

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE
SCIENTIFIQUE

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

Université Abou Bekr Belkaid
Tlemcen Algérie



جامعة أبي بكر بلقايد

UNIVERSITE ABOU BEKR BELKAID FACULTE DE MEDECINE.
DR B. BENZERDJEB - TLEMEN.

FACULTE DE MEDECINE.
DEPARTEMENT DE MEDECINE.

MEMOIRE POUR L'OBTENTION DU :
DIPLOME DE DOCTEUR EN MEDECINE.

L'étude de l'atrésie de l'œsophage

Encadré par : Dr ALABAN Mohamed Tahar

Chef de service : Pr BABA AHMED
Année universitaire : 2021-2022

Présenté par :

- BILLAMI chaimaa kawtar.
- BELARBI Ismahane.

Remerciement

Nous remercions « Dieu » le tout puissant de nous avoir donné la patience et la volonté d'achever ce modeste travail.

Nous tenons à exprimer nos remerciements à notre encadrant madame dr ALABAN Mohamed Taher pour sa disponibilité malgré ses occupations et pour tout le temps qu'il nous a consacré.

Une grande pensée à toutes les personnes qui ont contribué, de près ou de loin, à la réussite de ce travail.

Dédicaces

Je dédie ce modeste travail

À mes chers parents

Tous les mots du monde ne suffisent pas pour vous exprimer mon respect et mon amour

À ma mère, qui n'a jamais dit non à mes exigences et qui n'a épargné aucun effort pour me rendre heureuse. Je te remercie pour tout le sacrifice que tu fais chaque jour pour moi et pour nous trois, tu as toujours été là pour nous.

À mon père, au plutôt à mon complice tu as toujours su me pousser à aller de l'avant à sortir le meilleur de moi-même. Respect, honneur, rage de vaincre étaient les 3 trucs que tu m'as appris dès mon jeune âge.

À ma sœur, quoi que je puisse dire ou faire je ne pourrai jamais exprimer l'amour que j'ai pour toi, tu as toujours été là Tu m'as toujours encouragée.

À mon petit frère, je te souhaite tout le bonheur du monde.

À mes deux grands-mères, merci pour l'éducation que vous m'avez donnée je vous aime d'un amour inconditionnel que Dieu vous garde pour nous.

À L'ÊTRE CHÈRE À MON CŒUR, merci de m'avoir soutenu durant cette épreuve.

BILAMI CHAIMAA KAWTAR

Dédicace

Je dédie ce mémoire à :

Mes chers parents qui m'ont toujours soutenu, qui ont souhaité le meilleur pour moi et qui m'ont aidé avec tous les moyens, j'espère que vous soyez fiers de moi, je ne pourrai jamais vous remercier assez.

A mes petites sœurs, j'espère que j'étais un bon exemple pour vous comme le dit mon père.

A mon cher mari qui m'a épaulé durant les moments les plus difficiles, et qui a toujours été là pour moi, sans toi je n'aurais jamais avancé.

A mon petit prince « Amir » la prunelle de mes yeux, que Dieu te garde pour moi mon petit bébé.

A ma belle mère qui est ma deuxième maman, merci pour tout.

Et à ma petite famille je vous souhaite tout le bonheur du monde.

BELARBI Ismahane.

Sommaire

Remerciement	2
Introduction générale.....	7
Chapitre I: Rappel bibliographique.....	9
Généralités	10
1.1 Anomalie du développement embryologique de l'intestin primitif antérieur :.....	10
1.2 Les trois portions de l'intestin primitif	10
1.3 Formation du septum trachéo-œsophagien	11
2- Histogénèse :.....	12
2-1 Classifications des différents types anatomiques et classifications des pronostics d'AO :	13
2.2 Le pronostic des AO :.....	15
3- Malformations et syndromes associés :.....	16
3.1 Les malformations associées :.....	16
3.2 Les syndromes associés :.....	17
4- Etiologie et facteurs de risques :.....	17
4.1 Le caractère familial :	18
4.2 Les anomalies chromosomiques :	18
4.3 Les facteurs génétiques :.....	18
4.4 Le diabète maternel :	18
4.5 L'exposition à des facteurs exogènes.....	18
5- Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage :.....	19
5.1 Le diagnostic anténatal :.....	19
5.2 Le diagnostic en salle de naissance :	19
5.3 Le diagnostic radiologique :.....	20
5.4 Bilan des malformations associées :.....	21
Chapitre II: Partie pratique.....	22
Objectifs :.....	23
Matériel et méthode :	23
Les critères d'inclusion :	23
Les critères d'exclusion :	23
Les résultats :.....	23
Discussion des résultats de l'étude :	30
Conclusion générale	31

Liste des figures

Figure 1: Séparation de l'ébauche respiratoire de l'oesophage.....	11
Figure 2: Coupe histologique de la paroi œsophagienne.....	13
Figure 3: classification de l'atrésie de l'oesophage	14
Figure 4: radiographie de face montrant l'enroulement de la sonde nasogastrique.....	20
Figure 5: répartition des sujets en fonction du sexe.....	24
Figure 6: répartition des sujets en fonction du terme.	24
Figure 7: Répartition des sujets en fonction du poids de naissance.....	25
Figure 8: Apgar à la naissance.	25
Figure 9: Signes clinique à la naissance.	26
Figure 10: Délais de dépistage.....	26
Figure 11: Répartition de différents types d'atrésie.	27
Figure 12: Répartition en fonction de l'âge maternel.	27
Figure 13: Répartition des cas en fonction de la gestité.	28
Figure 14: Répartition des cas en fonction de la parité.....	28
Figure 15: Mortalité.	29
Figure 16: Répartitions des cas selon les années.....	29

Introduction générale

Introduction générale

L'atrésie de l'œsophage est une malformation qui partage cette interruption de la continuité œsophagienne entre l'oropharynx et l'estomac. . Dans la moitié des cas, cette entité s'accompagne d'autres malformations congénitales qui peuvent affecter le pronostic vital, voire s'intègre à une association malformative complexe (VACTERL, CHARGE. ...). On y reconnaît plusieurs types selon l'existence ou non d'une communication (ou fistule) trachéo-œsophagienne, et sa localisation.

Quelque soit le type, le segment avec cul-de-sac supérieur ne communique pas avec l'estomac. La salive et les aliments qui y pénètrent sont donc soit expulsés par la bouche, soit inhalés, directement par une fistule supérieure ou par régurgitation et fausse route. [1] Le type le plus fréquent est le type III (plus de 87 %), caractérisé par la présence d'une fistule œso-trachéale. [2]

L'étiologie de cette anomalie est inconnue, mais elle est probablement multifactorielle, combinant des facteurs génétiques et environnementaux. [3] Sa prise en charge multidisciplinaire, qui commence en préopératoire et se poursuit en postopératoire, a nettement amélioré le pronostic ces trois dernières décennies, même si les complications à court, à moyen et à long terme sont fréquentes. D'ailleurs, la morbi-mortalité de certaines formes anatomiques (à grand écart inter-segmentaire), et de celles qui sont associées à une grande prématurité ou à des malformations cardiaques sévères, reste assez élevée. [4]

Environ un enfant sur 3000 naît avec une atrésie de l'œsophage avec ou sans fistule. Cette malformation touche autant les filles que les garçons, dans toutes les populations. Elle est 2 à 3 fois plus fréquente chez les vrais jumeaux.

Chapitre I: Rappel bibliographique.

Chapitre I Rappel bibliographique

Généralités

- Embryologie :

1.1 Anomalie du développement embryologique de l'intestin primitif antérieur :

L'AO est une malformation résultant d'une anomalie précoce du développement de l'œsophage à partir de l'intestin primitif antérieur t la période de la quatrième à la douzième semaine de vie intra-utérine a lieu le développement de structures fondamentales telles que le cœur, le rachis, ainsi que le tube digestif. Le développement de l'œsophage est intimement lié à celui de la trachée et des bronches. [4] Durant la 3eme semaine de vie intra-utérine, un phénomène appelé gastrulation se produit. Cet épisode engendre le passage d'un disque de 2 à 3 feuillets embryonnaires : les feuillets ectoblastique, endoblastique et mésoblastique. C'est au cours de la quatrième semaine du développement que s'achève l'embryogenèse et que commence l'organogénèse. Deux phénomènes vont se dérouler en même temps : la délimitation ainsi que la formation des ébauches des principaux organes, à partir de chacun des trois feuillets.

Lorsque le phénomène de délimitation se produit, l'embryon de forme plane devient cylindrique grâce à l'induction chordale. Ce phénomène est plus important au niveau de la corde, la croissance est donc non homogène, ce qui entraîne la « fermeture » ventrale de l'anneau ombilical et donc l'apparition d'un embryon en trois dimensions. En effet, la délimitation comprend deux plicatures : une transversale et une longitudinale c'est-à-dire céphalo-caudale. C'est lors de cette dernière plicature que la partie dorsale de la vésicule vitelline est incorporée dans la cavité du corps de l'embryon pour former l'intestin primitif, dont l'origine sera le feuillet entoblastique

Suite à la plicature céphalo-caudale, la vésicule vitelline est divisée en deux parties. Une première intra-embryonnaire qui constitue l'intestin primitif. Et une deuxième extra-embryonnaire qui constitue la vésicule ombilicale ainsi que l'allantoïde. Les extrémités céphalique et caudale de l'intestin primitif sont séparées de la cavité amniotique respectivement par la membrane pharyngienne et la membrane anale.

1.2 Les trois portions de l'intestin primitif

L'intestin primitif, une fois formé, comporte trois portions : l'intestin primitif antérieur, l'intestin primitif postérieur et l'intestin primitif moyen correspondant respectivement aux parties céphalique, caudale et intermédiaire. L'intestin antérieur sera à l'origine de l'œsophage, de l'estomac et du duodénum. L'intestin moyen, qui fait suite à l'intestin antérieur, constitue une anse sagittale centrée au niveau du canal vitellin, ce dernier se poursuivant jusqu'à la vésicule ombilicale. L'intestin primitif reste donc temporairement en contact avec la vésicule ombilicale par le canal vitellin. L'intestin postérieur, qui fait suite à l'intestin moyen, est fermé en avant par la membrane cloacale qui disparaît vers la fin du

Chapitre I Rappel bibliographique

2eme mois de gestation, et forme avec l'allantoïde un carrefour que l'on appelle le cloaque, où les futures voies uro-génitales et digestives se développeront. Entre la quatrième et la cinquième semaine de vie intra-utérine, le diverticule trachéo-bronchique apparaît. Il prend forme sur la paroi ventrale de l'intestin antérieur. Il s'agit du futur tractus laryngo-trachéo-broncho-pulmonaire.

Sous l'effet de l'induction notochordale, le diverticule se sépare progressivement de l'intestin antérieur. Le clivage se fait de bas en haut et la croissance trachéale de haut en bas jusqu'à la formation de deux moignons broncho-pulmonaires.

Un clivage s'effectue simultanément et latéralement, à partir des plis trachéo-œsophagiens situés de part et d'autre de l'évagination du bourgeon trachéal (Figure 1).

La croissance du diverticule est relativement plus rapide que celle de l'œsophage. En effet, l'épithélium endoblastique présente une activité proliférative intense.

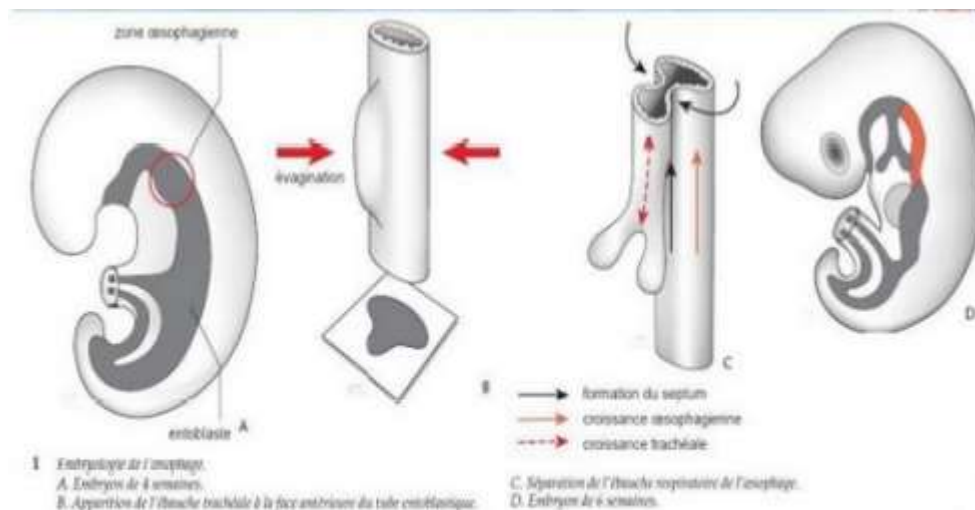


Figure 1: Séparation de l'ébauche respiratoire de l'œsophage (4)

Figure 1: Séparation de l'ébauche respiratoire de l'œsophage.

1.3 Formation du septum trachéo-œsophagien

Ces plis vont ensuite fusionner pour former le septum trachéo-œsophagien. Ce septum sépare alors la lumière digestive en arrière, de la lumière respiratoire en avant. La séparation des deux organes intervient ultérieurement par progression du septum mésenchymateux dans le sens caudo-crânial. La séparation est complète au 26eme jour. L'œsophage est initialement très court. C'est au cours du développement pulmonaire et de la descente du cœur qu'il va s'allonger considérablement.

Chapitre I Rappel bibliographique

1.4 Les malformations de l'œsophage

Les malformations sont secondaires à des anomalies de l'individualisation de l'ébauche respiratoire. Soit il s'agit d'anomalies de formation du septum trachéo-œsophagien par défaut de fusion des plis trachéo-œsophagiens. Elles sont alors responsables d'une persistance de communication entre la trachée et l'œsophage.

Cette communication peut être complète, ce qui aboutit à une fenêtrage trachéo-œsophagienne sur toute sa hauteur, ou alors partielle, ce qui donne lieu à une FTO ou moins fréquemment une FTO sans atrésie. Lié à ce premier phénomène, un défaut précoce d'induction des cellules de l'intestin primitif est retrouvé. Tout se passe alors comme si l'organisme fabriquait en priorité la trachée et les lésions observées portent donc sur l'œsophage. Il en résulte une atrésie partielle ou totale de l'œsophage sans fistule, ou encore une sténose de l'œsophage. Ces deux phénomènes expliquent que 90% des atrésies de l'œsophage sont associées à des fistules. Ces phénomènes peuvent également être distincts l'un de l'autre, engendrant des fistules sans atrésie et des atrésies sans fistule. Plus le défaut d'induction des cellules de l'intestin primitif est précoce, plus le risque de polymalformations associées est présent, ce dernier pouvant également toucher d'autres secteurs que la sphère digestive. [5]

2- Histogénèse :

L'histogénèse de l'œsophage est relativement précoce. Il est tout d'abord mince, puis paucistratifié. Il comporte, dès la dixième semaine, des cellules et des muqueuses ainsi que quelques plages stratifiées puis il acquiert une structure malpighienne définitive entre 12 et 20 semaines. Pour être plus précis, la couche musculaire interne apparaît à la cinquième semaine et la couche longitudinale à la huitième semaine. La colonisation de la paroi œsophagienne par les cellules ganglionnaires des plexus myentérique et sous-muqueux originaires des crêtes neurales s'effectue dans le sens crânio-caudal à partir de la 6ème semaine et permet de ce fait, un péristaltisme œsophagien précoce. Durant la septième et les huitièmes semaines, l'épithélium œsophagien prolifère jusqu'à obturer presque totalement la lumière œsophagienne puis, vers la dixième semaine, des phénomènes de résorption la libèrent.

L'œsophage, une fois formé, comporte 4 tuniques (Figure 2) : - la muqueuse, qui est constituée d'un épithélium pavimenteux stratifié non kératinisé, ainsi que du chorion et d'une fine couche musculaire muqueuse ; - la sous-muqueuse, qui comprend les glandes acineuses dont le nombre augmente vers le bas, on y retrouve également des vaisseaux et des nerfs ; - la musculeuse, qui est composée de deux couches musculaires lisses

Chapitre I Rappel bibliographique

involontaires (circulaire interne et longitudinale externe) ; - la séreuse, qui est conjonctive. Des cellules musculaires striées existent au niveau du haut œsophage dans la couche longitudinale externe. L'ensemble de la musculature est innervé par le nerf vague.

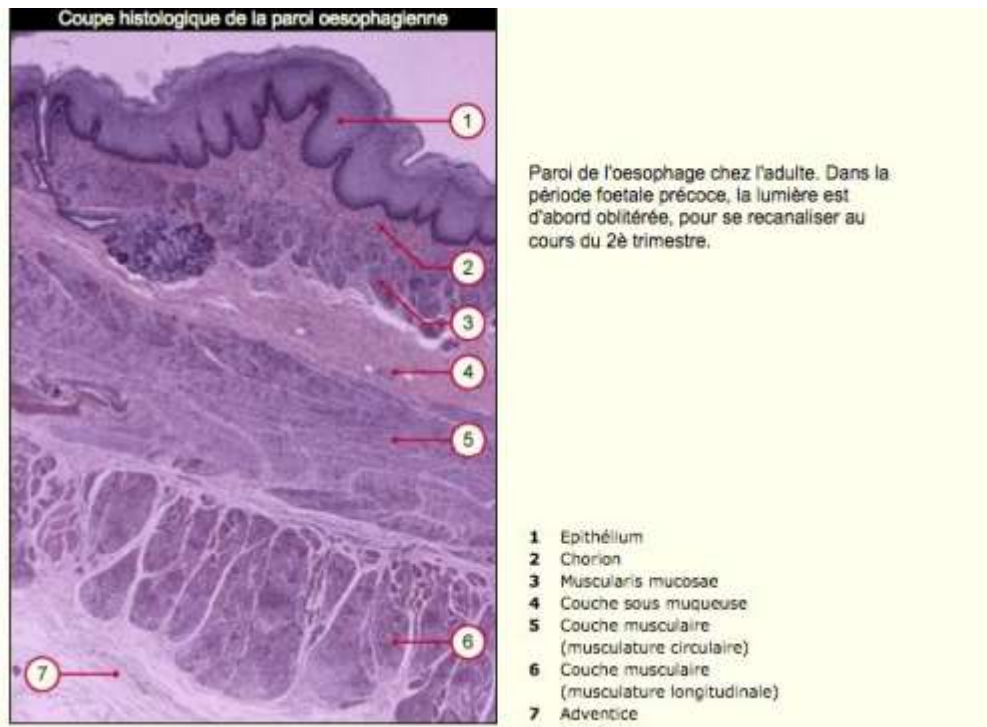


Figure 2: Coupe histologique de la paroi œsophagienne.

2-1 Classifications des différents types anatomiques et classifications des pronostics d'AO :

a- Les cinq types anatomiques d'AO :

Plusieurs classifications ont été proposées. La première classification, encore aujourd'hui utilisée, vient du professeur Vogt en 1929. Puis, les professeurs Ladd en 1944 et Gross en 1953 modifient cette classification pour prendre en compte les cinq types anatomiques les plus rencontrés [7]. Les classifications présentent un intérêt dans le pronostic et le choix de la prise en charge chirurgicale. Les différentes formes d'AO sont classées en 5 catégories, en fonction de leur localisation et de la présence ou non d'une fistule avec la trachée.

Chapitre I Rappel bibliographique

LADD	VOGHT	GROSS	Signification
	I	S	Œsophage absent
I	2	A	Atrésie isolée sans fistule œsotrachéale
II	3a	B	Atrésie plus fistule œsotrachéale du cul-de-sac supérieur
III	3b	C	Atrésie plus fistule œsotrachéale du cul-de-sac inférieur
IV			Atrésie plus fistule du cul-de-sac inférieur sur la bronche souche droite
V	3c	D	Atrésie plus double fistule des deux culs-de-sac
	4	E	Fistule en H sans atrésie

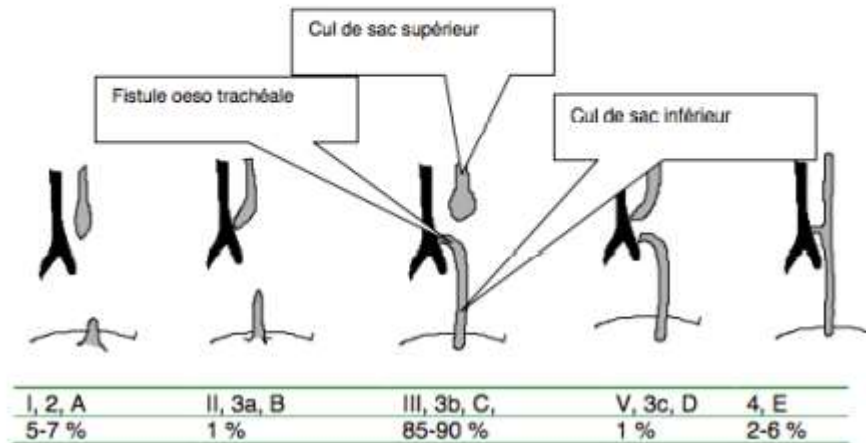


Figure 3: Classification de l'atrésie de l'œsophage.

Les types III, IV et V représentent 90% des cas.

- Atrésie de l'œsophage sans fistule (Ladd 1, Vogt 2, Gross A) :

Cette forme représente environ 5 à 7% des atrésies de l'œsophage. Les culs-de-sac distaux et proximaux sont borgnes sans fistule. Le cul-de-sac supérieur siège en haut dans le médiastin postérieur, souvent au niveau de la deuxième vertèbre thoracique. Le cul-de-sac distal est court et ne remonte que de 1 ou 2 cm au-dessus du hiatus œsophagien dans le médiastin inférieur. La distance entre les deux extrémités détermine si une réparation primaire est réalisable. Elle pose donc les problèmes les plus difficiles de reconstruction œsophagienne.

- Atrésie de l'œsophage avec fistule oeso-trachéale proximale sans fistule œsotrachéale distale (Ladd II, Vogt 3a, Gross B) :

Il s'agit d'une forme rare, représentant 1% des cas. La distance entre les deux culs-de-sac œsophagiens est bien souvent importante, ce qui contre-indique la réparation chirurgicale en un temps.

- Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne distale (Ladd III-IV, Vogt 3b, Gross C) :

C'est l'AO la plus fréquente. Elle représente environ 85-90% des atrésies. L'œsophage proximal se termine en cul-de-sac au niveau de la troisième ou quatrième vertèbre thoracique. Son calibre est large et sa paroi épaisse est de bonne qualité. L'œsophage

Chapitre I Rappel bibliographique

inférieur, dont la paroi est mince et fragile, a un calibre souvent inférieur à celui de l'œsophage proximal. Il naît de la face postérieure de la trachée avec laquelle il communique par une fistule de diamètre variable. La distance entre les deux extrémités de l'œsophage peut être très variable.

L'œsophage inférieur peut parfois se situer au niveau de la carène trachéale, lieu de division de la trachée, ou de la bronche souche droite. Dans ce cas, il s'agit d'une AO de type IV selon la classification de Ladd.

- Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-oesophagienne distale et proximale (Ladd V, Vogt 3c, Gross D) :

Dans ce type, chacune des deux extrémités de l'œsophage est en communication avec la trachée. Cela représente 1% des cas. Ce type est souvent confondu avec une atrésie proximale présumée de type III. Or ce mauvais diagnostic entraîne une inhalation à travers la fistule et de lourdes conséquences.

- Fistule oeso-trachéale sans atrésie de l'œsophage (Vogt 4, Gross E) :

Cette fistule en H, représentant 2 à 6 % des cas, est généralement unique et située dans la région cervicale inférieure. La connexion a eu lieu avec un œsophage anatomiquement intact.

2.2 Le pronostic des AO :

Pour évaluer les chances de survie des enfants, la première classification pronostique a été proposée par Waterson en 1962. [8] Ce dernier propose de classer les enfants en 3 groupes, en se basant sur certains critères : le poids de naissance, l'état pulmonaire et les malformations associées. Puis, dans les années 90, les progrès de la réanimation néonatale ainsi que de la chirurgie et de l'anesthésie pédiatriques, permettent à Spitz de proposer une nouvelle classification, encore utilisée aujourd'hui. [9] En effet, il propose de classer les enfants souffrant d'AO en 3 groupes en incluant encore le poids mais uniquement les malformations de l'appareil cardiaque graves. Selon lui, ces malformations cardiaques graves sont définies comme : une cardiopathie congénitale cyanogène nécessitant une chirurgie palliative ou correctrice ou une cardiopathie congénitale non cyanogène nécessitant un traitement médical ou chirurgical pour une défaillance cardiaque. Les canaux artériels ligaturés chirurgicalement sont donc inclus dans ce groupe. Dans cette classification, une survie de 97% est observée dans le premier groupe comprenant les enfants avec un poids de naissance supérieur à 1500 g et sans malformation cardiaque grave. Dans le deuxième groupe, comprenant les enfants avec un poids de naissance supérieur à 1500 g et avec

Chapitre I Rappel bibliographique

malformation cardiaque grave ainsi que, les enfants avec un poids de naissance inférieur à 1500 g et sans malformation cardiaque grave, la survie est de 59%

En revanche, le taux de survie est de 22 % dans le troisième groupe, incluant les enfants avec un poids de naissance inférieur à 1500 g et avec une malformation cardiaque grave.

3- Malformations et syndromes associés :

3.1 Les malformations associées :

Environ 50 % des AO sont associées à d'autres anomalies. La sévérité et le nombre de malformations associées sont très variables.[11] Elles peuvent être cardio-vasculaires, rénales, digestives, squelettiques ou pulmonaires.

- Les malformations cardio-vasculaires :

Les malformations cardio-vasculaires sont les anomalies les plus fréquentes. Elles représentent 29% des anomalies associées à une AO. Elles sont très variées mais la communication interventriculaire, inter-auriculaire, le canal artériel et la tétralogie de Fallot sont celles le plus souvent retrouvées.

- Les malformations rénales :

Les malformations rénales peuvent être extrêmement diverses : agénésie rénale unilatérale, fusion des reins dite « en fer à cheval », etc. Elles représentent environ 14 % des anomalies associées.

- Les malformations digestives :

Les malformations digestives, quant à elles, représentent environ 13 % des anomalies associées, comme des malformations ano-rectales, des atrésies duodénales, ou encore des sténoses de l'œsophage distal.

- Les malformations squelettiques :

Ces anomalies vertébrales numériques ou morphologiques associées ou non à des anomalies costales, sternales et radiales représentent 10% des anomalies associées. Elles sont également diverses : hémi-vertèbres non compensées qui entraînent de nombreux problèmes orthopédiques, anomalies du squelette des membres qui prédominent au niveau du rayon externe, d'où des agénésies radiales...

- Les malformations pulmonaires :

Les malformations pulmonaires sont, le plus souvent, caractérisées par une hypoplasie ou une agénésie d'un lobe ou de la totalité des poumons ainsi qu'une cavité pleurale unique. Elles représentent environ 6 % des anomalies associées. Il peut également y avoir d'autres anomalies, dans environ 11% des cas : malformations du système nerveux, malformations

Chapitre I Rappel bibliographique

faciales et fentes labiopalatines, atrésies des choanes, hernies diaphragmatiques ou autres malformations. Environ 4% des AO sont également associées à des anomalies chromosomiques.

3.2 Les syndromes associés :

Plusieurs syndromes associant une AO et d'autres de ces anomalies associées peuvent être rencontrés chez les nouveau-nés. En effet, la plus connue est l'association VACTERL. Il s'agit d'un acronyme anglo-saxon regroupant différentes malformations congénitales reconnues pour avoir la même origine embryologique. Les lettres correspondent aux anomalies

- V : pour Vertebral defects : c'est-à-dire les anomalies vertébrales
- A : pour Anus anomalies : c'est-à-dire les malformations anorectales
- C : pour Cardiac anomalies : c'est-à-dire les malformations cardio-vasculaires ;
- TE : pour Tracheo-Esophagus anomalies : c'est-à-dire les anomalies trachéo-œsophagiennes (fistule avec ou sans atrésie, trachéomalacie, ou sténose trachéale) ;
- R : pour Renal anomalies : c'est-à-dire malformations ou agénésies rénales .
- L : pour Limbanomalies : c'est-à-dire malformations des membres, le plus souvent le rayon radial

Le syndrome de VACTERL représente 10% des malformations associées à une AO [11] . Il est défini par la présence d'au moins trois de ces anomalies. Le terme VATER est employé s'il n'y a ni anomalie cardiaque ni anomalie des membres. D'autres associations peuvent être retrouvées, comme :

- Le syndrome CHARGE qui regroupe quatre caractéristiques majeures : un colobome, c'est-à-dire des malformations de certaines parties de l'œil, des atrésies des choanes : interfaces entre la fosse nasale et le pharynx qui se situent au fond des fosses nasales, des anomalies des nerfs crâniens et de l'oreille.
- Le syndrome de Potter : qui associe une agénésie rénale, une hypoplasie pulmonaire et une dysmorphie faciale.
- Le syndrome de Goldenhar ou dysplasie oculo-auriculo-ventriculaire (OAV) qui présente une hypoplasie faciale asymétrique associées à des anomalies oculaires et des malformations vertébrales.
- L'association SCHISIS regroupe un omphalocèle, une fente labio-palatine et une hypoplasie génitale.

4- Etiologie et facteurs de risques :

Dans la majorité des cas, l'étiologie de l'AO est inconnue mais elle semble multifactorielle. Des études ont été menées sur le caractère familial, les anomalies chromosomiques, les

Chapitre I Rappel bibliographique

facteurs génétiques, sur un lien avec le diabète maternel ou encore avec l'exposition à des facteurs exogènes.

4.1 Le caractère familial :

La majorité des AO sont des cas sporadiques et non syndromiques. Le risque de récurrence intrafamiliale est inférieur à 1%. De plus, il a été démontré dans plusieurs études que la probabilité d'avoir une AO est plus élevée chez les jumeaux [15].

4.2 Les anomalies chromosomiques :

Des anomalies chromosomiques ont été rapportées chez environ 10 % des individus atteints d'AO. Environ 25 % de ces cas sont associés à la trisomie 18. La trisomie 21, plus fréquente dans la population que la trisomie 18, est associée à 1% des cas. Des études ont montré que des régions spécifiques du génome sont touchées de manière récurrente chez les patients atteints d'AO. En effet, des duplications au niveau des régions chromosomiques 3p25-pter et 5q34-qter sont observées, ou encore des délétions chromosomiques spécifiques par exemple au niveau du 2q37.2-qter ou du 4q35-qter qui seraient responsables d'AO.

De plus, des délétions au niveau des régions des chromosomes 13q34-qter et 22q11 sont souvent retrouvées chez des patients atteints du syndrome VACTERL.

4.3 Les facteurs génétiques :

Des études ont mis en évidence un certain nombre de gènes potentiellement impliqués dans l'apparition de cette malformation. En effet, l'AO est retrouvée dans certains syndromes pour lesquels des gènes spécifiques sont mis en cause. Parmi les anomalies par transmission autosomique dominante, l'AO est retrouvée dans le syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-AO, le syndrome CHARGE, le syndrome de Feingold, et le syndrome de Pallister-Hall qui ont respectivement comme gènes mis en cause : les gènes SOX2, CHD7, MYCN et GLI3. Concernant les anomalies par transmission autosomique récessive, on retrouve l'AO lors d'anémie de Fanconi, qui met en jeu des variations de gènes FANCA. Concernant les anomalies par transmission liée à l'X, des AO sont observées dans le syndrome VACTERL-hydrocéphalie avec des modifications des gènes FANB(17).

De plus, des études sur les souris ont montré que des mutations du gène Sonic Hedgehog: Shh et d'autres gènes (Gli2, Gli3, et FOXf1) appartenant à la voie de signalisation de Shh peuvent être à l'origine de malformations œsophagiennes.[7]

4.4 Le diabète maternel :

Une étude réalisée en Suède a cherché à établir un lien entre l'AO et le diabète maternel. Cette étude montre que le risque d'avoir un enfant atteint d'une AO chez une mère diabétique est plus élevé, de l'ordre de 80%. Cependant l'existence d'un lien entre le diabète et l'AO n'a pas été démontré (18).

4.5 L'exposition à des facteurs exogènes

Certains facteurs ont été suspectés, notamment une exposition au méthimazole (antithyroïdien de synthèse), une carence en vitamine A, une intoxication ou exposition

Chapitre I Rappel bibliographique

maternelle à l'alcool, au tabac ou à certaines molécules médicamenteuses ou toxiques, ou encore à des maladies infectieuses maternelles. Cependant, aucune étude n'a identifié formellement la causalité de ces facteurs.

5- Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage :

5.1 Le diagnostic anténatal :

Un diagnostic anténatal est possible dans certains cas mais, à l'inverse de beaucoup d'autres anomalies congénitales, l'AO n'est pas détectée systématiquement.[24] A cause de son repérage difficile, moins de 50% des AO sont dépistées en période anténatale. Le diagnostic repose sur une échographie fœtale ainsi que sur une imagerie par résonance magnétique. Il peut être également apporté par la constatation de malformations associées. Lors du troisième trimestre de la grossesse, une AO peut être suspectée devant des signes indirects et aspécifiques à l'échographie fœtale. En effet, la discontinuité de l'œsophage empêche la déglutition du fœtus, l'apparition d'un hydramnios, c'est-à-dire une quantité trop importante de liquide amniotique car le fœtus ne l'a pas dégluti, est donc observée. De plus, l'estomac est non visualisable ou de petite taille. Cependant, la valeur prédictive positive de la combinaison de ces deux signes est faible, entre 40 et 56 %, avec de nombreux faux positifs. La visualisation d'une image liquidienne cervicale ou médiastinale correspondant à la dilatation du cul-de-sac supérieur borgne de l'œsophage lors des mouvements de déglutition, également appelé « pouch sign », permet d'améliorer le diagnostic. Ce signe présente également des faux positifs, qui peuvent être dus à une dilatation momentanée de l'hypopharynx secondaire à un défaut transitoire de péristaltisme. La valeur prédictive positive de cette association des trois signes est comprise entre 60 et 100% avec 80 à 100% de sensibilité, plus particulièrement dans les types I [19] . L'imagerie par résonance magnétique avec l'emploi de séquence ultrarapide en pondération T2 est un moyen précis de confirmation d'AO lors d'une échographie évocatrice ou douteuse [20] . Elle permet de s'affranchir des difficultés liées à la position fœtale et de l'échogénicité mais présente également des limites à cause des artéfacts. Une amniocentèse est souvent réalisée pour vérifier l'absence d'anomalies chromosomiques lors d'une suspicion d'AO. À partir de cet examen, il est possible d'étudier la modification des enzymes digestives dans le liquide amniotique. En effet, si l'indice de l'alpha-foetoprotéine (AFP) couplée aux gamma-glutamyl transpeptidases (GGT) est supérieur à 3, cela permettrait un diagnostic [20][19] . Le diagnostic anténatal permet une meilleure anticipation de la prise en charge. En effet, la suspicion ou la certitude du diagnostic d'AO impose une information parentale, la réalisation d'un caryotype fœtal et la planification de la naissance dans une maternité de niveau III pour une prise en charge par une équipe médico-chirurgicale pédiatrique.

5.2 Le diagnostic en salle de naissance :

Il doit être réalisé le plus rapidement possible. Dans un premier temps, la perméabilité de l'œsophage est testée avec le passage d'une sonde digestive souple radio-opaque de calibre 10. Si la sonde bute, à 10 ou 12 cm de l'arcade dentaire, au moindre doute il faut pratiquer le test à la seringue qui consiste à l'injection de 5mL d'air dans la sonde et à l'auscultation

Chapitre I Rappel bibliographique

épigastrique simultanément. Ce dépistage présente un risque de perforation de la paroi postérieure du pharynx, il nécessite donc une attention particulière lors de sa réalisation. De plus, il peut y avoir des erreurs de diagnostic, si la sonde s'enroule dans le cul-de-sac supérieur de l'œsophage ou si elle passe à travers la FTO.



Figure 4: Radiographie de face montrant l'enroulement de la sonde nasogastrique.

Cependant, le test à la seringue comportant des risques, une étude a eu pour but de déterminer si le diagnostic retardé après une première tétée modifiait le pronostic. Les résultats n'étant pas statistiquement exploitables aucune conclusion formelle n'est donnée mais un diagnostic retardé de quelques heures ne semble pas changer le pronostic à long terme [23]. Il existe également des signes cliniques. En effet, le nouveau-né va rapidement présenter des troubles de déglutition, une hyper-sialorrhée, voire des troubles respiratoires en rapport avec une pneumopathie d'inhalation. [26] Un retard de diagnostic pourrait entraîner des complications. En effet, la communication entre le système respiratoire et l'estomac pourrait engendrer des fausses routes, des inhalations de liquide gastrique, des dyskinésies œsophagiennes et parfois le décès. Lors d'une ventilation artificielle, il y a un risque de distension aérienne, donc de rupture gastrique.

5.3 Le diagnostic radiologique :

En cas d'AO suspectée, l'alimentation orale sera immédiatement arrêtée et le nouveau-né mis en position proclive dorsale à 45 degré, c'est-à-dire en position demi-assise, et une sonde d'aspiration pharyngée à double courant posée par la bouche. Le nouveau-né est en ventilation spontanée avec la radio-sonde en place. Pour confirmer le diagnostic clinique d'AO, il faut réaliser une radiographie du thorax de face et de profil centrée sur D3-D4 ainsi qu'une radiographie de l'abdomen sans préparation. La sonde gastrique sera maintenue poussée à son maximum ce qui permettra de situer sa hauteur. On pourra identifier une poche borgne remplie d'air située dans le médiastin supérieur, en arrière de la trachée et correspondant au cul-de-sac proximal. S'il y a présence d'air dans l'estomac, il s'agit d'une AO de type III ou V car l'air sera alors passé par une fistule distale. En cas de non présence d'air au niveau gastrique, l'AO sera de type I ou II. Très exceptionnellement, une

Chapitre I Rappel bibliographique

opacification du cul-de-sac supérieur peut être réalisée avec une sonde purgée dans ce dernier et injecter 0,5mL de produit contraste au moment de la réalisation d'une radiographie thoracique. C'est une manœuvre qui doit être faite une fois l'enfant transféré dans un centre de niveau III.

5.4 Bilan des malformations associées :

En cas de diagnostic d'une AO, il faut rechercher des signes associés de malformations tout d'abord par un examen clinique à la recherche de différents types de malformations : cardiovasculaires, digestives, rénales, squelettiques, pulmonaires (par exemple, une imperforation anale, une dysmorphie faciale, ou encore une agénésie radiale). Une radiographie thoraco-abdominale de face est ensuite à réaliser. Cette dernière a pour but de déceler des malformations costo-vertébrales, de rechercher une atrésie duodénale, de déterminer la position de la crosse de l'aorte, de faire le diagnostic différentiel avec une perforation œsophagienne iatrogène. Le bilan d'extension comprend aussi une échographie cardiaque, ce qui permettra d'éliminer des malformations cardiaques infra-cliniques et de localiser l'aorte thoracique, ce qui peut amener à modifier la voie d'abord qui sera utilisée ultérieurement. De plus, une échographie abdomino-rénale et pelvienne, qui apprécie la morphologie du duodénum et permet de vérifier la présence des deux reins, sera effectuée. Un caryotype, s'il n'a pas déjà été réalisé, est effectué. Il permet d'observer l'ensemble des chromosomes d'une cellule. Un conseil génétique sera proposé aux parents en fonction de ses résultats.

Chapitre II: Partie pratique

Chapitre II Partie pratique

Objectifs :

Les objectifs de cette étude sont :

- Etudier les particularités épidémiologiques et cliniques de l'atrésie de l'œsophage.
- Faire une auto-évaluation par la comparaison entre les résultats de notre série actuelle et l'étude théorique de la maladie.
- Insister sur le diagnostic et la prise en charge précoce et adéquate de cette maladie et les malformations associées.

Matériel et méthode :

Notre travail est une étude rétrospective descriptive et analytique de la maladie réalisée au service de néonatalogie de l'EPH Tlemcen sur 27 nouveaux nés présentant des signes en faveur de l'atrésie de l'œsophage entre l'année 2015 et 2021.

Nous avons eu recours à la consultation des archives du service de néonatalogie et de chirurgie pédiatrique pour la recherche de nos cas , épaulée par une recherche bibliographique électronique.

Les critères d'inclusion :

Notre étude a inclus :

- Tout nouveau né porteur d'atrésie de l'œsophage opéré ou non durant la période de notre étude.
- Tout malade adressé à l'EPH Tlemcen à partir des formations sanitaires de base.

Les critères d'exclusion :

Notre étude a exclu : tout nouveau né ayant une atrésie de l'œsophage en dehors de notre étude.

Les résultats :

Dans ce qui suit nous allons présenter les résultats de notre travail :

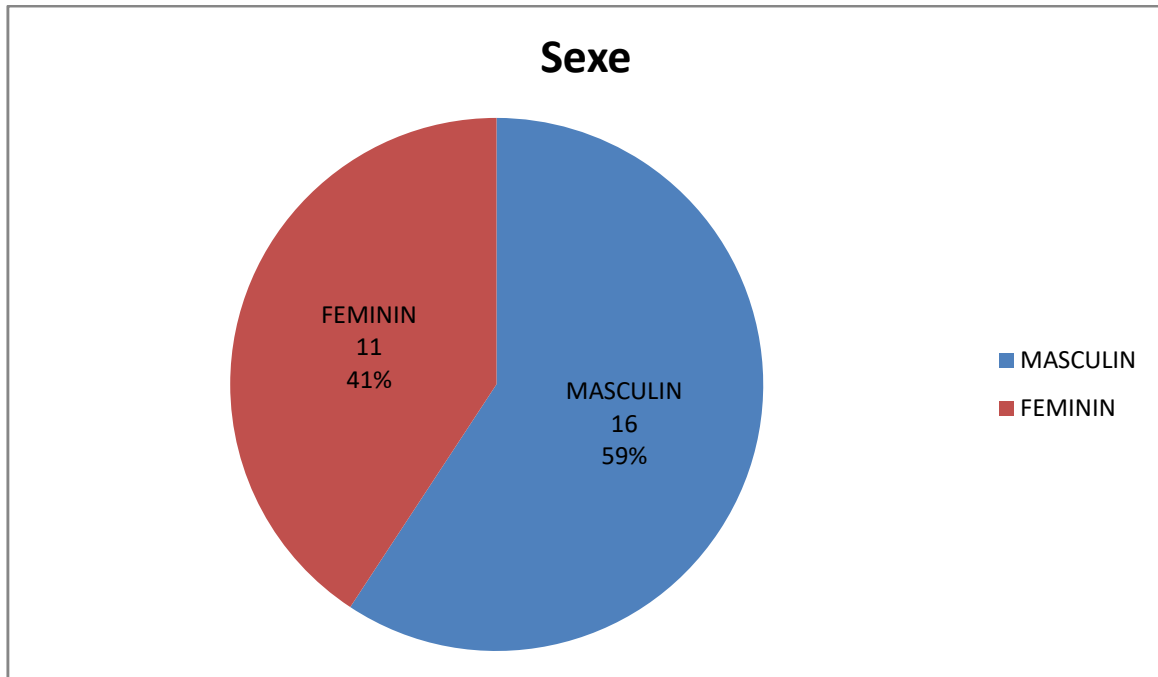


Figure 5: Répartition des sujets en fonction du sexe.

Une légère prédominance masculine a été observée puisque 59% étaient des garçons.

- Le sexe ratio est de 1.45 en faveur du sexe masculin.

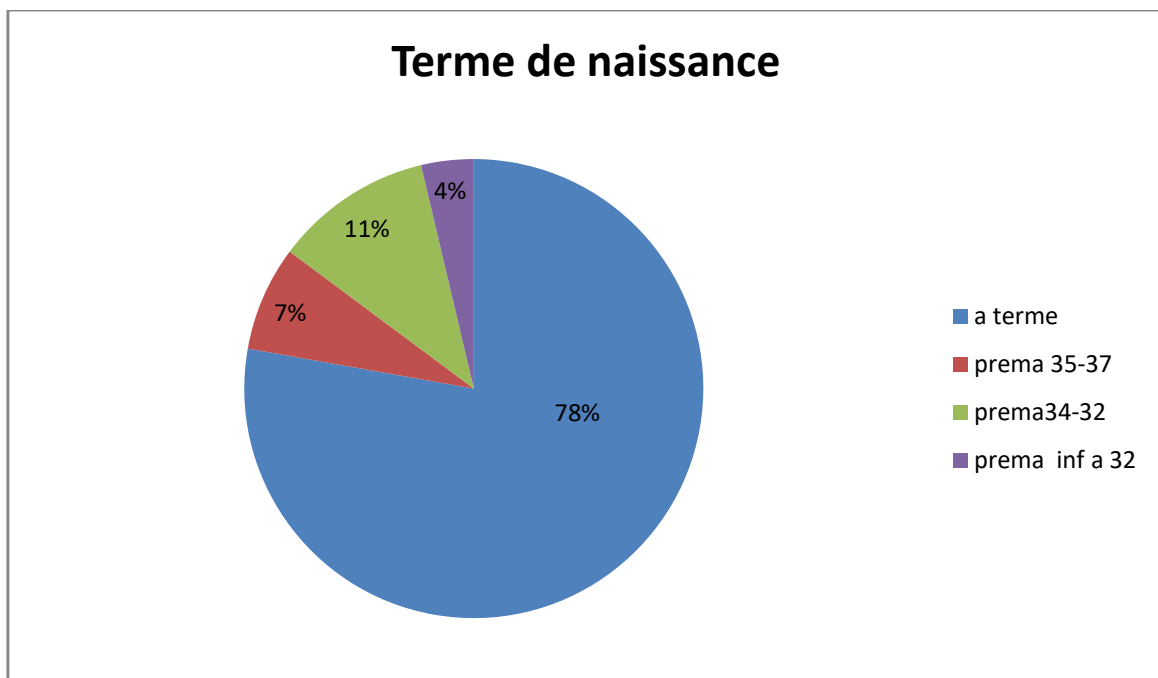


Figure 6: Répartition des sujets en fonction du terme.

- En matière de terme de naissance, on remarque que la majorité est à terme (78%).

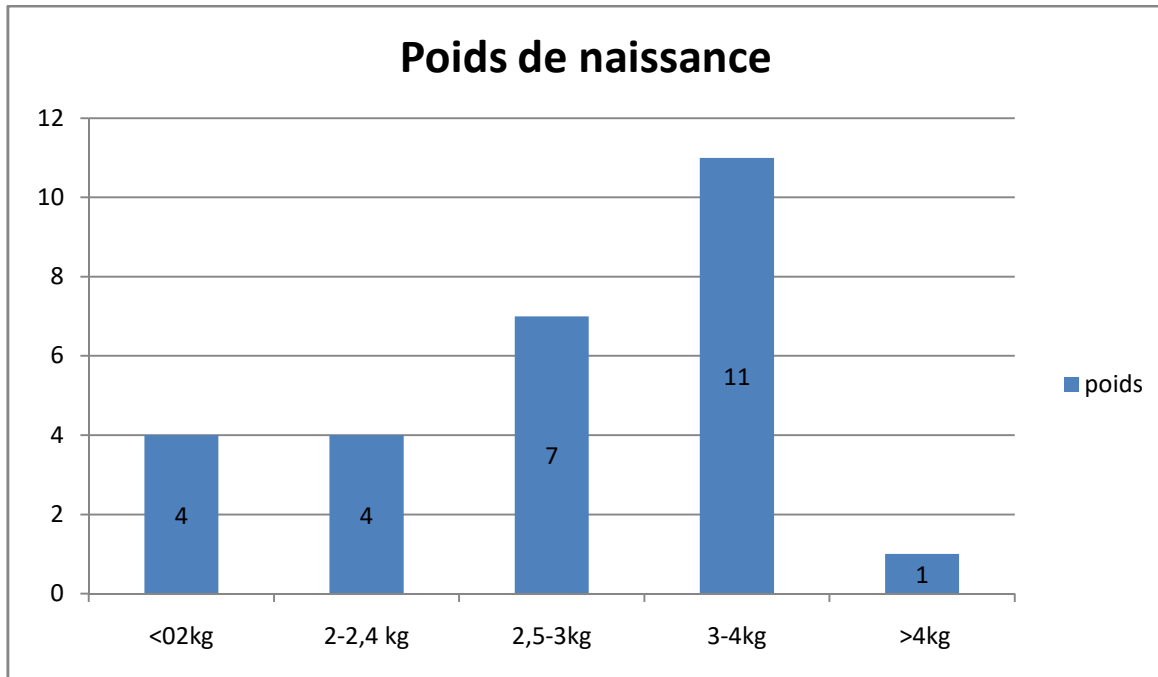


Figure 7: Répartition des sujets en fonction du poids de naissance.

- Le poids de naissance le plus représenté est : 3-4kg (41%).
- 70% des patients avaient un poids de naissance supérieur à 2500g soit à peu près $\frac{3}{4}$ des patients (19 patients).
- 4 patients avaient un poids entre 2kg et 2.5kg soit 15% des patients et 4 autres patients avaient un poids inférieur à 2kg.
- Le poids moyen de notre série est de 2.75kg.
- Le poids des nouveaux nés variait entre 1.4Kg et 3.7kg.

Apgar	0-3	4-7	8-10
Effectif à 1 minute	1	15	11
pourcentage	4%	55%	41%

Figure 8: Apgar à la naissance.

- L'APGAR des patients est globalement moyen (55% entre 4 et 7).

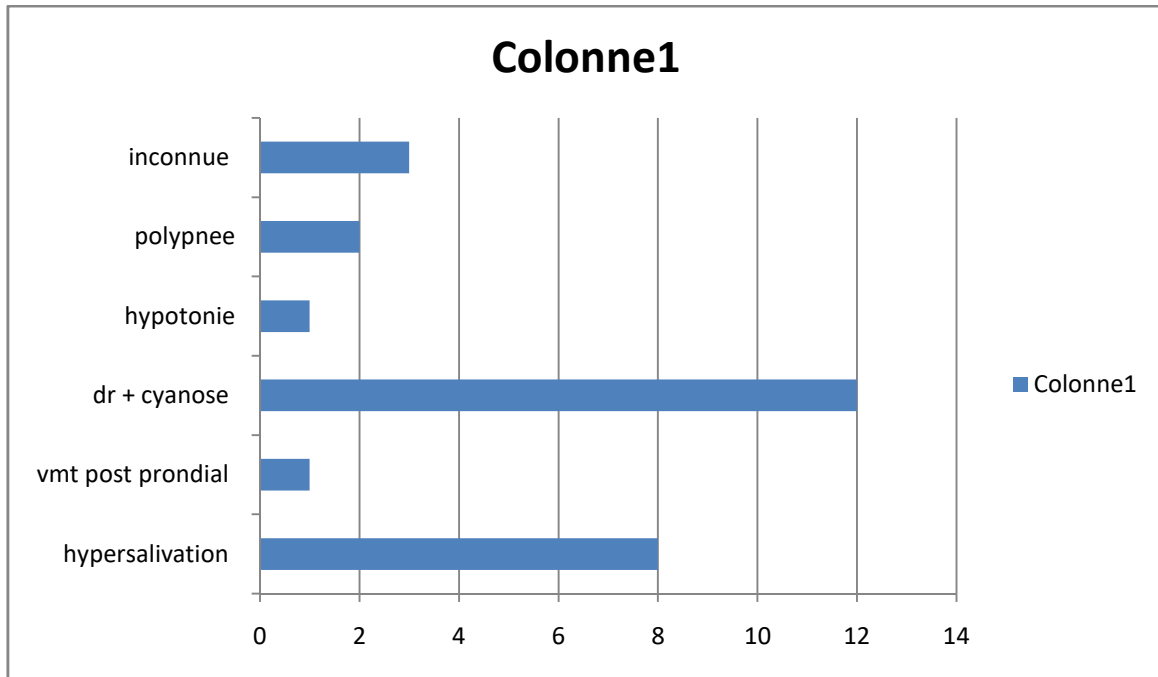


Figure 9: Signes clinique à la naissance.

- On note que les signes cliniques les plus fréquents à la naissance sont la détresse respiratoire, la cyanose qui sont causés par l'hyper salivation.

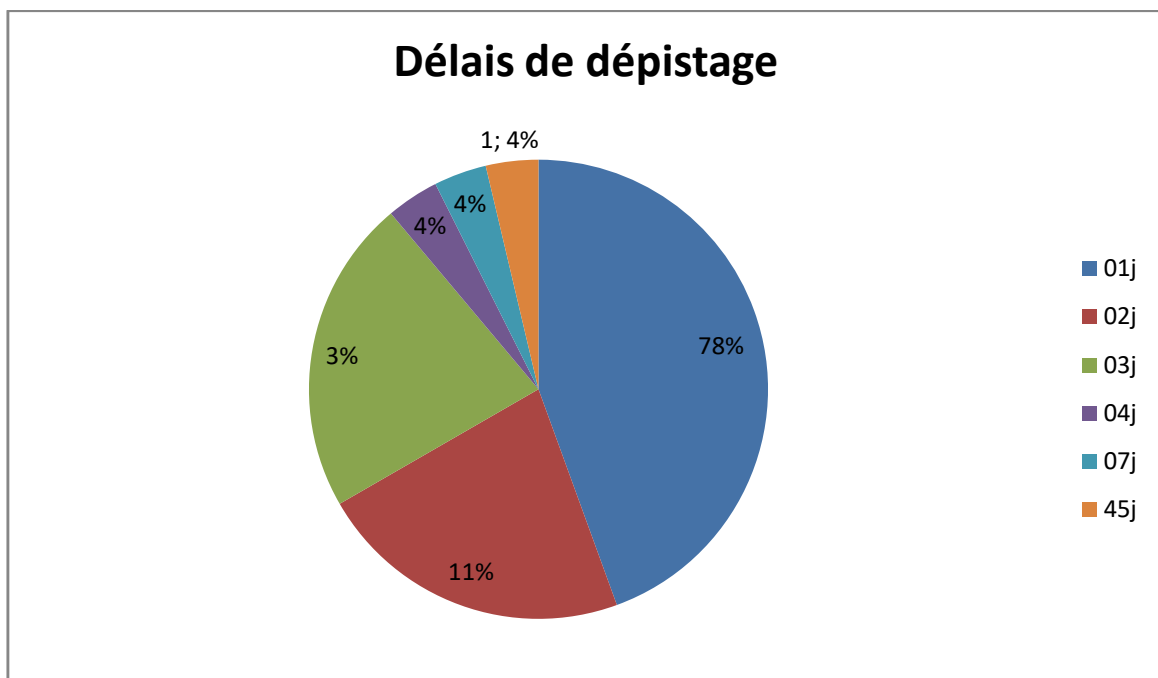


Figure 10: Délais de dépistage.

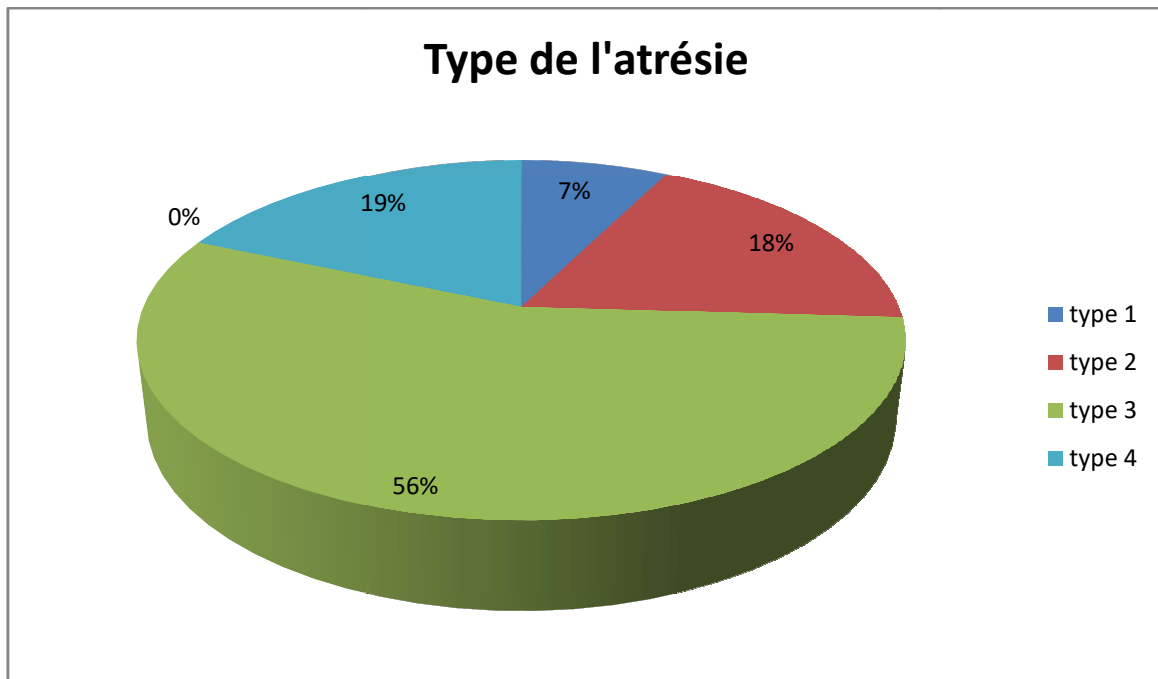


Figure 11: Répartition de différents types d'atrésie.

- Le type le plus fréquent c'est le type 3 (56%) suivi du type 4 (19%) puis le type 2 (18%) puis le type 1 (7%).

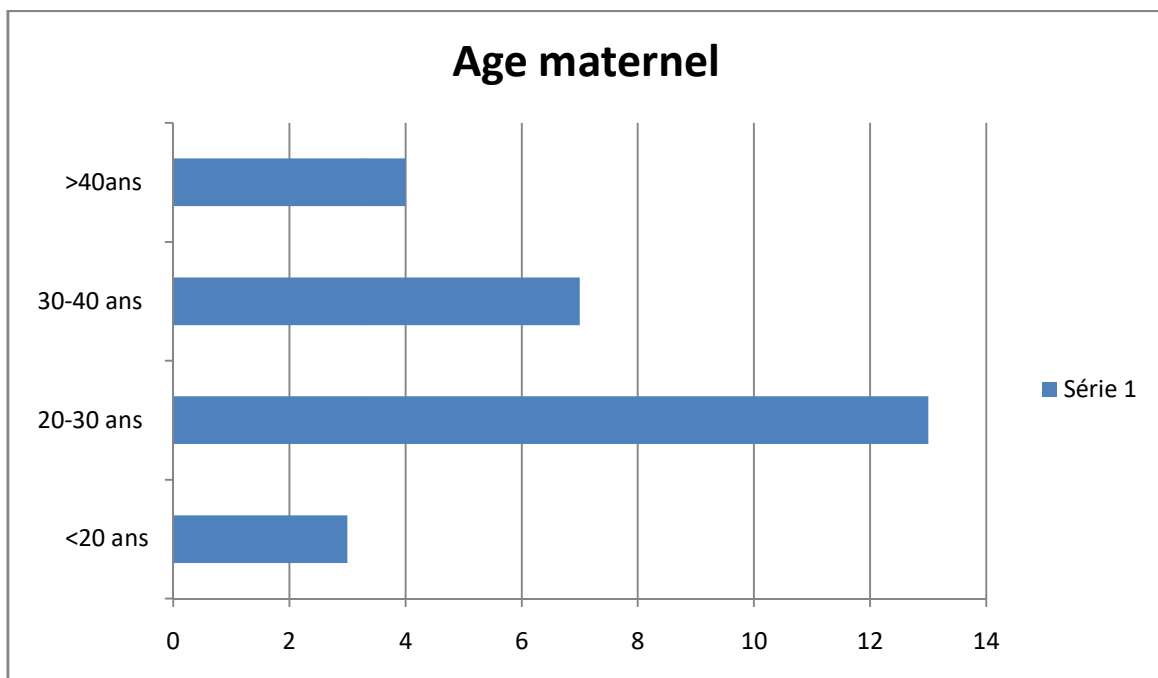


Figure 12: Répartition en fonction de l'âge maternel.

- La tranche d'âge maternel la plus représentée est : 20-30ans (48%).

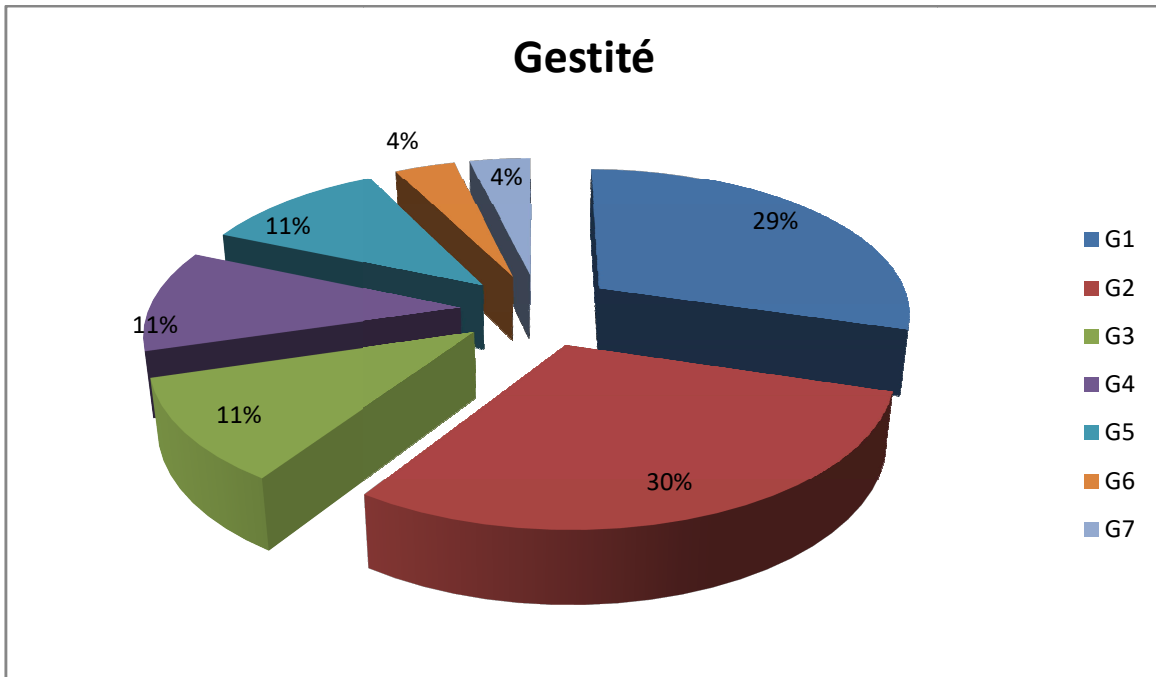


Figure 13: Répartition des cas en fonction de la gestité.

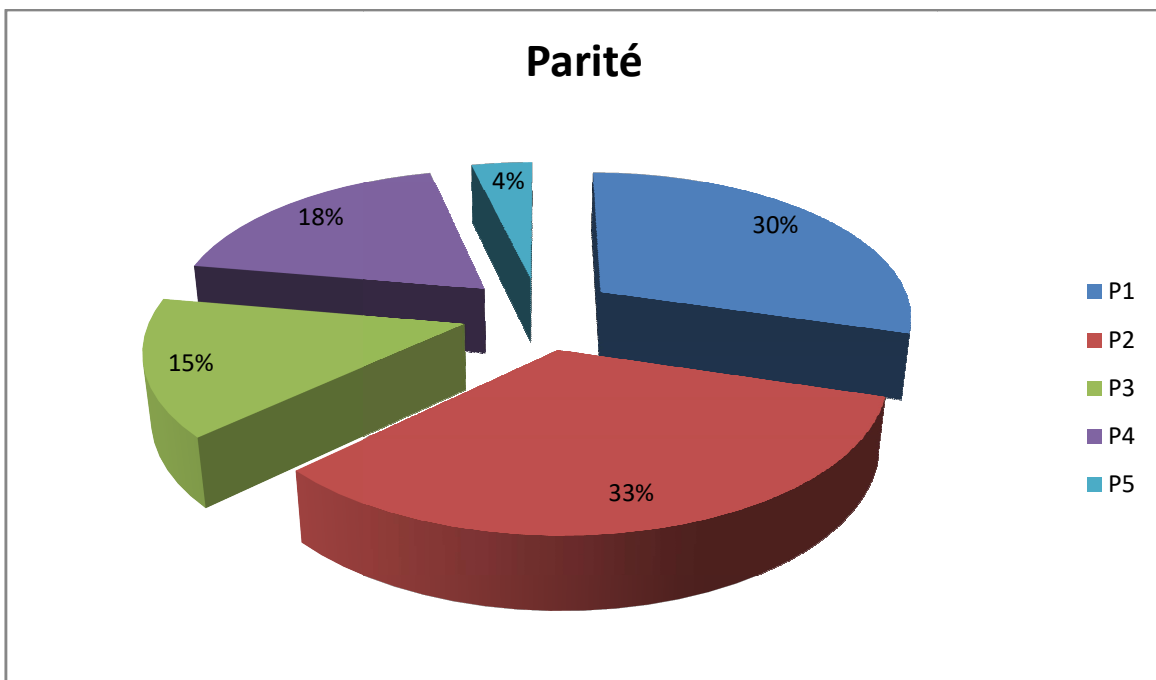


Figure 14: Répartition des cas en fonction de la parité.

- Pour la gestité, la catégorie la plus fréquente c'est G2 (30%) et pour la parité c'est P2 (33%).

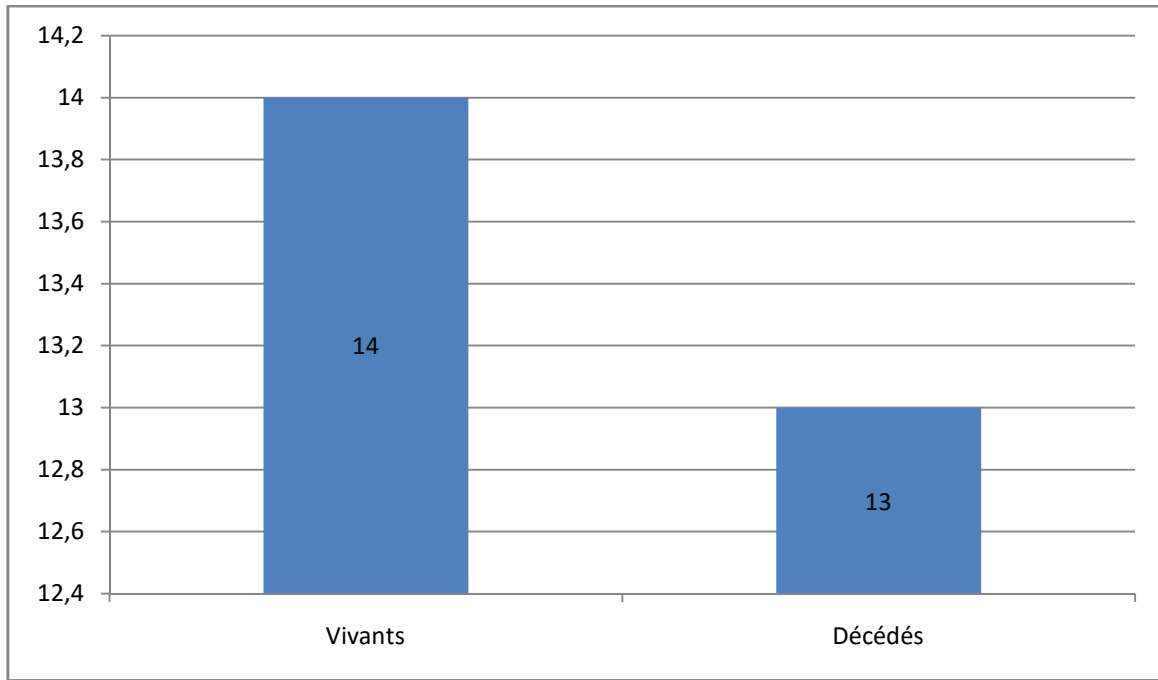


Figure 15: Mortalité.

Le nombre de décès dans notre série est de 13 patients soit le taux de mortalité de 48%.

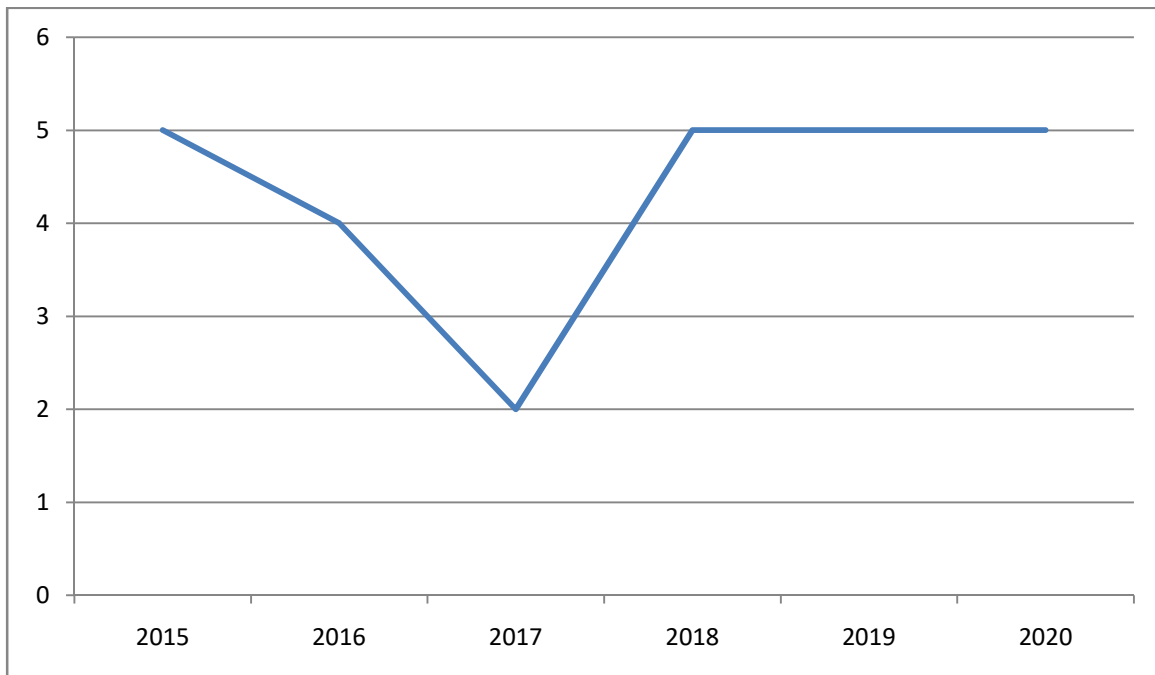


Figure 16: Répartitions des cas selon les années.

- En 2017, on note une nette diminution des nouveaux cas.

Discussion des résultats de l'étude :

- La fréquence : en Algérie, l'atrésie de l'œsophage reste mal estimée en raison du petit nombre d'études faites.
- Le sexe : comme dans notre série et dans les données théoriques on note une légère prédominance masculine.
- Le terme de naissance :
78% des nouveaux nés porteurs d'une atrésie de l'œsophage naissent à terme et 22% des nouveaux nés sont des prématurés (ce pourcentage augmente en cas d'anomalies associées et cette prématurité est probablement liée à l'hydramnios associé à l'atrésie de l'œsophage).
- Le poids de naissance : c'est un élément très important à étudier car il constitue avec d'autres paramètres des éléments pronostics.
- L'âge maternel : la relation entre l'âge maternel et le risque d'atrésie de l'œsophage a fait l'objectif de plusieurs études mais les résultats étaient partiellement contradictoires. Certaines études ont montré un taux élevé de la malformation chez les nouveau-nés des femmes avec des âges extrêmes, d'autres auteurs ont prouvé que le risque de l'anomalie est plus élevé chez les mères âgées de >35ans, alors que certaines études n'ont trouvé aucune relation entre l'âge maternel et l'atrésie de l'œsophage.
- La parité : elle semble avoir un impact sur le risque de l'atrésie de l'œsophage. Plusieurs études faites ont montré qu'une faible parité chez la mère augmente le risque de survenue de l'anomalie chez l'enfant. Dans notre série, la catégorie la plus représentée c'est P2.

Conclusion générale

Conclusion générale

L'atrésie de l'œsophage est une malformation de l'œsophage . Le diagnostic doit être fait les premiers jours de vie pour une bonne prise en charge du nouveau né. Le pronostic dépend du type de l'AO et de la rapidité de la prise en charge.

Le traitement de cette malformation est chirurgical, après l'instauration des mesures de réanimation, ce traitement consiste en un rétablissement de la continuité œsophagienne en utilisant plusieurs techniques chirurgicales.

Au terme de ce travail on note que :

- Le diagnostic est postnatal et ne se fait qu'après l'apparition des signes cliniques en l'absence de la vérification systématique de la perméabilité œsophagienne dans nos salles d'accouchement chez de nos malades.
- La mortalité dans notre série, reste élevée.

En conclusion, le taux de mortalité de cette maladie reste quand même élevé d'où l'intérêt de suivre un protocole bien cadré afin d'améliorer la qualité de vie des patients opérés d'une atrésie de l'œsophage.

Bibliographie

- [1] Durston W. A narrative of a monstrous birth in Plymouth. October 22 1670: Together with the anatomical observations taken thereupon. *Philos Trans R Soc:1670-1671*, 5: 2096-8.
- [2] Gibson T. *The anatomy of humane bodies epitomized*. 5 ed. London, England7 Awncsham and Churchill; 1697.
- [3] Waterston DJ, Bonham Carter RE, Aberdeen E. Oesophageal atresia: tracheo-oesophageal: a study of survival in 218 infants. *Lancet* 1962; 1:819 – 22
- [4] Holmes T. *Cattive conformazioni nel collo. Chiusura Congenita dell’Esofagao*. 2nd ed. 1869.
- [5] McKenzie M. *Malformations of the gullet. Manual of diseases of the throat and nose*. New York (NY)7 William Wood; 1884. p. 216 - 29.
- [6] Steele C. Case of deficient oesophagus. *Lancet* 1904;1:361.
- [7] Richter HM. Congenital atresia of the oesophagus: an operation designed for its cure. *Surg Gynecol Obstet* 1913;17:397 - 402.
- [8] Simpson-Smith A. Quoted by Williams DI in: *A tradition of surgery. Simpson Smith Memorial Lecture, Institute of Child Health, London, England; 1981*.
- [9] Lanman TH. Congenital atresia of the esophagus. *Arch Surg* 1940; 41:1060 - 83.
- [10] Levin NL, Congenital atresia of the esophagus with tracheoesophageal fistula. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1941;10:648-57.
- [11] Ladd WE. The surgical treatment of esophageal atresia and tracheoesophageal fistulas. *N Engl J Med* 1944;230:625 - 37.
- [12] Haight C, Towsley HA. Congenital atresia of the esophagus with tracheoesophageal fistula. Extrapleural ligation of fistula and end-to-end anastomosis of esophageal segments. *Surg Gynecol Obstet* 1943; 76:672 - 88.
- [13] *live gatro-enterologie pediatrique jean navarro jacques schmiitz*
- [14] *livre embryologie medicale T.W SODLER jan langman 8 eme edition .*
- [15] *Anatomie chirurgicale de l’oesophage C. Gronnier, D. Collet*

- [16] Lahlaidi. A. Anatomie topographique de l'abdomen. Première édition (1986). p. 97-108.
- [17] Sanders I., Mu L. Anatomy of the human internal superior laryngeal nerve Anat. Rec. 1998 ;252 646-656 [cross-ref].
- [18] Felix JF, Tibboel D, De Klein A. Chromosomal anomalies in the aetiology of oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. European Journal of Medical Genetics 2007; 50: 163-175.
- [19] Mcheik J.-N., Levard G. Malformations congénitales de l'œsophage. EMC (Elsevier SAS, Paris), Gastro-entérologie, 9-202-A-15, 2006.
- [20] Garabedian C, et al. Atrésie de l'œsophage : prévalence, diagnostic anténatal et pronostic. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) (2014),
Site :<http://dx.doi.org/10.1016/j.jgyn.2013.11.014>
- [21] livre : pediatrie pratique perelman tome 1
- [22] L'atrésie de l'œsophage Encyclopédie Orphanet Grand Public Maladies Rares Info Services 01 56 53 81 36 www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/AtresieOesophage-FRfrPub724v01.pdf | Juin 2008.
- [23] Waterston DJ, Carter RE, Aberdeen E. œsophageal atresia: tracheo-œsophageal fistula. A study of survival in 218 infants. Lancet. 1962 Apr 21;1(7234):819-22
- [24] Spitz L, Kiely EM, Morecroft JA, Drake DP. œsophageal atresia: at-risk groups for the 1990s. J Pediatr Surg. 1994 Jun;29(6):723-5.
- [25] Lopez PJ, Keys C, Pierro A et al. œsophageal atresia: improved outcome in high-risk groups? J Pediatr Surg. 2006 Feb;41(2):331-4
- [26] Sinha CK, Haider N, Marri RR, Rajimwale A, Fisher R, Nour S. Modified prognostic criteria for œsophageal atresia and tracheo-œsophageal fistula. Eur J Pediatr Surg. 2007 Jun;17(3):153-7.
- [27] Atrésie de l'œsophage Par [William J. Cochran](#) MD, Geisinger Clinic Dernière révision totale avr.2021.

