

SYNTHÈSE À DESTINATION DU MÉDECIN TRAITANT

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

MALFORMATIONS PULMONAIRES CONGÉNITALES DE L'ENFANT

Ce PNDS a été rédigé sous la coordination du
Pr Christophe DELACOURT

Centre de Référence
des maladies respiratoires rares

(RespiRare)

RespiRare
CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES

RespiFIL
Filère Maladies Respiratoires Rares

Sommaire

Liste des abréviations.....	3
1. Synthèse à destination du médecin traitant.....	4
1.1. Principales caractéristiques des malformations pulmonaires congénitales	4
1.2. Rôle du médecin traitant dans la prise en charge d'un enfant avec MPC	4
1.3. Conduite à tenir spécifiques	4
1.3.1. Infection de la MPC	4
1.3.2. Pathologie sifflante de l'enfant avec MPC	5
1.3.3. Déformations thoraciques et scoliose	5
1.4. Contacts utiles	5
2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients.....	6
3. Liste des participants.....	8

Liste des abréviations

ACPA	Analyse Chromosomique par Puce à ADN
AM	Adénocarcinome mucineux
CPAM	Malformations Pulmonaires Congénitales des Voies Aériennes (Congenital Pulmonary Airway Malformation)
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Périnatal
CVR	CPAM Volume Ratio (Index volumique de la MPC)
DRN	Détresse Respiratoire Néonatale
EFR	Explorations Fonctionnelles Respiratoires
ELC	Emphysème Lobaire Congénital
KRAS	Oncogène <i>Kras</i> (<i>Kirsten rat sarcoma 2 viral oncogene homolog</i>)
MAKP	Malformation Adénomatoïde Kystique du Poumon
MPC	Malformation Pulmonaire Congénitale
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPB	Pleuro-PneumoBlastome
SA	Semaines d'Aménorrhée
SEL	Séquestration Extra-Lobaire
SIL	Séquestration Intra-Lobaire

1. Synthèse à destination du médecin traitant

1.1. Principales caractéristiques des malformations pulmonaires congénitales

Les malformations pulmonaires congénitales (MPC) regroupent classiquement les malformations adénomatoïdes kystiques pulmonaires (MAKP) désormais appelées malformations pulmonaires congénitales des voies aériennes (CPAM), les séquestrations intra-lobaires (SIL) et extra-lobaires (SEL), les emphysèmes lobaires congénitaux (ELC), les kystes bronchogéniques et les atrésies bronchiques.

Ces malformations partagent de nombreux aspects communs, notamment en imagerie, et ont très probablement des mécanismes physiopathologiques communs. Il s'agit d'anomalies accidentelles du développement des voies aériennes, sans cause génétique identifiée et sans risque augmenté de récurrence lors d'une grossesse ultérieure.

Les progrès majeurs de l'imagerie échographique prénatale permettent désormais de presque toujours identifier ces MPC dès la période prénatale, et rendent rare la découverte d'une MPC à l'occasion d'une complication chez un enfant ou un jeune adulte. L'expertise des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) est indispensable à la prise en charge prénatale des MPC, à la décision du lieu d'accouchement et à la préparation du suivi postnatal. La très grande majorité des MPC restent asymptomatiques après la naissance. En fonction de la taille de la malformation et de ses caractéristiques en imagerie, il peut être proposé soit une exérèse chirurgicale de ces MPC asymptomatiques, soit une simple surveillance. La décision relève de l'équipe médico-chirurgicale des centres de référence. Lorsqu'une intervention est proposée, elle est réalisée après l'âge de 3 mois, le plus souvent entre 6 et 18 mois.

1.2. Rôle du médecin traitant dans la prise en charge d'un enfant avec MPC

Le médecin traitant a un rôle important à plusieurs niveaux, en interaction avec l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence :

- Connaître et repérer les complications aiguës, notamment infectieuses, des MPC non opérées
- Connaître et repérer les complications chroniques des MPC, opérées ou non : augmentation du risque d'asthme, déformations thoraciques ou rachidiennes associées
- S'assurer du suivi régulier de l'enfant
- Renouveler les protocoles de soins, et éventuels projets d'accueil individualisés pour l'accueil en collectivité

1.3. Conduite à tenir spécifiques

1.3.1. Infection de la MPC

Une surinfection de la MPC doit être typiquement évoquée devant une toux fébrile avec polypnée ou signes de rétraction. Devant ce tableau, la confirmation par une radiographie de thorax est importante. Une radiographie de thorax peut également se justifier en cas de persistance inhabituelle d'une symptomatologie moins évocatrice (par exemple toux fébrile sans polypnée ou signes de rétraction).

Exceptionnellement, le médecin traitant pourrait être confronté à la révélation par une surinfection d'une MPC méconnue (non identifiée par les échographies prénatales). Le caractère trainant de l'infection, sa récurrence au même site, et/ou son aspect radiologique atypique doivent faire évoquer une malformation sous-jacente.

1.3.2. Pathologie sifflante de l'enfant avec MPC

Les accès de dyspnée sifflante sont plus fréquents chez les enfants avec MPC. Il est important de dépister les symptômes d'hyperréactivité bronchique (toux, sifflements) et de proposer la prise en charge thérapeutique adaptée.

1.3.3. Déformations thoraciques et scoliose

Les déformations thoraciques et les déviations rachidiennes sont plus fréquentes et doivent être recherchées à chaque examen, en particulier chez les enfants ayant eu une chirurgie thoracique précoce par thoracotomie.

1.4. Contacts utiles

- Médecin référent (habituellement pneumo-pédiatre ou chirurgien pédiatre) du centre assurant le suivi spécialisé de l'enfant
- Centre de référence des maladies respiratoires rares de l'enfant (RespiRare) : respirare.fr

2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients

Centre de référence pour les maladies respiratoires rares (RespiRare)

Centre coordonnateur Service de Pneumologie Pédiatrique
Hôpital Armand Trousseau
26 Avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
https://epar.iplesp.upmc.fr/site_respirare/index.php/fr/centre-de-reference/reseau/27-centre-de-ref/reseau/crmr/trousseau

Centres constitutifs Service de Pneumologie Pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants Malades
149 rue de Sèvres, 75015 Paris
<http://www.maladiesrares-neckersaphp.fr/respirare/>

Service de Pneumologie Pédiatrique
Hôpital Robert Debré
48 Bd Sérurier, 75019 Paris
<http://robertdebre.saphp.fr/centre-reference-maladie-rare/>

Service de Pédiatrie
Centre Hospitalier Intercommunal
40 avenue de Verdun, 94000 Créteil
<https://www.chicreteil.fr/recherche-et-enseignement/centres-de-references/maladies-respiratoires-rares-246.html>

24 centres de compétence (respirare.fr)

RespiFIL : RespiFIL est depuis 2014, la filière de santé pour les maladies respiratoires rares. Elle est financée et pilotée par le Ministère des Solidarités et de la Santé (www.respifil.fr)

Les associations de patients sont répertoriées sur le site Alliance Maladies Rares (<https://www.alliance-maladies-rares.org/>).

Au moment de la rédaction de ce PNDS, aucune association de patient n'était spécifiquement dédiée aux malformations pulmonaires congénitales.

France Assos Santé : l'organisation de référence pour représenter les patients et les usagers du système de santé, et défendre leurs intérêts (<https://www.france-assos-sante.org/>).

Vivre avec une maladie rare (infographie) : cette infographie sur le parcours de santé et de vie est structurée autour de 10 grandes thématiques :

- être soigné à l'hôpital / en ville
- vivre avec son handicap
- poursuivre sa scolarité
- mener sa vie professionnelle

- connaître les établissements d'accueil et d'accompagnement
- se déplacer en transports
- évoluer au quotidien
- accompagner un malade comme aidant
- s'informer : où s'adresser ?

<http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org>

3. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le **Pr Christophe Delacourt**, pneumo-pédiatre, responsable du centre de référence constitutif des maladies respiratoires rares (RespiRare), Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris 75015.

Co-coordination : **Dr Frédéric Hameury**, chirurgien pédiatre, centre de compétence des maladies respiratoires rares (RespiRare), Hospices Civils de Lyon.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Dr Laureline Berteloot, Radiologie pédiatrique, CHU Necker-Enfants Malades, Paris
- Pr Christophe Delacourt, Pneumologie pédiatrique, CHU Necker-Enfants Malades, Paris
- Dr Clémence Dufour, Radiologie pédiatrique, Hospices Civils de Lyon
- Dr Louise Galmiche-Rolland, Anatomopathologie, CHU Nantes
- Dr Frédéric Hameury, Chirurgie pédiatrique, Hospices Civils de Lyon
- Pr Laurent J Salomon, Obstétrique, CHU Necker-Enfants Malades, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

- Dr Alexandra Benachi, Obstétrique, Clamart
- Pr Arnaud Bonnard, Chirurgie pédiatrique, Paris
- Dr Sabah Boudjemaa, Anatomopathologie, Paris
- Pr Sophie Collardeau, Anatomopathologie, Lyon
- Dr Pierrick Cros, Pneumologie pédiatrique, Brest
- Pr Hubert Ducou-Le-Pointe, Imagerie, Paris
- Dr Chantal Durand, Imagerie, Grenoble
- Dr Catherine Garel, Imagerie, Paris
- Dr Isabelle Gibertini, Pneumologie pédiatrique, Tours
- Dr Guillaume Gorincour, Imagerie, Marseille
- Pr Jean-Marie Jouannic, Obstétrique, Paris
- Dr Naziha Khen-Dunlop, Chirurgie pédiatrique, Paris
- Dr Frédéric Lavrand, Chirurgie pédiatrique, Bordeaux
- Dr Jérôme Massardier, Obstétrique, Lyon
- Dr Céline Ménétreay, Pneumologie pédiatrique, Limoges
- Dr Nicolas Mottet, Obstétrique, Besançon
- Dr Nicoletta Panait, Chirurgie pédiatrique, Marseille
- Dr Cécile Picard, Anatomopathologie, Lyon
- Pr Christian Piolat, Chirurgie pédiatrique, Grenoble
- Pr Guillaume Podevin, Chirurgie pédiatrique, Angers
- Dr Léa Roditis, Pneumologie pédiatrique, Toulouse
- Dr Agnès Sartor, Obstétrique, Toulouse
- Dr Rony Sfeir, Chirurgie pédiatrique, Lille
- Dr Catherine Thong-Vanh, Obstétrique, Grenoble
- Dr Caroline Thumerelle, Pneumologie pédiatrique, Lille
- Dr Anne-Sylvie Valat-Rigot, Obstétrique, Lens

- Pr Laurence Weiss, Pneumologie pédiatrique, Strasbourg
- Pr Norbert Winer, Obstétrique, Nantes

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(des) centre(s) de référence.