

L'OMPHALOCELE, UN PROBLEME DE « TAILLE »

Delphine Mitanchez¹, V Champion¹, Jean-Marie Jouannic²

¹Service de néonatalogie, ²Service de médecine fœtale, pôle de périnatalité, Université Paris VI, AP-HP –Hôpital Armand Trousseau, 26 Avenue du Dr Arnold Netter, 75012, Paris, France.

L'omphalocèle est une anomalie de fermeture de la paroi abdominale, dont l'incidence est évaluée à 1/3000 naissances vivantes (1). Le défaut de fermeture de la paroi résulte en une hernie des organes intra-abdominaux, recouverte par une membrane (amnios), au sommet de laquelle s'insère le cordon ombilical. Le contenu et le volume de l'omphalocèle sont variables. On distingue les petites omphalocèles où le défaut est ≤ 4 cm, contenant habituellement de l'intestin grêle, et les omphalocèles géantes dont la définition varie selon que l'on considère la taille > 5 cm ou le contenu. Dans ce cas, elles contiennent $> 75\%$ du foie (2).

L'omphalocèle résulte d'un défaut de réintégration intra-abdominale de l'intestin primitif qui a lieu entre la 10^{ème} et la 12^{ème} semaine de gestation.

L'étiologie des formes isolées n'est pas connue. On considère qu'il existe des anomalies du caryotype dans environ 50% des cas et des malformations associées jusque dans 70% des cas (3, 4). Les trisomies 13 et 18 sont les anomalies chromosomiques les plus fréquentes. Les malformations associées peuvent s'intégrer dans un syndrome comme la pentalogie de Cantrell (omphalocèle, hernie diaphragmatique, anomalie sternale, malformation et ectopie cardiaque) ou le syndrome de Wiedmann-Beckwith. Les malformations cardiaques sont les plus fréquemment associées, dans au moins 50% des cas (5). Une interruption de la grossesse est discutée dans la grande majorité des cas avec anomalie du caryotype ou autre malformation sévère associée car les chances de survie sont très faibles.

Cette malformation, lorsqu'elle est isolée, n'a pas de retentissement sur le bien être fœtal et n'altère pas les fonctions digestives. En revanche, dans le cadre des omphalocèles géantes, il peut exister un retentissement sur le développement pulmonaire même en l'absence d'autre pathologie associée. La prise en charge d'un nouveau-né porteur d'une omphalocèle dépend du caractère isolé ou associé de la malformation et de sa taille.

Influence de la taille de l'omphalocèle dans la gestion anténatale

En anténatal, la taille de l'omphalocèle n'est pas un critère en lui-même pour discuter l'interruption de grossesse. En particulier, il faut demeurer prudent lorsque cette anomalie est diagnostiquée au 1^{er} trimestre. A ce terme, il est trop souvent fait mention à de « volumineuses omphalocèles » dont le volume par comparaison à celui de l'abdomen, suivant le développement fœtal, sera mieux évalué après le 5^{ème} mois. La taille de la malformation ne semble pas influencer la mortalité fœtale (6). Il est classiquement reconnu que les omphalocèles de petite taille sont plus fréquemment associées à une anomalie chromosomique ou à un cadre syndromique.

Dans tous les cas, on propose la réalisation d'un caryotype, d'une échographie de référence et une échographie cardiaque à la recherche de malformations associées. A l'issue de ce bilan, si tout est normal, la poursuite de la grossesse est le plus souvent décidée. En cas d'organomégalie et en particulier de macroglossie, une information est faite sur le syndrome de Wiedmann Beckwith, mais l'étude génétique n'est pas réalisée durant cette période.

Dans le cas des omphalocèles géantes, certains auteurs ont tenté d'évaluer le pronostic en fonction de la mesure du volume pulmonaire en échographie ou en IRM, comme cela est fait pour les hernies de coupole diaphragmatique. Il y a très peu de travaux sur ce sujet qui reposent par ailleurs sur de petites séries de patients (7, 8). Ces mesures sont prédictives de la morbidité néonatale ou du type de technique chirurgicale qui sera nécessaire pour la réintégration des viscères (fermeture en un temps ou progressive).

L'évaluation de l'intégrité des coupoles diaphragmatiques peut aussi avoir une valeur pronostique. L'IRM fœtale au 3^{ème} trimestre n'est souvent pas contributive car la résolution spatiale est insuffisante pour identifier le diaphragme et il existe des artefacts en raison des mouvements fœtaux et cardiaques. Le plus pertinent serait la réalisation d'une échographie à 18 SA pour suivre l'intégralité des coupoles. Dans notre centre, tous les enfants pour lesquels un défaut diaphragmatique a été détecté en anténatal sont décédés.

Prise en charge postnatale

Prise en charge des omphalocèles de petite taille

La réparation chirurgicale de ces formes est facile, par simple réintégration des viscères dans l'abdomen et fermeture directe de l'orifice aponévrotique. Les nouveau-nés, lorsqu'ils

sont à terme, ne sont pas pris en charge en réanimation et l'alimentation entérale ne pose habituellement pas de problème de tolérance.

La recherche de malformations associées est systématique. Il faut particulièrement rechercher des éléments en faveur d'un syndrome de Wiedemann-Beckwith (SWB) : macrosomie, viscéromégalie, macroglossie, indentations au niveau des lobes des oreilles, angiome plan frontal, hypertrophie hémicorporelle. Le SBW est une maladie multigénique secondaire à une dérégulation de l'expression des gènes de la région chromosomique 11p15, soumise à empreinte parentale et qui comprend le gène du facteur de croissance IGF2. Plusieurs anomalies de 11p15 ont été mises en cause, les anomalies épigénétiques étant responsables de 2/3 des cas. La conséquence de ces anomalies est la surexpression du gène *igf2* qui normalement ne s'exprime qu'à partir de l'allèle paternel (9). La prise en charge des patients présentant un SBW est multidisciplinaire. En période néonatale, elle est dominée par la cure chirurgicale de l'omphalocèle et la reconnaissance des épisodes hypoglycémiques secondaire à une hyperplasie des îlots β de Langherans. Au-delà de cette période, elle comporte aussi la prise en charge éventuelle de la macroglossie et de ses conséquences orthodontiques. Enfin, il existe un risque augmenté de développer des tumeurs embryonnaires dans le cadre de ce syndrome. Ce risque est variable selon l'anomalie génétique identifiée. Le dépistage de ces tumeurs est adapté en fonction du génotypage. Il repose sur un examen clinique mensuel et la réalisation trimestrielle ou bi-annuelle d'une échographie abdominale et rénale à la recherche de signes en faveur d'un néphroblastome ou d'un hépatoblastome.

Prise en charge des omphalocèles géantes

On inclut le plus souvent dans ce groupe les omphalocèles de diamètre supérieur à 5 cm et/ou contenant majoritairement du foie. Plusieurs éléments sont à prendre en considération dans ce cadre :

- La tolérance de la réintégration : si elle est trop rapide elle entraîne une insuffisance respiratoire, une hyperpression intra-abdominale, des troubles hémodynamiques et parfois le décès. Il existe plusieurs techniques chirurgicales de réintégration progressive en période néonatale, ou bien retardée de plusieurs mois en utilisant initialement la technique de tannage (10). L'objectif final de la chirurgie est la fermeture complète des fascias et de la peau sans causer une hyperpression intra-abdominale ou une tension de la paroi excessives. La réintégration progressive (staged closure) implique la mise en ventilation assistée associée à une sédation. La

prise en charge est conduite en étroite collaboration avec l'équipe chirurgicale. La phase de réintégration progressive du contenu de l'omphalocèle précède pendant plusieurs jours la fermeture de la paroi (11). Il n'existe pas de consensus sur la prise en charge médicale et chirurgicale (12).

- Les conséquences sur le développement pulmonaire et l'association à une anomalie du diaphragme : l'hypoplasie pulmonaire est difficile à évaluer anatomiquement avant et après la naissance. Les capacités respiratoires du nouveau-né en ventilation spontanée permettront seules de déterminer la fonctionnalité pulmonaire. Le diaphragme doit être systématiquement exploré en per opératoire ou par l'imagerie, en particulier lorsqu'il existe des difficultés d'extubation ou des signes de détresse respiratoire persistants. Certains enfants ont des séquelles respiratoires en rapport avec les anomalies de développement pulmonaire et la durée de la ventilation (2).
- Il existe dans ces formes de nombreuses malformations associées plus ou moins sévères, très souvent non accessibles au diagnostic anténatal (11). Elles concernent majoritairement le cœur (CIV, CIA canal artériel persistant) ou la vascularisation veineuse et le diaphragme.
- Le taux de mortalité de ces formes géantes à caryotype normal et sans malformation sévère associée est de 10 à 25 % (2, 3, 11).

A court terme, en dehors de l'insuffisance respiratoire, ces patients présentent très fréquemment un reflux gastro-oesophagien et parfois des difficultés de croissance (13). La qualité de vie à long terme des patients opérés en période néonatale est comparable à celle des sujets sains, quelle que soit la taille de l'omphalocèle. Seuls des problèmes esthétiques persistent dans le groupe avec omphalocèle géant, mais pour des patients qui ont été prise en charge entre 1971 et 2004 (14). Les progrès de la chirurgie font espérer une amélioration des résultats esthétiques dans les années à venir.

En conclusion, la taille de l'omphalocèle n'est pas en soi un facteur déterminant pour le devenir fœtal et néonatal. C'est essentiellement les anomalies associées, du caryotype ou les malformations, qui vont être déterminantes pour le pronostic. En revanche, la taille de l'omphalocèle influence la gestion anténatale, avec une attention particulière pour le diaphragme en cas de forme géante et la prise en charge postnatale, qu'elle soit chirurgicale ou médicale.

Références :

1. Mann S, Blinman TA, Douglas Wilson R. Prenatal and postnatal management of omphalocele. *Prenat Diagn* 2008;28(7):626-32.
2. Biard JM, Wilson RD, Johnson MP, Hedrick HL, Schwarz U, Flake AW, et al. Prenatally diagnosed giant omphaloceles: short- and long-term outcomes. *Prenat Diagn* 2004;24(6):434-9.
3. Weber T, Au-Fliegner M, Downard C. Abdominal wall defects. *Curr Opin Pediatr* 2002;14:491-7.
4. Langer JC. Abdominal wall defects. *World J Surg* 2003;27:117-24.
5. Gibbin C, Touch S, Broth RE, Berghella V. Abdominal wall defects and congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21(4):334-7.
6. Hughes MD, Nyberg DA, Mack LA, Pretorius DH. Fetal omphalocele: prenatal US detection of concurrent anomalies and other predictors of outcome. *Radiology* 1989;173(2):371-6.
7. Danzer E, Victoria T, Bebbington MW, Siegle J, Rintoul NE, Johnson MP, et al. Fetal MRI-calculated total lung volumes in the prediction of short-term outcome in giant omphalocele: preliminary findings. *Fetal Diagn Ther* 2012;31(4):248-53.
8. Montero FJ, Simpson LL, Brady PC, Miller RS. Fetal omphalocele ratios predict outcomes in prenatally diagnosed omphalocele. *Am J Obstet Gynecol* 2011;205(3):284 e1-7.
9. Azzi S, Rossignol S, Le Bouc Y, Netchine I. Lessons from imprinted multilocus loss of methylation in human syndromes: A step toward understanding the mechanisms underlying these complex diseases. *Epigenetics* 2010;5(5):373-7.
10. Lee SL, Beyer TD, Kim SS, Waldhausen JH, Healey PJ, Sawin RS, et al. Initial nonoperative management and delayed closure for treatment of giant omphaloceles. *J Pediatr Surg* 2006;41(11):1846-9.
11. Mitanchez D, Walter-Nicolet E, Humblot A, Rousseau V, Revillon Y, Hubert P. Neonatal care in patients with giant omphalocele: arduous management but favorable outcomes. *J Pediatr Surg* 2010;45(8):1727-33.

12. van Eijck FC, Aronson DA, Hoogeveen YL, Wijnen RM. Past and current surgical treatment of giant omphalocele: outcome of a questionnaire sent to authors. *J Pediatr Surg* 2011;46(3):482-8.
13. Gamba P, Midrio P. Abdominal wall defects: Prenatal diagnosis, newborn management, and long-term outcomes. *Semin Pediatr Surg* 2014;23(5):283-90.
14. van Eijck FC, Hoogeveen YL, van Weel C, Rieu PN, Wijnen RM. Minor and giant omphalocele: long-term outcomes and quality of life. *J Pediatr Surg* 2009;44(7):1355-9.