

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Fistules porto-systémiques congénitales

Argumentaire

**Centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires
du foie**



Juillet 2022

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires du foie. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Fistules porto-systémiques congénitales. Le PNDS est téléchargeable sur le site de la filière Filfoie (<https://www.filfoie.com/>).

Sommaire

Liste des abréviations	4
Préambule.....	5
Argumentaire.....	6
1. Introduction	6
1.1 Objectif	6
1.2 Méthode	6
1.3 Généralités	6
1.3.1 Définition	6
1.3.2 Classification	6
1.3.3 Epidémiologie	15
2. Diagnostic et évaluation initiale	36
2.1 Objectifs	36
2.2 Professionnels impliqués	36
2.3 Diagnostic et présentation clinique	36
2.3.1 Diagnostic prénatal	40
2.3.2 Diagnostic dans l'enfance	50
2.3.3 Diagnostic à l'âge adulte	55
2.4 Complications possibles des FPC	55
2.5 Comment faire le diagnostic ?	63
2.5.1 Evaluations cliniques	63
2.5.2 Evaluations biologiques	63
2.5.3 Examens d'imagerie	63
2.6 Annonce du diagnostic et information du patient	77
3. Prise en charge thérapeutique	77
3.1 Objectifs	77
3.2 Professionnels impliqués	77
3.3 Prise en charge thérapeutique	78
3.3.1 Fermeture de la fistule chez les patients symptomatiques	78
3.3.2 Fermeture préventive chez les patients asymptomatiques	88
3.3.3 Aspects techniques de la fermeture	88
3.3.4 Transplantation hépatique	88
3.4 Education thérapeutique	93
3.5 Vaccination	93
3.6 Prise en charge médico-sociale	93
3.7 Recours aux associations de patients	93
3.8 Transition enfant-adulte	93
4. Suivi	97
4.1 Objectifs	97
4.2 Professionnels impliqués (et modalité de coordination)	97
4.3 Gestion et suivi après fermeture de la FPC	97
4.4 Suivi des patients asymptomatiques	97
5. Recommandations	97
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles	98
Annexe 2. Méthode d'élaboration du PNDS.....	99
Annexe 3. Liste des participants	100
Références bibliographiques	101

Liste des abréviations

AHC	Adénome Hépatocellulaire
AVB	Atrésie des Voies Biliaires
b-AHC	Adénome muté bêta caténine
CHC	Carcinome Hépatocellulaire
EH	Encéphalopathie Hépatique
FPC	Fistules Porto-systémiques Congénitales
H-AHC	Adénome hépato cellulaire muté HNF1 α
HAS	Haute Autorité de Santé
HNF	Hyperplasie Nodulaire Focale
HNR	Hyperplasie Nodulaire Régénérative
HTAP	Hypertension Artérielle Pulmonaire
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
NH3	Ammoniémie
PNDS	Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
SA	Semaine Aménorrhée
SPH	Syndrome Hépato pulmonaire
TH	Transplantation Hépatique
TP	Taux de Prothrombine
VCI	Veine Cave Inférieure
VMS	Veine Mésentérique Supérieure

Préambule

Le PNDS sur les fistules porto-systémiques congénitales a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

1. Introduction

1.1 Objectif

1.2 Méthode

1.3 Généralités

1.3.1 Définition

1.3.2 Classification

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Morgan G. et al 1994) [1]	Description de 2 case report + présentation de la classification des anomalies portosystémiques.	Non	Non	Enfants atteints de FPC.	Signes cliniques, TH, évolution.	La littérature documente 12 cas d'absence congénitale de la veine porte. Selon les auteurs, pour qu'une malformation soit définie comme une absence congénitale de la veine porte il faut que la veine splénique et la veine mésentérique supérieure (VMS) ne se rejoignent pas mais que chacune forme une anastomose directement avec la circulation systémique. Cela va se traduire par la jonction de la VMS soit avec la veine cave infra-hépatique, soit avec la veine rénale gauche. Cette définition peut être légèrement élargie pour inclure les

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						anomalies dans lesquelles le confluent splénomésentérique est formé mais où il n'y a pas de connexion entre la circulation mésentérique et le foie. L'absence congénitale de la veine est fréquemment associée à d'autres anomalies d'organe (cardiaque, ...). <u>Case report :</u> Les cas présentaient une AVB en plus de l'absence congénitale de la veine porte. Le cas n°1 : 3ème cas dans la littérature d'une TH chez un patient avec une absence congénitale de la veine porte et 1er cas d'un patient recevant un greffon de taille réduit. Son évolution peropératoire a été compliquée par un œdème mésentérique sévère causé par une augmentation de la pression portale lorsque l'allogreffe a été implantée et qui s'est aggravé après la fermeture complète de l'abdomen. Le patient est décédé d'une septicémie et défaillance de plusieurs organes. Cas n°2 : Le patient est en attente d'une TH.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						<u>Littérature TH :</u> Les 2 autres cas de TH concernaient des foies entiers chez des enfants plus âgés (10 et 12 ans). Tous ont décrit un degré significatif d'œdème de l'intestin grêle mais qui n'a pas empêché la fermeture de l'abdomen. Les auteurs pensent que, grâce au temps minimal nécessaire pour construire l'anastomose veineuse mésentérique (12 minutes), les complications plus graves de l'œdème mésentérique ont été évitées. D'après les auteurs, chez les patients présentant une fistule totale, la circulation collatérale ne se développe pas, et l'augmentation aiguë de la pression portale pendant la transplantation peut entraîner une congestion veineuse mésentérique marquée. Même en maintenant les temps de clampage au minimum, une fois l'allogreffe en place, la pression veineuse mésentérique peut continuer à rester plus élevée qu'avant la transplantation simplement à cause de la résistance créée par le nouveau

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						foie, et l'œdème mésentérique, comme dans le cas n°1, peut continuer de provoquer une perturbation de la perfusion intestinale. <u>Classification</u> Les anomalies portosystémiques peuvent être classées selon que le parenchyme hépatique soit ou non perfusé par du sang provenant du système veineux mésentérique : - Type I : déviation complète du sang portal dans la veine cave inférieure avec absence congénitale de la veine portale • Ia : VSM et veine splénique ne se rejoignent pas et se drainent séparément dans le VCI. • Ib : la VSM et la veine splénique forment un tronc commun et se drainent dans la VCI. - Type II : la veine porte intrahépatique est intacte, mais une partie du flux porte est détournée dans une veine systémique par une dérivation. • IIa : congénitaux

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						• Ilb : acquis Selon la littérature, il existe une distinction clinique claire entre les fistules de type I et II : - Type I : • Population jeune et plutôt féminine • Encéphalopathie rare (voire inexistante) • ammoniémie élevée. • Anomalies associées : cardiaque et tumeur hépatique. • Il s'agit de fistules congénitales. - Type II : • Age moyen ou avancé à la présentation • Symptôme initial : encéphalopathie de cause inconnue • Ammoniémie élevée • Les auteurs pensent que les patients deviennent symptomatiques avec l'âge du fait de la baisse de la tolérance du cerveau vieillissant face aux taux élevés d'ammoniac.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						Les symptômes sont similaires chez les patients présentant une fistule de type Ila et de type IIb. <u>Conclusion :</u> Les anomalies porto-systémiques peuvent être classées selon 2 types différents selon le tableau anatomique et clinique. La morbidité associée à l'absence congénitale de la veine porte résulte généralement de conditions associées, mais si la TH est nécessaire, une gestion attentive de la congestion mésentérique est cruciale pour le succès de la TH.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Howard ER. et al., 1997) [2]	Apport de 5 nouveaux cas de fistule portosystémique	Non	Non	Patients avec fistule portosystémique congénitale extrahepatique	Caractéristiques anatomiques.	Les FPC extrahepatiques ont été signalés la 1 ^{ère} fois par John Abernethy. Howard décrit dans ce rapport 5 nouveaux cas de FPC

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
	congénitale extrahépatique					extrahépatiques congénitaux en se basant sur la classification de Morgan : - 1 de type I. Selon Howard : • Ce type est associé à d'autres anomalies congénitales et n'a été reconnu que chez les filles. • Les caractéristiques anatomiques peuvent poser un problème pour la TH, si celle-ci est nécessaire pour des troubles associés tels que l'AVB. - 4 de type II. Selon Howard : • Ces 4 cas sont de sexe masculin • Ce type est plus rare • La fermeture chirurgicale est recommandée. Howard décide d'appeler les FPC extrahépatiques : la malformation d'Abernethy également appelée "absence congénitale de veine porte" dans la littérature.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Blanc T. et al., 2014) [3]	Proposer une classification des FPC	Étude rétrospective (1997-2012).	23 patients.	Patients ayant subi au moins une intervention chirurgicale pour fermeture de FPC.	1. Classification des FPC en tenant compte de la terminaison cave de la fistule. 2. Analyse des résultats de la chirurgie en fonction de cette classification.	- Classification des FPC La classification chirurgicale de Bicêtre décrit quatre types de FPC : - 2 patients avaient une fistule porto-systémique extrahépatique, - 17 avaient une fistule porto-cave [subdivisé en 5 porto-cave termino latérale, 7 porto-cave de type latéro-latérale et 5 porto-cave de type H], - 2 avaient des fistules porto-sus-hépatique. - et 2 avaient un ductus venosus malformatif. - Analyse des résultats de la chirurgie en lien avec la classification Tous les patients présentant une fistule portosystémique extrahépatique, une fistule porto-cave de type H, une fistule porto-sus-hépatique et un ductus venosus malformatif ont bénéficié d'une ligature en un temps. Pour les 5 patients avec une fistule porto-cave termino latérale: une fermeture complète en 2 temps a

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						été réalisée avec succès pour 4 d'entre eux et une fermeture partielle pour 1. Les deux premiers patients présentant une fistule porto-cave de type latéro-latérale ont eu une fermeture en deux temps, tandis que les cinq autres ont eu une partition cave Tous les patients sont en vie et aucun n'a eu besoin d'une transplantation hépatique. Conclusion : La classification établit une corrélation entre l'anatomie des FPC et la stratégie chirurgicale : - Les patients présentant une fistule porto-cave termino latérale doivent avoir une fermeture en 2 temps. - Les patients présentant une fistule porto-cave de type latéro-latérale doivent avoir une partition cave en 1 temps. - Les autres patients doivent bénéficier d'une ligature en 1 temps.

1.3.3 Epidémiologie

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sakura N. et al., 1997) [7]	Déterminer si les niveaux plasmatiques des acides biliaires totaux peuvent fournir un indice utile sur l'hypergalactosémie due à des FPC.	Nouveau-nés hypergalactosémiques dépistés entre 1986 et 1996.	318 nouveau-nés hypergalactosémiques dont 9 nouveau-nés avec FPC.	—	Taux des acides biliaires totaux. Caractéristiques biochimiques.	Nouveau-nés dépistés avec une FPC : - 7 cas intrahépatiques, - Et 2 extrahépatiques. Résultats : Les 9 patients FPC présentaient : - Des taux accrus d'acides biliaires totaux et des activités enzymatiques normales. - Les concentrations sériques de transaminases, de

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						lactate déshydrogénase, de c-glutamyltranspeptidase et d'a-fœtoprotéine n'étaient pas significativement élevées. - 4 patients ont vu la disparition de leur fistule. Chez ces derniers les niveaux d'acides biliaires totaux sont revenus à la normale et il n'y a eu aucune augmentation des taux de galactose lors des tests de provocation. - En revanche, les taux d'acides biliaires totaux sont restés élevés dans les 5 cas qui présentaient des FPC persistants. 1 patient AVB : - Une hypergalactosémie (0,44 mmol/l) - Et des taux accrus d'acides biliaires totaux (124 Imol/l) 2 patients atteints

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						d'hépatite : - Une hypergalactosémie (1,67 et 0,89 mmol/l) - Niveaux normaux d'acides biliaires totaux. Aucun des 12 patients galactosémiques présentant un déficit enzymatique n'a présenté des niveaux accrus d'acides biliaires totaux. Conclusion : Les taux d'acides biliaires totaux et de galactose se sont normalisés lorsque les fistules ont disparu. Les FPC contribuent à des niveaux élevés d'acides biliaires et de galactose.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Kanazawa H. et al., 2015) [6]	Proposer une classification du système porte intrahépatique qui pourrait expliquer les caractéristiques physiopathologiques et jouer un rôle complémentaire dans l'approche thérapeutique et la prise en charge des FPC.	Etude rétrospective.	19 patients atteints de FPC. Age médian au diagnostic : 6,8 ans.	18 patients ont subi une angiographie avec un test d'occlusion afin de les classer en fonction de la gravité de l'hypoplasie du système porte intrahépatique (classification du système porte intrahépatique).	Classification du système porte intrahépatique = proposition de classification avec description des veines portes intrahépatiques selon trois sous-types : léger, modéré et sévère. Complications.	Selon la classification du système porte intrahépatique, les 18 cas qui ont pu subir le test d'occlusion de la FPC ont été classés de la manière suivante: - Léger : n=7, - Modéré : n=6, - Et sévère : n=5. La classification du système porte intrahépatique a été corrélée avec la pression veineuse portale sous occlusion de la fistule, les résultats histopathologiques, le flux veineux portal postopératoire et la régénération du foie. La fermeture de la fistule a entraîné une amélioration spectaculaire des données biologiques et de l'encéphalopathie hépatique. Les patients atteints du type sévère présentaient un risque élevé de complications postopératoires après la fermeture de la fistule en

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						une seule étape, même si la pression veineuse portale était relativement faible pendant le test d'occlusion. Conclusion : Le système porte intrahépatique peut être visualisé par le test d'occlusion de la fistule. La classification du système porte intrahépatique reflète les caractéristiques clinicopathologiques de la FPC, et est utile pour déterminer l'approche thérapeutique et la gestion de la FPC.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Wu H. et al, 2019) [8]	Analyse rétrospective des cas de shunt veineux ombilico-porto-systémique	Etude rétrospective. Les échographies et les données cliniques de tous les participants à	Un total de 61 082 échographies fœtales ont été examinées rétrospectivement.	—	Classification in-utero du shunt veineux ombilico-porto-systémique : - Type I : shunt ombilical-	10 cas de shunt veineux ombilico-porto-systémique ont été identifiés chez 61 082 fœtus : - 4 de type I : • 2 cas présentaient

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
	identifiés dans une grande cohorte de fœtus (>60 000) et présentation des caractéristiques échographiques prénatales, des résultats de naissance et des résultats du suivi suivant le nouveau système de classification.	l'étude qui ont consulté les services d'avril 2016 à juillet 2018 ont été examinées rétrospectivement.			systémique ; - Type II : shunt ductus venosus-systémique; - Type IIIa : shunt porto-systémique intrahépatique ; - Type IIIb : shunt porto-systémique extra-hépatique. Caractéristiques radiologiques, évolution.	une trisomie 21. • Pour les 4 cas : agénésie complète du système veineux portal, et la veine ombilicale était drainée dans la veine cave inférieure. • Toutes les grossesses ont été arrêtées. - 3 de type II : • Système veineux portal normal. • 2 naissances à terme et une interruption de grossesse suite à une détection de trisomie 21. - Et 3 de type IIIa : • Naissance à terme. • 1 cas présentait une anomalie chromosomique. • 1 autre cas a subi une intervention chirurgicale pour réparer le shunt 12 jours après la naissance. Il était en bonne santé lors du suivi à 3 mois.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Pour les 2 cas qui n'ont pas subi d'intervention chirurgicale, l'examen échographique a révélé que la fistule n'était pas fermée lors du suivi à 6 mois. Conclusion : Le shunt veineux ombilico-porto-systémique est extrêmement rare. Ici, la fréquence des FPC identifiée en période anténatale est de 1/6000. Le type I a le plus mauvais pronostic, la présence du système veineux portal intrahépatique est la clé d'une naissance vivante, quel que soit le type. Des anomalies chromosomiques et organiques peuvent se produire dans tous les types. Un caryotype et un examen des autres organes doivent être effectués.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Sokollik C. et al., 2013) [9]	Revue systématique de la littérature avec des nouveaux cas et proposons d'un algorithme pour l'identification et la prise en charge des patients avec une FPC.	Oui. Identification des dossiers des patients de l'hôpital pédiatrique vus entre 2003 et 2010. + Revue systématique de la littérature = recherche via PubMed. Termes de recherche : "congenital portosystemic shunt", "congenital absence of portal vein", "Abernethy malformation" et "patent ductus venosus" version anglaise.	Le titre, le résumé et, s'il n'est pas clair, le manuscrit des 292 articles retenus ont été examinés. Articles exclus : -Données insuffisantes -Type de la fistule non spécifiée. -Patient en dehors du groupe cible. Donnée minimales pour inclure un patient dans l'analyse : -Le sexe, -L'âge au moment du diagnostic -Et le type de la fistule. -Et si disponible : résultats des investigations,	Au total, les données des patients de 195 articles ont été extraites et analysées. Patients pédiatriques atteints de FPC. 316 cas publiés + 12 patients de l'hôpital : - 185 avec FPC extrahépatiques - 131 FPC intrahépatiques.	Symptômes, Complications, intervention pour fermeture, TH.	• Revue systématique de la littérature Sur les 316 cas publiés, on retrouve : - 185 FPC extrahépatiques dont 103 de type I et 82 de type II. - 131 FPC intrahépatiques. L'âge au diagnostic allait de la période prénatale à 84 ans, sans différence d'âge significative au diagnostic selon que la FPC soit extra ou intrahépatique : - 66% ont été diagnostiqués avant 12 ans. - 24% à l'âge adulte. Tous les patients ont subi au moins 1 examen d'imagerie (échographie, IRM, tomographie) pour confirmer le diagnostic. Caractéristiques biochimiques : - 43% des patients présentaient des transaminases normales. - Hyperbilirubinémie, hyperammonémie, élévation des acides biliaires étaient fréquentes.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
			traitements et données de suivi.			Plus de la moitié des patients présentaient des symptômes qui ont conduit au diagnostic de FPC : - Atteinte neurologique (hyperammonémie, altération de la conscience et retard de développement dans 23 % des cas). - Atteinte pulmonaire (dyspnée et hypoxie dans 14 % des cas). - Et chez 40 nouveau-nés, l'hypergalactosémie ou l'hyperbilirubinémie conjuguée. <u>Complications</u> Les complications concernaient principalement le système nerveux central, le foie et le système cardiorespiratoire. Une tumeur hépatique s'est développée chez 12 patients atteints d'une FPC extrahépatique. 8 des 22 décès signalés ont été causés par ses complications (insuffisance respiratoire et tumeur maligne du foie). <u>Prise en charge :</u> Chez 11 patients une fermeture spontanée de la FPC s'est produite (10 avaient une FPC

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						intra hépatique). Sur les 161 données disponibles, 142 patients ont bénéficié d'un traitement interventionnel ou chirurgical (dont TH) : - La majorité des patients (96 %) ont présenté une amélioration des symptômes après la fermeture interventionnelle. - 7 patients sont décédés : 2 suite à des complications de la TH et 5 après la fermeture de la fistule. • Nouveaux patients Sur les 12 patients, on retrouve : - 5 FPC extra hépatiques, dont 1 de type I et 4 de type II - 7 FPC intra hépatiques dont 1 type 1, 4 type 2, 2 type 4. L'âge au diagnostic allait de la période prénatale à 2 ans. Chez 10 patients des anomalies associées ont été observées : - Cardiopathie congénitale (n = 4), - Le syndrome de Down (n = 2), - Hémangiomes cutanés (n = 2),

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						- Polysplénie (n = 1) - Et un rein solitaire (n = 1). <u>Complications :</u> - 6 patients ont présenté des complications affectant le système nerveux central (hyperammonémie, modifications IRM des globus pallidus, anomalie du développement/comportement). - Suivies par des complications pulmonaires chez 2 patients. - Et une masse hépatique bénigne chez 1 patient. <u>Prise en charge :</u> 5 patients (sur 7) ont connu une fermeture spontanée de leur FPC intrahépatique avant l'âge de 1 an. 5 patients se portent bien sans traitement spécifique. Pour 1 patients atteint du syndrome hépatopulmonaire, la fermeture de la fistule avec un Amplatzer a permis l'arrêt de l'oxygénothérapie complémentaire. Pour 1 patient la fermeture est impossible suite à de multiples comorbidités.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						▪ Identification et prise en charge des patients La série de cas et l'examen systématique de la littérature révèlent que la FPC est un trouble qui se manifeste à la fois chez les enfants et les adultes, souvent avec des troubles associés et des complications. La FPC est associée à d'autres malformations ou syndromes (anomalies cardiaques, hémangiomes, troubles neurologiques...). La FPC se manifeste principalement par des atteintes neurodéveloppementales, hépatiques et pulmonaires. Des anomalies biochimiques (taux élevés d'ammoniaque, de galactose, de bilirubine conjuguée, d'acides biliaires et de transaminases) doivent faire suspecter une FPC et inciter à réaliser une échographie du foie et des examens complémentaires. Les principales complications sont les anomalies neurologiques (35%), le développement de tumeurs hépatiques (25% des cas signalés,

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						le plus souvent sur des FPC extrahépatiques) et des troubles cardiopulmonaires (syndrome hépato-pulmonaire, hypertension pulmonaire) (18%). La fermeture spontanée de la FPC intervient principalement sur des fistules intrahépatiques au cours de la première année de vie. Ainsi, les procédures de fermeture doivent être envisagées pour les patients symptomatiques et ceux dont la fistule persiste au-delà de la première année de vie. Les interventions thérapeutiques comprennent la fermeture par chirurgie ou par des techniques de radiologie interventionnelle (35 %) et la TH (10 %), ce qui a entraîné une amélioration des symptômes dans la majorité des cas. Les différents auteurs ont présenté des preuves objectives d'une amélioration post-interventionnelle de l'encéphalopathie, d'une normalisation du taux d'ammoniac, de la résolution des modifications de l'IRM cérébrale, de la résolution de la maladie pulmonaire et de la régression des masses hépatiques.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Proposition d'une approche de la prise en charge du patient atteint de FPC basée sur les connaissances actuelles.	Non	Non	Patients atteints de FPC	Complications, prise en charge thérapeutique, suivi	Les FPC sont des communications veineuses anormales congénitales et rares entre le système veineux portal et la circulation systémique, qui touchent environ 1:30 000 à 1:50 000 nouveau-nés. Elles sont de formes et de tailles différentes et peuvent être associées à d'autres anomalies. Elles sont principalement diagnostiquées au stade prénatale par échographie prénatale. <u>Présentation clinique</u> Les FPC sont généralement identifiés suite à une : échographie prénatale, trouble hépatique (cholestase néonatale, bilan d'enzymes hépatiques anormales), découverte fortuite ou dans le cadre d'un bilan pour complication systémique. Ces complications systémiques peuvent être : - Hépatique : nodules hépatiques - Neurologique : encéphalopathie hépatique. - Cardiopulmonaire : syndrome hépato-pulmonaire, hypertension pulmonaire, insuffisance cardiaque à haut débit.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						- Hématologique : anomalies de la coagulation : diminution des facteurs V, VII-X et allongement du temps de prothrombine. - Endocrinien : dépistage anormal de la galactosémie, hypoglycémie hyperinsulinémique, hyperandrogénie. - Rénal. <u>Le bilan diagnostique</u> Objectif : rechercher les complications de la FPC, puis les malformations associées afin d'orienter la prise en charge du patient. Selon les auteurs, toutes les présentations cliniques citées ci-dessus doivent être évaluées au diagnostic et lors de nouvel événement : - Hépatique : - o L'échographie abdominale est l'examen clé pour rechercher la présence de la fistule. - o L'angio-tomographie et l'IRM pour analyser l'anatomie de la FPC. - Neurologique :

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						○ Mesure de l'ammoniac plasmatique ○ Evaluation neurocognitive ○ IRM du système nerveux central : un signal T1 hyperintense du globus pallidus semblable à celui décrit dans l'EH chronique chez l'adulte et l'enfant doit servir de signal d'alarme à tout radiologue qui identifie une telle découverte fortuite à l'IRM. - Cardiopulmonaire : Le bilan initial comprend une anamnèse approfondie à la recherche de symptômes tels qu'une dyspnée à l'effort, une syncope ou un enrouement. ○ Syndrome hépatopulmonaire : échographie cardiaque transthoracique avec renforcement des contrastes et gaz du sang pour les adultes. Pour les enfants il est suggéré les gaz sanguins capillaires

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						artérialisés et la scintigraphie de perfusion pulmonaire. ○ Hypertension pulmonaire : échocardiographie. La preuve ou la suspicion de pressions élevées du côté droit doit justifier un cathétérisme cardiaque droit pour mesurer les pressions pulmonaires et calculer la résistance vasculaire pulmonaire. ○ Insuffisance cardiaque à haut débit : échographie cardiaque transthoracique et échographie abdominale pour rechercher une malformation veineuse. - Hématologique : effectuer un hémogramme complet et le profil de coagulation. - Endocrinien : rechercher une hypoglycémie hyperinsulinémique, surtout en période néonatale, mesurer les facteurs de croissance, la fonction thyroïdienne et les hormones sexuelles - Rénal : évaluation complète de

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						la fonction glomérulaire et tubulaire à l'aide de méthodes conventionnelles. <u>Méthode pour la fermeture de la FPC</u> La radiologie interventionnelle est la méthode de choix mais certaines FPC nécessitent une intervention chirurgicale. L'approche pour la fermeture dépend de 2 facteurs : l'anatomie de la FPC et le gradient de pression mesuré pendant le test d'occlusion. La taille du dispositif d'occlusion ne doit pas empiéter sur les vaisseaux voisins "normaux", et le gradient de pression ne peut pas dépasser 18 à 25 mmHg pendant le test d'occlusion sinon une procédure en deux temps, généralement chirurgicale, est préférable. La TH est une procédure à mettre en œuvre uniquement en cas d'échec des autres méthodes pour éviter les complications graves ou pour les patients présentant des tumeurs malignes du foie liées à la FPC. <u>Quand fermer la FPC et pour qui ?</u> Principe de base : - L'hypoplasie intrahépatique du

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						système porte peut être sauvée (sauf dans les cas extrême d'Abernethy de type I). - La fermeture complète de la fistule et le rétablissement d'un flux portal normal sont les objectifs, mais les symptômes peuvent s'améliorer même si la fermeture est incomplète. - Les FPC en amont de la bifurcation portale ont tendance à être associés à une hypoplasie de la veine porte extrahépatique, ces patients peuvent bénéficier d'une fermeture plus précoce que la limite de 2 ans pour préserver la veine porte et la vascularisation portale intrahépatique. Quand fermer : Les FPC symptomatiques doivent être fermées. Les FPC diagnostiqués par l'échographie prénatale doivent être suivis à intervalles réguliers après la naissance. Beaucoup sont porto-hépatiques et se ferment spontanément dans la période postnatale. Si ce n'est pas le cas, une exploration est justifiée. Les auteurs

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						sont d'avis que les FPC qui persistent au-delà de l'âge de 2 ans doivent être fermés de manière préventive. Cas particulier : - FPC extrahépatique diagnostiquée en période prénatale: une fermeture très tôt dans la vie du bébé doit être envisagée en raison du risque de développer une hypoplasie de la vascularisation portale intrahépatique en raison de la non-utilisation secondaire au flux préférentiel à travers la fistule après la fermeture de la veine ombilicale. Les risques et les avantages de la radiologie interventionnelle néonatale ou de la fermeture chirurgicale doivent être bien considérés. - Ductus Venosus persistant : s'il ne se referme pas dans les 30 premiers jours postnataux il est peu probable qu'il se referme spontanément. Ces patients ont généralement besoin d'un bilan pour une maladie hépatique intrahépatique ou une fistule artério-portale hépatique. Ici, il est avantageux pour le patient

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						asymptomatique de fermer la fistule avant l'âge de 2 ans afin d'éviter la complication systémique de la dérivation portosystémique et pour établir une vascularisation portale intrahépatique normale. - Fistules ne se prêtant ni à la radiologie interventionnelle ni à la chirurgie : FPC associée à une tumeur maligne du foie ou des fistules trop nombreuses pour être fermées simultanément ou séquentiellement. Ces patients peuvent bénéficier de la TH. <u>Résultat après la fermeture</u> La fermeture de la FPC permet une régression des nodules hépatiques, une amélioration de l'hyperammonémie, de la glomérulonéphrite, des symptômes neurocognitifs, la stabilisation de l'hypertension pulmonaire et l'inversion du syndrome hépato-pulmonaire. Les complications et risques de la fermeture sont : - Les complications thrombotiques : une anticoagulation prophylactique

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						pour prévenir la thrombose après fermeture est recommandée par certaines équipes. - L'hypertension portale - La migration du dispositif d'occlusion. Il existe également les risques inhérents à l'anesthésie et l'accès vasculaire. C'est pourquoi le rapport bénéfice/risque de la fermeture doit être évalué pour chaque patient.

2. Diagnostic et évaluation initiale

2.1 Objectifs

2.2 Professionnels impliqués

2.3 Diagnostic et présentation clinique

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sakura N. et al., 1997) [7]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Sokollik C. et al., 2013) [9]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Baiges A. et al., 2019) [11]	Proposer une approche pour la prise en charge des FPC extrahépatique.	Etude observationnelle, multicentrique et internationale.	66 patients adultes. Age médian à la fin du suivi : 30 ans. Suivi médian de 5.2 ans.	–	Complications	66 patients, tous ont été diagnostiqués à l'imagerie. 13/66 patients présentaient déjà des symptômes évocateurs de FPC : 6 EH et 7 cas de dyspnée. Encéphalopathie hépatique : - 19 patients (28%) ont présenté une EH. - Les taux d'incidence à 10, 20 et 30 ans étaient respectivement de 13%, 24% et 28%. - Aucun facteur clinique ne pouvait prédire l'EH. Nodules hépatiques : - 43/66 patients (65%) présentaient des nodules. - 25 patients présentaient des nodules bénignes (7 HNR, 12 HNF et 6 non spécifique). - 10 patients des adénomes (âge médian 18 ans). - 8 des CHC (âge médian 39 ans). Complications cardiopulmonaires :

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						- 10 patients présentaient une dyspnée. - 8 une hypertension artérielle pulmonaire dont 6 symptomatiques. - 2 (3%) syndrome hépato-pulmonaire. Des complications ont été dépistées chez 19 patients asymptomatiques. L'incidence cumulée d'au moins une complication majeure (EH, HTAP, SHP, CHC et adénome) à 20, 30 et 40 ans était respectivement de 35%, 45% et 58%. Interventions : - 15 patients ont bénéficié d'une fermeture de la FPC suivi d'une amélioration/stabilité des symptômes (cardiopulmonaires, EH, restauration du flux portal intrahépatique...). - 6 patients ont bénéficié d'une TH pour un adénome ou

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						un CHC. Conclusion : Les patients atteints de FPC extrahépatique peuvent développer des complications sévères. Il est nécessaire de réaliser un dépistage des complications asymptomatiques. La fermeture peut être envisagé comme approche thérapeutique ou prophylactique.

2.3.1 Diagnostic prénatal

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(McLin V., et al., 2019) [13]	Identifier les facteurs prédictifs de complications ou de fermeture spontanée.	Collecte des données de 15/37 centres participant au registre des fistules portosystémiques congénitales, de manière rétrospective.	246 enfants (dont 3 exclus de l'étude).	–	Intrahépatique = communication porto-hépatique. Extrahépatique = communication porto-systémique se produisant en amont de la veine porte, à	<u>Complications</u> : La présence d'un ou plusieurs symptômes augmente avec l'âge au moment du diagnostic pour atteindre >80% au-delà de 2 ans. Les symptômes précoces

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
					partir de la veine porte ou un canal veineux persistant. Symptômes précoces = hypoglycémie et cholestase. Symptômes tardifs = nodules hépatiques, complications cardiopulmonaires (HTAP, insuffisance cardiaque à haut débit, SHP), troubles neurocognitifs (retard cognitif, des crises d'épilepsie ou autres). Diagnostic précoce = à l'âge de moins de 2 ans. Fermeture.	sont plus fréquents chez les patients atteints de FPC intrahépatique, mais ils n'étaient pas prédictifs de la fermeture spontanée (p=0.038). Les patients atteints de FPC extrahépatique sont plus susceptibles de présenter plusieurs symptômes et des nodules que les patients FPC intrahépatique. <u>Fermeture :</u> Fermeture spontanée : - 45% des FPC intrahépatiques. - 5% des FPC extrahépatiques. Lors d'un diagnostic précoce, les patients avec FPC intrahépatique sont plus susceptibles de connaître une fermeture spontanée (p<0,001). <u>Interventions :</u> - 35% des FPC intrahépatique ont nécessité une fermeture endovasculaire ou chirurgicale, dont 40% pour une approche prophylactique.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						- 70% des FPC extrahépatique ont nécessité une fermeture endovasculaire ou chirurgicale, dont 41% pour une approche prophylactique. <u>Conclusion :</u> Les FPC intrahépatique diagnostiqué avant l'âge de 2 ans ont plus de chance de se fermer spontanément. Chez les enfants plus âgés les FPC doivent être pris en compte dans le diagnostic différentiel des nodules hépatiques, des symptômes cardiopulmonaires ou neurocognitifs. De même, ils doivent être recherchés devant une hypoglycémie ou une cholestase du nourrisson. Les complications des FPC étant graves, une fermeture préventive peut être envisagée.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Achiron R. et al., 2016) [14]	Expérience des auteurs en matière de fistule ombilico-porto-systémique, dans l'objectif de concevoir un système de classification in-utero approprié et d'analyser les caractéristiques cliniques et pronostiques, afin de permettre un meilleur conseil prénatal et une meilleure gestion postnatale.	Revue rétrospective des cas de fistules ombilico-porto-systémique de 2001 à 2014 inclus.	44 cas de fistules ombilico-porto-systémique.	L'origine anatomique et le drainage des systèmes veineux ombilical, portal, ductus venosus et hépatique du fœtus, ainsi que l'intégrité du système veineux portal intrahépatique, ont été évalués à l'aide d'une échographie Doppler couleur en deux et trois dimensions.	Caractéristiques cliniques fœto-maternelles. Complications.	<u>Classification in-utero :</u> Classification anatomo-clinique de la fistule en 4 types : - Type I : fistule ombilical-systémique ; 9 cas (20,4%). - Type II : ductus venosus-systémique ; 19 cas (43,2%). - Type III : fistule portale-systémique divisée en 2 sous-types : ▪ Type IIIa : fistule porto-systémique intrahépatique ; 12 cas (27,2%). ▪ Type IIIb : fistule porto-systémique extrahépatique ; 4 cas (9.1%). <u>Caractéristiques fœto-maternelles :</u> Prédominance de sexe masculin, significativement plus élevée dans les type II et IIIb. C'est le type I qui connait : - Age gestationnel au moment du diagnostic le plus précoce - Incidence plus élevée des naissances précoces comparées aux autres types.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						- Une incidence la plus élevée d'absence complète du système veineux portal intrahépatique normal (66,7%). - Une incidence la plus élevée d'anomalies majeures associées ; 55.6% des cas du type I (suivi par le type IIIa avec 41.7% des cas). - Retard de croissance intra-utérin élevé 57%. - Le plus faible taux de naissances vivantes 33% (en raison de complications liées aux malformations associées). - Taux de survie : 33%. Type II : - C'est le seul type où on observe des anomalies chromosomiques. - Présente un système veineux portal intrahépatique normal (100%). - Plus faible incidence de malformations associées (15,8%). - Taux de naissances vivantes : 74%. - Taux de survie : 93%.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Type IIIa : - Présente un système veineux portal intrahépatique normal (100%). - Retard de croissance intra-utérin le plus élevé (58,3%) suivi par le type I (57,1%) contre 26.7% pour le type II et 0% pour le type IIIb. - Taux de naissances vivantes : 100%. - Taux de survie : 92%. Type IIIb : - Absence complète de système veineux porte intrahépatique : 50%. - Taux de naissances vivantes : 50%. - Taux de survie : 100%. - Intervention chirurgicale sur 100% des cas. <u>Caractéristiques cliniques postnatales:</u> Le taux global de naissances vivantes postnatales était de 70,5 % (31/44). - Type I : seul 1 des 9 cas a survécu jusqu'au suivi à moyen terme. - Type II : bon pronostic.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Lors du suivi moyen de 18 mois tous les enfants se développaient bien. - Type IIIa : bon pronostic. Suivi moyen de 40 mois. Développement normal. L'intervalle moyen entre l'accouchement et la fermeture spontanée dans ce groupe était de 8,7 mois. - Type IIIb : 2 survivants avec taux élevés d'ammoniac et des tests de fonction hépatique anormaux. Une intervention chirurgicale a été nécessaire pour ces 2 cas. <u>Pronostiques :</u> Le type II et IIIa avaient le meilleur pronostic car le système veineux portal intrahépatique était complet avec fermeture spontanée de la fistule après la naissance. Le type I et IIIb avait un pronostic plus défavorable caractérisé par une absence ou une anomalie du système veineux portal intrahépatique. Ainsi, les facteurs pronostiques favorables les plus importants étaient l'absence de malformation

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						majeure associée et la présence d'un système veineux portal intrahépatique complet. Ainsi, le type IIIa a le meilleur résultat pronostic. Conclusion : La présence d'un système veineux portal intrahépatique complet joue un rôle central en tant que facteur pronostique prénatal et dans l'optimisation des soins postnatals.

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(François B. et al., 2018) [15]	Revue systématique de la littérature sur les FPC, incluant uniquement les cas qui ont été diagnostiqués en période anténatale. Objectif :	Oui. Pubmed. 1982 à 2016. Mots-clés: "congenital portosystemic shunt",	Articles en anglais et français. Articles décrivant un diagnostic de FPC posé pendant la période prénatale ont été retenus. Publications	123 cas de FPC diagnostiquées pendant la période prénatale : 72 (59 %) avaient une FPC extrahépatique et 51 (41 %) une FPC intrahépatique. Les informations	Complications.	L'âge médian au moment du diagnostic était de 25 SA (14-38 SA). Sexe connu pour 44/123 patients : - 21 femmes - 23 hommes 80 patients présentaient 128 anomalies congénitales associées, les plus fréquentes étaient :

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
	décrire leurs caractéristiques et leur évolution afin de proposer une stratégie de prise en charge périnatale.	“congenital absence of portal vein”, “Abernethy malformation”, “patent ductus venosus” and “umbilicoportosystemic shunt”.	retenues : petites séries de cas (max. 22 patients). Aucune étude prospective identifiée.	recueillies : âge gestationnel au moment du diagnostic, sexe, caractéristiques de la fistule, anomalies associées, complications, traitement et évolution.		- Les cardiopathies congénitales (30 cas), - Le retard de croissance intra-utérin (21 cas), - Les anomalies vasculaires (14 cas), - Et la trisomie 21 (7 cas). 75 complications ont été rapportées dans la littérature. Les plus fréquentes étaient : - Les anomalies hémodynamiques anténatales (27 cas), - La cholestase néonatale (11 cas), - L'hyperammoniémie (10 cas), - L'hypertension pulmonaire (6 cas), - Et les tumeurs hépatiques (6 cas, dont 4 HNF, 1 hyperplasie nodulaire régénérative et 1 hémangiome hépatique). 29 patients ont présenté aucune complication. Le choix du traitement (décrit chez 56 patients) : traitement conservateur dans 29/56 cas, radiologie interventionnelle dans 15 cas et chirurgical dans 15 cas

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						(trois de ces derniers après échec de l'embolisation). Une fermeture spontanée a été observée dans 16/29 cas (délai médian de fermeture de 2 mois ; de la naissance à 22 mois). 17 grossesses ont été interrompues médicalement, 4 fœtus sont morts dans la période prénatale et 7 bébés sont morts après la naissance. <u>Algorithme définit par l'auteur sur la prise en charge périnatale des FPC découverte en anténatale :</u>

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification

2.3.2 Diagnostic dans l'enfance

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sakura N. et al., 1997) [7]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Sokollik C. et al., 2013) [9]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Baiges A. et al., 2019) [11]	Voir partie 2.3 Diagnostic et présentation clinique					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Franchi-Abella S. et al., 2010) [16]	Proposer une définition claire des risques et de la prise en	—	22 enfants présentant une FPC.	Prise en charge = mesure de la pression portale et l'angiographie de la	Complications. Interventions.	<u>22 enfants :</u> - 5 nouveau-nés : FPC intrahépatique. - 17 enfants âgés de

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
	charge des FPC chez l'enfant.			veine porte lors d'un test d'occlusion et la fermeture de la fistule par chirurgie ou RI.		plus de 2 ans et plus : 11 FPC extrahépatique et 6 FPC intrahépatique. <u>Complications :</u> - Nouveau-nés : 5 cholestases (résolues spontanément) - Enfants: ▪ 13 tumeurs du foie. ▪ 2 SHP. ▪ 3 HTAP. ▪ 3 EH. ▪ 1 insuffisance cardiaque. ▪ 1 glomérulonéphrite. <u>Prise en charge :</u> Aucune intervention n'a été nécessaire chez les 5 nouveau-nés : - 1 perdu de vue. - 2 fermetures spontanées. - 2 FPC toujours présentes mais aucune complication. Chez les enfants de 2 ans et plus : - Radiologie interventionnelle : 5.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Chirurgie : 10 dont 4 avec une pression portale pendant l'occlusion supérieure à 35 mmHg et des veines portales extrêmement hypoplasiques ou indétectables nécessitant un cerclage de la fistule avant la fermeture. - 1 TH. - 1 sans traitement (décès à l'âge de 19 ans : CHC et multiples adénomes). La fermeture de la fistule a permis de restaurer le flux portal intrahépatique chez tous les cas, avec une régression complète ou partielle des nodules hépatiques bénins, et une régression ou une stabilisation des complications pulmonaires, cardiaques, neurologiques et rénales. <u>Conclusion :</u> La FPC est associée à de graves complications

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						(tumeurs hépatiques, encéphalopathie, complications cardiopulmonaires, rénales, neurologiques). Ces complications doivent être recherché chez les patients présentant une FPC et inversement une FPC doit être recherché chez les patients présentant ces complications. Une fermeture spontanée de la FPC intrahépatique se produit majoritairement avant 2 ans. La fermeture d'une FPC persistante après 2 ans doit être envisagée de manière préventive. La fermeture de la fistule permet une amélioration des complications et la restauration du flux portal intrahépatique.

2.3.3 Diagnostic à l'âge adulte

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

2.4 Complications possibles des FPC

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Joye R. et al. 2021) [17]	Présentation de la prise en charge de l'hypertension portopulmonaire dans un centre	Case report.	6 enfants atteints d'hypertension portopulmonaire. Age médian au diagnostic : 13 ans (intervalle 10-	—	Traitement, intervention et évolution.	Les pathologies hépatiques sous-jacentes étaient : - Cirrhose d'origine inconnue (n=1), - FPC extra-hépatique (n=3),

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
	spécialisé.		15).			- Atrésie des voies biliaires (n=1), - Cavernome de la veine porte (n=1). <u>Traitement :</u> La pression artérielle pulmonaire moyenne médiane était de 47 mmHg (fourchette 32-70), et la résistance vasculaire pulmonaire médiane était de 6,6 unités de bois (fourchette 4,3-15,4). 5 des 6 patients ont été traités par une association de traitements spécifiques à l'hypertension artérielle pulmonaire. <u>Intervention :</u> 3 patients ont bénéficié d'une fermeture de fistule et les autres ont subi une TH. <u>Evolution :</u> - 5 patients ont présenté une amélioration ou une stabilisation de l'hypertension artérielle pulmonaire - Aucun décès n'est survenu après un

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						suivi moyen de 39 mois. <u>Avis des auteurs :</u> Pour les auteurs et selon leur expérience limitée, un traitement précoce et agressif avec une combinaison de thérapies spécifiques à l'hypertension artérielle pulmonaire améliore significativement le profil hémodynamique des patients et permet de réaliser une TH et une fermeture de fistule avec des résultats satisfaisants.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sanada Y. et al., 2015) [18]	Etude immunohistochimique rétrospective des nodules hépatocellulaires chez les patients atteints d'une FPC extrahépatique ayant subi une TH par donneur vivant.	Etude rétrospective.	5 patients atteints d'une FPC extrahépatique et ayant subi une TH entre juin 2004 et octobre 2012.	—	Les adénomes ont été classés en 4 sous-types : - Adénome hépatocellulaire (AHC) non classifié. - Adénome hépatocyte-nucléaire 1-alpha (HNF1α) positif (H-	16 nodules hépatocellulaires ont été prélevés dans le foie des 5 patients. Ils ont été classés comme suit : - 10 (62,5%) hyperplasie nodulaire focale bénigne. - 5 (31,3%) b-AHC. - 1 (6,2%) H-AHC.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
					AHC). - AHC inflammatoire. - AHC muté de la caténine bêta (b-AHC). Evolution maligne.	La transformation des AHC en CHC est l'une des principales raisons des interventions chirurgicales. Ce risque élevé de transformation est notamment décrit pour : - Les AHC supérieur à 5cm de diamètre. - Le sexe masculin. - Les b-AHC. Dans cette étude, 37,5 % et 31,3 % des nodules hépatocellulaires trouvés étaient respectivement des AHC et des b-AHC. D'un point de vue clinique, les patients FPC extrahépatique atteints de CHC étaient significativement plus âgés que les patients FPC extrahépatique atteints de b-AHC ou de AHC. Par conséquent, il est possible que les nodules hépatiques résultant des FPC extrahépatique semblent être des AHC primaires ou secondaires, et peuvent se transformer en CHC dans le futur. Si les nodules

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						hépatocellulaires sont potentiellement malins et néoplasiques, des interventions chirurgicales peuvent être indiquées pour les patients avec FPC extrahépatique. Ainsi, il est important de différencier les nodules hépatocellulaires bénins des nodules néoplasiques. L'étude démontre que les modalités de diagnostic immunohistochimique peuvent être utilisées pour identifier les patients atteints d'AHC qui présentent un risque de développer un CHC. Cela permet de fournir des informations importantes pour la prise en charge des patients. Les auteurs pensent qu'il est nécessaire de pratiquer une intervention chirurgicale le plus tôt possible (et non une biopsie de la tumeur) lorsque les nodules hépatocellulaires apparaissent car 30% des nodules retrouvés que les patients FPC extrahépatique étaient de sous-type b-AHC. Les auteurs affirment

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						l'efficacité du diagnostic de la tumeur par IRM, et qu'il est possible de remplacer une biopsie de la tumeur par l'IRM pour caractériser et estimer le risque de transformation maligne du nodule. Au niveau des interventions pour les nodules, il est possible d'effectuer : - Une intervention chirurgicale - Une TH : seule option pour les FPC extrahépatique de type I et sans veine porte intrahépatique. - La radiologie interventionnelle par embolisation. En ce qui concerne les FPC extrahépatique de type II qui ont une veine porte intrahépatique hypoplasique, ces patients symptomatiques nécessitent une évaluation préopératoire car la ligature ou l'embolisation des vaisseaux de dérivation est un traitement potentiellement

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						curatif, qui peut conduire à une réduction de la taille des nodules hépatocellulaires multifocaux. Si les nodules postopératoires deviennent plus gros ou multifocaux, une évaluation pathologique avec résection chirurgicale doit être réalisée. Conclusion : Environ 30 % des nodules hépatocellulaires chez les patients ayant une FPC extrahépatique étaient du sous-type b-AHC, qui présente un potentiel de transformation maligne. Des interventions chirurgicales ou interventionnelles, y compris une TH, pourraient être réalisées lorsque des nodules hépatocellulaires apparaissent chez les patients atteints de FPC extrahépatique.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Pupulim LF. et al., 2013) [19]	Evaluer le diagnostic et la présentation des tumeurs hépatiques chez les patients atteints de FPC.	Etude rétrospective dans un centre adulte.	8 patients adulte avec une FPC.	Echographie Doppler, tomодensitométrie, IRM et un examen histologique des tumeurs hépatiques. Tumeurs diagnostiqués par biopsie à l'aiguille (5) ou par chirurgie (3).	Les FPC ont été classés comme : - Total. - Subtotal. - Partiel. Type de tumeurs. Evolution.	FPC : - 6 FPC total - 1 FPC subtotal - 1 FPC partiel. Tous les patients présentaient plusieurs nodules hépatiques (entre 4 à plus de 15 nodules). Types de tumeurs : - Hyperplasie nodulaire focale (HNF) : 4. - HNF avec adénome hépatocellulaire : 2. - Hyperplasie nodulaire régénérative : 2. Différents types de tumeurs ont été observés chez le même patients. Evolution : Chez 4 des 7 patients (57%) les tumeurs sont devenues plus grosses ou de nouveaux nodules sont apparus.

2.5 Comment faire le diagnostic ?

2.5.1 Evaluations cliniques

2.5.2 Evaluations biologiques

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

2.5.3 Examens d'imagerie

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Achiron R. et al., 2016) [14]	Voir partie 2.3.1 Diagnostic prénatal					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Sokollik C. et al., 2013) [9]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

- L'échographie Doppler hépatique
- L'angioscanner abdominal avec injection de produit de contraste
- L'IRM hépatique avec ou sans contraste
- Angiographie avec test d'occlusion et prise des pressions

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Franchi-Abella S. et al., 2018) [5]	Voir partie 1.3.2 Classification					

- Biopsie hépatique

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Shinkai M. et al., 2001) [20]	Etudier l'évolution de l'absence congénitale de la veine porte et le rôle de la TH.	Examen des dossiers entre 1984 et 1999.	4 enfants avec une absence congénitale de la veine porte.	—	Complication. Evolution. TH.	<u>Présentation clinique</u> : - 3 garçons et 1 fille - Enfants âgés de 8 mois à 14 ans au moment du diagnostic. - Signes et symptômes : • 1 patient retard de croissance. • 1 patient trouble neurologique. • 2 patients étaient asymptomatiques. <u>Caractéristiques biologiques</u> : - Les patients présentaient des taux élevés d'acides biliaires, d'ammoniac et des transaminases et de

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						faibles taux plasmatiques d'acides aminés à chaîne ramifiée. - 3 patients présentaient une hypergalactosémie. - Taux de bilirubine normaux chez 3 patients. <u>Résultats radiologiques :</u> - 3 patients : veine porte absente et remplacée par une large fistule portosystémique qui reliait la veine splanchnique à la veine cave inférieure. • 2 patients ont été diagnostiqués facilement en période néonatale par l'étude radiologique. • 1 patient a été diagnostiqué à 14 ans suite à des examens radiologiques

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						approfondies (scanner, IRM). - 1 patient diagnostiqué avant ses 2 ans (<i>patient avec trouble neuro</i>): veine porte absente et remplacée par une large fistule portosystémique qui reliait la veine splanchnique à la veine rénale gauche. - La tomodensitométrie a montré que les volumes hépatiques de tous les patients étaient extrêmement petits par rapport au volume hépatique standard. - Tumeurs hépatiques diagnostiquées par IRM chez 2 patients (<i>les patients asymptomatiques</i>): un hémangiome et une HNF. <u>Evolution</u> : Période de suivi allant de 0.8 à 4 ans après le diagnostic :

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						- 2 patients (3 et 16 ans) ont survécu sans aucun symptôme. - 1 patient (qui présentait le retard de croissance) est décédé d'insuffisance hépatique à 1an et demi. - 1 patient (atteint d'encéphalopathie) n'a pas répondu au traitement et a subi une TH à 3 ans qui a résolu la situation. L'hyperammoniémie a disparu, et le patient n'a plus de trouble de la conscience. L'IRM de suivi a montré la disparition des lésions de haute intensité dans le globus pallidus, 14 mois après la TH. <u>Conclusion :</u> Pour les patients avec une absence congénitale de la veine porte une attention particulière doit être portée

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						sur les symptômes, la fonction hépatique et les anomalies métaboliques. Une TH peut être indiquée chez les patients symptomatiques ne répondant pas au traitement. L'absence congénitale de la veine porte devrait être incluse dans le diagnostic différentiel de l'encéphalopathie associée à l'hyperammonémie ou à l'hypergalactosémie chez les enfants.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(De Vito C, et al. 2019) [21]	Observer les modifications histologiques du foie des patients atteints de FPC.	Série de cas de 22 patients suivis dans l'hôpital des auteurs entre 2001 et 2016 avec des échantillons de foie disponibles.	22 patients avec une FPC. 21 enfants et 1 adulte de 49 ans.	Analyse histologique.	Caractéristiques histologiques.	<u>Hépatectomie de foie natif (3 patients) :</u> - Présence de lésions nodulaires multiples : HNF, AHC, néoplasme hépatocellulaire, CHC. - Veine porte présente dans les trois spécimens, mais il est impossible de commenter davantage le statut des grandes

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						branches de la veine porte intrahépatique. - Patient 1 : • Fibrose. • Quelques branches hypoplasiques de la veine porte. • Plusieurs canaux portaux à paroi mince. • Dilatation sinusoïdale. • Cholangite. • Canaux biliaires intacts. - Patient 2 : • Atrophie parenchymateuse marquée. • Fibrose sévère. • Transformation micronodulaire parenchymateuse - Patient 3 : • Fibrose minime et de type portale. • Atrophie parenchymateuse parcellaire avec un espacement irrégulier des voies portales. • Les petites branches de la veine porte intrahépatique étaient absentes ou

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						hypoplasiques dans la plupart des voies portales. • Des canaux portaux à parois minces et des branches artérielles en taille augmentée étaient présents. • Dilatation sinusoïdale. <u>Biopsie avant ou au moment de la fermeture de la fistule (26 biopsies).</u> Architecture générale et fibrose La fibrose allait de nulle à légère (périportale et/ou péricinusoïdale, mais sans pontage) à une fibrose de pontage sous la forme de septa fibreux minces, incomplets ou principalement portales, mais sans inclusion de nodules parenchymateux. Structures vasculaires portales La majorité des échantillons présentaient des canaux portaux à paroi mince. Dans de nombreux cas, ces canaux étaient dilatés et s'enroulaient souvent autour de la branche artérielle. L'hypoplasie des veines portales et

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						la présence de dyades artério-biliaires portales et de monades biliaires ont été observées dans les voies portales dans lesquelles un canal porte à paroi mince n'était pas présent. Les auteurs n'ont pas été en mesure d'identifier les veines portales hypoplasiques. Comme pour le canal porte à paroi mince, la proportion de voies portales contenant des triades, des dyades et des monades varie considérablement entre les différents échantillons. Biopsie en coin : - Triades : plage de 0 à 60 %, médiane = 1 % ; - Dyades : plage = 0 à 94 %, médiane = 26,7 % ; - Monades : plage de 0 à 58,3 %, médiane = 0 %. Dans les résultats de biopsies à l'aiguille cela varie également considérablement : - Triades : plage de 0 à 50 %, médiane = 0 % ; - Dyades : plage de 0 à 100 %, médiane = 68,9 % ; - Monades : plage de 0 à 33 %, médiane = 0 %. ⇒ L'ensemble des échantillons présentaient des structures

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						vasculaires portales anormales, principalement sous la forme d'une combinaison variable de canaux portaux à paroi mince, de dyades artério-biliaires et d'une augmentation du nombre d'artères portales. Autres caractéristiques : Dilatation sinusoïdale dans la majorité des échantillons (62,5% à 70%).

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sanada Y. et al., 2015) [18]	Voir partie 2.4 Complications possibles des FPC					
(Pupulim LF. et al., 2013) [19]	Voir partie 2.4 Complications possibles des FPC					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Vilgrain V, et al., 2018) [22]	Revue de la littérature des maladies vasculaires du foie les plus courantes associées aux nodules hépatocellulaires (syndrome de Budd-Chiari, FPC, maladie de Rendu-Osler et cavernome porte).	Non	—	Patients atteints de FPC, Syndrome Budd-Chiari, cavernome porte et atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler.	Résultats d'imagerie, diagnostic différentiel et les indices diagnostiques.	<u>Nous nous concentrons ici sur les résultats concernant les FPC.</u> En 2013, Pupulim et al., publient une étude sur le diagnostic et la présentation des tumeurs hépatiques chez les patients FPC. Les auteurs démontrent que les tumeurs hépatiques bénignes sont bien connues et semblent majoritairement liées à une privation portale majeure (sur les 8 patients, on retrouve 6 FPC total, 1 FPC subtotal et 1 FPC partiel). C'est principalement des tumeurs de type HNF qui sont observées : - Hyperplasie nodulaire focale (HNF) : 4. - HNF avec adénome hépatocellulaire : 2. - Hyperplasie nodulaire régénérative : 2. A noter que différents types de tumeurs ont été observés chez le même patients. En 2010, Franchi et al., réalise une étude sur 17 enfants âgés de plus de 2 ans ayant une FPC, 13 enfants avaient une

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						tumeur du foie. Il a été observé que la fermeture de la fistule a permis de restaurer le flux portal intrahépatique chez tous les patients concernés, avec une régression complète ou partielle des nodules hépatiques bénignes, et une régression ou une stabilisation des complications pulmonaires, cardiaques, neurologiques et rénales. Sanada et al., ont réalisé en 2015 une étude immunohistochimique des nodules hépatocellulaires chez 5 patients atteint d'une FPC extrahépatique ayant subi une TH. 16 nodules ont été prélevés : - 10 (62,5%) HNF bénin. - 5 (31,3%) b-AHC. - 1 (6,2%) AHC inflammatoire S'il s'agit principalement de lésions bénignes il faut rester prudent car même si les cas de CHC sont rares chez les patients avec FPC, ils existent. En effet, les patients atteints de FPC et de CHC sont beaucoup plus âgés que les patients

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						atteints de tumeurs bénignes. Et, comme souligné par Sanada et al., le CHC peut survenir sur un AHC déjà existant, et en particulier sur un b-AHC. L'imagerie est un examen-clé pour le diagnostic des nodules. Et, une biopsie du foie doit être envisagée surtout chez les patients présentant des lésions atypiques à l'imagerie. Cela afin de caractériser les nodules et d'estimer le risque de transformation maligne. Conclusion : Les lésions de type HNF sont les plus fréquentes mais il existe également l'hyperplasie nodulaire régénérative focale et l'AHC. L'imagerie, et notamment l'IRM, joue un rôle majeur dans le diagnostic. Un examen histopathologique peut être nécessaire. Si le CHC est rare dans les FPC, il apparaît essentiellement chez les patients plus âgés, et peut survenir des suites d'un AHC (notamment mutée par la b-caténine) qui présente un potentiel de transformation

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
						maligne. D'où l'importance du diagnostic et de la caractérisation du nodule pour améliorer la prise en charge du patient.

- Échographie cardiaque de contraste transthoracique
- Cathétérisme cardiaque
- La scintigraphie pulmonaire aux micro-agrégats d'albumine marquée au technétium
- IRM cérébrale et spectro IRM

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

2.6 Annonce du diagnostic et information du patient

3. Prise en charge thérapeutique

3.1 Objectifs

3.2 Professionnels impliqués

3.3 Prise en charge thérapeutique

3.3.1 Fermeture de la fistule chez les patients symptomatiques

3.3.1.1 Avantages

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Achiron R. et al., 2016) [14]	Voir partie 2.3.1 Diagnostic prénatal					

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Sokollik C. et al., 2013) [9]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					
(McLin VA. et al., 2019) [10]	Voir partie 1.3.3 Epidémiologie					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Franchi-Abella S. et al., 2010) [16]	Voir partie 2.3.2 Diagnostic dans l'enfance					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Da Rocha AJ. et al., 2004) [23]	Description d'une inversion du parkinsonisme et de l'encéphalopathie portosystémique après embolisation d'une FPC.	Case report.	Une femme de 48 ans avec un syndrome de parkinsonisme.	—	Complication/évolution. Caractéristiques cliniques, radiologiques et neurologiques.	<u>Diagnostic de la patiente :</u> La patiente s'est présentée avec une histoire de parkinsonisme définie par la présence d'une bradykinésie et d'une rigidité progressives sur une période de 24 mois, mais sans signe clinique d'encéphalopathie portosystémique. Les résultats neuroradiologiques et spectroscopiques ont diagnostiqué une maladie subclinique : une encéphalopathie portosystémique. L'encéphalopathie portosystémique est une entité distincte parmi les syndromes parkinsoniens. En l'absence d'insuffisance hépatique, le dépistage

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						d'une éventuelle fistule a été effectué par angiographie abdominale par résonance magnétique. Il a été diagnostiqué une FPC intrahépatique, en l'absence de toute anomalie de la fonction hépatique. <u>Résultat après traitement de la fistule :</u> Une récupération progressive a été observée après 6 et 9 mois (IRM et spectroscopie 1h). Les anomalies d'intensité du signal observées sur les images pondérées en T1 se sont progressivement transformées en résultats normaux sur une période de 9 mois. Les auteurs soulignent que l'inversion des anomalies de l'imagerie cérébrale par résonance magnétique et de la spectroscopie 1H est lente, et que la seconde s'inverse fréquemment avant la première. <u>Conclusion</u> La FPC peut être une cause potentielle traitable du

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						parkinsonisme et de l'encéphalopathie portosystémique et doit être suspecté chez tous les patients présentant des résultats d'imagerie d'encéphalopathie sans preuve d'insuffisance hépatique. L'IRM cérébrale et la spectroscopie 1H se sont avérées des outils utiles pour le diagnostic et le suivi post-traitement, nécessitant des mois pour démontrer la réversibilité du processus. La patiente a présenté une récupération clinique, neuroradiologique et spectroscopique sur une période de 9 mois après le traitement endovasculaire.
(Blanc T. et al., 2014) [3]	Voir partie « 1.3.2 Classification ».					
(Shinkai M. et al., 2001) [20]	Voir partie « 2.5.2 Evaluations biologiques ».					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Lijun Fu et al., 2015) [24]	Description d'une série de 3 cas : 3 enfants présentant une FPC de type II et un syndrome hépatopulmonaire.	Description série de cas.	3 enfants atteints d'un FPC de type II et d'un syndrome hépatopulmonaire.	—	Evolution suite à la fermeture de la fistule. Evolution du syndrome hépatopulmonaire.	<i>Dans les 3 cas, une FPC de type II a été diagnostiquée suite à une série d'examen chez les 3 patients qui se sont présentés pour une hypoxémie inexpliquée.</i> Cas 1 : Garçon de 4 ans qui s'est présenté avec une histoire de cyanose et de dyspnée à l'effort depuis 1 an. Il n'a reçu aucun traitement spécifique et est décédé d'un abcès cérébral 5 ans après le diagnostic. Cas 2 : Fille de 10 ans qui s'est présentée avec une histoire de cyanose et de dyspnée à l'effort depuis 5 ans. Traitement de la fistule : fermeture chirurgicale. Résultats : 1 semaine après la fermeture, le taux d'ammoniac est revenue à la normale. 3 mois après la fermeture : SpO2 à 85%, amélioration de la tolérance à l'effort et reprise de poids. 8 mois après la fermeture : SpO2 à 91%, taux

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						d'hémoglobine à moins de 145g/l. L'échographie abdominale a montré un système porte intrahépatique de taille normale, sans signe d'hypertension portale. Le scintiscan pulmonaire était toujours anormal avec 12%. La patiente a présenté une régression partielle de l'hypoxémie. Cas 3 : Garçon de 4 ans qui s'est présenté avec 3 ans d'histoire de cyanose et de tolérance réduite à l'effort. Traitement de la fistule : fermeture par cathétérisme. Résultats : 2 jours après la fermeture le taux d'ammoniac est revenu à la normale. 3 mois après la fermeture : régression complète de l'hypoxémie (SpO2 de 97% et scintiscan pulmonaire normal). <u>Conclusion :</u> Une FPC peut être observée chez les enfants avec une hypoxémie inexpliquée. La recherche d'une FPC est

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						recommandée chez les enfants présentant un syndrome hépatopulmonaire en l'absence de maladie hépatique avancée. La fermeture de la fistule permet une régression du syndrome hépatopulmonaire dans les FPC de type II, la période de résolution varie en fonction de la sévérité du syndrome hépatopulmonaire.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Ohno T. et al., 2008) [25]	Evaluation du suivi de 9 patients avec une FPC. Description du lien avec l'HTAP.	Inclusion des patients entre janvier 1990 à septembre 2005.	9 patients avec une FPC.	Chaque patient a bénéficié d'un bilan complet (antécédents cliniques, examens physiques, tests de laboratoire, radiographie pulmonaire, électrocardiographie, test de fonction pulmonaire, échocardiographie,	Caractéristiques cliniques, biochimiques, radiologiques, complications, traitements.	9 patients : - 5 garçons et 4 filles - Age au diagnostic : de 1 mois à 18 ans (médiane : 7 mois). - 5 ductus venosus persistant dont 3 avec une absence de veine porte. - 4 patients avec la présence d'un shunt gastro-rénal ou spléno-rénal.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
				scintigraphie pulmonaire de perfusion par radionucléide et un cathétérisme cardiaque)		- Aucun patient ne présentait d'hypertension portale. Présentation clinique : - 6 patients (66,7%) avaient des antécédents d'hypermétabolisme avec des activités enzymatiques normales, constatées lors du dépistage néonatal. - 5 patients présentaient des anomalies cardiaques. Résultats neurologiques : - Encéphalopathie hépatique (n=6). - Les IRM des patients ont mis en évidence des signaux anormalement élevés dans le lobe antérieur de l'hypophyse et/ou le globus pallidus sur des images pondérées en T1 (mais pas en T2). Ces signaux ont été

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						considérés comme des résultats caractéristiques de la FPC. Résultats hépatiques : - Aucun dysfonctionnement hépatique constaté. Résultats hémodynamiques : - 6 (66,7 %) présentaient une HTAP cliniquement significative. - Age médian d'apparition de l'HTAP : 10 ans et 3 mois. Histologie des tissus pulmonaires : Les études histologiques des échantillons pulmonaires, qui étaient disponibles chez 4 des 9 patients avec une FPC, ont montré de petites lésions microthrombotiques artérielles chez 3 patients, dont chez 1 patient sans hypertension artérielle pulmonaire. Traitement : Embolisation de la fistule chez 2 patients. Les taux

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						d'ammoniaque, d'acide biliaire sont revenus à la normale. L'HTAP n'a pas progressé. 3 patients atteints d'HTAP sont décédés en raison d'une insuffisance cardiaque droite réfractaire. Conclusion : 6 patients sur 9 présentaient une HTAP. Il s'agit d'une complication cruciale de la FPC. Cet état pathologique peut être présent de manière latente chez les patients souffrant d'hypertension artérielle pulmonaire d'étiologie inconnue.

3.3.1.2 Complications

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Franchi-Abella S. et al., 2018) [5]	Voir partie 1.3.2 Classification					

3.3.2 Fermeture préventive chez les patients asymptomatiques

3.3.3 Aspects techniques de la fermeture

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
(Bernard O. et al., 2012) [4]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Franchi-Abella S. et al., 2010) [16]	Voir partie 2.3.2 Diagnostic dans l'enfance					
(Blanc T. et al., 2014) [3]	Voir partie 1.3.2 Classification					

3.3.4 Transplantation hépatique

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Achiron R. et al., 2016) [14]	Voir partie 2.3.1 Diagnostic prénatal					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Blanc T. et al., 2014) [3]	Voir partie 1.3.2 Classification					

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
(Sanada Y. et al., 2012) [26]	Evaluer les indications et les stratégies de l'intervention chirurgicale dans la prise en charge des FPC extrahépatiques symptomatiques.	Etude rétrospective entre juin 2004 et août 2010. Département de chirurgie de transplantation de l'Université Jichi Medica, à Tochigi, au Japon.	6 patients avec une FPC extrahépatique symptomatique, ne répondant pas à un traitement conservateur et orientés vers un traitement chirurgical.	Tous les patients ont subi une intervention chirurgicale : une ligature de la fistule ou une TH.	Caractéristiques cliniques, biologiques. Anatomie de la fistule. Interventions chirurgicales.	Caractéristiques : Patients (n=6): - 3 hommes - 3 femmes - Age médian de 3,5 ans (de 1 à 8 ans). Types de FPC extrahépatique : - 3 FPC extrahépatique type I. - 3 FPC extrahépatique type II. Diagnostic : - Type I : dépistage néonatal sur la base de la présence d'une hypergalactosémie. - Type II : au moment des examens de santé suite à d'autres complications.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Indication pour l'opération : Echec du traitement conservateur et : - Hyperammoniémie incontrôlée (n=2). - Encéphalopathie (n=3). - Nodules hépatocellulaires (n=4). - Syndrome Hépatopulmonaire (n=1). - Syndrome néphrotique dû à une glomérulonéphrite membranoproliférative (n=1). L'intervalle entre l'apparition des symptômes/signes et le traitement chirurgical était de : - <1 an chez 3 patients. - De 1 à 5 ans chez 2 patients. - >5 ans chez 1 patient. Procédures opératoires : Les procédures opératoires étaient adaptées à chaque patient en fonction des

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						évaluations préopératoires. Interventions : - 4 TH - 2 ligatures de la fistule (patients avec FPC extrahépatique type II). TH : La période médiane de suivi était de 30 mois. La reconstruction de la veine portale lors d'une TH à partir d'un donneur vivant a été réalisée selon deux méthodes : - Anastomose du shunt porto-cave à la veine portale du greffon par clampage total. - Et, anastomose d'un greffon d'interposition veineuse au shunt porto-cave, le greffon d'interposition veineuse étant anastomosé terminio terminale à la veine porte du greffon par clampage latéral partiel. La survie du greffon à court terme et celle du patient à 6 mois étaient toutes deux de 100 %.

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						Ligature : La période de suivi médiane était de 24 mois. La ligature a été effectuée par laparotomie, et l'augmentation du flux portal intrahépatique par échographie peropératoire a été confirmée lorsque les vaisseaux de la fistule ont été clampés. L'hypertension portale n'a pas été une complication post-opératoire. La survie du patient à 1 an était de 100%. Suivi : La période médiane de suivi a été de 25 mois. Tous les patients sont en vie et ne présentent aucun symptôme : - Amélioration dans les résultats de l'IRM du cerveau après le traitement opératoire (cas 3). - La présence des tumeurs hépatiques multifocales a diminué. - Le syndrome hépatopulmonaire (cas n°5)

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
						a nécessité une oxygénothérapie à domicile après l'opération. 1 an après, l'amélioration a permis d'arrêter l'oxygénothérapie à domicile. - Les taux sériques d'acides biliaires et de NH₃ ont diminué après l'opération chez tous les patients. Conclusion : La transplantation d'un donneur vivant a été réalisée chez 4 patients et la ligature de la fistule chez 2. Tous les patients sont vivants avec une amélioration des symptômes.

3.4 Education thérapeutique

3.5 Vaccination

3.6 Prise en charge médico-sociale

3.7 Recours aux associations de patients

3.8 Transition enfant-adulte

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée	Recueil de l'avis des professionnels	Recueil de l'avis des patients	Populations et techniques étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
(Antonini TM. et al., 2020) [27]	Recommandations de la filière FILFOIE visant à optimiser la prise en charge des jeunes arrivant à l'âge adulte à trois moments-clés de leur parcours de transition: la préparation avant le transfert, la période du transfert en service de médecine pour adultes, l'accueil et le suivi en service de médecine pour adultes.	Non.	Oui.	Oui. Association de patients membre du groupe de travail.	Processus de la transition d'un service pédiatrique à un service adulte. Jeunes atteints de maladies rares du foie.	<u>La préparation avant le transfert</u> - Le pédiatre doit informer l'adolescent et ses parents, plusieurs années en amont, des conditions prévues pour organiser la prise en charge en service de soins pour adultes. - Recevoir l'adolescent seul une partie de la consultation dès l'âge de 12-14 ans, évaluer régulièrement ses connaissances autour de sa maladie, et aborder les risques liés à la mauvaise observance du traitement et de certaines conduites à risque. ➤ <i>Utilisation d'un questionnaire d'évaluation pour suivre ses acquisitions</i> ➤ <i>Un questionnaire est également disponible pour les parents</i> - L'autonomisation du jeune est très importante (avec l'aide de ses parents). Exemples: prise de ses rendez-vous médicaux, approvisionnement de son traitement en pharmacie, prise

						autonome des médicaments, choix d'un médecin généraliste, ... - 1 an avant le transfert, l'hépatologue pédiatre: ➤ Doit avoir identifié le médecin spécialiste référent adulte; ➤ Doit s'assurer qu'un médecin généraliste a été déclaré comme médecin traitant; ➤ Doit envoyer les comptes-rendus de consultations au médecin généraliste et au futur médecin référent spécialiste. ➤ Doit remettre le dossier complet au médecin référent adulte. - Un accord sur un projet de soins commun est primordial entre le pédiatre et le médecin d'adultes pendant la période de transfert. <u>La période du transfert en service de médecine pour adultes –</u> - Le transfert se fait idéalement en période de stabilité clinique, psychologique et sociale. - Idéalement, le transfert en service de soins pour adultes devrait avoir lieu entre 16 et 20 ans en période de stabilité sur le plan médical, dès que l'évaluation des connaissances
--	--	--	--	--	--	--

						de la maladie et de ses complications et qu'une certaine autonomie de l'adolescent vis-à-vis de son traitement et des soins. - Il doit être programmé 1 ou 2 consultations communes avec le pédiatre et le médecin adulte. Si cela n'est pas possible les consultations seront alternées sur une année. - Avant la 1^{ère} consultation de transfert, l'hépatologue pédiatre doit: ➤ Envoyer une synthèse concise de l'histoire médicale du patient et le projet soin au médecin référent adulte (copie au médecin traitant, patient et parents (si le patient majeur le souhaite). ➤ Envoyer une fiche de liaison. ➤ Prendre prene contact avec l'équipe adulte afin d'apporter les renseignements nécessaires à l'organisation du suivi. <u>L'accueil et le suivi en service de médecine pour adultes.</u> – - Le référent adulte doit assurer lui-même chaque consultation avec l'adolescent. - Un accueil spécifique doit être prévu par le service d'adultes avec:
--	--	--	--	--	--	--

						➤ Une présentation de l'équipe soignante et des locaux. ➤ Un temps de première consultation suffisant pour faire connaissance en famille puis uniquement avec le malade. - Après chaque consultation, un courrier sera adressé au patient, au médecin généraliste, à tout autre spécialiste et à l'hépatologue pédiatre. - Le pédiatre doit être informé du suivi du jeune ou de la non observance des rendez-vous programmés. - Le spécialiste pédiatre peut être amené à recontacter le jeune en cas de difficulté de suivi afin d'éviter les ruptures.
--	--	--	--	--	--	---

4. Suivi

4.1 Objectifs

4.2 Professionnels impliqués (et modalité de coordination)

4.3 Gestion et suivi après fermeture de la FPC

4.4 Suivi des patients asymptomatiques

5. Recommandations

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	PUBMED
Période de recherche	1994-2020
Langues retenues	Anglais
Mots clés utilisés	Congenital portosystemic shunts, portosystemic shunts
Nombre d'études retenues	27

Critères de sélection des articles

Selon le type de la publication et le thème traité.

Les études cliniques, les revues systématiques de la littérature ainsi que tous les articles permettant d'établir des recommandations de bonnes pratiques et jugés importants par le comité de rédaction ont été sélectionnés.

Annexe 2. Méthode d'élaboration du PNDS

Le PNDS sur les fistules porto-systémiques congénitales a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Il repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe de travail de professionnels concernés par le thème du PNDS. Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Le groupe de rédaction constitué d'experts a rédigé une première version du PNDS. Cette version a été soumise à un groupe de relecteur comprenant des représentants des différents professionnels médicaux et paramédicaux concernés dans la prise en charge de la maladie, une représentante d'association de patients et un médecin généraliste. Le groupe de relecture a donné son avis sur le fond et la forme du document. Les commentaires ont ensuite été analysés et discutés par le groupe de rédaction qui a rédigé la version finale du PNDS.

Les membres de ce groupe de travail sont représentatifs de l'ensemble du territoire national et représentent à la fois des centres de référence et des centres de compétence.

Champs du PNDS :

- Population étudiée : les patients atteints d'une FPC.
- Questions incluses : le diagnostic, la prise en charge thérapeutique, le suivi et les questions liés au parcours de vie du patient.

Annexe 3. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Aurélie PLESSIER, Centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires du foie (CRMR MVF; AP-HP. Nord - Université Paris Cité ; Hôpital Beaujon, service hépatologie 100, boulevard du Général Leclerc, 92110 CLICHY CEDEX).

En co-coordination avec le Pr BUREAU Christophe, Centre de compétence des maladies vasculaires du foie (CCMR MVF - CHU Toulouse – Hôpital Rangueil - Service de gastro-entérologie et hépatologie - 1 Avenue du Professeur Jean Poulhès, 31400 Toulouse).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteur

- Pr Stéphanie Franchi Abella, radiologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Pr Florent Guérin, chirurgie viscérale pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Oanez Ackermann, hépatologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Muriel Girard, hépato-gastro-entérologie, Paris
- Dr Aurélie Plessier, hépatologie, Clichy
- Pr Valérie McLin, hépatologie pédiatrique, Genève (Suisse)
- Dr Isabelle Ollivier, hépatologie-Gastro entérologie, Caen

Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr Emmanuel Gonzales, Hépato-gastro-entérologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Laurent Savale, service de pneumologie, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Sophie Hillaire, hépato gastro-entérologie, Suresne
- Dr Jean-Paul Cervoni, hépatologie, Besançon
- Pr Christophe Bureau, hépato gastro-entérologie, Toulouse
- Pr Dominique Valla, hépatologie, Clichy
- Dr Virginia Hernandez-Gea, hépatologie, Barcelone (Espagne)

Aide à l'élaboration du document final

Mme. Emilie LE BEUX, chargée de mission PNDS, Filière FILFOIE, Paris

Mme. Amina MALEK, chargée de mission, Filière FILFOIE, Paris

Références bibliographiques

- [1] Morgan G, Superina R., "Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies," *J Pediatr Surg*, vol. 29, no. 9, pp. 1239-41, 1994.
- [2] Howard ER, Davenport M. , "Congenital extrahepatic porto-caval shunts - The Abernethy malformation," *J Pediatr Surg*, vol. 32, pp. 494-7, 1997.
- [3] Blanc T, Guerin F, Franchi-Abella S, Jacquemin E, Pariente D, Soubrane O, et al. , "Congenital portosystemic shunts in children: a new anatomical classification correlated with surgical strategy," *Ann Surg*, vol. 260, pp. 188-98, 2014.
- [4] Bernard O, Franchi-Abella S, Branchereau S, Pariente D, Gauthier F, Jacquemin E. , "Congenital portosystemic shunts in children: recognition, evaluation, and management," *Semin Liver Dis* , vol. 32, pp. 273-87, 2012.
- [5] Franchi-Abella S, Gonzales E, Ackermann O, Branchereau S, Pariente D, Guérin F, et al., "Congenital portosystemic shunts: diagnosis and treatment," *Abdom Radiol (NY)* , vol. 43, pp. 2023-36, 2018.
- [6] Kanazawa H, Nosaka S, Miyazaki O, Sakamoto S, Fukuda A, Shigeta T, et al. , "The classification based on intrahepatic portal system for congenital portosystemic shunts," *J Pediatr Surg*, vol. 50, pp. 688-95, 2015.
- [7] Sakura N, Mizoguchi N, Eguchi T, Ono H, Mawatari H, Naitou K, et al. , "Elevated plasma bile acids in hypergalactosaemic neonates: a diagnostic clue to portosystemic shunts," *Eur J Pediatr*, vol. 156, pp. 716-8, 1997.
- [8] Haifang Wu, Guowei Tao, Xiang Cong, Qi Li, Jing Zhang, Zhe Ma, et al., "Prenatal sonographic characteristics and postnatal outcomes of umbilical-portal-systemic venous shunts under the new in-utero classification," *Medicine (Baltimore)*, vol. 98, 2019.
- [9] Sokollik C, Bandsma RH, Gana JC, van den Heuvel M, Ling SC., "Congenital portosystemic shunt: characterization of a multi-system disease," *J Pediatr Gastroenterol Nutr* , vol. 56, pp. 675-81, 2013.
- [10] McLin VA, Franchi Abella S, Debray D, Guérin F, Beghetti M, Savale L, et al. , "Congenital Portosystemic Shunts: Current Diagnosis and Management," *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, vol. 68, pp. 615-22, 2019.
- [11] Baiges A, Turon F, Simón-Talero M, Tasayco S, Bueno J, Zekrini K, et al. , "Congenital Extrahepatic Portosystemic Shunts (Abernethy Malformation): An International Observational Study," *Hepatology*, vol. 71, pp. 658-9, 2019.
- [12] McLin V, Franchi-Abella S, Debray D, Korff S, Casotti V, Colledan M, et al. , "First report of the international registry of congenital porto-systemic shunts," *J Pediatr Gastroenterol*

Nutr, p. 68S1:678., 2019.

- [13] McLin V, Franchi-Abella S, Debray D, Korff S, Casotti V, Colledan M, et al., "Intrahepatic and extrahepatic congenital portosystemic shunts differ in clinical presentation and outcomes in children.," *Hepatology*, p. 701:57, 2019.
- [14] Achiron R, Kivilevitch Z. , "Fetal umbilical-portal-systemic venous shunt: in-utero classification and clinical significance," *Ultra-sound Obstet Gynecol* , vol. 47, pp. 739-47, 2016.
- [15] Francois B, Lachaux A, Gottrand F, De Smet S. , "Prenatally diagnosed congenital portosystemic shunts," *J Matern Fetal Neonatal Med* , vol. 31, pp. 1364-8, 2018.
- [16] Franchi-Abella S, Branchereau S, Lambert V, Fabre M, Steimberg C, Losay J, et al. , "Complications of congenital portosystemic shunts in children: therapeutic options and outcomes," *J Pediatr Gastroenterol Nutr* , vol. 51, pp. 322-30, 2010.
- [17] Joye R., Lador F., Aggoun Y., Farhat N., Wacker J., Wildhaber BE et al., " Outcome of paediatric portopulmonary hypertension in the modern management era: A case report of 6 patients," vol. 74, pp. P742-747, 2021.
- [18] Sanada Y, Mizuta K, Niki T, Tashiro M, Hirata Y, Okada N, et al., "Hepatocellular nodules resulting from congenital extrahepatic portosystemic shunts can differentiate into potentially malignant hepatocellular adenomas," *J Hepatobiliary Pancreat Sci*, p. 22:74, 2015.
- [19] Pupulin LF, Vullierme MP, Paradis V, Valla D, Terraz S, Vilgrain V., "Congenital portosystemic shunts associated with liver tumours," *Clin Radiol*, vol. 68, pp. 362-9, 2013.
- [20] Shinkai M, Ohhama Y, Nishi T, Yamamoto H, Fujita S, Take H, et al. , "Congenital absence of the portal vein and role of liver transplantation in children," *J Pediatr Surg* , vol. 36, pp. 1026-31, 2001.
- [21] De Vito C, Tyraskis A, Davenport M, Thompson R, Heaton N, Quaglia A. , "Histopathology of livers in patients with congenital portosystemic shunts (Abernethy malformation): a case series of 22 patients," *Virchows Arch* , vol. 474, pp. 47-57, 2019.
- [22] Vilgrain V, Paradis V, Van Wettere M, Valla D, Ronot M, Rautou PE. , "Benign and malignant hepatocellular lesions in patients with vascular liver diseases," *Abdominal Radiol*, vol. 43, pp. 1968-77, 2018.
- [23] Da Rocha AJ, Braga FT, da Silva CJ, Maia Jr AC, Mourão GS, Gagliardi RJ., "Reversal of parkinsonism and portosystemic encephalopathy following embolization of a congenital intra-hepatic venous shunt: brain MR imaging and 1H spectroscopic findings.," *AJNR Am J Neuroradiol* , vol. 25, pp. 1247-50, 2004.
- [24] Fu L, Wang Q, Wu J, Guo Y, Huang M, Liu T, et al. , "Congenital extrahepatic portosystemic shunt: an underdiagnosed but treatable cause of hepatopulmonary

syndrome," *Eur J Pediatr*, vol. 175, pp. 195-201, 2016.

- [25] Ohno T, Muneuchi J, Ihara K, Yuge T, Kanaya Y, Yamaki S, et al., "Pulmonary Hypertension in Patients With Congenital Portosystemic Venous Shunt: A Previously Unrecognized Association," *Pediatrics*, vol. 121, pp. 892-9, 2008.
- [26] Sanada Y, Urahashi T, Ihara Y, Wakiya T, Okada N, YamadaN, et al. , "The role of operative intervention in management of congenital extrahepatic portosystemic shunt," *Surgery*, vol. 151, pp. 404-11, 2012.
- [27] Antonini TM, Girard M, Habes D, et al. , "Optimization of the transition process of youth with liver disease in adulthood: a position paper from FILFOIE, the French network for paediatric and adult rare liver diseases.," *Clin Res Hepatol Gastroenterol*, vol. 44, pp. 135-141, 2020.