afin de confirmer le diagnostic et de rechercher des malformations associées dans le cadre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) ;
- Réalisation d'une analyse des chromosomes (CGH-array) par biopsie de trophoblaste ou amniocentèse ; (la recherche de tétrasomie 12p se fera sur examen direct)
- Evaluation du pronostic en termes de mortalité et, si possible, de morbidité (Echographie, échographie cardiaque, IRM) ;
- Information la plus complète possible sur le devenir de l'enfant par l'équipe pédiatrique médico-chirurgicale ;
- Pour certaines formes de HCD, information des parents sur la possibilité d'une chirurgie de mise en place *in utero* d'un ballon intra-trachéal ;
- Dans les formes les plus sévères, une interruption médicale de grossesse peut être discutée ;
- Organisation de la naissance dans une maternité de type 3 avec chirurgie pédiatrique (idéalement centre de référence ou de compétence) ;
- Confirmer le diagnostic à la naissance.

#### Diagnostic fait en période post-natale

- Confirmer le diagnostic et la forme clinique de la HCD ;
- Organiser un transfert du nouveau-né sécurisé (SMUR pédiatrique) vers un centre de type 3 avec chirurgie pédiatrique (idéalement centre de référence ou de compétence) ;
- Rechercher et prendre en charge les éventuelles malformations associées ;
- Informer les parents des différentes étapes de la prise en charge initiale et du parcours de soins de leur enfant ;

#### Quel que soit le moment du diagnostic :

- Prendre en charge sur le plan psychologique les enfants et leur famille ;
- Repérer, prévenir et accompagner les troubles de l'oralité et les éventuelles complications ;
- Organiser le suivi multidisciplinaire des patients tout au long de la vie.

### **4.2 PROFESSIONNELS IMPLIQUES ET MODALITES DE COORDINATION**

La prise en charge initiale du patient atteint de HCD est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier. Elle est réalisée par les professionnels suivants :

- Obstétricien spécialisé en diagnostic prénatal (CPDPN) ;
- Pédiatre de maternité ;
- Anesthésiste en pédiatrie ;
- Pédiatre néonatalogiste et/ou réanimateur ;
- Chirurgien pédiatrique ;
- Autres spécialistes le plus souvent impliqués : radiologue, pédiatre gastro-entérologue, pédiatre pneumologue, pédiatre cardiologue et généticien, orthopédiste pédiatrique, ORL pédiatrique ;
- Infirmières et puéricultrices ;
- Orthophoniste ;
- Psychologue ;

- Kinésithérapeute ;
- Diététicien ;
- Assistante sociale.

#### 4.3 CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE ET CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC

Le diagnostic peut être fait en période pré ou post-natale.

##### Diagnostic fait en période prénatale

Le diagnostic peut être fait lors des trois échographies recommandées de la grossesse (1er, 2ème ou 3ème trimestre). Il sera fait sur des signes indirects comme la présence de l'estomac et des anses intestinales dans le thorax, la déviation du médiastin et du cœur et possiblement un excès de liquide amniotique. Le plus souvent le diagnostic est fait à l'échographie du 2ème trimestre à 5 mois de grossesse.

Le diagnostic des HCD droites est plus difficile à faire car l'estomac est rarement ascensionné.

##### Diagnostic fait en période postnatale

Le diagnostic à la naissance est fait devant la triade : détresse respiratoire, déviation des bruits du cœur et abdomen plat. Il s'agit parfois d'une mauvaise adaptation à la vie extra-utérine.

La radiographie thoracique et l'abdomen sans préparation confirment le diagnostic en montrant la présence d'images hydro-aériques digestives dans le thorax et un déplacement du médiastin du côté opposé à la hernie. Il faudra effectuer un bilan à la recherche de malformations associées (cardiopathies, fentes labio-palatines, anomalies du système nerveux central, rénales ou osseuses) avec la réalisation d'une échographie cardiaque, d'une échographie abdomino-rénale, d'une échographie transfontanellaire et de radiographies osseuses.

Par ailleurs, il est souhaitable de réaliser un bilan génétique s'il n'a pas été fait en anténatal.

Rarement, le diagnostic peut être plus tardif pour les formes mineures devant une symptomatologie respiratoire (difficulté respiratoire, asthme), digestive (RGO ou occlusion), ou une radiographie thoracique systématique.

#### 4.4 ÉVALUATION PRONOSTIQUE ANTENATALE

L'évaluation pronostique repose sur l'échographie, la génétique et l'IRM(5, 6).

##### - **Echographie**

- Idéalement au deuxième trimestre. Le diagnostic peut être fait au premier trimestre et le pronostic global est moins bon(7) mais les facteurs pronostiques dans la littérature ont été évalués après 21 SA ;
- Le côté de la HCD ;
- Mesure du Lung over Head Ratio observé sur attendu (LHR o/a) au niveau de la coupe 4 cavités du cœur(8) ;
- Localisation du foie selon la technique décrite par Cordier et al. qui repose sur la localisation de l'estomac par rapport au plan des valves auriculo-ventriculaires cardiaques(9) ;
- Echographie cardiaque, réalisée par un cardiopédiatre ;
- Recherche de malformations associées.

##### - **La Génétique**

- Au minimum une CGH-array ;
- Réalisée de préférence sur liquide amniotique (LA) ;
- Si un caryotype a été fait sur biopsie de trophoblaste au premier trimestre pour une autre raison (clarté nucale par exemple), une CGH doit être refaite sur le LA.

##### - **L'IRM(10)**

- Idéalement entre 26 et 28 SA ;
- Mesure le volume pulmonaire total observé sur attendu (VPT o/a). Cette mesure sera parfois un peu différente du LHR o/a car l'IRM permet de mieux visualiser le poumon ipsilatéral à la HCD ;
- Il n'y a pas de nécessité de réaliser une deuxième IRM en routine.

#### 4.5 ANNONCE DU DIAGNOSTIC, INFORMATION ET ORIENTATION

##### Diagnostic fait en période prénatale

L'annonce du diagnostic peut être faite lors de l'échographie de dépistage. Dans ce cas, la patiente doit être adressée rapidement à un CPDPN qui confirmera le diagnostic et évaluera le pronostic. Si le CPDPN ne fait pas partie du centre de référence HCD, un avis peut être demandé au CRMR par téléphone, par mail et/ou le dossier présenté aux RCP mensuelles du CRMR.

Le parcours de soin doit être expliqué au couple et organisé rapidement dans une maternité de type 3 avec chirurgie pédiatrique (idéalement centre de référence ou de compétence).

En cas de forme très sévère, une interruption médicale de grossesse (IMG) peut être demandée par le couple conformément à la Loi de Bioéthique (2011)<sup>1</sup>.

Cependant, il est demandé au couple de recevoir une information complète avant que le CPDPN ne prenne la décision. Une consultation avec les pédiatres (néonatalogiste, chirurgien) est nécessaire afin de garantir une information complète. La réalisation d'un examen de fœtopathologie est fortement recommandée afin de confirmer le diagnostic et rechercher une anomalie génétique éventuellement associée.

Dans certains cas un traitement *in utero* peut être proposé. Ce traitement consiste à placer, *in utero*, par fœtoscopie, un ballonnet dans la trachée du fœtus. Ce traitement est pour l'instant en cours d'évaluation dans le cadre de 2 essais randomisés TOTAL Trial 1 et 2. TOTAL Trial 1 concerne les formes modérées de HCD gauches (LHR o/a 25-34,9% foie ascensionné ou non et LHRo/a 35-44,9% foie ascensionné) et le ballon est posé entre 30+0 et 31+6 SA et retiré entre 34 et 34+6 SA. TOTAL Trial 2 concerne les formes sévères de HCD gauches (LHR o/a <25%) et le ballon est posé entre 27+0 et 29+6 SA et retiré entre 34 et 34+6 SA.

Tous les couples doivent être informés de la possibilité de contacter les associations de patients. Deux associations existent en France à ce jour : APEHDia et LEONORE.

Les parents doivent être informés des bénéfices de l'allaitement maternel et de la façon de le mettre en œuvre dans le contexte d'un enfant porteur de HCD.

## **5 PRISE EN CHARGE OBSTETRICALE DE LA MERE**

La surveillance de la grossesse ne comporte pas de mesure particulière sauf en cas d'excès de liquide amniotique. Dans ce cas, une surveillance régulière devra être réalisée afin d'évaluer la nécessité d'un amnio-drainage et de limiter les risques d'accouchement prématuré. Une cure de corticoïdes doit être réalisée avant 34 SA et discutée jusqu'à 37 SA en cas de menace d'accouchement prématuré.

La patiente doit accoucher dans une maternité de type 3 avec une équipe médico-chirurgicale pédiatrique rompue à la prise en charge des nouveau-nés porteurs d'une HCD (idéalement centre de référence ou de compétence).

La prise en charge immédiate par une équipe entraînée est indispensable. L'accouchement par voie basse doit être privilégié, en revanche certains centres vont privilégier l'accouchement par césarienne en raison du caractère programmable de ce mode d'accouchement.

Il n'y a pas d'argument pour un accouchement avant terme. L'accouchement proche du terme (41 SA) doit être la règle(11).

## **6 PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ENFANT**

### **ANNEXE 4 Prescription médicamenteuse**

#### **6.1 OBJECTIFS PRINCIPAUX**

- Traiter les difficultés d'adaptation cardio-respiratoires tout en minimisant le baro-volotraumatisme du poumon ;
- Prévenir et prendre en charge les complications associées, essentiellement l'HTAP chronique, les troubles de l'oralité et la dénutrition, le RGO, les complications respiratoires ;
- Assurer la continuité de la prise en charge de la période fœtale, néonatale et pédiatrique et jusqu'à l'âge adulte ;
- Savoir mettre en œuvre et accompagner la mise en place de l'allaitement maternel ;
- Dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents tout au long de la prise en charge (médecin référent de l'enfant et de sa famille) ;
- Assurer un soutien psychologique et social à la famille ;
- Favoriser l'implication des parents dans les soins de leur bébé au plus tôt après la naissance et pendant toute la durée de l'hospitalisation ;
- Informer sur l'existence d'associations de parents, ainsi que sur les sites Internet et institutionnels.

### **ANNEXE 5 Prise en charge thérapeutique : professionnels impliqués**

#### **6.2 REANIMATION ET STABILISATION PREOPERATOIRE**

Premiers gestes à faire à la naissance :

- Intuber (sonde de 3,5 mm pour un enfant à terme ou sonde de 3 mm à ballonnet) et ventiler en O<sub>2</sub> pur. La ventilation au masque est contre-indiquée parce qu'elle provoque une distension gazeuse, gastrique et intestinale, qui aggrave la compression pulmonaire ;

---

<sup>1</sup> LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique

- La réanimation à cordon intact peut être envisagée dans les équipes entraînées et dans le cadre du protocole national (Etude CHIC)(12).
- Dès que la sonde endotrachéale est en place, l'enfant sera ventilé par un ventilateur pré-réglé à un niveau de pression positive maximale compris entre 18 et 24 cm d'eau, une pression de fin d'expiration de 2 à 5 cm d'eau et une fréquence ventilatoire de 40 à 60 cycles par minute ;
- Mettre en place une sonde gastrique pour décompresser l'estomac ;
- Surveiller les paramètres vitaux et le volume courant : fréquence cardiaque, fréquence respiratoire, saturation pré- ET postductale (deux capteurs : main droite ET pied), capteur transcutané de PaCO<sub>2</sub>, pression artérielle ;
- Mettre en place une voie veineuse périphérique ou un cathéter veineux ombilical pour analgésier l'enfant et le sédatif si nécessaire ;
- Un cathéter central sera mis en place lorsque l'état de l'enfant le permettra ;
- La curarisation systématique n'est pas recommandée ;
- La ventilation mécanique sera rapidement adaptée pour maintenir une valeur de SpO<sub>2</sub> préductale comprise entre 85 et 95 % et une valeur de PaCO<sub>2</sub> entre 45 et 60 mmHg.

#### Place de la ventilation par oscillation à haute fréquence :

L'utilisation de la ventilation haute fréquence par oscillation (HFOV) peut être considérée comme un moyen de réduire le baro-volotraumatisme. Elle est indiquée dans les situations d'hypercapnie persistante (PaCO<sub>2</sub> > 60 mmHg) et/ou d'hypoxémie (SpO<sub>2</sub> préductale < 85 %, sous 100% de FiO<sub>2</sub>).

Il n'existe pas de consensus actuellement sur le mode de ventilation (conventionnel ou HFOV) à privilégier en première intention mais les études actuellement disponibles (13) (14) tendent à faire privilégier la VAC en première intention et l'utilisation d'une PEP basse quand cela est possible.

#### Place du surfactant exogène :

L'intérêt du surfactant exogène dans la HCD est très controversé, mais il n'existe pas d'argument pour recommander l'instillation systématique de surfactant aux enfants.

#### Prise en charge de l'HTAP persistante :

- La priorité de la prise en charge n'est pas de normaliser la SpO<sub>2</sub> postductale, mais d'optimiser l'état circulatoire de ces enfants. Une surveillance clinique rigoureuse et échocardiographique régulière sont nécessaires afin de déterminer le mécanisme de l'HTAP persistante ou de l'insuffisance circulatoire (shunt par le foramen ovale et le canal artériel, insuffisance tricuspide, estimation des pressions pulmonaires, fonction ventriculaires droite et gauche, etc.). Le traitement sera adapté en fonction du mécanisme de l'HTAP ou de l'insuffisance circulatoire ;
- Limitation des facteurs aggravants (stress, douleur, surdistension pulmonaire) de l'HTAP persistante, notamment en assurant une analgésie adéquate. Les techniques d'hyperventilation ne sont pas recommandées.
- Place de l'alprostadil (Prostine®) (hors AMM) : lorsque des signes d'insuffisance circulatoire sont associés à une diminution du calibre du canal artériel et à une hypertension artérielle suprasystémique, une perfusion continue de prostaglandine E1 est recommandée. La prise en charge doit s'approcher de celle d'une hypoplasie fonctionnelle du cœur gauche (15,16).
- Place du monoxyde d'azote inhalé (hors AMM)<sup>2</sup> : l'inhalation de monoxyde d'azote n'est pas recommandée en première intention chez l'enfant porteur d'une HCD. Son utilisation ne devrait être réservée qu'aux situations d'HTAP persistante sévère après échec de la ventilation conventionnelle et correction des troubles hémodynamiques. Son utilisation systématique est suspectée d'augmenter la mortalité des enfants porteurs de HCD (17).
- Place de l'oxygénation extracorporelle (ECMO) : il s'agit d'une technique qui vise à assurer une oxygénation et une décarboxylation adéquate et à limiter le baro-volotraumatisme du poumon. Dans l'HTAP, et particulièrement au cours des HCD, l'ECMO veino-artérielle permet de limiter la précharge du ventricule droit et la défaillance cardiaque droite. L'ECMO est indiquée lorsque l'hypoxémie persiste malgré une prise en charge médicale optimale (optimisation de l'état hémodynamique, réouverture du canal artériel si nécessaire, traitements vasodilatateurs pulmonaires) et éventuellement avis spécialisé supplémentaire. Les critères d'un branchement sous ECMO habituellement utilisés pour les enfants porteurs d'une HCD sont les suivants :
  - SpO<sub>2</sub> préductale < 85 % alors que la pression inspiratoire est > 28 cmH<sub>2</sub>O (ou pression moyenne > 16 cmH<sub>2</sub>O en HFOV) et signes d'insuffisance circulatoire ;
  - Index d'oxygénation > 40 pendant plus de 6h ;
  - Survenue d'un choc septique intercurrent réfractaire ;

<sup>2</sup> Dans le résumé des caractéristiques du produit des spécialités à base de monoxyde d'azote, il apparaît que l'efficacité du NO<sub>2</sub> n'a pas été établie dans les essais cliniques chez des enfants atteints de HCD.

- Pour des raisons techniques, les enfants doivent avoir un âge gestationnel > 34 semaines et un poids de naissance > 2 kg ;
- Pour certaines équipes, une hypercapnie ou une hypoxémie persistante malgré une ventilation optimale témoigne d'une hypoplasie pulmonaire sévère et contre-indique l'ECMO.
- Place de la Milrinone : bien que la responsabilité de la dysfonction ventriculaire gauche initiale dans l'hypertension pulmonaire soit maintenant bien établie (15,18), le traitement par Milrinone ne peut pas actuellement être recommandé de manière systématique dans la prise en charge des enfants porteurs de HCD (19). Des essais sont actuellement en cours pour mieux étudier son utilité (20).

### 6.3 TRAITEMENT CHIRURGICAL DE LA HERNIE : FERMETURE DU DEFECT DIAPHRAGMATIQUE

#### 6.3.1 Timing de la chirurgie

La décision de chirurgie est discutée par une équipe pluridisciplinaire (réanimateurs, anesthésistes, chirurgien).

Actuellement, le consensus est plutôt en faveur d'une chirurgie dès qu'une stabilisation de l'état hémodynamique et respiratoire est obtenue définie par :

- Pression artérielle moyenne normale pour l'âge ;
- Saturation préductale en O<sub>2</sub> entre 85-95% ;
- Diurèse > 1 ml/kg/h ;
- Lactates < 3 mmol/l ;
- Pressions pulmonaires non supra-systémiques (comme par exemple dans la situation d'un canal artériel ouvert non restrictif menant à une HTAP iso systémique permettant donc la réalisation de la chirurgie) (21,22).

La décision de chirurgie sera discutée au cas par cas, quand les critères de stabilisation ne sont pas obtenus au-delà de 48 heures de vie ou en cas de ré aggravation secondaire.

La chirurgie des patients sous ECMO : le timing reste controversé entre chirurgie précoce sous ECMO versus chirurgie après sevrage de l'ECMO (23-24).

##### 6.3.1.1 Pour les formes de diagnostic post-natal (formes tardives, sans HTAP)

- En cas de découverte fortuite d'une hernie de coupole diaphragmatique même asymptomatique, le traitement chirurgical doit être réalisé dans un délai rapide et raisonnable pour prévenir les complications potentielles.
- En cas de hernie de coupole diaphragmatique symptomatique (signes digestifs d'occlusion, détresse respiratoire, malaises, HTAP), la prise en charge est une urgence chirurgicale afin d'éviter les complications mécaniques (souffrance intestinale, nécrose).

#### 6.3.2 Technique chirurgicale

La chirurgie consiste en une intégration dans l'abdomen des organes herniés et fermeture du défaut diaphragmatique.

En fonction de la taille du défaut, la fermeture peut se faire de manière directe ou à l'aide d'un patch prothétique.

##### 6.3.2.1 Les voies d'abord

Différentes voies d'abord ont été décrites :

- Laparotomie : la voie la plus utilisée, considérée comme le "gold standard". Cette voie d'abord permet la réparation de toutes les formes des hernies diaphragmatiques notamment les plus sévères et permet une exposition optimale. Les occlusions sur bride font partie des complications classiques après cette laparotomie néonatale.
- Thoracotomie : moins souvent utilisée en première intention. Cette voie d'abord ne permet pas de contrôler la disposition intra-abdominale des organes.
- Thoracoscopie : (25-26)
  - Avantages : moins d'occlusions sur bride, moins de douleurs post-opératoires, meilleur résultat cosmétique ;
  - Difficultés techniques pour la pose de patch, nécessitant expérience technique ;
  - Risque : augmentation du risque de récurrence, absence de contrôle de la disposition intestinale lors de l'intégration digestive, risque d'acidose et d'hypercapnie ;
  - Indication bénéfique pour les formes de pronostic favorable ;
  - Absence de critères fiables, pour prédire le succès de cette technique pour les formes intermédiaires et sévères.

- Laparoscopie : non indiquée dans les formes néonatales du fait de manque d'espace après intégration des organes dans l'abdomen. Parfois utilisée chez les enfants ou adolescents dans les formes tardives.

### 6.3.2.2 Techniques de réparation des larges défauts

#### Les patches diaphragmatiques :

- Les patches le plus souvent utilisés sont les prothèses de Goretex\*. Gore DualMesh\* possède les caractéristiques intéressantes pour la chirurgie des HCD (face texturée versant thoracique favorisant l'intégration tissulaire et face lisse versant abdominal limitant les adhérences) ;
- La réparation avec patch dans les défauts de grande taille est associée à un risque accru de récurrence (jusqu'à 40% dans certaines séries) ;
- Pour diminuer le risque de récurrence, la technique du patch doit être "sans tension" et "over-sized" (en forme de cône ou de dôme). Cette technique permet de diminuer les récurrences (jusqu'à 5%) ainsi que l'hyperpression abdominale ; (27)
- Les patches résorbables ou biologiques ne doivent pas être utilisés.

#### Les techniques de lambeau musculaire (oblique interne + transverse, ou transverse seul) : (28)

- Moins souvent utilisées, elles peuvent l'être en première intention pour les hernies diaphragmatiques à large défaut, selon l'expérience de l'équipe chirurgicale ;
- Peuvent être utilisées comme chirurgie de seconde intention après d'éventuelles complications avec le patch de Goretex (ex : récurrence ou infectieuses).

### 6.3.2.3 Prévention des occlusions sur bride

- La chirurgie de la hernie de coupole diaphragmatique en période néonatale par laparotomie expose à un risque accru d'occlusion sur bride post-opératoire ; (29,30)
- La chirurgie avec patch prothétique augmente ce risque ;
- Plusieurs stratégies de prévention des occlusions sur bride lors d'une laparotomie : limitation du traumatisme des organes, irrigation péroopératoire, diminution du temps opératoire d'exposition des organes, dispositifs anti-adhérences sous la réparation diaphragmatique ainsi que sous la paroi(31).

### 6.3.2.4 Le drain thoracique post-opératoire

- La pose du drain thoracique systématique n'est pas recommandée actuellement ;
- Si un drain thoracique est posé, toute aspiration doit être proscrite (ou strictement contrôlée de -4 à -6 cmH<sub>2</sub>O) au risque d'entraîner une dépression brutale et importante entraînant la bascule du médiastin avec risque de décès, particulièrement chez le nouveau-né (32).

### 6.3.2.5 Gestes associés

Il est recommandé de rechercher d'autres malformations associées (ex : séquestration pulmonaire) et vérifier la rotation intestinale (recherche d'une malrotation intestinale associée ou d'un défaut d'accolement du colon)

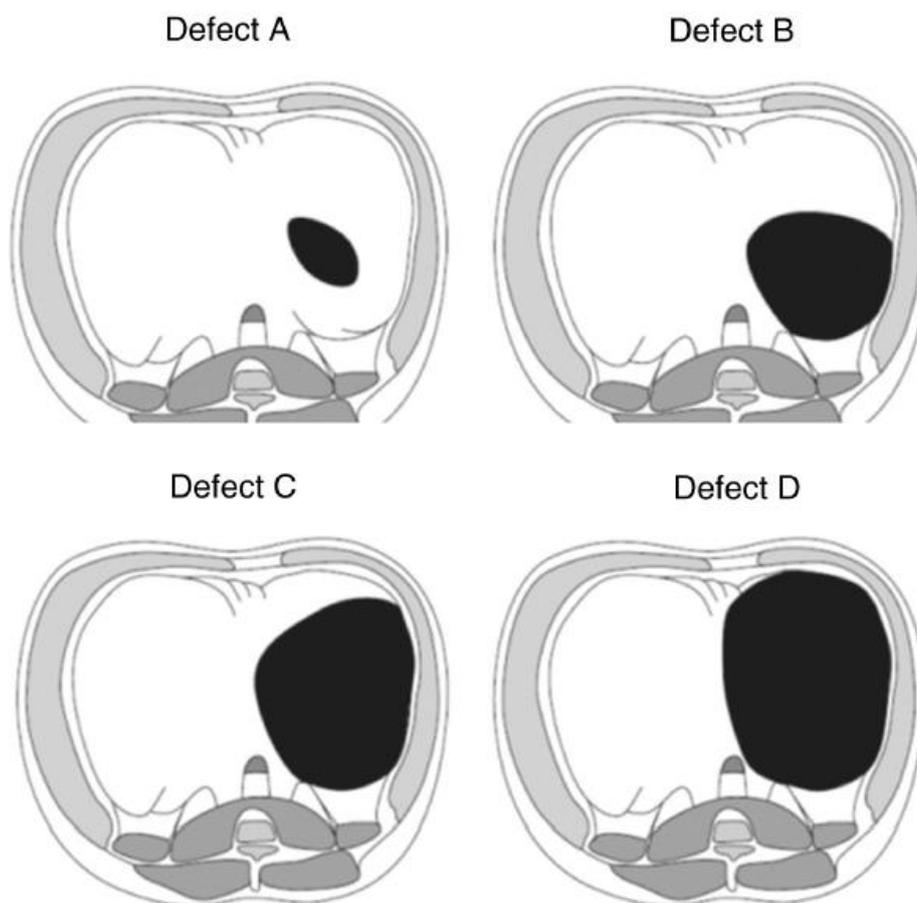
### 6.3.2.6 Fermeture abdominale

En cas de difficultés de fermeture abdominale après la réduction de la hernie causant une hyperpression abdominale, une plaque abdominale ou silo peut être utilisée. La fermeture abdominale définitive peut être réalisée de manière différée (33). L'utilisation de la pression intra vésicale peut être une aide à l'évaluation du syndrome du compartiment abdominal en post-opératoire.

### 6.3.2.7 Classification des défauts

La taille du défaut est classée par le chirurgien en 4 types selon le consensus international(34).

- A : défaut de petite taille avec présence de toutes les berges musculaires
- B : défaut < 50% du diaphragme avec absence d'une berge postéro-latérale
- C : défaut > 50% mais < 100%
- D : absence complète du diaphragme (agénésie diaphragmatique)



## 6.4 PRISE EN CHARGE POSTOPERATOIRE

Après la fermeture chirurgicale du défaut, les enfants sont hospitalisés en réanimation. La suite de la prise en charge va consister en :

- un sevrage le plus précoce possible de la ventilation invasive, avec un relais éventuel par de la ventilation non invasive, puis une oxygénothérapie nasale si besoin ;
- une évaluation de l'HTAP par échocardiographie et l'instauration d'un traitement anti-HTAP si besoin ;
- une reprise précoce de l'alimentation (24-48 h) idéalement avec du lait maternel, au besoin avec une sonde gastrique et dès que possible par voie orale. Le succès de l'allaitement maternel prolongé nécessite une formation spécifique des équipes soignantes et une préparation dès la période prénatale ;
- une optimisation de l'alimentation parentérale tant que celle-ci s'avère nécessaire ;
- une surveillance des complications postopératoires potentielles (syndrome du compartiment abdominal, épanchement pleural persistant, chylothorax, syndrome occlusif, récursive).

### 6.4.1 Prévention et prise en charge des complications respiratoires

Prévention de l'HTAP chronique et des exacerbations respiratoires :

- Limiter le baro-volotraumatisme de la ventilation artificielle et le stress oxydant dès les premières minutes de vie et pendant la période périopératoire ;
- Dépister systématiquement l'HTAP par échocardiographie, pour mettre en route un traitement précoce ;
- Prévenir les infections respiratoires nosocomiales, bactériennes ou virales, en incluant notamment l'extubation précoce, l'isolement du patient, la vaccination antigrippale et anticoquelucheuse des parents et des soignants, l'organisation d'un mode de garde adapté, éventuellement l'immunoprophylaxie anti VRS par palivizumab pour les enfants porteurs d'une atteinte respiratoire sévère ou d'une HTAP pendant le premier voire les deux premiers hivers ;
- Traitement de fond par corticoïdes inhalés sur indication spécialisée ;
- Traitement du RGO ;
- Lutte contre le tabagisme passif et aide au sevrage tabagique des parents ;
- Vaccinations antigrippales : AMM > 6 mois.

Traitement prolongé de l'HTAP résiduelle ou chronique :

L'HTAP prolongée est associée à une surmortalité. Un bénéfice d'un traitement actif de l'HTAP a été rapporté.

En l'absence d'étude clinique comparative, il n'est pas possible de recommander une classe particulière de médicament de l'HTAP chronique ou résiduelle. Le choix du traitement va dépendre de l'expérience des équipes et de l'état clinique de l'enfant.

Basés sur des cas rapportés et l'avis des experts ayant participé à l'élaboration du PNDS, les médicaments suivants pourront être utilisés dans l'ordre suivant<sup>3</sup> :

- Inhibiteur de la phosphodiesterase-5 : sildénafil (Revatio®) à la posologie de 1 à 2 mg/kg, 3 à 4 fois par jour par voie orale (hors AMM avant 1 an)<sup>4</sup>;
- Analogues de la prostacycline : Flolan®, Remodulin® sous cutané (à la posologie de 4 à 40 ng/kg/min, pas d'AMM chez l'enfant) ou Ventavis® inhalé (pas d'AMM chez l'enfant) ;
- Inhibiteur de l'endothéline-1 : Bosentan (Tracleer®) à la posologie de 2 à 4 mg/kg, deux fois par jour (hors AMM avant 2 ans).

Pendant la période d'hospitalisation en réanimation, le monoxyde d'azote inhalé (5 à 20 ppm) peut être envisagé (hors AMM).

#### Traitement des complications respiratoires :

- Oxygénothérapie en continu : selon besoin ;
- Bronchodilatateurs, corticoïdes inhalés, corticoïdes oraux : selon besoin ;
- Antibiothérapie : lors des surinfections pulmonaires.

#### **6.4.2 Prévention et prise en charge des complications digestives**

##### Traitement du reflux gastro-œsophagien et prévention de l'œsophagite :

- Traitement postural (35) ;
- Epaissement des apports alimentaires ;
- Médicaments antisécrétoires gastriques : inhibiteurs de la pompe à protons (oméprazole et ésoméprazole) en utilisation hors-AMM avant l'âge d'un an<sup>5</sup> ;
- Traitement chirurgical du reflux gastro-œsophagien si échec du traitement médical.

##### **6.4.2.1 Prévention et prise en charge des complications nutritionnelles**

###### Prévention de la dénutrition :

- Optimiser les apports caloriques et nutritionnels (**en tenant compte de la restriction hydrique parfois nécessaire**) tous les jours, dès le premier jour de vie : ajout précoce de protéines 2g/kg à J0 et 3g/kg dès les premiers jours ; lipides débutés à J1 et rapidement augmentés à 2 voire 3g/kg/j par voie intra veineuse ; glucose adapté en fonction de la tolérance et pouvant atteindre 14-16 g/kg/j en quelques jours ;
- Discuter la mise en place d'une gastrostomie s'il existe des troubles sévères de l'oralité persistants en tenant compte du risque opératoire si la pose n'a pas été réalisée lors de la chirurgie initiale ;
- Discuter la mise en place d'une nutrition parentérale si dénutrition persistante malgré une alimentation entérale et malgré un enrichissement calorique maximal.

##### **6.4.2.2 Mise en œuvre de l'allaitement maternel**

- Les bénéfices importants de l'allaitement maternel doivent être expliqués aux parents pendant la grossesse, mais celui-ci ne doit pas être présenté comme obligatoire ;
- Un soutien et un accompagnement à l'allaitement maternel doit être proposé dès la naissance, impliquant l'ensemble des équipes soignantes mais aussi au moins une conseillère en lactation ou une personne ayant un DIU en lactation humaine et allaitement maternel(36) ;
- Dans l'idéal, il débute avant les six premières heures qui suivent la naissance par une expression manuelle de colostrum ;
- Le colostrum sera utilisé pour effectuer des soins de bouche ;

---

<sup>3</sup> Note de l'AFSSAPS (janvier 2012) : Traitement de l'HTAP : aucun des médicaments cités n'a cette indication à ce jour ; aucun argument n'est disponible pour cautionner les propositions hors-AMM citées dans le présent document.

<sup>4</sup> Lettre de l'AFSSAPS aux prescripteurs diffusée le 17 novembre 2011 : dans une étude clinique menée chez des patients âgés de 1 à 17 ans traités par REVATIO® pour une HTAP à des doses comprises entre 10 et 80 mg trois fois par jour, un taux de mortalité plus élevé a été observé dans les groupes de patients recevant des doses élevées de sildénafil comparativement aux groupes de patients recevant des doses plus faibles. Par conséquent, il est rappelé aux prescripteurs de REVATIO® de ne pas prescrire des doses supérieures à celles recommandées dans le résumé des caractéristiques du produit (RCP). Pour rappel, la dose recommandée dans le RCP est de 10 mg trois fois par jour en cas de poids corporel < 20 kg et de 20 mg trois fois par jour en cas de poids corporel > 20 kg.

<sup>5</sup> Note de l'AFSSAPS (janvier 2012) : l'oméprazole et l'ésoméprazole sont indiqués dans le traitement symptomatique du reflux gastro-œsophagien chez l'enfant de plus de 1 an et pesant plus de 10 kg. L'utilisation chez l'enfant de moins de 1 an et de moins de 10 kg n'est pas autorisée du fait du peu de données disponibles et du fait que les formes et dosages disponibles ne sont pas adaptés à cette population.

- Un tire-lait électrique double pompage est mis à la disposition de la maman si elle souhaite allaiter ;
- Pour les mises au sein on veillera à conseiller la mère pour la position de son bébé ;
  - Les méthodes alternatives à l'allaitement au sein doivent être connues des professionnels de santé et expliquées aux parents, incluant la technique Morton, l'allaitement à la paille, à la tasse.

Pour les mamans dont la lactation met un peu plus de temps à s'établir (et qui souhaite un allaitement maternel), on pourrait compléter la ration de l'enfant avec du lait de lactarium.

#### **6.4.2.3 Prévention et prise en charge précoce des troubles de l'oralité alimentaire**

Les enfants porteurs de HCD sont à risque de développer des troubles de l'oralité alimentaire qui peuvent être au moins partiellement prévenus.

Les parents doivent être informés de l'existence possible de ces troubles afin d'en assurer la détection et la prise en charge la plus précoce possible.

Un guide a été rédigé par les équipes du centre de référence afin de guider les équipes médicales et paramédicales dans la prise en charge des enfants porteurs de HCD.

Ce guide est disponible via le lien suivant : [https://www.fimatho.fr/images/site-hernies/guide\\_oralite1.pdf](https://www.fimatho.fr/images/site-hernies/guide_oralite1.pdf)

#### **6.4.2.4 Autres traitements**

- Hydrolysats de caséine : pas d'utilisation systématique d'hydrolysats de caséine mais le diagnostic d'IPLV devra être rapidement évoqué en cas de symptômes compatibles et un test thérapeutique (utilisation d'un hydrolysats de caséine puis d'un lait semi élémentaire et/ou d'une préparation à base de protéines de riz) devra être réalisé.

#### **6.4.3 Prévention et prise en charge des autres complications**

- Traitement orthopédique d'une scoliose ou d'une déformation thoracique ;
- Dépistage et traitement des otites séreuses et des troubles auditifs.

### **6.5 PROMOUVOIR LES INTERACTIONS PRECOSES PARENT-ENFANT**

- La présence des parents auprès de leur bébé est favorisée tout au long de l'hospitalisation. Dès que possible, la famille doit pouvoir accéder à une chambre parent-bébé ;
- Promouvoir l'allaitement maternel ;
- Favoriser l'implication des parents dans les soins (cocooning parental) ;
- Renforcer les compétences parentales ;
- Soutien psychologique.

### **6.6 ÉDUCATION THERAPEUTIQUE ET MODIFICATION DU MODE DE VIE**

L'éducation thérapeutique se prépare de façon coordonnée dès la période néonatale avec l'ensemble des professionnels concernés, incluant le médecin coordonnateur référent qui aura été identifié, les spécialistes d'organes, le pédiatre ou le médecin généraliste, la PMI, le CAMSP, l'assistante sociale, le psychologue, l'infirmière-puéricultrice, le kinésithérapeute et l'orthophoniste. Dans les situations de pathologies chroniques lourdes (HTAP sévère nécessitant un traitement parentéral, oxygénothérapie à domicile, trachéotomie, alimentation parentérale ou entérale à domicile), l'éducation thérapeutique fera intervenir l'hospitalisation à domicile.

L'éducation thérapeutique portera en particulier sur les points suivants :

- Information sur la maladie et ses complications potentielles ;
- Prévention des infections respiratoires : vaccination antigrippale et anticoquelucheuse des parents et de l'entourage (fratrie, grands-parents, assistante maternelle...), vaccinations de l'enfant notamment antipneumococcique et antigrippale, organisation d'un mode de garde adapté en évitant la crèche (proposer un congé parental), éviction des environnements à risque (transport en commun, contact rapproché avec d'autres enfants surtout d'âge différent), mesures de prévention adaptées en cas d'infections virales familiales ;
- Les parents seront avertis des risques du tabagisme passif, surtout en cas d'insuffisance respiratoire chronique et/ou d'hypertension pulmonaire et orientés si besoin vers une aide au sevrage tabagique ;
- Eviction des allergènes dans les familles à risque allergique (acariens, moisissures) ;
- Traitement précoce d'une hypertension artérielle pulmonaire résiduelle ou chronique. Ces traitements nécessitent habituellement une surveillance spécifique :
  - la survenue de pâleur, sueurs, crise d'angoisse, difficultés à respirer, lèvres bleutées doit amener à consulter en urgence,
  - en cas de prescription de Remodulin® sous-cutanée, les parents doivent apprendre à utiliser le matériel servant à l'administration du traitement (pompe, cathéter, tubulure) et à surveiller la tolérance du traitement (points de ponctions) ;

- Promotion de l'allaitement maternel. Il convient d'informer les parents des bénéfices d'un allaitement dès la période anténatale. L'allaitement se met en place dès la naissance et nécessite un accompagnement prolongé ;
- Prise en charge nutritionnelle avec un épaississement du lait si nécessaire (ajout de gélopectose ou de gumilk, lait anti-régurgitation) et une optimisation des apports alimentaires (si besoin enrichissement du lait) ;
- Surveillance de la courbe staturo-pondérale ;
- Prévention et surveillance des troubles de l'oralité alimentaire. Les parents seront formés de façon à soutenir les compétences orales de leur bébé (« guidance en oralité ») ;
- Surveillance des troubles de l'alimentation : régurgitations, vomissements, aversion alimentaire ;
- Surveillance des signes de récurrence ou de complications chirurgicales (troubles respiratoires ou digestifs) ;
- Information et orientation vers la PMI, le CAMSP selon les situations ;
- Information des parents concernant les possibilités de projets d'accueil individualisés (PAI) scolaires.
- Mise en place de la carte d'urgence (**ANNEXE 9 Carte d'urgence pour la Hernie de coupole Diaphragmatique**)

## 6.7 RECOURS AUX ASSOCIATIONS DE PARENTS

Il existe actuellement en France deux associations de parents : l'APEHDia (Association pour Encourager la recherche sur la HCD. [www.apehdia.com](http://www.apehdia.com)) et l'association L.E.O.N.O.R.E (Lutter Ensemble cOntre la herNie diaphragmatique cOngénitale en Région cEntre- (<https://www.association-leonore.com>)). Ces deux associations sont actives et participent à la journée annuelle du centre de référence. APEHDia participe à la journée annuelle de la filière FIMATHO.

Il existe également d'autres associations en particulier pour les enfants présentant des troubles de l'oralité (Miam-Miam, La vie par un fil).

Toutes les références pour joindre les associations sont disponibles sur le site internet du Centre de référence maladies rares (CRMAR) de la Hernie de coupole Diaphragmatique et de la filière de santé nationale des maladies rares abdomino-thoraciques FIMATHO (**ANNEXE 8 Coordonnées du centre de référence, de la filière et des associations**).

Ces associations permettent d'établir une communication directe avec des personnes confrontées aux mêmes réalités, de partager des expériences à travers des forums, un espace documentaire et des groupes d'utilisateurs. Elles favorisent la prévention et le bon respect du parcours de soins.

## 7 SUIVI DES ENFANTS

### 7.1 OBJECTIFS PRINCIPAUX

- Organiser une surveillance multidisciplinaire du patient ;
- Evaluer l'efficacité, la tolérance et l'observance des traitements ;
- Dépister les complications de la maladie, les prendre en charge et les suivre ;
- Dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents tout au long de la prise en charge (médecin référent) ;
- Evaluer le retentissement psychologique, familial et scolaire et proposer un accompagnement psychologique ;
- 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, MDPH) ;
- Informer sur l'existence d'associations de parents, ainsi que sur les sites Internet et institutionnels.

### 7.2 PROFESSIONNELS IMPLIQUES

Le suivi est multidisciplinaire et organisé par le médecin coordonnateur en lien avec les différents intervenants hospitaliers et libéraux afin d'assurer une continuité des soins :

- Les médecins spécialistes : chirurgien pédiatre, pneumologue pédiatre, cardiopédiatre, gastro-entérologue pédiatre, neurologue pédiatre, ORL pédiatre, chirurgien orthopédiste, radiopédiatre, tout autre spécialiste dont l'avis est nécessaire en fonction du tableau clinique ;
- Le médecin traitant (généraliste ou pédiatre), indispensable au suivi à domicile et pour faire le relais avec le médecin référent concernant l'évolution d'un enfant porteur d'une HCD ;
- Les personnels paramédicaux infirmiers (ère)s, puéricultrices ;
- Les masseurs-kinésithérapeutes (kinésithérapie respiratoire et motrice) ;
- Les diététiciens(ne)s et orthophonistes pour prévenir et traiter les troubles de l'oralité ;
- Le médecin de PMI, le médecin et l'infirmière scolaires afin de faciliter et encadrer une intégration ou éviter des interdictions ou exclusion des enfants suivis pour une HCD ;

- Les services de soins à domicile en cas de nutrition artificielle ou oxygénation ;
- Le CAMSP, le CMP, la MDPH si besoin ;
- Les psychologues ;
- Les assistants sociaux.

### 7.3 SUIVI SPECIALISE

Près de la moitié des enfants porteurs d'une HCD survivants vont présenter des séquelles. Elles sont nombreuses et concernent essentiellement la sphère respiratoire et digestive (cf. tableau 2). Ces complications sont immédiates ou retardées. Elles requièrent une prise en charge et un suivi spécialisé multidisciplinaire organisés par le médecin coordonnateur afin de les dépister et les traiter. L'organisation du suivi doit se préparer avant la sortie d'hospitalisation lors d'une réunion multidisciplinaire et en lien avec les intervenants de ville (médecin traitant, orthophoniste, masseur-kinésithérapeute, psychologue, etc.) et les structures institutionnelles (PMI et CAMSP).

**Tableau 2 - Complications à moyen et long terme**

Types de complications	Symptômes	Fréquence
Respiratoires	Dysplasie broncho-pulmonaire	22 à 52 %
	HTAP persistante	Pas de données
	Asthme	15 % à 5 ans
	Pneumopathie	7 à 33 %
Digestives	Reflux gastro-œsophagien	45 à 90 %
	Œsophagite	50 % des adultes
Nutritionnelles	Troubles de l'oralité	25 %
	Gastrostomie	33 % à 1 an et 7% à 2 ans
	Retard de croissance	50 % à 1 an
Chirurgicales	Occlusion sur bride	20 %
	Récidive hernie	8 à 50 %
Neurologiques	Asymétrie motrice Hypotonie	12 %
	Trouble langage et comportement	
Orthopédiques	Déformation thoracique	21 à 48 %
	Scoliose	5 à 27 %
Auditives	Surdit�	Pas de donn�es

Le calendrier de suivi hospitalier proposé dans ce PNDS est inspiré des données de la littérature portant sur le suivi à long terme de patients porteurs de HCD 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 harmoniser le suivi à très long terme. À l'heure actuelle, le suivi est recommandé durant toute l'enfance et probablement à l'âge adulte avec une passation à une autre équipe. Cependant, nous n'avons pas de recul sur une prise en charge à si long terme.

#### Consultations systématiques avant la sortie

- Bilan global avant la sortie d'hospitalisation avec :
  - évaluation cardio-pulmonaire : gaz du sang, oxymétrie nocturne, échographie cardiaque, radiographie thoracique, +/- scanner thoracique et fibroscopie trachéobronchique sur signes d'appel cliniques ;
  - évaluation neurosensorielle : échographie transfontanellaire et potentiels évoqués auditifs ;
  - +/- fond d'œil, électroencéphalogramme ou IRM cérébrale sur signes d'appel cliniques ;
  - recherche de reflux gastro-œsophagien avec examens complémentaires sur signes d'appel cliniques : pH-métrie +/- TOGD.
- Evaluation de l'oralité : bilan orthophonique si possible

#### Consultations systématiques de suivi

- Avant la sortie, une réunion est organisée par le médecin coordonnateur avec le médecin traitant, les autres médecins spécialistes impliqués, les prestataires de service, le masseur-kinésithérapeute, l'orthophoniste, la psychologue, la PMI. Elle permet la prise en charge multidisciplinaire après la sortie. Les consultations de suivi préconisées se dérouleront selon le planning suivant : tous les 3 mois la première année, tous les 6 mois la deuxième année puis tous les ans jusqu'à la passation de relais aux médecins d'adultes.

Les points d'attention et les examens à réaliser sont résumés dans le tableau suivant :

Suivi clinique pluridisciplinaire	Pédiatre + Chirurgien à chaque consultation Autres sur-spécialistes selon symptômes
Evaluation Oralité Alimentaire	Attention particulière lors des grandes étapes : Diversification, cuillère, introduction des morceaux et des textures non lisses. Questions concernant les textures acceptées, le plaisir de manger, les goûts préférés... Echelle de Montréal de 6 mois à 6 ans (37 & Annexe 10) Avis spécialisé si dépistage positif
Evaluation staturo-pondérale, nutritionnelle et du Reflux Gastro Œsophagien	Poids, Taille avec percentiles à chaque consultation Repérage précoce de tout infléchissement Suivi diététique pour évaluation calorique +/- enrichissement Orthophoniste si trouble de l'oralité alimentaire + /- gastropédiatre rapidement mis en place PC systématique jusqu'à 3 ans Recherche de signes pouvant faire évoquer un Reflux Gastro Œsophagien
Suivi Neuro sensoriel	Vérifier dépistage PEA à la sortie Evaluation clinique de l'audition jusqu'à bonne acquisition du langage Refaire PEA si doute Evaluation neurologique clinique à chaque consultation (Echelle de Denver jusqu'à 6 ans) Evaluation spécialisée si besoin
Evaluation chirurgicale et orthopédique	Dépistage précoce de l'ectopie testiculaire (38) Signes évocateurs de brides / syndromes sub-occlusifs Cicatrice(s) et gastrostomie Scoliose, déformation thoracique, attention accrue à l'adolescence
Vaccinations et prophylaxie	Vaccination antigrippale et coqueluche de l'entourage tant que enfant non vacciné Prophylaxie anti-VRS 1 <sup>er</sup> hiver si HTAP ou O <sub>2</sub> dépendance Vaccination anti grippale annuelle dès 6 mois Respect du calendrier vaccinal
Clinique respiratoire	Recherche de tout évènement depuis la consultation précédente, recherche systématique de dyspnée ou de toux d'effort, de toux nocturne, d'anamnèse en faveur de symptômes allergiques. Suivi pneumo pédiatrique renforcé avec éventuel traitement de fond selon évolution AIDE AU SEVRAGE SI TABAGISME PASSIF
Paraclinique respiratoire	Radios de thorax 2 fois par an les 2 premières années puis tous les 3 ans ou sur point d'appel clinique (digestif ++) Vigilance accrue si plaque EFR à 6/7 ans (avec pléthysmographie et test de marche)
HTAP	Arrêt des contrôles systématiques après 2 échographies normales à 1 mois d'intervalle sans traitement dont au moins une réalisée par un cardiopédiatre. Contrôle à refaire si chirurgie (ou examen nécessitant une ventilation) prévue, décompensation respiratoire, tant qu'il persiste une oxygène-dépendance ou de manière systématique lors du passage à l'âge adulte.
Patient oxygène-dépendant	Suivi gaz du sang si pCO <sub>2</sub> anormale, Oxymétrie nocturne + /- polysomnographie régulières, Surveillance HTAP Immunoprophylaxie anti VRS 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> hiver
Soutien psychologique	Savoir quand et à qui adresser (ressource identifiée)

Ces examens ou d'autres examens (endoscopie digestive, scintigraphie pulmonaire, etc.) peuvent être réalisés au cas par cas, à tout moment du suivi, selon l'évolution du patient et les éventuels symptômes.

Par exemple :

- Si HTAP dépistée préalablement : gaz du sang, radiographie thoracique, SpO<sub>2</sub> et échographie cardiaque ;
- Si aggravation et/ou apparition de symptômes cliniques digestifs et/ou respiratoires : gaz du sang, radiographie thoracique-ASP, SpO<sub>2</sub>, échographie cardiaque.

Aucun examen biologique n'est prescrit de manière systématique.

À chaque consultation, il faut réévaluer le bénéfice des traitements en fonction de l'examen clinique et des bilans complémentaires.

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

À tout moment, l'enfant peut être hospitalisé en cas de complications nécessitant une prise en charge chirurgicale, de la réanimation ou des soins ne pouvant être dispensés qu'à l'hôpital, d'où l'importance du lien entre la médecine hospitalière et de ville.

#### **7.4 SUIVI PAR LE MEDECIN TRAITANT (GENERALISTE OU PEDIATRE)**

Le médecin traitant est indispensable au suivi à domicile et à la coordination de celui-ci (surveillance, soins infirmiers, rééducation). Il fait le relais avec le médecin coordonnateur concernant l'évolution d'un enfant porteur d'une HCD. Néanmoins, tous les enfants porteurs d'une HCD doivent pouvoir bénéficier d'un suivi systématique en milieu hospitalier. Une lettre d'information sur les complications lui est adressée afin de le sensibiliser aux risques potentiels (**ANNEXE 3 Lettre d'information au médecin traitant**).

##### **Le médecin traitant :**

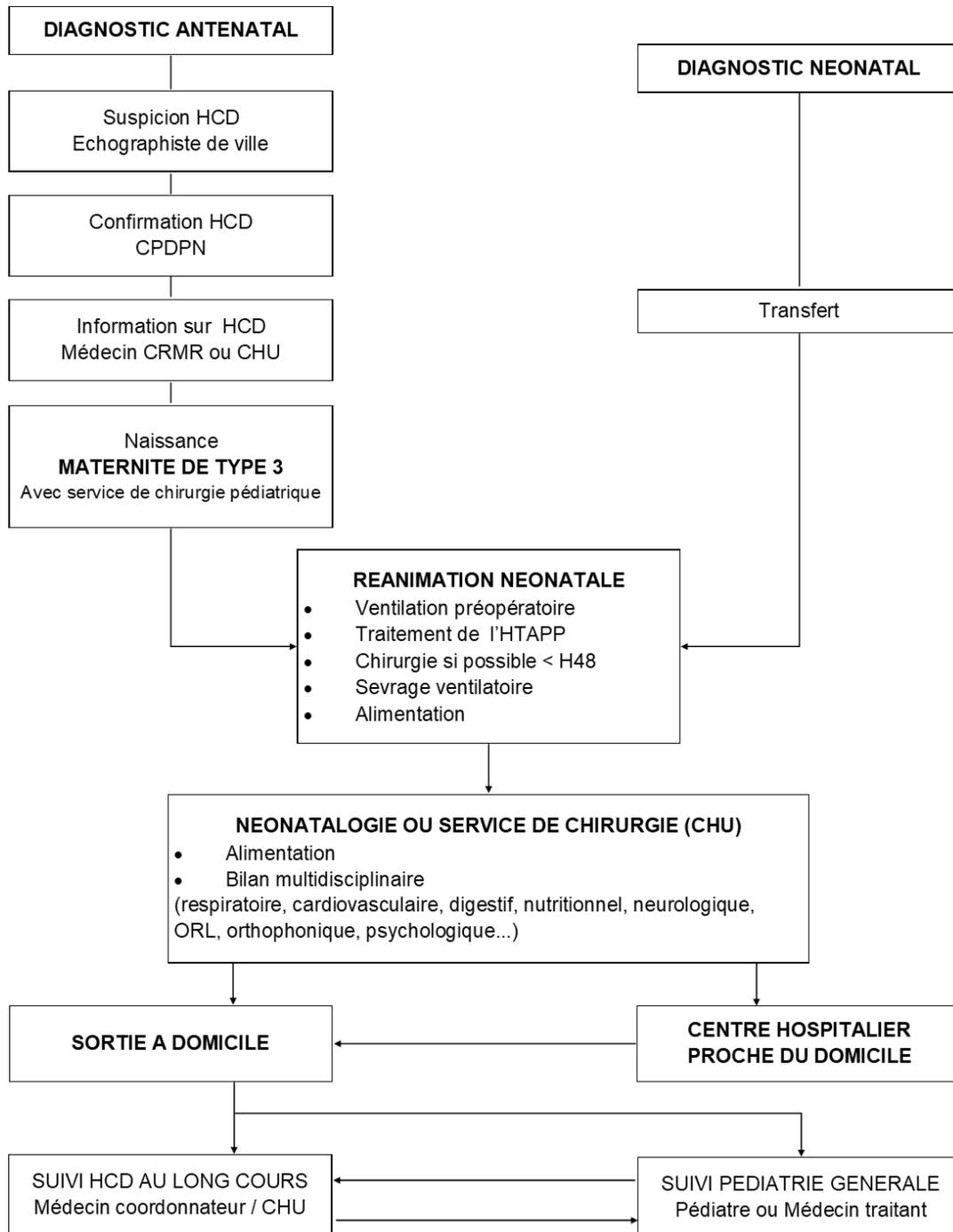
- Surveille la croissance (poids, taille, IMC, PC, courbes de croissance) et le développement psychomoteur de l'enfant ;
- Donne des conseils diététiques ;
- Diagnostique et prend en charge les maladies intercurrentes ;
- Détecte les complications de la maladie ou des traitements chirurgicaux ou médicaux ;
- Vérifie et/ou réalise les vaccinations de l'enfant (vaccination antipneumococcique et antigrippale) et des parents (vaccination antigrippale et anticoquelucheuse).

#### **7.5 ACCOMPAGNEMENT ET SUIVI PSYCHOLOGIQUE**

La prise en charge psychologique de la famille est actuellement insuffisante. Elle doit être proposée aux familles dès la période anténatale et être poursuivie jusqu'à l'adolescence. La continuité de l'information et de l'accompagnement devrait pouvoir être assurée pour éviter les ruptures lors du passage de la vie fœtale à la période néonatale, puis à l'enfance du fait de la multiplicité des intervenants spécialisés.

## ANNEXE 1 Parcours de soins des enfants ayant une HCD

### PARCOURS DE SOIN DES PATIENTS AYANT UNE HERNIE DIAPHRAGMATIQUE CONGENITALE



CHU : centre hospitalier universitaire.

CPDPN : centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal.

CR : centre de référence.

HCD : hernie de coupole diaphragmatique.

HTAPP : Hypertension artérielle pulmonaire persistante

## ANNEXE 2 Livret d'information aux parents

Un livret est disponible auprès du centre de référence en version papier, ou téléchargeable sur le site internet du centre [www.hernie-diaphragmatique.fr](http://www.hernie-diaphragmatique.fr)



## ANNEXE 3 Lettre d'information au médecin traitant



### CENTRE DE REFERENCE DES HERNIES DIAPHRAGMATIQUES

Cher confrère,

Vous suivez un enfant porteur d'une hernie de coupole diaphragmatique (HCD). Un certain nombre de ces enfants vont présenter des séquelles. Elles requièrent une prise en charge et un suivi spécialisé que j'organise en fonction des complications dépistées.

Il est souhaitable d'être particulièrement attentif aux principales complications décrites. Elles sont :

- Respiratoires avec la dysplasie broncho-pulmonaire, l'hypertension artérielle pulmonaire persistante, les pneumopathies et l'asthme ;
- Digestives avec le reflux gastro-œsophagien ;
- Nutritionnelles avec un retard de croissance staturo-pondérale et des troubles de l'oralité ;
- Chirurgicales avec l'occlusion sur brides et la récurrence de la hernie ;
- Neurologiques comme des troubles du tonus, des troubles du langage et du comportement ;
- Orthopédiques à type de scoliose et de déformation thoracique ;
- Auditives.

Pour toute complication/question, n'hésitez pas à me contacter.

**Je me permets de vous rappeler la conduite à tenir spécifique à ces enfants en cas de complication.**

#### **En cas de détresse respiratoire aiguë**

- Maintenir en proclive.
- Mesurer la saturation en oxygène si possible.
- Assurer un traitement symptomatique (désencombrement des voies aériennes supérieures et oxygénothérapie).
- Organiser un transfert en unité spécialisée, aux urgences pédiatriques ou en réanimation pédiatrique (appel du 15 en prévenant le médecin régulateur de la pathologie en cause), selon la gravité de la détresse respiratoire.
- Evoquer la possibilité :
  - d'une récurrence de la hernie,
  - d'une poussée d'HTAP,
  - d'une décompensation de l'insuffisance respiratoire chronique,
  - d'une virose ou d'une pneumopathie infectieuse ou d'inhalation devant un tableau fébrile et des anomalies de l'auscultation,
  - d'une crise d'asthme devant une dyspnée sifflante expiratoire.

#### **En cas de syndrome occlusif**

- Mettre à jeûn,
- Organiser un transfert en unité spécialisée, aux urgences pédiatriques ou en service de chirurgie en prévenant le médecin de la pathologie en cause.
- Evoquer la possibilité :
  - d'une occlusion sur bride,
  - d'une récurrence de la hernie.

**En cas de malaise**

- Assurer un traitement symptomatique (désencombrement des voies aériennes supérieures et oxygénothérapie).
- Organiser un transfert en unité spécialisée, aux urgences pédiatriques ou en réanimation pédiatrique (appel du 15 en prévenant le médecin régulateur de la pathologie en cause), selon la gravité.
- Evoquer la possibilité :
  - d'une poussée d'HTAP,
  - d'une hypertonie vagale sur un reflux gastro-œsophagien
  - d'une hypoglycémie et/ou déshydratation lié à un problème d'alimentation (NEDC).

**En cas d'extraction accidentelle du bouton ou de la sonde de gastrostomie**

- Le premier changement de bouton/sonde doit s'effectuer à l'hôpital, l'enfant doit être adressé avec le bouton de secours qu'on lui aura prescrit.
- Repositionner une sonde ou un bouton en urgence dans les 6 heures car il existe un risque de fermeture spontanée rapide de l'orifice de gastrostomie.
- Utiliser le même diamètre et la même longueur de bouton que le précédent
- Respecter les consignes (volume de remplissage du ballonnet) du matériel utilisé.
- Contrôler le bon positionnement de la sonde ou du bouton après remplacement.
- S'assurer que la mobilisation est indolore (rotation et mobilité antéro-postérieure).
- Injecter et aspirer un peu d'eau ou de produit hydrosoluble et faire un contrôle radiologique au moindre doute.
- Prescrire une nouvelle sonde ou bouton.

**Respecter les contre-indications médicamenteuses****Pour toute information concernant l'enfant, consulter :**

Médecin coordonnateur : Dr .....

Hôpital

Adresse

Tel

**En cas d'hospitalisation adresser l'enfant à :**

Hôpital

Adresse

Tel Urgences pédiatriques :

Tel Réanimation pédiatrique :

Je reste à votre entière disposition pour tout renseignement complémentaire et vous prie de croire, cher Confrère, à l'expression de mes sentiments les meilleurs.

Dr .....

## ANNEXE 4 Prescription médicamenteuse

Plusieurs spécialités pharmaceutiques mentionnées dans ce PNDS pour la prise en charge thérapeutique de l'enfant sont utilisées dans une indication ou des conditions d'utilisation non prévues dans l'AMM.

Il est rappelé que :

- la prescription de la spécialité est possible<sup>6</sup>, en l'absence d'alternative médicamenteuse appropriée, si l'indication (ou les conditions d'utilisation) a (ont) fait l'objet d'une recommandation temporaire d'utilisation (RTU) ou si le prescripteur juge indispensable, au regard des données acquises de la science, le recours à cette spécialité pour améliorer ou stabiliser l'état clinique du patient. Dans ce cas :
  - ✓ le patient doit être informé du caractère hors AMM de la prescription, « de l'absence d'alternative médicamenteuse appropriée, des risques encourus et des contraintes et bénéfices susceptibles d'être apportés par le médicament », des conditions de prise en charge par l'assurance maladie ;
  - ✓ la mention "Prescription hors autorisation de mise sur le marché" doit figurer sur l'ordonnance;
  - ✓ la prescription doit être motivée dans le dossier médical du patient.
- l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) peut s'appuyer sur le PNDS pour élaborer une RTU de la spécialité dans l'indication hors AMM, s'il n'existe pas d'alternative médicamenteuse appropriée<sup>7</sup> ;
- la spécialité peut faire l'objet d'une prise en charge ou d'un remboursement par l'assurance maladie dans l'indication hors AMM, à titre dérogatoire et pour une durée limitée, après avis de la HAS, à condition qu'elle ait fait l'objet au préalable d'une RTU et que son utilisation soit indispensable à l'amélioration de l'état de santé du patient ou pour éviter sa dégradation<sup>8</sup>.

---

<sup>6</sup> Article L. 5121-12-1 du code de la santé publique.

<sup>7</sup> Article L. 5121-12-1 du code de la santé publique.

<sup>8</sup> Article L. 162-17-2-1 du code de la sécurité sociale (CSS).

## **ANNEXE 5 Prise en charge thérapeutique : professionnels impliqués**

La prise en charge thérapeutique est multidisciplinaire et supervisée par un médecin hospitalier coordonnateur (cf. chapitre 6).

Elle est réalisée par :

- Les médecins spécialistes : anesthésiste en pédiatrie, pédiatre réanimateur, néonatalogue, chirurgien pédiatre, pneumologue pédiatre, cardiopédiatre, gastro-entérologue pédiatre, neurologue pédiatre, ORL pédiatre, radiopédiatre, tout autre spécialiste dont l'avis est nécessaire en fonction du tableau clinique ;
- Les infirmiers (ère)s, puéricultrices ;
- Les masseurs-kinésithérapeutes (kinésithérapie respiratoire et motrice) ;
- Les diététiciens (nes) et orthophonistes pour prévenir et traiter les troubles de l'oralité ;
- Les 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 si celui-ci n'est plus utile ;
- Les assistants sociaux ;
- Les professionnels des structures de rééducation (type CAMSP) : psychomotriciens, médecins rééducateurs.

## **ANNEXE 6 Méthode d'élaboration du PNDS et stratégie de recherche documentaire**

### **1 Méthode d'élaboration du PNDS**

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) repose, d'une part sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

#### **Rédaction du PNDS**

Un groupe de travail multidisciplinaire et pluri-professionnel est constitué par le centre de référence. Il est composé de professionnels de santé impliqués dans la prise en charge de la maladie (professionnels appartenant aux centres de référence et de compétences, autres professionnels) et de représentants d'associations de patients. Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de travail rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture.

Le groupe de lecture est constitué par le centre de référence selon les mêmes critères que le groupe de travail. Il donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de travail qui rédige la version finale du PNDS.

#### **Gestion des conflits d'intérêts**

Tous les membres du groupe de travail ont rempli une déclaration publique d'intérêt.

#### **Réunions des groupes de rédaction et de lecture**

Le groupe de rédacteurs s'est réuni à plusieurs reprises en présentiel et téléconférence afin de travailler sur la révision du document : 06/03/2018, 22/05/2018, 30/11/2018, 20/12/2018, 01/02/2019, 25/04/2019, 08/05/2019 et 29/07/2019.

La révision du PNDS a été abordée lors des journées annuelles du centre de référence les 28/06/2018 et 16/05/2019. L'assemblée présente a ainsi été sollicitée sur certains points du document.

La relecture du document a été réalisée sur la période du 28/10/2019 au 06/12/2019 par le groupe de relecteurs.

Le document a été finalisé lors d'une téléconférence en présence des rédacteurs, qui ont revu les remarques des relecteurs et modifié le document en conséquence, le 10/12/2019.

### **2 Stratégie de recherche documentaire**

#### **Recherche documentaire**

La recherche de références bibliographiques a été faite à partir des bases de données bibliographiques automatisées PubMed et Cochrane de 1990 à 2019.

#### **Le mot-clé utilisé :**

- Congenital diaphragmatic hernia (CDH)

#### **Critères de sélection des articles**

Tous les types de publications (séries de cas, études de cohortes, études rétrospectives, études randomisées, méta-analyses) ont été sélectionnés.

#### **Résultats**

- nombre de références obtenues : PubMed : 3698 et Cochrane et méta analyse : 21 ;
- nombre d'articles analysés : 400 ;
- nombre d'articles cités dans la bibliographie finale : 38.

## **ANNEXE 7 Liste des participants**

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### **Rédacteurs**

Pr Laurent STORME, Réanimateur pédiatre, Lille

Pr Alexandra BENACHI, Gynécologue-obstétricien, Clamart

Dr Julia BOUBNOVA, chirurgien pédiatrique, Marseille

Dr Nicoleta PANAIT, chirurgien pédiatrique, Marseille (février 2020)

Dr Sébastien MUR, Réanimateur Pédiatre, Lille

### **Groupe de travail pluridisciplinaire / relecture**

Dr Jérôme MASSARDIER

Pr Cyril FLAMANT

Dr Sébastien BLANC

Dr Julia GUILBERT

Dr Virginie FOUQUET

Dr Alexis ARNAUD

Dr Marion DAVID

Dr Nicolas SANANES

Mme Fanny CAUVET

Mr et Mme BAILLY

## **ANNEXE 8 Coordonnées du centre de référence, de la filière et des associations**

### **Centre de référence maladies rares Hernie de coupole Diaphragmatique**

#### Site de Lille

Coordonnateur : Pr STORME Laurent, Clinique de Médecine néonatale  
Hôpital Jeanne de Flandre – Avenue Eugène Avinée - Lille CEDEX 59037  
Mail : [crmrhcd@chru-lille.fr](mailto:crmrhcd@chru-lille.fr)  
Tél. : 03 20 44 61 99  
Fax : 03 20 44 62 36

#### Site de Clamart

Coordonnateur : Pr BENACHI Alexandra, service de Gynécologie-obstétrique  
Hôpital Antoine Béclère – 157, rue de la Porte de Trivaux – 92141 Clamart  
Mail : [dan.beclere@aphp.fr](mailto:dan.beclere@aphp.fr)  
Tél. : 01 45 37 47 70 ou 44 02  
Fax : 01 46 30 94 93

#### Site de Marseille

Coordonnateur : Dr Julia Boubnova, service de Chirurgie pédiatrique viscérale  
A partir de février 2020 Dr Nicoleta Panait, Chirurgie viscérale et urologie pédiatrique  
Hôpital Timone - Enfants – 264, rue Saint-Pierre - 13385 Marseille CEDEX 05  
Tél. : 04 91 38 84 71  
Fax : 04 91 38 47 14  
Mail : [s.refhernies@ap-hm.fr](mailto:s.refhernies@ap-hm.fr)

Site Internet : [www.hernie-diaphragmatique.fr](http://www.hernie-diaphragmatique.fr)

### **Associations**

#### APEHDia

Mail : [contact@apehdia.org](mailto:contact@apehdia.org)  
Site internet : <http://www.apehdia.org/>

#### Groupe Miam Miam

Mail: [contact@groupe-miam-miam.fr](mailto:contact@groupe-miam-miam.fr)  
Site Internet : <http://www.groupe-miam-miam.fr>

#### Association LEONORE (Lutter Ensemble Contre la Hernie Diaphragmatique Congénitale en Région Centre)

Mail: [asso.leonore@gmail.com](mailto:asso.leonore@gmail.com)  
Site Internet : <https://www.association-leonore.com/>

### **Filière nationales maladies rares**

#### FIMATHO : filière de santé des maladies rares abdomino-thoraciques

Coordination : Pr Gottrand Frédéric  
Hôpital Jeanne de Flandre – Avenue Eugène Avinée - Lille CEDEX 59037  
Tel : 03 62 94 39 82 (accueil)  
Contact : [fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)  
Site internet : [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

## ANNEXE 9 Carte d'urgence pour la Hernie de coupole Diaphragmatique

Une carte d'urgence est disponible auprès du médecin du centre de référence ou de compétence. Elle est disponible en français et en anglais.

 <b>maladies rares</b> <b>CARTE D'URGENCE</b> <b>Emergency card</b>	Photo	<b>PERSONNE(S) À PRÉVENIR EN PRIORITÉ</b>			
		Mme/M.	Tél	Médecin traitant	Tél
<b>Hernie de Coupole Diaphragmatique (HCD)</b> Nom : ..... Prénom : ..... Date de naissance : .....		Spécialiste traitant	Tél	Suivi(e) par le centre de	Tél
 <b>Risques respiratoires et de syndrome occlusif</b>		 Centre de référence Hernie de Coupole Diaphragmatique <a href="mailto:cmrhcd@chru-lille.fr">cmrhcd@chru-lille.fr</a> <a href="http://www.hernie-diaphragmatique.fr">www.hernie-diaphragmatique.fr</a>		 Filière des maladies rares abdomino-thoraciques <a href="http://www.fimatho.fr">www.fimatho.fr</a> Version Juillet 2020	
		orphanet			

Le porteur de cette carte a été opéré d'une HCD

**CODE ORPHA 2140**

### Informations médicales personnelles

Type HCD:  Gauche  Droite

Autres malformations:  Oui  Non

Mentions particulières : .....

Cet antécédent justifie une vaccination anti-grippale systématique et une vigilance accrue à la prévention des infections respiratoires

### En cas de

**Détresse respiratoire** →

### Penser à

HTAP, récurrence de HCD, infection virale

**Syndrome occlusif** →

Volvulus du grêle, occlusion sur bride, récurrence de HCD

**Malaise** →

Poussée d'HTAP, hypertonie vagale sur reflux gastro-œsophagien

**Extraction accidentelle de la gastrostomie** →

Repositionner dans les 6h, ou positionner une sonde tutrice pour éviter la fermeture de l'orifice

 <b>maladies rares</b> <b>EMERGENCY CARD</b>	Photo	<b>EMERGENCY CONTACT(S)</b>			
		Mrs / Mr	Phone	Referring physician	Phone
<b>Congenital Diaphragmatic Hernia (CDH)</b> Name: ..... Surname: ..... Date of Birth: .....		Referring specialist	Phone	Medical Center who performs the specialized follow-up	Phone
 <b>Respiratory and occlusive syndrome risks</b>		 Reference center for congenital diaphragmatic hernia CHU Lille <a href="mailto:cmrhcd@chru-lille.fr">cmrhcd@chru-lille.fr</a> <a href="http://www.hernie-diaphragmatique.fr">www.hernie-diaphragmatique.fr</a>		 French Network for abdominothoracic rare diseases <a href="http://www.fimatho.fr">www.fimatho.fr</a> 2020, July	
		orphanet			

### In case of

**Respiratory distress** →

PHT, CDH recurrence, viral infection

**Bowel obstruction** →

Small intestine volvulus, bowel adhesions, CDH recurrence

**Faintness** →

PHT crisis, vagal hypertonia on gastroesophageal reflux

**Gastrostomy accidental removal** →

Put back within 6 hours

### Consider

The owner of this Emergency Card had a CDH surgery

### Personal medical information

CDH Type:  Left  Right

Associated malformations:  Yes  No

Specific information: .....

Appropriate follow up of this condition includes systematic vaccination against influenza and increased attention to respiratory infection risks

**ORPHA CODE 2140**

## ANNEXE 10 Test de Denver et échelle de Montréal

### Test de Denver

#### D'après

**Recommandations pour la pratique clinique - Propositions portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires. Argumentaire Septembre 2005**

*Service des pratiques professionnelles, HAS.*

#### Descriptif

Ce test concerne les enfants âgés de 2 semaines à 6 ans. Il explore les principales acquisitions de l'enfant au travers de 4 rubriques : langage, contact social, motricité fine et motricité globale.

Il se présente sous la forme d'un tableau précisant pour chacune des 4 rubriques des éléments attendus en fonction de l'âge de l'enfant. La variabilité individuelle normale pour chaque épreuve est représentée par un rectangle : le rectangle débute à l'âge où 25 % de la population passe l'épreuve, un tiret est placé à l'âge où ce pourcentage est de 50 %, une zone grisée débute pour un pourcentage de 75 % et se termine à 90 % de réussite dans la population. Avant de passer l'épreuve, il faut tirer un trait au niveau de l'âge chronologique de l'enfant. Les épreuves proposées sont celles situées directement à gauche de ce trait, c'est-à-dire celles que réussissent 90 % des enfants de son âge, puis des épreuves plus difficiles sont proposées. À la fin de l'évaluation, on détermine si l'enfant a des acquisitions en rapport avec son âge chronologique ou si elles sont décalées, et dans ce cas le retard est chiffré.

Une traduction française est disponible, publiée par Tardieu en 1992.

*Tardieu M. Développement psychomoteur de l'enfant : éléments d'appréciation. Rev Prat (MG) 1992;42(1):113-7.*

#### Faisabilité

Selon une revue américaine portant sur les différents tests de développement, la passation et la cotation du test de Denver prennent entre 20 et 25 minutes (*Glascoe FP, Martin ED, Humphrey S. A comparative review of developmental screening tests. Consumer reports. Pediatrics 1990;86(4):547-54.*).

### Echelle de Montréal

#### **L'échelle d'alimentation de L'Hôpital de Montréal pour enfants : Un bref outil de dépistage bilingue pour repérer les problèmes alimentaires**

*M Ramsay, C Martel, M Porporino, C Zyguntowicz. The Montreal Children's Hospital Feeding Scale: A brief bilingual screening tool for identifying feeding problems. Paediatr Child Health 2011;16(3):147-151.*

**OBJECTIF :** Établir les caractéristiques psychométriques d'un bref outil bilingue de rapport en 14 points par les parents (l'échelle d'alimentation de L'Hôpital de Montréal pour enfants [échelle d'alimentation-HME]) récemment conçu pour repérer les problèmes alimentaires chez les enfants de six mois à six ans.

**MÉTHODOLOGIE :** Pour établir la validité conceptuelle de l'outil, 198 mères d'enfants ayant consulté au cabinet de pédiatres communautaires (échantillon normatif) et 174 mères d'enfants ayant été aiguillés vers une clinique d'alimentation (échantillon clinique) ont rempli l'échelle. Pour obtenir la fiabilité de test-retest, les chercheurs ont réadministré l'échelle d'alimentation-HME à 25 enfants de chaque échantillon.

**RÉSULTATS :** L'excellence de la validité conceptuelle a été confirmée lors de la comparaison des indices moyens ( $\pm$  ÉT) des échantillons normatifs et cliniques (indice moyen de  $32,65 \pm 12,73$  par rapport à  $60,48 \pm 13,04$ , respectivement;  $P < 0,01$ ). La fiabilité de test-retest était élevée dans les deux groupes (normatif  $r = 0,845$ , clinique  $r = 0,92$ ).

**CONCLUSION :** L'échelle d'alimentation-HME peut être utilisée par les pédiatres et les autres professionnels de la santé pour déceler rapidement des problèmes alimentaires.

## ANNEXE 11 Références

1. Greer JJ. Current concepts on the pathogenesis and etiology of congenital diaphragmatic hernia. *Respir Physiol Neurobiol.* 1 nov 2013;189(2):232-40.
2. Kardon G, Ackerman KG, McCulley DJ, Shen Y, Wynn J, Shang L, et al. Congenital diaphragmatic hernias: from genes to mechanisms to therapies. *Dis Model Mech.* 01 2017;10(8):955-70.
3. Pennaforte T, Rakza T, Fily A, Mur S, Diouta L, Sfeir R, et al. The long-term follow-up of patients with a congenital diaphragmatic hernia: review of the literature. *Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr.* sept 2013;20 Suppl 1:S11-18.
4. Burgos CM, Frenckner B, Luco M, Harting MT, Lally PA, Lally KP. Prenatally versus postnatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia - Side, stage, and outcome. *J Pediatr Surg.* Apr 2019; 54(4):651-655.
5. Russo FM, Cordier A-G, De Catte L, Saada J, Benachi A, Deprest J, et al. Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenat Diagn.* 2018;38(9):629-37.
6. Cordier AG, Russo FM, Deprest J, Benachi A. Prenatal diagnosis, imaging, and prognosis in Congenital Diaphragmatic Hernia. *Semin Perinatol.* Feb 2020;44(1):51163.
7. Bouchghoul H, Senat M-V, Storme L, de Lagausie P, Begue L, Khen-Dunlop N, et al. Congenital diaphragmatic hernia: does gestational age at diagnosis matter when evaluating morbidity and mortality? *Am J Obstet Gynecol.* oct 2015;213(4):535.e1-7.
8. Senat M-V, Bouchghoul H, Stirnemann J, Vaast P, Boubnova J, Begue L, et al. Prognosis of isolated congenital diaphragmatic hernia using lung-area-to-head-circumference ratio: variability across centers in a national perinatal network. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;51(2):208-13.
9. Cordier A-G, Jani JC, Cannie MM, Rodó C, Fabietti I, Persico N, et al. Stomach position in prediction of survival in left-sided congenital diaphragmatic hernia with or without fetoscopic endoluminal tracheal occlusion. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* août 2015;46(2):155-61.
10. Jani J, Cannie M, Sonigo P, Robert Y, Moreno O, Benachi A, et al. Value of prenatal magnetic resonance imaging in the prediction of postnatal outcome in fetuses with diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* nov 2008;32(6):793-9.
11. Burgos CM, Frenckner B, Luco M, Harting MT, Lally PA, Lally KP. Prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia: optimal mode of delivery? *J Perinatol Off J Calif Perinat Assoc.* 2017;37(2):134-8.
12. Lefebvre C, Rakza T, Weslinck N, Vaast P, Houfflin-debargue V, Mur S, et al. Feasibility and safety of intact cord resuscitation in newborn infants with congenital diaphragmatic hernia (CDH). *Resuscitation.* 1 nov 2017;120:20-5.
13. Guevorkian D, Mur S, Cavatorta E, Pognon L, Rakza T, Storme L. Lower Distending Pressure Improves Respiratory Mechanics in Congenital Diaphragmatic Hernia Complicated by Persistent Pulmonary Hypertension. *J Pediatr.* 1 sept 2018;200:38-43.

14. Snoek KG, Capolupo I, van Rosmalen J, Hout L de J den, Vijfhuizen S, Greenough A, et al. Conventional Mechanical Ventilation Versus High-frequency Oscillatory Ventilation for Congenital Diaphragmatic Hernia: A Randomized Clinical Trial (The VICI-trial). *Ann Surg.* mai 2016;263(5):867-74.
15. Kinsella JP, Steinhorn RH, Mullen MP, Hopper RK, Keller RL, Ivy DD, et al. The Left Ventricle in Congenital Diaphragmatic Hernia: Implications for the Management of Pulmonary Hypertension. *J Pediatr.* 1 juin 2018;197:17-22.
16. Lawrence KM, Berger K, Herkert L, Franciscovich C, O'Dea CLH, Waqar LN, et al. Use of prostaglandin E1 to treat pulmonary hypertension in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* janv 2019;54(1):55-9.
17. Putnam LR, Tsao K, Morini F, Lally PA, Miller CC, Lally KP, et al. Evaluation of Variability in Inhaled Nitric Oxide Use and Pulmonary Hypertension in Patients With Congenital Diaphragmatic Hernia. *JAMA Pediatr.* 01 2016;170(12):1188-94.
18. Massolo AC, Paria A, Hunter L, Finlay E, Davis CF, Patel N. Ventricular Dysfunction, Interdependence, and Mechanical Dispersion in Newborn Infants with Congenital Diaphragmatic Hernia. *Neonatology.* 2019;116(1):68-75.
19. Mears M, Yang M, Yoder BA. Is Milrinone Effective for Infants with Mild-to-Moderate Congenital Diaphragmatic Hernia? *Am J Perinatol.* 1 févr 2019; 37(3):258-263.
20. Lakshminrusimha S, Keszler M, Kirpalani H, Van Meurs K, Chess P, Ambalavanan N, et al. Milrinone in congenital diaphragmatic hernia - a randomized pilot trial: study protocol, review of literature and survey of current practices. *Matern Health Neonatol Perinatol.* 2017;3:27.
21. Puligandla PS, Grabowski J, Austin M, Hedrick H, Renaud E, Arnold M, et al. Management of congenital diaphragmatic hernia: A systematic review from the APSA outcomes and evidence based practice committee. *J Pediatr Surg.* nov 2015;50(11):1958-70.
22. Deeney S, Howley LW, Hodges M, Liechty KW, Marwan AI, Gien J, et al. Impact of Objective Echocardiographic Criteria for Timing of Congenital Diaphragmatic Hernia Repair. *J Pediatr.* 2018;192:99-104.e4.
23. Keijzer R, Wilschut DE, Houmes RJ, van de Ven KP, van den Hout L, Sluijter I, et al. Congenital diaphragmatic hernia: to repair on or off extracorporeal membrane oxygenation? *J Pediatr Surg.* avr 2012;47(4):631-6.
24. Fallon SC, Cass DL, Olutoye OO, Zamora IJ, Lazar DA, Larimer EL, et al. Repair of congenital diaphragmatic hernias on Extracorporeal Membrane Oxygenation (ECMO): does early repair improve patient survival? *J Pediatr Surg.* juin 2013;48(6):1172-6.
25. Kamran A, Zendejas B, Demehri FR, Nath B, Zurakowski D, Smithers CJ. Risk factors for recurrence after thoracoscopic repair of congenital diaphragmatic hernia (CDH) *Journal of Pediatric Surgery* 53, 2018: 2087–2091.
26. Costerus S, Vlot J, van Rosmalen J, Wijnen R, Weber F. Effects of Neonatal Thoracoscopic Surgery on Tissue Oxygenation: A Pilot Study on (Neuro-) Monitoring and Outcomes. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir.* avr 2019;29(2):166-72.
27. Loff S, Wirth H, Jester I, Hosie S, Wollmann C, Schaible T, et al. Implantation of a cone-shaped double-fixed patch increases abdominal space and prevents recurrence of large defects in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* nov 2005;40(11):1701-5.

28. Molino JA, García Martínez L, Guillén Burrieza G, Peiró Ibáñez JL, López-Fernández S, Laín A, et al. Outcomes after Split Abdominal Wall Muscle Flap Repair for Large Congenital Diaphragmatic Hernias. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir.* avr 2020; 30(2):210-214.
29. Yokota K, Uchida H, Kaneko K, Ono Y, Murase N, Makita S, et al. Surgical complications, especially gastroesophageal reflux disease, intestinal adhesion obstruction, and diaphragmatic hernia recurrence, are major sequelae in survivors of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int.* sept 2014;30(9):895-9.
30. Janssen S, Heiwegen K, van Rooij IA, Scharbatke H, Roukema J, de Blaauw I, et al. Factors related to long-term surgical morbidity in congenital diaphragmatic hernia survivors. *J Pediatr Surg.* mars 2018;53(3):508-12.
31. Inoue M, Uchida K, Otake K, Nagano Y, Ide S, Hashimoto K, et al. Efficacy of Seprafilm for preventing adhesive bowel obstruction and cost-benefit analysis in pediatric patients undergoing laparotomy. *J Pediatr Surg.* juill 2013;48(7):1528-34.
32. Schlager A, Arps K, Siddharthan R, Clifton MS. Tube Thoracostomy at the Time of Congenital Diaphragmatic Hernia Repair: Reassessing the Risks and Benefits. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A.* mars 2017;27(3):311-7.
33. Laje P, Hedrick HL, Flake AW, Adzick NS, Peranteau WH. Delayed abdominal closure after congenital diaphragmatic hernia repair. *J Pediatr Surg.* févr 2016;51(2):240-3.
34. Lally KP, Lasky RE, Lally PA, Bagolan P, Davis CF, Frenckner BP, et al. Standardized reporting for congenital diaphragmatic hernia--an international consensus. *J Pediatr Surg.* déc 2013;48(12):2408-15.
35. Loots C, Kritas S, van Wijk M, McCall L, Peeters L, Lewindon P, et al. Body positioning and medical therapy for infantile gastroesophageal reflux symptoms. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* août 2014;59(2):237-43.
36. Spatz DL, Froh EB, Bartholomew D, Edwards T, Wild KT, Hedrick H, et al. Lactation Experience of Mothers and Feeding Outcomes of Infants with Congenital Diaphragmatic Hernia. *Breastfeed Med Off J Acad Breastfeed Med.* 2019;14(5):320-4.
37. Ramsay M, Martel C, Porporino M, Zygmuntowicz C. The Montreal Children's Hospital Feeding Scale: A brief bilingual screening tool for identifying feeding problems. *Paediatr Child Health.* mars 2011;16(3):147-e17.
38. Azarow KS, Cusick R, Wynn J, Chung W, Mychaliska GB, Crombleholme TM, et al. The association between congenital diaphragmatic hernia and undescended testes. *J Pediatr Surg.* mai 2015;50(5):744-5.