

Malformations foetales : Conduite à tenir à la naissance

Comité éditorial pédagogique de l'UVMaF

Date de création du document 2011-1012

Table des matières

SPECIFIQUES :	4
I L'atrésie de l'oesophage	5
I.1 Définition et généralités	5
I.1.1 Classification	5
I.1.2 En ante natal	6
I.1.3 A la naissance	6
I.2 Conduite à tenir	7
I.2.1 Au-delà	7
II Les Malformations ano-rectales	7
II.1 Définition et généralités	7
II.2 Diagnostic	8
II.3 Conduite à tenir	9
III Les fentes labio-narinaires et palatines	9
III.1 Généralités	9
III.2 Circonstances de découvertes	9
III.3 Classification et prise en charge	10
IV Les ambiguïtes sexuelles	10
IV.1 Classification	10
IV.2 Points particuliers de l'examen clinique des OGE	11
IV.3 Prise en charge à la naissance	11
V L'imperforation choanale	12
V.1 Généralités	12
V.2 Aspects cliniques	12
V.3 Examen paraclinique	12

V.4	Prise en charge.....	13
V.5	Evènement indésirable.....	13
VI	Les Pathologies de la paroi abdominale : omphalocele et laparoschisis.....	13
VI.1	Circonstances de découverte.....	13
VI.2	L'omphalocèle.....	14
VI.3	Le laparoschisis.....	14
VI.4	Prise en charge	14
VI.5	Pronostic.....	15
VII	La hernie diaphragmatique congénitale (hdc).....	15
VII.1	Généralités.....	15
VII.2	Circonstances de découverte.....	15
VII.3	Prise en charge.....	16
VII.4	Pronostic.....	16
VIII	Bibliographie.....	16
IX	Annexes.....	17

PRÉ-REQUIS

- Anatomie du système digestif, périnée et appareil respiratoire
- Embryologie et organogénèse
- Examen pédiatrique du nouveau-né
- Accueil du nouveau-né en salles de naissances
- Connaissances du matériel et des principes de réanimation pédiatrique
- Savoir organiser et conditionner un nouveau-né vers une unité de néo natalogie

OBJECTIFS

SPECIFIQUES :

- Diagnostiquer les principales malformations à la naissance
- Savoir prendre en charge efficacement ces malformations en urgence à la naissance

INTRODUCTION

Certaines malformations fœtales sont dépistées avant la naissance permettant ainsi de programmer un accouchement dans une structure hospitalière spécifique en fonction de la pathologie et de l'urgence de sa prise en charge à la naissance.

D'autres malformations ne peuvent être dépistées ou ne se révèlent que chez le nouveau-né imposant alors une prise en charge rapide et adaptée de la part des sages-femmes.

Ce cours fait donc parti des connaissances essentielles à tout professionnel exerçant en salles de naissances.

PRÉAMBULE

La prise en charge ultérieure sera étudiée dans le programme de master.

Les prises en charge pédiatriques décrites dans ce cours prennent en compte la diversité des pratiques actuelles.

I L'ATRÉSIE DE L'OESOPHAGE

I.1 DÉFINITION ET GÉNÉRALITÉS

L'atrésie de l'œsophage résulte d'un défaut du développement du septum trachéo-œsophagien à la 6ème SA (semaines d'aménorrhées).

Elle est définie par une interruption de la continuité de l'œsophage. Il existe alors :

- un cul de sac œsophagien supérieur s'arrêtant au niveau de la vertèbre D2,
- un cul de sac œsophagien inférieur communiquant le plus souvent avec la trachée distale par une fistule.

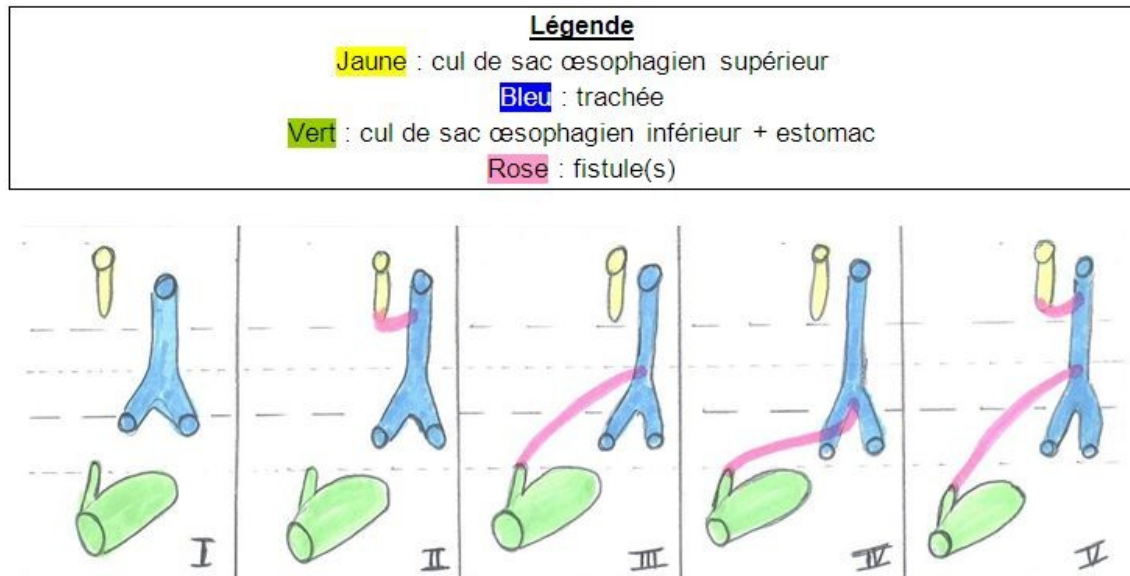
La fréquence est de 1/2500 naissances.

I.1.1 Classification

Ladd propose une classification en 5 types (I, II, III, IV et V) en fonction :

- de la fistulisation ou non avec la trachée des culs de sacs œsophagiens inférieur et ou supérieur,
- de la hauteur de la fistule.

Figure 1 :



Source : UVMaF

Les types III, IV et V représentent 90% des cas.

I.1.2 En ante natal

Selon les études, un hydramnios est retrouvé dans 32 à 50 % des atrésies de l'œsophage. L'absence de visualisation de l'estomac est un élément d'orientation diagnostique. L'échographie l'affirme pour 10 % des cas seulement.

Pour 1/3 des cas, il existe une ou plusieurs malformations associées (cardiaques, vertébrales, digestives, génito urinaires, faciales, chromosomiques).

I.1.3 A la naissance

Si l'atrésie de l'œsophage isolée n'est pas suspectée en ante-natal : 3 circonstances diagnostiques sont possibles :

- Lors du premier examen du nouveau-né en salles de naissances, il se présente une butée de la sonde oro-gastrique à environ 9 – 10 cm des arcades dentaires rendant le test de la seringue négatif,
- Dans les premières heures de vie, il s'agit d'un nouveau-né encombré qui bave (hypersialorrhée, accès de fausses routes). Il existe une polypnée modérée avec râles bronchiques et diminution du murmure vésiculaire dans un territoire pulmonaire.
- Lors de l'alimentation, on observe une détresse respiratoire caractérisée.

I.2 CONDUITE À TENIR

Objectif : devant une suspicion ou une atrésie de l'œsophage vraie, il faut éviter un reflux gastrique et une inhalation bronchique qui conduirait à une détresse respiratoire.

À la naissance

- Mettre le nouveau né en position assise immédiatement
- Aspirer si possible en permanence le cul de sac œsophagien supérieur avec une sonde N° 8 ou 10 Fr réglée à une dépression de – 20 cm d'H2O.
- Ne pas alimenter per os le nouveau-né
- Organiser le transfert en urgence vers une unité de néonatalogie et de chirurgie pédiatrique

La recherche de malformations associées est simultanée à la prise en charge.

En cas de détresse respiratoire, cette prise en charge doit être associée à une oxygénothérapie via une intubation.

I.2.1 Au-delà

Le bilan radiologique affirmera le diagnostic et le type d'atrésie de l'œsophage.

Après conditionnement, la chirurgie en urgence représente le traitement. Elle consiste à réaliser une anastomose des culs de sacs œsophagiens et selon les cas, une gastrotomie afin de pouvoir alimenter ensuite l'enfant.

90 % des cas de guérison se produisent chez les enfants :

- dont le poids de naissance est > à 2 kg,
- dont les poumons sont sains,
- sans malformation associée,
- avec une chirurgie pouvant réaliser une anastomose d'emblée.

La mortalité pour ces enfants est de moins de 2 %, pour les autres, elle peut aller jusqu'à 20%.

II LES MALFORMATIONS ANO-RECTALES

II.1 DÉFINITION ET GÉNÉRALITÉS

Elles sont définies par des pathologies de l'organisation mésenchymateuse du périnée postérieur pouvant atteindre les plans superficiels et/ou profonds. L'extrémité distale du tube digestif se termine alors en cul de sac soit borgne, soit ouvert sur une fistule génito urinaire.

La fréquence est de 1/5000 naissances.

Le caractère familial est exceptionnel.

Il existe deux formes de Malformations Ano Rectales (MAR) différenciées par la position du cul de sac intestinal terminal par rapport à la sangle des muscles releveurs :

- Les hautes : 55 %

L'association à des malformations uro génitales associées (fistules) est de 50 % ;

rachidienne : 40 % ;

cardiaques : 20 %.

- Les basses : 45 %

Il ne s'agit alors que d'une fusion anormale de la partie postérieure des bourrelets cloacaux.

Par la suite, les formes basses sont de meilleur pronostic en terme de continence et de normalité du transit.

II.2 DIAGNOSTIC

L'examen clinique systématique du périnée à la naissance permet de porter le diagnostic de MAR.

Il permet également de suspecter sa variété :

- une fistule urinaire ou génitale affirme la forme haute,
- une fistule périnéale réalise la forme basse.

Cependant, l'absence de fistule ne renseigne aucunement sur la forme de la MAR.

L'orifice anal est remplacé par une fossette borgne : la prise de température rectale est impossible.

Le sphincter anal externe est présent et contractile à la stimulation.

Suivant les cas, il existe un contexte :

- d'absence d'émission de méconium,
- de méconiurie,
- chez les filles, une émission de méconium par les organes génitaux externes.

Il est à noter qu'il existe un cas où l'anus paraît normal à l'examen et seule l'émission méconiale est absente. Il s'agit le plus souvent d'un diaphragme.

II.3 CONDUITE À TENIR

Objectif premier : veiller à l'élimination du méconium.

Les fistules peuvent être suffisantes à la naissance. Ailleurs, la chirurgie étayée par un bilan d'imagerie complet (radiographie, IRM, échographie) doit être précoce pour lever l'occlusion.

En pratique, quand le diagnostic de MAR est posé :

- ne pas alimenter le nouveau-né,
- évacuer le contenu gastrique par aspiration,
- organiser le transfert en unité de néonatalogie pour affiner le diagnostic,
- rechercher les malformations éventuelles associées,
- conditionner le nouveau-né avant une chirurgie réparatrice.

III LES FENTES LABIO-NARINAIRES ET PALATINES

III.1 GÉNÉRALITÉS

Il s'agit de divisions situées sur la face du nouveau-né au niveau des lèvres, du palais voire du nez.

Les communications (= les fentes) peuvent être plus ou moins étendues.

Il s'agit de malformations assez fréquentes : 1/1000 naissances.

Dans 25 % des cas, il existe un caractère familial.

Elles peuvent être isolées ou associées à des syndromes polymalformatifs.

Les fentes labiales sont fréquemment dépistées en échographie en ante natal. Cela permet de rechercher des malformations associées, de préparer psychologiquement les parents à la venue au monde d'un enfant différent (prise en charge multidisciplinaire avec rencontre du chirurgien pédiatrique).

III.2 CIRCONSTANCES DE DÉCOUVERTES

L'examen systématique de la face du nouveau-né à la naissance doit être attentif.

Le doigt de l'examineur dans la bouche de l'enfant apprécie rigoureusement la continuité du palais (et le réflexe de succion).

Il est utile de s'aider d'un abaisse langue et d'une source lumineuse pour diagnostiquer les formes postérieures.

Il faut décrire la taille de la bouche : de la microstomie à la macrostomie. Cette dernière peut être associée à une fente latérale.

Le philtrum, qui sépare la lèvre supérieure du nez, peut être court ou long, effacé, retroussé ou fendu.

III.3 CLASSIFICATION ET PRISE EN CHARGE

Suivant le siège et l'importance de la division, 3 groupes se distinguent :

- Les fentes labiales et labio-narinales (bec de lièvre). La prise en charge n'est qu'esthétique.
- Les fentes vélares et vélopalatines (divisions palatines).
- Les fentes totales. Elles sont complexes et touchent la lèvre, le plancher nasal et le maxillaire supérieur.

La prise en charge des deux derniers groupes est alimentaire dans un premier temps.

L'allaitement maternel est possible ; seule la position couchée de la mère est déconseillée. Concernant l'alimentation lactée, les biberons doivent parfois être munies de tétines dédiées : souples et assez larges pour couvrir la fente et faciliter la respiration.

Les fentes labio-palatines, si elles sont isolées, sont d'excellent pronostic général et esthétique.

En cas de détresse respiratoire associée, l'intubation peut être difficile par malformation laryngée associée. Il est alors préférable d'utiliser une lame Oxford® plutôt qu'une lame droite trop étroite.

IV LES AMBIGUITES SEXUELLES

IV.1 CLASSIFICATION

Les ambiguïtés sexuelles ou états intersexués sont classés en 3 groupes.

Le pseudo hermaphrodisme féminin (PHF) : 50% des ambiguïtés sexuelles

Il s'agit de nouveau-nés au caryotype normal 46XX ayant une virilisation des Organes Génitaux Externes (Organes Génitaux Externes) avec des Organes Génitaux Internes (Organes Génitaux Internes) féminins normaux.

La principale cause est l'hyperplasie surrénale congénitale qui est une urgence néonatale du fait de l'hypoaldostéronisme (perte de sel) et de l'insuffisance surrénalienne aiguë.

L'hermaphrodisme vrai : qui traduit la présence concomitante de tissu ovarien et testiculaire

Il s'agit de nouveau-nés ayant soit un caryotype normal 46XX ou en mosaïque 46XX/46XY. La virilisation des OGE est inconstante. Les OGI sont constitués d'un utérus, d'un vagin et d'un ovaire.

Le pseudo hermaphrodisme masculin (pseudo hermaphrodisme masculin) : dont les causes peuvent être triple.

- Lié à une dysgénésie testiculaire entraînant une production trop faible de testostérone et d'hormones anti-müllérienne : L'examen des OGE retrouve un défaut de virilisation avec un hypospade. Les OGI sont marqués par une cryptorchidie et la persistance des canaux de Müller.
- Lié à une dysgénésie testiculaire entraînant une production trop faible de testostérone ou d'hormones anti-müllérienne : **L'examen des OGE retrouve généralement un phénotype masculin mais un utérus est présent.**
- Lié à un syndrome d'insensibilité aux androgènes (par troubles de fonctionnement des tissus cibles) : L'examen des OGE retrouve un phénotype féminin mais sans OGI associés et avec parfois présence de testicules.

IV.2 POINTS PARTICULIERS DE L'EXAMEN CLINIQUE DES OGE

Dans tous les cas, une ambiguïté sexuelle doit être suspectée :

- Chez la fille : devant une hypertrophie clitoridienne et/ou une fusion postérieure des grandes lèvres,
- Chez le garçon : devant un hypospadias associé à une cryptorchidie.

IV.3 PRISE EN CHARGE À LA NAISSANCE

Dans tous les cas, la suspicion d'une ambiguïté sexuelle impose législativement (instruction aux Etats Civils par le Journal Officiel de 1983 N° 1043) de différer la déclaration de sexe à l'état civil au-delà du délai habituel.

L'objectif médical est de déterminer un sexe d'élevage en tenant compte des futures compétences sexuelles et fertiles possibles de l'enfant.

Dans ce cadre, le bilan d'extension comporte :

- un caryotype,

- une recherche de déficits enzymatiques dont la 17 hydroxy progestérone,
- une recherche de malformations associées du sinus urogénital par échographie, endoscopie...

Après le choix du sexe en concertation avec les pédiatres, les endocrinologues et les chirurgiens, une intervention est nécessaire **pour adapter au mieux** le phénotype au sexe d'élevage afin que ces enfants puissent « le plus normalement possible » se construire une identité sexuelle.

Classiquement, le sexe d'élevage est féminin pour : le pseudo hermaphrodisme féminin, l'hermaphrodisme vrai et le pseudo hermaphrodisme masculin lié à une dysgénésie testiculaire ou lié à un syndrome d'insensibilité aux androgènes.

V L'IMPERFORATION CHOANALE

V.1 GÉNÉRALITÉS

L'imperforation choanale ou atrésie des choanes est un défaut de perméabilité des fosses nasales postérieures.

Elle peut être uni ou bilatérale.

V.2 ASPECTS CLINIQUES

Le nouveau-né ayant une respiration nasale, l'atrésie des choanes entraîne une asphyxie néo-natale.

La détresse respiratoire est d'autant plus marquée que l'atrésie est bilatérale Elle est marquée par un tirage bucco facial et une cyanose.

L'auscultation retrouve une abolition du murmure vésiculaire qui disparaît si l'enfant crie.

V.3 EXAMEN PARACLINIQUE

L'examen systématique pratiqué en salle de naissances affirme l'impossibilité de passer une sonde nasale d'aspiration (quelque soit son diamètre) et de la faire descendre en position pharyngée. Il existe une butée à environ 1,5 cm de la fosse nasale antérieure.

Le diagnostic différentiel de rétrécissement des choanes est posé si une sonde de 6 Fr cathétérise l'espace. S'il est bilatéral, sa symptomatologie est voisine de celle de l'atrésie.

Il est à noter que certaines sages-femmes préfèrent une appréciation moins traumatique de la perméabilité des choanes par l'emploi d'une petite cuillère froide placée sous le nez du nouveau-né. La présence de vapeur d'eau assure un passage d'air satisfaisant.

V.4 PRISE EN CHARGE

Dans tous les cas, il faut placer rapidement une canule de Guedel 00 ou 0 (selon le terme et le poids du nouveau-né).

Il faut ensuite envisager un transfert vers un centre de néonatalogie disposant d'un service ORL infantile.

La surveillance de l'enfant doit être marquée par des aspirations pharyngiennes régulières.

V.5 EVÈNEMENT INDÉSIRABLE

Un ronflement ou une rhinite obstructive peut s'observer en cas de vérification traumatique de la perméabilité des choanes. Un traitement médical par corticoïde local pendant 48 h suffit la plupart du temps pour lever l'œdème iatrogène.

VI LES PATHOLOGIES DE LA PAROI ABDOMINALE : OMPHALOCELE ET LAPAROSCHISIS

Ces deux pathologies rares (1 pour 6000 naissances pour l'omphalocèle et 1 pour 20000 pour le laparoschisis) se différencient par la position du cordon ombilical en regard de l'extériorisation de viscères abdominaux.

Ainsi par définitions :

- L'omphalocèle réalise une tuméfaction médiane par l'extériorisation extra-abdominale de viscères (de l'intestin grêle, jusqu'à l'estomac, le foie) recouverte d'une membrane mésenchymateuse d'amnios et de gelée de Wharton. Le cordon s'y implante à la base
- Le laparoschisis retrouve une fente para-ombilicale, droite le plus souvent, de 2 à 4 cm (le collet), d'où s'extériorise une partie du contenu abdominal. Ce dernier peut être recouvert de fausses membranes traduisant l'interaction des viscères avec le liquide amniotique « corrosif ». Le cordon s'insère en position normale et en peau saine.

VI.1 CIRCONSTANCES DE DÉCOUVERTE

Le diagnostic à la naissance est évident. Il devrait être posé actuellement à ce temps que pour des grossesses non suivies échographiquement.

Ainsi, le diagnostic ante natal renseigne aujourd'hui assez précisément ces pathologies. Il permet de programmer l'accouchement vers une structure adaptée (niveau 3) pour une prise en charge pédiatrique et chirurgicale rapide.

VI.2 L'OMPHALOCÈLE

Cette éviscération couverte est associée dans 75 % des cas à des malformations à dominantes cardiaque (40 %), morphologiques et polymorphes (crâne et face, génito urinaires, digestives, musculaires, osseuses et touchant le système nerveux central).

Dans 25% des cas, une aberration chromosomique est associée.

A la naissance, qui est prématurée dans près de 50 % des cas, la « poche » mésoenchymateuse recouvrant les viscères peut se rompre.

VI.3 LE LAPAROSCHISIS

Cette éviscération non couverte est une malformation le plus souvent isolée.

Il n'y a pas d'aberration chromosomique associée.

Dans le laparoschisis, l'intestin est le siège d'une malrotation et d'une absence de fixation pariétale postérieure.

Les viscères extériorisées ont un aspect pathologique. Elles sont dilatées, agglutinées, immobiles, adhérentes recouvertes plus ou moins de fausses membranes (réalisant un enduit épais verdâtre ou jaunâtre).

VI.4 PRISE EN CHARGE

La voie d'accouchement n'a pas d'importance. Concernant le laparoschisis, l'accouchement est programmé en fonction des signes échographiques de souffrance digestive et du terme (balance bénéfices/risques avec le degré de prématurité).

A la naissance, l'objectif est d'éviter :

- L'infection de la masse abdominale,
- L'hypothermie,
- La torsion ou la compression des pédicules vasculaires associés aux viscères.

Ainsi seront mis en place avec une antisepsie de haut niveau :

Un clamp de Barr placé à au moins 10 cm de la partie anormale du cordon ;

- Une poche de recueil urinaire ;
- Un sac à grêle (ou sac chirurgical stérile) dans lequel sera mis l'enfant ; ce sac sera fermé sous les aisselles. A défaut, un pansement américain stérile et sec entouré d'une bande Velpeau® couvrira la masse. Les anses intestinales devront être manipulées le moins possible ;

- Un environnement thermique de qualité avec bonnet et incubateur avec sonde cutanée de température ;
- Un abord veineux périphérique ;
- Un scope.

Enfin, l'enfant sera placé en décubitus latéral droit.

La prise en charge chirurgicale devra être urgente. Elle vise à une réintégration des viscères et à une fermeture primitive ou progressive de la paroi.

VI.5 PRONOSTIC

La mortalité de ces pathologies dépend des malformations et de la gravité de la souffrance digestive associées ainsi que du volume viscéral à réintroduire.

Ainsi la survie est de :

- 40 % pour un omphalocèle associé à des malformations,
- 60% pour un omphalocèle isolé,
- 90 % pour un laparoschisis.

VII LA HERNIE DIAPHRAGMATIQUE CONGENITALE (HDC)

VII.1 GÉNÉRALITÉS

La hernie diaphragmatique congénitale associe par définition un défaut embryonnaire au niveau de la coupole diaphragmatique par lequel du contenu intra péritonéal s'introduit dans le thorax. Il en résulte une hypoplasie pulmonaire par phénomène de compression inhibant la croissance normale de l'organe.

La fréquence de cette pathologie grave est d'environ 1 cas pour 3500 naissances avec un sexe ratio de 60 % de garçons.

Les HDC sont à gauche à 75 % et associés pour 40% à d'autres malformations morphologiques et/ou à des aberrations chromosomiques.

VII.2 CIRCONSTANCES DE DÉCOUVERTE

Le diagnostic ante natal renseigne aujourd'hui assez précisément cette pathologie. Si la grossesse est poursuivie, il permet de programmer l'accouchement vers une structure adaptée (niveau 3) pour une prise en charge pédiatrique et chirurgicale rapide.

Actuellement, les grossesses sont poursuivies si l'HDC est isolée avec un volume pulmonaire évalué « suffisant » pour une prise en charge en réanimation à la naissance.

L'accouchement par voie basse n'est pas contre indiqué.

En cas de grossesse non suivie, le tableau clinique classique d'une HDC gauche à la naissance retrouve cette triade :

- une détresse respiratoire aigue ou progressive,
- un abdomen plat,
- des bruits du cœur déviés à droite à l'auscultation.

VII.3 PRISE EN CHARGE

A la naissance :

- la désobstruction nasale et pharyngée est initiale,
- la ventilation au masque est proscrite : l'intubation doit être immédiate avec une étanchéité la meilleure possible (choix d'une sonde d'un calibre supérieur de 0,5 par rapport à la normale),
- une vidange du contenu gastrique doit être effectuée.

Il s'agit ensuite de conditionner le nouveau-né pour un transfert en réanimation néo natale où l'objectif est de le stabiliser. La ventilation par oscillations à hautes fréquences est le pilier de la thérapeutique en pré opératoire.

La radiographie thoraco abdominale confirmera le diagnostic en repérant des images hydro aériques digestives dans le thorax.

Ensuite, il sera envisagé dans les prochains jours une opération chirurgicale visant essentiellement à cloisonner les contenus du péritoine et du thorax à leur place primitive.

VII.4 PRONOSTIC

Il est très réservé. Il dépend du degré d'hypoplasie et d'hypertension pulmonaires.

Les HDC à droite sont de plus mauvais pronostic.

VIII BIBLIOGRAPHIE

Bibliographie : Guide pratique de la pédiatrie d'urgence, J LAVAUD, X SAUVAGEON, F RICHTER, S SEPULVEDA, C FUILLA, J-P HABERER, ed DOIN, 1996, 333 pages.

Bibliographie : Néonatalogie, J LAUGIER ET F GOLD, ed MASSON, 2ème édition, 2008, 278 pages.

Bibliographie : Soins aux nouveaux-nés avant, pendant et après la naissance, J LAUGIER, JC ROZE, U SIMEONI, E SALIBA, ed MASSON, 2009, 839 pages.

IX ANNEXES

ABRÉVIATIONS

- HDC : hernie diaphragmatique congenitale
- OGE : Organes Génitaux Externes
- MAR : Malformations Ano Rectales
- OGI : Organes Génitaux Internes
- PHM : pseudo hermaphrodisme masculin
- SA : semaines d'aménorrhées