

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) ATRESIE DE L'ŒSOPHAGE

Centre de référence des affections chroniques et
malformatives de l'œsophage
(CRACMO)

Filière nationale des maladies rares abdomino-thoraciques
FIMATHO



Décembre 2018

| | | |
|----------|--|-----------|
| 1 | Liste des abréviations..... | 2 |
| 2 | Synthèse à destination du médecin traitant..... | 3 |
| 3 | Introduction | 5 |
| 4 | Objectif du PNDS..... | 6 |
| 5 | Methode d'élaboration | 6 |
| 6 | Evaluation initiale..... | 7 |
| 6.1 | Objectifs principaux | 7 |
| 6.2 | Professionnels impliqués (et modalités de coordination) | 8 |
| 6.3 | Circonstances de découverte / Examen clinique | 8 |
| 6.4 | Examens paracliniques | 9 |
| 6.5 | Annonce du diagnostic et information du patient | 9 |
| 7 | Prise en charge thérapeutique | 9 |
| 7.1 | Modalités | 9 |
| 7.2 | Professionnels impliqués (et modalités de coordination) | 10 |
| 7.3 | Éducation thérapeutique et modification du mode de vie | 11 |
| 7.4 | Recours aux associations de patients | 11 |
| 7.5 | Traitements chirurgicaux | 11 |
| 7.6 | Traitements pharmacologiques | 12 |
| 7.7 | Autres traitements hospitaliers : | 13 |
| 7.8 | Autres soutien ou appareillage possibles à domicile | 13 |
| 8 | Suivi | 13 |
| 8.1 | Objectifs | 15 |
| 8.2 | Professionnels impliqués (et modalités de coordination) | 15 |
| 8.3 | Rythme et contenu des consultations proposées par le centre de référence | 15 |
| 8.4 | Examens paracliniques | 16 |
| 8.5 | Traitements de suivi | 16 |
| | Annexe 1 Classification | 17 |
| | Annexe 2 Liste des participants | 18 |
| | Annexe 3 Planning de rédaction et relecture du PNDS | 19 |
| | Annexe 4 Lettre d'information aux parents | 20 |
| | Annexe 5 Livret d'information « Accompagner l'atrésie de l'œsophage » | 22 |
| | Annexe 6 Algorithmes | 23 |
| | Annexe 7 Calendrier de suivi | 26 |
| | Annexe 8 Coordonnées du centre de référence | 27 |
| | Références | 28 |

1 Liste des abréviations

| | |
|---------|---|
| AFAO | Association française atrésie de l'oesophage |
| ALD | Affection de longue durée |
| AMM | Autorisation de mise sur le marché |
| AO | Atrésie de l'oesophage |
| AVS | Auxiliaire de Vie Scolaire |
| CAMSP | Centre d'action médico-social précoce |
| CHRU | Centre Hospitalier Régional Universitaire |
| CMP | Centre médico-psychologique |
| CRACMO | Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'oesophage |
| FIMATHO | Filière des maladies rares abdomino-thoraciques |
| GGT | Gamma Glutamyl Transferase |
| HAS | Haute autorité de santé |
| IPP | Inhibiteurs de la pompe à protons |
| IRM | Imagerie par Résonance Magnétique |
| OEGD | œsogastroduodénoscopie |
| ORL | Oto-Rhino-Laryngologue |
| PAI | Projet d'accueil individualisé |
| pH-MII | pH-Impédancemétrie |
| PMI | Protection maternelle et infantile |
| PNDS | Protocole national de diagnostic et de soins |
| RGO | Reflux gastro-oesophagien |
| SMUR | Service médical d'urgence et réanimation |
| TOGD | Transit œso-gastro-duodéal |

2 Synthèse à destination du médecin traitant

Cette synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site www.has-sante.fr.

L'atrésie de l'œsophage

L'atrésie de l'œsophage (AO) est une malformation congénitale de l'œsophage qui réalise une solution de continuité entre les culs-de-sac œsophagiens supérieur et inférieur, associée le plus souvent à une communication entre un cul-de-sac œsophagien, ou les 2 et l'arbre trachéobronchique. La fréquence de cette malformation est estimée à 1,9/10 000 naissances vivantes sur la base des données du registre national en France. Il existe plusieurs formes anatomiques avec des prises en charge et des pronostics différents. La moitié des AO est associée à d'autres malformations. La prise en charge des malformations associées (tableau I) n'est pas traitée dans ce PNDS. Le pronostic de la forme la plus fréquente (avec fistule du cul- de-sac inférieur de l'œsophage vers la trachée : type III : 85-90 % des cas) (annexe 1) est le meilleur, et sa prise en charge est la plus standardisée. La morbidité et la mortalité sont plus élevées dans certaines formes anatomiques, chez les prématurés et/ou en cas de malformation associée sévère.

Évaluation initiale

Un transfert en milieu spécialisé doit être organisé *in utero* en cas de suspicion anténatale du diagnostic, ou à la naissance par le SMUR pédiatrique. L'évaluation préopératoire doit estimer la tolérance de la fistule œsotrachéale éventuelle, chercher les signes d'inhalation pulmonaire, rechercher des malformations associées importantes, en particulier du cœur et des gros vaisseaux. Une consultation préanesthésique et un entretien avec les parents par les médecins prenant en charge le nouveau-né doivent être réalisés avant l'intervention chirurgicale.

Prise en charge thérapeutique

La chirurgie consiste à fermer l'éventuelle fistule oseo-trachéale et à rétablir la continuité œsophagienne. Elle nécessite un environnement d'anesthésie pédiatrique néonatale, un service de chirurgie pédiatrique et un service de réanimation néonatale de niveau III.

Le suivi postopératoire est systématique, prolongé et multidisciplinaire.

Information

La prise en charge thérapeutique doit s'associer à une information des parents et des patients tout au long du suivi. L'information doit porter sur :

- La nature de la malformation, sa prise en charge initiale, et les modalités du suivi ;
- Les symptômes évocateurs de complications, en précisant les signes d'alarme qui doivent conduire à une consultation. Toute modification ou aggravation des symptômes doit motiver une consultation ;
- Les traitements prescrits et les effets indésirables possibles de ceux-ci ;
- Le mode d'alimentation et en particulier la nature et la consistance des aliments proposés ;
- L'éventualité d'une allergie au latex plus fréquente et les précautions à prendre le cas échéant ;
- La planification des examens de routine et le dépistage des complications éventuelles ;
- L'existence du centre de référence (CRACMO) et des centres de compétences sur l'AO;
- La possibilité d'une prise en charge psychologique et de bénéficier de l'aide des services sociaux ;
- La possibilité d'une consultation de génétique médicale ;
- L'accompagnement jusqu'à la transition enfant-adulte ;
- La nécessité d'un suivi tout au long de la vie.

Les professionnels de santé et les patients doivent être informés de l'existence des associations de patients par le centre de référence et les centres de compétence, les sites internet institutionnels et Orphanet.

Traitements

Un traitement systématique du reflux gastro-œsophagien (RGO) est proposé la première année de vie ou jusqu'à l'âge de la marche. En fonction du tableau clinique, un traitement plus prolongé du RGO ou des complications respiratoires peut s'avérer nécessaire.

Suivi

Un suivi multidisciplinaire à court, moyen et long terme est indispensable chez les patients aux antécédents d'AO, en raison d'une morbidité et de risques de complications même à l'âge adulte. La transition entre la prise en charge pédiatrique et la prise en charge à l'âge adulte doit être organisée.

Informations utiles

Ce PNDS est disponible sur le site Internet de la HAS : <http://www.has-sante.fr>

Centre de référence : centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage de l'enfant (CRACMO). Hôpital Jeanne de Flandre, CHRU de Lille.

(Composition du CRACMO voir Annexe 2)

Site internet : <http://www.cracmo.chru-lille.fr/>

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques FIMATHO

Site internet : <http://www.fimatho.fr>

Informations générales : <http://www.orphanet.net/>, rubrique atrésie de l'œsophage

Association de patients

Association Nationale sur l'Atrésie de l'œsophage :

- Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage AFAO (<http://www.afao.asso.fr>)

Associations accompagnant les troubles de l'oralité alimentaire et la nutrition artificielle :

- Groupe Miam-Miam (<http://www.groupe-miam-miam.fr>)
- La vie par un fil (<https://www.lavieparunfil.com/>)

3 Introduction

L'atrésie de l'œsophage (AO) est une malformation congénitale de l'œsophage qui réalise une solution de continuité entre les culs-de-sac œsophagiens supérieur et inférieur.

Cette malformation concerne 1,9/10 000 des naissances vivantes en France ce qui correspond à environ 160 nouveaux cas par an (Sfeir et al., 2013). La physiopathologie malformative de cette affection n'est pas complètement connue. Il existe plusieurs hypothèses embryologiques, dont une situe notamment l'accident lors de la séparation longitudinale du tube digestif primitif dans son segment antérieur pour donner la trachée et l'œsophage. Il n'y a pas d'étude à ce jour démontrant une relation directe entre un facteur externe à type de polluants ou autres toxiques et la survenue de cette malformation mais uniquement des associations faibles à modérées (Oddsberg, 2011).

Il existe plusieurs formes anatomiques d'AO de pronostic et de prise en charge différentes. Les classifications anatomiques sont nombreuses (**Annexe 1**). Elles différencient les AO avec ou sans fistule ou avec fistules des deux culs-de sac. Dans la forme la plus fréquente (type III : 85-90 % des cas), il existe une fistule entre le cul-de-sac inférieur de l'œsophage et la trachée.

Il existe aussi, en dépit de la classification anatomique, une distinction entre les formes où l'anastomose est possible d'emblée, et les formes où le defect est très important et où l'anastomose primaire est impossible. Un groupe international de consensus a défini récemment ce groupe appelé « long defect » et les différents traitements possibles (Van der Zee et al., 2017).

Le diagnostic anténatal est fréquent pour les formes isolées sans fistule du cul-de sac inférieur (type I et II) dans lesquelles l'hydramnios est très important et/ou l'estomac peu ou pas visible et devant un tableau de malformations autres où l'atrésie est recherchée ou suspectée (Garabedian et al., 2015). En anténatal, la découverte d'un hydramnios doit faire suspecter une AO et nécessite la réalisation d'une échographie de référence à la recherche des signes associés à l'AO tels que des mouvements de vomissement, ou une dilatation du cul-de sac œsophagien supérieur. Si le doute est confirmé, une IRM fœtale peut être proposée (Hochart et al., 2015).

L'étude des enzymes digestives dans le liquide amniotique doit être associée à l'amniocentèse qui est recommandée en cas de suspicion d'AO. En effet, un index spécifique de l'AO (taux d'alpha fœtoprotéine multiplié par le taux des GGT) possède une sensibilité de 98 % et une spécificité de 100 % quand il est couplé à la présence d'un signe radiologique. Par contre, il n'y a aucune spécificité concernant le type d'atrésie alors que les signes radiologiques sont le plus souvent retrouvés dans les types AO sans fistule avec la trachée (Muller et al., 2013).

La malformation est traitée chirurgicalement dans la période néonatale, après confirmation du diagnostic. La plupart des conséquences de cette malformation sont traitées médicalement. Certaines complications survenant dans les suites de la première intervention chirurgicale ou secondaires aux malformations associées peuvent nécessiter le recours à d'autres gestes chirurgicaux. Par ailleurs, 50 à 60 % des enfants ont également des malformations d'autres organes, qui justifient une prise en charge spécifique et peuvent influencer sur le devenir (Spitz, 2007).

Ces complications sont très nombreuses et concernent pour l'essentiel la sphère digestive (troubles de l'oralité avec difficulté de déglutition, refus des morceaux, blocages alimentaires, RGO, défaut de péristaltisme œsophagien), et la sphère pulmonaire respiratoire (trachéomalacie, infections broncho-pulmonaires à répétition, dyskinésie bronchique, symptôme d'asthme, récurrence de fistule œsotrachéale).

Le pronostic de l'AO s'est amélioré depuis le début des années soixante-dix. La survie à la sortie de l'hôpital est de plus de 90 % (Sfeir et al., 2013). La mortalité concerne surtout certains groupes à risques, chez qui sont associées prématurité et malformations cardiaques sévères.

La morbidité de l'AO est de mieux en mieux connue et persiste au cours de l'âge adulte. Il existe un consensus international publié sur le suivi et le dépistage systématique des complications digestives et nutritionnelles (Krishnan et al., 2016).

La qualité de vie des patients suivis pour une AO n'est pas analysable au vu de la littérature en 2017, même si les études sur de petits échantillons ou souvent issues d'un unique centre montrent une altération de cette qualité de vie. Des recherches transculturelles sur le plan européen ont permis de valider une échelle spécifique de qualité de vie de l'AO (Dellenmark-Blom et al., 2017).

4 Objectif du PNDS

Ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est dédié aux professionnels de santé afin d'explicitier la prise en charge et le parcours de soins d'un patient porteur d'une AO, quel que soit son type, de sa naissance jusqu'à l'âge adulte.

Ce PNDS a pour objectif d'homogénéiser la prise en charge initiale et le suivi pédiatrique, la transition du suivi à l'âge adulte et le suivi à l'âge adulte, afin d'améliorer la santé et la qualité de vie des patients et de leur entourage.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'Assurance Maladie) en concertation avec le(s) médecin(s) spécialiste(s), notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Ce protocole reflète la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint d'AO. Cependant, ce PNDS ne peut pas envisager tous les cas spécifiques, ni toutes les comorbidités, particularités thérapeutiques, ou tous les protocoles de soins hospitaliers. Il ne peut non plus revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du (des) médecin(s) vis-à-vis de son patient.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique (HAS, 2012) disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du centre de référence (<http://www.cracmo.fr>).

5 Méthode d'élaboration

Ce PNDS a été élaboré à partir d'une analyse critique de la littérature internationale, selon la « méthode d'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins par le centre de référence d'une maladie rare » publiée par la Haute autorité de santé (HAS) en octobre 2012. Ce document est une révision du PNDS sur l'Atrésie de l'œsophage publié en 2008, comprenant une mise à jour de la littérature internationale entre 2008 et 2017. Ce nouveau PNDS s'inspire également de deux consensus internationaux publiés récemment (2016).

Le contenu du PNDS a été discuté et validé par un groupe de travail multidisciplinaire (**Annexe 2**) coordonné par la filière de santé maladie rare FIMATHO (Filière des Maladies Rares Abdomino-Thoraciques), en lien avec le centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO), prenant ainsi en compte les spécificités de l'organisation du parcours de soins en France.

Le coordonnateur du PNDS a fixé les objectifs, élaboré un calendrier de rédaction. Deux groupes de travail indépendants ont été définis : un groupe de rédacteurs et un groupe de relecteurs multidisciplinaire (**Annexe 2**). Le PNDS a été élaboré en 2 temps : un travail initial de rédaction par un groupe de travail constitué de rédacteurs selon le domaine d'expertise de chacun, puis un travail de validation par un groupe d'experts relecteurs.

Une liste des actes et prestations a été définie à partir du PNDS, et en utilisant les formats des formulaires de prise en charge à 100 % des soins proposés par les différents organismes d'assurance-maladie.

6 Evaluation initiale

6.1 Objectifs principaux

- Organiser les consultations spécialisées anténatales et l'accouchement dans un milieu médico-chirurgical adapté en cas de suspicion du diagnostic en anténatal ;
- Confirmer le diagnostic et la forme clinique de l'AO ;
- Organiser un transfert du nouveau-né sécurisé (SMUR pédiatrique) vers un milieu médico-chirurgical adapté ;
- Offrir une prise en charge en anesthésie et réanimation néonatale adaptée ;
- Offrir une prise en charge chirurgicale adaptée ;
- Rechercher et prendre en charge les éventuelles malformations associées ;
- Informer rapidement les parents des différentes étapes de la prise en charge initiale et du parcours de soins de leur enfant ;
- Prendre en charge sur le plan psychologique les enfants et leur famille ;
- Repérer, prévenir et accompagner les troubles de l'oralité et les éventuelles complications alimentaire ;
- Organiser le suivi des patients tout au long de la vie ;
- Limiter l'exposition aux irradiations ionisantes, et prévenir l'allergie au latex.

6.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La prise en charge initiale du patient atteint d'AO est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier. Elle est réalisée par les professionnels suivants :

- Obstétricien ;
- Pédiatre de maternité ;
- Anesthésiste en pédiatrie ;
- Pédiatre néonatalogiste ou réanimateur ;
- Chirurgien pédiatrique ;
- ORL pédiatrique ;
- Les autres spécialistes le plus souvent impliqués : radiologue, pédiatre gastro-entérologue, pédiatre pneumologue, pédiatre cardiologue et généticien, orthopédiste pédiatrique ;
- Orthophoniste ;
- Psychologue ;
- Diététicien ;
- Assistante sociale.

6.3 Circonstances de découverte / Examen clinique

L'AO peut être suspectée avant la naissance, en présence d'un hydramnios ou de signes échographiques évocateurs faisant demander une IRM fœtale qui peut montrer des signes directs de la malformation (cul-de sac œsophagien supérieur dilaté, interruption de la continuité œsophagienne), et/ou confirmer les signes indirects (hydramnios, petit estomac, déviation trachéale).

Elle peut aussi être diagnostiquée après la naissance :

- en cas d'hypersalivation ou de toux par inhalation ou lors de l'alimentation, en cas de régurgitations de lait non digéré ou de fausses routes avec inhalation pulmonaire ;
- par le passage d'une sonde œsophagienne qui bute au niveau du cul-de sac supérieur.

L'épreuve à la sonde réalisée systématiquement à la naissance n'est pas recommandée ni sur le plan national ni sur le plan international.

L'épreuve à la sonde doit par contre être réalisée :

- en cas de signes évocateurs ou de signes compatibles avec la présence d'une AO. Ces signes incluent les signes anténataux indiqués ci dessus, et les signes néonataux tels qu'une hypersalivation, toux par inhalation ou lors de l'alimentation, des régurgitations de lait non digéré, des fausses routes avec inhalation pulmonaire ;
- Toutes malformations suspectées ou diagnostiquées en anténatal ou en postnatal.

L'examen clinique doit toujours être le plus complet possible. Des malformations associées peuvent être détectées comme par exemple une malformation anorectale ou des anomalies des extrémités (**Tableau I**).

L'endoscopie ORL préopératoire est hautement recommandée pour :

- Rechercher une fistule du cul-de sac supérieur de l'œsophage ;
- Localiser la fistule œsotrachéale et le cas échéant le positionnement de la sonde d'intubation ;
- Eliminer ou diagnostiquer les anomalies laryngo-trachéales associées (diastème laryngé associé, paralysie des cordes vocales, sténose sous-glottique,...), dont la prévalence est de l'ordre de 27% (Fayoux et al., 2018) ;
- Estimer la sévérité de la trachéomalacie avant la chirurgie.

| TYPE DE MALFORMATION ASSOCIEE A L'AO | POURCENTAGE |
|---|--------------------|
| Malformations cardiovasculaires | 33 % |
| Malformation anorectale | 10 % |
| VACTERL | 23 % |

Tableau I **Malformations associées à l'AO** D'après (Sfeir et al., 2013)

6.4 Examens paracliniques

Le diagnostic d'AO est confirmé par une radiographie thoracique de face, et une radiographie de l'abdomen sans préparation, qui montre dans les formes les plus fréquentes une sonde qui bute dans le cul-de sac et de l'air dans l'estomac et les intestins. En cas d'absence d'air dans l'abdomen, les formes rares sans fistules sont suspectées. La visibilité du cul-de sac supérieur pourra être améliorée en injectant un peu d'air dans la sonde buttant dans ce cul-de-sac supérieur au moment du cliché. Très exceptionnellement, et seulement en cas de doute persistant, une opacification prudente du cul-de sac supérieur de l'œsophage peut être réalisée, par l'injection de 0,5 ml de produit de contraste dans le cul-de sac supérieur lors du cliché de radiographie thoracique. Cette manœuvre ne doit pas être faite avant le transfert de l'enfant dans un centre de néonatalogie de niveau III.

Une échographie cardiaque préopératoire est recommandée. Elle permet d'éliminer une malformation cardiaque, et de préciser la localisation anatomique de l'aorte thoracique (5% de crosse aortique à droite), qui peut amener à modifier la voie d'abord chirurgicale (Parolini et al., 2016).

D'autres examens cliniques [paracliniques] visant à diagnostiquer d'autres malformations associées (**Tableau I**) seront systématiquement réalisés mais le plus souvent en postopératoire.

6.5 Annonce du diagnostic et information du patient

Dans la majorité des cas, le diagnostic de certitude de l'AO est réalisé en postnatal. Lorsque la naissance a lieu dans un centre prenant en charge cette pathologie, le chirurgien et/ou le pédiatre de maternité ou de néonatalogie doivent annoncer le diagnostic aux parents, et de préférence avant la prise en charge chirurgicale. Quand l'enfant n'est pas né à la maternité d'un centre prenant en charge cette pathologie, il est le plus souvent transféré dans un tel centre sans ses parents. L'intervention peut alors parfois être réalisée avant la rencontre des professionnels avec la famille quand il s'agit d'un transfert post natal. Dans ce cas, il faut organiser une rencontre entre les parents et les chirurgiens le plus rapidement possible après l'intervention réparatrice.

En cas de suspicion d'atrésie de l'œsophage en anténatal, une information complète sera donnée aux parents sur

- la malformation et son pronostic ;
- les modalités de confirmation postnatale du diagnostic ;
- la prise en charge postnatale médicochirurgicale ;
- le suivi au long cours ;
- et les complications et malformations associées possibles.

Divers documents écrits par le centre de référence doivent être mis à la disposition des parents par les équipes. Ces documents incluent une lettre d'information à remettre aux parents lors du séjour initial (**Annexe 4**) et un livret plus complet délivrant aux parents une information plus complète (**Annexe 5**). Ce livret est disponible en accès libre sur le site internet du centre CRACMO <http://cracmo.fr>). Enfin, les équipes ont toute liberté pour fournir aux parents des documents qui leur sont propres et qui comprennent, de façon non exhaustive, le livret d'accueil des unités, des livrets/informations sur l'allaitement de l'enfant hospitalisé et des feuillets d'information concernant la prise en charge et le suivi local des enfants avec AO.

7 Prise en charge thérapeutique

7.1 Modalités

- Assurer une préparation préopératoire optimale dans un milieu de réanimation néonatal :
 - installation en position proclive ou demi-assise ;
 - aspiration continue du cul de sac supérieur par une sonde à double lumière en vérifiant constamment sa perméabilité, avec une pression douce ;
 - pose de voie veineuse, mise en route d'une nutrition parentérale totale ;
 - surveillance des paramètres respiratoires et du ballonnement abdominal pour évaluer la tolérance d'une fistule œsotrachéale ;
 - prendre en charge une éventuelle pathologie associée.
- Opérer rapidement à J0 ou J1 de préférence afin de
 - fermer la fistule œsotrachéale quand elle existe ;
 - rétablir la continuité œsophagienne quand cela est possible.
- Réaliser une endoscopie du cul de sac supérieur et de la trachée et de préférence au bloc opératoire avant l'intervention ;

- Assurer une réanimation postopératoire optimale, et dépister des complications postopératoires précoces (fuite anastomotique, sténose précoce, surinfection médiastinale ou pulmonaire, épanchement pleural) ;
- Assurer une alimentation entérale en postopératoire, soit par une sonde gastrique transanastomotique, soit par une gastrostomie d'alimentation en cas d'impossibilité d'anastomose œsophagienne primaire ;
- Encourager l'allaitement maternel, même par sonde ou au biberon tant que le nourrisson ne peut pas être mis au sein ;
- Prévenir les troubles de l'oralité en stimulant l'oralité dès les premiers jours de vie, et traiter systématiquement le RGO par les IPP ;
- Rechercher les malformations associées (digestives, rénales, cardiaques, osseuses, ORL...), et les traiter si nécessaire (**Tableau I**) ;
- Proposer une consultation de génétique si les parents le souhaitent ou s'il y a des antécédents familiaux ou l'existence d'un syndrome polymarformatif (VACTERL ou autre) ;
- Mettre en place un dispositif d'annonce, et dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents, idéalement par un document écrit reprenant les éléments particuliers de surveillance et les principales étapes du suivi, qui sera adressé également au médecin traitant à la sortie de l'enfant ;
- Donner la carte spécifique d'urgence de l'AO qui permet aux parents et aux soignants non-spécialisés de contacter l'équipe en cas de nécessité ;
- Proposer un soutien psychologique à la famille.

7.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La prise en charge est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier selon le calendrier de suivi et en adaptant au cas par cas les avis secondaires nécessaires. Elle est réalisée par les professionnels suivants :

- Anesthésiste en pédiatrie ;
- Pédiatre réanimateur ;
- Chirurgien pédiatrique ;
- Pédiatre gastro-entérologue ;
- Pédiatre pneumologue ;
- ORL pédiatrique ;
- Orthopédiste ou médecin de médecine physique et réadaptation
- Tout autre spécialiste dont l'avis est nécessaire en fonction du tableau clinique ;
- Médecin traitant (généraliste ou pédiatre) : le rôle du médecin traitant est essentiel dans le suivi à domicile (maladies intercurrentes, vaccinations, diététique), en collaboration avec les médecins hospitaliers concernant l'évolution d'un enfant porteur d'AO. Néanmoins, tous les enfants porteurs d'AO doivent pouvoir bénéficier d'un suivi systématique en milieu hospitalier ;
- Médecin de PMI ;
- Médecin et infirmière scolaires afin de faciliter et encadrer une intégration ou éviter des interdictions ou exclusions des enfants suivis pour une AO ;
- Services de soins à domicile en cas de nutrition artificielle, oxygénothérapie ou oxygène à domicile ou matériel de nébulisation, rarement scope cardio-respiratoire les premiers mois ;
- Centre d'action médicosociale précoce (CAMSP), centre médicopsychologique (CMP) si besoin ;
- Kinésithérapeute (kinésithérapie respiratoire et motrice) ;
- Psychologue : après le contact avec la famille en période initiale, un suivi psychologique est souhaitable dans la majorité des cas et notamment pour les formes compliquées. Le psychologue et la famille peuvent décider de l'interruption de ce suivi s'il n'est plus jugé utile ;
- Diététicien pour évaluer et adapter l'apport nutritionnel (en ambulatoire, le remboursement de ces prestations n'est pas prévu par la législation) ;
- Orthophoniste pour prévenir et prendre en soin les troubles de l'oralité alimentaire (succion, passage à la cuillère, passage aux morceaux) ;
- Médecin d'adulte, notamment gastroentérologue et/ou pneumologue ;
- Chaque autre malformation ou pathologie associée peut également faire l'objet d'un suivi spécialisé ;
- Assistante sociale si besoin.

7.3 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie

L'éducation thérapeutique est l'ensemble des activités (sensibilisation, information, apprentissage centré sur l'apprenant, aide psychologique et sociale) destinées à aider le patient, ses parents et leur entourage à comprendre la maladie et les traitements de leur enfant, participer aux soins, et prendre en charge son état de santé.

La majorité des patients opérés d'une AO de forme simple (type III anastomose non compliquée) quittent l'hôpital vers 2 à 3 semaines de vie. Dans la période initiale, les parents doivent pouvoir surveiller l'alimentation et la croissance pondérale du nourrisson. Ils sont revus en consultation au bout de 4 semaines, ou avant cette date si nécessaire. Les médecins traitants ou la PMI doivent être sollicités pour participer à cette surveillance.

Pour les enfants avec une forme complexe ou compliquée, après une sortie retardée, les parents doivent être préparés au retour à domicile, avec les adaptations nécessaires pour accueillir le nourrisson dans de bonnes conditions. Le suivi en consultation est adapté au cas par cas en fonction de l'état de santé et des éventuelles complications. Des dispositifs médicaux pour nutrition artificielle et/ou ventilation (support respiratoire chronique) peuvent être nécessaires et les parents formés pour être autonomes.

Dans tous les cas, les consignes générales sont de différents ordres :

- Poursuite de l'allaitement maternel ;
- Surveillance de la courbe staturopondérale ;
- Traitement préventif du RGO par IPP ;
- Prise en charge nutritionnelle : épaississement des apports alimentaires par une préparation anti-régurgitation ou épaississant ajoutés à la préparation si nécessaire (Gélopectose®, Gumilk®), enrichissement de l'alimentation si besoin ;
- Surveillance des troubles de l'alimentation : régurgitations, vomissements, hypersalivation, malaise pendant la prise des biberons et/ou des tétées, blocages alimentaires ;
- Evoquer devant des difficultés alimentaires : la possibilité de troubles de l'oralité, de sténose anastomotique, de dumping syndrome, de RGO, d'œsophagite à éosinophile, de dysmotricité et de sténose congénitale de l'œsophage associée ;
- Surveillance des signes respiratoires :
 - toux pendant et en dehors de la prise des biberons et/ou des tétées,
 - encombrement et gêne respiratoire,
 - infections respiratoires,
 - survenue de blockpnée, ou malaise liés à la trachéomalacie, possibles lors de la première année, doivent amener à une hospitalisation en urgence.

Les parents doivent être informés des possibilités de projets d'accueil individualisés (PAI) scolaire voire d'une AVS en cas de handicap associé.

7.4 Recours aux associations de patients

Les professionnels de santé et les patients doivent être informés par les équipes prenant en charge l'enfant de l'existence de l'association des patients concernant l'AO : l'Association Française de l'Atrésie de l'œsophage, (<http://www.afao.asso.fr>), et le cas échéant l'association accompagnant les troubles de l'oralité alimentaire (Groupe Miam-Miam; <http://www.groupe-miam-miam.fr/>) et l'association de nutrition artificielle (La vie par un fil <https://www.lavieparunfil.com/>), ainsi que les sites Internet institutionnels et Orphanet.

Ces associations contribuent à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant la coopération entre les patients et leurs parents, les associations de patients et les soignants.

7.5 Traitements chirurgicaux

- Traitement initial avec fermeture de la ou des fistule(s), et anastomose primaire sous thoracotomie ou thoracoscopie ;
- Traitement différé avec anastomose secondaire : artifice d'allongement ou remplacement œsophagien (estomac, intestin grêle, colon) – œsophagostomie cervicale- gastrostomie ;

- Traitement chirurgical ou endoscopique des complications (sténose oesophagienne, récurrence de fistule) ;
- Traitement possible de la trachéomalacie sévère par aortopexie, la trachéotomie restant une solution de sauvetage;
- Traitement du reflux gastro-œsophagien ;
- Déconnexion œsogastrique en cas d'impossibilité de nutrition entérale suite à un RGO sévère ;
- Traitement des séquelles pulmonaires dans les cas de fistules récidivantes (résection pulmonaire) ;
- Traitements des malformations associées ;
- Gastrostomie et/ou jéjunostomie d'alimentation.

7.6 Traitements pharmacologiques

- Traitement des complications ORL et respiratoires :
 - Traitement des symptômes d'asthme associé : bronchodilatateur (en privilégiant les atropiniques pour les plus jeunes), corticoïdes inhalés, corticoïdes oraux ;
 - Antibiothérapie à la demande, séquentielle ou continue (traitement préventif ou curatif dès la surinfection et/ou inhalations chroniques) ;
 - Vaccination à visée antigrippale : elle peut être réalisée chez les parents si l'enfant a moins de 6 mois, dès l'âge de 6 mois pour tous et au-delà de 2 ans si les symptômes respiratoires persistent ;
 - Vaccination par le vaccin anti pneumococcique 23 valents après 2 ans en cas de trachéomalacie symptomatique, d'asthme associé nécessitant un traitement continu ;
 - Respect du calendrier vaccinal habituel.
- Prévention de la bronchiolite sévère, due au virus respiratoire syncytial : immunothérapie par le palivizumab (Synagis ®) restreint à certains enfants porteurs de trachéomalacie sévère (utilisation hors AMM), et discussion au cas par cas.
- Autres traitements : patch de scopolamine dans certains cas d'hypersalivation rebelle, ou de fausses routes salivaires majeures (utilisation hors AMM).
- Traitement du reflux gastro œsophagien :
 - Médicament anti sécrétoire gastrique : IPP (utilisation hors AMM avant l'âge d'un an. Après l'âge d'un an, seuls oméprazole et ésoméprazole ont l'AMM dans l'œsophagite érosive par reflux et le traitement symptomatique du reflux gastro-œsophagien et après 12 ans le pantoprazole).

7.7 Autres traitements hospitaliers :

- Endoscopie digestive et ORL interventionnelles ;
- Gastrostomie, jéjunostomie d'alimentation ;
- Traitement des sténoses anastomotiques ;
- Traitement d'une complication de la chirurgie anti reflux ;
- Traitement endoscopique des reperméabilisation de fistule œsotrachéale.

7.8 Autres soutien ou appareillage possibles à domicile

- Nutrition entérale à domicile :
 - Appareillage pour la réalisation de la nutrition entérale (poches de nutrition, pompes, tubulures, gants, seringues) ;
 - Mélanges et nutriments pour nutrition entérale.
- Compléments nutritionnels et/ou aliments à texture modifiée ; alimentation entérale
- Appareillage de gastrostomie ou de jéjunostomie ;
- Kinésithérapie respiratoire si trachéomalacie ou dilatation de bronches ;
- Matériel d'aérosolthérapie : chambre d'inhalation et/ou nébuliseur pneumatique ;
- Rarement : matériel de ventilation, de monitoring et/ou d'aspiration ;
- Kinésithérapie respiratoire au long cours / lors des épisodes de surinfection en cas de trachéomalacie symptomatique ;
- Oxygénothérapie à domicile ;
- Matériel d'aspiration à domicile ;

La prise en charge des malformations associées (ORL, digestives, cardiaques, rénales, vertébrales...) n'est pas abordée dans ce PNDS. Elle relève de la prise en charge spécifique de chacune de ces malformations.

8 Suivi

Le suivi proposé par ce calendrier concerne le suivi de l'AO et son spectre de complications (**Tableau I**). Elles sont très nombreuses et concernent pour l'essentiel la sphère digestive (RGO et œsophagites, troubles de l'oralité, sténose anastomotique, dumping syndrome, dysmotricité œsophagienne), et la sphère respiratoire (trachéomalacie, dyskinésie trachéo-bronchique, infections respiratoires et infections broncho-pulmonaires symptômes d'«asthme», récurrence de fistule). Ces complications sont immédiates ou retardées. Certaines complications (**Tableau II**) survenant dans les suites de la première intervention peuvent nécessiter d'autres gestes chirurgicaux (Gottrand et al., 2013).

Pour chaque enfant, un spécialiste référent hospitalier est identifié, pour assurer le lien avec les intervenants de ville (en particulier le médecin traitant), pour avis téléphonique et aide à la conduite à tenir diagnostique et thérapeutique de première ligne.

| Type de complications | Symptômes | Fréquence | Âge |
|-----------------------|---|--------------|---------------------|
| Digestive | Dumping Syndrome | 29% | A 3 mois |
| | RGO | 22 % | 1 mois - adulte |
| | Œsophagite peptique | 6-58 % | 1 mois - adulte |
| | Œsophage de Barrett | 4-12 % | Adolescence, adulte |
| | Sténose anastomotique | 18-60% | 2 mois - adulte |
| | Dysphagie | 45 % | A 5 ans |
| | Œsophagite à éosinophile | 17% | 2 - 18 ans |
| Nutritionnelle | Dénutrition | 7-9 % | 5 ans - adolescence |
| Respiratoire | Blockpnée malaise | Rare | < 1 an |
| | Récidive fistule | < 10 % | < 18 mois |
| | Pneumopathies | 30 % | 5 ans |
| | Infections respiratoires (et possibles dilatation de bronches) récidivantes | Risque X 2,2 | Adulte |
| | Toux, bronchopathie | 25-50 % | |
| | Wheezing récurrent chronique | 35 % | Adulte |
| Orthopédique | Déformation thoracique | 20 % | 5-10 ans |
| | Scoliose | 10 % | enfance-adulte |

Tableau II **Complications à moyen et à long terme**
D'après (Krishnan et al., 2016)

- Le RGO peut influencer l'évolution de la cicatrisation de l'anastomose mais aussi toute la sphère de l'oralité chez ces nourrissons. Ce point a fait l'objet de la conférence de consensus récente proposant des algorithmes pour la prise en charge de ces patients à partir de la naissance selon que les patients sont symptomatiques ou asymptomatiques (**Annexe 6, figure 1 et 2**). Un traitement par IPP est systématique pendant la première année. La poursuite de ce traitement au delà de la première année dépend de la symptomatologie et des évaluations réalisées ;
- Les sténoses de l'anastomose œsophagienne sont définies par un rétrécissement du calibre de l'œsophage associé à des signes cliniques (Krishnan et al., 2016). Elles nécessitent des dilatations endoscopiques et en cas de sténoses récidivantes (plus de 3) des traitements adjuvants sont proposés (**Annexe 6, figure 3**) ;
- La reperméabilisation de fistule œsotrachéale ou œsobronchique :
Elle doit être évoquée devant des tableaux de pneumopathies à répétition, de toux pendant les biberons et/ou les tétées ou repas associés à des ballonnements abdominaux chez tout patient suivi pour AO avec antécédents de fistule. Dans d'autres cas la fistule peut ne donner aucun signe clinique. Le diagnostic est confirmé par un test au bleu avec double endoscopie digestive et trachéale sous anesthésie générale. Une tomодensitométrie thoracique peut montrer le trajet fistuleux mais surtout permet d'étudier la tolérance du parenchyme pulmonaire dans le territoire de la fistule surtout si le patient est peu symptomatique. La prise en charge thérapeutique associe le traitement endoscopique et la chirurgie. Le traitement chirurgical doit associer une prise en charge d'une sténose œsophagienne souvent associée, l'identification précise du trajet fistuleux, sa fermeture sur les deux versants (trachéal ou bronchique et œsophage) et l'interposition d'un tissu vascularisé entre les deux organes (lambeau pleurale, péricardique, myocostal, etc) (Aworanti and Awadalla, 2014) ;

- La dysmotricité de l'œsophage est constante au cours de l'AO, et c'est un des facteurs principal de dysphagie et de troubles de l'oralité alimentaire. Une dysmotricité sévère de l'œsophage prédispose les patients à des complications après une intervention chirurgicale anti-reflux. Toutefois, la fundoplicature peut être bénéfique pour ces patients en cas de sténose anastomotique récidivante, en particulier pour les AO long-defect et pour les RGO sévères non contrôlés par le traitement médical.

8.1 Objectifs

- Mettre en place une surveillance multidisciplinaire du patient.
- Dépistage et/ou suivi :
 - du RGO ;
 - des troubles alimentaires et de l'oralité ;
 - des troubles de la nutrition et de la croissance staturo-pondérale (hypotrophie, retard pubertaire) ;
 - des troubles respiratoires ;
 - des troubles orthopédiques ;
 - des difficultés psychologiques, familiales et scolaires ;
- Organiser le relais avec la médecine adulte et poursuivre la prise en charge à l'âge adulte ;
- Optimiser la prise en charge de proximité (hôpital, médecin traitant, rééducation, orthophonie, aide psychologique, PMI, CMP, CAMSP).

8.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Assurent le suivi :

- Les médecins spécialistes prenant en charge le patient ;
- Le médecin de médecine physique et de rééducation ;
- Les gastro-entérologues, pneumologues et chirurgiens adultes ;
- Les autres spécialités (cf. 7.2) n'interviennent généralement qu'à la demande du médecin spécialiste prenant en charge le patient. Les consultations nécessaires dans le parcours de soins sont fonction de l'évaluation initiale et de l'évolution ;
- Le médecin traitant (médecin généraliste ou pédiatre) intervient surtout dans le suivi global, le dépistage des complications et la prise en charge des premiers soins liés à ces complications.

8.3 Rythme et contenu des consultations proposées par le centre de référence

Le calendrier de suivi hospitalier proposé dans ce PNDS (**Annexe 7**) après algorithmes est inspiré des données récentes de la littérature portant sur le suivi à très long terme de patients porteurs d'AO, et de la pratique clinique quotidienne. Son utilisation doit tenir compte des ressources humaines disponibles dans chaque équipe, et des organisations déjà mises en place dans chaque centre. Il s'agit d'une proposition visant à homogénéiser le suivi à très long terme.

- Consultation un mois après la sortie : Chirurgien +/- néonatalogue et psychologue ;
- À l'âge de 3 mois : 1^{ère} consultation multidisciplinaire chirurgien + néonatalogue + pédiatre (pédiatre pneumologue et pédiatre gastroentérologue) + orthophoniste + psychologue + (information sur la diversification) ;
- À l'âge de 6 mois : consultations pédiatre et/ou chirurgien, +/- orthophoniste +/- psychologue +/- diététicienne ;
- À l'âge de 12 mois : consultations pédiatre et/ou chirurgien + orthophoniste + psychologue +/- diététicienne ; discuter l'arrêt du traitement systématique du reflux gastro-œsophagien ;
- À l'âge de 18 mois : 2^{ème} consultation multidisciplinaire : pédiatre + psychologue + chirurgien + orthophoniste ;
- À l'âge de 24 mois : Consultations pédiatre et/ou chirurgien +/- orthophoniste +/- psychologue +/- diététicienne +/- médecine physique ;
- À l'âge de 3 ans : Consultations pédiatre et/ou chirurgien, +/- psychologue, +/- médecine physique, orthophoniste ;
- À l'âge de 6 ans : 3^{ème} consultation multidisciplinaire : mise au point sur l'état respiratoire avant l'école primaire ; médecine physique avec dépistage de troubles de la statique ;

- Entre l'âge de 6 ans et 15 ans : consultation annuelle ou tous les 2 ans : pédiatre et/ou chirurgien, psychologue, orthophoniste ;
- Consultation à 16-18 ans : 4^{ème} consultation multidisciplinaire : pédiatre + chirurgien orthopédiste + psychologue + médecine physique. Assurer le relais avec la médecine adulte ;
- A l'âge adulte une consultation tous les 5-10 ans auprès d'un gastroentérologue avec endoscopie digestive et biopsies de l'œsophage.

Dans tous les cas, un compte rendu de chacune des consultations de ce suivi spécialisé est communiqué aux parents, au médecin traitant et aux autres médecins intervenant dans le suivi.

8.4 Examens paracliniques

La littérature scientifique aborde clairement la nécessité d'un suivi prolongé et l'utilité des examens réalisés systématiquement. Pour les examens à visée digestive le consensus récent de l'ESPGHAN/NASPGHAN (Krishnan et al., 2016) recommande de tester la persistance et les conséquences du RGO après le traitement systématique par les IPP jusqu'à l'âge de 1 an, à la fois par une pH/impédancemétrie et une endoscopie digestive haute. Une endoscopie systématique à l'âge de 10 ans est recommandée car les complications œsophagiennes (œsophagite) restent fréquentes toute l'enfance et ne sont pas corrélées à des manifestations cliniques spécifiques. Enfin, une endoscopie avec biopsies étagées est recommandée au moment de la transition à l'âge adulte puis tous les 5 à 10 ans durant la vie adulte en raison des risques persistants d'œsophagites de Barrett et du risque potentiel de carcinome œsophagien. Les examens à visée respiratoire ne font pas à ce jour l'objet d'un consensus. Le protocole de suivi prend en compte la littérature récente, mais a aussi pour objectif de ne pas alourdir le parcours de soins, au bénéfice du patient, de sa famille et de la société. Deux éléments de surveillance apparaissent importants à ce jour : le devenir respiratoire et l'évolution de la muqueuse œsophagienne :

- pH-métrie ou pH/impédancemétrie sans traitement (diminution progressive des IPP sur 15 jours) à l'âge de 1 an ;
- Explorations fonctionnelles respiratoires : à l'âge de 7 à 9 ans ;
- Endoscopie digestive haute et biopsies œsophagiennes étagées à l'âge de 1 an, 10 ans et 16-17 ans, puis tous les 5 à 10 ans durant l'âge adulte.

Ces examens peuvent être prescrits à tout moment du suivi en fonction des éventuels symptômes. Aucun examen biologique n'est prescrit de manière systématique.

8.5 Traitements de suivi

Traitements des éventuelles complications ORL et respiratoires.

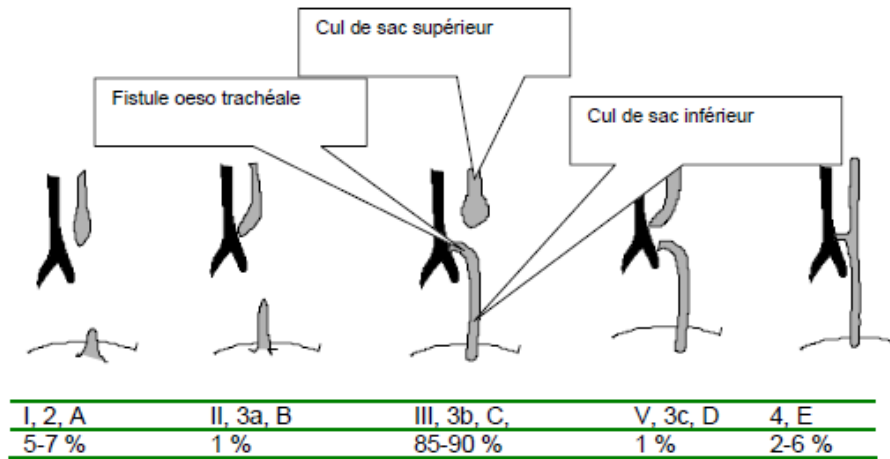
Nutrition entérale à domicile le cas échéant.

Particularités du traitement du reflux gastro œsophagien :

- Médicament anti-sécrétoire gastrique : IPP (utilisation hors AMM avant l'âge de 1 an. Après l'âge d'un an, seuls l'oméprazole et l'ésoméprazole ont l'AMM dans l'œsophagite érosive par reflux, et le reflux symptomatique, après l'âge de 12 ans le pantoprazole). La fréquence du RGO chez le nourrisson et de ses complications (œsophagite, sténose anastomotique, manifestations respiratoires...) justifie de traiter systématiquement jusqu'à l'âge d'un an avant de faire une pH métrie ou une pH/Impédancemétrie systématique sans traitement qui, en cas de RGO persistant, justifie de poursuivre les IPP, puis de réévaluer régulièrement la nécessité de poursuivre le traitement (**Annexe 6 – figure 1**).
- Même si la dysmotilité constante dans l'AO prédispose ces patients à des complications post fundoplicature, une chirurgie anti-reflux doit être envisagée en cas de RGO non contrôlé sous IPP, soit une dépendance prolongée à une alimentation transpylorique. Avant de pratiquer une chirurgie antireflux une opacification œsogastrique, une endoscopie et une pH-métrie doivent au minimum être réalisées. En cas de dysphagie post fundoplication, une opacification digestive et une endoscopie avec biopsie doivent être réalisées et si ces examens ne sont pas contributifs une manométrie œsophagienne haute résolution +/- impédancemétrie.

Annexe 1 Classification

| LADD | VOGHT | GROS S | Signification |
|------|-------|-----------|---|
| I | 2 | A | Œsophage absent |
| II | 3a | B | Atrésie isolée sans fistule œsotrachéale |
| III | 3b | C | Atrésie plus fistule œsotrachéale du cul-de-sac supérieur |
| 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 |



(Sfeir, 1997)

NB : le type IV de LADD inclus les fistules carinaires

Annexe 2 Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Rony Sfeir, Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Œsophage, en liaison avec la filière de santé maladie rares FIMATHO (Filière des maladies rares abdomino-thoraciques), et avec les participants suivants :

Groupe de rédaction

- Dr Rony Sfeir, chirurgien pédiatre, Lille
- Pr Frédéric Gottrand, gastropédiatre, Lille
- Dr Laurent Michaud, gastropédiatre, Lille

Groupe de relecture multidisciplinaire :

- Pr Hossein Allal, chirurgien pédiatre, Montpellier
- Pr Frédéric Auber, chirurgien pédiatre, Besançon
- Pr Freddy Avni, radiologue pédiatre, Lille
- Dr Sébastien Blanc, néonatalogue, Lyon
- Pr Arnaud Bonnard, chirurgien pédiatre, Paris, hôpital Robert Debré
- Dr Michel Bonnevalle, chirurgien pédiatre, Lille
- Dr Odile Boute, généticien, Lille
- Dr Julien Branche, endoscopie adulte, Lille
- Dr Laure Bridoux-Henno, gastropédiatre, Rennes
- Pr Véronique Debarge, gynécologue-obstétricienne, Lille
- Pr Christophe Delacourt, pneumopédiatre, Paris, hôpital Necker enfants malades
- Pr Jean-Christophe Dubus, pneumopédiatre, Marseille, APHM
- Pr Christophe Faure, gastropédiatre, Montréal
- Pr Pierre Fayoux, ORL pédiatrique, Lille
- Dr Charles Garabedian, gynécologue-obstétricien, Lille
- Dr Thomas Gelas, chirurgie pédiatrique viscérale, Lyon
- Dr Laurence Gottrand, médecine physique et réadaptation, Villeneuve d'Ascq
- Mme Manel Hanafi, psychologue, Lille
- Pr Alexandre Lapillonne, réanimation néonatale, Paris, hôpital Necker enfants malades
- Mme Audrey Lecoufle, orthophoniste, Lille
- Dr Frédéric Lecouvez, médecin généraliste, Lille
- Dr Stéphanie Lejeune, pneumopédiatre, Lille
- Dr Aurélie Mezel, orthopédiste pédiatrique, Lille
- Dr Véronique Rousseau, chirurgien pédiatre, Paris, hôpital Necker enfants malades
- Pr David Seguy, gastroentérologue nutrition adulte, Lille
- Dr Caroline Thumerelle, pneumopédiatre, Lille
- Mme Audrey Vanmalleghe, diététicienne, Lille
- Dr Francis Veyckemans, anesthésiste pédiatre, Lille

Associations

- Mme Marie Huppertz, ABeFAO (*Association Belge des Familles touchées par l'Atrésie de l'œsophage*)
- Mme Véronique Leblanc, psychologue – Groupe Miam Miam
- Mme Viviane Armand, Mr Frédéric Armand, AFAO (*Association Française Atrésie de l'œsophage*)

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence.

Annexe 3 Planning de rédaction et relecture du PNDS

| DATES | OBJET | PARTICIPANTS |
|---------------------------|---|---|
| mardi 18 avril 2017 | Réunion en présentiel. Définition de la stratégie de révision du PNDS. | Coordonnateur PNDS et FIMATHO |
| jeudi 4 mai 2017 | Envoi de la déclaration d'intention à la HAS | Coordonnateur PNDS et FIMATHO |
| mercredi 24 mai 2017 | Point sur recherche Biblio PNDS AO à la BU Faculté de Médecine "Learning center" avec le service MARS | Coordonnateur PNDS, FIMATHO, Service MARS (Mission d'appui à la recherche scientifique) |
| mardi 22 août 2017 | Réunion CRACMO | Membre CRACMO |
| lundi 9 octobre 2017 | Répartition des paragraphes du document – révision | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| mardi 10 octobre 2017 | Point sur PNDS AO - explications | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| mardi 7 novembre 2017 | Point sur PNDS AO - explications | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| vendredi 10 novembre 2017 | point PNDS relecture et correction | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| mercredi 6 décembre 2017 | point PNDS relecture et correction | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| mercredi 17 janvier 2018 | point PNDS relecture et correction | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |
| mercredi 21 février 2018 | Relecture et correction du document PNDS | Rédacteurs PNDS et FIMATHO |

De février à mai 2018, rédaction de l'argumentaire scientifique.

Juin à décembre 2018, consultation et relecture du document par le groupe multidisciplinaire.

Annexe 4 Lettre d'information aux parents

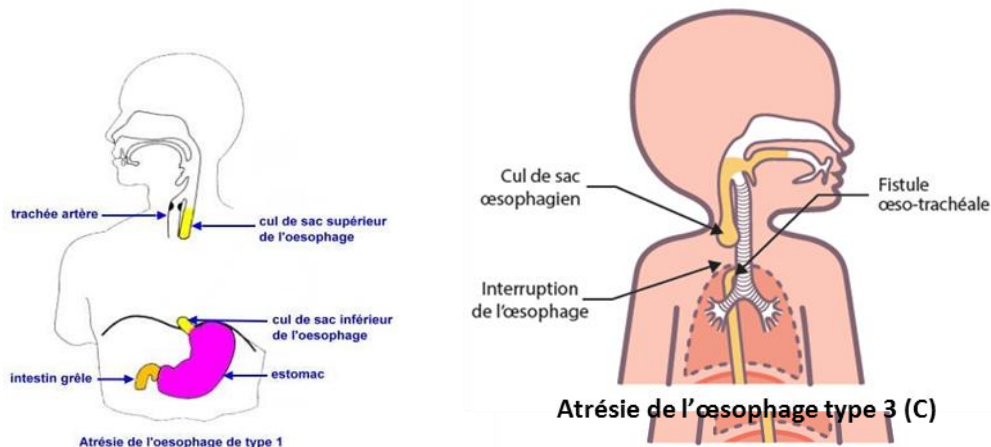
Lettre d'information aux parents. Atrésie de l'œsophage.

Nous avons diagnostiqué chez votre enfant une malformation congénitale appelée atrésie de l'œsophage. Il s'agit d'une malformation de l'œsophage et de la trachée dont le pronostic est le plus souvent bon.

Voici quelques explications médicales concernant la malformation de votre enfant et sa prise en charge :

L'œsophage est un organe situé entre la bouche et l'estomac, il traverse le thorax au contact de la trachée et traverse le muscle qui sépare le thorax de l'abdomen appelé diaphragme. L'œsophage est une sorte de tuyau qui conduit les aliments de la bouche vers l'estomac.

Dans l'atrésie de l'œsophage, l'œsophage est interrompu dans sa partie supérieure et forme un cul-de-sac. L'autre partie de l'œsophage, la partie inférieure, se situe aussi au niveau du thorax, elle aussi en cul-de-sac. Dans la majorité des cas une communication anormale entre la partie inférieure de l'œsophage et la trachée est présente, c'est une fistule œso-trachéale.



Le diagnostic anténatal de cette malformation est possible mais encore rare. La prise en charge à la naissance nécessite une aspiration des sécrétions dans le cul-de-sac supérieur pour éviter les fausses routes chez le bébé.

Le traitement initial de la malformation de votre enfant nécessite une intervention chirurgicale précoce, permettant la fermeture de la fistule et la suture des deux extrémités de l'œsophage. Cette intervention est généralement faite dans les 24 heures qui suivent le diagnostic. La distance existante entre les deux extrémités supérieure et inférieure de l'œsophage détermine la qualité de la suture œsophagienne et parfois sa faisabilité. Dans la majorité des cas, cette distance fait 2 à 4 centimètres et le traitement c'est-à-dire la suture de l'œsophage peut être réalisée sans difficulté. Au-dessus de 4 cm, la suture est toujours possible mais peut être suivie de complications plus fréquentes, en particulier la survenue d'un rétrécissement de la lumière de l'œsophage ou sténose. Au-delà de 5-6 cm, la suture ne peut pas être faite lors de la première intervention, une sonde sera mise en place dans l'estomac afin d'alimenter votre enfant en attendant un traitement adéquat au bout de quelques semaines ou mois.

Votre enfant sera hospitalisé dans plusieurs unités spécialisées de notre établissement pour la prise en charge après son intervention. Initialement, pendant la période précédant et suivant l'intervention, votre enfant sera hospitalisé dans le service de réanimation néonatale. En fonction de son poids, il peut ensuite être transféré vers un service de soins intensifs de néonatalogie ou dans le service de chirurgie pédiatrique.

Le retour à la maison a lieu quand votre bébé peut boire tous ses biberons ou tétées par la bouche et qu'il grossit bien. Ce délai se situe en général entre 15 et 21 jours, mais peut être plus long en cas de

difficultés d'alimentation, de complications ou de malformations associées. Pendant cette hospitalisation, plusieurs examens vont être réalisés à la recherche de malformations qui peuvent être associées à l'atrésie de l'œsophage. Ce bilan comprend des examens de la colonne vertébrale (radiographies du rachis vertébral), des examens du cerveau et de la moelle épinière (échographies cérébrale, médullaire) et des examens de la vessie et des reins (échographie rénale), une consultation de cardiologie pédiatrique et une consultation de génétique.

Au cours de l'hospitalisation initiale, vous rencontrerez une psychologue et une orthophoniste pour proposer un suivi précoce à votre enfant et l'accompagner tout au long de sa vie dans les différentes étapes (alimentaires, scolaires...).

Après la sortie de l'hôpital, votre enfant sera suivi de manière très régulière. Une première consultation sera proposée un mois après la sortie avec le chirurgien, puis des consultations régulières à 3, 6 et 12 mois, seront proposées. En cas de difficultés particulières ou d'inquiétudes de votre part, à votre demande, quelle que soit la raison, ces rendez-vous peuvent bien sur être avancés. Ces rendez-vous sont assurés par les gastro pédiatres et l'équipe de pneumologie pédiatrique.

Le suivi des enfants opérés à la naissance d'une atrésie de l'œsophage peut nécessiter le recours à différents spécialistes notamment, le pédiatre, l'orthophoniste, l'oto-rhino-laryngologiste (ORL). D'autres soignants peuvent aussi intervenir, en particulier la psychologue et/ou la diététicienne. Des consultations multidisciplinaires associant plusieurs médecins et professionnels paramédicaux sont organisées à des périodes différentes (3 mois, 18 mois, 6 ans, 18 ans), afin d'améliorer la prise en charge de votre enfant.

**Annexe 5 Livret d'information
« Accompagner l'atrésie de
l'œsophage »**



Livret à consulter sur le site internet de CRACMO (<http://cracmo.fr>) ou de la filière FIMATHO (www.fimatho.fr)

Annexe 6 Algorithmes

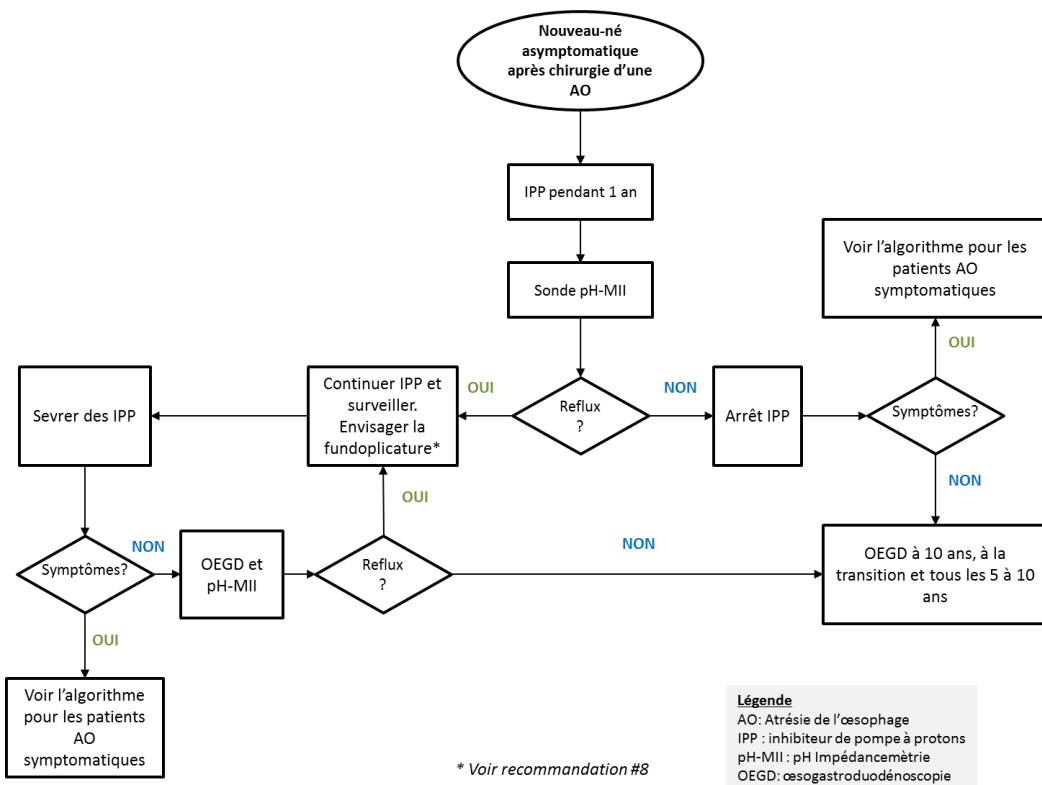


Figure 1 Algorithme pour le traitement du RGO d'un nourrisson asymptomatique après chirurgie d'une atrésie de l'œsophage. (Krishnan et al., 2016)

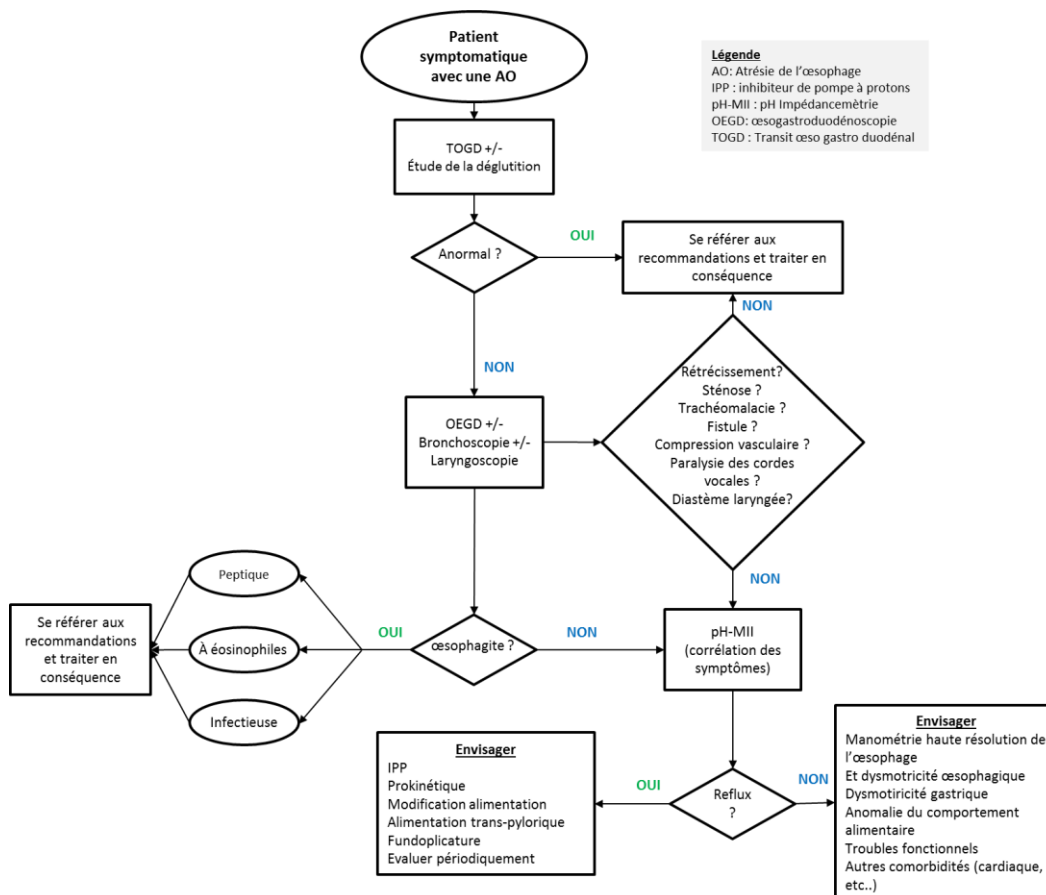


Figure 2 Algorithme pour l'évaluation et le traitement d'un patient symptomatique après chirurgie d'une atrésie de l'œsophage.(Krishnan et al., 2016)

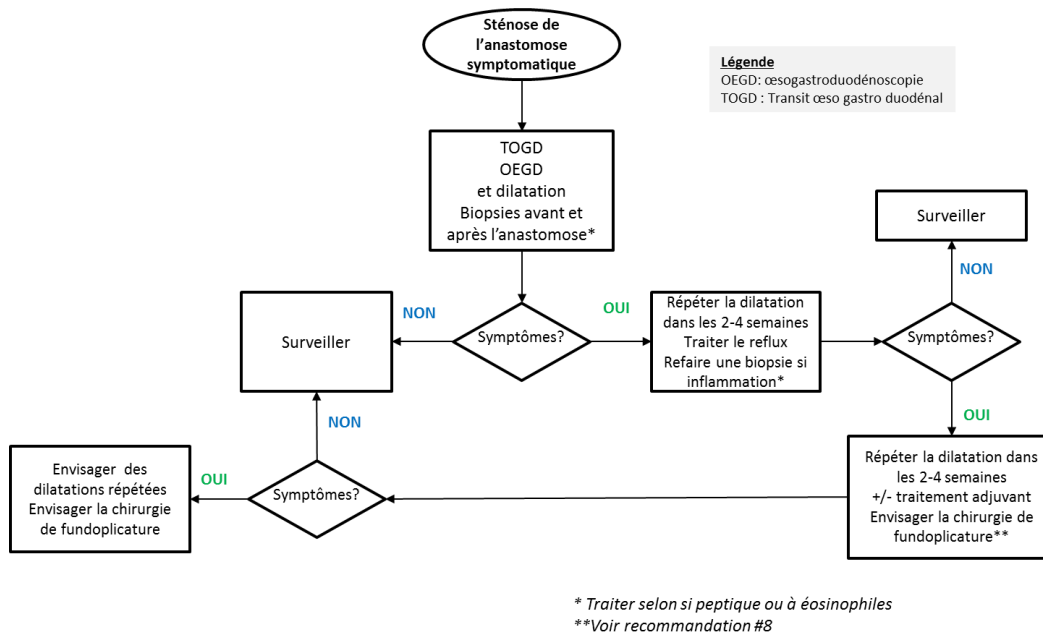


Figure 3 Algorithme pour l'évaluation et le traitement d'un patient avec une sténose de l'anastomose symptomatique. (Krishnan et al, 2016)

Annexe 7 Calendrier de suivi

| Calendrier de suivi après la sortie de l'hôpital dans le cadre d'une atrésie de l'œsophage | | | | | | | | | | |
|--|------------|--------------|----------|-------------|---------------|---------------|--------------|----------------------|----------------|--|
| Age | Chirurgien | Néonatalogue | Pédiatre | Psychologue | Diététicienne | Orthophoniste | Orthopédiste | ou médecine physique | Médecin adulte | Remarques |
| 1 mois | X | (X) | | (X) | | | | | | |
| 3 mois | X | X | X | X | | X | | | | Informations sur la diversification alimentaire |
| 6 mois | (X) | | X | (X) | (X) | (X) | | | | |
| 12 mois | X | | | X | (X) | X | | | | Arrêt du traitement systématique anti-RGO |
| 18 mois | X | | X | X | | X | | | | |
| 24 mois | | | X | (X) | (X) | (X) | | (X) | | |
| 36 mois | X | | | (X) | | X | | (X) | | |
| 6 ans | X | | X | X | X | X | | X | | Mise au point de l'état respiratoire avant l'entrée à l'école primaire |
| Consultation annuelle ou tous les 2 ans | X | | X | X | | X | | | | |
| 16/18 ans | X | | X | X | | | | X | X | Parler de la transition : assurer le transfert avec médecin adulte |
| Consultation tous les 5- 10 ans | | | | | | | | | X | Rythme des endoscopies digestives à adapter en fonction biopsies œsophagiennes |

(X) consultation facultative

En bleu : consultation multidisciplinaire

Annexe 8 Coordonnées du centre de référence

Hôpital Jeanne de Flandre, Avenue Eugène Avinée 59037 LILLE CEDEX
CHU de Lille

Pôle enfant Département Pédiatrique :

- Unité de Gastro-entérologie - Hépatologie et Nutrition Pédiatriques

Frédéric Gottrand, pédiatre gastroentérologue
Laurent Michaud, pédiatre gastroentérologue
Audrey Lecoufle, orthophoniste
Manel Hanafi, psychologue
Katialine Groff, Assistant Recherche Clinique
Nadine Blouin, secrétaire

- Unité de Nutrition Entérale :

Dominique Guimber, pédiatre gastroentérologue

- Unité de Pneumologie Pédiatrique

Antoine Deschildre, pédiatre pneumologue
Caroline Thumerelle, pédiatre pneumologue
Stéphanie Lejeune, pédiatre pneumologue

- Département de Chirurgie Pédiatrique

Michel Bonnevalle, chirurgien pédiatre
Rony Sfeir, chirurgien pédiatre

- Service Explorations Fonctionnelles Digestives :

Marie-Dominique Lamblin, pédiatre

- Service ORL :

Pierre Fayoux, ORL

- Centre Rééducation Fonctionnelle :

Laurence Gottrand, médecine physique et réadaptation

- Réanimation Néonatale, Clinique Néonatalogie :

Laurent Storme, pédiatre néonatalogue
Thameur Rakza, pédiatre néonatalogue

- Clinique d'Obstétrique :

Véronique Debarge - Houflin, obstétricienne

- Gastro-entérologie adulte :

David Seguy, médecin nutritionniste
Julien Branche, gastroentérologue

- Chirurgie Digestive adulte :

Guillaume Piessen, chirurgien

Références

- Aworanti, O., and Awadalla, S. (2014). Management of recurrent tracheoesophageal fistulas: a systematic review. *Eur. J. Pediatr. Surg. Off. J. Austrian Assoc. Pediatr. Surg. Al Z. Kinderchir.* 24, 365–375.
- Dellenmark-Blom, M., Abrahamsson, K., Quitmann, J.H., Sommer, R., Witt, S., Dingemann, J., Flieder, S., Jönsson, L., Gatzinsky, V., Bullinger, M., et al. (2017). Development and pilot-testing of a condition-specific instrument to assess the quality-of-life in children and adolescents born with esophageal atresia. *Dis. Esophagus Off. J. Int. Soc. Dis. Esophagus* 30, 1–9.
- Fayoux, P., Morisse, M., Sfeir, R., Michaud, L., and Daniel, S. (2018). Laryngotracheal anomalies associated with esophageal atresia: importance of early diagnosis (In Press). *Eur. Arch. Oto-Rhino-Laryngol. Off. J. Eur. Fed. Oto-Rhino-Laryngol. Soc. EUFOS Affil. Ger. Soc. Oto-Rhino-Laryngol. - Head Neck Surg.* 275, 477–481.
- Garabedian, C., Sfeir, R., Langlois, C., Bonnard, A., Khen-Dunlop, N., Gelas, T., Michaud, L., Auber, F., Gottrand, F., Houfflin-Debarge, V., et al. (2015). Does prenatal diagnosis modify neonatal treatment and early outcome of children with esophageal atresia? *Am. J. Obstet. Gynecol.* 212, 340.e1-7.
- Gottrand, M., Michaud, L., Guimber, D., Coopman, S., Sfeir, R., Bonnevalle, M., Leteurtre, E., and Gottrand, F. (2013). Barrett esophagus and esophagojejunal anastomotic stenosis as complications of esophagogastric disconnection in children with esophageal atresia. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 57, 93–95.
- HAS (2012). Méthode d'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins et de la liste des actes et prestations par le centre de référence d'une maladie rare. St.-Denis Plaine HAS.
- Hochart, V., Verpillat, P., Langlois, C., Garabedian, C., Bigot, J., Debarge, V.H., Sfeir, R., and Avni, F.E. (2015). The contribution of fetal MR imaging to the assessment of oesophageal atresia. *Eur. Radiol.* 25, 306–314.
- Krishnan, U., Mousa, H., Dall'Oglio, L., Homaira, N., Rosen, R., Faure, C., and Gottrand, F. (2016). ESPGHAN-NASPGHAN Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Esophageal Atresia-Tracheoesophageal Fistula: *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 63, 550–570.
- Muller, C., Czerkiewicz, I., Guimiot, F., Dreux, S., Salomon, L.J., Khen-Dunlop, N., Bonnard, A., Schmitz, T., Oury, J.-F., and Muller, F. (2013). Specific biochemical amniotic fluid pattern of fetal isolated esophageal atresia. *Pediatr. Res.* 74, 601–605.
- Oddsberg, J. (2011). Environmental factors in the etiology of esophageal atresia. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 52 Suppl 1, S4-5.
- Parolini, F., Armellini, A., Boroni, G., Bagolan, P., and Alberti, D. (2016). The management of newborns with esophageal atresia and right aortic arch: A systematic review or still unsolved problem. *J. Pediatr. Surg.* 51, 304–309.
- Sfeir, R. (1997). Atrésie de l'oesophage à propos de 327 cas : analyse de la série lilloise avec l'étude des formes à grand écart interfragmentaire. Lille Univ. Lille 2.
- Sfeir, R., Bonnard, A., Khen-Dunlop, N., Auber, F., Gelas, T., Michaud, L., Podevin, G., Breton, A., Fouquet, V., Piolat, C., et al. (2013). Esophageal atresia: data from a national cohort. *J. Pediatr. Surg.* 48, 1664–1669.
- Spitz, L. (2007). Oesophageal atresia. *Orphanet J. Rare Dis.* 2, 24.
- Van der Zee, D.C., Bagolan, P., Faure, C., Gottrand, F., Jennings, R., Laberge, J.-M., Martinez Ferro, M.H., Parmentier, B., Sfeir, R., and Teague, W. (2017). Position Paper of INoEA Working Group on Long-Gap Esophageal Atresia: For Better Care. *Front. Pediatr.* 5.