

CHAPTIRE XVI : PÉDIATRIE

CONTRIBUTEURS

- Dr Eunice Dérivois
- Dr Harry Jeudy
- Dr Patrick Jean-Gilles
- Dr Nadège Charlot
- Dr Bernard Pierre
- Dr Jean-Fritz Jacques
- Dr Sylvio Augustin
- Dr Jean-Daniel Laguerre
- Dr Louis-Franck Télémaque

16.1 ANOMALIES CONGÉNITALES

16.1.1 TÊTE

16.1.1.1 CRÂNE

16.1.1.1.1 LES ENCÉPHALOCÈLES



16.1.1.1.1 A : Les encéphalocèles sont des anomalies congénitales dues à la non-fermeture ou à la fermeture incomplète du tube neural. Ils associent une faille crânienne (calvariale ou basale) ou crânio-faciale à une protrusion (hernie) de contenu crânien, formant une masse extra crânienne ou crânio faciale. Le contenu peut être : des méninges (méningocèle), du tissu cérébral et des méninges (encéphalo méningocèle) ou du liquide céphalorachidien, du tissu encéphalique et des méninges (hydro encéphalo méningocèle).



16.1.1.1.1 B : La cause exacte reste controversée. On évoque, entre autres, des déséquilibres vitaminiques et un gène (le CEP290 (Centrosomal Protein 290) a été trouvé associé avec la variété occipitale. Le diagnostic se pose à l'échographie anténatale, l'IRM fœtale, par la détection d'un défaut crânien associé à une masse sur la ligne médiane du crâne, kystique ou contenant du tissu cérébral. La localisation occipitale est plus souvent rencontrée.

La pathologie est plus fréquente dans les pays en développement.

La taille d'une encéphalocèle varie de quelques centimètres à une masse géante. A l'examen clinique, le nourrisson peut être actif et l'examen neurologique peut être normal. Au palper de la masse, elle présente une rénitence.

16.1.1.1.1 C : Localisations : On distingue :

- les encéphalocèles de la voûte ;
- les encéphalocèles fronto-éthmoïdaux ou fronto-nasaux ;
- les encéphalocèles de la base ;
- les encéphalocèles de la fosse postérieure ou occipitaux ou postérieurs.

A- Encéphalocèles fronto - ethmoïdaux ou fronto – naseaux



B- Encéphalocèles occipitaux



16.1.1.1 D : Malformations associées : Les encéphalocèles peuvent s'intégrer dans un contexte polymalformatif. On relève des troubles neurologiques complexes et variés, associés à des malformations de la face, des membres, etc. Une échographie permet de rechercher d'éventuelles malformations associées à la trisomie 18 ou au syndrome de Meckel-Gruber.

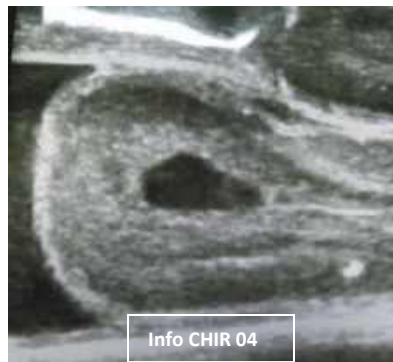


16.1.1.1.1 E : Imagerie, traitement, pronostic : La clinique peut être complétée par des radiographies du crâne et de la face, une échographie de la masse et de la cavité crânienne, une tomo densitométrie ou une résonance magnétique crâniennes.

Le traitement est chirurgical et doit s'effectuer le plus tôt possible pour éviter des déficits neurologiques. Dans la plupart des cas, il consiste en l'exérèse du contenu non fonctionnel extra crânien, la réparation de la faille et la fermeture cutanée.

Le pronostic dépend de la localisation de la masse, de son contenu et de la survenue ou non de retard de développement.

En cas d'association avec des déformités complexes, une approche multidisciplinaire est nécessaire.



16.1.1.2 FACE

16.1.1.2.1 FENTES LABIO PALATINES



16.1.1.2.1 A : fentes labio palatines : Cette embryopathie de type fissuraire peut atteindre la lèvre supérieure, le seuil nasal, l'arcade alvéolaire, le palais osseux et le voile musculaire du palais. Au cours des 6^e - 12^e semaines de grossesse, les bourgeons faciaux ne s'accrochent pas, laissant place à une variété de fentes de longueur et de taille variable.

Les causes congénitales et environnementales sont associées à des fentes plus fréquemment non syndromiques.

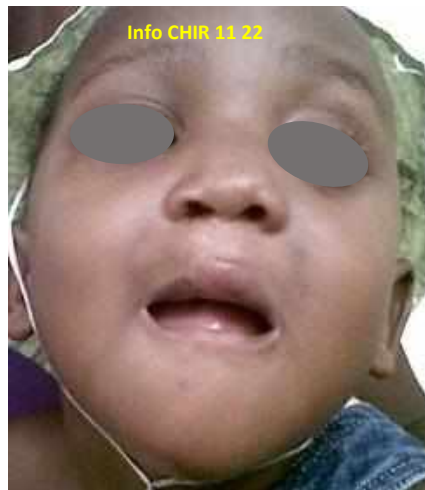
Elles sont plus fréquentes chez les garçons que chez les filles et s'observent deux fois plus sur le côté gauche.

Le diagnostic anténatal est établi au cours de l'échographie morphologique.



16.1.1.2.1 B : Fente labio palatine – classification des fentes :

- 1- la fente du palais primaire de trois types : unilatérale, bilatérale, labio maxillaire (fente labiale totale).
- 2- La fente du palais secondaire de trois types : vélaire, vélo palatine, luvette bifide.
- 3- La fente du palais primaire et secondaire de deux types : labio maxillaire avec division vélo palatine unilatérale, labio maxillaire avec division vélo palatine bilatérale.



16.1.1.2.1 C : La persistance d'une fente entraîne des répercussions sur le développement, le fonctionnement des autres organes faciaux et un impact psychologique sur le malade. Une prise en charge médico-chirurgicale pluridisciplinaire et précoce est recommandée. À part la chirurgie primaire plastique et maxillo-faciale, d'autres gestes chirurgicaux peuvent être nécessaires et associés à un traitement orthophonique.

La prise en charge ORL est particulièrement importante.

Le pronostic dépend de la qualité du traitement global et de la régularité du suivi.

16.1.2 COU

16.1.2.1 LYMPHANGIOME KYSTIQUE



16.1.2.1.1 Lymphangiome kystique : Le lymphangiome (ou hygroma) kystique est une tumeur kystique, de nature congénitale, vestige de la 2^e fente branchiale. L'anomalie peut se présenter aussi sous forme de fistules ou de sinus. Elle est souvent associée à des aberrations chromosomiques et à des malformations squelettiques et cardiovasculaires. D'où intérêt de l'examen foeto-pathologique et du diagnostic anténatal précoce. L'évolution se fait soit vers l'accroissement des pseudo-kystes avec risque d'infection et de problèmes de compression trachéo œsophagienne, soit vers la régression spontanée avec des séquelles esthétiques. Une prise en charge multidisciplinaire est de mise. La chirurgie consiste en une exérèse la plus complète possible des kystes-qui infiltrent parfois les structures vasculaires et nerveuses du cou pour éviter les récives.

16.1.2.2 MALFORMATIONS DE L'APPAREIL BRANCHIAL

16.1.2.2.1 Kyste et fistule de la deuxième fente branchiale



16.1.2.2.1 A : Kyste branchial : Des erreurs embryonnaires du développement d'une des quatre fentes pharyngées causent des anomalies congénitales du système branchial, surtout en rapport avec la deuxième fente. Ces anomalies se manifestent par des masses cervicales uni ou bilatérales qui se présentent sous forme de kystes, de sinus et de fistules. Elles apparaissent au niveau de la portion antéro-latérale du cou, en dedans du bord antérieur du muscle sterno cleido mastoïdien, au cours de la première décennie de vie.



16.1.2.2.1 B : Kyste branchial : A l'examen clinique, la masse est fluctuante, non sensible, mais peut s'enflammer au cours d'une infection des voies respiratoires supérieures. Le malade présente un érythème cutané cervical associé à une dysphagie, de la dyspnée et un stridor, en rapport avec la compression des voies respiratoires supérieures. Le kyste augmente de taille et peut drainer son contenu purulent soit dans le pharynx, soit à travers la peau du cou, par un orifice fistuleux.

Pour éliminer le risque néoplasique et préparer la chirurgie, on peut pratiquer une cytoponction, une échographie cervicale, un CT scan, une fistulographie, un IRM, une gorgée barytée et une laryngoscopie. On découvre généralement une lésion hypoéchogène avec une absence de septations, un trajet fistuleux étendu de la peau au sinus pyriforme.



16.1.2.2.1 C : Kyste branchial : Le mode de présentation du kyste peut être un abcès cervical, une thyroïdite suppurée et une détresse respiratoire. Les diagnostics différentiels à évoquer sont une pyodermite froide, un nodule, une adénopathie et une malformation vasculaire.

A chaud, un traitement antibiotique et une cytoponction évacuatrice précèdera le traitement définitif.

À froid, il est indiqué de procéder à l'exérèse complète de la poche kystique et du canal fistuleux, en le suivant à travers la fourche carotidienne jusqu'au pharynx, pour éviter toute récurrence.



16.1.2.2.2 A : Fistule branchiale : La variété ectoblastique est la plus fréquente. Elle survient lorsque le sinus cervical de la 2^e poche établit une communication avec l'extérieur par un étroit canal, la fistule branchiale. L'orifice cutané siège à la face latérale du cou, au bord antérieur du muscle sterno-cleido mastoïdien. Elle est dite primaire si développée directement sur les vestiges de la poche branchiale ; secondaire si elle se manifeste tardivement, à l'occasion d'une complication évolutive d'un kyste latéral du cou non reconnu à la naissance.

L'exérèse soignée et complète du tractus est la règle.

16.1.3 THORAX

16.1.3.1 PAROI THORACIQUE



16.1.3.1.1 A : L'absence congénitale du sternum ou asternia est une anomalie rare et grave de la cage thoracique, résultant d'un défaut de fusion de la ligne médiane. Normalement, les bourgeons sternaux apparaissent à partir de la 6^e semaine de gestation sous forme de deux bandes mésenchymateuses latérales et parallèles qui aboutiront à la formation de la paroi thoracique antérieure. A partir de la 10^e semaine, ces bandes sternales vont fusionner de manière cranio-caudale au niveau de la ligne médiane et former ainsi le corps du sternum et une partie du manubrium sternal. Ceci présage que toute anomalie de fusion à cette période peut aboutir à l'asternia.



16.1.3.1.1 B : L'asternia met en jeu le pronostic vital du nouveau-né du fait qu'elle est assez souvent associée à d'autres malformations congénitales telles que cardiaque, vertébrale, diaphragmatique, pariétale abdominale, etc. L'échographie anténatale peut permettre le diagnostic de ces malformations notamment la Pentalogie de Canttrel et d'autres malformations de la paroi abdominale antérieure, avec une sensibilité variant avec le stade de la grossesse. La pertinence de l'examen est meilleure lorsqu'il est réalisé par un médecin spécialisé en radiologie.

La prise en charge chirurgicale est indiquée à la période néonatale du fait que la cage thoracique est plus COMPLIANTE et permet d'éviter les compressions thoraciques cardio-pulmonaires, les problèmes d'obstacles au retour veineux et de compliance pulmonaire.

16.1.3.2 CŒUR

16.1.3.2.1 ECTROPIA CORDIS



16.1.3.2.1 A : Ectopia cordis : L'ectopia cordis ou exocardie est une malformation congénitale affectant le cœur. L'organe fait hernie partiellement ou complètement à travers une agénésie de la paroi thoracique et abdominale antérieures, causant un placement anormal du cœur en dehors de la cavité thoracique. D'autres anomalies congénitales peuvent être associés. Cette affection rare est liée à des anomalies chromosomiques comme la trisomie 18, le syndrome de Turner, par exemple.



16.1.3.2.1 B : Ectopia cordis : Une échographie prénatale peut établir un diagnostic précoce et favoriser un plan de prise en charge. A la naissance, le cœur est fonctionnel. Il est recouvert ou non par le péricarde, les muscles et la peau. Différentes variétés existent (ectropie cervicale et thoracique, abdominale) avec un pronostic à court terme différent. Malgré les progrès de la chirurgie cardiaque néonatale, l'exocardie a un pronostic très réservé.

16.1.4 ABDOMEN

16.1.4.1 PAROI ABDOMINALE

16.1.4.1.1 OMPHALOCÈLE



16.1.4.1.1 A Omphalocèle : La pathologie correspond à une hernie de viscères abdominaux hors de la cavité abdominale à travers un défaut pariétal médian situé au niveau de la base de l'ombilic. L'omphalocèle accompagne très souvent d'autres malformations congénitales (atrésie intestinale), des anomalies chromosomiques (trisomies), des anomalies cardiaques et rénales. Elle peut être détectée par l'échographie prénatale de routine. Ceci permet une anticipation de la prise en charge après l'accouchement.



16.1.4.1.1 B Omphalocèle : Cliniquement, la hernie peut être petite ou grande dépendamment de l'importance de son contenu de viscères. Ces derniers sont menacés de dessèchement si la membrane qui les recouvrait se rompt. Il y a aussi le risque d'hypothermie et d'infection péritonéale.

La prise en charge consiste principalement en un recouvrement des organes avec des compresses humides stériles non adhérentes, une perfusion adéquate de liquides IV, une antibiothérapie. Le bilan des malformations associées doit être réalisé. Si la hernie est petite, on procède à la fermeture abdominale primitivement. Si elle est volumineuse, la réintégration des organes n'est possible que progressivement par l'utilisation d'un silo.

16.1.4.1.2 SYNDROME DU VENTRE EN PRUNEAU (PRUNE BELLY – SINDROME TRIADE)



16.1.4.1.2 A : PRUNE BELLY SYNDROME. A l'échographie pré natale, on peut découvrir un oligo-hydramnios, une dilatation massive des voies urinaires (hydro urétéro-néphrose bilatérale légère à sévère), une ascite fœtale. D'autres anomalies et des malformations peuvent être présentes (séquence de Potter). A la naissance, chez 95 % des petits patients de sexe mâle, l'abdomen a un aspect de « pruneau ». L'énorme distension de la vessie et l'ascite urinaire provoquent l'hypoplasie de la musculature de la paroi abdominale et la cryptorchidie.

Si le diagnostic n'est pas fait en prénatal, la clinique caractéristique orientera vers des investigations des fonctions pulmonaire et rénale. La prise charge est d'abord conservatrice, par un drainage des voies urinaires et une antibio prophylaxie. La chirurgie prend en charge l'atrésie urétrale, la cryptorchidie et l'hypoplasie abdominale. La transplantation rénale, indiquée en cas d'insuffisance rénale, améliorera l'évolution postnatale.

16.1.4.1.3 HERNIE VENTRALE ANTÉRIEURE :



16.1.4.3 A : Hernie ventrale antérieure : Une voussure plus ou moins importante est observée au niveau de la paroi abdominale antérieure, sur la ligne médiane, conséquence de hernie ombilicale, et de la ligne blanche, de diastasis recti. La masse s'accroît et est entretenue par toute cause d'hyperpression intra abdominale, associée à des facteurs nutritionnels et environnementaux. Elle contient de plus en plus d'organes. Le risque majeur est l'étranglement herniaire.

Une échographie, un scanner et une évaluation cardio-respiratoire est recommandée en cas de très grosse hernie avant la chirurgie. La réintégration des organes doit être soignée pour éviter toute lésion. La largeur de la faille nécessite souvent l'emplacement d'une prothèse pro péritonéale. La récurrence, les douleurs chroniques et l'occlusion tardive sont les complications évolutives.

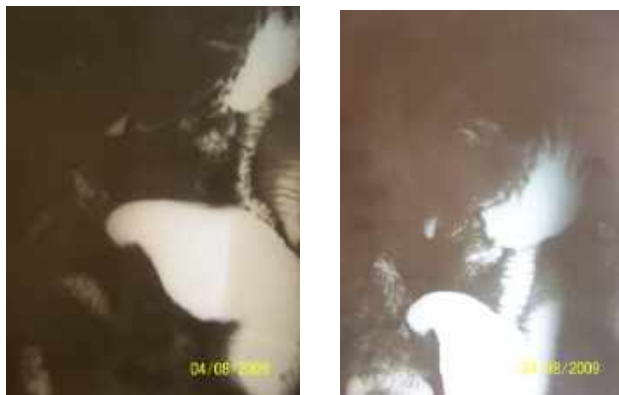
16.1.4.1.4 HERNIE VENTRALE LATÉRALE :

16.1.4.1.3 A : Hernie ventrale latérale : Une anomalie congénitale au niveau de la ligne de Spiegel, située sur le bord externe du muscle grand droit de l'abdomen, crée une zone de faiblesse pariétale qui facilite l'apparition de la hernie latérale. L'augmentation de la pression intra abdominale va favoriser l'accroissement progressif de la masse. La hernie lombaire doit bénéficier d'une imagerie (plain de l'abdomen, sono, Ct scan) avant la chirurgie. Par un abord antérieur ou par laparoscopie, la faille est réparée, après réintégration soigneuse de son contenu, par la mise en place d'une prothèse pro péritonéale.



16.1.4.2 : TUBE DIGESTIF

16.1.4.2.1 Sténose jéjunale congénitale



16.1.4.2.1 : Sténose jéjunale congénitale : Les sténoses représentent 8 à 10 % des cas d'atrésie et de sténose du jéjuno-iléon. Étant donné leur caractère sub-occlusif, elles peuvent se manifester tardivement sous la forme d'une émission de vomissements verdâtres à l'âge adulte. Le repas baryté montre une anse dilatée en amont d'une zone de sténose. Le traitement consiste en la résection de l'anse dilatée en emportant la zone de sténose, puis une anastomose jéjuno-jéjunale termino-terminale ou termino-latérale. L'étude ana pathologique confirme l'origine embryologique.

16.1.4.2.2 Volvulus chronique sur malrotation intestinale



16.1.4.2.2 : Le volvulus chronique sur malrotation intestinale est lié à des anomalies de rotation et de fixation de l'anse intestinale primitive. Le type I de Grob est le plus fréquent et le plus pathogène. En plus des épisodes aigus néonataux, un tableau de sub-occlusion intestinale haute intermittente est noté avec des douleurs abdominales sévères et des vomissements pouvant évoluer chez le grand enfant, voire chez l'adulte. Le repas baryté montre un estomac de stase, une spire de torsion pathognomonique, un cadre duodéal déroulé et une 1^{ère} anse à droite de la ligne médiane. L'écho-doppler objective le signe du tourbillon (boucles de la veine mésentérique supérieure autour de l'artère). À la laparotomie, on découvre des brides de Ladd barrant la face antérieure du duodénum, les deux pieds de l'anse accolés sur une base mésentérique étroite. Le traitement consiste en la réduction du volvulus, la mise en mésentère commun complet et une **appendicectomie de principe**.