



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# LIVRET D'INFORMATIONS

# LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE COMPRENDRE ET ACCOMPAGNER





FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

## Equipe FIMATHO

### Centre de Référence de la HCD

**Lille** : Laurent Storme, Sébastien Mur

Bertille Sergent (psychologue)

Céline Coutte (chef de projets)

**Paris** : Alexandra Benachi

**Marseille** : Julia Boubnova

Stéphanie Khalifa (psychologue)

Sylvie Castelain (orthophoniste)

**APHEDIA** : Fanny Cauvet et Anne-Lise Orellou



FIMATHO

# QUELLES INFORMATIONS ?

**Objectif** : donner des informations et des repères généraux sur la HCD aux futurs parents d'enfants porteurs de cette pathologie  
→ **les préparer au parcours de soins de leur enfant**

- **Qu'est ce que la HCD ?** définition médicale adaptée aux futurs parents
- **Suivi de grossesse** : bilans médicaux effectués
- **A la naissance** : prise en charge en service de réanimation  
intervention chirurgicale
- **Hospitalisation** : surveillance des fonctions vitales  
alimentation
- **Retour à domicile** : suivis médical et paramédical sur le long terme  
accompagnement psychologique  
accompagnement médico-social

# QUAND LE DISTRIBUER? PAR QUI?

Lorsque le diagnostic est établi lors d'une échographie de suivi de grossesse :

→ lors d'une consultation anténatale

Le livret peut être intégré au **kit naissance « HCD »** distribué par l'APEHDIA et FIMATHO

Commander ce livret auprès de l'équipe FIMATHO : [fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)  
ou

Bon de commande disponible dans vos pochettes

# LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE C'EST QUOI ?



#191968034

GUIDE PRATIQUE À DESTINATION DES PARENTS

**A finaliser :**

- **Titre**

La Hernie de Coupole  
Diaphragmatique :  
comprendre et accompagner

- **Images**

## Qu'est-ce que la hernie de coupole diaphragmatique ?

La Hernie de Coupole Diaphragmatique (HCD\*) est une maladie congénitale\* rare touchant de 1 à 5 nouveau-nés pour 10 000 naissances. L'origine de la HCD reste inconnue à ce jour.

Le diaphragme est un muscle qui sépare le thorax de l'abdomen ; il est impliqué dans le processus de la respiration. La HCD correspond à un défaut de fermeture du diaphragme lors du développement du fœtus *in utero*\*. Le diaphragme n'est pas totalement fermé et ne sépare donc pas correctement le thorax de l'abdomen. Cette ouverture ou orifice permet à une partie des viscères abdominaux (intestins, estomac, foie...) de migrer de l'abdomen vers le thorax.

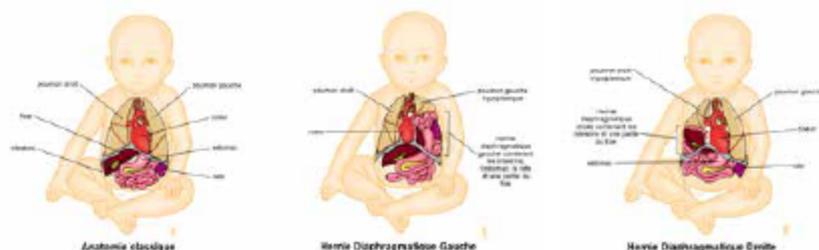


Figure 1 : schémas représentant l'anatomie abdomino-thoracique normale d'un bébé (à gauche), celle d'un bébé avec une HCD gauche (au milieu) et celle d'un bébé avec une HCD droite (à droite)

Le plus souvent, la hernie touche un des deux côtés du diaphragme (hernie située à gauche ou plus rarement à droite). Le développement général du bébé est le plus souvent normal et n'est pas perturbé par la présence de la hernie. Seul le développement des poumons est perturbé avec une atteinte plus importante du poumon du côté de la hernie. Les poumons sont donc plus petits, on parle d'hypoplasie pulmonaire. Les poumons peuvent aussi présenter des anomalies de fonctionnement, ce qu'on appelle l'hypertension artérielle pulmonaire. La sévérité de l'atteinte pulmonaire peut être très variable d'un individu à l'autre et ne se manifestera qu'au moment de la naissance.

Pas de place pour une photo

Les cas de HCD sont très différents les uns des autres et les informations contenues dans ce livret ne peuvent rendre compte de toute la diversité de toutes les situations possibles. Plusieurs facteurs influencent le degré de sévérité de la hernie et bien que chaque cas soit unique, grâce à la prise en soins organisée autour de la HCD en France, on peut dire que de 60 à 70% des nouveau-nés touchés par cette pathologie sévère et complexe survivent. La majorité d'entre eux deviennent des enfants, des adolescents et des adultes qui bénéficient d'une qualité de vie satisfaisante à très satisfaisante.

### QUAND ET COMMENT DÉCOUVRE-T-ON LA MALADIE ?

La malformation est le plus souvent découverte avant la naissance (80% des cas) mais peut également être découverte à la naissance ou peu de temps après (20% des cas).

Pendant la grossesse, la découverte se fait avec l'échographie, par la visualisation des organes abdominaux anormalement présents dans le thorax.

### DES SOINS ET UN SUIVI ADAPTÉS À CHAQUE ENFANT

La hernie de coupole diaphragmatique se présente sous différentes formes, de gravité variable, en fonction notamment de la quantité des organes présents dans le thorax, de la taille du poumon directement impacté par la présence de la hernie, et de la précocité de la découverte.

À la naissance, la HCD peut être la cause de troubles globalement sévères, pouvant mettre en péril la survie du nouveau-né. Une fois les fonctions cardiaques et respiratoires stabilisées, votre bébé est opéré. Il bénéficie ensuite d'un suivi attentif de la part de l'équipe médicale. La durée de séjour à l'hôpital est plus ou moins longue selon les cas, et dépend notamment du rétablissement du système cardio-respiratoire et des facilités de mise en route des fonctions digestives et des capacités à s'alimenter de l'enfant.

De retour à la maison, le bébé puis l'enfant bénéficie d'un suivi médical régulier. En effet, votre médecin référent de la hernie sera attentif à certaines complications pouvant se présenter ou non, afin de détecter ces troubles de façon précoce et de proposer des solutions curatives adaptées.

## Quelles aides pour vous et votre bébé ?

Pour assurer des soins optimaux à votre bébé, il est nécessaire de mettre en place un suivi par une équipe pluridisciplinaire. Cette dernière sera constituée, en plus des professionnels médicaux, de professionnels paramédicaux aux compétences diverses, complémentaires et adaptées à la particularité de la situation de votre enfant.

### ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE

Parce que cette maladie rare n'affecte pas que votre bébé, l'annonce d'un diagnostic de hernie diaphragmatique chez votre enfant peut être source de questionnements et d'inquiétudes pour toute la famille. Dans ce contexte, un accompagnement psychologique pourra vous être proposé dès l'annonce de la maladie. Il peut s'adresser, si vous le souhaitez, à l'ensemble de votre famille : vous, votre conjoint(e), les autres enfants de la fratrie, etc... L'objectif de cet accompagnement est de vous offrir un espace de parole permettant l'expression des ressentis vis-à-vis de la maladie, de la prise en charge de votre enfant et de soutenir les éventuelles difficultés rencontrées par votre famille. Le travail du (de la) psychologue s'inscrit au long court et celui-ci peut être amené à solliciter les équipes médicales, paramédicales, sociales ainsi que des relais extérieurs pour répondre au mieux aux besoins de chacun des membres de la cellule familiale.

Sachez que d'autres familles ont aussi eu à faire face aux difficultés et au choc émotionnel que vous rencontrez. Même si les situations ne sont jamais totalement identiques, des familles ont constitué une association et sont toutes disposées à vous soutenir et vous aider ; vous pouvez les contacter à tout moment.

### ACCOMPAGNEMENT ORTHOPHONIQUE

Il arrive que certains bébés aient besoin d'un soutien spécialisé pour accompagner leurs difficultés alimentaires. Dans ce cas, l'avis d'un(e) orthophoniste peut être demandé. Il ou elle intervient auprès de vous et de votre enfant en lien avec l'équipe médicale qui vous entoure.

L'orthophoniste peut être présent(e) juste après la naissance de votre enfant, puis pour un suivi régulier et particulièrement à certaines étapes clés (6 mois « Les premières cuillères », 1 an « En route vers les petits morceaux », 2 ans « La construction du goût »).

S'il n'y a pas d'orthophoniste disponible dans l'hôpital où est suivi votre enfant, de nombreux autres professionnels pourront vous aider à mettre en place les mesures adaptées ou vous orienter si besoin vers un suivi en Centre d'Action Médico Sociale Précoce (CAMSP\*) ou chez un(e) orthophoniste libéral(e) ; n'hésitez pas à demander conseil.

### Prévention des troubles de l'oralité alimentaire\*

Les enfants porteurs de hernie peuvent rencontrer des difficultés pour s'alimenter. Le rôle de l'orthophoniste est de vous aider à favoriser le développement de l'oralité alimentaire\* de votre enfant en l'amenant notamment à investir sa bouche et à manger avec plaisir, sans le forcer. De plus, l'orthophoniste va vous expliquer les gestes à éviter et ceux à privilégier autour de la bouche de votre bébé et vous accompagner lorsque des difficultés sont présentes.

### ACCOMPAGNEMENT DIÉTÉTIQUE

Vous pourrez être amené à rencontrer un(e) diététicien(ne) afin d'optimiser les apports nutritionnels de votre enfant et donc sa croissance. N'hésitez pas à lui demander conseil lors de la diversification alimentaire par exemple, mais également face aux difficultés que vous pourriez rencontrer lors des repas. Le suivi diététique pourra alors être croisé avec celui d'un(e) orthophoniste.

### Unité de nutrition à domicile

Pour les enfants ayant besoin d'être alimentés par sonde gastrique\* ou gastrostomie\* à la sortie de l'hôpital, des professionnels (diététiciens, gastro-entérologues pédiatres...) vous fourniront à domicile le lait et le matériel nécessaire à l'alimentation de votre bébé. Des explications adaptées vous seront fournies dans ce cas-là. Des associations de parents pourront vous conseiller et vous soutenir.

### Groupes Nationaux de soutien à l'oralité alimentaire\*

#### La Vie par un Fil

Association nationale pour les enfants malades dépendants d'une nutrition artificielle

1 Cité Mon Plaisir

85390 CHEFFOIS

<http://pagesperso-orange.fr/lavieparunfil/>

#### Groupe Miam-Miam

Groupe de travail parents-soignants sur les troubles de l'oralité\* alimentaire

Hôpital Robert Debré

Service de gastro-entérologie

48 boulevard Sérurier

75019 PARIS

[www.groupe-miam-miam.fr](http://www.groupe-miam-miam.fr)

(vous pourrez y trouver les coordonnées des groupes régionaux)