



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

Hernie diaphragmatique congénitale

Protocole national de diagnostic et de soins
pour les maladies rares

Octobre 2012

Ce document est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de Santé
2, avenue du Stade de France - F 93218 Saint-Denis La Plaine
CEDEX
Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00 - Fax : +33 (0)1 55 93 74 00

Ce document a été validé par le Collège de la Haute Autorité de santé en 2012.

© Haute Autorité de santé – 2012

Sommaire

Abréviations	5
Synthèse à destination du médecin traitant	6
Guide	9
1 Définition de la maladie	9
2 Objectifs du PNDS	10
3 Diagnostic et évaluation initiale.....	12
3.1 Objectifs principaux	12
3.2 Professionnels impliqués.....	12
3.3 Circonstances de découverte et confirmation du diagnostic.....	13
3.4 Évaluation pronostique anténatale	14
3.5 Annonce du diagnostic, information et orientation	14
4 Prise en charge obstétricale de la mère.....	15
5 Prise en charge thérapeutique de l'enfant	16
5.1 Préambule	16
5.2 Objectifs principaux	17
5.3 Professionnels impliqués.....	17
5.4 Réanimation et stabilisation préopératoire	18
5.5 Traitement chirurgical de la hernie : fermeture du défaut diaphragmatique	20
5.6 Prise en charge postopératoire	21
5.7 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie	25
5.8 Recours aux associations de parents	26
6 Suivi des enfants	26
6.1 Objectifs principaux	26
6.2 Professionnels impliqués.....	27
6.3 Suivi spécialisé	28
6.4 Suivi par le médecin traitant (généraliste ou pédiatre).....	31
6.5 Accompagnement et suivi psychologique	31

Annexe 1. Algorithme du parcours de soins des enfants ayant une HDC	32
Annexe 2. Lettre d'information aux parents.....	34
Annexe 3. Lettre d'information au médecin traitant	38
Annexe 4. Méthode d'élaboration du PNDS et stratégie de recherche documentaire	40
Annexe 5. Liste des participants	42
Annexe 6. Coordonnées du centre de référence et de(s) l'association(s) de patients	46
Références bibliographiques	47

Abréviations

En vue de faciliter la lecture du texte, les abréviations et acronymes utilisés sont explicités ci-dessous (cf. tableau 1).

Tableau 1. Abréviations les plus courantes	
Abréviation	Libellé
AMM	Autorisation de mise sur le marché
CAMPS	Centre d'action médico-sociale précoce
CMP	Centre médico-psychologique
DBP	Dysplasie broncho-pulmonaire
ECMO	<i>Extra-Corporeal Membrane Oxygenation</i>
EEG	Électroencéphalogramme
ETF	Échographie transfontanellaire
HDC	Hernie diaphragmatique congénitale
VOHF	Ventilation par oscillation à haute fréquence
HAS	Haute Autorité de Santé
HTAP	Hypertension artérielle pulmonaire
HTAPP	Hypertension artérielle pulmonaire persistante
LHR	<i>Lung over Head Ratio</i>
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
NO	Monoxyde d'azote
PaO ₂	Pression artérielle en oxygène
PaCO ₂	Pression artérielle en dioxyde de carbone
PAP	Pression artérielle pulmonaire
PEA	Potentiels évoqués auditifs
RGO	Reflux gastro-œsophagien
TOGD	Transit œso-gastro-duodénal

Synthèse à destination du médecin traitant

La hernie diaphragmatique congénitale se caractérise par un défaut embryonnaire au niveau d'une coupole diaphragmatique.

L'éducation thérapeutique doit veiller à la bonne participation des parents d'enfants ayant une HDC. Elle doit porter sur :

- la nature de la malformation et les malformations associées potentielles ;

- vérifie et/ou réalise les vaccinations de l'enfant (vaccination antipneumococcique et antigrippale) et des parents (vaccination antigrippale et anticoqueluche).

Informations utiles

- Informations générales – Orphanet (<http://www.orphanet-france.fr>)
- Centre de référence des hernies diaphragmatiques congénitales (<http://www.ap-hm.fr/herniediaphrag>)
- Association de patients : Association APEHDia (<http://www.apehdia.org>), Groupe Miam Miam (<http://www.groupe-miam-miam.fr>).

Guide

1 Définition de la maladie

La hernie diaphragmatique

syndrome de Fryns, de Denys-Drash et de Pallister-Killian). Les formes syndromiques ont un pronostic plus sombre et elles peuvent entraîner une interruption médicale de grossesse.

La moitié des enfants

l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint de hernie diaphragmatique congénitale et sera mis à jour en fonction de la validation de données nouvelles.

- enregistrer les données médicales dans un registre national.

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques ident

- les spécialistes les plus souvent impliqués : radiologues, généticiens, cardiologues pédiatres ;
- les infirmières, les puéricultrices ;
- les orthophonistes ;
- les psychologues (prestation dont le remboursement n'est pas prévu

S'il existe une anomalie chromosomique, il est souhaitable de proposer une consultation de génétique.

En postnatal

étudiées qu'après entretien avec un chirurgien pédiatre et un réanimateur pédiatre s'occupant des enfants porteurs de HDC. Lors de cet entretien, les facteurs pronostiques, la pathologie et le parcours de soins seront expliquées à la famille (cf. annexe 2).

HCD de forme sévère, mais également de forme au pronostic intermédiaire.

Accouchement

- l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) peut s'appuyer sur le PNDS pour élaborer une RTU de la spécialité dans l'indication hors AMM, s'il n'existe pas d'alternative médicamenteuse appropriée³ ;
-

Elle est réalisée par :

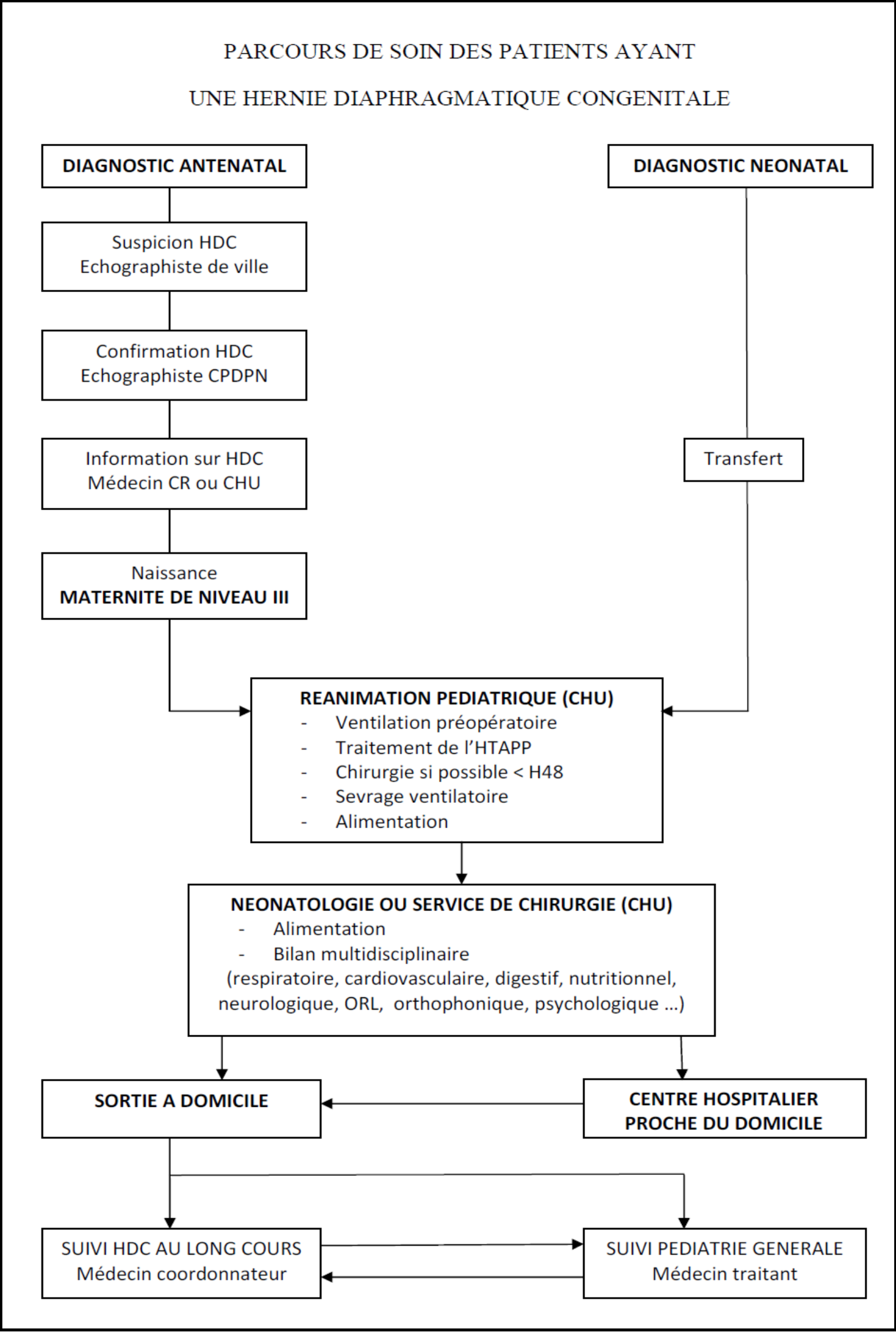
- les médecins spécialistes : anesthésistes en pédiatrie, pédiatres réanimateurs, né

thoracoscopie. Elle consiste en une suture du diaphragme, parfois un implant prothétique peut s'avérer nécessaire ou un rabat d'une partie du muscle *latissimus dorsi*. Dans de rares cas, il faut recourir à une technique de réintégration progressive de l'anse intestinale en

5.6.3 Prévention et prise en charge des complications nutritionnelles

Prévention de la dénutrition

Annexe 1. Algorithme du parcours de soins des enfants ayant une HDC



CHU : centre hospitalier universitaire.

CPDPN : centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal.

CR : centre de référence.

