

UNIVERSITE DE NANTES

FACULTE DE MEDECINE

Année 2006

THESE
pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE
DES de Pédiatrie

Par
Soizic Tiriau

Née le 11 Juin 1976 à Angers

Présentée et soutenue publiquement le 12 décembre 2006

LE SYNDROME D'ABERNETHY

Président : Monsieur le Professeur Mouzard
Directeur de thèse : Monsieur le Docteur Piloquet
Membres du jury : Monsieur le Professeur Héloury
Monsieur le Professeur Rozé
Monsieur le Docteur Picherot

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	3
II. PRESENTATION DU CAS CLINIQUE	5
A. HISTOIRE ANTENATALE	5
1. Anamnèse familiale	5
2. Echographies anténatales	5
3. Autres explorations	6
B. PRISE EN CHARGE NEONATALE	6
1. Naissance	6
2. Prise en charge chirurgicale	7
C. CIRCONSTANCES DU DIAGNOSTIC DE SYNDROME D'ABERNETHY	7
D. MALFORMATIONS ASSOCIEES	8
E. EVOLUTION	9
III. LE SYNDROME D'ABERNETHY	10
A. HISTORIQUE ET DEFINITION	11
B. RAPPELS EMBRYOLOGIQUES	14
C. EPIDEMIOLOGIE	16
D. CIRCONSTANCES DIAGNOSTIQUES	17
E. PATHOLOGIES ASSOCIEES (annexe 4)	18
1. Pathologies malformatives et syndromes associés	18
2. Pathologies hépatiques associées	21
3. Autres signes cliniques	23
4. Anomalies biologiques	23
F. COMPLICATIONS	25
1. cérébrales	25
2. Le syndrome hépato-pulmonaire	26
G. TRAITEMENT	30
1. Syndrome d'Abernethy de type 1a ou 1b	31
2. Syndrome d'Abernethy de type 2	31
IV. DISCUSSION	33
A. PARTICULARITES DU CAS CLINIQUE PRESENTE	33
B. MODALITES DE SURVEILLANCE	35
V. CONCLUSION	37
VI. BIBLIOGRAPHIE	38
VII. ANNEXES	42

INTRODUCTION

Le foie est assez rarement le site d'anomalies vasculaires. Selon la classification proposée par

Mulliken et Glowacki (1), on peut distinguer les tumeurs vasoprolifératives (hémangiomes hépatiques, angiosarcomes hépatiques, hémangioendothéliomes), et les malformations vasculaires

intra ou extrahépatiques telles les malformations artério-veineuses, les fistules artério-portales, les

anomalies des veines hépatiques ou porte. Parmi ces malformations, on individualise les shunts

porto-systémiques soit intra-hépatiques (associés ou non à des hémangiomes) soit extra-

hépatiques avec absence ou hypoplasie de la veine porte (2,3).

Le syndrome d'Abernethy, décrit en 1793, est défini par une absence congénitale de veine porte.

Plusieurs formes sont à distinguer selon la persistance ou non d'une circulation porte hypoplasique

hépatique (4).

La principale conséquence de cette malformation est l'existence d'un shunt porto-systémique sans

hypertension portale, sans hypersplénisme et sans pathologie hépatique initiale telle la cirrhose. Le

syndrome d'Abernethy peut être suspecté en période anténatale mais sa découverte est souvent fortuite lors du bilan de malformations cardiaques, d'anomalies vertébrales ou de tumeurs hépatiques. L'absence congénitale de veine porte peut également être diagnostiquée lors d'un syndrome hépato-pulmonaire ou lors du bilan étiologique d'une hyperammoniémie.

L'objectif de cette thèse est de relater le cas d'un enfant pour lequel le diagnostic de syndrome d'Abernethy a été évoqué à 4 mois de vie. A partir de ce cas, nous rapporterons les données de la

littérature concernant les malformations associées, les conséquences sur les fonctions hépatiques,

les complications à surveiller, les différentes prises en charge proposées. Nous évaluerons également les éventuelles dissemblances entre le cas clinique rapporté et les données de la littérature.

II. PRESENTATION DU CAS CLINIQUE

A. HISTOIRE ANTENATALE

1. Anamnèse familiale

Il s'agit du premier enfant d'un couple sans antécédents personnels ou familiaux. Une petite fille est née en 2001 d'une première union de la maman.

Les parents, nés en 1979 et 1980, ne sont pas consanguins. La grossesse actuelle est spontanée, le

début est estimé au 07/09/2003. Les sérologies maternelles toxoplasmose et rubéole sont positives. On note un tabagisme maternel évalué à 5 cigarettes par jour pendant la grossesse, sans

autre prise de toxiques ou médicaments.

2. Echographies anténatales

-échographie du premier trimestre à 14 semaines d'amenorrhée : mise en évidence d'une petite

omphalocèle de 11 mm avec collet de 4 mm.

-échographie du deuxième trimestre : image kystique sous hépatique, sous rénale droite évoquant

une duplication digestive.

-échographie à 26 semaines d'amenorrhée : biométries harmonieuses, lésion arrondie à l'insertion

du cordon avec coque périphérique très échogène et cloison intrakystique très épaisse, image pré-

rénale droite faisant évoquer une duplication digestive. Angulation en D7-D8 faisant suspecter la

présence d'hémi-vertèbres.

-échographie à 29 semaines d'amenorrhée : veine ombilicale et système porte analysés normaux,

anomalie de la paroi abdominale avec ouverture de 14 mm et image kystique pouvant correspondre à une omphalocèle, image pré-rénale droite de 24 mm x 13 mm faisant évoquer une duplication digestive.

3. Autres explorations

Devant l'association d'anomalies vertébrales et d'une omphalocèle, un caryotype a été réalisé à 15

semaines d'amenorrhée et retrouve une formule 46, XY.

Une IRM fœtale réalisée à 28 semaines d'amenorrhée, a mis en évidence une image pseudo-

kystique du cordon.

B. PRISE EN CHARGE NEONATALE

1. Naissance

Devant l'apparition d'une dilatation intestinale, un déclenchement est décidé à 34 SA+5 jours.

Le petit Lé. B. naît le 24/04/04 par voie basse simple. Ses mensurations de naissance sont les

suivantes : poids =2640 g (+2 DS), taille =47 cm (+1 DS), périmètre crânien =33 cm (+1 DS). Le

score d'Apgar est coté à 10/10.

2. Prise en charge chirurgicale

La prise en charge chirurgicale est réalisée à j=0. Les malformations constatées en per-opératoire

associent une duplication kystique du 2^{ème} duodénum, une duplication tubulaire jéjunale à 20 cm

du duodénum, une atrésie grêlique à 10 cm de la valvule iléocaecale avec anse dilatée en amont

inclue dans l'omphalocèle. A noter, l'appendice est en position sous splénique.

Le traitement chirurgical est le suivant : résection du dôme saillant de la duplication duodénale,

résection de la duplication jéjunale, résection de l'anse intestinale dilatée et de la partie proximale

de l'iléon distal avec anastomose termino-terminale et modelage puis fermeture pariétale sans

tension. L'examen anatomo-pathologique objective des muqueuses bien différenciées non

inflammatoires. Les suites post-opératoires sont marquées par un retard de reprise de transit

(j=15) probablement lié à une dysmotilité de l'anse grêle remodelée.

C.CIRCONSTANCES DU DIAGNOSTIC DE SYNDROME D'ABERNETHY

En Août 2004 soit à 4 mois de vie , une échographie abdominale est réalisée dans le bilan

étiologique d'une thrombopénie à $112\,000/\text{mm}^3$. Il n'existe pas d'autres anomalies biologiques à

part une cholestase constante. Ce premier examen met en évidence une petite rate accessoire, une

hépatomégalie et une suspicion de thrombose porte étendue. Après contrôle de ces images, il

apparaît que la veine porte est non perméable et que tout son trajet intrahépatique est

hyperéchogène sans visualisation des branches portes. La veine mésentérique supérieure

s'abouche dans la veine cave inférieure réalisant un shunt porto-systémique. L'artère hépatique,

née de l'artère mésentérique supérieure, a un diamètre élargi ; les veines sus-hépatiques sont

perméables. Les voies biliaires intra comme extra-hépatiques ne sont pas dilatées. En regard du

deuxième duodénum, une structure liquidienne est visualisée faisant évoquer une duplicité

digestive.

L'ensemble de ces anomalies est confirmé par une exploration tomodensitométrique.

Un suivi tomodensitométrique en Août 2006 confirme l'absence de tronc porte, l'abouchement de

la veine splénique à la mésentérique supérieure juste avant leur abouchement dans la veine cave

inférieure (annexes 1 et 2). On constate une inversion des vaisseaux mésentériques liée à la mise

en mésentère commun lors de la chirurgie. Seule l'artère splénique naît du tronc coeliaque. Le foie

est de taille normale avec toutefois une hypoplasie modérée du foie droit. Son parenchyme est

homogène.

Par ailleurs, on retrouve la formation liquidienne en regard de la région duodéno-pancréatique

évocatrice d'une duplication digestive.

En conclusion, LÉ.B . présente une absence congénitale de veine porte avec shunt

porto-systémique soit une malformation d'Abernethy de type 1B. Sont associés un lobe

hépatique droit hypoplasique, une artère hépatique élargie et une rate accessoire.

D. MALFORMATIONS ASSOCIEES

Pour ce qui concerne le bilan des malformations associées, l'échographie cardiaque était normale, les radiographies du rachis ont mis en évidence des vertèbres papillon au niveau cervico-thoracique, des héli-vertèbres T9 T10 droites et T3 T4 gauches (annexe 3).
A l'échographie transfontanellaire, un kyste du septum pellucidum a été observé.

E. EVOLUTION

Sur le plan digestif, l'évolution a été marquée par une occlusion fonctionnelle à 3 mois de vie,

résolutive après repos digestif et reprise de l'alimentation parentérale. L'alimentation par lait

maternel a été relayée par des hydrolysats . Il persiste une constipation.

A l'examen clinique, LÉB a des acquisitions psycho-motrices en accord avec son âge, la marche a

été acquise à 17 mois (âge corrigé). Il n'y a aucun argument pour une encéphalopathie progressive.

Secondairement aux anomalies vertébrales étagées, on remarque une surélévation de la scapula

droite, un cou court avec inflexion de la tête à droite ; on ne peut écarter l'éventualité d'une

prochaine épiphysiodèse circonférentielle avec descente de l'axe scapulaire. A noter également

l'existence d'un pouce droit enraid.

Sur le plan respiratoire, il n'y a pas de signes fonctionnels, pas de cyanose, les saturométries sont

normales. L'échographie cardiaque avec test aux microbulles en Juillet 2006 a permis d'écarter

l'hypothèse d'un shunt intrapulmonaire et donc un syndrome hépato-pulmonaire.

Lors du dernier examen clinique en Juin 2006, les mensurations de Lé. B étaient les suivantes :

poids = 10kgs (-2 DS), taille =85 cm (-1DS).

Sur le plan biologique, une cholestase a persisté pendant l'alimentation parentérale, résolutive

depuis l'arrêt de celle-ci. La numération des plaquettes reste dans les normes.

III. LE SYNDROME D'ABERNETHY

A. HISTORIQUE ET DEFINITION

Le système porte draine la circulation veineuse du tractus gastro-intestinal , de la rate, du pancréas

et du système biliaire. La veine porte est ainsi la réunion des veines mésentériques inférieure et

supérieure, de la veine splénique et de la veine gastrique gauche.

Les shunts porto-systémiques ont été retrouvés chez plusieurs espèces animales et sont fréquents

chez les chiens (3).

Chez l'homme, nous devons la première description d'une absence de veine porte et d'un shunt

mésentérico-cave à John Abernethy en 1793 (4). Au cours de l'autopsie d'un nourrisson de

sexe féminin âgé de 10 mois, il avait constaté les anomalies congénitales suivantes :

transposition des gros vaisseaux, polysplénie, abouchement de la veine porte dans la veine cave

inférieure au niveau des veines rénales, artère hépatique élargie.

En 1833, Kiernan décrit le deuxième cas de shunt porto-cave avec une artère hépatique élargie

chez une fille de 13 ans.

Howard et Davenport définissent le syndrome d'Abernethy comme un shunt porto-systémique

congénital (5). En 1994, Morgan et Superina proposent la classification suivante : dans

le syndrome d'Abernethy de type 1, il n'y a aucune vascularisation portale du parenchyme

hépatique ; dans le type 2, la circulation portale intra-hépatique est hypoplasique et associée à un

shunt porto-systémique (1). Le type 1 peut être divisé en 2 situations anatomiques différentes :

dans le type 1a, il n'y a pas de réunion des veines splénique et mésentérique supérieure ; dans le

type 1b, les veines splénique et mésentérique supérieure se réunissent avant de gagner la veine

cave inférieure (schéma 1).

Dans certains cas rapportés, la veine de drainage n'est pas la veine cave inférieure mais peut être

la veine rénale , la veine hépatique gauche, la veine iliaque interne, la veine mésentérique

inférieure (5,6).

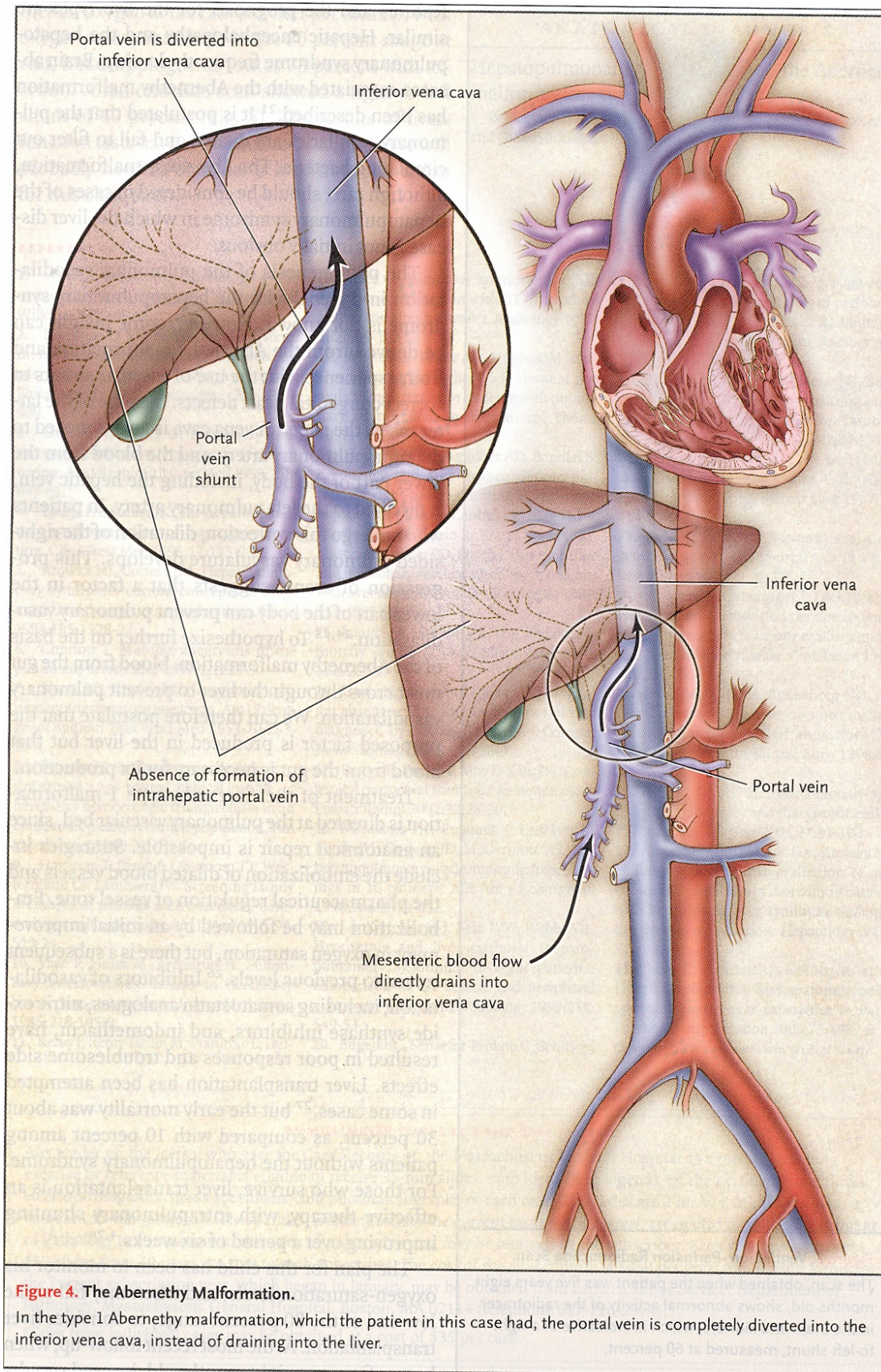


Schéma 1 : Syndrome d'Abernethy de type 1
(Kinane et al. N Engl J Medicine 2004 ; 351)

L'absence congénitale de veine porte se distingue d'une thrombose porte par l'absence

d'hypertension portale et l'absence de collatérales. Par définition , c'est une malformation congénitale et non consécutive à une cirrhose hépatique ou à un obstacle porte acquis.

B.RAPPELS EMBRYOLOGIQUES

Le système veineux embryonnaire se développe à partir d'un réseau de capillaires parmi lesquels

certains vont évoluer en veines définitives. On distingue le système cardinal ou réseau veineux

intra-embryonnaire, le système ombilical et le système vitellin.

Le système ombilical se compose d'une veine ombilicale unique drainant la circulation placentaire riche en nutriments et en oxygène. Cette veine fusionne avec 2 veines ombilicales qui

vont être intégrées dans le foie et qui vont gagner le sinus veineux. Le canal veineux ou canal

d'Arantius est un shunt intra-hépatique entre le réseau des veines vitellines , ombilicales et le sinus

veineux. La veine ombilicale droite régresse en période foétale. La veine ombilicale gauche et le

canal d'Arantius régressent à la naissance pour former le ligament veineux (7).

Le système vitellin est associé au développement du duodénum et du foie et des anastomoses se

créent entre les 2 veines vitellines (schéma 2).

La veine porte dérive des veines vitellines entre la 4 è et la 10 ème semaine (8) : il y a remaniement avec involution et persistance du réseau vitellin péri-intestinal (6). Au 37è jour, le

vaisseau porte unique est formé à partir du segment caudal de la veine vitelline gauche, de

l'anastomose rétro-intestinale et de la partie crâniale de la veine vitelline droite. Le segment distal

de la veine vitelline gauche reçoit le tronc vitello-mésentérique ; l'anastomose rétro-intestinale

reçoit la veine splénique.

Un déséquilibre avec excès de reliquats embryonnaires peut expliquer un shunt, une veine porte

dupliquée ou en position pré-duodénale.

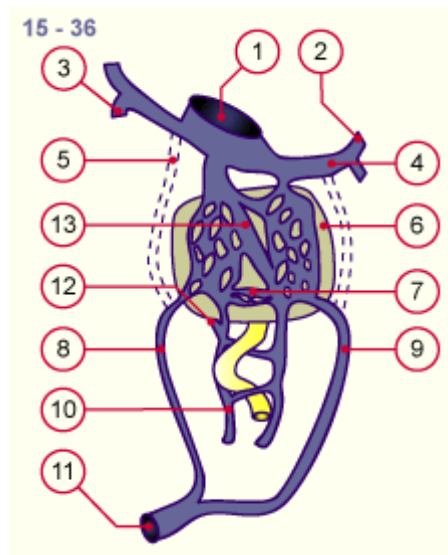
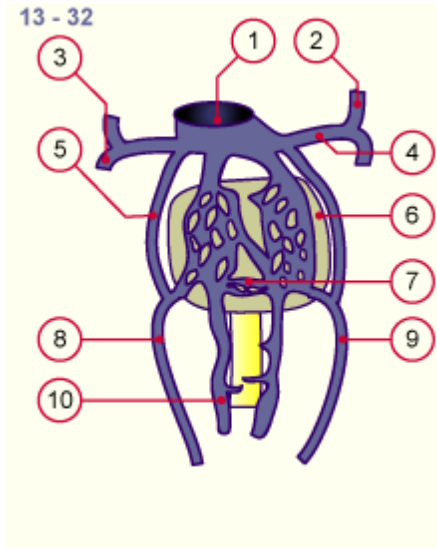
Inversement, une involution excessive aboutit à une absence de veine porte. Une autre hypothèse

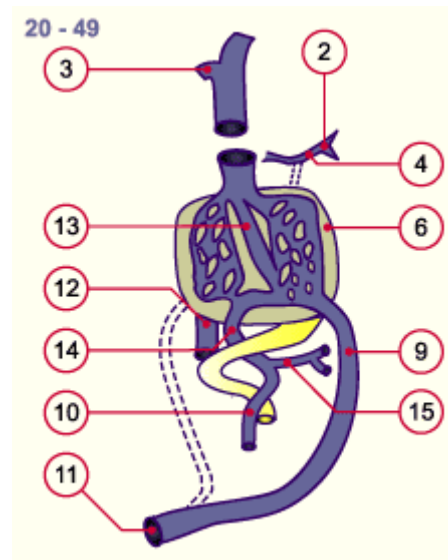
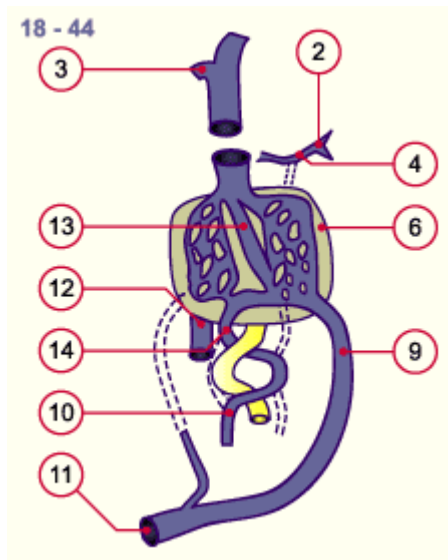
peut être envisagée : le shunt mésentérico-systémique peut diminuer le flux sanguin dans une

circulation portale initialement anatomiquement normale et peut entraîner à long terme une

hypoplasie portale (3).

Schéma 2 : embryologie des systèmes vitellin et ombilical à J= 32, 36, 44, 49





1- sinus veineux ombilicale
 2- veine cardinale supérieure cave inférieure
 3- veine cardinale inférieure veineux
 4- veine cardinale commune gauche porte
 5- veine ombilicale droite splénique

6- foie
 7- anastomoses entre v vitellines
 8- veine ombilicale droite
 9- veine ombilicale gauche
 10-veine vitelline droite

11- veine
 12- veine
 13- canal
 14- veine
 15- veine

C.EPIDEMIOLOGIE

La malformation d'Abernethy reste un diagnostic rare puisque seulement 61 cas ont été recensés

jusqu'à présent avec une prédominance de type 1 (39/61) (9). Les anomalies de la veine porte,

notamment le syndrome d'Abernethy de type 1, touchent les filles dans 74% des cas (3,4,10).

Cependant, il a été retrouvé des cas de syndrome d'Abernethy de type 1 chez des sujets de sexe

masculin et inversement (5).

Selon les publications rapportées, l'âge de découverte du syndrome d'Abernethy est très variable :

de 28 semaines d'amenorrhée à 76 ans (3). Le diagnostic est fait dans l'enfance dans 80% des cas

(6,11). La découverte du shunt porto-systémique peut être faite lors d'explorations anténatales.

En 2003, Pohl et al (12) rapportent effectivement un diagnostic échographique à 36 semaines de

grossesse d'une artère ombilicale unique avec atrésie du ductus venosus et shunt porto-cave en

avant de l'aorte. Le diagnostic avait été confirmé à une semaine de vie lors d'une laparotomie

avec angiographie, Il a été décidé d'un suivi échographique par la suite.

A noter, dans une série japonaise observant les cas d'hyperammoniémie avec syndrome d'Abernethy , un enfant porteur d'une malformation de type 2 avait 2 frères atteints de la même

malformation : tous les 3 présentaient une persistance du ductus venosus (13).

D.CIRCONSTANCES DIAGNOSTIQUES

Le diagnostic de syndrome d'Abernethy est souvent fortuit mais peut être guidé par plusieurs

signes d'appel. Comme nous le verrons ci-dessous, l'absence congénitale de veine porte ou type 1

est très souvent associée à des malformations cardiaques, digestives, vertébrales (5).

Pour de nombreux cas rapportés, l'anomalie du système porte a été mise en évidence lors de

l'exploration de masses hépatiques (4,6,10,14).

Le syndrome d'Abernethy peut être aussi révélé au stade de complications telles une hypoxie

chronique faisant évoquer un syndrome hépato-pulmonaire, des signes neurologiques dans le

cadre d'une encéphalopathie.

Des anomalies biologiques telles une hyperammoniémie sont aussi évocatrices d'un shunt porto-

systémique.

E.PATHOLOGIES ASSOCIEES (ANNEXE 4)

Il est capital de connaître les pathologies le plus souvent associées au syndrome d'Abernethy car elles conditionnent le pronostic (15).

1.Pathologies malformatives et syndromes associés.

Rappelons que seule la malformation d'Abernethy de type 1 s'accompagne de malformations

autres. L'hypothèse embryologique serait un événement interférant avec le développement

cardiaque et gastro-intestinal. Le shunt extra-hépatique pourrait affecter le développement et les

fonctions hépatiques (6).

1.1 malformations cardiaques.

Leur fréquence est importante puisque dans la revue de littérature proposée en 2004 par Gaetano

et al (6), douze enfants sur 31 présentaient une ou plusieurs des malformations suivantes :

communication interauriculaire (n=5)

- canal artériel persistant (n=4)

communication interventriculaire (n=2)

transposition des gros vaisseaux (n=1)

situs inversus (n=1)

coarctation de l'aorte (n=1)

cardiomyopathie congénitale létale (1)

Deux hypothèses embryologiques peuvent être émises : soit un même évènement interfère avec le

développement cardiaque et le développement de la circulation veineuse abdominale ; soit

l'anomalie cardiaque représente une adaptation aux conditions hémodynamiques générées par le

shunt porto-systémique (3).

1.2 . Anomalies spléniques

On note fréquemment une polysplénie lors de la découverte d'un shunt porto-systémique congénital (6). Dans un cas, la seule anomalie associée au drainage mésentérico-cave était la présence de 2 veines spléniques.

1.3 Anomalies rénales

Un cas rapporté de dysplasie rénale kystique : il s'agissait d'une petite fille de 10 ans ayant subi une néphrectomie en période néonatale. A l'âge de 6 ans, un syndrome d'Abernethy de type 1b est

découvert dans un contexte de masse hépatique et hyperammoniémie (16).

1.4 Anomalies osseuses

Des anomalies vertébrales à type d'hémivertèbres ont été rapportées dans la littérature.

Un aspect court des 5 èmes doigts et orteils a également été noté chez une enfant (6).

1.5 Syndromes

Le syndrome de Goldenhar (ou dysplasie oculo- auriculo-vertébrale avec hypoplasie faciale et

malformations digestives) a été décrit en association à un syndrome d'Abernethy chez des

filles de 8 et 11 ans , respectivement par Morse et al et Barton-Keller (16).

Dans les 2 cas, une tumeur hépatique complétait le tableau clinique.

En 2006, la première association syndrome de Turner et syndrome d'Abernethy a été décrite : il

s'agissait d'une petite fille dont le diagnostic génétique avait été posé en période anténatale et qui

présentait également une cardiopathie complexe (coarctation de l'aorte, retour veineux pulmonaire

anormal partiel, CIV, canal artériel persistant). Elle avait bénéficié d'une première chirurgie

cardiaque à 1 mois de vie. A 34 mois, elle est hospitalisée dans un contexte de pneumopathie

fébrile avec signes en faveur d'une encéphalopathie. On met alors en évidence une

hyperammoniémie, des lésions nodulaires hépatiques et un abouchement de la veine mésentérique

supérieure dans la veine cave. Cette enfant est décédée dans les suites sans qu'une autopsie puisse

être réalisée (17).

A noter, une translocation 2,10 a été aussi rapportée (3).

2. Pathologies hépatiques associées

Parmi elles, on distingue les anomalies vasculaires, les tumeurs hépatiques et les anomalies des

voies biliaires. Rappelons que le shunt tel que décrit dans le syndrome d'Abernethy est primitif et

ne s'accompagne pas d'hypertension portale.

2.1 Anomalies vasculaires

La caractéristique vasculaire la plus souvent rapportée est une artère hépatique élargie (6,18).

Cette dilatation pourrait pallier à l'anomalie de la circulation porte (14) et pourrait préserver les fonctions hépatiques.

2.2 Tumeurs hépatiques

Les tumeurs hépatiques accompagnent essentiellement le syndrome d'Abernethy de type 1 et sont

plus fréquentes chez les sujets féminins (6). Les tumeurs hépatiques ne représentent que 1 à 2%

des tumeurs de l'enfant mais 2/3 d'entre elles sont malignes (19,20).

On peut individualiser les hépatoblastomes, les carcinomes hépatocellulaires, les

hémangioendothéliomes, les hamartomes mésenchymateux, les sarcomes, les hyperplasies

nodulaires focales, les hémangiomes.

En association avec l'absence congénitale de veine porte, les principales lésions constatées sont

les hyperplasies nodulaires focales, plus rarement les hépatoblastomes et les carcinomes

hépatocellulaires.

Dans la série de Takagaki et al (14), 16 patients parmi 36 présentaient une tumeur hépatique ; pour un patient, les diagnostics d'hyperplasie nodulaire focale et d'hépatoblastome se

sont succédé.

Des facteurs de risque ont été mis en évidence comme la polypose adénomatoïde familiale et le syndrome de Wiedemann-Beckwith dans l'hépatoblastome, les pathologies métaboliques et l'hépatite B dans les carcinomes hépato-cellulaires (20). Pour ce qui concerne les hyperplasies nodulaires focales, des anomalies histologiques des circulations porte et artérielle ont été observées : le déséquilibre entre le système porte et l'artère hépatique serait ainsi un facteur favorisant pour le développement de tumeurs hépatiques (3,14). Les facteurs hépatotropes joueraient également un rôle (3).

2.3 Hypoplasie hépatique.

Plusieurs observations rapportent un aspect hypoplasique du lobe droit hépatique .

Cette constatation a été confirmée expérimentalement chez le rat. Si on crée un shunt porto-cave,

on note à j=7 une diminution du poids hépatique par apoptose des cellules parenchymateuses et augmentation du TGF beta (21). Parallèlement, un déficit induit en facteurs hépatotropes (insuline, glucagon, hepatocyte growth factor) provoque un retard de la synthèse de DNA hépatique chez le rat (22).

Par ailleurs, comment expliquer la tolérance chronique du shunt portosystémique ? 2 hypothèses ont été émises : il y aurait mécanisme homéostatique par modifications de la flore bactérienne intestinale ; des facteurs comme l'insuline et le glucagon permettraient également un maintien à l'état quiescent des fonctions hépatiques .

2.4 Atrésie des voies biliaires

10 à 15% des atrésies biliaires ont des anomalies associées (23) : absence de veine cave inférieure,

veine porte préduodénale, malrotation intestinale, polysplénie.

Dans la revue de littérature proposée par Murray et al concernant 61 shunts mésentérico-caves congénitaux, 7 avaient une atrésie des voies biliaires associées. L'association atrésie biliaire et polysplénie a été notée dans 5 cas (3).

3. Autres signes cliniques

hyperplasie congénitale des surrénales (12)

méningiome cérébelleux (6)

hémangiomes cutanés (12)

polypose recto-colique (3)

4. Anomalies biologiques

4.1 Cytolyse et cholestase

L'élévation des transaminases et la cholestase biologique sont des signes inconstants ; un seul cas

d'insuffisance hépatocellulaire aigue est rapporté (24). Les acides biliaires sont normalement excrétés dans le tube digestif puis réabsorbés et métabolisés par le foie via la veine porte. Tout shunt porto-systémique peut donc provoquer une augmentation du taux plasmatique des acides biliaires (2,25).

4.2 Hyperammoniémie

L'ammoniac, issu du métabolisme des acides aminés, est détoxifié principalement par conversion

en urée dans le foie et également grâce à l'action « tampon » de la glutamine au niveau de la zone

périveineuse du lobule hépatique. Toute hyperammoniémie doit bien sûr faire évoquer un déficit

du cycle de l'urée, une insuffisance hépato-cellulaire sévère. On peut également retrouver une

hyperammoniémie transitoire liée à la persistance du canal d'Arantius à la naissance. De la même

façon, certains syndromes d'Abernethy (notamment les types 1) sont associés à une

hyperammoniémie (5,6,16,24) : celle-ci est liée à l'insuffisance de formation d'arginine et d'urée

provoquée par le shunt hépatique. L'hyperammoniémie peut rester totalement

asymptomatique mais les principales observations étant pédiatriques, on ne peut exclure

l'apparition de signes cliniques à long terme.

4.3 Galactosémie

La galactosémie est le plus souvent une anomalie du métabolisme du galactose secondaire à un

déficit enzymatique en galactose-1-phosphate uridyl transférase, en galactokinase ou en uridine

diphosphate galactose-4-épimérase (25). Dans certains pays, le diagnostic néonatal est

systématique ; c'est ainsi que l'on a mis en évidence des cas d'hypergalactosémie sans déficit

enzymatique.

Citons pour exemple le cas rapporté par Kim et al : galactosémie diagnostiquée à J=5 sans

anomalie enzymatique. A 5 mois, le bilan biologique révèle une cytolysé, une élévation des acides

biliaires et une hyperammoniémie. Après imagerie (écho et IRM), le diagnostic d'absence de

veine porte avec shunt viscéro-spléno-rénal est retenu (26). De la même façon, Mizoguchi et al

signalent 4 cas de shunts congénitaux entre veine porte et veine rénale gauche associés à une

hypergalactosémie (2).

D'autres situations, telle une cirrhose avec hypertension portale et shunt extrahépatique secondaire, peuvent provoquer une élévation concomitante des acides biliaires

plasmatiques et de la galactosémie ; toutefois, en absence d'atteinte hépatique sous-jacente, cette

association de signes biologiques doit faire évoquer un shunt porto-systémique (25).

F.COMPLICATIONS

1. cérébrales

1.1 Encéphalopathie

L'encéphalopathie hépatique est liée à une intoxication par un sang portal non détoxifié par le foie

et gagnant la circulation systémique(27). La pathologie hépatique sous-jacente la plus fréquente reste la cirrhose avec hypertension portale.

Dans 16% des cas, une encéphalopathie est associée au syndrome d'Abernethy, essentiellement

pour les types 1 et le plus souvent à l'âge adulte (3,27). Raskin avait porté ce premier diagnostic en 1964. En 2000, Ishi et al exposent le cas d'une femme de 60 ans ayant présenté de façon brutale des troubles de la conscience et de l'équilibre (27) révélant une hyperammoniémie à 250 mcg/dl et un shunt mésentérico-cave de type 2.

L'apparition des premiers signes à l'âge adulte pourrait être expliquée par une majoration

progressive du shunt (27), ou bien par une diminution de la tolérance cérébrale des produits toxiques. Il est à noter cependant que l'imagerie cérébrale peut révéler des anomalies dans l'enfance : atrophie cérébrale constatée chez une petite fille de 4 ans (10), lésions hyperintenses au niveau du pallidum sur l'IRM cérébrale séquence T1 d'un enfant de 4 ans, chez lequel a aussi été diagnostiqué un syndrome hépato-pulmonaire (28).

L'encéphalopathie représente une indication pour corriger chirurgicalement le shunt porto-systémique. Ce geste corrige nettement l'ammoniémie et les signes neurologiques.

1.2 Abscès cérébraux

Ceux-ci ont été décrits à 2 reprises dans les cas de syndrome hépato-pulmonaire associé au syndrome d'Abernethy (4). L'hypothèse retenue est celle d'une bactériémie à point de départ splanchnique avec échappement aux filtres hépatique et pulmonaire (15,28).

2. Le syndrome hépato-pulmonaire

Les shunts intra-pulmonaires sont rares et de 2 types : malformations artério-veineuses (notamment dans la maladie de Rendu-Osler) et syndrome hépato-pulmonaire.

Par définition, le syndrome hépato-pulmonaire (HPS) désigne une pathologie hépatique associée à

une hypoxémie. Ses signes cliniques sont ceux d'une hypoxie chronique : cyanose, hippocratisme

digital, dyspnée. Dans l'HPS, l'hypoxie et la dyspnée sont majorées par l'orthostatisme.

On doit la première description à Flückiger en 1884 : celui-ci rapporte le cas d'une femme de

37 ans présentant une cyanose, un hippocratisme digital et une cirrhose dans le cadre d'une

syphilis. En 1956, Hoffbauer et Rydell constatent une dilatation vasculaire pulmonaire avec

communications artério-veineuses à l'examen post-mortem d'un jeune de 17 ans suivi pour

cirrhose(4).

Le terme de syndrome hépato-pulmonaire est proposé en 1977 par Kennedy et Hudson (4).

Dans le syndrome hépato-pulmonaire, il existe un gradient alvéolo-artériel en oxygène majoré du

fait d'une dilatation des vaisseaux pulmonaires. On retrouve un déséquilibre ventilation/perfusion

avec diminution de la diffusion de l'oxygène au sein des capillaires dilatés (29) (schéma 3).

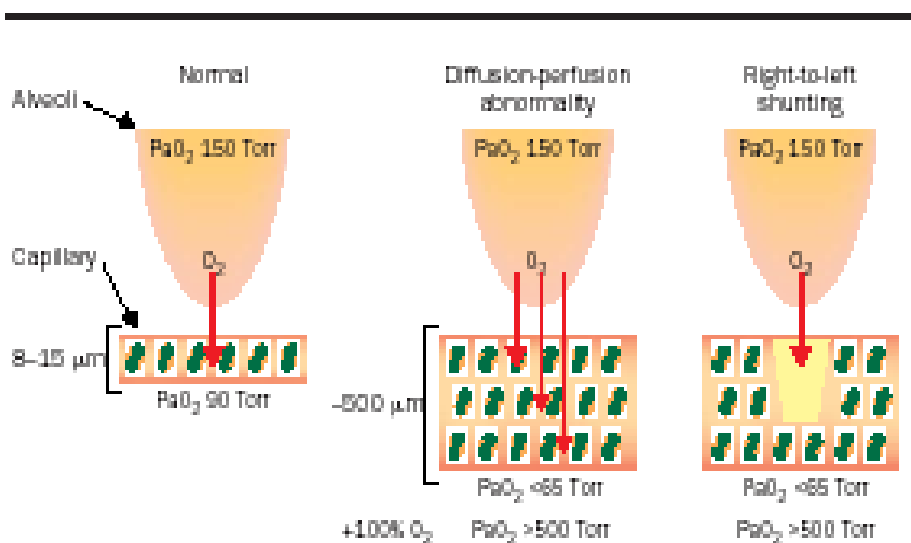


Figure 2: Pathophysiology of hypoxaemia in hepatopulmonary syndrome

Abnormal intrapulmonary vascular dilatation in combination with increased pulmonary blood flow leads to diffusion-perfusion disturbance and arterial hypoxaemia, correctable by oxygen supplementation. Most severe intrapulmonary vascular dilatation or formation of arteriovenous malformations causes right-to-left shunting, only partially correctable by oxygen administration.

schéma 3 :augmentation du gradient alvéolo-artériel en oxygène

Le syndrome hépato-pulmonaire complique 4 à 29% des pathologies hépatiques essentiellement

les cirrhoses avec hypertension portale (30) sans qu'il y ait corrélation de gravité (31).

Depuis 1997, il a été établi que le syndrome hépato-pulmonaire peut aussi accompagner le

syndrome d'Abernethy.

Sur le plan physiopathologique, les mécanismes de l'HPS sont incomplètement élucidés : soit il y

a augmentation de substances vasoactives produites par le foie, soit il y a diminution de la

clairance hépatique des substances vasoactives par défaut de métabolisme (32).

La déviation extra-hépatique de la circulation porte influencerait ainsi la production de molécules

intervenant dans l'équilibre entre vasoconstriction et vasodilatation pulmonaires.

Selon l'hypothèse de Fallon, il y aurait production accrue de monoxyde d'azote sous influence

d'un médiateur hépatique (4). Pour corroborer cette hypothèse, la fraction en monoxyde d'azote

de l'air expiré est plus élevée chez un sujet porteur d'un syndrome hépato-pulmonaire (33).

Dans les HPS secondaires aux hypertensions portales, il y aurait défaut de perfusion digestive

avec translocation de bacilles gram négatif et libération d'endotoxines. Sous l'influence des

lipopolysaccharides bactériens et des cytokines, il y aurait libération de médiateurs vasoactifs tels

le TNF alpha, le CO, le NO, l'endothéline puis activation des récepteurs endothéline de type B .

Tout concourt alors à une dilatation des artérioles et capillaires pulmonaires (30). Le diamètre des

capillaires peut atteindre ainsi 100 microns (schéma 4).

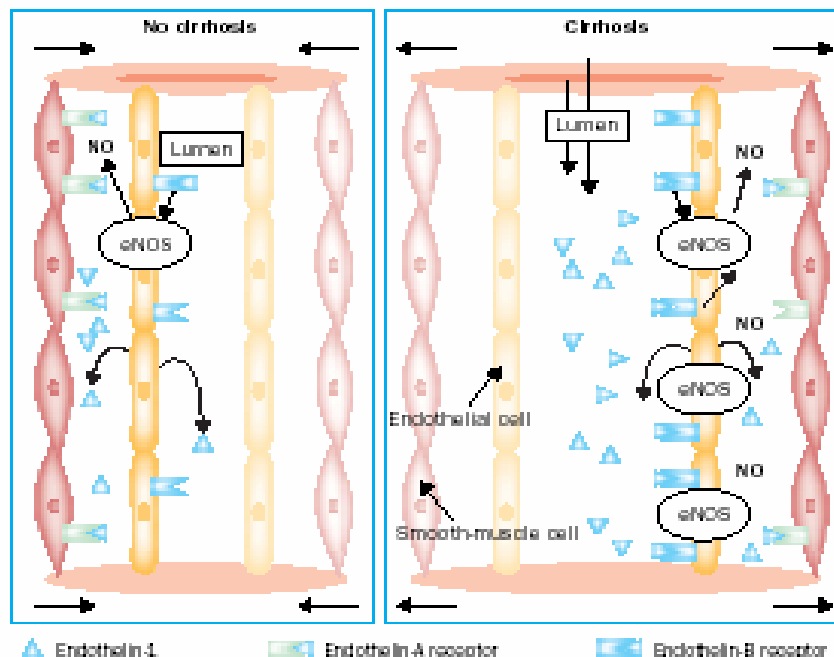


Figure 3: Schematic illustrating hypothesis underlying pulmonary-vessel dilatation in hepatopulmonary syndrome
 NO=nitric oxide. eNOS=endothelial nitric oxide synthase. Left panel: In absence of cirrhosis and portal hypertension, endothelin-1 is secreted, mainly abuminally, where it activates vasoconstrictive endothelin type A receptors on smooth-muscle cells and contributes to maintenance of adequate vascular tone. Under physiological conditions, lumenally secreted endothelin is rapidly cleared from circulation after binding to endothelial type B endothelin receptors, which stimulates production of NO, partly antagonising vasoconstrictive effects of endothelin. Right panel: In presence of portal hypertension, hepatic production occurs of endothelin-1 and expression of endothelial type B receptors, but no type A receptors increase in pulmonary vasculature. Signalling via endothelially expressed endothelin B receptor leads to increased NO production by eNOS, with the overall effect of pulmonary vascular dilatation, which is pathognomonic of hepatopulmonary syndrome.

schéma 4 : rôle de l'endothéline et de ses récepteurs

(Hoeper et al. Hepatopulmonary syndrome. Lancet 2004 ; 363)

Enfin, parmi les hypothèses physiopathologiques de l'HPS, on ne peut exclure également une

persistance de connexions artério-veineuses embryologiques (31).

Un des examens performants et non invasifs pour objectiver le shunt intra-pulmonaire est

l'échographie cardiaque en mode bi-dimensionnel avec injection de sérum physiologique et de

microbulles d'air : en cas de vasodilatation pulmonaire, les microbulles ne sont pas retenues dans

le lit pulmonaire et elles atteignent l'oreillette gauche (32).

Sur le plan thérapeutique, les résultats dans la littérature sont controversés mais il est rapporté une

efficacité du bleu de méthylène IV par action inhibitrice sur l'endothélial nitric oxyde syntase et

sur la guanylate cyclase qui médie les effets intracellulaires du NO.

Toutefois, cette efficacité est à relativiser du fait du faible nombre de cas publiés, de l'absence de

suivi prolongé et de l'absence de consensus pour les posologies et indications (34).

De même, un traitement inhalé par N nitro L arginine methyl ester (inhibiteur de la NO syntase)

s'est révélé efficace chez un sujet de 64 ans porteur d'un syndrome hépato-pulmonaire associé à

une hépatite C (33). Après aérosol, il avait été constaté une diminution de la dyspnée, une

diminution de la fraction expirée du NO et une amélioration de la saturation artérielle en oxygène.

Il sera intéressant dans l'avenir d'observer l'efficacité ou non des inhibiteurs des isoenzymes de

la NO syntase (30).

G. TRAITEMENT

Plusieurs options thérapeutiques peuvent être discutées : parmi elles , la radiologie

interventionnelle précoce, l'embolisation du shunt porto-systémique, la ligature chirurgicale et en

dernier recours la transplantation hépatique. Typé le shunt est primordial avant toute intervention.

Les indications thérapeutiques invasives sont difficiles à retenir en cas de shunt asymptomatique sans syndrome hépato-pulmonaire ou encéphalopathie associés.

Selon , Tercier et al, le shunt asymptomatique peut régresser : il préconise donc une abstention thérapeutique jusqu'à l'âge de 2 ans (9).

1. Syndrome d'Abernethy de type 1a ou 1b

Dans les syndromes d'Abernethy de type 1, la transplantation hépatique semble être la seule option étant donnée l'absence de voie porte intrahépatique (10). Les transplantations rapportées (6) étaient justifiées par la présence d'un hépatoblastome, d'une cirrhose sur atrésie biliaire ou d'une encéphalopathie.

La transplantation peut être indiquée devant l'apparition d'un syndrome hépato-pulmonaire ; si les

effets sur le rétablissement de l'hématose sont probants (31), il faut signaler toutefois une mortalité de 30% (30,31).

2. Syndrome d'Abernethy de type 2

L'autre option thérapeutique reste une fermeture du shunt porto-cave, thérapeutique de référence dans le syndrome d'Abernethy de type 2. Cette option ne peut être retenue si le système

porte intra-hépatique est trop hypoplasique ou s'il y a une anomalie associée des veines

hépatiques (13). Des cas d'hypertension portale aigue avec ascite, congestion mésentérique ont été

signalés (13) après fermeture du shunt ce qui incite à une surveillance per-opératoire de la

pression porte qui ne doit pas excéder 20 mmHg. L'efficacité du geste est ensuite mesurée par une

normalisation de l'ammoniémie , du bilan hépatique et par une amélioration clinique nette des

signes neurologiques ou respiratoires .

Schématiquement, la conduite à tenir proposée par Yagi et al est la suivante (7) :

si le shunt est de petite taille avec vascularisation porte peu hypoplasique : coil embolisation.

si le shunt est large avec vascularisation porte peu hypoplasique : ligature chirurgicale partielle ou totale avec monitoring per-opératoire de la pression porto-mésentérique.

s'il existe une atteinte hépatique ou s'il y a une augmentation de la pression portale après ligature, il faut envisager une transplantation hépatique.

IV. DISCUSSION

A. PARTICULARITES DU CAS CLINIQUE PRESENTE

Rappelons le cas de Lé. B. porteur d'un syndrome d'Abernethy de type 1B associé à des anomalies digestives (omphalocèle, duplications digestives, rate accessoire) , des anomalies

vertébrales (hémivertèbres et vertèbres papillons).

Ce cas clinique rapporté confirme le fait que l'initiale description proposée type 1 sexe féminin/

type 2 sexe masculin comporte des exceptions. Les circonstances diagnostiques sont aussi

inhabituelles : la thrombopénie ne constitue pas un signe d'appel rapporté dans la littérature,

d'autant qu'il n'y avait pas d'argument associé pour un hypersplénisme. Enfin, l'anomalie

biologique hépatique majeure était une cholestase et sa correction n'a pas nécessité d'intervention

sur le shunt porto-systémique.

Pour ce qui concerne les malformations associées, Lé B présente une artère hépatique élargie née

de l'artère mésentérique , un lobe hépatique droit hypoplasique conformément aux différentes

observations rapportées.

En revanche, l'élément remarquable de cette observation est l'association à des malformations

digestives non décrites jusqu'alors : omphalocèle et duplications digestives.

Sur le plan embryologique, le développement rapide du foie et de l'intestin moyen conduit à une

hernie physiologique entre la 6^è et la 10^è semaine de développement. L'omphalocèle serait

expliquée par un défaut de réintégration ou bien par un défaut de fermeture pariétale (35).

Plusieurs malformations ou syndromes peuvent être associés à l'omphalocèle : syndrome de

Wiedemann- Beckwith, (macrosomie, macroglossie, hypoglycémie), pentalogie de Cantrell

(défaut diaphragmatique et péricardique, anomalie sternale, malformations cardiaques), hygroma

kystique, anomalies cardiaques, trisomies 13,18,21 (35). Les seules anomalies hépatiques

rapportées sont des lobes accessoires et une atésie biliaire (23).

Toutefois, l'embryologie digestive et le développement de la veine porte sont très liés : un même

événement anténatal pourrait donc avoir des répercussions anatomiques sur ces 2 entités.

Ce cas clinique illustre la complexité malformative étendue des syndromes d'Abernethy de

type 1.

Les progrès en imagerie permettront certainement de révéler de plus en plus d'anomalies de la

voie porte(11) et celles-ci devraient être recherchées dans tout contexte malformatif.

Si Lé. B. ne présente pour l'instant aucun signe de dysfonctionnement hépatique, il nous paraît

important d'établir un suivi clinique attentif. L'apparition d'une complication sera rapidement

prise en charge et nécessitera probablement une discussion de greffe hépatique. Dans ce sens, les

vaccinations de cet enfant doivent être parfaitement à jour.

B.MODALITES DE SURVEILLANCE

bilan initial avec recherche de malformations associées : échographie cardiaque, échographie

abdo-rénale, radiographies de rachis

préciser les caractéristiques de la vascularisation hépatique

- échographie en mode doppler-couleur

- angio-tomodensitométrie abdominale

- angio-IRM à discuter

surveillance clinique/ 6 mois : surveillance de la croissance staturopondérale, examen

neurologique, examen cardio-respiratoire avec mesure de la saturométrie,

palpation abdominale avec recherche d'une masse hépatique.

surveillance biologique / 6mois

- ASAT, ALAT, TP, fibrinogène

- Gamma GT, Phosphatases Alcalines, Bilirubine totale et libre

- Alpha foeto protéine, LDH

- Ammoniémie

- Gazométrie selon la saturométrie

surveillance radiologique :

- échographie abdominale /12 mois
- tomodensitométrie selon résultats échographiques
- échographie cardiaque en mode bidimensionnel avec injection de microbulles d'air tous les 2 ans.

En cas d'arguments cliniques ou échographiques pour un syndrome hépato-pulmonaire :

- tomodensitométrie thoracique pour rechercher des malformations artérioveineuses et objectiver une vasodilatation capillaire.
- dosage de l'hématocrite, gazométrie
- scintigraphie avec rapport ventilation/perfusion

surveillance du statut vaccinal

V. CONCLUSION

Le syndrome d'Abernethy ou shunt porto-systémique congénital avec absence ou hypoplasie de la

veine porte intra-hépatique représente une entité complexe . En effet, les caractéristiques du shunt

comportent plusieurs variations anatomiques ; de plus, ce syndrome peut s'intégrer dans un

tableau malformatif sévère. La gravité du syndrome d'Abernethy est bien sûr liée aux

malformations associées, aux éventuelles tumeurs hépatiques. La survenue de complications telles

une encéphalopathie avec hyperammoniémie, un syndrome hépato-pulmonaire conditionne

également le pronostic.

Toute la difficulté est de poser le diagnostic de shunt porto-systémique congénital avant

l'apparition des complications, surtout dans les shunts de type 2 où il y a peu de malformations

associées et donc peu de signes d'appel.

Par la suite, le suivi doit être rigoureux et multidisciplinaire.

VI. BIBLIOGRAPHIE

- 1- Burrows P, Dubois J, Kassarian A. Pediatric hepatic vascular anomalies. *Pediatr Radiol.* 2001 ; 31 : 533-545
- 2- Mizoguchi N, Sakura N, Ono H. Congenital porto-left renal venous shunt as a cause of galactosaemia. *J Inherit. Metab. Dis.* 2001 ; 24 : 72-78
- 3- Murray C, Yoo S, Babyn P. Congenital extrahepatic portosystemic shunts. *Pediatr Radiol* 2003 ; 33 : 614-620
- 4- Alvarez A, Ribeiro A, Hessel G. Abernethy malformation : one of the etiologies of hepatopulmonary syndrome. *Pediatr Pulmonol.* 2002 ; 34 : 391-394

- 5- Kohda E, Saeki M, Nakano M. Congenital absence of the portal vein in a boy. *Pediatr Radiol* 1999 ; 29 : 235-237
- 6- De Gaetano A, Gui B, Macis G, Manfredi R. Congenital absence of the portal vein associated with focal nodular hyperplasia in the liver in an adult woman : imaging and review of the literature. *Abdom Imaging* 2004 ; 29 : 455-459
- 7- Yagi h, Takada Y, Fujimoto Y. Successful surgical ligation under intraoperative portal vein pressure monitoring of a large portosystemic shunt presenting as an intrapulmonary shunt : report of a case. *Surg Today* 2004 ; 34 :1049-1052
- 8- IneOne K, Jung-Eun C, Woo Soon K. Congenital intrahepatic portohepatic venous shunt : treatment with coil embolisation. *Pediatr Radiol* 2000 ; 30 :336-338.
- 9- Tercier S, Delarue A, Rouault F. Congenital portocaval fistula associated with hepatopulmonary syndrome : ligation versus liver transplantation. *Journal of Pediatric Surgery* 2006 ;41 :1-3
- 10- Kanamori Y, Hashizume K, Kitano Y. Congenital extrahepatic portocaval shunt(Abernethy Type 2), huge liver mass, and patent ductus arteriosus. A case report of its rare clinical presentation in a young girl. *J Pediatr Surg.* 2003 ; 38 : 15-20
- 11 Uchino T, Matsuda I, Endo F. The long term prognosis of congenital portosystemic venous shunt. *J Pediatr* 1999 ;135 :254-6
- 12- Pohl A, Jung A, Vielhaber H. Congenital atresia of the portal vein and extrahepatic portocaval shunt associated with benign neonatal hemangiomas, congenital adrenal hyperplasia and atrial septal defect. *J Pediatr Surg* 2003 ; 38 :633-634
- 13- Ikeda S, Sera Y, Ohshiro H. Surgical indications for patients with hyperammonemia. *Journal of Ped Surgery* 1999; 34 :1012-1015.
- 14- Takagaki K, Kodaira M, Kuriyama S. Congenital absence of the portal vein complicating hepatic tumors. *Internal Medicine* 2004 ; 43 :194-198
- 15- Ohnishi Y, Ueda M, Doi H. Successful liver transplantation for congenital absence of the portal vein complicated by intrapulmonary shunt and brain abscess. *Journal of Pediatric Surgery* 2005 ; 40 :1-3.
- 16- Guariso G, Fiore S, Altavilla G. Congenital absence of the portal vein associated with focal

nodular hyperplasia of the liver and cystic dysplasia of the kidney. Eur J Pediatr 1998 ; 157 : 287-290

17- Noe J, Pittman H, Burton E. Congenital absence of the portal vein in a child with Turner syndrome. Pediatr Radiol 2006 ; 36 :566-568

18- Nchimi A, Khamis J, Langhendries JP. Diagnostic et suivi d'une large fistule porto-cave intra-hépatique chez un nouveau-né. J Radiol 2001 ; 82 : 1642-4

19- Helmberger TK, Ros PR, Mergo PJ. Pediatric liver neoplasms : a radiologic- pathologic correlation. Eur. Radiol 1999 ;9 :1339-1347

20- Stiller CA, Pritchard J, Steliarova E. Liver cancer in European children : incidence and survival, 1978-1997. Report from the automated childhood cancer information syst project. Eur J Cancer 2006 ;42 :2115-2123.

21- Gandhi CR, Murase N, Subbotin VM. Portocaval shunt causes apoptosis and liver atrophy in rats despite increases in endogenous levels of major hepatic growth factors. J hepatol 2002 ; 37 : 340-8

22- Whittemore AD, Kasuya M, Voorhees AB. Hepatic regeneration in the absence of portal viscera. Surgery 1975 ; 77 : 419-26

23- Pereira RM, Simoes AC, Rios Leite V. Successful management of concomitant omphalocele accessory hepatic lobe, and biliary atresia in a 44-day-old boy. Journal of Pediatric Surgery 2005 ; 40 :21-24

24- Shinkai M, Ohhama Y, Nishi T. Congenital absence of the portal vein and role of liver transplantation in children. J Pediatr Surg 2001 ; 36 : 1026-1031

25- Sakura N, Mizoguchi T, Eguchi T. Elevated plasma bile acids in hypergalactosaemic neonates : a diagnostic clue to portosystemic shunts. Eur J Pediatr 1997 ; 156 :716-18

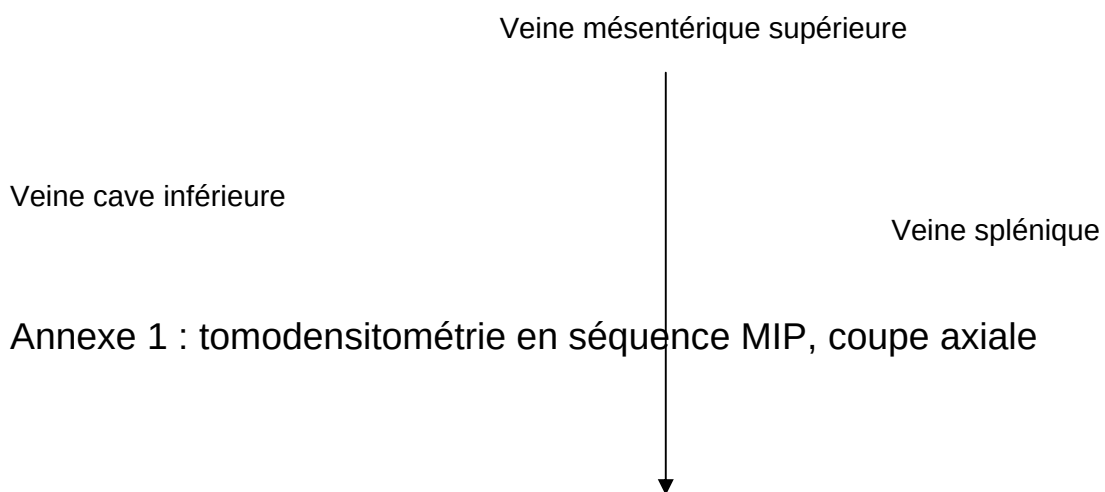
26- Kim S, Marz P, Laor T. Elevated galactose in newborn screening due to congenital absence of the portal vein. Eur J Pediatr 1998 ; 57 : 608-9

27- Ishi Y, Inagaki Y, Hirai K. Hepatic encephalopathy caused by congenital extrahepatic portosystemic venous shunt. J Hepatobiliary Pancreat Surgery 2000 ; 7 :524-528.

28- Kakuno Y, Matsuki M, Kani H. Intrahepatic Venous Shint : occurrence in a child patient without liver cirrhosis. Radiation Medicine 2004 ; 22 :195-197.

- 29- Krowka M, Wiseman G, Burnett O. Hepatopulmonary syndrome. *Chest* 2000 ; 118 : 615-624
- 30- Hoeper M, Krowka M, Strassburg C . Portopulmonary hypertension and hepatopulmonary syndrome. *Lancet* 2004 ; 363 :1461-68
- 31- Kinane B, Sjirk J, Westra MD. Case 31-2004 : a four-year-old boy with hypoxemia. *N Engl J Med* 2004 ;351 :1667-75.
- 32- Chongsrisawat V, Ampai S, Chotivitayatarakorn P. Relationship between vasoactive intestinal peptide and intrapulmonary vascular dilatation in children with various liver diseases. *Acta paediatrica* 2003 ; 92 :1411-1414.
- 33- Brussino L, Bucca C, Morello M. Effects on dyspnea and hypoxemia of inhaled N Nitro L arginine methyl ester in hepatopulmonary syndrome. *Lancet* 2003 ; 362 :43-44
- 34- Groneberg D, Fisher A. Methylene Blue improves the hepatopulmonary syndrome. *Ann of Internal Medicine* 2001 ;135 : 380
- 35- Blazer S, Zimmer E, Gover A. Fetal omphalocele detected early in pregnancy : associated anomalies and outcome. *Radiology* 2004 ; 232 : 191-195

VII. ANNEXES





Abouchement de la veine mésentérique supérieure et de la veine splénique à la veine cave inférieure. Pas de vascularisation porte intra-hépatique.



Annexe 2 : tomodensitométrie en séquence MIP. Coupe frontale.
Visualisation du shunt mésentérico-cave avec abouchement de la veine mésentérique supérieure dans la veine cave inférieure.



Annexe 3 : anomalies vertébrales à type d'hémivertèbres et vertèbres papillon

Annexe 4 :Tableau récapitulatif de 31 syndromes d'Abernethy

(De Gaetano et al, Congenital absence of the portal vein associated with focal nodular hyperplasia. Abdom Imaging 2004 ; 29 :455-459)

Table 1. Congenital absence of the portal vein (modified from Guariso et al. [24])

Case	Year/ reference	Age	Sex	Enteric drainage	Type	Liver anomalies	Cardiac anomalies	Other anomalies	Other disorders
1	1793/1	10 years	F	Into suprahepatic IVC	1b		dextrocardia	Polysplenia	
2	1833/2	13 years	F	Into IVC	-			2 splenic veins	
3	1954/3	5 months	F	Into suprahepatic IVC	1b		PDA	Skin hemangioma	
4	1974/4	50 years	F	Into suprarenal IVC	1b			Cerebellar meningioma	PH, LD
5	1979/5	4 years	F	Into left renal vein Into suprarenal IVC (SMV); into left renal vein (SV)	1a	Hepatoblastoma	VSD	Short 5th fingers and toes	PH, LD
6	1986/6	8 years	F	As above	1a	FNH	ASD	Goldenhar syndrome	LD
7	1989/7	11 years	F	Into left hepatic vein	1b	Hepatoblastoma	ASD	Goldenhar syndrome	LD
8	1988/8	17 years	F	Into left hepatic vein	1b	FNH	ASD		Mental retardation
9	1988/9	10 years	F	Into suprarenal IVC	1b	HCC	PDA, Coarctation of aorta		
10	1989/10	14 years	F	Into left renal vein	1a	Hepatocellular adenoma	ASD		LD
11	1989/11	16 days	M	Into suprahepatic IVC	1b		Fatal congenital cardiomyopathy	Bilateral ureteropelvic obstruction of the kidneys	Hyperammonemia, LD
12	1990/12	10 years	F	Into left sided IVC (SMV)	1a	Biliary atresia	VSD	Left sided IVC, polysplenia	Encephalopathy, LD
13	1922/13	22 years	F	Into suprarenal IVC	1b	FNH		Scoliosis with hemivertebra	LD
14	1994/14	9 weeks	F	Into IVC	1b	Biliary atresia		Polysplenia	LD
15	1994/14	8 weeks	F	Into the right atrium	1b	Biliary atresia	Cardiac anomalies	Situs inversus abdominis (left sided IVC), polysplenia	LD
16	1995/15	1 day	F	Into left renal vein (SMV)	—		ASD, PDA, Mesocardia		Hyperammonemia, LD
17	1995/16	30 years	M	Into iliac vein	1b				PH, LD
18	1997/17	4 months	F	Into IVC (SMV), into left renal vein (SV)	1a				Hyperammonemia, LD
19	1997/18	9 years	F	Into azygos vein	—	Biliary atresia		Polysplenia, situs inversus	
20	1997/19	10 years	F	Into suprahepatic IVC	1b	FNH		Cystic dysplasia of right kidney	Hyperammonemia, LD
21	1997/20	18 years	F	Into suprahepatic IVC	1b	FNH			Hyperammonemia, LD
22	1997/21	18 years	M	Into inferior mesenteric vein	1b	NRH			LD
23	1998/22	4 years	M	Into IVC	1b				Hyperammonemia, mental retardation
24	1999/23	6 years	F	—	—	FNH	PDA		Encephalopathy, LD
25	1999/24	11 years	M	Into suprarenal IVC	1b				Hyperammonemia, LD
26	2001/25	3 years	F	Into suprahepatic IVC	1b	FNH, CCC			Hyperammonemia, LD
27	2001/26	8 months	M	Into IVC	1b				LD
28	2001/26	1 month	F	Into IVC	1b				LD
29	2001/26	14 years	M	Into IVC	1b	Hemangioma			LD
30	2001/26	1 year	M	Into left renal vein	1b	FNH		Ipsopadia, bronchial stenosis	Encephalopathy
31	2001/27	51 years	M	Into suprahepatic IVC	1b	HCC			LD
Present study	Present study	28 years	F	Into suprarenal IVC	1b	FNH			

ASD, atrial septal defect; CCC, congenital choledochal cyst; FNH, focal nodular hyperplasia; HCC, hepatocellular carcinoma; IVC, inferior vena cava; LD, liver dysfunction; NRH, nodular regenerative hyperplasia; PDA, patent ductus arteriosus; PH, pulmonary hypertension; SMV, superior mesenteric vein; SV, splenic vein; VSD, ventricular septal defect

LE SYNDROME D'ABERNETHY

RESUME :

Le syndrome d'Abernethy désigne un shunt porto-systémique congénital secondaire à une hypoplasie ou à une absence de veine porte.

Seulement 61 cas ont été recensés, essentiellement chez des enfants.

Les absences congénitales de veine porte sont fréquemment associées à des malformations cardiaques et à des tumeurs hépatiques à type d'hyperplasie nodulaire focale. Parmi les complications du syndrome d'Abernethy, on distingue des cas d'encéphalopathie avec hyperammoniémie, des syndromes hépato-pulmonaires.

Après avoir rapporté l'observation d'un enfant porteur du syndrome d'Abernethy, nous reprendrons les principales données de la littérature afin d'établir les objectifs d'une prise en charge adaptée.

MOTS CLEFS :

syndrome d'Abernethy, shunt extra-hépatique congénital, malformations cardiaques, tumeurs hépatiques, encéphalopathie, syndrome hépato-pulmonaire.