



Exemple d'anomalie d'adaptation à la vie extra-utérine: la hernie diaphragmatique

Dr Coste Karen
Cours DES pédiatrie
Grenoble
5 avril 2013

La hernie de coupole diaphragmatique: anténatal et post natal immédiat

- Définition
- Physiopathologie
- Diagnostic et prise en charge anténatal
- Rappels sur adaptation à la vie extra-utérine
- Particularités de cette adaptation en cas de HCD

Définition

- Malformation, incidence 1/3500 naissances
- Souvent sporadique et isolée
- associées à d'autres malformations et/ou anomalies chromosomiques: 40%

- Définition:

Défaut de mise en place de tout ou une partie du diaphragme

= défaut avec ascension des viscères en intra-thoracique

80% des cas en postero-latéral G

Foramen of Morgagni

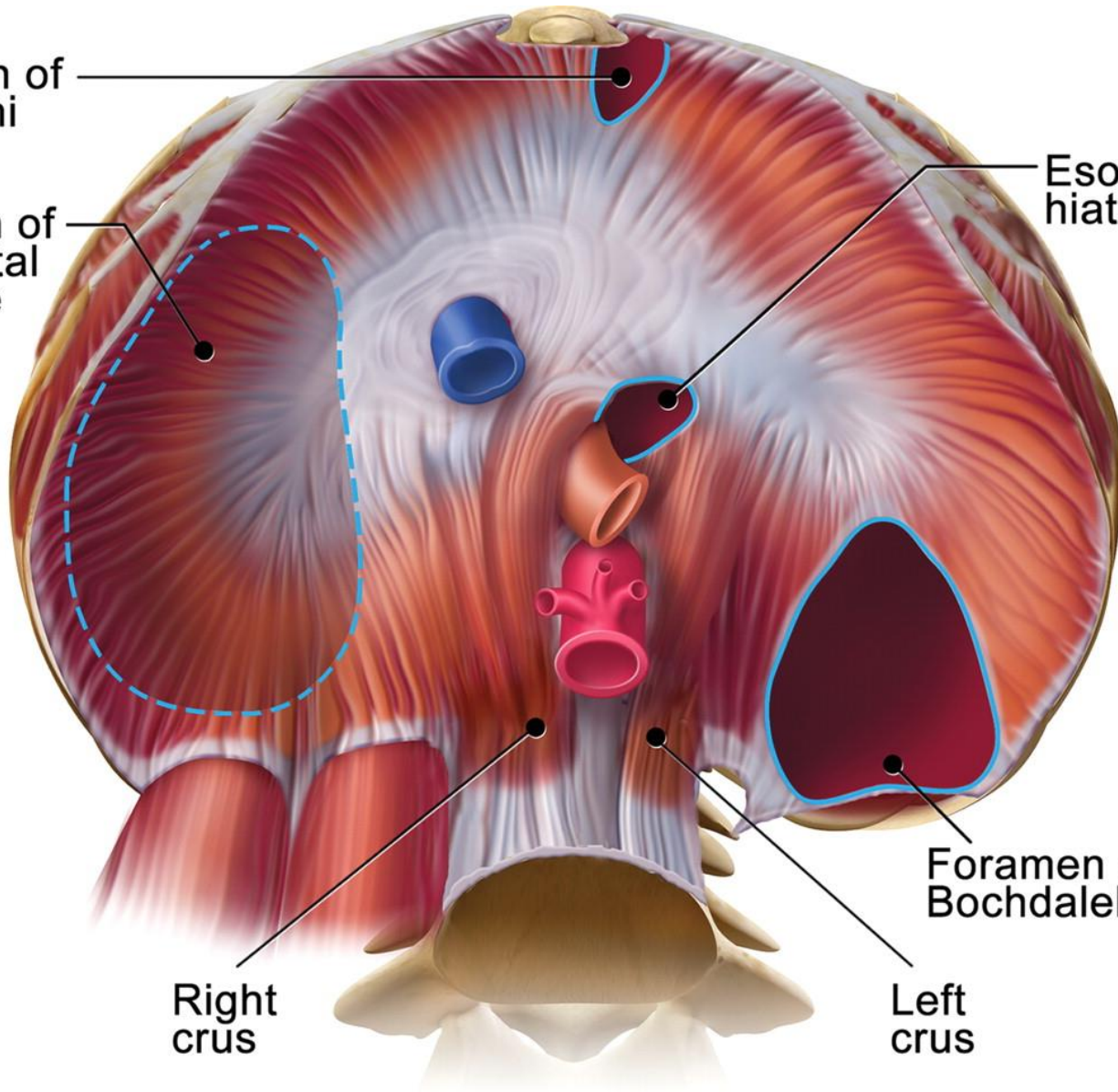
Location of congenital absence

Esophageal hiatus

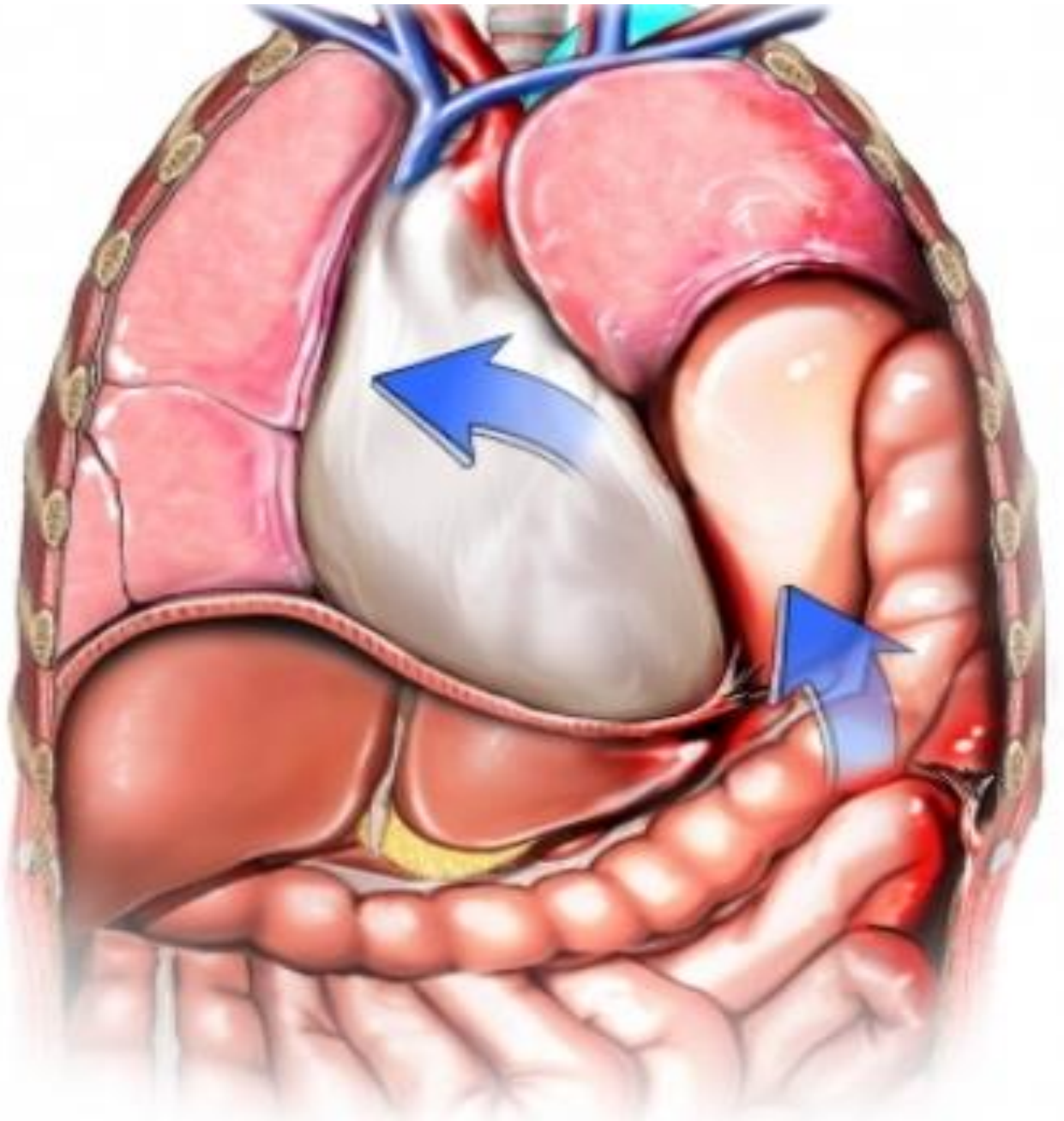
Foramen of Bochdalek

Right crus

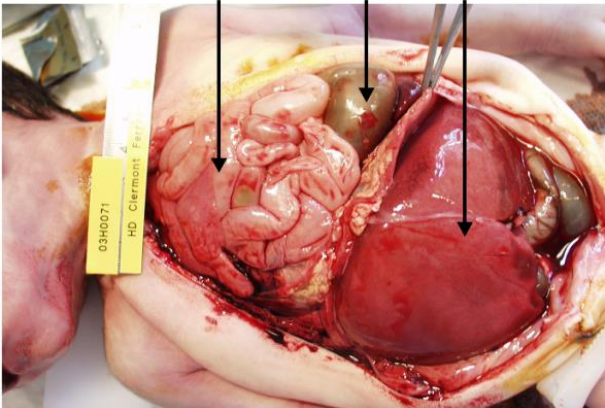
Left crus







Herniated bowel Heart Liver





- Conséquences sur appareil respiratoire:

- ❖ Altération développement pulmonaire: **hypoplasie pulmonaire**
- ❖ **anomalies** structure et fonction des **vaisseaux pulmonaires**
 - Atteinte variable et pronostic hétérogène

- Qq chiffres:

Malgré les progrès: mortalité néonatale 30-40% (HTAP, hypoplasie pulmonaire)

10% décéderons au décours période néonatale, dans premières années de vie (complications respiratoires ou digestives)

Morbidité secondaire fréquente: 50 à 87% (respiratoire, digestive, orthopédique, neurologique, ORL)

Physiopathologie

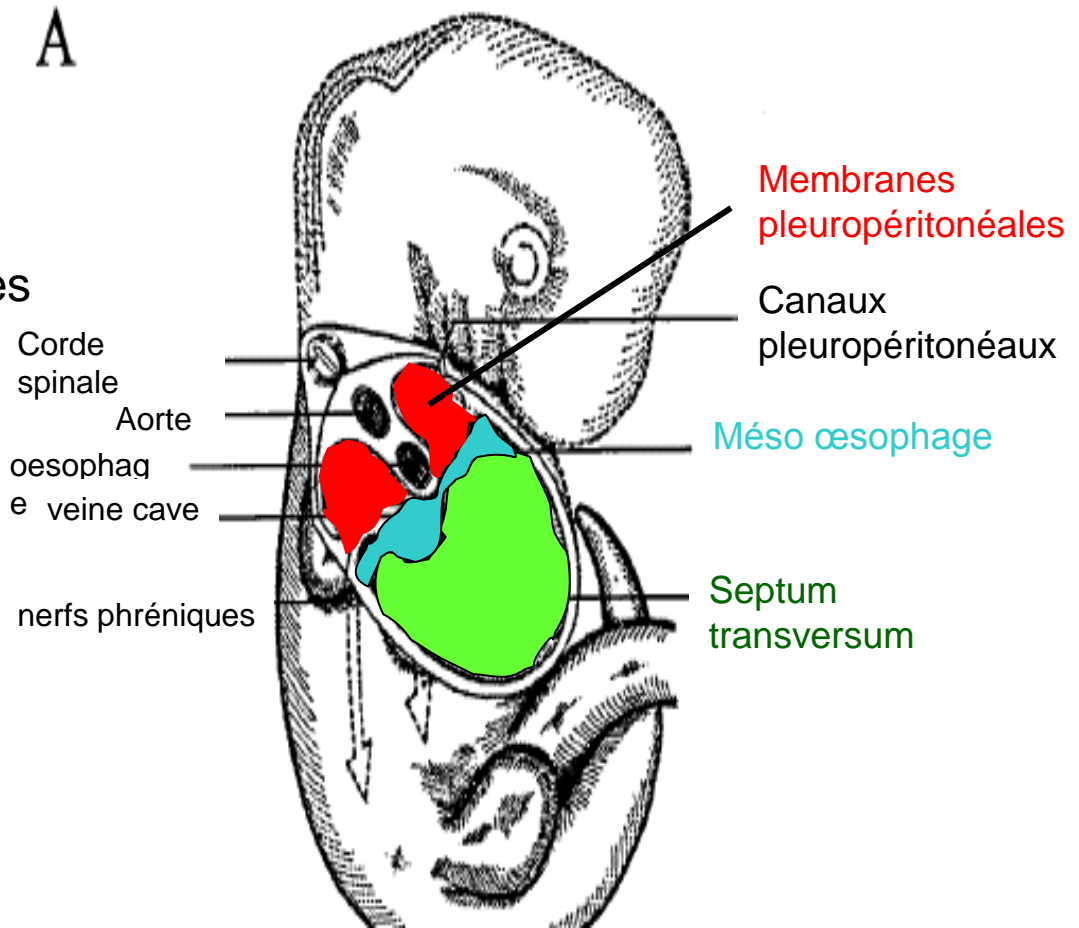
Anomalie embryonnaire précoce

D.W. ALLAN AND J.J. A

- 4 et 10^{ème} SG

- Fusion 3 feuillets
- ✓ septum transversum
- ✓ méso-œsophage
- ✓ membranes pleuro-péritonéales

= défaut de fermeture des
Canaux pleuro-péritonéaux

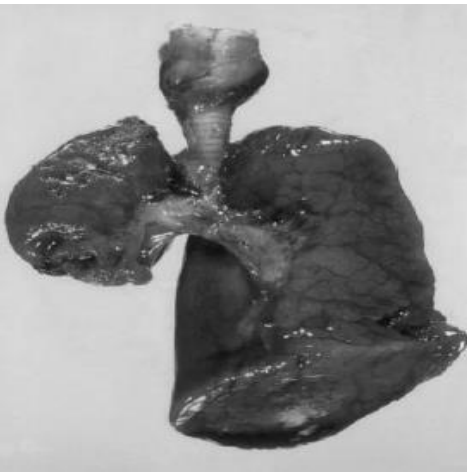


Anomalies du développement pulmonaire

- **Hypoplasie pulmonaire** constante et bilatérale prédominant du côté de la hernie, d'autant plus importante si survient tôt
-

1) arbre bronchique

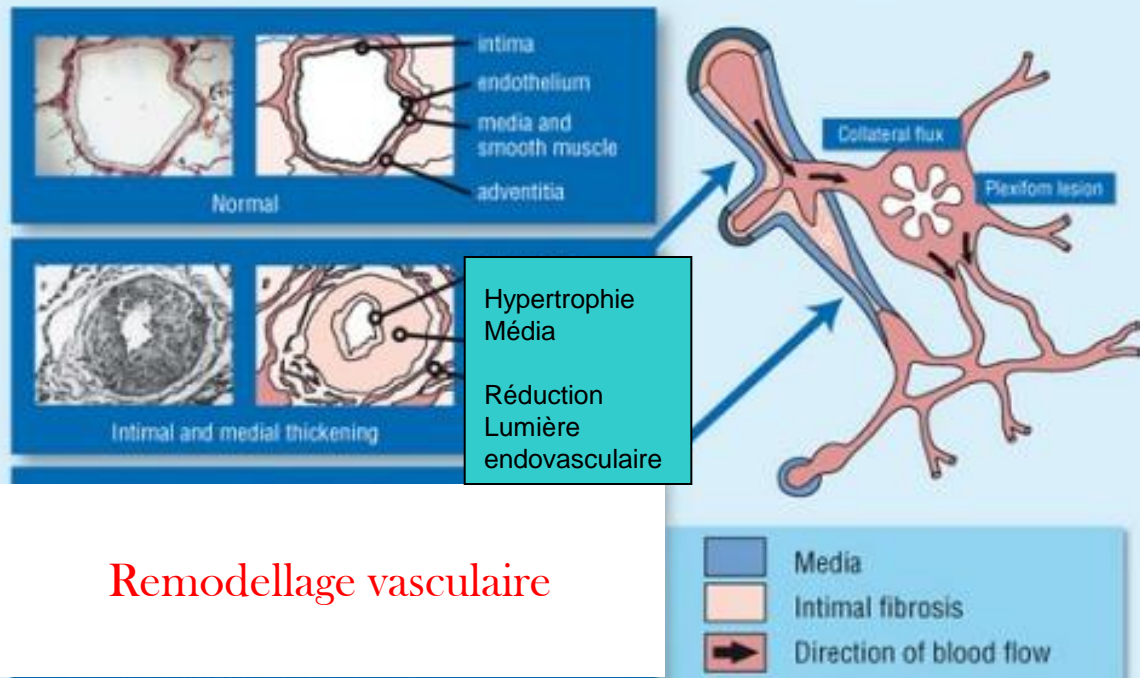
- Diminution du nombre de divisions bronchiques donc du nombre de bronchioles
- Anomalie de l'alvéolisation : réduction nombre d'alvéoles, septa épaissis, diminution surface échange
- Possible immaturité histologique (stade sacculaire), anomalie ratio PII/PI
- De plus s'associe des troubles de la résorption du liquide pulmonaire à la naissance.
- Déficit des systèmes anti-oxydants (superoxyde dismutase, glutathion peroxydase) = sensibilité +++ toxicité de l'O₂



2) arbre vasculaire

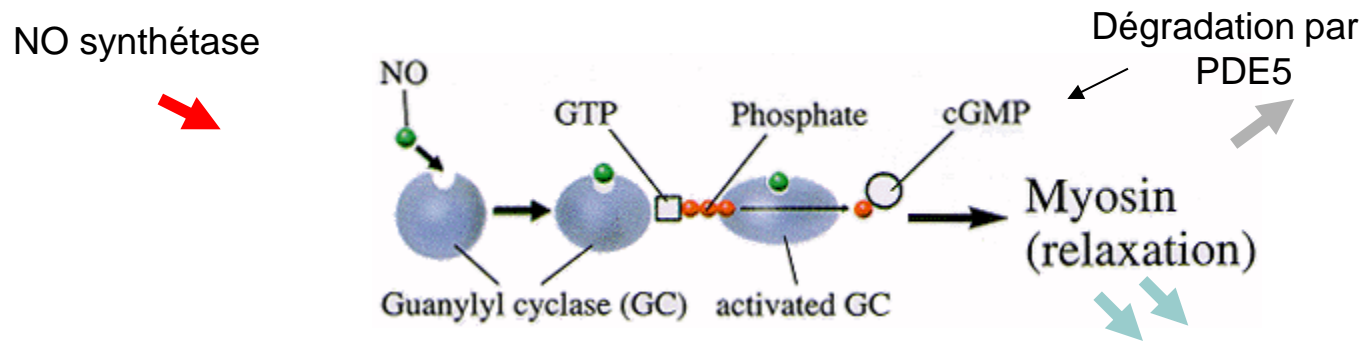
- ❖ Anomalie structurelles
- Diminution lit vasculaire pulmonaire (moins de vaisseaux)
- Augmentation et extension de la muscularisation des vaisseaux pulmonaires (artères pré acinaires ou intra acinaires)
- Hypertrophie de la média des artères

Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)



❖ Anomalies fonctionnelles

- diminution de la réactivité aux stimuli vasodilatateurs:
anomalie de réponse à l'O₂
- et à l'hypoxie,
- absence baisse phosphodiesterase 5 à naissance



= responsables HTAP

Diagnostic et prise en charge anténatale

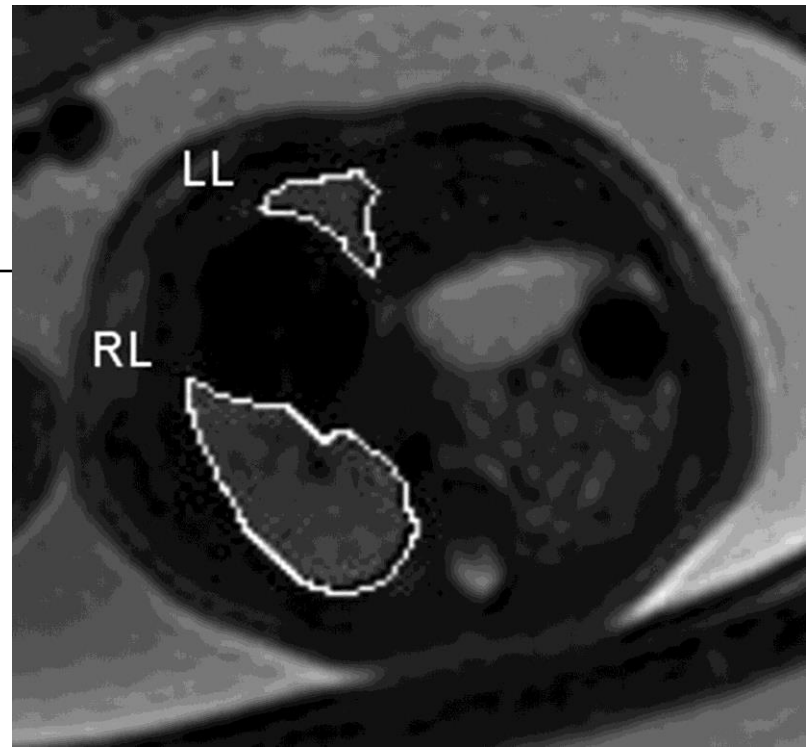
- Diagnostic en cours grossesse : 60% en Europe
- Sévérité en fonction du retentissement sur le poumon
- Tt in utero
- Bénéfices en terme mortalité et morbidité

○ Échographie:

- Images anéchogènes intra-thoraciques
- Absence de tissus pulmonaire homolatéral
- Déviation médiastinale
- Absence intégrité diaphragme

- + recherche anomalies associées

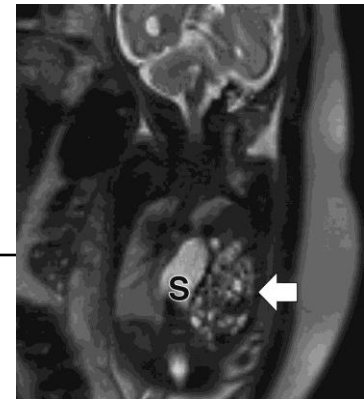
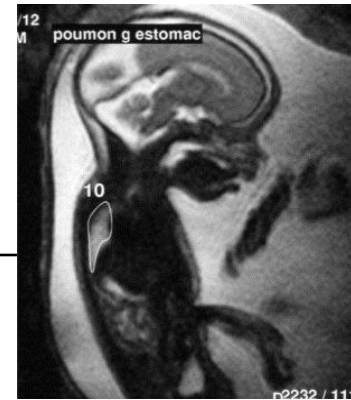
- Caryotype



○ Si CDH isolée, évaluation pronostic:

IRM : estimation volume pulmonaire

Rapport volume observé sur attendu pour l'âge gestationnel (*fetal lung volume*)
= *FLV o/a (%)*



OBSTETRICS

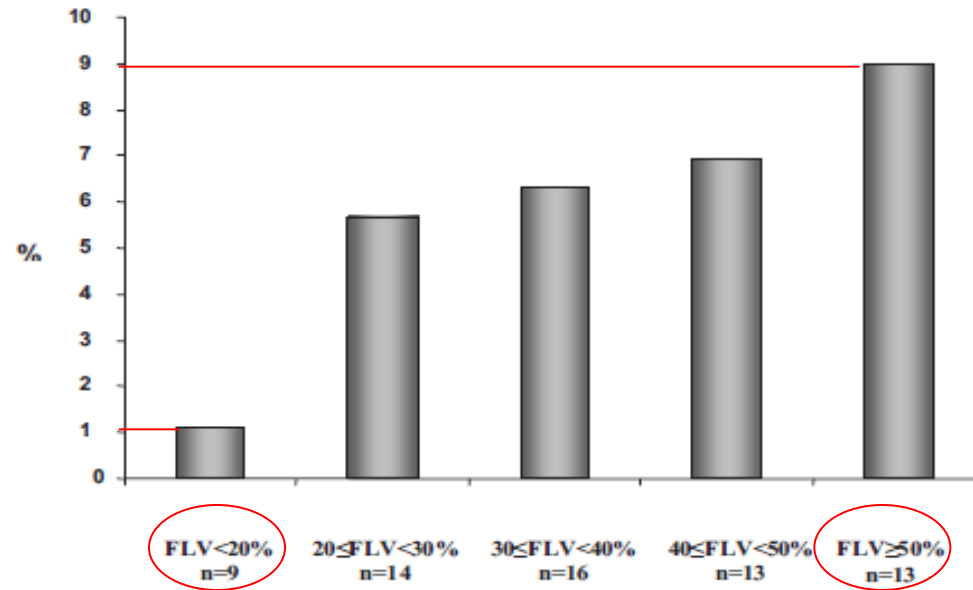
Prenatal prognosis in isolated congenital diaphragmatic hernia

Valérie Datin-Dorriere, MD; Sarah Rouzies, MD; Pierre Taupin, MD; Elizabeth Walter-Nicolet, MD;

American Journal of Obstetrics & Gynecology JANUARY 2008 Sanchez, MD, PhD

- *FLV < 20% : survie 10%*
- *FLV > ou = 50%: survie 90%*

FIGURE 3
Survival of patients with CDH by FLV ratio



- **échographie:**

- ✓ **rapport LHR o/a= lung to head ratio**

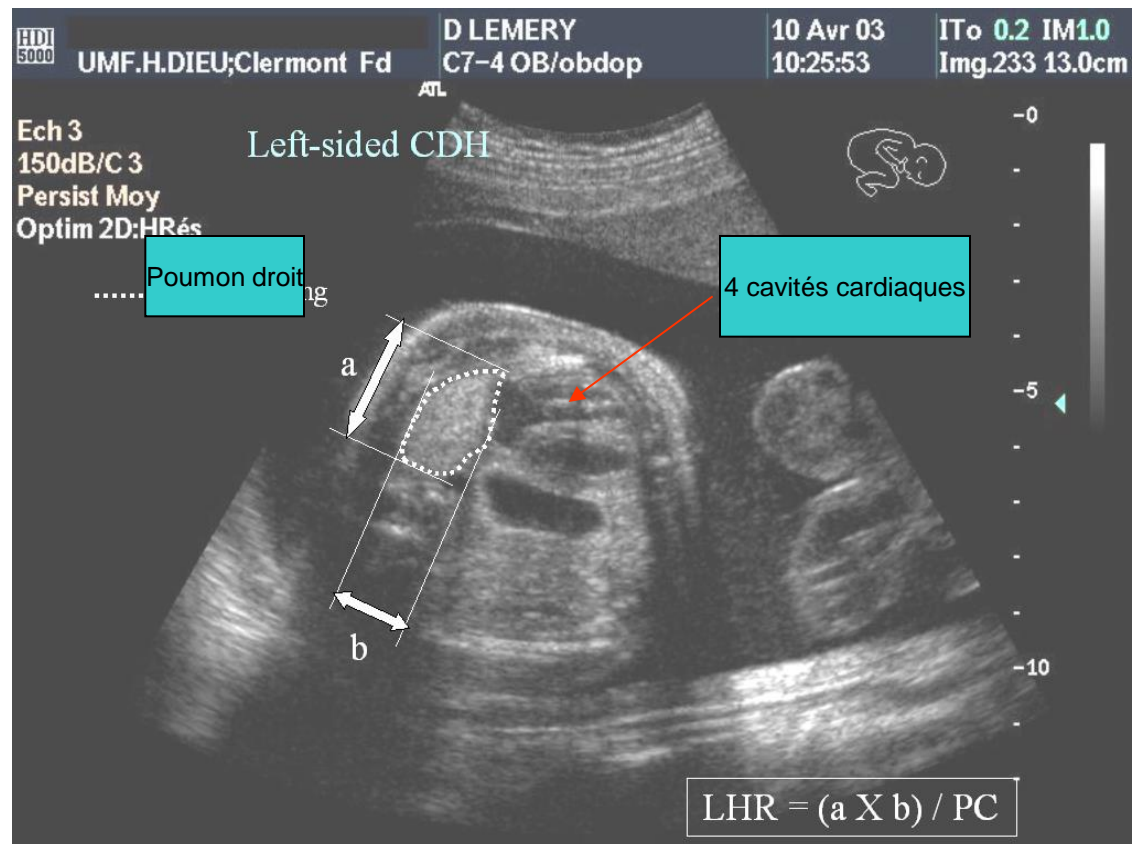
- rapport de la surface poumon controlatéral (mesuré sur une coupe thoracique visualisant les 4 cavités cardiaques) sur périmètre crânien

- mesuré entre 22 et 28 SA

- observé sur attendu pour l'AG

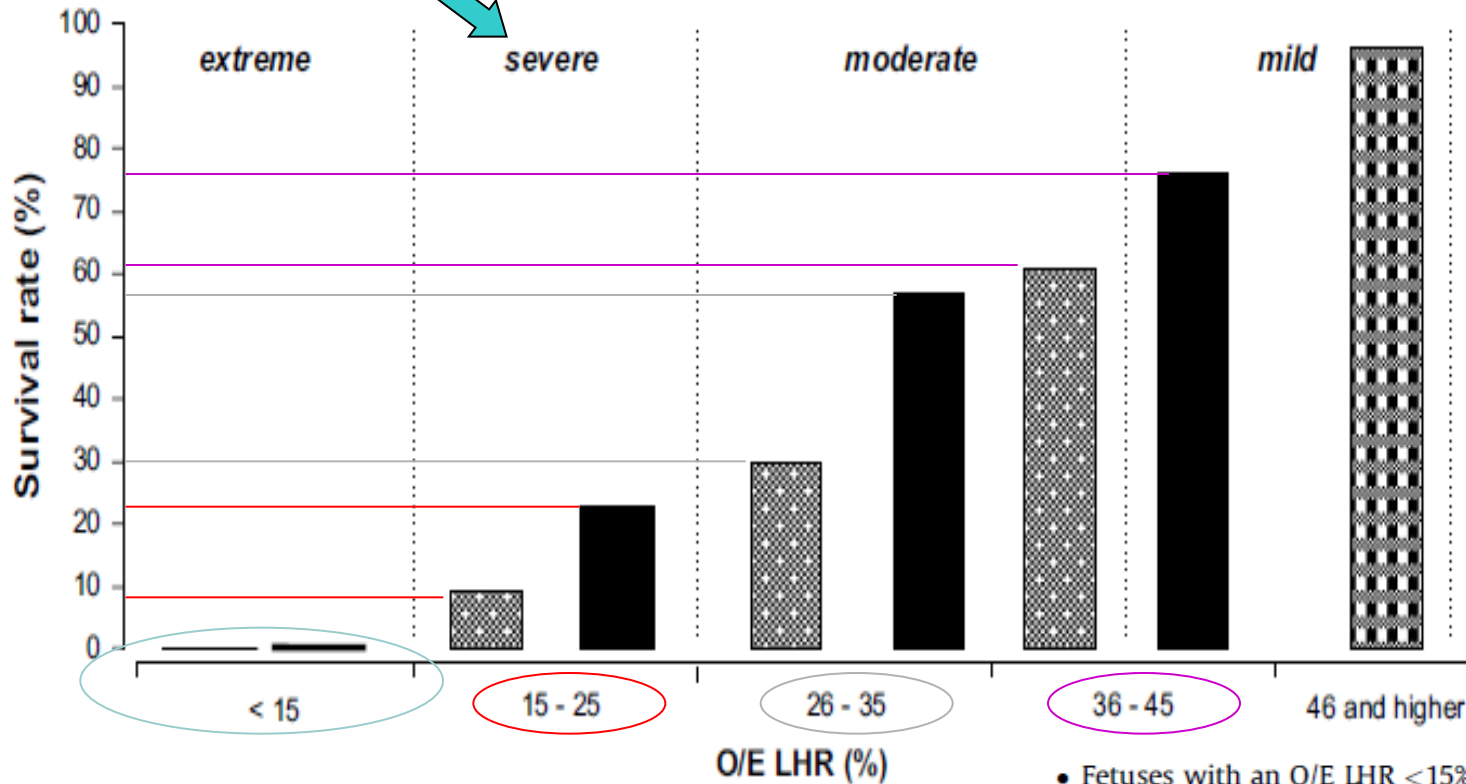
- ✓ **position du foie en intra-thoracique**

- corrélés à la survie



IMG ?
Tt in utero

J.A. Deprest et al. / Seminars in Fetal & Neonatal Medicine 14 (2009) 8-13



liver in thorax ("up")
 liver in abdomen ("down")

- Fetuses with an O/E LHR <15% have *extreme pulmonary hypoplasia* and (virtually) no survivors are currently reported.
- Fetuses with an O/E LHR between 15 and 25% have *severe pulmonary hypoplasia* and their predicted survival is ~20%, those with the liver down doing better than those with liver into the thorax.
- Fetuses with an O/E LHR between 26% and 35% and those with an O/E LHR between 36 and 45% but with the liver up, have *moderate hypoplasia*. They have an expected survival rate between 30% and 60%, depending on the size of the lung.
- Fetuses with an O/E LHR 36 and 45% with the liver down and those with an O/E LHR >45% have *mild hypoplasia* and are very likely (>75%) to survive.

- Série 161 cas (Louvain) étude statistique: corrélation linéaire entre LHR O/a et survie

$$\text{survival rate (\%)} = (258 \times (\text{o/e LHR (\%)}) - 28.68) / 100$$

Ultrasound Obstet Gynecol 2009; 34: 304–310

Published online 5 August 2009 in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/uog.6450

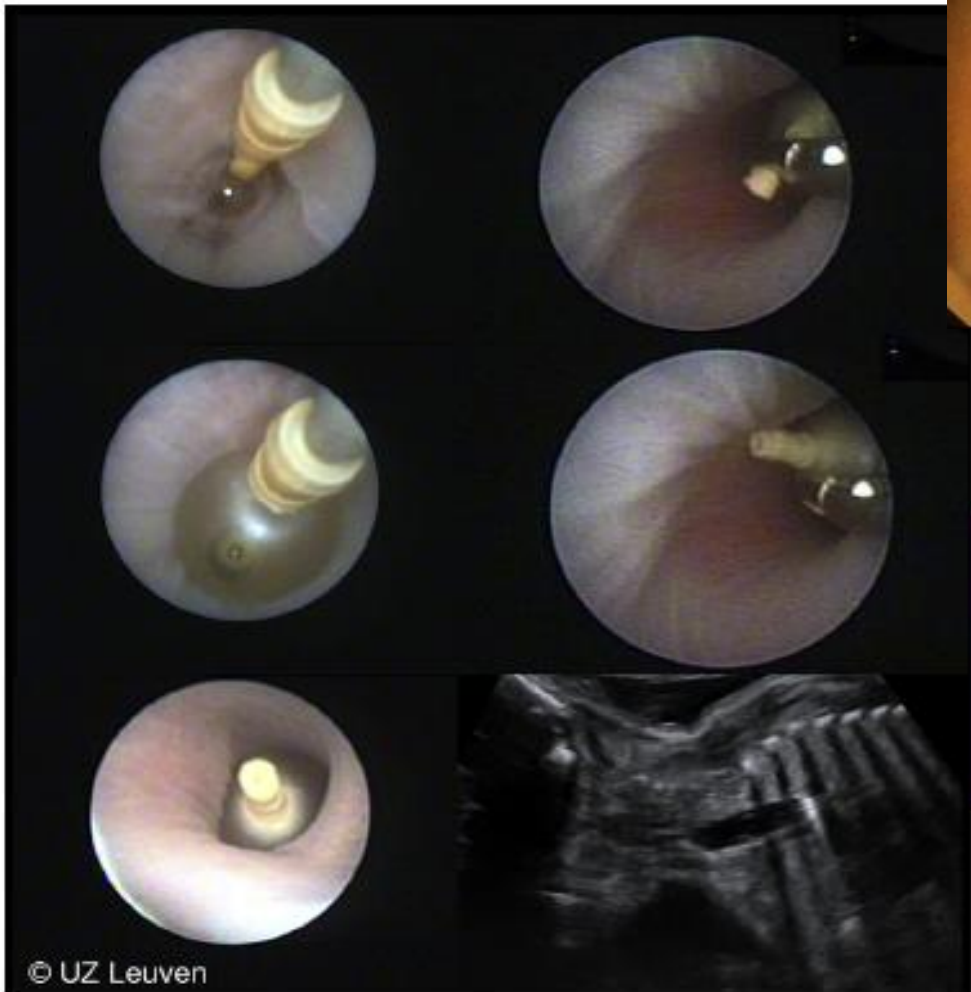
Severe diaphragmatic hernia treated by fetal endoscopic tracheal occlusion

J. C. JANI^{†*}, K. H. NICOLAIDES[†], E. GRATACÓS[‡], C. M. VALENCIA[†], E. DONÉ^{*}, J.-M. MARTINEZ[‡], L. GUCCIARDO^{*}, R. CRUZ[‡] and J. A. DEPREST^{*}

- Impossibilité de prédire HTAP en anténatal

Prise en charge anténatale

- FETO: fetal endoscopic tracheal occlusion
- Stimule croissance pulmonaire (constatation : hommes, vérifications: animaux)
- LHR O/a < 25% et foie « up » (survie 10-15%)
- Insertion ballonnet : fenêtre = 26-28 SA (fin canaliculaire)
- Ablation: 34 SA (effets négatifs PII, surfactant)
= « plug-unplug »



Résultats

➤ Sur la mortalité

Ultrasound Obstet Gynecol 2009; 34: 304–310

Published online 5 August 2009 in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/uog.6450

Severe diaphragmatic hernia treated by fetal endoscopic tracheal occlusion

J. C. JANI†*, K. H. NICOLAIDES‡, E. GRATACÓS‡, C. M. VALENCIA†, E. DONÉ*, J.-M. MARTINEZ‡, L. GUCCIARDO*, R. CRUZ‡ and J. A. DEPREST*

- 175 CDH gauches
- LHR O/a < 25% environs (LHR < 1)
- Survie 24% à 49%
- Environs 50% RPM, accouchement moyen 35 SA

Sur la morbidité à court terme

Predictors of neonatal morbidity in fetuses with severe isolated congenital diaphragmatic hernia undergoing fetoscopic tracheal occlusion

Elisa Done¹, Eduard Gratacos², Kypros Nicolaides³, Karel Allegaert¹, Catalina Valencia³, Montserrat Castañon², Josep-Maria Martinez², Jacques Jani^{1,3}, Tim Van Mieghem¹, Anna Greenough³, Olga Gomez², Paul Lewi¹, Jan Deprest¹

Ultrasound Obstet Gynecol.
2013 Feb 26.

| | Severe pulmonary hypoplasia (O/E LHR < 25%)* | | Moderate hypoplasia (O/E LHR 25-45%)* | |
|--|---|---------------------|--|---------|
| | FETO | Expectantly managed | Expectantly managed | p-value |
| N | 90 | 4 | 37 | |
| Need for oxygen at 28 days | 48.1% | 75% | 27% | 0.0435 |
| Duration of assisted ventilation (days) | 15 (2-115) | 28 (23-130) | 19 (2-45) | NS |
| Pulmonary hypertension | 27.1% | 50% | 29% | NS |
| Patch repair | 77.7% | 75% | 40.5% | <0.0001 |
| Age at full enteral feeding (days) | 26 (5-150) | 58 (24-210) | 29 (5-108) | NS |
| Duration of hospitalization in NICU (days) | 33.5 (2-121) | 55 (28-184) | 35.0 (3-108) | NS |

○ Conclusion FETO:

- ✓ Augmentation survie sans augmentation morbidité immédiate

Table 3. The morbidity in FETO fetuses, who by definition have severe hypoplasia, is comparable to that in patients with moderate hypoplasia, except for the need for oxygen at 28 days of life,

- ✓ En cours: étude LHR o/a et foie « up » < 35 %.


Adaptation à la vie extra-utérine

Rappels brefs sur adaptation circulatoire et pulmonaire

Naissance

- Circulation pulmonaire:

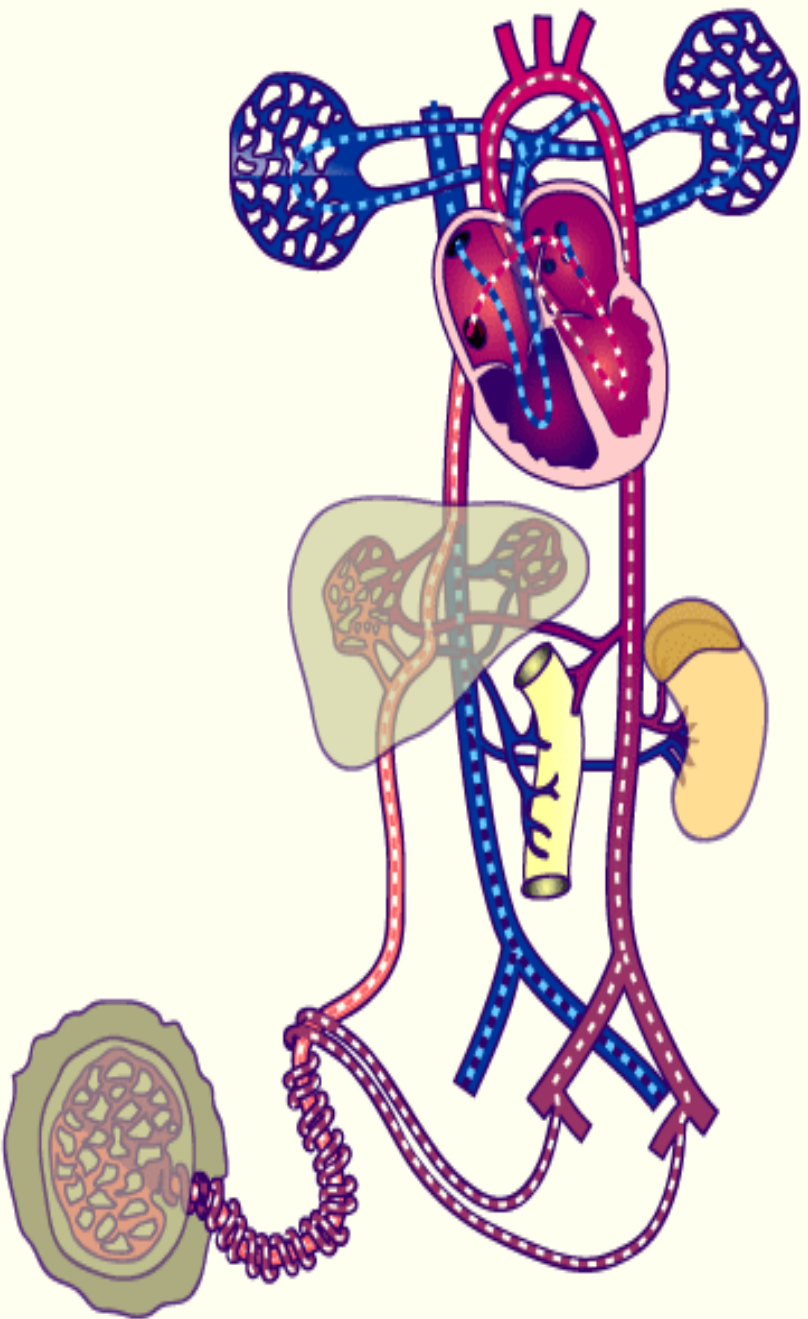
À faible débit ($Q_p < 10\%$) et hautes résistances (RVP élevées)

 à débit élevé (X 8-10) et faible résistance (RVP chutent très vite)

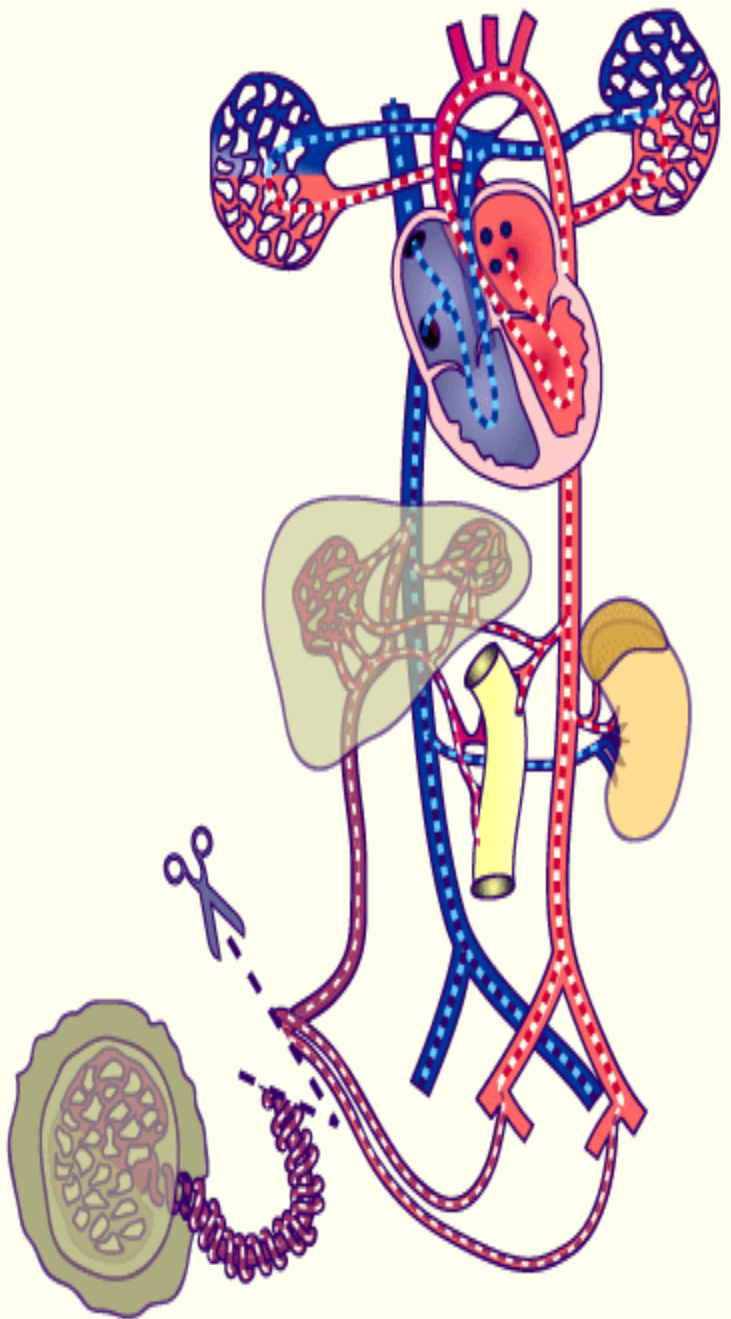
Augmentation Q_p entraîne augmentation retour veineux dans cœur G (POG < POD): fermeture FO

- Parallèlement, clampage cordon et augmentation RVS: passage circulation haute pression
- O₂ 21% + ouverture alvéoles: augmentation PaO₂ et Ph : diminution prostaglandines = fermeture CA

before birth




after birth



Particularités de l'adaptation à la vie extra-utérine en cas de HCD

- Concerne l'adaptation circulatoire et pulmonaire
- Elle se traduit par une hypertension artérielle pulmonaire persistante

- Anomalies vasculaires structurelles et fonctionnelles: **RVP restent élevées**
- **Shunt** D-G par CA et FO responsables hypoxémie
- Réduction du retour veineux pulmonaire = baisse pression remplissage du VG et du débit aortique
- Défaut développement cœur gauche (diminution rapport VG/VD) par faible retour veineux pulmonaire en anténatal
(Différent: hypoVG malformatif avec anomalies valves mitrales, aortiques)
- Défaillance cardiaque droite surtout si CA restrictif.
Aggravant le défaut de remplissage diastolique du VG donc de son débit: **baisse Q vg**
- **Baisse du débit aortique** = permet délivrance tissulaire en O₂
+++
= débit VG + débit CA (intérêt CA perméable +++)

- 
-
- Défaut réabsorption du liquide pulmonaire par baisse clairance par diminution de mise en place de canaux Na spécifiques.

Conséquences respiratoires à la naissance

- HTAP = hypoxémie par shunt D-G
- Oxygénation tissulaire dépend saturation en O₂, hémoglobine, débit systémique
= $DC \times (SaO_2 - SvO_2) \times 1,34 \times Hb$
 - Impact de hypoxémie sur oxygénation tissulaire est probablement modeste si sat pré-ductale > 80% **AVEC** une fonction cardiaque correcte **et** Hb normale
- Idem hypoxémie vie fœtale (sat 60-75%) ou cardiopathies congénitales cyanogènes tant que FC normale.

- Problème: souvent décompensation cardiaque D (obstacle ++ si CA restrictif) et G (défaut remplissage) donc chute du débit aortique donc oxygénation tissulaire
-

- PaO₂ basse donc PvO₂ basse au niveau pulmonaire= facteur aggravant de HTAP car maintient RVP élevées
- Cercle vicieux
- Tant que la fonction circulatoire n'est pas optimiser :aggravation
- Plutôt que de s'efforcer à normaliser la saturation il faut évaluer et optimiser la fonction circulatoire
= base de la prise en charge thérapeutique

Pulmonary hypoplasia

Airway changes:

- decreased alveoli
- thickened alveolar walls
- diminished alveolar air space & gas-exchange surface area

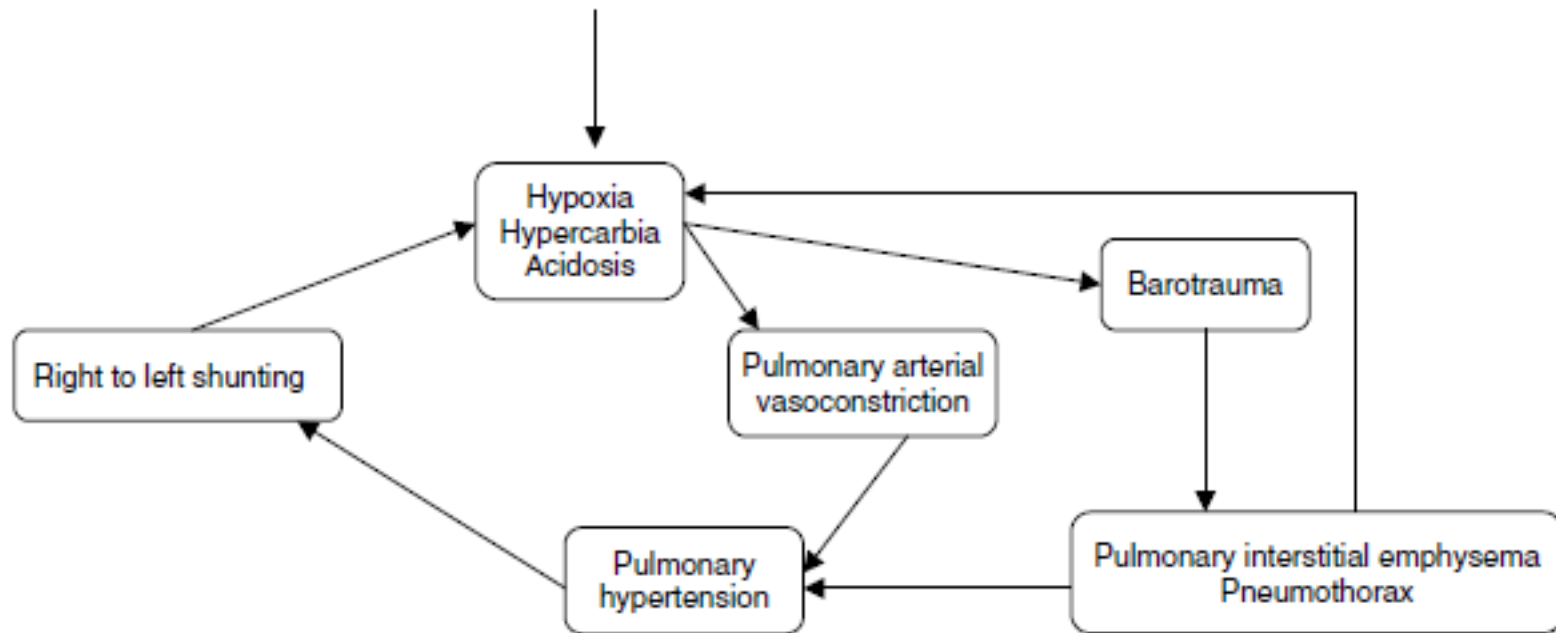
Vascular changes:

- reduced number of vessels
- adventitial thickening
- medial hyperplasia
- peripheral extension of muscle layer into smaller intra-acinary arterioles

Interstitium

- increased interstitial tissue
- altered compliance

Left ventricular hypoplasia (in a limited number of cases)



PRENATAL DIAGNOSIS
Prenat Diagn 2008; 28: 581–591.
 Published online in Wiley InterScience
 (www.interscience.wiley.com) DOI: 10.1002/pd.2033

REVIEW

Prenatal diagnosis, prediction of outcome and *in utero* therapy of isolated congenital diaphragmatic hernia

Eliisa Doné^{1,3}, Leonardo Gucciardo¹, Tim Van Mieghem¹, Jacques Jani², Mieke Cannie⁴, Dominique Van Schoubroeck¹, Roland Devlieger¹, Luc De Catte¹, Philipp Klaritsch⁵, Steffi Mayer³, Veronika Beck³, Anne Debeer^{3,6}, Eduardo Gratacos⁵, Kypros Nicolaides² and Jan Deprest^{1,3*}

Cliniquement parlant

- HTAP:
- ✓ Au plan respiratoire:
hypoxémie réfractaire + gradient saturation pré et post-ductale
- ✓ Au plan circulatoire:
« choc obstructif »: teint gris, tachycardie, TRC > 3s, oligurie, hypotension, acidose lactique

Échocardiographie +++

- ✓ Signes d'HTAP
 - Shunt D-G
 - Aplatissement SIV, inversion courbure
 - Régurgitation tricuspидienne
 - Mesure PAP (supra-systémique)

- ✓ Signes défaillance cardiaque
 - Droite: VD dilaté peu contractile
 - Gauche: VG « comprimé » par le VD, vitesse dans l'aorte basse (<0,2 m/s)

Conclusion

- HCD: exemple mortel de « circulation foetale » en condition extra-utérine
- Mortalité 30-40% en période néonatale
- HTAP= principale cause de mortalité mais aussi lésions précoces de volotraumatisme