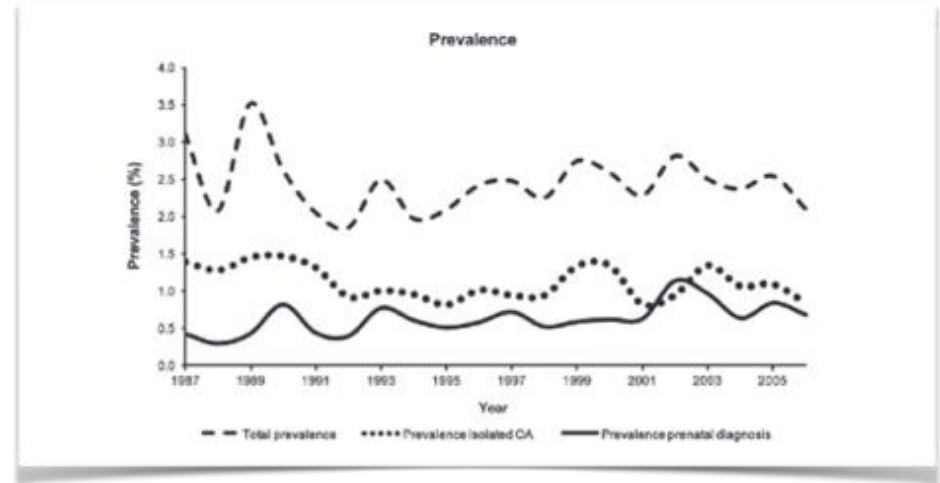


Atrésie de l'œsophage: Comment et que faire du diagnostic anténatal?

Epidémiologie (Registre EUROCAT)

- ❑ 2,43/10000 naissances
- ❑ Stabilité dans le temps
- ❑ 45 % AO isolée
- ❑ 32 % Malformations
- ❑ 23 % Syndromes associés



29 % Diagnostic anténatal



Centre de référence des affections chroniques
et malformatives de l'œsophage

CARTOGRAPHIE DU CRACMO



33 centres en France
Métropolitaine et dans les DOM

Lille : centre référent national

2008-2011 : 637 AO
21% suspectées en anténatal

Difficultés du DAN → Echographie

→ Visualisation de l'oesophage non recommandée sur les échographies de dépistage

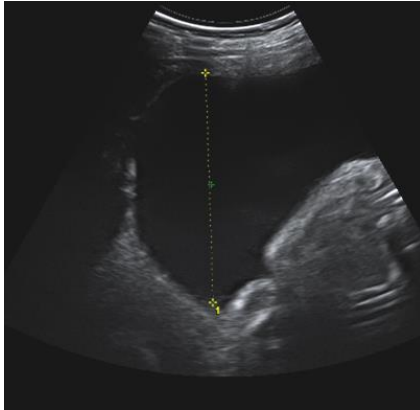


Malinger G, Ultrasound Obstet Gynecol, 2004

« Atrésie » de l'oesophage non directement visible

DAN de l'atrésie de l'oesophage

AO suspectée si signe d'appel



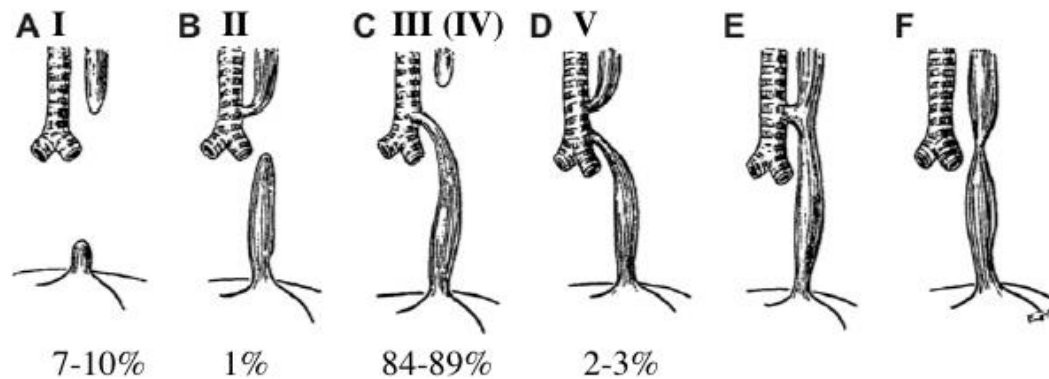
Hydramnios présent ds 53% des cas dans le registre CRACMO

	Type I	Type III	p
Polyhydramnios (%)	93	47	<0.01
Prenatal EA suspicion (%)	93	7	<0.001

Difficulté du DAN en échographie

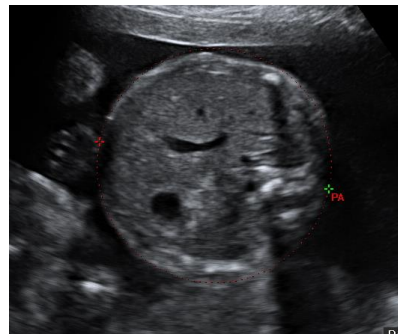
Faux négatif

→ **Fistule trachéo oesophagienne dans 90 % des cas**



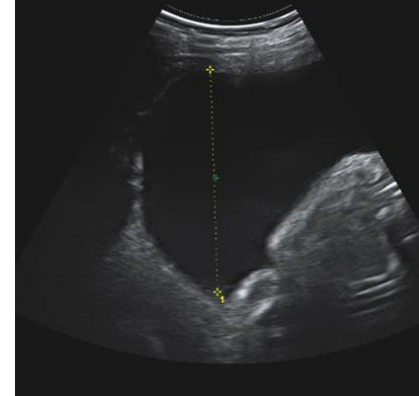
→ **Synthèse de liquide par la muqueuse de l'estomac**

**Visualisation de
l'estomac → Faux négatif**



AO ≠ estomac non vu

Difficulté du DAN en échographie : faux positif



Estomac petit ou absent

Hydramnios

Nombreux FD en anténatal avec

1% des Hydramnios < AO

- Foetus sans anomalie

- Trouble de la déglutition :

- Pathologie malformative

- Pathologie neurologique

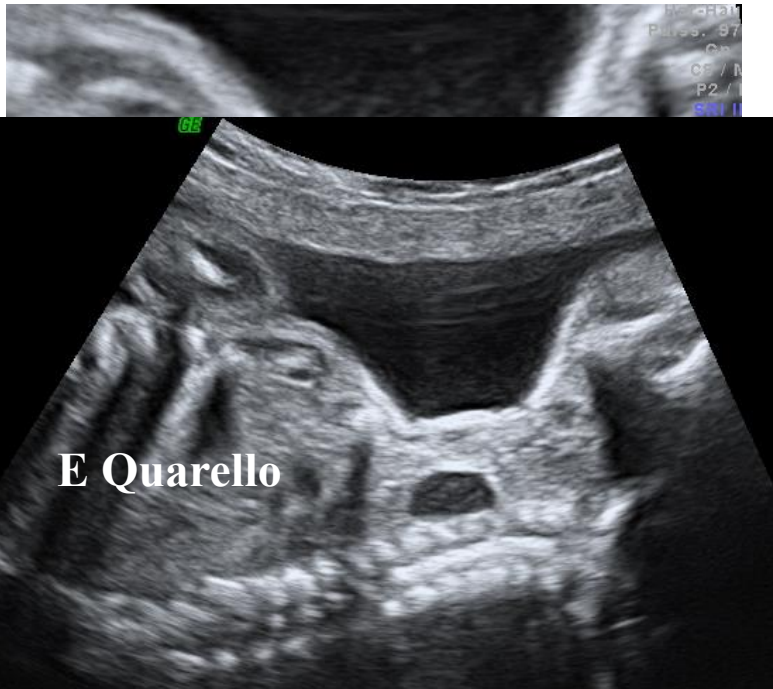
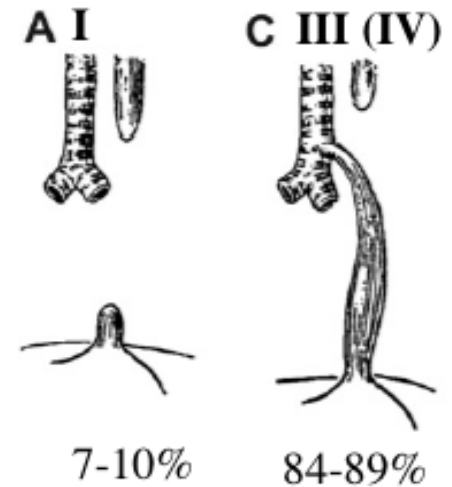
42%

VPP : 46 - 50 %

Conduite à tenir devant une suspicion d'AO

→ Echographie de référence ++++

⇒ Visualisation du cul de sac supérieur borgne de L'œsophage au niveau du cou ou du médiastin supérieur du fœtus pendant un mouvement de déglutition



1. Spécificité élevée

1. Visualisation fonction de

- Position fœtale
- Age gestationnel (>26 SA)
- Mouvement de déglutition

2. Examen plus long > 30 min

Conduite à tenir devant une suspicion d'AO

IRM

- Oesophage difficile à voir en échographie
- Plan sagittal d'acquisition facile en IRM

Condition pour éliminer AO → Visualisation de l'œsophage en entier (Langer J.C. & al. Pediatr. Surg. 2001)

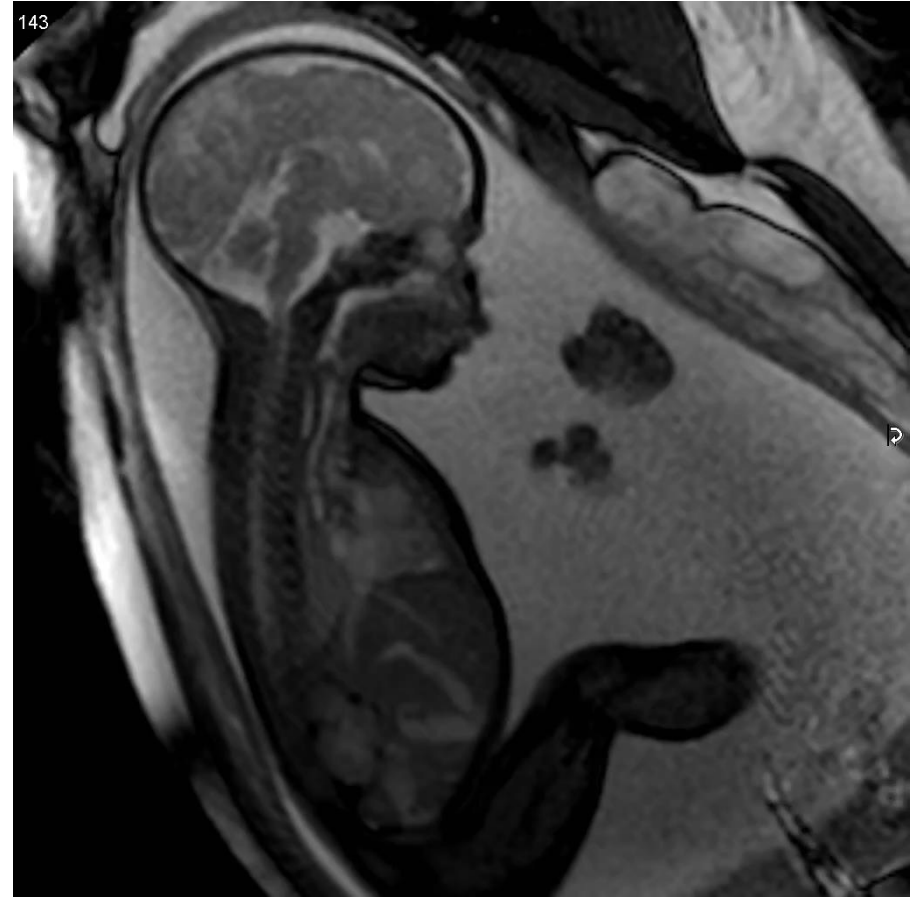
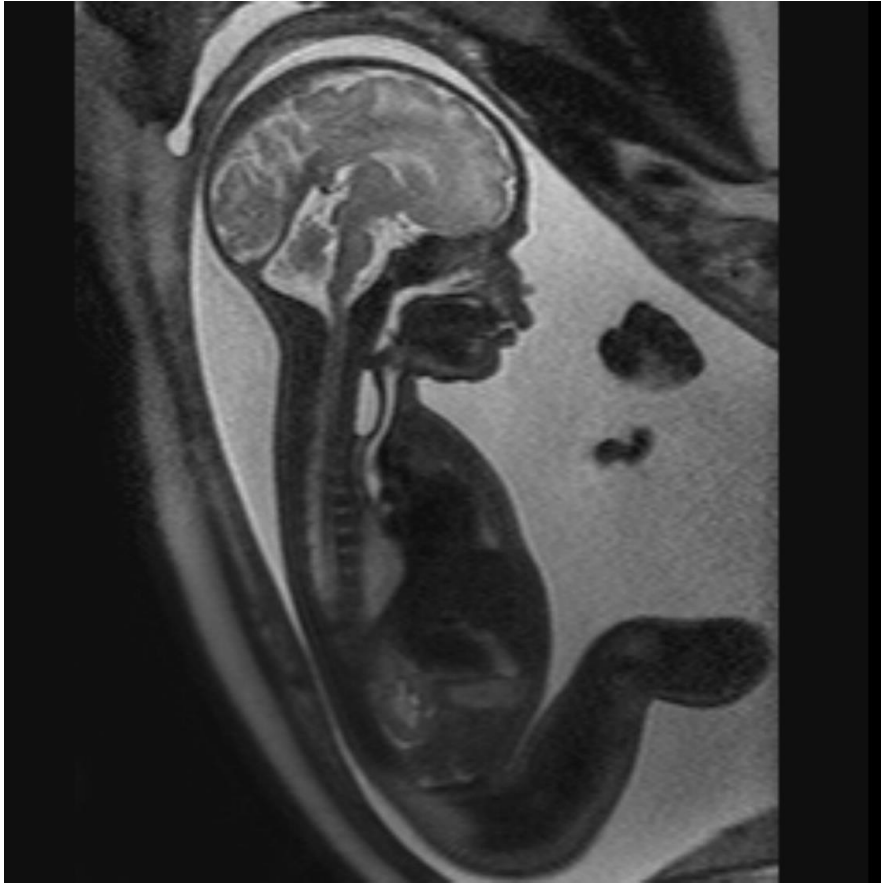
MAIS œsophage pas toujours entièrement suivi

- Derrière le cœur
- Si le fœtus ne déglutit pas
- Oesophage non vu dans 54 / 85 IRM thoraciques (Levine D. & al. Radiology 2003)



→ Faux Positifs

→ **Cul de sac supérieur** facilement visualisé en
IRM surtout avec séquences dynamiques



Mais IRM prescrite sur signes d'appel
échographiques

Diagnostic antenatal

TABLE 1

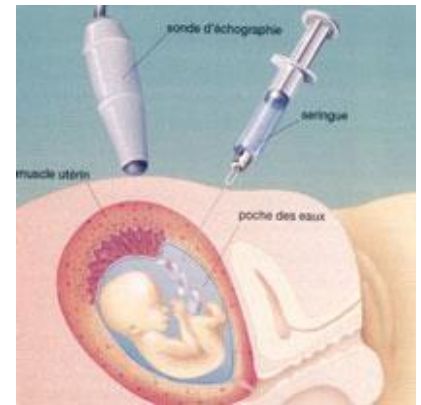
Antenatal data of 469 patients with esophageal atresia

Variable	Prenatal diagnosis (n = 114), %	Postnatal diagnosis (n = 355), %	P value
Hydramnios	90.1	34.0	< .001
Small or absent stomach	71.0	3.0	< .001
Sonographic pouch sign	31.0	0.0	< .001
Magnetic resonance imaging	33.3	1.1	< .001
Amniocentesis	58.8	15.8	< .001

Garabedian et al, Am J O G, 2015

Amniocentèse ?

Etude biochimique du LA

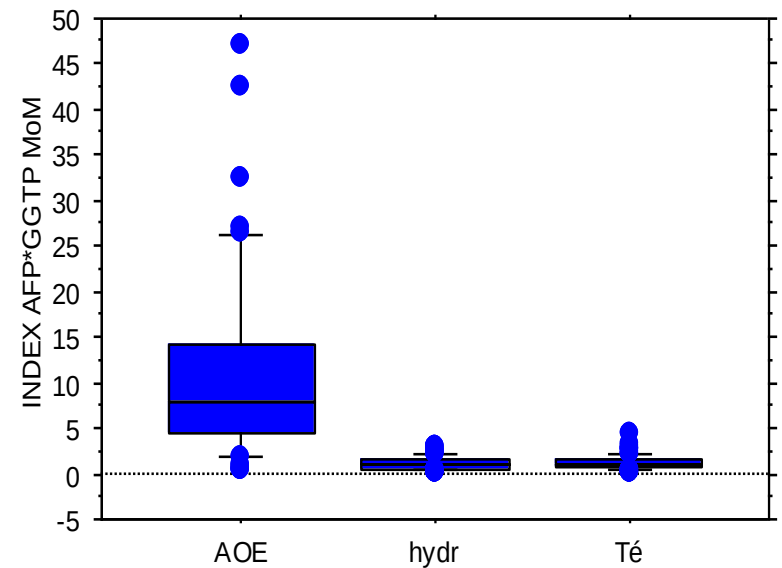


- Dosage biochimique dans le liquide amniotique

→ Orientation sur le diagnostic AO

Si > 22 SA

- **FN (syndromes polymalformatifs) et FP**
- **98% de sensibilité**
- **100 % de spécificité**



Performance du diagnostic AO

Spaggiari et al., Prenat Diag, 2015

Test	N	Diagnosis confirmed	Sensitivity
		n/N	%
MRI	28	19/28 (67.8)	67.8
MRI with dynamic sequence	24	19/24 (79.1)	79.1
Biochemistry of amniotic fluid	17	15/17 (88.2)	88.2

MRI, magnetic resonance imaging.

- ❑ 122 cas d'AO
- ❑ 39 suspicions anténatales (32%)

Garabedian et al, Prenat Diag, 2014

	Se	Sp	PPV	NPV
Sonographic pouch sign	40% [0.1–0.7]	100% (1–1)	100% (1–1)	45.5% [0.2–0.7]
MRI	80% [0.5–1]	100% (1–1)	100% (1–1)	71.4% [0.4–1]
Biochemical amniotic fluid	90% [0.7–1]	60% [0.17–1]	81.8% [0.6–1]	75% [0.3–1]
2 of 3 positive	80% [0.5–1]	100% (1–1)	100% (1–1)	71.4% [0.4–1]

- ❑ 15 patientes adressées pour suspicion AO
- ❑ 10 cas d'AO à la naissance

A l'issue du bilan : très forte
suspicion d'atrésie de l'œsophage



Quelle utilité du DAN ?

Intérêt du DAN d'AO

- 1. Recherche d'autres malformations**
- 2. Recherche d'anomalies chromosomiques**
- 3. Information des parents**
- 4. PEC optimale pendant la grossesse & en période néonatale**

Recherche d'autres malformations

- ❑ **Malformations associées** dans 50 à 60%
- ❑ Parfois difficiles à diagnostiquer en échographie
- ❑ Anomalies rénales, vertébrales, des membres, dysmorphie, cardiopathie.....

→ Association syndromique ? VACTERL

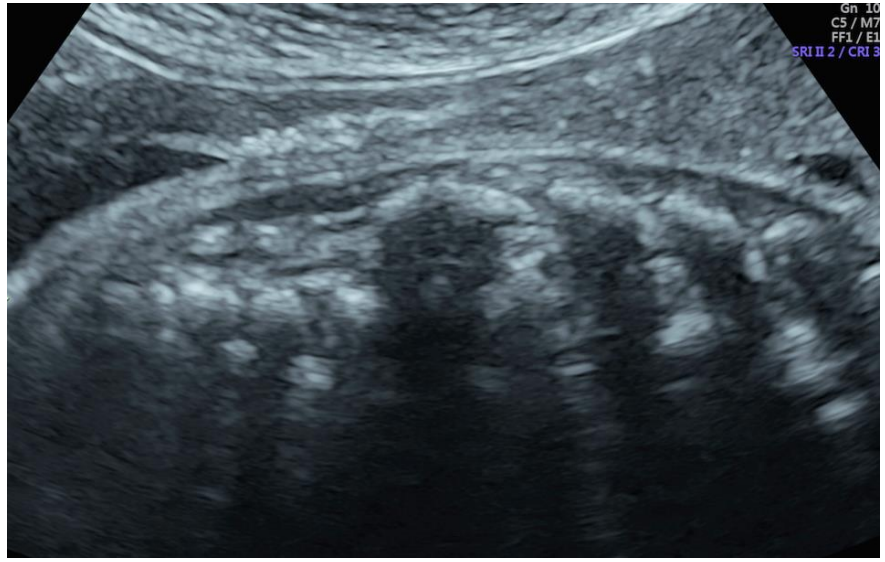
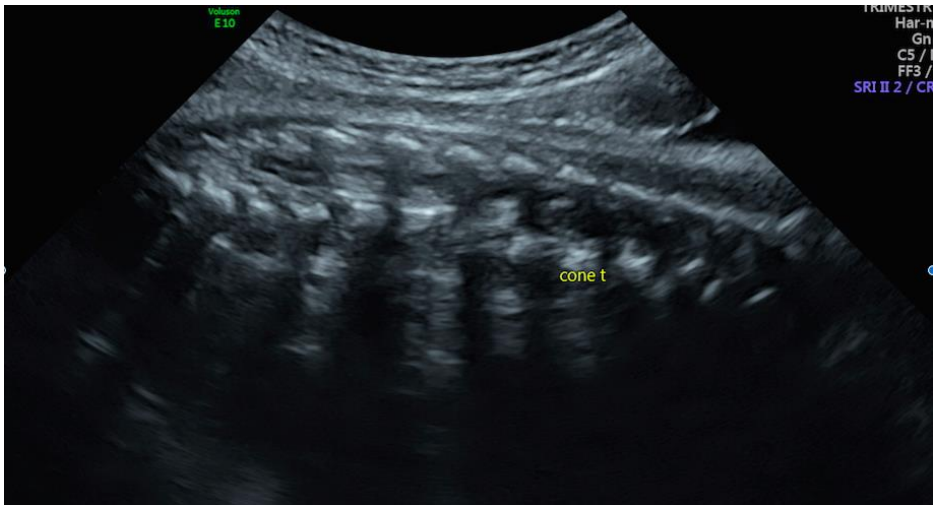
→ **Echographie de référence**

→ **Echocardiographie**

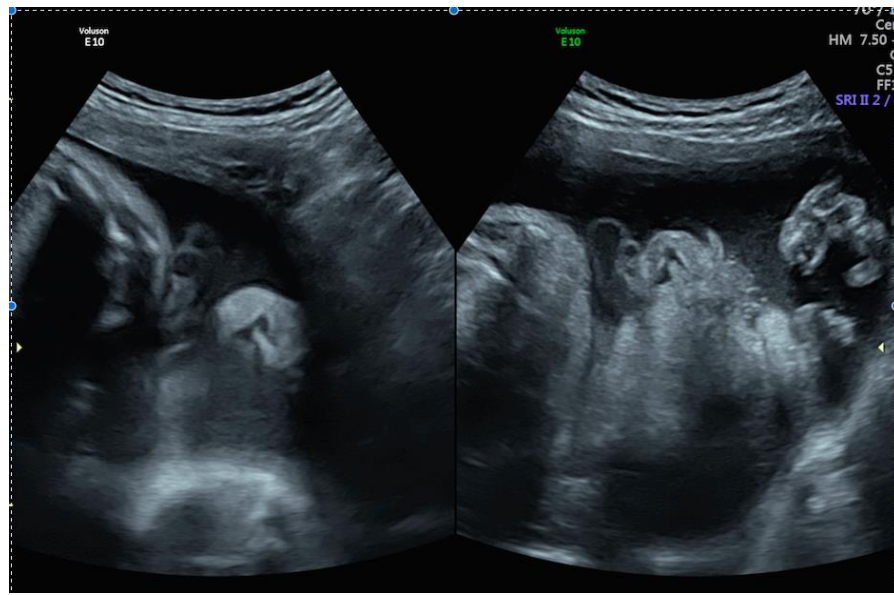
→ **+/- Scanner osseux**

→ **+/-IRM**

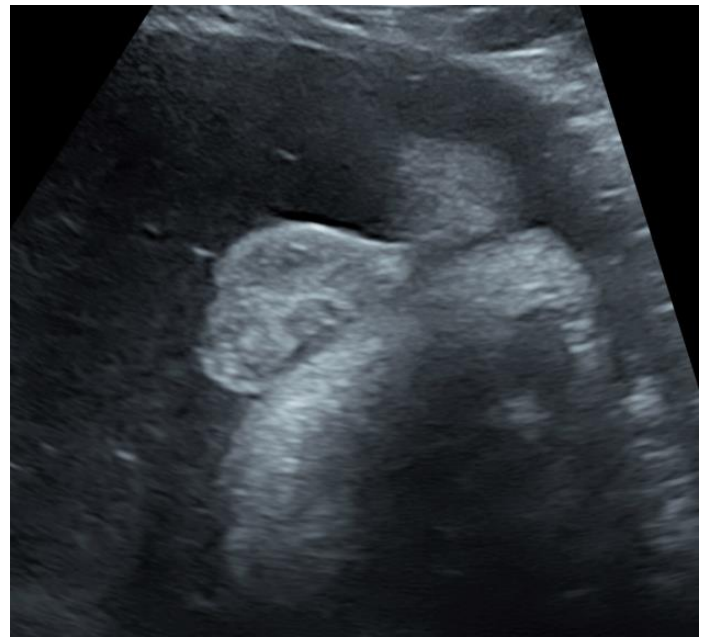
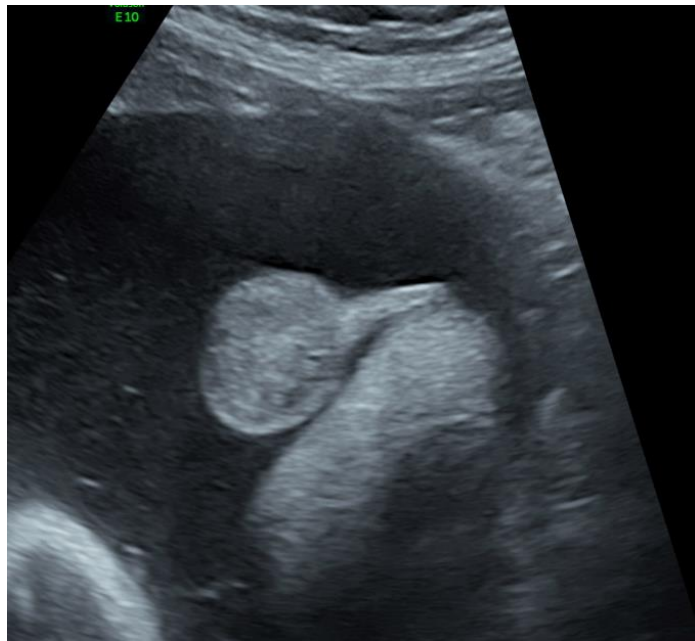
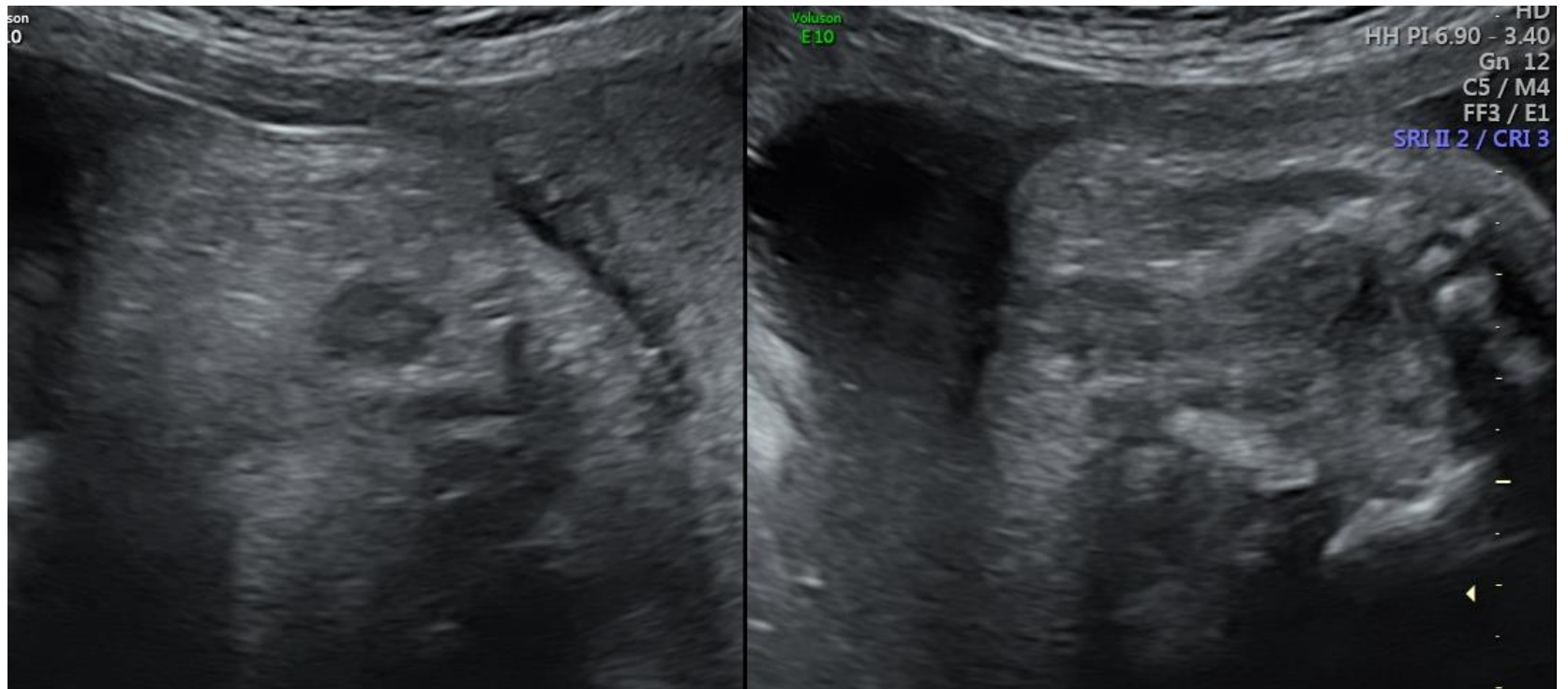
→ **Objectif : Préciser le pronostic et la prise en charge ante et postnatale**











Intérêt du DAN d'AO

1. Recherche d'autres malformations
2. Recherche d'anomalies chromosomiques
3. Information des parents
4. PEC optimale pendant la grossesse & en période néonatale

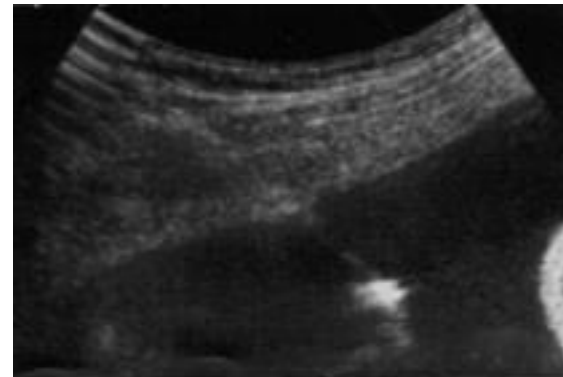
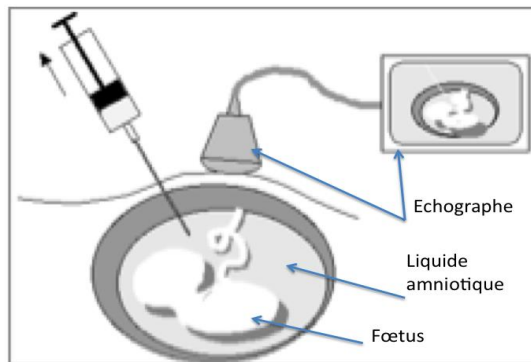
Recherche d'anomalies chromosomiques

□ 2 à 8 % des cas

→ Proposition d'une amniocentèse (ACPA)

→ Permet l'analyse biochimique du LA

→ Risque de l'amniocentèse : <0,5 % de perte de grossesse ou accouchement prématuré



Intérêt du DAN d'AO

- 1. Recherche d'autres malformations**
- 2. Recherche d'anomalies chromosomiques**
- 3. Information des parents**
- 4. PEC optimale pendant la grossesse & en période néonatale**

Information des parents

- ❑ Rencontre avec les chirurgiens pédiatres en anténatal ++++
- ❑ Visite du service de réanimation, consultation de lactation....
- ❑ Quel impact psychologique du DAN?

Information des parents : quel impact du DAN?

DAN

- **Impact positif**

- Information permettant aux parents de se préparer, de tenter de maintenir un état d'esprit positif
- Diminution de leur anxiété

- **Impact négatif**

- Deuil grossesse normale et de l'enfant normal
- Profonde détresse par anticipation et exposition des parents plus longtemps à l'incertitude et à l'inquiétude

Diagnostic post natal

- Choc brutal majoré par l'absence de préparation, éventuelle séparation
- Sentiment de perte de chance par l'absence de choix possible / IMG

→ **Suivi psychologique à proposer**

→ **Etude DANA0**

Intérêt du DAN d'AO

1. Recherche d'autres malformations
2. Recherche d'anomalies chromosomiques
3. Information des parents
4. **PEC optimale pendant la grossesse & en période néonatale**

Prise en charge optimale pendant la grossesse & en période néonatale

- ❑ Surveillance accrue de la grossesse
- ❑ Accouchement dans une maternité de niveau III avec présence d'un service de chirurgie néonatale

→ **Éviter la séparation Mère enfant**

→ **Pronostic vital non mis en jeu contrairement à d'autres pathologies (TGV +++)**

- ❑ Absence d'introduction de l'alimentation orale

Le diagnostic prénatal modifie t il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO?

	DAN n = 114	DPN n = 335	<i>p</i>
CS ANTÉNATALE AVEC UN SPÉCIALISTE	60,4	11,5	< 0,001
TRANSFERT IN UTERO	59,3	5,0	< 0,001

	DAN n = 114	DPN n = 355	<i>p</i>
MALFORMATIONS ASSOCIEES (%)	51	50	0,89
SYNDROME VACTERL (%)	16,7	16,6	1
CARYOTYPE ANORMAL (%)	4,7	8	0,55

Pas de donnée sur les IMG et les MIU dans le registre CRACMO

Le diagnostic prénatal modifie t-il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO?

	DAN n = 114	DPN n = 355	<i>p</i>
AG À LA NAISSANCE (SA)	36; 36 [35-38]	37; 38 [35-40]	< 0.001
Poids de naissance, g	2313; 2352 (1950-2700)	2754; 2680 (2040-3100)	< 0.001

Le diagnostic prénatal modifie-t-il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO?

	DAN n = 114	DPN n = 355	p
TYPE I (%)	32,5	2,2	< 0.001
TYPE 3 (%)	64	93,5	< 0.001
Taille du défaut, cm	2,6; 2,5 (1,5-3,2)	1,5; 1 (1-2)	< 0.001

80% de DAN pour les types I
18% de DAN pour les type 3

Le diagnostic prénatal modifie-t-il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO?

	DAN n = 114	DPN n = 335	<i>p</i>
Délai Naissance-diagnostic (J)	0	0,2; 0 (0-0)	< 0.001
Délai > 24h	0	10	< 0.001
Délai Naissance-1 ^{ère} intervention (J)	0,9; 1 [0-1]	0,9; 1 [0-1]	0.07
Transfert après la naissance	25,6	82,5	< 0.001

Le diagnostic prénatal modifie-t-il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO?

	DAN n = 114	DPN n = 335	<i>p</i>
Gastrostomie à la naissance (%)	45,6	11,8	< 0.001
Nb de jours en USIN (J)	71; 47,5 [20-117]	36; 21,0 [14-43]	< 0.001
Anastomose en un temps	74,5	94,4	< 0.001
Age à l'anastomose (J)	26,5; 1 (0-51)	4,4; 1 (0-1)	0,002
Lachage anastomose	16,8	5,5	< 0.001
Fistule récurrente	4,2	4,5	1
Sténose	31,6	18	0,04
Complications : Variable composite (%)	44,0	27,6	0.003
Survie (%)	93,0	93,7	0.83

Le diagnostic anténatal modifie-t-il la prise en charge néonatale et le devenir à 1 an des enfants suivis pour atrésie de l'œsophage de type III ?

Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction (2015) 44, 848–854

408 cas. DAN = 18%.

Tableau 3 Devenir néonatal et à 1 an.
Neonatal management and outcome at 1 year.

	DAN <i>n</i> = 74	DPN <i>n</i> = 334	<i>p</i>
Âge gestationnel de naissance	36,3 ; 36	37,1 ; 38	0,036
Longueur du défaut (cm)	2 ; 2 [1–3]	1,4 ; 1 [1–2]	< 0,001
Gastrostomie (%)	21,6	8,7	< 0,001
<i>Complications</i>			
Lâchage de la suture (%)	6,7	5,1	0,54
Fistule (%)	5	4,4	0,74
Sténose oesophagienne (%)	30	17,3	0,03
Taux de décès (%)	5,4	4,8	0,77
Variable composite (%)	38,7	26,1	0,044

Le diagnostic prénatal modifie t il la prise en charge en période néonatale et le devenir des enfants avec AO de type 1?

TABLE 3 Neonatal management and outcome at 1 y of age

	Prenatal Diagnosis n = 75	Postnatal Diagnosis n = 13	P
Gestational age at birth (wk) ^a	36 [35-38]	34 [32-36]	.048
Birth weight (g) ^b	2345 [1880-2660]	1930 [1770-2540]	.22
Small for gestational age (n)	20/73 (27.4)	1/13 (7.7)	.17
Transfer after birth (n)	11/74 (14.9)	12/13 (92.3)	<.0001
Delay birth—first intervention of reparation (d)	86 [51-119]	85 [39-109]	.72
Gastrostomy at birth (n)	69/75 (92.0)	13/13 (100.0)	.59
Length of first hospitalization (d) ^c	121 [91-161]	134 [89-189]	.46
Exclusive oral feeding (at first discharge) (n)	33/66 (50.0)	7/12 (58.3)	.76
Anastomotic stenosis (n)	29/65 (44.6)	3/10 (30.0)	.50
Hospital readmission (n)	3 [1-4]	1 [0-2]	.051
Weight at 12 mo (g) ^d	8200 [7260-9100]	7795 [7500-8550]	.65
Mortality rate (%)	7/75 (9.3)	1/13 (7.7)	1.00

Diagnostic anténatal

DAN uniquement si signes d'appel échographiques

- Hydramnios
- Estomac non vu ou de petite taille

→ Examens répétés

Taux important de FN

Taux plus élevé de complications dans le groupe DAN

lié au type même d'AO: Type I et/ou avec long défaut

DAN

- bilan anténatal → Dépistage des syndromes polymalformatifs
- préparation à la naissance
 - consultation avec un chirurgien pédiatrique
 - transfert in utero

Stress parental

Conclusion

Difficultés de l'information des parents lors suspicion anténatale d'AO

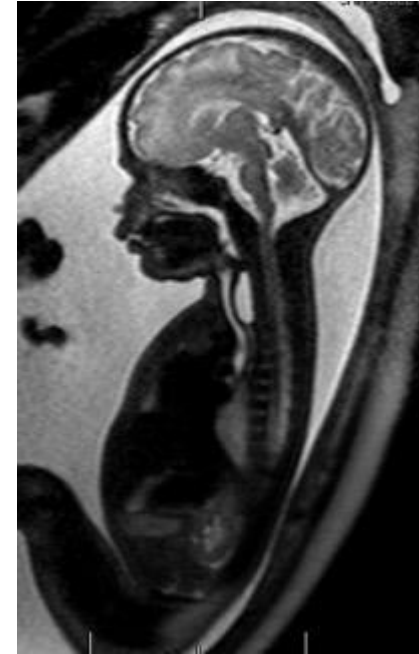
Information



**Stress
parental**

Quelle conduite à tenir devant une demande d'IMG par la patiente ?

**Anomalie chromosomique
Syndrome polymalformatif
Forme isolée**



Merci pour attention