

# Projets autour de l'hépatocèle

*Journée annuelle du CRMR HCD – Mercredi 4 juin 2025*

## En faisant une recherche internet par mot clé



hépatocèle



- hepatocèle definition
- hepatocèle medical term
- hepatocèle pronunciation
- hepatocèles
- hepatocèle oma
- hepatocèle medical terminology
- hepatocellular carcinoma
- hematocele

Filtres Google

te-quune-...

on .....

environ 1

e de la...

<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/660>

### Omphalocèle - Orphanet

L'omphalocèle est due à l'absence de fermeture de la paroi abdominale de l'embryon avant neuf semaines de gestation. Méthode(s) diagnostique(s) ...



www.fimatho.fr

<https://www.fimatho.fr> › images › 2023 › Documents\_PDF\_ou\_word › PPT\_Journées\_annuelles\_2023 › ...

## Hépatocèle - fimatho.fr

On vous parle pour la 2ème année de cette pathologie qu'on appelle hépatocèle en attendant la réponse de CGOS pour l'intégration du centre de référence de HCD,



www.sciencedirect.com

<https://www.sciencedirect.com> › science › article › pii › S0368231507004243

## Les hépatocèles exclusives: Évaluation du pronostic. À propos de 11 ...

On qualifie d'hépatocèle exclusive une hernie contenant en majorité le foie avec éventuellement quelques anses digestives. L'objectif de ce travail était d'étudier la morbidité et la mortalité néonatales dans cette série...

[View Abstract](#)

[View Article](#)

[Volume 37, Issue 4](#)



archives.uness.fr

<https://archives.uness.fr> › sites › campus-unf3s-2015 › UNF3Smiroir › campus-numeriques › ...

## Cours (Malformations de la paroi abdominale) - UNESS

- A noter qu'une volumineuse omphalocèle avec hépatocèle même complète peut, au cours de la grossesse, réintégrer progressivement et partiellement la cavité abdominale améliorant ainsi le pronostic post opératoire...



www.lalanguefrancaise.com

<https://www.lalanguefrancaise.com> › dictionnaire › definition › hepatocele

www.lalanguefrancaise.com  
<https://www.lalanguefrancaise.com/dictionnaire/definition/hepatocele>

## Définition de hépatocèle | Dictionnaire français -...

Définition de hépatocèle : dictionnaire, étymologie, phonétique, citations littéraires, synonymes et antonymes de « hépatocèle »

archives.uness.fr  
<https://archives.uness.fr/sites/campus-unf3s-2015/UNF3Smiroir/campus-...>

## Cours (Malformations de la paroi abdominale) -...

Ce cours présente les différentes formes de coelosomes, défauts pariétaux congénitaux, avec une échographie et une classification. Il aborde aussi le...

www.fimatho.fr  
[https://www.fimatho.fr/images/2023/Documents\\_PDF\\_ou\\_word...](https://www.fimatho.fr/images/2023/Documents_PDF_ou_word...)

## Hépatocèle - fimatho.fr

Incidence. Omphalocèle 1/3000 à 10000 naissances\* (hernie diaphragmatique 1/3500). Incidence des omphalocèles géantes 10 à 15%...

www.em-consulte.com  
<https://www.em-consulte.com/article/166437/les-hepatoceles-exclusives-...>

## Les hépatocèles exclusives : Évaluation du...

## Dictionnaire

Définitions proposées par : [Dictionnaires Le Robert](#) · [En savoir plus](#)

## hépatocèle

nom féminin

**MÉDECINE**

Hernie partielle du foie.

[Commentaires](#)

[Voir plus](#) >

Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales  
<https://www.cnrtl.fr/definition/hepatocèle>

## Définition de HÉPATOCÈLE

, subst. fém.« Douleur provenant du foie ou rattachée au foie ». ; subst. fém.« Ablation (généralement partielle) du foie ». ; subst. masc.« Tumeur du foie ».

ScienceDirect.com  
<https://www.sciencedirect.com/article/abs/pii...>

## Les hépatocèles exclusives: Évaluation du pronostic. À ...

de E Sabbah-Briffaut · 2008 · Cité 2 fois — Les hépatocèles exclusives sont un sous-groupe particulier des omphalocèles. On peut qualifier d'hépatocèle exclusive une hernie contenant en majorité le...

Dico en ligne Le Robert  
<https://dictionnaire.lerobert.com/definition/hepatocele>



www.santemagazine.fr

<https://www.santemagazine.fr> › grossesse › grossesse-et-sante › quest-ce-quune-...

## Omphalocèle : comprendre cette malformation .....

L'omphalocèle est une malformation congénitale rare qui touche environ 1 naissance sur 8 500. Elle se caractérise par l'absence de fermeture de la...



www.orpha.net

<https://www.orpha.net> › fr › disease › detail › 660

## Omphalocèle - Orphanet

L'omphalocèle est due à l'absence de fermeture de la paroi abdominale de l'embryon avant neuf semaines de gestation. Méthode(s) diagnostique(s) ...

sites.uclouvain.be

<https://sites.uclouvain.be> › anesthweekly › MRP › index.html

## maladies\_rares\_en\_pediatrie - UCLouvain

On parle d'omphalocèle géante (ou « hépatocèle ») quand la poche contient au moins 75% du foie ou que le diamètre de l'orifice herniaire est > 5 cm :...

## Images



www.orpha.net

https://www.orpha.net › fr › disease › detail › 660

## Omphalocèle - Orphanet

L'omphalocèle est une malformation rare, non syndromique, qui se caractérise par l'extériorisation de viscères protégés par un sac. Elle est diagnostiquée en prénatal et traitée par chirurgie, et peut être associée à d'autres...

Español

Deutsch

Italiano

English



fr.wikipedia.org

https://fr.wikipedia.org › wiki › Omphalocèle

## Omphalocèle — Wikipédia

L'omphalocèle est une malformation congénitale de la paroi abdominale qui laisse les viscères extériorisés. Elle peut être isolée ou associée à d'autres anomalies chromosomiques ou génétiques.

## Omphalocèle

Absence de fermeture de la paroi abdominale antérieure du fœtus

L'omphalocèle est une absence de fermeture de la paroi abdominale antérieure du fœtus. Elle se présente comme une hernie plus ou moins large de la paroi ventrale centrée sur le cordon ombilical, où les viscères extériorisés sont recouverts par la membrane amniotique avasculaire.

[Wikipedia](#)

« Aucune maladie n'est trop **rare** pour ne pas mériter attention »

## Accédez à nos Services



Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés



Inventaire des médicaments orphelins



Répertoire des associations et services aux patients



Répertoire des professionnels et institutions



Répertoire des centres experts



Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques



Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques



Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet



Chercher une maladie

Chercher



www.orpha.net

<https://www.orpha.net> › fr › disease › detail › 660

## Omphalocèle - Orphanet

L'omphalocèle est due à l'absence de fermeture de la paroi abdominale de l'embryon avant neuf semaines de gestation. Méthode(s) diagnostique(s) Le diagnostic est posé le plus...

### Omphalocèle

#### Définition

Malformation rare, non syndromique, caractérisée par l'absence de fermeture de la paroi abdominale centrée sur le cordon ombilical et l'extériorisation extra-abdominale de viscères protégés par un sac.

**ORPHA:660**

[Niveau de classification : Pathologie](#)

[Orphanet: Omphalocèle](#)

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

➤ [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:98043 -

└ [Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108977 +

└ [Malformation syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108979 +

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:98043 -

└ [Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108977 +

└ [Malformation syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108979 +

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:98043 -

└ [Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108977 -

└ [Exstrophie vésicale-épispadias](#) ORPHA:322 +

└ [Hernie de coupole diaphragmatique](#) ORPHA:2140

└ [Kyste omphalo-mésentérique](#) ORPHA:490

└ [Laparoschisis](#) ORPHA:2368

└ [Omphalocèle](#) ORPHA:660

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire ORPHA:93890](#)

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:98043](#) -

└ [Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:108977](#) +

└ [Malformation syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:108979](#) +

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire ORPHA:93890](#)

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:98043](#) -

└ [Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:108977](#) -

└ [Exstrophie vésicale-épispadias ORPHA:322](#) +

└ [Hernie de coupole diaphragmatique ORPHA:2140](#)

└ [Kyste omphalo-mésentérique ORPHA:490](#)

└ [Laparoschisis ORPHA:2368](#)

└ [Omphalocèle ORPHA:660](#)

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire ORPHA:93890](#)

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:98043](#) -

└ [Malformation syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:108979](#) -

└ [Anomalies du péricarde et du diaphragme ORPHA:2847](#)

└ [Complexe limb body wall ORPHA:2369](#)

└ [Cutis laxa ORPHA:209](#) +

└ [Pentalogie de Cantrell ORPHA:1335](#)

└ [Syndrome de Cornelia de Lange ORPHA:199](#)

└ [Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel ORPHA:314432](#)

└ [Syndrome de Donnai-Barrow ORPHA:2143](#)

└ [Syndrome de Fryns ORPHA:2059](#)

└ [Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres ORPHA:2141](#)

└ [Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie ORPHA:527468](#)

└ [Syndrome d'Ehlers-Danlos classique ORPHA:287](#)

└ [Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1 ORPHA:230839](#)

└ [Syndrome d'Emanuel ORPHA:96170](#)

└ [Syndrome de Matthew-Wood ORPHA:2470](#)

└ [Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel ORPHA:373](#)

└ [Syndrome de Wolf-Hirschhorn ORPHA:280](#)

└ [Syndrome d'hydranencéphalie-hernie diaphragmatique létale ORPHA:480528](#)

└ [Syndrome d'omphalocèle-hernie diaphragmatique-anomalie cardio-vasculaire-anomalie du rayon radial ORPHA:496693](#)

└ [Syndrome Kabuki ORPHA:2322](#)

└ [Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine ORPHA:2736](#)

└ [Syndrome omphalocèle de Shprintzen ORPHA:3164](#)

└ [Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale ORPHA:280403](#)

└ [Tétrasonie 12p ORPHA:884](#)

└ [Trisomie 13 ORPHA:3378](#)

└ [Trisomie 18 ORPHA:3380](#)

## Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:98043 -

└ Malformation non syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale ORPHA:108977 +

└ [Malformation syndromique du diaphragme ou de la paroi abdominale](#) ORPHA:108979 +



- └ Anomalies du péricarde et du diaphragme ORPHA:2847
- └ Complexe limb body wall ORPHA:2369
- └ [Cutis laxa](#) ORPHA:209 +
- └ Pentalogie de Cantrell ORPHA:1335
- └ Syndrome de Cornelia de Lange ORPHA:199
- └ Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel ORPHA:314432
- └ Syndrome de Donnai-Barrow ORPHA:2143
- └ Syndrome de Fryns ORPHA:2059
- └ Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres ORPHA:2141
- └ Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie ORPHA:527468
- └ Syndrome d'Ehlers-Danlos classique ORPHA:287
- └ Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1 ORPHA:230839
- └ Syndrome d'Emanuel ORPHA:96170

- └ Syndrome de Matthew-Wood ORPHA:2470
- └ Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel ORPHA:373
- └ Syndrome de Wolf-Hirschhorn ORPHA:280
- └ Syndrome d'hydranencéphalie-hernie diaphragmatique létale ORPHA:480528
- └ Syndrome d'omphalocèle-hernie diaphragmatique-anomalie cardio-vasculaire-anomalie du rayon radial ORPHA:496693
- └ Syndrome Kabuki ORPHA:2322
- └ Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine ORPHA:2736
- └ Syndrome omphalocèle de Shprintzen ORPHA:3164
- └ Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale ORPHA:280403
- └ Tétrасomie 12p ORPHA:884
- └ Trisomie 13 ORPHA:3378
- └ Trisomie 18 ORPHA:3380

## Résultats de l'enquête nationale lancée en 2024

### Définition clinique et appellation -

A la question « Seriez-vous d'accord pour appeler " **hépatocèle** " une « **omphalocèle non syndromique contenant tout ou partie du foie** » répondant à la définition clinique suivante :

Malformation rare, non syndromique, caractérisée par l'absence de fermeture de la paroi abdominale avec extériorisation extra-abdominale partielle ou totale du foie, indépendamment de la taille du défaut », les réponses sont plutôt en faveur du « oui » :

	<b>Anténatal</b>	<b>Chirurgie</b>	<b>Néonatal</b>
Orientation/ciblage des questionnaires =>	(32 réponses en provenance d'au moins 18 centres)	(35 réponses en provenance de 28 centres)	(25 réponses en provenance de 16 centres)
<b>Oui</b>	63% des réponses	89% des réponses	92% des réponses
<b>Non</b>	7% des réponses	11% des réponses	8% des réponses
<b>Sans réponse</b>	30% des réponses		

## **Incidence -**

**Durant ces 5 dernières années, combien de « omphalocèles non syndromiques contenant tout ou partie du foie » avez-vous eu à étudier au sein de votre CPDPN ?**

Selon les 21 réponses données à cette question par les CPDPN :

<b>Moins de 2 cas par an</b>	<b>Entre 2 et 5 cas par an</b>	<b>Plus de 5 cas par an</b>
Pour 15 centres	Pour 4 centres	Pour 2 centres

## En anténatal -

Une majorité des centres **réalise de façon systématique** :

- un prélèvement invasif pour étude cytogénétique (70% des réponses),
- une IRM fœtale (53% des réponses).

Une majorité des centres **ne réalise pas de façon systématique** :

- une échographie cardiaque de cardiopédiatrie

**L'annonce aux parents** se fait dans une grande majorité des cas (73% des réponses) de façon pluridisciplinaire (avec souvent un obstétricien, un chirurgien et un pédiatre).

**Les IMG sont acceptées** pour 53% des répondants, pas acceptées pour 17% des répondants, et sans réponse à cette question pour 30% des répondants.

De façon générale, ces décisions se prennent après discussions au cas par cas, aussi bien avec les parents qu'avec l'équipe médicale, car cette maladie étant très rare, les équipes y sont rarement confrontées.

Sur un plan médical, les équipes basent leur réflexion sur plusieurs facteurs tels que : la taille du defect, le volume pulmonaire, le pourcentage de foie extériorisé, présence ou non d'une hyperlordose, d'une rotation cardiaque.

## A la naissance -

### Voie d'accouchement préférentielle dans le centre :

<b>Césarienne</b>	<b>Voie basse</b>	<b>Sans réponse</b>
40% des réponses	30% des réponses	30% des réponses

Dans l'ensemble, les critères de choix de la voie d'accouchement ne sont pas établis/précis.

De façon générale, le choix du mode d'accouchement est discuté au cas par cas, et ne semble pas dépendre de critères cliniques précis.

## Prise en charge chirurgicale -

**La stratégie de prise en charge chirurgicale de première intention** pour les patients porteurs d'une « omphalocèle non syndromique contenant tout ou partie du foie » quelle que soit la taille du collet :

**Des pratiques très hétérogènes tant sur la technique que sur le timing de l'intervention et/ou de la réintégration :**

<b>Fermeture initiale</b>	12% des réponses
<b>Traction du cordon et fermeture différée (<i>pendant la 1<sup>ère</sup> semaine de vie</i>), avec ou sans plaque</b>	20% des réponses
<b>Schuster avec ou sans chirurgie secondaire</b>	18% des réponses
<b>Tannage avec ou sans chirurgie secondaire</b>	50% des réponses

La stratégie de fermeture/prise en charge chirurgicale est très variable selon les centres et peut être également très variable au sein d'un même centre.

Alors que certains centres optent pour une fermeture précoce systématique, d'autres optent pour un mix de stratégies de fermetures, au cas par cas, selon les caractéristiques cliniques de l'hépatocèle du patient.

Pour les centres qui optent en première intention pour une fermeture différée, on remarque que les différentes pratiques nationales font que l'âge moyen du patient au moment du geste de fermeture de la paroi abdominale peut être de quelques jours de vie à 5 ans d'âge.

### Soins néonataux -

80% des réponses indiquent ne pas suivre de protocole écrit pour la prise en charge de ces patients.

100% des centres réalisent une échographie cardiaque dans les 3 premiers jours de vie du patient.

71% des réponses indiquent parfois observer de l'HTAP chez ces patients

Pas de certitude sur le taux de décès de ces patients.

### Suivi -

**1 tiers** des centres suivent ces patients jusqu'à 5 ans,

**1 tiers** jusqu'à 14ans,

**1 tiers** jusqu'à l'âge adulte.

Un suivi médical et psychosocial est organisé pour 79% des réponses ; le suivi de ces patients est essentiellement chirurgical, voire chirurgiens et gastro-pédiatres.



## Projets en cours

# Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

ARTICLE HAS - Mis en ligne le 29 août 2017

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares. L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.

Comme le prévoit le deuxième plan national maladies rares 2011-2014, ils sont élaborés par les centres de référence et de compétence maladies rares à l'aide d'une méthode proposée par la Haute Autorité de santé (HAS).

## Projets en cours



## Livrets pathologie et autres supports d'information





FIMATHO  
Filière Santé Maladies Rares

Rechercher une information, un centre

OK



ANNUAIRE

RCP

RESSOURCES UTILES

ACCÈS MEMBRES



Ressources utiles

APPLI TOP'LA

LA FILIÈRE

MALADIES RARES

PARCOURS DE SOINS

FORMATION ET RECOMMANDATIONS

RECHERCHE ET SOUTIEN AUX PROJETS

ACTUALITÉS, ÉVÉNEMENTS, NEWSLETTERS

ACCUEIL / LA FILIÈRE / RESSOURCES UTILES

# Ressources utiles



## Ressources utiles



## Bon de commande



### LIVRETS

- |\_|\_|\* Accompagner l'atrésie de l'œsophage (destiné aux parents)
- |\_|\_|\* La hernie de coupole diaphragmatique (destiné aux parents)
- |\_|\_|\* Et si c'était un trouble de l'oralité alimentaire (destiné aux



### KITS NAISSANCE

- |\_|\_|\* Atrésie de l'œsophage
- |\_|\_|\* Grêle court
- |\_|\_|\* Hernie diaphragmatique
- |\_|\_|\* Hirschsprung

 Bon de commande