

UNIVERSITE DE NANTES  
UFR DE MEDECINE  
ECOLE DE SAGES-FEMMES

Diplôme d'état de sage-femme

**INTERET DU DIAGNOSTIC ANTENATAL DE  
L'ATRESIE DE L'ŒSOPHAGE SUR LA PRISE  
EN CHARGE DE L'ENFANT**

**Claire POGU**

Née le 08/06/1986

Directeur de mémoire : DOCTEUR Guillaume PODEVIN

Promotion : 2005-2010

# Liste des abréviations

CHU : Centre hospitalier universitaire

AO : Atrésie de l'œsophage

DAN : Diagnostic anténatal

SA : Semaine d'aménorrhée

RGO : Reflux gastro-œsophagien

# Sommaire

|   |    |
|---|----|
| Introduction.....   | 1  |
| 1 <sup>ère</sup> partie : L'atrésie de l'œsophage .....       | 2  |
| I. Définition.....  | 2  |
| II. Historique .....  | 2  |
| III. Embryologie.....   | 3  |
| IV. Classification .....                                      | 4  |
| a. Classification des différents types anatomiques .....      | 4  |
| b. Classification pronostique .....                           | 6  |
| V. Epidémiologie .....  | 7  |
| a. Fréquence de cette malformation.....                       | 7  |
| b. Répartition selon les sexes .....                          | 7  |
| VI. Malformations associées.....                              | 7  |
| VII. Etiologie des atrésies de l'œsophage .....               | 9  |
| VIII. Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage .....             | 9  |
| a. Le diagnostic anténatal .....                              | 9  |
| b. Diagnostic de l'atrésie de l'œsophage à la naissance ..... | 12 |
| c. Bilan des malformations associées .....                    | 12 |
| IX. Traitement chirurgical .....                              | 13 |
| a. Traitement des atrésies avec fistule inférieure.....       | 14 |
| b. Traitement des atrésies sans fistule inférieure.....       | 14 |
| X. Suites opératoires et devenir des enfants .....            | 15 |
| a. Complications précoces (post-opératoire) .....             | 15 |
| b. Education thérapeutique .....                              | 15 |
| c. Complications tardives .....                               | 16 |

|  |           |
|--|-----------|
| d. Suivi à long terme.....   | 18        |
| <b>2<sup>ème</sup> partie : Etude rétrospective .....</b>                      | <b>20</b> |
| <b>I. Présentation de l'étude.....</b>   | <b>20</b> |
| a. Objectifs.....  | 20        |
| b. Méthode.....  | 20        |
| c. Difficultés .....   | 21        |
| <b>II. Résultats de l'étude .....</b>  | <b>22</b> |
| a. Généralités .....   | 22        |
| b. Le diagnostic anténatal .....   | 24        |
| c. Absence de diagnostic anténatal .....                                       | 29        |
| d. Devenir du fœtus - Prise en charge néonatale - Séquelles à long terme ..... | 30        |
| <b>3ème partie : Discussion .....</b>  | <b>37</b> |
| <b>I. Données épidémiologiques .....</b>                                       | <b>37</b> |
| <b>II. Diagnostic anténatal .....</b>  | <b>38</b> |
| a. Diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage .....                       | 38        |
| b. Diagnostic anténatal des malformations associées .....                      | 39        |
| c. Absence de diagnostic anténatal .....                                       | 39        |
| d. Devenir du fœtus-Prise en charge néonatale-Séquelles .....                  | 40        |
| <b>III. Le rôle de la sage-femme.....</b>                                      | <b>41</b> |
| a. Sage-femme échographiste .....  | 42        |
| b. Sage-femme du diagnostic anténatal.....                                     | 42        |
| c. Diagnostic en salle d'accouchement.....                                     | 43        |
| d. Accompagnement dans le post-partum .....                                    | 44        |
| <b>Conclusion.....</b>   | <b>46</b> |

Bibliographie

Annexes

# Introduction

L'atrésie de l'œsophage est une malformation digestive congénitale relativement rare puisqu'elle concerne une naissance sur 3.500 environ. C'est la malformation congénitale de l'œsophage la plus fréquente. Cette pathologie est majoritairement associée à d'autres malformations, on pourrait donc penser qu'elle est souvent diagnostiquée en anténatal. Mais ce n'est pas le cas, la sage-femme a donc un rôle primordial à jouer notamment dans le diagnostic post-natal.

Nous avons réalisé ce mémoire dans le but de répondre aux interrogations suivantes :

- Le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage s'est-il amélioré avec le temps ?
- Le diagnostic anténatal a-t-il une incidence sur la prise en charge et les séquelles à long terme des enfants ?
- Quel est le rôle de la sage-femme dans la prise en charge de l'enfant qu'il y ait eu ou non un diagnostic anténatal ?

Ainsi, dans un premier temps, nous développerons quelques généralités sur l'atrésie de l'œsophage.

Nous exposerons dans la deuxième partie les résultats de notre étude rétrospective menée sur treize ans à la maternité du CHU de Nantes.

Enfin, la troisième partie nous permettra de comparer les résultats de notre étude avec les données de la littérature concernant le diagnostic anténatal des atrésies de l'œsophage. Nous exposerons plus particulièrement le rôle et la place de la sage-femme dans cette pathologie.

# 1<sup>ère</sup> partie : L'atrésie de l'œsophage

---

## I. Définition

L'atrésie de l'œsophage est une malformation congénitale de l'œsophage. Elle se définit comme une interruption de la continuité de l'œsophage associée ou non à une fistule oeso-trachéale [45] (Étymologie d' « atrésie » provient du privatif « a » et du terme grec « tetros » qui signifie trou).

## II. Historique

La première description d'atrésie de l'œsophage (AO) dans la littérature a eu lieu en 1670 par William Durston chez des jumeaux. Il s'agissait d'une atrésie sans fistule oeso-trachéale. Cependant, la plus grande avancée au XVII<sup>ème</sup> siècle a été réalisée par Thomas Gibson qui a décrit de manière clinique une atrésie de l'œsophage avec fistule distale. En 1840, Thomas Hill décrit pour la première fois une atrésie de l'œsophage associée à une autre anomalie : il s'agissait d'une malformation ano-rectale.

Parallèlement aux observations, les premières tentatives visant à assurer la survie de ces enfants ont eu lieu. En 1898, Hoffman pratique la première gastrostomie pour atrésie de l'œsophage. Mais l'enfant décède rapidement par reflux à travers la fistule.

Il faut attendre les années 1930 et le perfectionnement de la chirurgie thoracique pour qu'une approche chirurgicale de cette pathologie soit réalisée. En 1936, Lanman a été le premier à tenter une réparation directe. Son patient n'a survécu que trois heures. Il a retenté l'expérience sur une quarantaine de patients, mais aucun n'a survécu. Les premiers succès de réparation d'une atrésie de l'œsophage ont été décrits successivement par Leven et Ladd en 1939. Les deux cas ont nécessité une gastrostomie initiale puis plus tardivement un remplacement de l'œsophage.

L'américain Cameron Haight, en 1941, réussit le premier succès de réparation chirurgicale en un temps. Sa patiente a subi une ligature de la fistule oeso-trachéale puis une anastomose termino-terminale. Dès 1949, en France, il est suivi par Petit [39]. Il s'agit aujourd'hui encore de la technique de référence.

Ce bref rappel historique montre l'importance des progrès qui ont été réalisés dans la prise en charge des atrésies de l'œsophage.

### III. Embryologie

Les développements de l'axe digestif et respiratoire sont indissociables. Le développement de ces structures s'étend de la 4<sup>ème</sup> semaine à la 12<sup>ème</sup> semaine de vie intra-utérine. Il s'agit d'une période critique car c'est sous l'influence notochordale que va se différencier, à partir du disque embryonnaire tridermique, le cœur, le métanéphros, l'axe rachidien et le tube digestif (figure 2).

L'œsophage et la trachée dérivent tous deux de l'intestin antérieur (du tube entoblastique). L'ébauche de l'appareil respiratoire apparaît à la 4<sup>ème</sup> semaine sous forme d'une excroissance de la paroi ventrale de l'intestin antérieur, il se nomme le diverticule respiratoire. Tandis que le diverticule respiratoire progresse en direction caudale, il va se séparer progressivement de l'intestin antérieur par deux crêtes latérales qui vont ensuite fusionner pour former un septum. Cela se déroule sous l'influence notochordale. Le clivage se fait de bas en haut et la croissance de la trachée de haut en bas jusqu'à la formation de deux moignons broncho-pulmonaires. La croissance de l'œsophage se fait elle dans les deux sens. (figure 1)

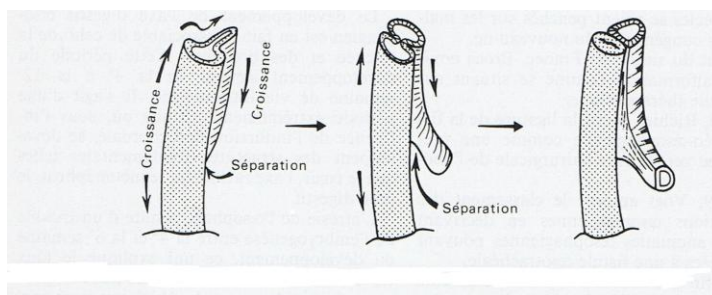


Figure 1 : Clivage de la trachée et de l'œsophage. [36]

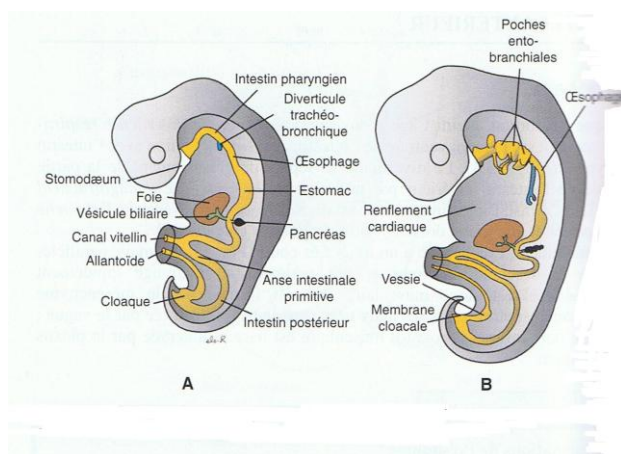


Figure 2 : Schémas montrant la formation du tube digestif et de ses annexes chez des embryons de la 4<sup>ème</sup> (A) et à la 5<sup>ème</sup> (B) semaine de développement. [37]

L'histogenèse de l'œsophage est relativement précoce. L'épithélium acquiert sa structure malpighienne définitive entre 12 et 20 semaines. La couche musculaire interne apparaît à la 5<sup>ème</sup> semaine, la couche longitudinale à la 8<sup>ème</sup> semaine. La colonisation par les cellules ganglionnaires s'effectue à partir de la 6<sup>ème</sup> semaine permettant un péristaltisme œsophagien précoce.[20]

L'atrésie de l'œsophage est donc due, soit à un défaut d'inducteur, soit à un défaut dans la réception du message par les cellules de l'intestin antérieur. On peut supposer que plus le phénomène sera précoce et lié à un défaut d'induction et plus les risques d'avoir des malformations extra-digestives seront importantes. La cause précise de l'atrésie de l'œsophage est encore à ce jour inconnue.

## IV. Classification

### a. Classification des différents types anatomiques

Il existe plusieurs formes anatomiques d'atrésie de l'œsophage. Les classifications sont nombreuses et différencient les atrésies avec ou sans fistule des atrésies avec fistule double. La première classification vient de Vogt en 1929 et est encore maintenant utilisée. Ladd en 1944 et Gross en 1953 modifient cette classification. Puis, Kluth ainsi que Haight proposent eu aussi une classification. Aujourd'hui, les classifications les plus utilisées sont celles de Ladd et Gross qui prennent en compte les quatre types anatomiques les plus habituels d'atrésie de l'œsophage (figure 3).

| Atrésie sans fistule œso-trachéale | Atrésie avec fistule œso-trachéale proximale | Atrésie avec fistule œso-trachéale distale |       | Atrésie avec fistule œso-trachéale proximale et distale | Atrésie membraneuse |
|------------------------------------|--|--|-------|---|---------------------|
|                                    |  | <br>86 à 90% des cas                       |       |   |                     |
| LADD Type I                        | II   | III  | IV    | V   |                     |
| GROSS " A                          | B  | C  | c     | D   |                     |
| VOGT " I                           | IIIa   | III b                                      | III b | III c   |                     |
| HAIGHT " D                         | G  | B  | A     | C   |                     |
| KLUTH " I et II                    | IIIa   | III b                                      | III b | III c   | IV                  |
|                                    |  |  |       |   |                     |

Figure 3 : Classification des différents types anatomiques [36]



1) Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne distale (Vogt IIIb, Ladd III-IV, Gross C)(figure 4)

C'est l'atrésie de l'œsophage la plus fréquente. Elle représente environ 86% des atrésies. L'œsophage proximal se termine en cul-de-sac au niveau de la 3<sup>ème</sup> ou 4<sup>ème</sup> vertèbre thoracique. Son calibre est large et sa paroi épaisse est de bonne qualité. L'œsophage inférieur dont la paroi est mince et fragile, a un calibre souvent inférieur à celui de l'œsophage proximal. Il naît de la face postérieure de la trachée avec laquelle il communique par une fistule de diamètre variable. La distance entre les deux extrémités de l'œsophage est variable. Elles peuvent se chevaucher ou il peut exister un large espace. L'œsophage inférieur peut parfois se situer au niveau de la carène ou de la bronche souche droite (il s'agit donc du type IV selon Ladd). [23]



**Figure 4 :**  
**Atrésie type**  
**III selon Ladd**  
**[40]**

2) Atrésie de l'œsophage sans fistule (Vogt I, Ladd I, Gross A) (figure 5)

Cette forme représente environ 7% des atrésies de l'œsophage. Les culs-de-sac distaux et proximaux n'ont pas de communication avec la trachée. Le cul-de-sac supérieur siège haut dans le médiastin postérieur, souvent au niveau de la 2<sup>ème</sup> vertèbre thoracique. Le cul-de-sac distal est court et ne remonte que de 1 ou 2 cm au-dessus du hiatus œsophagien dans le médiastin inférieur. La distance entre les deux extrémités détermine l'anastomose primaire ce qui est rarement le cas dans ces types d'atrésie, elle pose donc les problèmes les plus difficiles de reconstruction œsophagienne.



**Figure 5 :**  
**Atrésie**  
**type I**  
**selon**  
**Ladd [40]**

3) Atrésie de l'œsophage avec fistule distale et proximale (Vogt IIIc, Ladd V, Gross D)(figure 6)

Elle représente 0.7 à 5.3% des atrésies de l'œsophage. Chacune des deux extrémités de l'œsophage est en communication avec la trachée. En principe, on recherche toujours une fistule proximale lorsqu'on opère une atrésie présumée de type III, car la méconnaissance de cette fistule proximale entrainerait de lourdes conséquences : inhalation à travers la fistule, noyade. Si la fistule n'est pas diagnostiquée en préopératoire, le diagnostic peut-être évoqué devant une large fuite de gaz provenant du cul-de-sac supérieur durant l'anastomose. Les deux culs-de-sac sont en général à proximité.



**Figure 6 :**  
**Atrésie**  
**type V**  
**selon**  
**Ladd [40]**

4) Atrésie de l'œsophage avec fistule oeso-trachéale proximale sans fistule oeso-trachéale distale (Vogt IIIa, Ladd II, Gross B)(figure 7)

Cette forme est rare : entre 0.8 et 2.4%. La distance entre les deux culs-de-sac œsophagien est bien souvent importante ce qui contre-indique la réparation chirurgicale en un temps.



**Figure 7 : Atrésie de type II selon Ladd [40]**

**b. Classification pronostique**

En 1962, Waterston propose une classification en 3 groupes (figure 8), différenciant les chances de survie des enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage. La classification est basée sur le poids de naissance, les anomalies associées et l'état pulmonaire. [32]

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

**Figure 8 : Classification de Waterston [32]**

Une nouvelle classification a été proposée par Spitz (figure 9) en 1994, toujours en 3 groupes, mais incluant les malformations de l'appareil cardiaque ; ce qui semble être le critère responsable de la mortalité dans l'atrésie de l'œsophage.[12]

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

**Figure 9 : Classification de Spitz [28]**

Avec cette nouvelle classification, il y a 97% de survie dans le groupe 1, 59% dans le groupe 2 et seulement 22% dans le groupe 3. Cette classification plus pertinente est aujourd'hui utilisée.

## V. Epidémiologie

### a. Fréquence de cette malformation

L'atrésie de l'œsophage est la malformation congénitale de l'œsophage la plus fréquente (environ 90% des cas). La fréquence de cette malformation est estimée entre 1/2500 à 1/4000 des naissances vivantes [9].

### b. Répartition selon les sexes

Les cas d'atrésies de l'œsophage sont répartis également entre les sexes. Seuls quelques auteurs retrouvent une légère prépondérance de garçons. Il y a un sex-ratio de 57.3 % selon Robert [22], 52.2 % selon Torfs et al [30] en défaveur des garçons.

## VI. Malformations associées

Les enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage sont aussi souvent porteurs d'autres anomalies associées (figure 10).

Une étude réalisée en 2001 de Van Heurn a montré que les asiatiques qui souffraient d'une atrésie de l'œsophage avait en proportion plus de malformations associées que les européens. [31] Il y aurait peut-être un facteur héréditaire dans l'apparition des malformations associées.

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

Figure 10 : Fréquence des malformations associées à l'AO [29]

- **Malformations cardio-vasculaires** : ce sont les anomalies associées les plus fréquentes, et aussi celles pourvoyeuses de décès. Elles sont très variées, mais la communication inter-ventriculaire, la communication inter-auriculaire, le canal artériel et la tétralogie de Fallot sont les anomalies que l'on retrouve le plus souvent. On peut aussi trouver une artère ombilicale unique ou une dextroposition de l'aorte qui pose problème lors de la prise en charge chirurgicale.

- **Malformations ano-rectales** : elles représentent la 2<sup>ème</sup> classe d'anomalie la plus fréquente et sont présentes dans environ 14% des atrésies de l'œsophage. Cela peut être des malformations ano-rectales hautes ou basses.
- **Malformation génito-urinaires** : elles sont très diverses : agénésie rénale unilatérale, rein en fer à cheval...
- **Malformations digestives** : à type d'atrésies duodénales, des sténoses de l'œsophage distal, des malrotations intestinales...
- **Malformations squelettiques** : les lésions vertébrales sont fréquentes, elles représentent 10% des malformations associées à l'atrésie de l'œsophage. Elles sont diverses et comprennent les anomalies vertébrales, costales, sternales et radiales entre autres. Parmi les anomalies vertébrales, on retrouve essentiellement des vertèbres surnuméraires ou des hémivertèbres. Les anomalies du squelette des membres prédominent au niveau du rayon externe (agénésie radiale).
- **Anomalies chromosomiques** : elles sont présentes dans environ 4% des atrésies de l'œsophage. Ce sont des trisomies (18, 21 surtout) ou bien des délétions (comme la délétion 13q).
- **Autres anomalies** : on distingue les malformations du système nerveux tel que myéloméningocèle, malformations faciales et fentes labiopalatines, atrésie des choanes, hernie diaphragmatique, omphalocèle.
- **Associations malformatives** : certains enfants peuvent avoir plus d'une anomalie associée, ils font donc partie d'associations malformatives.

La plus fréquente et la plus connue est l'**association VATER** décrite pour la première fois par Quan et Smith en 1973 [21] qui regroupe une anomalie vertébrale, une malformation ano-rectale, une atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne et une anomalie rénale ou radiale (agénésie). Cet acronyme est maintenant étendu aux malformations cardiaques et aux extrémités (limb en anglais) donnant le terme VACTERL. L'incidence de cette association représente 7 à 8% des atrésies de l'œsophage. Pour être atteint de ce syndrome, il faut au moins que trois malformations soient présentes.

D'autres associations sont présentes dans les atrésies de l'œsophage comme :

- **L'association CHARGE** qui regroupe colobome, atrésie des choanes, retards de croissance et psychomoteur, anomalies génitales et de l'oreille. [46]
- **Le syndrome de Potter** qui associe une agénésie rénale, une hypoplasie pulmonaire, une dysmorphie faciale.

- **Le syndrome de Goldenhar** ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale (OAV) est caractérisé par une hypoplasie faciale asymétrique associée à des anomalies oculaires et des malformations vertébrales. [19; 47]
- **L'association SCHISIS** regroupe omphalocèle, fente labio-palatine, hypoplasie génitale [42].

## VII. Etiologie des atrésies de l'œsophage

L'étiologie de l'atrésie de l'œsophage est multifactorielle et reste aujourd'hui encore inconnue. Plusieurs hypothèses anciennes ont été abandonnées. On pense que des facteurs génétiques pourraient jouer un rôle mais de manière inconstante. Pour exemple, seulement 12 cas d'atteintes des jumeaux homozygotes ont été retrouvés dans la littérature [16].

Une nouvelle étude génétique a mis en évidence le rôle d'une protéine signal : sonic hedgehog (shh) qui contrôle le développement de l'appareil respiratoire et de l'œsophage. Des déficits ou des mutations au niveau du gène Shh seraient responsables de malformations au niveau de l'œsophage [34 ;44].

Des études sur le rôle des facteurs exogènes ont été menées sur des souris mères. L'injection d'adriamycine (drogue anticancéreuse) associée à un régime pauvre en riboflavine a eu pour conséquence la naissance à 80% de souriceaux souffrant d'atrésie de l'œsophage. Mais on ne connaît toujours pas le rôle de l'adriamycine en tant que facteur tératogène.

D'autres études ont montré que les enfants de mères exposés in-utéro au distillbène ont significativement plus d'atrésie de l'œsophage que la population générale.[8]

## VIII. Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage

### a. Le diagnostic anténatal

Le diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage est un diagnostic difficile qui est basé essentiellement sur l'échographie et est retrouvé dans une minorité de cas. Seulement 10% en moyenne des cas d'atrésie de l'œsophage sont diagnostiqués en anténatal.

#### 1) Echographie

Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage se base essentiellement sur des signes indirects car l'œsophage thoracique fœtal est difficilement visible en échographie [13] :

- L'hydramnios ou l'excès de liquide amniotique. En effet, chez le fœtus, l'absence de déglutition et donc d'absorption du liquide amniotique pourrait être responsable d'un hydramnios [35].
- La présence d'un petit estomac ou la non visualisation d'un estomac. Cependant, lorsqu'il existe une fistule trachéo-œsophagienne, il y a du liquide amniotique qui peut s'écouler à travers la fistule et venir remplir l'estomac ou alors l'estomac peut lui-même sécréter et se remplir. Dans de nombreux cas, l'atrésie de l'œsophage n'est donc pas diagnostiquée.

Les signes « hydramnios et petit estomac » sont souvent retrouvés dans les types d'atrésie sans fistule œsophagienne. En effet, les  $\frac{3}{4}$  des atrésies de type 1 sont diagnostiquées en anténatal.



Image 1 : Hydramnios et non-visualisation de l'estomac [43]



Image 2 : Pouch sign (Dr C. Le Vaillant)

- Un signe permet de faire le diagnostic anténatal plus facilement : la dilatation et visualisation du cul-de-sac œsophagien supérieur pendant la déglutition du fœtus. Ce signe est le plus souvent diagnostiqué tardivement au 3<sup>ème</sup> trimestre. Il est nommé dans la littérature « pouch sign » [3; 14].

NB : Les fœtus porteurs d'atrésie de l'œsophage ont souvent un poids inférieur aux fœtus de même terme. On peut l'expliquer par le fait que le liquide amniotique a un rôle nutritif. L'absence de déglutition entrainera une hypotrophie fœtale.

Le diagnostic anténatal peut aussi être porté par la constatation de malformations associées. (cardiaque, rénale ou autres...)

## 2) IRM

Devant des signes indirects d'atrésie de l'œsophage, une imagerie par résonance magnétique peut-être proposée. [4]

Le système nerveux central a été la première cible de l'IRM. Son champ d'application s'est élargi au tube digestif grâce à l'emploi de séquences ultra-rapides. Langer et al. [18], sur une série de 10 fœtus suspects d'atrésie de l'œsophage, ont pu attribuer à l'IRM une sensibilité de 100 %, une spécificité de 80 %, une valeur prédictive positive de 83 % et une valeur prédictive négative de 100 %. Ces chiffres optimistes doivent être pondérés par le faible effectif de leur étude. La dilatation du pharynx et de l'œsophage proximal est facilement visualisée par l'emploi de séquences fortement pondérées T2. Le caractère très court des séquences (de l'ordre de la seconde) autorise une approche dynamique de la déglutition du fœtus. De même on peut confirmer l'absence d'estomac ou la petite taille. Cependant, la visibilité et la morphologie de l'œsophage fœtal normal en IRM n'ont jamais été rapportées. C'est pourquoi cette technique est très peu utilisée dans la pratique.

### 3) Prise en charge en cas de diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage

Il est donc mis en évidence que le diagnostic d'atrésie de l'œsophage ne peut pas être affirmé en anténatal. Devant une suspicion, une amniocentèse sera pratiquée, avec la recherche d'un caryotype fœtal. De même on recherchera une anomalie cardiaque en examinant particulièrement le cœur du fœtus, à l'échographie, et si une anomalie est diagnostiquée, une échographie cardiaque par un référent sera pratiquée. L'association VACTER étant souvent associée à l'atrésie de l'œsophage, les reins, les membres seront inspectés plus spécifiquement.

En cas d'excès de liquide amniotique, une gène peut apparaître chez la mère, ou si l'utérus est trop distendu, on peut avoir une menace d'accouchement prématuré. C'est pourquoi, il peut être nécessaire parfois de réaliser des amniodrainages.

- Atrésie de l'œsophage isolée

Si le diagnostic d'atrésie de l'œsophage est suspecté, une consultation avec des chirurgiens pédiatres sera automatiquement proposée. Ils expliqueront la pathologie et ses possibilités de réparation chirurgicale, en parlant des complications immédiates et plus tardives ainsi que des conséquences psychologiques de ces malformations. Il sera fortement conseillé à la patiente d'accoucher dans un centre de niveau 3 car si le diagnostic se confirme, l'enfant sera rapidement transféré en réanimation pour y être pris en charge.

- Malformations associées

En cas de malformations associées d'une particulière gravité, le couple peut demander à ce qu'une interruption médicale de grossesse soit réalisée. Il s'agit de malformations pour lesquelles le pronostic vital ou la qualité de vie de

l'enfant est engagé (malformation cardiaque...). Une atrésie de l'œsophage isolée n'est pas un motif d'interruption médicale de grossesse, ce qui a récemment été validé par le centre des maladies rares de Lille.

L'interruption médicale de grossesse (IMG) peut être indiquée lorsque la grossesse met en danger la vie de la mère, ou lorsque le fœtus est atteint d'une maladie grave ou incurable au moment du diagnostic.

Le couple fait donc sa demande auprès d'un médecin. Et ce n'est qu'après la consultation du dossier par un centre de diagnostic anténatal multidisciplinaire, que celui-ci rendra sa décision sur l'interruption médicale de grossesse [38].

La patiente sera alors vue par un gynécologue-obstétricien qui lui expliquera le déroulement de l'intervention.

## **b. Diagnostic de l'atrésie de l'œsophage à la naissance**

### **1) Diagnostic en salle de naissance**

Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage doit être réalisé le plus rapidement possible pour éviter les complications c'est-à-dire l'inondation broncho-pulmonaire. Ce diagnostic est le plus souvent fait par la sage-femme car c'est elle qui réalise l'examen clinique du nouveau-né à la naissance.

Pour affirmer la perméabilité de l'œsophage, on réalise le test à la seringue. Il s'agit d'un test simple. On utilise une sonde œsophagienne radio-opaque de calibre 10-12 semi-rigide, la sonde est enfoncée par la bouche, d'une longueur égale à la distance tragus-ombilic. On injecte rapidement 10 ml d'air en auscultant l'épigastre. L'arrivée de l'air dans l'estomac provoque un gargouillement parfaitement audible. Il existe des pièges, si la sonde est trop molle, elle butte et s'enroule dans le cul-de-sac œsophagien supérieur donnant l'impression de perméabilité d'où l'importance d'ausculter l'épigastre. De-même, de manière exceptionnelle des cas de diagnostics erronés d'atrésies de l'œsophage ont été rapportés par perforation traumatique de l'œsophage. En 2008, cette dernière pratique ne fait pas l'objet d'un consensus. Le centre de référence recommande la réalisation de cette manœuvre en salle de naissance devant des signes évocateurs et au moindre doute.

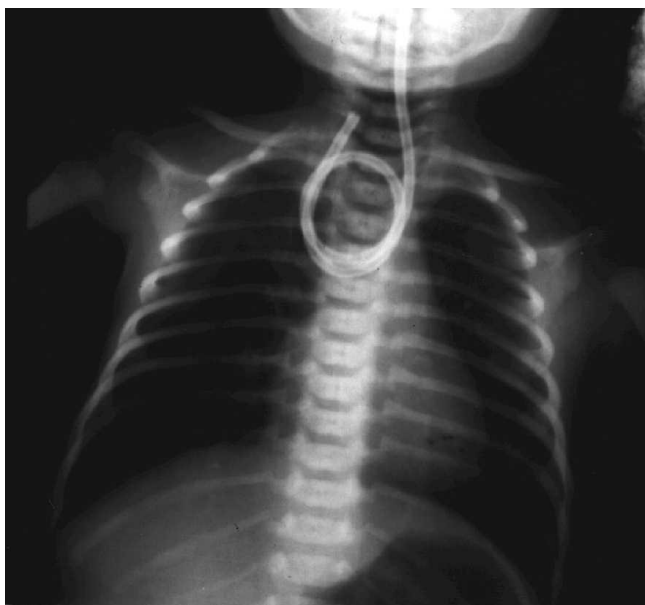
L'atrésie de l'œsophage peut aussi être diagnostiquée sur des signes cliniques (si le test à la seringue n'a pas été réalisé) : hypersalivation, encombrement broncho-pulmonaire, détresse respiratoire, accès de cyanose.

## **c. Bilan des malformations associées**

Pour confirmer le diagnostic clinique d'atrésie de l'œsophage, une radiographie du thorax de face sera pratiquée ainsi qu'une radiographie



d'abdomen sans préparation. On maintiendra une sonde gastrique poussée à son maximum dans le cul-de-sac œsophagien supérieur. C'est la visualisation du cul-de-sac qui permettra de situer sa hauteur. Il sera mis en évidence l'aération ou non de l'œsophage et déterminera ainsi le type d'atrésie. En effet s'il y a présence d'air, cela signifie que l'air passe dans l'estomac par l'intermédiaire de la fistule distale : il s'agit donc d'un type III ou V. S'il n'y a pas de pneumatisation gastrique : ce sera un type I ou II.



**Image 3 : Enroulement de la sonde dans le cul-de-sac œsophagien supérieur [41]**

Bilan d'extension :

- Une échographie cardiaque sera réalisée en préopératoire, pour déceler de potentielles anomalies cardiaques qui devront être connues des anesthésistes avant l'opération.
- Une échographie abdominale permettra de voir les reins et de diagnostiquer d'éventuelles malformations.
- Une radiographie du squelette.
- Une échographie trans-fontanelle.
- Un caryotype si il n'a pas été réalisé en anténatal.
- Un conseil génétique sera proposé aux parents.

## **IX. Traitement chirurgical**

Le traitement chirurgical permet de supprimer les communications entre la trachée et l'œsophage et de rétablir la continuité œsophagienne.

Le traitement primaire ou différé dépend du type d'atrésie de l'œsophage et plus particulièrement de la distance entre les culs-de-sac œsophagiens. Généralement les atrésies avec fistule œso-trachéale distale permettent le rétablissement de la continuité primaire. Alors que les atrésies sans fistule distale ont un espace plus important entre les culs-de-sac ne permettant pas la remise en continuité immédiate.

### **a. Traitement des atrésies avec fistule inférieure**

L'opération doit se dérouler le jour de la naissance ou le lendemain, afin de préserver les voies aériennes. En effet, un reflux du contenu gastrique peut s'effectuer à travers la fistule œsophagienne et créer des dégâts sur l'arbre respiratoire. C'est aussi pour cela que l'on maintient le bébé en position semi-assise dès qu'une fistule œsophagienne distale est suspectée.

Une bronchoscopie sera réalisée en per-opératoire pour s'assurer de l'absence de fistule proximale.

L'opération se déroule sous anesthésie générale. L'enfant est installé en décubitus latéral gauche avec un billot sous la partie haute du thorax. L'abord se fait par thoracotomie avec un abord large du médiastin postérieur. On sectionne la fistule œso-trachéale. La brèche trachéale est suturée et après dissection du cul-de-sac supérieur, une anastomose entre ces deux culs-de-sac est réalisée. Il s'agit d'une anastomose termino-terminale.

Il peut-être nécessaire de réaliser une gastrostomie pour les poids de naissance inférieurs à 1500g.

Parfois, la remise en continuité directe est impossible en raison du poids de naissance, de l'état général de l'enfant, ou bien d'une distance entre les culs-de-sac trop importante. On réalise la suture de la fistule trachéo-œsophagienne puis une gastrostomie pour permettre l'alimentation. L'anastomose sera différée.

### **b. Traitement des atrésies sans fistule inférieure**

Dans les atrésies de type I, on va réaliser d'emblée une gastrostomie. Durant cette opération, on va en profiter pour mesurer la distance entre les deux culs-de-sac. Cette distance est estimée en nombre de vertèbres. Lorsque l'écart est supérieur à 3 vertèbres, il convient de ne pas réaliser une anastomose d'emblée, mais de la différer. La gastrostomie permettra l'alimentation de l'enfant dans les premières semaines de vie. Une aspiration pharyngée devra être maintenue, le nourrisson étant bien souvent installé en trendelenbourg. Une éducation de l'oralité par le kinésithérapeute sera réalisée. De nombreuses techniques permettant l'allongement de l'œsophage ont été proposées, mais ces techniques ne sont plus utilisées depuis que l'on a montré que l'œsophage

grandissait naturellement. On attend la croissance œsophagienne, cela nécessitant une hospitalisation prolongée. On réalisera ensuite une anastomose termino-terminale vers 8 à 12 semaines de vie [28]. On s'est assuré avant du défaut œsophagien en opacifiant les culs-de-sac. Si l'anastomose termino-terminale n'est toujours pas possible, un remplacement œsophagien est proposé. Il peut se faire par un segment colique, jéjunal ou gastrique.

## **X. Suites opératoires et devenir des enfants**

### **a. Complications précoces (post-opératoire)**

L'atrésie de l'œsophage entraîne de nombreuses complications post-opératoires.

#### **1) Complications pulmonaires et fistule anastomosique**

Un épanchement pleural est le signe majeur d'une désunion d'anastomose. Il est le signe d'une fistule anastomosique jusqu'à preuve du contraire. C'est l'apparition de salive dans le drain qui confirme le diagnostic. Le traitement habituel est de laisser le drain en aspiration, il permettra la cicatrisation de la fistule.

#### **2) Complications infectieuses**

Des problèmes de septicémies ou d'infections nosocomiales peuvent être présents comme dans tous types de chirurgie.

### **b. Education thérapeutique**

Pour le retour à la maison, il est nécessaire de sensibiliser les parents à la pathologie de leur enfant, cela passe par l'éducation thérapeutique.

L'éducation thérapeutique est l'ensemble des activités destinées aux parents et leur entourage afin de comprendre la maladie et les traitements de leur enfant, de participer aux soins, et de prendre en charge leur état de santé. Cette éducation passe par une aide psychologique et sociale, des informations et un apprentissage sur la pathologie de leur enfant.

Il y a deux cas de figure :

- Dans la majorité des cas, l'atrésie est de forme simple et l'évolution à court terme est favorable. Ce qui permet un retour à la maison 2-3 semaines

après la naissance. Les parents doivent surveiller l'alimentation et veiller à la prise pondérale de leur enfant.

- Pour les formes plus compliquées d'atrésie de l'œsophage (lors des chirurgies différées), qui nécessitent une sortie à domicile plus tardive, les parents doivent y être préparés. Une nutrition entérale peut-être nécessaire, les parents doivent être formés pour être autonomes.

De même, dans la vie quotidienne, ils doivent être prêts à faire face à tous les problèmes occasionnés par l'atrésie de l'œsophage : blocage alimentaire...

### c. Complications tardives

Les complications tardives sont difficiles à évaluer avec précision. Les éléments d'appréciation sont nombreux et souvent subjectifs et influencés par les parents. Le pronostic est surtout lié au type d'atrésie de l'œsophage et aux malformations associées (figure 13) [17].

#### 1) Devenir digestif

- Reflux gastro-œsophagien (RGO)

La fréquence du reflux chez les enfants opérés d'atrésie de l'œsophage est supérieure à celui de la population générale. Ce reflux a des conséquences nombreuses (figure 11), c'est pourquoi en cas de reflux trop important et non soulagé par les médicaments inhibiteurs de la pompe à proton, on peut être amené à réaliser une opération anti-reflux de Nissen ou un Toupet (figure 12).

La fundoplicature de Nissen consiste à créer un manchon autour de l'œsophage en utilisant la partie haute de l'estomac. Ce manchon se comporte comme un pneu qui enserre le bas de l'œsophage et qui s'oppose à la remontée du liquide présent dans l'estomac.

|             |  |
|-------------|--|
| Court terme | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Aggravation de la laryngomalacie</li> <li>- Sténose précoce de l'anastomose</li> <li>- Oesophagite peptique</li> <li>- Aggravation des troubles de l'oralité</li> </ul> |
| Moyen terme | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Sténose anastomotique à répétition</li> <li>- Hyperactivité bronchique</li> </ul>   |
| Long terme  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Oesophage de Barrett</li> <li>- Adénocarcinome de l'œsophage</li> </ul>   |

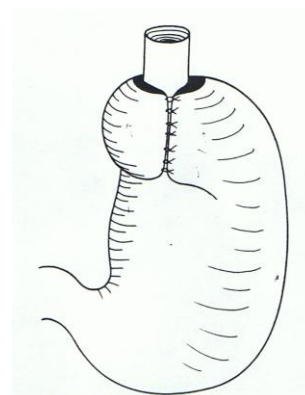


Figure 11 : Complications du RGO [10]

Figure 12 : Valve de Nissen [36]

- Sténose anastomosique

Le RGO favorise l'apparition d'une sténose anastomosique. Cette sténose peut provoquer des dysphagies à type de blocage alimentaire. La croissance de l'enfant étant altérée, on peut être amené à réaliser des dilatations œsophagiennes pour agrandir cette sténose.

## 2) Devenir nutritionnel

- Retard de croissance

Un retard de croissance est très souvent retrouvé chez les patients porteurs d'atrésie de l'œsophage. Les facteurs favorisants sont : le RGO, la dysphagie, les sténoses œsophagiennes et les remplacements œsophagiens. Des troubles de l'oralité peuvent aussi apparaître si l'enfant a été longtemps sous assistance nutritionnelle, on peut parfois parler d'anorexie. Un soutien aux parents est donc nécessaire afin de leur expliquer les différentes difficultés inhérentes aux repas. Si la prise de poids est insuffisante, un soutien nutritionnel par gastrostomie peut-être apporté.

## 3) Devenir respiratoire

- Episodes infectieux broncho-pulmonaire

La trachéomalacie qui fait partie intégrante de l'atrésie de l'œsophage se définit comme des anomalies de la structure trachéale. Au lieu d'être entourée de cartilage, celle-ci est « molle ». Elle peut-être localisée au niveau ou au-dessus de la fistule et favorise les épisodes broncho-pulmonaires. Les enfants font fréquemment des épisodes de bronchites, laryngites... Les facteurs aggravants sont le RGO, les fausses-routes. De l'asthme peut aussi se développer.

## 4) Devenir orthopédique

Cela comprend des déformations de la cage thoracique et des scolioses. Les déformations de la cage thoracique sont un problème purement esthétique, n'entraînant pas de conséquences pulmonaires. Alors que la scoliose qui résulte parfois de la thoracotomie effectuée lors de la réparation chirurgicale, peut avoir des conséquences sur la fonction pulmonaire et parfois nécessiter une correction chirurgicale.

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

**Figure 13 : Fréquence des principales complications observées dans l'AO à distance de la chirurgie [10]**

### 5) Qualité de vie, conséquences psychosociales à long terme

A long terme, la qualité de vie des patients opérés d'une atrésie de l'œsophage n'est pas différente de celle de la population générale. Une étude comprenant 21 adolescents opérés d'une atrésie de l'œsophage portant sur la santé mentale et psychosociale a montré qu'il n'y avait pas de modification par rapport à la population générale. Seules les dilatations œsophagiennes ainsi qu'une situation familiale de détresse sont des facteurs prédictifs négatifs sur l'avenir mental et l'adaptation psychosociale de l'enfant [7].

Il est nécessaire d'apporter un soutien aux parents qui sont souvent démunis face à la pathologie de leur enfant. Il existe différentes associations dont l'AFAO créée par des parents et l'ACEBO la vie. On trouve aussi un site sur l'assistance nutritionnelle : la vie par un fil et un site sur l'oralité : le groupe miam-miam. De nombreux blogs et forums permettent aux parents de pouvoir échanger avec d'autres parents, de comparer leurs expériences, et de se soutenir. Il existe aussi un centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage : c'est l'unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition de l'hôpital Jeanne de Flandre (Lille).

#### **d. Suivi à long terme**

Un suivi des patients ayant soufferts d'atrésie de l'œsophage a été édité par la haute autorité de santé. Ce calendrier (figure 14) permet de faire un lien entre le médecin référent de l'enfant à l'hôpital et le médecin qui suit l'enfant dans

sa vie quotidienne (souvent le médecin traitant). Le suivi proposé permet de suivre l'enfant sur le plan de son atrésie de l'œsophage mais aussi sur le plan des complications qui sont parfois nombreuses. Il met en scène une équipe pluridisciplinaire et permet de dépister rapidement d'éventuelles complications.

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

**Figure 14 : Calendrier de suivi [11]**

# 2<sup>ème</sup> partie : Etude rétrospective

---

## I. Présentation de l'étude

### a. Objectifs

Les principaux objectifs de cette étude sont de répondre aux questions suivantes :

- Evaluer le taux de diagnostic anténatal au Centre hospitalier universitaire (CHU) de Nantes et son évolution. Voit-on une amélioration depuis 1995 ?
- Le diagnostic anténatal s'appuie t-il plus sur le diagnostic d'atrésie de l'œsophage en lui-même ou sur les malformations associées ?
- Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage à la naissance, voire retardé de quelques jours après, modifie-t-il le pronostic et la prise en charge de l'enfant, par rapport aux enfants qui ont pu bénéficier d'un diagnostic anténatal ?

Voici les différentes hypothèses de cette étude :

- Le perfectionnement des techniques d'imagerie et de l'expertise médicale a permis au diagnostic anténatal de s'améliorer, au CHU de Nantes, depuis ces 14 dernières années.
- Au vu de la difficulté du diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage qui s'appuie essentiellement sur des signes indirects, ce sont le plus souvent les malformations associées qui sont les signes d'appels, plutôt que l'atrésie de l'œsophage en elle-même.
- Le diagnostic précoce anténatal permet une meilleure prise en charge de l'enfant, ainsi que la préparation des parents par rapport à un diagnostic en salle de naissance ou retardé.

### b. Méthode

Cette étude rétrospective porte sur les dossiers de pédiatrie et d'anatomo-pathologie du CHU de Nantes d'enfants et fœtus porteurs d'une atrésie de l'œsophage, entre le 1<sup>er</sup> Janvier 1995 et le 31 Décembre 2008, soit 14 ans. Elle porte également sur une étude des dossiers des mamans ayant été suivies ou ayant accouché au CHU de Nantes.

Cette étude comprend 108 dossiers. Quatre-vingt-treize dossiers d'enfants ayant été opérés ou suivis au CHU de Nantes et 15 dossiers d'anatomo-pathologie. En ce qui concerne l'étude des dossiers obstétricaux, il s'agit des dossiers des mères d'enfants pour lesquels un diagnostic anténatal d'atrésie de



l'œsophage avait été porté. Trois dossiers de pédiatrie ont été exclus de l'étude car leur naissance s'est déroulée dans d'autres régions de France, aucune information concernant la grossesse et le diagnostic prénatal n'a pu être retrouvée.

La liste des enfants atteints d'atrésie de l'œsophage a été fournie par le service de chirurgie infantile. Celle des fœtus souffrant d'atrésie de l'œsophage a été fournie par le service d'anatomo-pathologie. Les dossiers obstétricaux ont été récupérés par l'intermédiaire du logiciel Clinicom en recherchant dans la fiche d'identification des enfants le nom des parents à prévenir.

Plusieurs grilles de recueil ont permis de récupérer les données (cf. annexe) :

- Une grille concernant les mamans et pour laquelle on s'est focalisé sur le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage en lui-même et des malformations associées, sur les circonstances de découverte de la malformation (échographie, IRM...) et sur la proposition d'une consultation pédiatrique.
- Une grille concernant les enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage avec en première partie les circonstances de l'accouchement, les circonstances de découverte de la malformation (diagnostic en salle de naissance, diagnostic retardé...). Puis, la prise en charge thérapeutique de l'enfant et la recherche d'éventuelles malformations associées. Enfin, une troisième partie concernait le devenir de l'enfant et l'évolution à long terme.
- Enfin, une grille concernant les dossiers d'anatomo-pathologie recherchait le terme de découverte de la malformation œsophagienne, ainsi que l'autopsie permettant de mettre en évidence d'autres anomalies.

L'étude a été réalisée avec l'aide du logiciel Excel. Les données quantitatives sont exprimées en médiane et les données qualitatives en pourcentage. On a utilisé la loi de  $\chi^2$  avec comme degré de signification  $p < 0,05$  pour interpréter l'évolution du diagnostic anténatal.

### **c. Difficultés**

La principale difficulté rencontrée fut de retrouver les dossiers des mamans à partir des dossiers des enfants. En effet, seulement 33 mères ont accouché au CHU de Nantes et donc pour les 75 autres, il manquait certaines informations concernant la grossesse notamment les images anténatales.

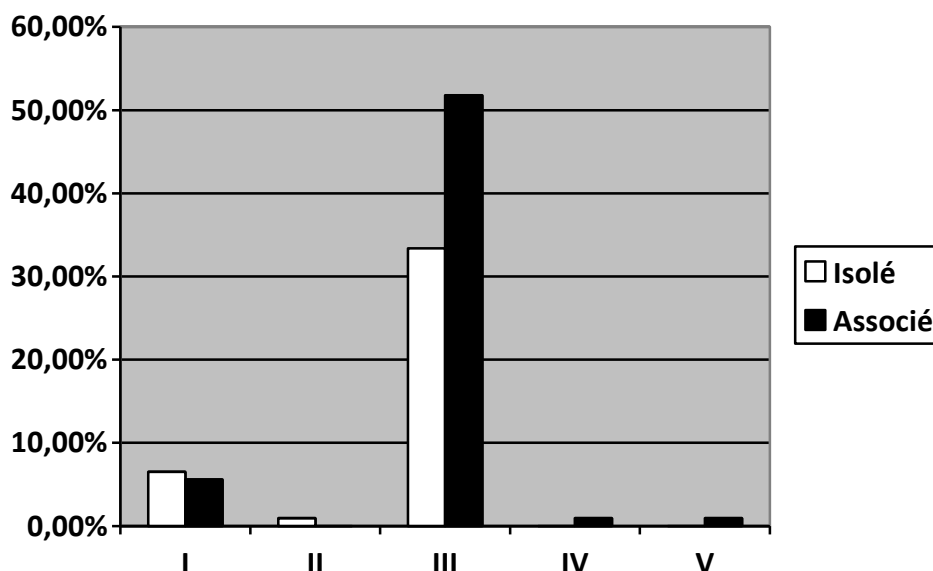
## II. Résultats de l'étude

### a. Généralités

#### 1) Fréquence des différents types d'atrésie de l'œsophage

L'étude portant sur 108 dossiers d'enfants et de fœtus porteurs d'atrésie de l'œsophage concerne respectivement 57 garçons (soit 52.80%), 50 filles (46.30%) et un fœtus avec des gonades indifférenciées (0.93%).

Quatre-vingt douze enfants souffraient d'une atrésie de type III (soit 85.20%), 13 enfants présentaient une atrésie de type I (soit 12.00%), 1 enfant une atrésie de type II, 1 enfant un type IV et 1 un type V (soit 0.93%).(graphique 1) Dans la suite de l'étude, l'atrésie de type IV sera intégrée dans les atrésies de type III.



Graphique 1 : Répartition des différents types d'atrésies isolées ou avec malformations associées.

La médiane du poids de naissance des enfants et fœtus est de 2.470 g pour un terme médian de 37 semaines d'aménorrhées + 3 jours (SA).

#### 2) Fréquence des malformations associées

Soixante-cinq cas (60.19%) présentaient des malformations associées. Quarante d'entre eux (61.54%) présentaient plus d'une malformation associée à l'atrésie de l'œsophage.

Les malformations les plus fréquentes siégeaient au niveau cardio-vasculaire (tableau I). Il y avait 9 cas d'artère ombilicale unique, 9 enfants souffraient d'une communication inter-ventriculaire. On a retrouvé 5 cas de communication inter-auriculaire et 1 cas de tétralogie de Fallot. Les malformations vertébrales sont également très présentes, on retrouve en particulier 8 cas d'hémi-vertèbres. On a aussi retrouvé des cas de malformations digestives (atrésie duodénale) et 3 cas d'atrésies des choanes. Au total, des syndromes polymalformatifs ont été retrouvés dans de nombreux cas : 16 syndromes VATER, 5 syndromes CHARGE, 1 syndrome de Goldenhar.

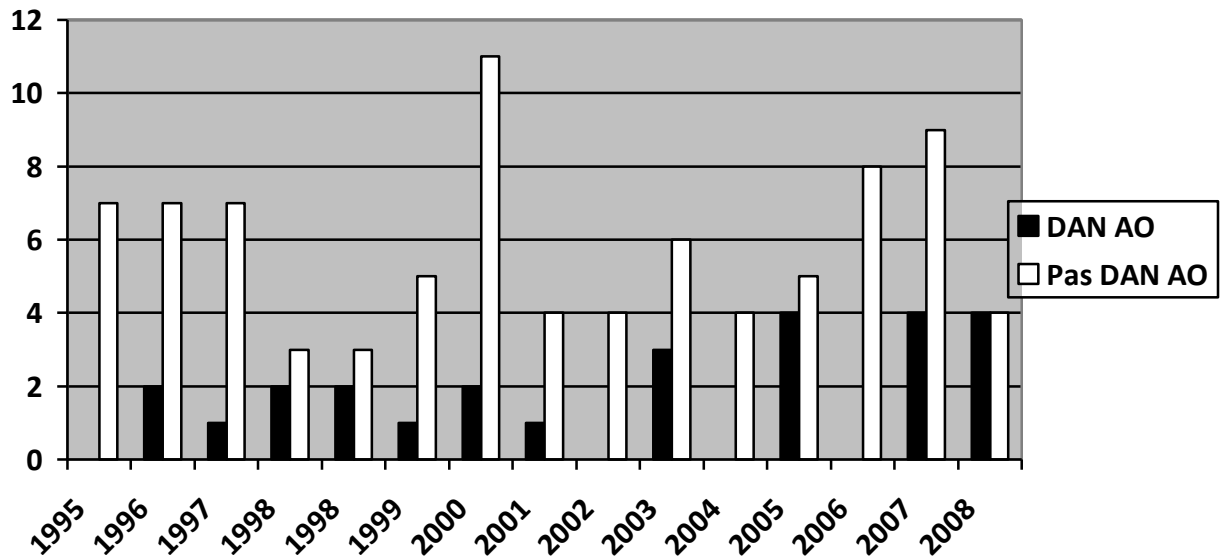
**Tableau I : Malformations associées des 65 cas d'AO non isolées**

| <b>Types d'anomalies</b>                | <b>Nombre</b> |
|---|---------------|
| <b>Malformations cardio-vasculaires</b> | 37 (28.03%)   |
| <b>Malformations vertébrales</b>        | 31 (23.48%)   |
| <b>Malformations génito-urinaires</b>   | 24 (18.18%)   |
| <b>Malformations ano-rectales</b>       | 13 (9.84%)    |
| <b>Malformations pulmonaires</b>        | 9 (6.82%)     |
| <b>Malformations digestives</b>         | 2 (1.51%)     |
| <b>Malformations chromosomiques</b>     | 2 (1.51%)     |
| <b>Autres</b>                           | 14 (10.60%)   |

### 3) Evolution du diagnostic anténatal de 1995 à 2008

- De 1995 à 2001, 9 atrésies de l'œsophage ont été diagnostiquées en anténatal. Vingt-sept enfants n'ont eu aucun diagnostic anténatal et 17 n'ont eu qu'un diagnostic des malformations associées.
- De 2002 à 2008, 15 enfants ont eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage. Vingt-cinq enfants n'ont bénéficié d'aucun diagnostic anténatal et 15 ont bénéficié d'un diagnostic des malformations associées.

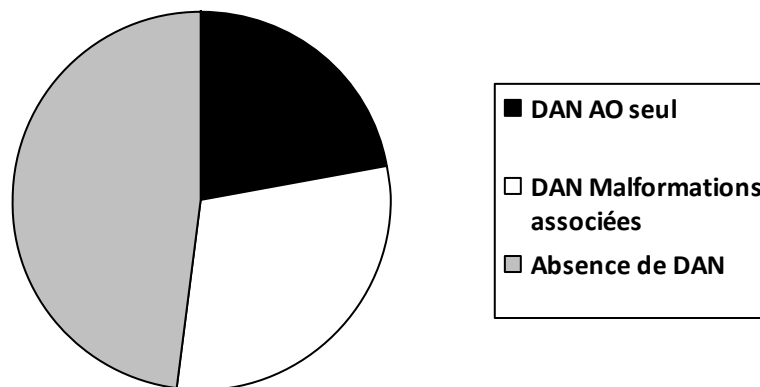
En utilisant le test de Khi-2, et en séparant en 2 périodes la durée de notre étude (c'est-à-dire 1995-2001 vs 2002-2008) (comme fait ci-dessus) on n'a pas trouvé d'évolution significative du diagnostic anténatal des atrésies de l'œsophage.



Graphique 2 : Evolution du DAN des atrésies de l'œsophage de 1995 à 2008

### b. Le diagnostic anténatal

Cinquante-six des 108 fœtus (soit 51.85%) ont bénéficié d'un diagnostic anténatal soient 24 diagnostics d'atrésie de l'œsophage, et 32 diagnostics des malformations associées (graphique 3).



Graphique 3 : Part du DAN chez les fœtus atteints d'une atrésie de l'œsophage

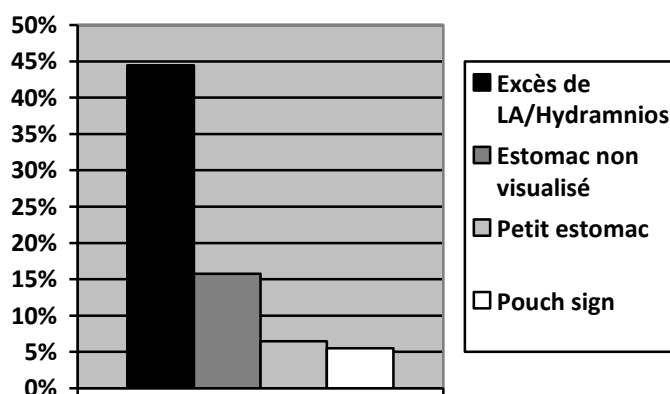
#### 1) Le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage

Vingt-quatre des 108 fœtus ont bénéficié d'un diagnostic anténatal ou d'une suspicion anténatale d'atrésie de l'œsophage, ce qui correspond à 22.22%.

- Signes échographiques

Des signes échographiques caractéristiques de l'atrésie de l'œsophage ont été retrouvés dans 52 cas sur 108 sans que l'atrésie de l'œsophage ne soit suspectée ou diagnostiquée à chaque fois. L'atrésie de l'œsophage n'a été suspectée que 24 fois. En effet, les signes échographiques d'atrésie de l'œsophage n'étant pas spécifiques, il est très difficile de pouvoir poser un diagnostic certain.

Ainsi, on peut voir que c'est l'excès de liquide amniotique (LA) voire même parfois l'hydramnios qui est le signe le plus souvent retrouvé (graphique 4). On peut le voir 48 fois (44.44%). Ce signe étant parfois unique, le diagnostic d'atrésie de l'œsophage n'a pas toujours pu être posé. Le « pouch sign » n'est retrouvé lui que dans 6 cas sur 108 soit 5.56% au total, il s'agit donc d'un signe difficile à mettre en évidence.



**Graphique 4 : Fréquence des signes échographiques retrouvés dans les atrésies de l'œsophage**

Le terme médian de dépistage de l'atrésie de l'œsophage est de 25 SA+5j allant de 12 SA à 36 SA+1j. Un seul diagnostic a été réalisé lors de la première échographie. C'est surtout lors de la 2<sup>ème</sup> échographie que le diagnostic a pu être posé.

Quinze parents ont eu une consultation avec un chirurgien pédiatre permettant de leur expliquer la pathologie de leur futur enfant et les possibilités de réparation chirurgicale. Cinq parents n'en ont pas eu car le diagnostic n'avait pas été posé avec certitude, il s'agissait seulement d'une suspicion d'atrésie de l'œsophage. L'information n'a pas été retrouvée dans 4 dossiers.

Tous les fœtus dont l'atrésie de l'œsophage a été diagnostiquée en anténatal (soit 24 cas) ont bénéficié d'un caryotype, qui était normal dans tous les cas. Quatre enfants ont bénéficié d'une IRM (image 4-5) permettant de confirmer le diagnostic d'atrésie de l'œsophage.



Image 4 : IRM en coupe frontale montrant un cul-de-sac oesophagien supérieur (Dr MP Quéré)

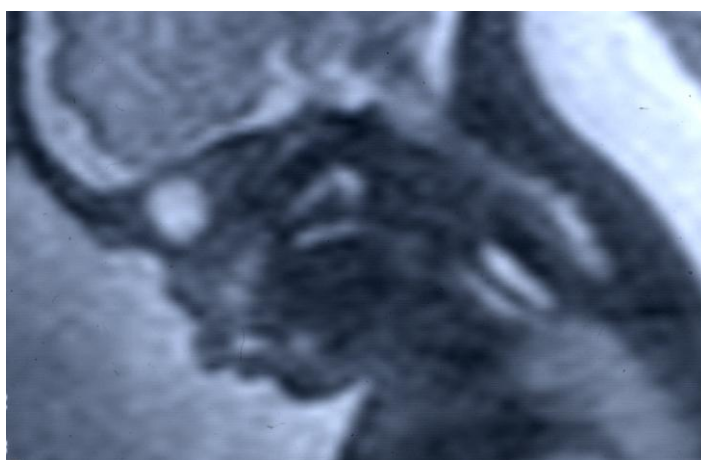
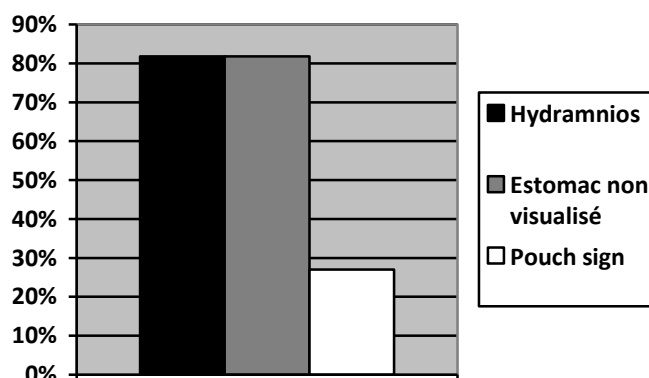


Image 5 : IRM en coupe sagittale montrant le cul-de-sac supérieur oesophagien (Dr MP Quéré)

## 2) Diagnostic anténatal échographique en fonction des types d'atrésie de l'œsophage

- Onze cas d'atrésie de l'œsophage de type I ont été diagnostiqués en anténatal soit 85 % des atrésies de type I.

On peut voir que les signes échographiques les plus fréquemment retrouvés sont l'hydramnios et l'estomac non visualisé présents dans 81.81% des cas (graphique 5). C'est souvent le couple hydramnios-estomac non visualisé qui permet de faire la suspicion ou le diagnostic d'atrésie de l'œsophage car il est présent dans 9 cas sur 11.

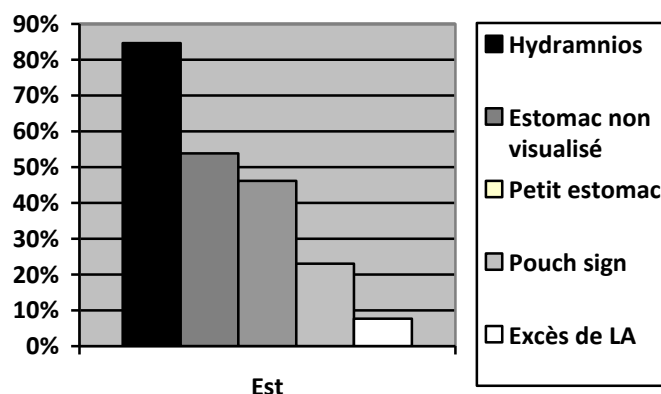


**Graphique 5: Fréquence des signes échographiques retrouvés dans les atrésies de type I diagnostiquées en anténatal.**

L'hydramnios étant un signe fréquent, il est aussi souvent associé à une gêne respiratoire pour la maman. Des amniodrainages ont donc été réalisés pour 7 patientes sur les 9 qui présentaient un hydramnios.

- Treize atrésies de l'œsophage de type III ont été suspectées ou diagnostiquées en anténatal ce qui correspond à un diagnostic anténatal de 13.97% des atrésies de type III.

Le signe le plus souvent retrouvé dans le diagnostic anténatal des atrésies de l'œsophage de type III est l'hydramnios présent 11 fois. Le couple hydramnios/excès de LA vs petit estomac/estomac non visualisé a été retrouvé dans 12 cas sur 13.



**Graphique 6 : Fréquence des signes échographiques retrouvés dans les atrésies de l'œsophage de type III diagnostiquées en anténatal**

L'amniodrainage a été nécessaire seulement 5 fois sur 13 patientes souffrant d'hydramnios.



Image 6 : Pouch sign (Dr C. Le Vaillant)



Image 7 : Pouch sign (Dr C. Le Vaillant)

### 3) Le diagnostic anténatal des malformations associées

Quarante fœtus ont bénéficié d'un diagnostic anténatal des malformations associées sur 65 cas d'atrésies de l'œsophage non isolées (61.54%). Huit cas d'anomalies associées ont été diagnostiqués en même temps que l'atrésie de l'œsophage et sont donc expliqués dans le chapitre précédent (le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage).

Deux de ces diagnostics étaient des atrésies de type I, les 30 restants correspondaient à des atrésies de type III.

- Types de malformations associées diagnostiqués

Le terme médian de découverte de la malformation associée est de 24 SA+ 2 jours. Les malformations le plus souvent diagnostiquées sont les malformations cardiaques avec 21 artères ombilicales uniques diagnostiquées. Les malformations génito-urinaires comprennent des reins en forme de fer à cheval, agénésie rénale, dysplasie rénale multikystique. Deux anomalies chromosomiques ont été diagnostiquées en anténatal dont une trisomie 18 et une trisomie partielle. (tableau II)



Tableau II : Types de malformations associées diagnostiquées en anténatal

| Types d'anomalies diagnostiquées        | Nombre |
|---|--------|
| Malformations cardiaques                | 30     |
| Malformations génito-urinaires          | 15     |
| Malformations squelettiques-vertébrales | 7      |
| Malformations chromosomiques            | 2      |
| Autres                                  | 16     |

### c. Absence de diagnostic anténatal

Cinquante-deux enfants n'ont pas eu de diagnostic anténatal, ce qui correspond à 48.15% des enfants (graphique 3).

Tous ces enfants ont eu au moins une échographie anténatale.

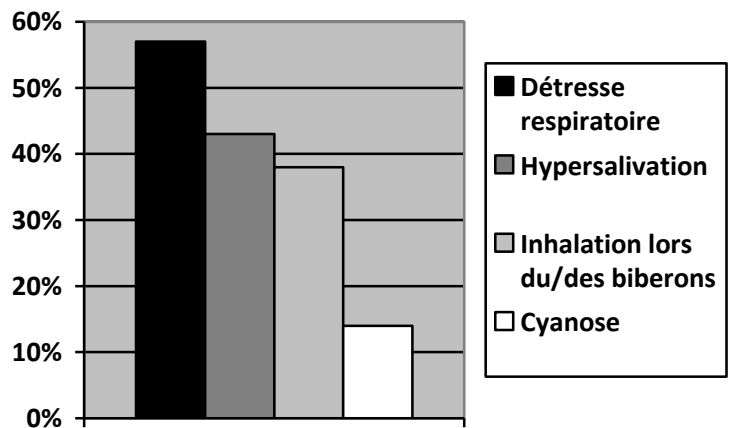
Parmi les 52 enfants qui n'ont bénéficié d'aucun diagnostic anténatal, il y avait 50 atrésies de type III (53.76% des atrésies de type III n'ont eu aucun diagnostic ou suspicion en anténatal), 1 atrésie de type II, et 1 atrésie de type V.

#### 1) Circonstances de découverte de l'atrésie de l'œsophage

- Il y a eu un décès in-utéro, l'autopsie permettant de mettre en évidence l'atrésie de l'œsophage.
- Trente-sept enfants ont eu leur diagnostic d'atrésie de l'œsophage lors de l'examen clinique en salle de naissance, notamment grâce au test à la seringue. Celui-ci est réalisé soit de manière systématique, soit devant des signes cliniques spécifiques, ou devant un hydramnios perçu lors de l'accouchement.
- Quatorze autres cas furent diagnostiqués plus tardivement. En effet le test à la seringue n'a pas été fait pendant la première heure lors de l'examen clinique. C'est devant des signes cliniques que le diagnostic a pu être posé. Huit enfants ont fait une détresse respiratoire, 6 enfants « moussaient » et avaient donc une hypersalivation. Trois enfants ont inhalé leur premier

biberon, l'un d'eux a même eu 3 biberons avant que l'atrésie de l'œsophage ne soit diagnostiquée.

Que ce soit dans l'heure suivant la naissance ou un peu plus tardivement, l'atrésie a été pour tous diagnostiquée le jour ou le lendemain de leur naissance.



Graphique 7 : Fréquence des signes cliniques de l'atrésie de l'œsophage chez les enfants avec un diagnostic différé.

#### **d. Devenir du fœtus - Prise en charge néonatale - Séquelles à long terme**

##### **1) Devenir du fœtus**

Au total, on peut voir qu'il y a eu 4 morts in utéro, 10 interruptions de grossesses ainsi que 10 décès post-natals.

Tableau III: Devenir des enfants et fœtus souffrant d'atrésie de l'œsophage selon le diagnostic anténatal

|                                    | MIU | IMG | Décès post-natal | Survie |
|------------------------------------|-----|-----|------------------|--------|
| <b>DAN AO</b>                      | 1   | 2   | 5                | 16     |
| <b>DAN Malformations associées</b> | 1   | 8   | 3                | 20     |
| <b>Pas DAN</b>                     | 1   | /   | 2                | 49     |
| <b>Total</b>                       | 4   | 10  | 10               | 84     |

### ***Devenir des fœtus qui ont eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage***

- Dans les atrésies de type I, il y a eu une seule interruption de grossesse pour syndrome polymalformatif diagnostiqué par échographie.
- Pour les atrésies de type III, il y a eu une interruption médicale de grossesse pour atrophie corticale associée à une hypoplasie partielle du vermix cérébelleux.

Un fœtus est mort in-utéro, il souffrait d'une inondation méconiale.

- Dix-neuf enfants sont nés dans une maternité de niveau 3. Un enfant est né dans une maternité de niveau 2. En effet, le diagnostic anténatal n'étant pas certain la mère a choisi de donner naissance dans une maternité plus proche de son lieu d'habitation. Un enfant est né dans une maternité de niveau 1, l'atrésie de l'œsophage ayant pourtant été suspectée en anténatal.

### ***Devenir des fœtus qui ont eu un diagnostic anténatal de malformations associées***

- Il ya eu 8 interruptions médicales de grossesse dont 3 pour un syndrome VATER, 2 pour des anomalies chromosomiques (trisomie 18, trisomie partielle), 2 pour un syndrome CHARGE, 1 pour une dysplasie rénale multikystique.

Un fœtus est mort in-utéro, il souffrait d'agénésie rénale bilatérale.

- Parmi les 23 naissances, 5 ont eu lieu dans un niveau 1, 12 dans un niveau 2 et 6 dans un niveau 3. Il s'agissait de 23 atrésies de l'œsophage de type III.

### ***Devenir des fœtus qui n'ont pas eu de diagnostic anténatal***

- Il y a eu un décès in-utéro, il s'agissait d'un fœtus souffrant d'agénésie rénale unilatérale.
- Parmi les 49 enfants souffrant d'une atrésie de l'œsophage de type III, 24 enfants sont nés dans une maternité de niveau 2, 16 enfants dans une maternité de niveau 1 et enfin 9 enfants sont nés dans une maternité de niveau 3.
- L'enfant qui souffrait d'une atrésie de type II est né dans une maternité de niveau 2 et celui qui souffrait d'une atrésie de type V dans une maternité de niveau 1.

## 2) Prise en charge néonatale

### ***Prise en charge néonatale des enfants qui ont eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage***

- Les 10 enfants souffrant d'atrésie de type I ont pu bénéficier de la pose d'un bouton de gastrostomie dans les premiers jours de vie. Ils ont ensuite eu une chirurgie différée, 6 ont pu bénéficier d'une anastomose termino-terminale et 2 d'une coloplastie.

Il y a eu deux décès post-nataux. Le premier décès a été un arrêt de soins à 1 mois et demi de vie car l'enfant porteur d'un syndrome de CHARGE avait un pronostic très incertain. Le deuxième décès a eu lieu 1 an et demi après la naissance par nécrose du transplant colique ayant entraîné une défaillance globale.

- Pour les atrésies de type III, les 10 enfants ont pu bénéficier d'une anastomose termino-terminale et d'une fermeture de la fistule oeso-trachéale le jour de la naissance ou le lendemain.

Trois enfants sont décédés dans le post-partum. Deux sont décédés d'un choc septique respectivement à J1 et J12. Un enfant est décédé à 25 minutes de vie car il souffrait d'une imperméabilisation trachéale.

### ***Prise en charge néonatale des enfants qui ont un eu diagnostic anténatal des malformations associées***

Trois enfants sont décédés : un est décédé à 5 mois de vie, d'une hypertension artérielle pulmonaire, un autre à un mois de vie après un arrêt de soins suite à des électro-encéphalogrammes de mauvais pronostic. Le dernier est décédé le 3<sup>ème</sup> jour d'un arrêt cardiaque lors d'une opération.

Tous les enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage ont été opérés à J0 ou J1 avec fermeture de la fistule oeso-trachéale et anastomose termino-terminale.

### ***Prise en charge néonatale des enfants qui n'ont pas eu de diagnostic anténatal***

- Diagnostic réalisé en salle de naissance
- Sur les 35 atrésies de type III, ils ont tous subi une anastomose termino-terminale le jour ou le lendemain de leur naissance.

Un enfant est décédé le 7<sup>ème</sup> jour après sa naissance par un arrêt de soins : le pronostic étant trop incertain.

- L'enfant qui souffrait d'une atrésie de type II a eu une fermeture de fistule le lendemain de sa naissance et une anastomose termino-terminale a été réalisée plus tardivement.
- L'enfant qui avait une atrésie de type V a subi une anastomose termino-terminale le lendemain de sa naissance.
  - Diagnostic retardé
- Il s'agissait de 14 atrésies de type III, ils ont tous subi une anastomose termino-terminale et une fermeture de la fistule oeso-trachéale le jour ou le lendemain de leur naissance.

Un enfant est décédé le lendemain de sa naissance lors de l'opération, il présentait un syndrome CHARGE.

### 3) Séquelles et devenir des enfants

#### ***Séquelles et devenir des enfants qui ont eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage***

L'âge moyen des enfants à ce jour est de 4 ans et 7 mois (selon la date des dernières nouvelles).

On peut voir que les principales séquelles de l'atrésie de l'œsophage sont digestives et respiratoires. Les infections respiratoires à type de bronchites, bronchiolites... sont les séquelles les plus fréquentes car elles concernent 63% des enfants ayant eu une atrésie de type I et 38% des enfants souffrant d'une atrésie de type III.

Deux enfants ont toujours une nutrition par gastrostomie à l'âge respectivement de 6 et 8 ans. Il s'agit des enfants qui avaient eu une coloplastie.

Tableau IV: Séquelles des enfants qui ont eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage.

|                                |                                 | Atrésie de type I<br>N=8 | Atrésie de type III<br>N=8 |
|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------|----------------------------|
| <b>Séquelles digestives</b>    | <b>Dysphagie</b>                | 3 (37.50%)               | 3 (37.50%)                 |
|                                | <b>Reflux gastro-œsophagien</b> | 2 (25.00%)               | 1 (12.50%)                 |
|                                | <b>Gastrostomie</b>             | 2 (25.00%)               | 0                          |
| <b>Croissance</b>              | <b>Retard staturo-pondéral</b>  | 1 (12.50%)               | 1 (11.50%)                 |
| <b>Séquelles respiratoires</b> | <b>Infections respiratoires</b> | 5 (62.50%)               | 3 (37.50%)                 |
|                                | <b>Malaise</b>                  | 1 (12.50%)               | 0                          |
|                                | <b>Asthme</b>                   | 2 (25.00%)               | 2 (25.00%)                 |
| <b>Séquelles orthopédiques</b> | <b>Déformation thoracique</b>   | 0                        | 0                          |
|                                | <b>Scoliose</b>                 | 0                        | 0                          |

***Séquelles et devenir des enfants qui ont eu un diagnostic anténatal des malformations associées***

L'âge moyen des enfants qui souffraient d'atrésie de type III est de 6 ans.

La séquelle digestive la plus fréquente est la dysphagie. On voit qu'il y a encore 3 enfants qui sont sous gastrostomie, 1 à l'âge de 14 ans et 2 à l'âge de 1an. C'est un contexte particulier car l'un souffre d'un syndrome de Goldenhar, l'autre est dans un contexte d'attente de greffe, enfin le dernier à eu de nombreuses complications de son atrésie de l'œsophage.

Les infections respiratoires sont les complications respiratoires les plus fréquentes, 47% des enfants qui avaient une atrésie de type III en souffrent.

Il y a aussi quelques complications orthopédiques telles que des déformations thoraciques et des scolioses.

**Tableau V : Complications des atrésies dont les malformations associées ont été diagnostiquées en anténatal**

|                                |                                 | <b>Atrésie de type III<br/>N=20</b> |
|--------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|
| <b>Séquelles digestives</b>    | <b>Dysphagie</b>                | 7 (35.00%)                          |
|                                | <b>Reflux gastro-œsophagien</b> | 3 (15.00%)                          |
|                                | <b>Gastrostomie</b>             | 3(15.00%)                           |
| <b>Croissance</b>              | <b>Retard staturo-pondéral</b>  | 2 (10.00%)                          |
| <b>Séquelles respiratoires</b> | <b>Infections respiratoires</b> | 10 (50.00%)                         |
|                                | <b>Malaise</b>                  | 0                                   |
|                                | <b>Asthme</b>                   | 2 (10.00%)                          |
| <b>Séquelles orthopédiques</b> | <b>Déformation thoracique</b>   | 1 (5.00%)                           |
|                                | <b>Scoliose</b>                 | 1 (5.00%)                           |

***Séquelles et devenir des enfants qui n'ont pas eu de diagnostic anténatal***

L'âge moyen des enfants dont le diagnostic a été réalisé en salle de naissance et qui avaient une atrésie de type III est de 4 ans et 8 mois.

L'âge moyen des enfants dont le diagnostic a été retardé et qui avaient une atrésie de l'œsophage de type III est de 4 ans et 4 mois.

**Tableau VI : Principales séquelles des enfants qui n'ont pas eu de diagnostic anténatal et qui souffraient d'une atrésie de type III.**

|                                |                                 | <b>Diagnostic en salle de naissance<br/>N=34</b> | <b>Diagnostic retardé<br/>N=13</b> |
|--------------------------------|---------------------------------|--|------------------------------------|
| <b>Séquelles digestives</b>    | <b>Dysphagie</b>                | 6 (17.64%)                                       | 3 (23.07%)                         |
|                                | <b>Reflux gastro-œsophagien</b> | 2 (5.88%)  | 3 (23.07%)                         |
|                                | <b>Gastrostomie</b>             | 0  | 0                                  |
| <b>Croissance</b>              | <b>Retard staturo-pondéral</b>  | 8 (23.53%)                                       | 2 (15.38%)                         |
| <b>Séquelles respiratoires</b> | <b>Infections respiratoires</b> | 10 (29.41%)                                      | 6 (46.15%)                         |
|                                | <b>Malaise</b>                  | 2 (5.88%)  | 1 (7.69%)                          |
|                                | <b>Asthme</b>                   | 9 (26.47%)                                       | 3 (23.07%)                         |
| <b>Séquelles orthopédiques</b> | <b>Déformation thoracique</b>   | 0  | 0                                  |
|                                | <b>Scoliose</b>                 | 2 (5.88%)  | 2 (15.38%)                         |

On voit que la principale complication des enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage est la dysphagie, elle touche 23% des enfants avec un diagnostic retardé et 18% des enfants avec un diagnostic à la naissance.

Les séquelles respiratoires les plus fréquentes sont les infections respiratoires, elles concernent 29% des enfants avec un diagnostic précoce et 46% des enfants avec un diagnostic plus tardif.

L'enfant qui avait une atrésie de type V a 7 ans et a lui aussi des infections respiratoires.

L'enfant qui avait une atrésie de type II souffre lui de dysphagie. A la dernière consultation il avait 10 ans.



# 3ème partie : Discussion

## I. Données épidémiologiques

L'atrésie de l'œsophage est une malformation congénitale relativement rare puisqu'elle concerne environ 1 naissance sur 3 500. Selon l'étude EUROCAT, qui concernait 1 546 889 enfants, 442 étaient atteints d'atrésie de l'œsophage soit une fréquence de 1 naissance sur 3500. [6]

Le CHU de Nantes fait environ 3 500 accouchements par an. On devrait donc avoir une atrésie de l'œsophage en moyenne par an. On retrouve une fréquence beaucoup plus élevée d'atrésie de l'œsophage dans notre étude avec un taux de 8 par an. Ceci est probablement dû au fait que le CHU de Nantes est une maternité de niveau 3 et qu'il reçoit à ce titre toutes les atrésies de l'œsophage du département et des départements limitrophes.

On retrouve, dans notre étude une légère prépondérance de garçons avec un taux de 52.80%. Ce qui correspond aux données de la littérature [22;30].

Dans notre étude, il y a un taux d'atrésie de l'œsophage de type III de 85.20% ce qui correspond aux données de la littérature [27]. On retrouve, en revanche 12 % d'atrésie de type I contre 7% dans la littérature. Les sous-types II et V sont conformes aux données présentées par Spitz.

L'incidence des malformations associées ainsi que les sous-types de ces malformations associées correspond aux chiffres donnés dans chaque étude (tableau VII) [6 ;22 ;30].

**Tableau VII : Données épidémiologiques des différentes études concernant l'atrésie de l'oesophage.**

| <b>Etudes</b>             | <b>Population étudiée</b> | <b>Sex ratio (% de garçons)</b> | <b>% de malformations associées</b> |
|---------------------------|---------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|
| <b>Depaepe et al 1993</b> | Population européenne     | 62                              | 55                                  |
| <b>Robert et al 1993</b>  | Population mondiale       | 56.50                           | 42.70                               |
| <b>Torfs et al 1995</b>   | Population californienne  | 52.20                           | 61.30                               |
| <b>CHU Nantes 2010</b>    | Population française      | 52.80                           | 60.19                               |

Dans notre étude, on peut voir qu'il n'y a significativement pas d'amélioration du diagnostic anténatal pendant la période étudiée contrairement à la première hypothèse émise. Cependant, on trouve un taux de diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage de 16.98% pendant la période 1995-2001 contre un taux de 27.27% entre 2002 et 2008 sans que les taux entre ces deux périodes ne soit significatifs. Il n'y a pas de significativité mais on peut remarquer une tendance à un meilleur diagnostic. L'absence de significativité est peut-être due au faible effectif de notre étude. Cependant, la difficulté du diagnostic anténatal qui repose essentiellement sur des signes indirects peut aussi expliquer nos résultats.

## **II. Diagnostic anténatal**

### **a. Diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage**

La fréquence de dépistage anténatal de l'atrésie de l'œsophage dans notre étude est de 22.22%, ce qui est conforme à celle retrouvée dans la littérature. En effet, le taux de diagnostic anténatal est compris entre 8.9 et 24% selon Depaepe et al, Sparey et al et Stringer et al [6 ; 25 ; 26].

On voit que le terme médian de dépistage de l'atrésie de l'œsophage a été réalisé lors de l'échographie du second trimestre vers 25 SA+5 jours. Cependant, dans l'étude de Brantberg et al [2], on voit que le terme de diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage est souvent réalisé au troisième trimestre avec un terme médian de 33 SA+4 jours car l'hydramnios est alors présent en quantité plus importante. Dans son étude, 4 enfants porteurs d'atrésie de l'œsophage ont quand même eu un diagnostic anténatal lors du deuxième trimestre. Cela peut être expliqué par le fait que l'échographie morphologique de 22 SA est très souvent systématique en France contrairement à certains autres pays.

Dans notre étude, 52 fœtus porteurs d'atrésie de l'œsophage avaient des signes échographiques permettant le diagnostic d'atrésie. Cependant, l'hydramnios qui était retrouvé 48 fois est un signe peu significatif de l'atrésie de l'œsophage car selon Stringer et al [26], l'atrésie de l'œsophage est retrouvée dans moins de 1% des cas d'hydramnios. Il faut donc savoir penser à l'atrésie de l'œsophage dans un contexte d'hydramnios mais ne pas oublier qu'il existe aussi beaucoup d'autres étiologies.

En comparant les principaux signes échographiques que l'on peut retrouver dans le diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage, dans notre étude par rapport à la littérature, on voit que tous types d'atrésie de l'œsophage confondus le signe échographique le plus souvent retrouvé est « l'absence de visualisation d'estomac-petit estomac » présent dans 91.67% des cas. Ensuite, il s'agit de l'hydramnios ou l'excès de liquide amniotique retrouvé dans 87.50% des cas et

enfin le « pouch sign » retrouvé dans seulement 25% des cas. Le « pouch sign » est difficile à étudier car il nécessite un temps accru d'examen d'environ vingt à trente minutes et dépend de la déglutition du fœtus. L'échographie en trois dimensions permet de le voir plus facilement.

Ces chiffres correspondent à la publication de Brantberg et al [2] montrant que tous ces diagnostics anténataux ont eu un hydramnios ou un excès de liquide amniotique, et que dans 95% des cas, l'estomac n'était pas visualisé ou était petit. Enfin un « pouch sign » avait été vu dans seulement 43% des cas.

Dans notre étude, les atrésies de type I sont diagnostiquées dans 85 % des cas, alors que les atrésies de type III ne le sont que dans 13,97% des cas. Cela est dû au fait que lors des atrésies de type III, le liquide amniotique peut passer à travers la fistule oeso-trachéale et venir remplir l'estomac, donnant une impression d'estomac normalement rempli. De même, par l'intermédiaire de cette fistule le liquide amniotique peut s'écouler et ainsi réguler la quantité de liquide amniotique externe. Il n'y aura donc plus forcément d'excès de liquide amniotique ou d'hydramnios. Les signes échographiques ne sont donc pas toujours présents surtout pour les atrésies de type III. Le diagnostic d'atrésie de type I, lui, est plus facile. Pourtant, dans certains cas, la muqueuse de l'estomac peut se mettre à créer des sécrétions gastriques et donc à donner une impression d'estomac rempli compromettant parfois le diagnostic anténatal.

### **b. Diagnostic anténatal des malformations associées**

Dans notre étude, 61.54% des atrésies de l'œsophage non isolées ont eu un diagnostic anténatal, ce qui permet d'améliorer sensiblement le diagnostic anténatal en tenant compte du diagnostic de malformations associées de 22.22% à 51.85%. Ainsi, ma seconde hypothèse est vérifiée. Il s'agit plus souvent des malformations associées qui sont diagnostiquées en anténatal que l'atrésie de l'œsophage en elle-même.

L'échographiste doit donc s'appuyer sur le diagnostic de ces malformations associées pour rechercher l'atrésie de l'œsophage. Ces malformations associées sont très diverses et peuvent toucher plusieurs systèmes : cardiaque, squelettique, génito-urinaire... Ainsi, un diagnostic de malformations associées doit pousser à l'étude de l'anatomie de l'œsophage de manière plus poussée.

### **c. Absence de diagnostic anténatal**

Notre étude montre que l'atrésie de l'œsophage échappe au diagnostic anténatal, dans de très nombreux cas aujourd'hui, et ce d'autant plus si la malformation est une atrésie de type III. Cependant, toutes les atrésies de l'œsophage quel que soit le type ont été diagnostiquées lors du premier jour de vie. Elles ont été diagnostiquées en salle de naissance (lors du test à la seringue

même si celui-ci n'est pas réalisé systématiquement dans toutes les structures) ou plus tardivement devant des signes cliniques en suites de couches. Le rôle de la sage-femme est donc important car c'est elle qui va devoir diagnostiquer la plupart des atrésies de l'œsophage. Il ne faut donc pas négliger l'examen clinique du nouveau-né en salle de naissance. La sage-femme doit être très attentive aux signes cliniques car dans notre étude trois enfants ont inhalé leur premier biberon : pronostic négatif pour l'avenir !

#### **d. Devenir du fœtus-Prise en charge néonatale-Séquelles**

Dans les résultats de notre étude, on peut voir que dans la majorité des cas, les enfants avec diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage sont nés dans une maternité de niveau 3 : maternité directement adaptée à la prise en charge de cette pathologie. Les enfants avec diagnostic anténatal de malformations associées et ceux qui n'ont pas eu de diagnostic anténatal sont nés majoritairement dans des centres de niveau 1 ou 2.

L'importance du diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage n'est pas exprimée clairement dans la littérature [5 ;15].

- En théorie, comme notre étude l'a montré, cela permet de prendre en charge plus rapidement les enfants diagnostiqués en anténatal car ils naissent dans une maternité adaptée à leur prise en charge.
- Cela permet aussi de préparer émotionnellement les parents à la naissance d'un enfant différent. Ainsi, une consultation avec un chirurgien pédiatre leur est proposée pour parler du traitement et des conséquences à long terme. Dans notre étude, 15 parents sur les 24 enfants dont le diagnostic a été fait en anténatal ont eu une consultation. De plus, nous avons montré que le diagnostic avait été réalisé dans la plus grande majorité au cours du second trimestre, cela permettant aux parents de se préparer précocement à la venue d'un enfant ayant une malformation congénitale pouvant engager le pronostic vital. A la naissance, l'accueil de l'enfant et son transfert en réanimation néonatale seront donc mieux acceptés par les parents, ceux-ci étant préparés. De même, la mère et l'enfant seront ensemble dans le même établissement. Il y aura donc moins de séparation pouvant créer un risque pour l'établissement du lien mère-enfant.
- Le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage permet aussi de rechercher d'autres malformations associées. En effet, nous avons montré que le plus souvent l'atrésie de l'œsophage est une pathologie associée à d'autres malformations. Il faudra donc être plus vigilant lors de l'échographie.

- Enfin, le dernier bénéfice théorique que l'on retrouve dans la littérature est que le diagnostic est plus rapide à compter de la naissance et il y a donc un risque d'inhalation pulmonaire plus faible.

Cependant, de nombreuses études n'ont pas montré de bénéfices sur la prise en charge néonatale [15 ; 24]. Sparey et al a montré que les diagnostics anténataux d'atrésie de l'œsophage avaient un plus mauvais pronostic que les autres car il s'agissait d'enfants possédant des malformations associées plus fréquemment que les autres. Les risques néonataux de mort et de morbidité étaient donc augmentés. Mais nous n'avons pas d'étude comparant les mêmes groupes de patients, avec ou sans diagnostic anténatal. Par exemple nous ne savons pas dans les atrésies de type III isolées, si le diagnostic anténatal est bénéfique. Notre série est trop courte pour répondre à ce type de questions. Seule une étude nationale pourrait le permettre, comme pourrait le mener le centre de référence de Lille.

De même, dans la littérature, le délai de diagnostic à la naissance ne semble pas influencer l'augmentation de la morbi-mortalité néonatale.

Dans notre étude, les séquelles à long terme ne sont pas différentes au vu de nos résultats qu'il y ait eu ou non un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage.

Ainsi, pour répondre à notre troisième hypothèse, nous n'avons pas montré de différence dans les séquelles à long terme qu'il y ait eu un diagnostic anténatal d'atrésie de l'œsophage ou pas. Cependant, cela permet la naissance dans une maternité adaptée ainsi que la préparation des parents. Cette hypothèse qui consistait à dire que le diagnostic d'atrésie de l'œsophage à la naissance, voire retardé quelques jours après, modifiait le pronostic néonatal et la prise en charge de l'enfant, par rapport aux enfants qui ont pu bénéficier d'un diagnostic anténatal est donc partiellement confirmée.

### **III. Le rôle de la sage-femme**

La sage-femme est une des spécialistes de la grossesse. Elle accompagne les couples tout au long de leur projet de conception jusqu'à un mois après la naissance de leur enfant. Elle a donc une place primordiale dans le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement des fœtus, nouveau-nés porteurs d'atrésie de l'œsophage mais aussi de leurs parents. Nous détaillerons donc successivement chaque rôle joué par la sage-femme.

### **a. Sage-femme échographiste**

Les sages-femmes échographistes qui possèdent le **Diplôme Universitaire (DU)** d'échographie sont habilitées à réaliser des échographies obstétricales. Ainsi, lors des différentes échographies, la sage-femme sera attentive à diagnostiquer les malformations potentielles. Et, si elle se trouve en présence d'anomalies majeures, elle doit en informer le médecin qui redirigera la femme vers un échographiste référent qui lui-même fera une échographie et confirmera ou infirmera le doute exprimé par la sage-femme. Elle doit donc être attentive à diagnostiquer entre autre une atrésie de l'œsophage et doit rechercher avec assiduité les potentielles malformations associées.

### **b. Sage-femme du diagnostic anténatal**

L'annonce de la malformation à un couple ou à une femme est souvent réalisée par une équipe pluridisciplinaire. La sage-femme sera donc souvent présente afin d'expliquer et accompagner ce couple. La discordance entre les images échographiques et la malformation à la naissance et donc l'incertitude souvent exprimée par les médecins déstabilise les parents. Il faudra donc prendre le temps d'expliquer à ce couple l'impossibilité de pouvoir poser un diagnostic avec affirmation. L'image du « bébé » parfait qui est souvent ancré dans la tête des parents va soudain s'effondrer, leur faisant perdre toute confiance, ils sont souvent démunis par l'ampleur de la malformation de leur bébé. Une période de deuil de l'enfant parfait est souvent nécessaire.

Dans le cadre de la découverte d'une malformation de l'œsophage (souvent associée à des anomalies chromosomiques), on proposera aux parents de réaliser une amniocentèse. Cet examen est source d'une grande angoisse. Les parents s'interrogent sur le résultat de l'examen et envisagent parfois le pire. De plus, ils se sentent parfois coupables de réaliser un geste invasif pouvant provoquer la naissance prématurée de leur enfant (la malformation est diagnostiquée le plus souvent lors de la 2<sup>ème</sup> échographie). Voilà pourquoi, on attend souvent 30SA avant de réaliser l'amniocentèse. La sage-femme doit donc être présente pour accompagner au mieux ce couple, répondre à leurs questions, leurs doutes sur le geste.

La sage-femme ou le médecin échographiste ne sont pas des spécialistes de l'atrésie de l'œsophage, le concours d'un chirurgien pédiatre peut-être nécessaire pour permettre de mieux répondre aux questions des parents. C'est pourquoi une consultation avec un chirurgien pédiatre est proposée. On leur parlera des perspectives chirurgicales, de la prise en charge néonatale et des séquelles potentielles à long terme.

La sage-femme sera également présente dans le suivi de la grossesse. Il faudra faire très attention à ces couples qui peuvent avoir « désinvesti » leur grossesse. La sage-femme devra donc avoir une écoute attentive aux questions, aux demandes de ces parents. La sage-femme pourra leur proposer de réaliser une préparation à la naissance avec pour intention de réinvestir cette grossesse. Elle devra appuyer sur le fait que leur enfant souffrant d'atrésie de l'œsophage pourra naître par voie basse.

Lorsque l'atrésie de l'œsophage est associée à des malformations d'une particulière gravité incompatible avec la vie du futur enfant, le couple ou la femme peuvent demander l'interruption médicale de grossesse. La sage-femme leur expliquera donc la procédure et accompagnera ce couple du fœticide jusqu'à la naissance de leur enfant. Une cellule psychologique sera mise en place afin d'aider au mieux les parents dans leur choix et la sage-femme a un rôle prépondérant à y jouer.

### **c. Diagnostic en salle d'accouchement**

Comme nous l'avons montré dans notre étude, le diagnostic d'atrésie de l'œsophage est encore très rarement fait en anténatal, il revient donc à la sage-femme d'être attentive lors de la naissance. En effet, le rôle de la sage-femme ne se borne pas à la surveillance de la grossesse, du travail et à la pratique de l'accouchement. Lors du premier examen clinique en salle de naissance, elle doit évaluer la nécessité d'une prise en charge pédiatrique immédiate de l'enfant. C'est lors de cet examen qu'elle va réaliser « le test à la seringue » qui n'est pas fait de manière systématique mais plutôt lorsque des signes échographiques sont suspectés ou lorsqu'il y a des signes cliniques spécifiques de l'atrésie de l'œsophage. Il est important que la sage-femme face le diagnostic avant la première alimentation pour éviter les risques d'inhalation et de noyade qui pourrait endommager les poumons. Lorsque la sonde bute dans le cul-de-sac œsophagien supérieur, la sage-femme doit alors prévenir le médecin et placer l'enfant en position proclive au cas où il y aurait une fistule distale. Elle doit aussi laisser une sonde en place en aspiration douce. En attendant l'arrivée du pédiatre et la réalisation de la radiographie, la sage-femme doit essayer de préparer les parents à l'annonce d'une potentielle pathologie, sans pour autant les affoler. C'est souvent au pédiatre assisté par la sage-femme que revient le rôle d'annoncer la pathologie, de leur expliquer brièvement ce que l'on va faire à leur enfant, le traitement chirurgical. Ensuite, l'enfant partira rapidement en réanimation néonatale au vu d'une opération. Lorsque l'enfant n'est pas né dans une maternité de niveau 3, il sera transféré dans une maternité adaptée à sa prise en charge. Il y aura donc séparation de l'enfant et de ses parents.

La sage-femme est omniprésente, en prénatal, en salle d'accouchement et dans le post-partum immédiat, pour l'établissement progressif du lien entre les parents et l'enfant. La sage-femme possède donc des compétences certaines d'accompagnatrice des premiers instants de la vie. C'est pourquoi son rôle est très important pour ces parents qui vont être séparés dès la première heure de vie de leur enfant. Elle doit les rassurer, écouter leurs questions et savoir y répondre clairement.

#### **d. Accompagnement dans le post-partum**

Après être restée pendant deux heures en salle d'accouchement, la femme est transférée dans sa chambre sans son bébé. Ce moment est souvent très difficile pour la femme ou le couple qui vit souvent très mal cette séparation surtout si le diagnostic d'atrésie de l'œsophage n'a été réalisé que lors de l'examen clinique du nouveau-né en salle de naissance. La sage-femme doit donc trouver les mots pour rassurer ce couple. Dans les cas où l'enfant a dû être transféré dans un autre hôpital adapté à sa prise en charge, un transfert pour rapprochement de la mère et de l'enfant peut-être envisagé si une place est disponible dans l'établissement receveur pour la mère. De toute manière, durant tout le séjour la mère sera séparée de son enfant. La sage-femme doit donc savoir reconnaître les mamans « déprimées » victimes du baby-blues. Certaines femmes sont plus ou moins sensibles à ce phénomène, d'autant plus si elles sont séparées de leur enfant. La sage-femme par une attitude empathique et disponible peut aider la jeune mère à passer ce cap difficile. Il est nécessaire que la sage-femme soit aussi très bien informée sur la pathologie qu'est « l'atrésie de l'œsophage ». En effet même si le pédiatre a pris le temps de tout expliquer aux couples, c'est souvent après l'annonce et les explications que viennent les questions.

Quand le diagnostic n'a pas été réalisé en salle de naissance, la sage-femme doit rester attentive à tous les signes cliniques d'atrésie de l'œsophage (hypersalivation, cyanose, détresse respiratoire) et au moindre doute doit réaliser le test à la seringue et doit ensuite prévenir le pédiatre.

Il est nécessaire de favoriser au maximum la relation mère-enfant en aidant la femme à devenir la mère de cet enfant différent. L'allaitement maternel peut être une solution pour permettre à la femme de s'impliquer complètement dans sa maternité. La sage-femme devra donc mettre en place rapidement un tire-lait pour favoriser la montée de lait et devra dispenser les conseils adaptés à la prise en charge de cet allaitement maternel différent. L'allaitement maternel n'est pas contre-indiqué dans ces situations. Dans un premier temps, la femme tire son lait et celui-ci est passé à l'enfant par l'intermédiaire d'une sonde naso-gastrique qu'il conserve environ 7 jours après le rétablissement de la continuité œsophagienne. Et, plus tardivement une mise au sein sera proposée à la mère. L'allaitement peut-être plus difficile à mettre en place, l'enfant n'ayant pas tété dès la naissance, ce



qui est normalement recommandé pour une bonne mise en place de l'allaitement. Dans mon étude, de nombreuses femmes ont réussi à allaiter leur enfant. Plusieurs ont abandonné car la situation était très compliquée à gérer, et elles ne se voyaient pas tirer leur lait. La sage-femme a donc un rôle très important dans l'accompagnement de ces femmes. L'allaitement est beaucoup plus compliqué pour les mères des enfants qui souffrent d'une atrésie de type I car la remise en continuité œsophagienne est beaucoup plus tardive, une gastrostomie devant être posée pendant la croissance œsophagienne.

La sage-femme doit veiller à ce que les visites en néonatalogie soient possibles plusieurs fois par jour. En effet, il est impératif pour une mère de voir son enfant très souvent afin que des liens puissent se créer, c'est nécessaire pour installer une future relation.

La sage-femme doit aussi tenir les parents informés sur l'existence d'associations, de forums de discussion portant sur l'atrésie de l'œsophage afin de leur montrer qu'ils ne sont pas isolés et qu'ils ne sont pas seuls dans cette situation.

# Conclusion

Notre étude montre que le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage est encore difficile aujourd'hui, bien que les techniques échographiques soient de plus en plus performantes. Cependant, dans la plupart des cas, des signes échographiques (hydramnios, petit estomac) étaient présents sans que l'atrésie n'ait pu être suspectée. De même, on note que les atrésies les plus souvent diagnostiquées en anténatal sont les atrésies de type I, qui sont à l'origine des séquelles les plus importantes.

Le diagnostic anténatal n'est pas une garantie d'avoir moins de séquelles à long terme. Notre étude n'a pas montré d'améliorations à long terme même si le diagnostic a été fait en anténatal mais elle a montré une meilleure prise en charge à la naissance ainsi qu'une meilleure préparation des parents.

La littérature n'a pas montré de différences significatives que l'atrésie de l'œsophage ait été diagnostiquée en anténatal ou plus tardivement. Les résultats de notre étude sont conformes avec ceux de la littérature.

On comprend alors toute l'importance du rôle de la sage-femme se trouvant au premier plan dans le diagnostic post-natal de l'atrésie de l'œsophage. Sa place ne se limite pas à la prise en charge post-natale, elle a un rôle d'accompagnement, de suivi des grossesses dont le diagnostic a été fait en anténatal mais aussi une place importante dans le post-partum.

# Bibliographie

## Articles de périodiques

1. Bary F, Beaudoin S. Urgences chirurgicales du nouveau-né et du nourrisson. *Encycl. Méd. Chir. Pédiatrie*. 2006 ; 4-002-S-75
2. Brantberg et al. Esophageal obstruction-prenatal detection rate and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30 : 180-187
3. Centini G, Rosignoli L, Kenanidis A, Petraglia F. Prenatal diagnosis of esophageal atresia with the pouch sign. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003; 21(5):494-7.
4. Chaumoitre K et al. Diagnostic prénatal d'atrésie de l'oesophage par IRM *Journal de radiologie*. 2004 ; 85(12) :2029-2031
5. Choudhry M, Boyd PA, Chamberlain PF, Lakhoo K. Prenatal diagnosis of tracheo-oesophageal fistula and oesophageal atresia. *Prenat Diagn*. 2007; 27(7):608-10.
6. Depaepe A, Dolk H, Lechat MF. The epidemiology of tracheo-oesophageal fistula and oesophageal atresia in Europe. EUROCAT Working group. *Arch Dis Child* 1993;68:743-8
7. Faugli A, Bjørnland K, Emblem R, Nøvik TS, Diseth TH. Mental health and psychosocial functioning in adolescents with esophageal atresia. *J Pediatr Surg*. 2009 Apr;44(4):729-37.
8. Felix JF, Steegers-Theunissen RP, de Walle HE, de Klein A, Torfs CP, Tibboel D. Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula in children of women exposed to diethylstilbestrol in utero. *Am J Obstet Gynecol*. 2007 Jul;197(1):38.e1-5.
9. Fraser C, Baird PA, Sadovnik AD. A comparison of incidence trends for esophageal atresia and tracheoesophageal fistula and infectious disease. *Teratology* 1987; 36 : 363-369
10. Gottrand F, Sfeir R, Deschildre A, Michaud L. Que deviennent les enfants opérés à la naissance d'une atrésie de l'oesophage ? *Journées parisiennes de pédiatrie* 2007 ; 179-86

11. Has R., Günay S., Topuz S. Pouch sign in prenatal diagnosis of esophageal atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23: 523-526
12. Haute Autorité de Santé. Atresie de l'oesophage. Protocole national de diagnostic et de soins. HAS. 2008 Octobre
13. Houben C. H, Curry J. L. Current status of prenatal diagnosis, operative management and outcome of esophageal atresia/trachea-oesophageal fistula. *Prenat Diagn* 2008; 28 : 667-675
14. Kalache K.D., Chaoui R., Mau H., Bollmann R. The upper neck pouch sign: a prenatal sonographic marker for esophageal atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998 ; 11 : 138-140
15. Kalish RB, Chasen ST, Rosenzweig L, Chervenak FA. Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: the impact of prenatal suspicion on neonatal outcome in a tertiary care center. *J Perinat Med.* 2003; 31(2):111-4.
16. Khan RA, Narashimhan KL. Discordance in twins for esophageal atresia with tracheoesophageal fistula. *Indian J Pediatr.* 2009 Mar;76(3):334-5.
17. Kovesi T, Rubin S. Long-term complications of congenital esophageal atresia and/or tracheoesophageal fistula. *Chest.* 2004; 126(3):915-25. Review.
18. Langer JC, Hussain H, Khan A et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia using sonography and magnetic resonance imaging. *J Pediatr Surg* 2001;36:804-7.
19. Mendelberg A, Ariel I, Moole P, Arad I. Tracheoesophageal anomalies in the Goldenhar anomalies. *J Med Genet* 1985; 22 : 149-150
20. Mcheik JN, Levard G. Pathologie chirurgicale congénitale de l'oesophage. *Encycl. Méd. Chir. Pédiatrie.* 2001; 4-017-A-10
21. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia : a spectrum of associated defects. *J Pediatr* 1973; 82 : 104-7
22. Robert E et al. An international collaborative study of the epidemiology of esophageal atresia or stenosis  
*Reprod. Toxicol.* 1993; 7 : 405-42

23. Sfeir R. Atrésie de l'œsophage à propos de 327 cas : analyse de la série lilloise avec l'étude des formes à grand écart interfragmentaire. Lille : Université de Lille 2 ; 1997
24. Sparey C, Jawaheer G, Barrett AM et al. Esophageal atresia in the northern region congenital anomaly survey 1985-1997 : prenatal diagnosis and outcome. Am J Obstet Gynecol. 2000; 182(2) : 427-431
25. Sparey C, Robson S.C. Oesophageal atresia. Prenat Diagn 2000; 20 : 251-253
26. Stringer MD, McKenna KM, Goldstein RB et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia. J Pediatr Surg. 1995; 30(9):1258-63
27. Spitz L, Kiely E, Brereton RJ. Esophageal atresia : five-year experience with 148 cases. J Pediatr Surg 1987;22 : 103-108
28. Spitz L, Kiely EM, Morecroft JA, Drake DP. Oesophageal atresia : at-risk groups for the 1990s. J Pediatr Surg 1994; 29 (6) : 723-5
29. Spitz L. Oesophageal atresia. Orphanet J Rare Dis. 2007 May 11;2:24
30. Torfs CP, Curry CJ, Bateson TF. Population-based study of tracheoesophageal fistula and esophageal atresia. Teratology 1995; 52 : 220-32
31. Van Heurn LW et al. Anomalies associated with oesophageal atresia in Asians and Europeans. Pediatr Surg Int. 2002 May;18(4):241-3.
32. Waterston DJ, Carter RE, Aberdeen E. Oesophageal atresia : tracheo-oesophageal fistula. A study of survival in 218 infants. Lancet 1962; 1 (7234) : 819-22
33. Yagel S, Sonigo P, Rousseau V, Sarnacki S, Cohen S, Benachi A. Esophageal atresia diagnosed with three-dimensional ultrasonography. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005 Sep;26(3):307-8.

## Ouvrage

34. Becmeur F, Fauffmann I, Moog R. Pathologie congénitale de l'oesophage Edition Sauramps, 2006, 228p.
35. Guérin du Masgenêt B, Robert Y, Ardaens Y. Echographie en pratique obstétricale. 3<sup>ème</sup> édition Masson, 2003, 380p. (115-116, 285-286)

36. Helardot P, Bienayme J, Bary F. Chirurgie digestive de l'enfant . Doin. Paris. 1990 (118-134)
37. Langman J, Sadler TW. Embryologie médicale. 6<sup>ème</sup> édition Masson. Paris : Pradel (1996) 490 p.(262)

## **Mémoire, Enseignements**

38. Hamon L. Le diagnostic anténatal des malformations ano-rectales : mythe ou réalité. Mémoire soutenu par une étudiante sage-femme de Nantes en 2009 (promotion 2005-2009)
39. Josse E. Atrésie de l'œsophage. Diagnostic, prise en charge et devenir des enfants. Mémoire soutenu par une étudiante sage-femme de Nantes en 1993 (promotion 1989-1993)
40. Podevin G. L'atrésie de l'œsophage (2009). Enseignement dispensé aux étudiantes sages-femmes de Nantes

## **Site Internet**

41. Association AFAO. Disponible sur le site :  
<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm> consulté en août 2009
42. Association SCHISIS. Disponible sur le site :  
[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=63862](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=63862)  
consulté en octobre 2009
43. Images échographiques . Disponible sur le site :  
<http://thefetus.net/index.php> consulté en août 2009
44. Rôle du gène Shh. Disponible sur le site : <http://www.chu-besancon.fr/smfc/nov08/08-11-08.pdf> consulté en octobre 2009
45. Orphanet . Disponible sur le site :  
<http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/AtresieOesophage-FRfrPub724.pdf>  
consulté en août 2009
46. Syndrome CHARGE. Disponible sur le  
site :[http://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome\\_CHARGE](http://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome_CHARGE) consulté en octobre 2009

47. Syndrome de Goldenhar. Disponible sur le site :

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=374.0](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=374.0)

consulté en octobre 2009

# Annexes

## Annexe n°1 : Questionnaire

### dossier maman

#### IPP

ATCD familiaux malformations : O/N

Evénement grossesse : O/N type : \_\_\_\_\_

### Fœtus

- Réalisation d'au moins 1 échographie anténatale O/N
- Diagnostic Anténatal O/N  
Terme \_\_ SA

1<sup>er</sup> signe échographique diagnostiqué/suspecté : \_\_\_\_\_

Signes échographiques de l'atrésie de l'œsophage :

- Excès de liquide amniotique  (IA=\_\_ , grande citerne=\_\_ )découvert à : \_\_SA
- Hydramnios  ( IA=\_\_ , grande citerne=\_\_ ) découvert \_\_SA. Amniodrainage \_\_SA
- Petit estomac  découvert à \_\_SA
- Estomac non visualisé  découvert à \_\_SA
- « pouch sign »  découvert à \_\_ SA
- autres  \_\_\_\_\_

Malformations associées • Cardiaque  \_\_\_\_\_ découvert à \_\_ SA

- Malformation vertébrale/squelettique  \_\_\_\_\_ découvert à \_\_ SA
- Malformation génito-urinaire  \_\_\_\_\_ découvert à \_\_SA
- Ano-rectale  \_\_\_\_\_ découvert à \_\_ SA
- Autres  \_\_\_\_\_

IRM O/N :

CR : \_\_\_\_\_



Caryotype O/N Anomalies chromosomiques :

Cs chirurgien pédiatre

Devenir du fœtus : FCS  IMG  naissance

## Enfant

N°IPP

Sexe F/M

### Naissance

- terme : \_\_SA
- Centre niveau : 1  2a  2b  3
- Apgar (état de l'enfant à la naissance) : 1' \_\_ 5' \_\_ 10' \_\_
- poids de naissance \_\_\_\_ g
- détresse respiratoire O/N.
  - Intubation avant l'intervention O/N
- test à la seringue lors de examen clinique du nouveau-né à H0 : O/N ; positif ?:
- signes cliniques d'atrésie: hypersalivation   
inhalation lors des 1<sup>er</sup> biberon   
détresse respiratoire   
autres \_\_\_\_\_
- délai de diagnostic à partir de la naissance : \_\_ h
- Rx BB :
  - Cul de sac supérieur O/N : niveau
  - aération abdominale O/N
  - distance entre les extrémités de l'œsophage : nb de vertèbre : \_\_ ; inconnue
- Alimentation désiré \_\_\_\_\_, réalisé \_\_\_\_\_

Type d'atrésie I  II  III  IV  V

Présence de malformations associées :Cardiaque  \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Malformation vertébrale/squelettique

Malformation génito-urinaire  \_\_\_\_\_

Ano-rectale  \_\_\_\_\_

Autres  \_\_\_\_\_

Bilan à la naissance :

- Radio squelette
- Echographie cardiaque

- Echographie rénale
- ETF
- Caryotype (si non fait en anténatal)  Anomalies chromosomiques :

### Prise en charge

- transfert en réanimation : \_\_\_ h
  - opération :
- date \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_

type suture fistule OUI  NON

anastomose oesophagienne termino-terminale sans tension  avec tension

gastrostomie OUI  NON

chirurgie différée  date \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_

anastomose oesophagienne termino-termniale sans tension  avec tension

ou coloplastie

- complications post-opératoire immédiate  
pulmonaire  \_\_\_\_\_

infectieuse  \_\_\_\_\_

fistule anastomotique

reperméabilisation de la fistule trachéo-oesophagienne

sténose anastomotique

- durée ventilation : \_\_\_\_\_ jours
- durée d'hospitalisation \_\_\_\_\_ jours

### Séquelles

- \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

- Date de dernières nouvelles :----- (age actuel de l'enfant \_\_\_ an )

- digestive 
  - RGO
  - Dysphagie
  - Oesophagite peptique
  - Oesophagite de Barret
- retard staturo-pondural
- respiratoire 
  - Infections respiratoires
  - Asthme

- malaise
- orthopédique 
  - Déformation thoracique
  - Scoliose

décès OUI  NON

## **dossier anatomo-pathologie**

Terme du MFIU-IMG \_\_SA

Date du décès \_\_/\_\_/\_\_\_\_\_

**Type d'atrésie** I  II  III  IV  V

**Présence de malformations associées** :Cardiaque

Malformation vertébrale/squelettique

Malformation génito-urinaire

Ano-rectale

Autres

Caryotype O/N Anomalies chromosomiques :

Syndrome O/N :

# Résumé

L'atrésie de l'œsophage est la malformation congénitale de l'œsophage la plus fréquente. Elle consiste en une interruption de la continuité œsophagienne. Il est capital de mettre en évidence cette malformation que ce soit en anténatal ou rapidement après la naissance, car l'enfant porteur de l'atrésie ne peut pas être alimenté.

Notre étude qui s'est déroulée sur une période de 13 ans a montré que le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage était encore rare avec seulement 22.22% des foetus diagnostiqués. Elle a permis de mettre en évidence l'absence d'évolution significative du taux de diagnostic anténatal en fonction des années. Le diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage permet une meilleure prise en charge néonatale car la naissance de l'enfant se déroule dans une maternité adaptée. Il permet aussi la préparation des parents à la venue d'un enfant différent. Cependant, nous n'avons pas montré de différence en ce qui concerne les séquelles à long terme que l'enfant ait eu un diagnostic anténatal, à la naissance ou retardé de quelques heures.

La sage-femme a donc un rôle primordial lors de l'examen clinique du nouveau-né pour faire le diagnostic d'atrésie de l'œsophage.

Mots-clés : Diagnostic anténatal, atrésie de l'œsophage, échographie, sage-femme.