

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Hernie de Coupole Diaphragmatique

Octobre 2020

Centre de référence de la Hernie de Coupole Diaphragmatique

Filière de santé maladies rares abdomino-thoraciques FIMATHO



Sommaire

| | |
|---|----------|
| Synthèse à destination du médecin traitant | 3 |
| 1. Introduction | 3 |
| 2. Évaluation initiale | 3 |
| 3. Prise en charge thérapeutique | 3 |
| 4. Suivi | 4 |
| 5. Informations et contacts utiles | 4 |
| 6. Association de patients | 4 |

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Introduction

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.

2. 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.

3. 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.

4. 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).

5. Informations et contacts utiles

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

6. 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/>)