



AFAO
56 rue Cécile
94700 Maisons-Alfort
tel : 01 43 75 42 49

Responsable du journal :
Viviane Armand



Mâchouille



Christel, Gilles et la petite Chloé.

Le journal des
familles d'enfants
ou d'adultes
opérés d'une
atrésie de l'œsophage

Sommaire

- 2** Edito
- 3** Conférence 2005 de TOFS à Bristol
- 4-5** Le syndrome de VACTERL.
Définition et génétique
- 6** Les malformations vertébrales
associées à l'atrésie de l'œsophage
- 7** Interview du Dr Charles Shaw-Smith
- 8** Reconstruction d'un œsophage
par ingénierie tissulaire
- 9** Quelques aspects psychologiques
Les conseils de Marlène Dreyfus
- 10** Bon'app (des recettes)
- 11** Bridget, opérée d'une atrésie de
l'œsophage le 27 avril 1947
- 12** Du côté des régions - Ça se fait ailleurs !
- 13** Le retour à la maison de Lily
- 14-15** Des nouvelles de vos enfants
- 16** Nouveaux adhérents

« Celui qui combat
peut perdre mais celui
qui ne combat pas a
déjà perdu. »

Bertolt Brecht



Bonjour à tous !

Le bouclage de chaque Mâchouille tient toujours de l'exploit.

C'est vrai que les tâches ne manquent pas et il devient difficile d'effectuer la « routine » associative (soutien personnel aux familles, gestion du site internet, animation du forum, recherche de fonds) et les actions « saisonnières » (Mâchouille, organisation des rencontres). Nous sommes à la recherche de bonnes volontés afin de partager la tâche.

C'est avec beaucoup d'impatience que j'ai pris l'avion, ce vendredi d'octobre, pour me rendre à la conférence organisée par TOFS à Bristol. C'était comme un retour aux origines ! un véritable pèlerinage !

Il faut dire que ma découverte de l'association anglaise TOFS avait été une véritable bouffée d'oxygène. Pendant 4 ans, (l'AFAO n'existait pas !), il avait fallu faire face régulièrement à de nouvelles complications, sans en comprendre le pourquoi ni le comment. Une impression d'inconnu, d'ignorance et de tâtonnements. La lecture des « leaflets » sur le site de l'association anglaise, petits textes sur différents thèmes liés à l'atrésie de l'œsophage, avait permis de replacer les difficultés rencontrées dans un contexte cohérent et explicatif. Certaines de ces difficultés étaient finalement assez « banales » pour un enfant né avec une atrésie de l'œsophage !

Malgré les difficultés de communication (les Anglais parlent décidément trop vite !), les prises de contacts et les échanges ont été nombreux et des visages ont pu être enfin mis sur des noms ! Les sujets de conversation ne manquaient pas, les problèmes que nous rencontrons avec nos enfants sont universels... Discussions avec Håkan Angeldahl (responsable du site internet suédois « vacterl ») et longs échanges avec Bridget et son mari. Bridget est née en 1947, elle est apparemment une des premières « survivantes » de l'atrésie de l'œsophage en Angleterre. Elle a bien voulu rédiger pour l'AFAO un petit témoignage (p 11).

L'accueil de Barbara Riley a été très chaleureux. Barbara fait partie des 4 permanents travaillant pour TOFS. Elle est responsable du « TOFS Office » et représente TOFS au cours de congrès internationaux (elle a ainsi assisté à une conférence sur l'atrésie de l'œsophage en Mai 2005 à Phoenix en Arizona). Elle correspond régulièrement depuis 2 ans avec l'AFAO pour qui elle représente une personne ressource importante (envois de documents produits par TOFS, envois de comptes-rendus de conférence, d'adresses de spécialistes...). Encore merci à elle.

Au cours d'un groupe de travail « Vacterl » animé par Christine Shepherd, des parents ont exprimé les difficultés du quotidien et leurs attentes. Les situations des enfants « étiquetés » Vacterl sont extrêmement variées. Quel désarroi face parfois à des diagnostics bien tardifs et maladroitement annoncés... La définition du syndrome Vacterl nécessite beaucoup de précisions (p 4 et 5) et une meilleure information sur la prise en charge des différentes malformations associées à ce syndrome est indispensable (p 6).

Vivement la conférence TOFS 2007 ! Ces rencontres permettent d'élargir notre réseau d'échanges, d'entraides et de compétences. Il est bon d'être un grand nombre afin de mieux comparer et évaluer les différentes approches de prise en charge. Certains exposés au cours de la conférence de TOFS ont d'ailleurs montré que ces approches sont parfois différentes.

Nous avons été nombreux à suivre sur le forum du site de l'AFAO l'hospitalisation de Brigitte au cours du dernier trimestre 2005. Nous saisissons tous les progrès à faire pour le traitement des sténoses ainsi que les limites des traitements proposés actuellement. Seuls des travaux de recherches diversifiés, centrés sur la biologie de l'œsophage et les processus de différenciation cellulaire permettront de faire avancer les choses : en ce sens, cette expérience d'ingénierie tissulaire d'une équipe de Massachusetts (p 8) est riche d'espérance.

Pour mener à bien des projets de recherche, il faut de l'argent, beaucoup d'argent. La vente des 3000 cartes de vœux 2005 afin d'alimenter notre fonds de recherche est un petit début. Le petit ruisseau va grossir... Le réseau de bénévoles s'est mis en place et a bien fonctionné, bravo à tous ! Nous amplifierons cette action cette année. Nous attendons idées et propositions pour les cartes de vœux 2007.

Une maman signale une pratique anormale dans sa ville : la mairie recommande discrètement aux directeurs d'école de faire en sorte que les enfants ayant des troubles de santé soient mis dans une classe où aucun projet de classe verte n'a été défini. Motif : éviter les frais et les difficultés matérielles pouvant être occasionnés par la mise en place d'un suivi particulier au cours du voyage. Alors discrimination déguisée ? Soyez vigilants et ne vous résignez pas face à ces petites mesquineries !

Sur le forum (qui est très animé, nous avons eu le plaisir d'accueillir le 100ième membre en Janvier), nous avons découvert le trajet difficile de Chloé. Nous sommes nombreux à attendre les messages de Christel, sa maman. Nous donnons tous un peu de notre énergie à Chloé pour qu'elle surmonte ses ennuis de santé, les journées seront plus riannes bientôt pour elle et je suis sûr qu'elle arrivera à relever tous les défis qui se présenteront à elle.

Amitiés à tous,

Frédéric Armand

Conférence de TOFS à Bristol

15 et 16 octobre 2005



TOFS (Tracheo-Œsophageal Fistula Support) a été fondé en 1982 pour aider les familles touchées par l'atrésie de l'œsophage. TOFS réunit actuellement 1100 membres dont beaucoup de professionnels de santé. Tous les deux ans, TOFS organise une conférence de deux jours. Cette conférence biennale est un moment important pour les familles qui peuvent y trouver aides et informations. Durant cette conférence, différents intervenants effectuent des mises au point sur l'atrésie de l'œsophage et sa prise en charge.

Chew est la revue d'informations trimestrielle de TOFS.

TOFS vient de lancer « Toffees », un club pour les enfants âgés de 4 à 10 ans. Ce club s'occupera des problèmes tels que : les repas à la cantine, les aliments préférés, et aura aussi pour but de rendre l'association plus proche des enfants. Organiser des événements spécifiques aux enfants est un nouvel objectif de TOFS.



**Dr Kapila, Christine Shepherd, coordinatrice Vacterl
et Gren Shepherd président de TOFS.**

Qui est donc « Miss K » ?

Avec beaucoup de sérénité et de douceur, elle a introduit samedi matin la conférence qu'elle a ensuite animée pendant les deux jours. Actuellement à la retraite, le docteur Leela Kapila, chirurgienne pédiatrique, fait partie des professionnels de santé qui soutiennent TOFS dans son action. Elle a été vice-présidente du Collège Royal des Chirurgiens d'Angleterre et présidente de l'Association Britannique des Chirurgiens Pédiatriques. Beaucoup de connaissances sur l'atrésie de l'œsophage, débordante d'empathie, un rayonnement de chaleur !

Miss Kapila a été impressionnée par Mâchouille (!) et s'est montrée très enthousiasmée par l'idée d'organiser une conférence européenne sur l'atrésie de l'œsophage. A suivre...



**Démonstration
d'une séance de kiné
respiratoire et mise en
application !**

Ateliers de travail et exposés se sont succédé durant deux jours. Entre deux interventions, il a été possible de présenter brièvement l'AFAO aux différents spécialistes participant à la conférence.



Tous étaient ravis d'apprendre l'existence d'une association française et tous nous encourageaient dans notre entreprise.



Dîner au Browns Restaurant Samedi soir.

Cadre chic, ambiance festive, dans une ancienne bibliothèque de l'époque victorienne, le repas du soir est le moment où on fait part de ses impressions sur la journée passée.

Le syndrome de VACTERL

Définition et génétique

Mise au point par D. Geneviève, S. Lyonnet, Département de génétique, Hôpital Necker-Enfants Malades Paris.

Sous la direction du Pr Stanislas Lyonnet, l'équipe du Département de Génétique Médicale (unité Inserm 393 de l'hôpital Necker-Enfants Malades) a localisé et identifié des gènes responsables de la maladie de Hirschsprung. Elle a aussi démontré l'origine génétique du syndrome d'Ondine (identification d'un gène responsable de la maladie).

AFAO : Beaucoup d'enfants porteurs d'une atrésie de l'œsophage présentent d'autres malformations que l'on apparente au syndrome de VACTERL. Quelles sont les caractéristiques de ce syndrome ?

Le syndrome ou association VATER et ses variations [VA(C)TER(L)+H] ont été pour la première fois décrits en 1972 par Quan et Smith dans *Journal of Pediatrics* (82 ;104).

VATER correspond à l'acronyme : Vertebral defect, Anal atresia, TE fistula with œsophageal atresia, Radial and Renal dysplasia, c'est à dire :

- malformations vertébrales (le plus souvent anomalies de segmentation, vertèbres bipartites etc...),

- atrésie anale (anus de petite taille, étroit, voire imperforation anale),
- fistule trachéo-œsophagienne avec atrésie de l'œsophage,
- aplasie du rayon radial (c'est à dire anomalies de la région du pouce et du **radius**, allant du pouce mal posé avec **hypoplasie** du premier métacarpe et effacement du relief du pouce en passant par la polydactylie (*duplication du pouce*) et la syndactylie (*fusions de plusieurs doigts*) à une **agénésie** du pouce et du **radius**).
- anomalie rénale (malformation le plus souvent).

La fréquence de cette association est estimé à 1.6/10000 (**OMIM**)

VATER, VACTER, VACTERL, quelles différences présentent ces différents syndromes ?

Des acronymes dérivés de VATER ont été définis en fonction d'autres symptômes cliniques associés.

On décrit donc un VACTER quand des malformations cardiaques (C) sont présentes, un VACTERL s'il y a des anomalies des membres (L = Limbs), souvent redondantes avec les anomalies radiales (les anomalies concernent en fait les membres inférieurs) et VACTERL+H si est présente une **hydrocéphalie**.

Finalement, quelles sont les conditions conduisant à poser le diagnostic VATER-VACTERL ?

Le diagnostic VATER est établi si l'enfant présente plusieurs des symptômes cités ci-dessus.

Habituellement, le diagnostic peut être posé si l'enfant présente 3 des 7 symptômes cliniques de VACTERL.

Il n'existe pas de critères majeurs ou mineurs et cette facilité à poser le diagnostic de VATER (VACTERL) est responsable de la confusion étiologique autour de ce syndrome. En effet, de très nombreuses causes différentes peuvent entraîner un

syndrome VATER.

Connaît-on l'origine du syndrome VACTERL ? Peut-on le mettre en évidence par des marqueurs génétiques ou biochimiques ?

Il n'existe à ce jour aucun gène identifié et /ou aucune base biochimique connue permettant d'affirmer ce diagnostic.

Habituellement, le syndrome de VATER est **sporadique** c'est à dire qu'il apparaît de façon spontanée dans la famille. Le risque de récurrence est proche de celui de la population générale mais est néanmoins légèrement augmenté.

Il existe beaucoup de ressemblances entre le syndrome VACTERL et certaines pathologies qui ont pour origine des anomalies géniques ou chromosomiques reconnues. Existe-t-il des signes pouvant faire penser à de telles maladies ?

En effet, il existe un très grand chevauchement entre le syndrome de VATER et d'autres pathologies génétiques qui, elles, répondent à d'autres modes d'hérédité.

Des anomalies chromosomiques peuvent simuler un VATER (ex : Cat eye syndrome = duplication proximale du bras court du chromosome 22). Dans ce cas, un **colobome** irien ou rétinien (= fente dans la rétine ou dans l'iris) et des anomalies des oreilles permettront de supposer ce diagnostic.

La présence d'un retard des acquisitions va à l'encontre d'un syndrome VATER ou apparenté et fera chercher une anomalie chromosomique en priorité tels la trisomie 21, la délétion 22q11.2 (syndrome de Di Georges et apparentés), le syndrome Cat eye (ou le retard des acquisitions est présent dans 30% des cas environ), etc...

Agénésie : absence de formation d'un organe au cours du développement embryonnaire

Colobome : malformations de certaines parties de l'œil.

Cytopathie mitochondriale : pathologie liée à une anomalie des mitochondries qui sont des organites cellulaires impliqués dans la fabrication de l'énergie pour la cellule.

Hypoplasie : développement insuffisant d'un organe.

Hydrocéphalie : augmentation de la quantité de liquide céphalo-rachidien, provoquant la dilatation des cavités de l'encéphale

OMIM : Online Mendelian Inheritance in Man. Base de données sur les gènes humains et sur les maladies génétiques mise en ligne par le NCBI (National Center for Biotechnology Information).

Radius : os de l'avant bras.

Sporadique : qui a très peu de risque de récurrence.

Le syndrome de VACTERL

5



Un syndrome de Holt Oram (mutations dans le gène TBX5) entraînant une malformation cardiaque (communication interauriculaire et/ou communication interventriculaire), une anomalie des membres supérieurs (anomalie radiale) et une anomalie de segmentation vertébrale peut également mimer un syndrome VACTERL si on se réfère stricto sensu aux critères diagnostics de l'acronyme VACTERL (mais le syndrome de Holt Oram n'est jamais accompagné d'une atrésie de l'œsophage).

Certaines anomalies, comme les chondromes prétragien (petites parties de chair en avant de l'oreille), initialement décrites comme faisant partie intégrante du syndrome de VATER doivent faire chercher un autre diagnostic. Le chondrome prétragien est plus spécifique d'autres pathologies que le syndrome VATER. Il en est de même pour un retard des acquisitions ou des malformations vertébrales trop importantes (étendues sur trop de vertèbres par exemple).

L'observation d'une atrésie des choanes associée au VATER fera suspecter en priorité un syndrome CHARGE.

La présence d'une moitié du visage plus petite que l'autre (microsomie hémifaciale) doit également faire remettre en question le diagnostic de syndrome de VATER. En effet, les syndromes dits OAV ou FAV (occulo-auriculo-vertébral et facio-auriculo-vertébral) sont caractérisés par des anomalies oculaires ou

une microsomie faciale, un déficit auditif ou un chondrome et des anomalies vertébrales (semblables à celle observées dans le VATER). Ils sont parfois aussi associés à des malformations cardiaques et rénales...

Une **cytopathie mitochondriale** pourra « mimer » un syndrome VATER en tout point mais sera associée à des anomalies métaboliques (du lactate en particulier).

En présence d'une l'association VACTERL + H, il est indispensable de chercher une anémie de Fanconi. Cependant, cette association (VACTERL + H) a déjà été rapportée dans un autre syndrome que l'anémie de Fanconi et est due à une mutation dans le gène PTEN (syndrome de Zonana Banayan ou Cowden).

Enfin, il existe des malformations locales dites de « champs embryonnaires » associant des malformations cardiaques et des malformations vertébrales en regard du cœur.

Notons qu'un diabète maternel (c'est à dire un diabète existant avant la grossesse et non apparu pendant la grossesse) peut aussi entraîner des malformations identiques à celle du syndrome VATER.

CHARGE, VATER, VACTERL, OAV, FAV, tout cela est une question de classification et de nomenclature. Est-ce que cela a vraiment de l'importance pour l'enfant et ses parents de mettre un nom sur les malformations ?

Oui, cela va permettre de mieux renseigner les parents en ce qui concerne les risques d'une grossesse ultérieure. Pour que le conseil génétique soit adapté en ce qui concerne le risque de récurrence, il est nécessaire de différencier un syndrome génétique de l'association VATER qui est **sporadique**. Ainsi, au cours d'une autre grossesse, des examens prénataux pourront éventuellement être proposés. De même un traitement chez la mère pourra être mis en place en cas de diabète par exemple.

Ce rapide tour d'horizon autour du syndrome (ou association) VATER (VACTERL) a montré la difficulté de ce diagnostic. Etablir un diagnostic « catalogue ou étiquette » qui ne prenne pas en compte l'intégralité des symptômes cliniques de l'enfant n'est pas satisfaisant et il est important de rechercher une éventuelle pathologie génétique ou environnementale afin d'éviter des errances de diagnostic.

Cette recherche d'une autre cause génétique ou environnementale permettra un conseil génétique adapté, mais aussi une meilleure prise en charge de l'enfant. Identifier le plus tôt possible toutes les malformations présentes ainsi que les éventuels déficits sensoriels permettra de mettre en place, dès les premiers stades de développement de l'enfant, une prise en charge cohérente et éventuellement des protocoles de rééducation (sensorielle ou motrice).

Références :

Digilio MC, Giannotti A, Marino B, Guadagni AM, Orzalesi M, Dallapiccola B. Radial aplasia and chromosome 22q11 deletion. *J Med Genet.* 1997 Nov;34(11):942-4.

Kallen K, Robert E, Castilla EE, Mastroiacovo P, Kallen B. Relation between oculo-auriculo-vertebral (OAV) dysplasia and three other non-random associations of malformations (VATER, CHARGE, and OEIS). *Am J Med Genet A.* 2004 May 15;127(1):26-34.

Von Kleist-Retzow JC, Cormier-Daire V, Viot G, Goldenberg A, Mardach B, Amiel J, Saada P, Dumez Y, Brunelle F, Saudubray JM, Chretien D, Rotig A, Rustin P, Munnich A, De Lonlay P. Antenatal manifestations of mitochondrial respiratory chain deficiency. *J Pediatr.* 2003 Aug;143(2):208-12.

Shaw-Smith CJ. Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. *J Med Genet.* 2005 Nov 21.

Consultation spécialisée

Si votre enfant a une forme d'atrésie de l'œsophage associée à d'autres malformations, vous pouvez bénéficier d'un conseil en génétique auprès du Dr David Geneviève ou du Pr Stanislas Lyonnet, à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

Les rendez-vous se prennent au 01 44 49 51 52.

Malformations vertébrales

associées à l'atrésie de l'œsophage



Vacterl, dans cet acronyme, le v signifie vertèbre. Les malformations vertébrales font en effet partie des anomalies caractéristiques d'un syndrome Vacterl et sont fréquemment associées à une atrésie de l'œsophage.

Le professeur Jean-Luc Jouve, chirurgien-orthopédiste pédiatre à l'hôpital de la Timone à Marseille, nous présente dans cet article la prise en charge et l'évolution des malformations vertébrales.

Les anomalies vertébrales sont fréquentes, souvent spectaculaires. Elles ne sont pas toujours

évolutives et leur prise en charge se fait après une surveillance rigoureuse durant plusieurs années. Elles ne partagent en aucun cas le caractère urgent de l'atrésie de l'œsophage qui est très largement prioritaire. Malgré tout, une anomalie vertébrale négligée et évolutive pourra être responsable de déformation sévère alors appelée scoliose congénitale.

La malformation vertébrale peut être repérée, dès la naissance, sur les clichés radiographiques du thorax d'une atrésie de l'œsophage. Parfois, lorsqu'il s'agit d'anomalies lombaires, les anomalies vertébrales sont dépistées secondairement dans le cadre d'un bilan systématique. Il existe plusieurs types de malformations. Les plus habituelles sont des vertèbres incomplètes ou hémivertèbres (fig 1), des vertèbres anormalement fusionnées encore appelées barre ou bloc (fig 2). Il arrive souvent que ces anomalies soient associées sur plusieurs étages vertébraux et réalisent ce que l'on appelle un « puzzle » vertébral.

Quel que soit le caractère spectaculaire ou au contraire discret de la malformation vertébrale, il est important de faire le point sur les deux critères de gravité qui constituent le pronostic de l'anomalie.

Le premier critère est l'existence d'une anomalie de la moelle épinière. Cette situation est heureusement rare, elle s'intègre dans ce que l'on appelle un dysraphisme spinal. Il peut s'agir d'une moelle épinière anormalement attachée (moelle fixée), divisée en deux segments (diastématomyélie) ou présentant des communications anormales avec le tube digestif (kyste neurentérique). Quand une anomalie médullaire est suspectée (petit trouble neurologique, anomalie cutanée en regard de la colonne vertébrale) une IRM médullaire est indiquée afin de bien vérifier l'absence d'anomalie. Lorsque l'enfant a moins de 6 ans, une anesthésie générale peut être nécessaire pour effectuer l'IRM car une immobilité totale est nécessaire pendant l'examen souvent impressionnant pour l'enfant.

Le deuxième critère du pronostic est l'évolutivité de la déformation vertébrale. Il est rare qu'à la naissance la déformation vertébrale soit importante, en revanche il faut considérer ces anomalies vertébrales comme de véritables maladies de croissance. En effet, certaines malformations comme une hémivertèbre vont provoquer une croissance asymétrique de la colonne et engendrer une déformation de plus en plus importante jusqu'à la fin de la croissance, au point d'arriver à des valeurs de scoliose préoccupantes en terme de retentissement respiratoire et de douleurs vertébrales à l'âge adulte. C'est cet élément qu'il faut surveiller de façon attentive au cours des premières années de la vie afin

d'établir un pronostic d'évolutivité des anomalies vertébrales.

Dans la majorité des cas, les anomalies vertébrales sont peu évolutives et ne vont justifier aucun traitement.

Il est très important pour les parents de ne pas confondre malformation vertébrale et fragilité vertébrale. Même lorsque l'enfant est porteur d'un puzzle vertébral associant de multiples anomalies, la stabilité de la colonne vertébrale n'est pas compromise et elle ne constitue en aucun cas une contre-indication sportive et n'exige aucune précaution particulière.

Lorsque l'on a à traiter une malformation évolutive durant la période de croissance, les moyens thérapeutiques habituels utilisés dans les scolioses tels que la kinésithérapie ou la contention par corset ne sont pas efficaces. Il convient, dès que l'évolutivité est démontrée sur des radiographies successives, d'intervenir chirurgicalement afin de corriger le déséquilibre de croissance. Ceci peut se faire par l'ablation chirurgicale d'une partie de vertèbre anormale (exérèse d'hémivertèbre) ou par le blocage au moyen d'une greffe osseuse d'une région dotée d'un potentiel de croissance trop important (épiphysiodèse partielle).

Plus le geste chirurgical sera effectué de manière précoce, plus il sera localisé à un petit nombre de vertèbres et laissera ainsi une souplesse quasiment normale à l'enfant. C'est dire l'importance de la surveillance radiographique annuelle d'enfants porteurs d'anomalies vertébrales associées.

Pr Jean-Luc Jouve

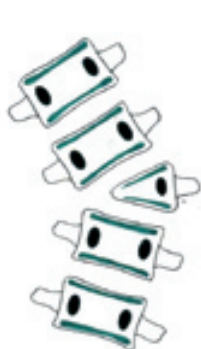


Fig.1 :
hémivertèbre



Fig. 2 :
barre vertébrale

Interview du Dr Charles Shaw-Smith



Charles Shaw-Smith a présenté, au cours de la conférence organisée par TOFS en octobre 2005 à Bristol, les dernières mise au point concernant le déterminisme génétique associé à certaines formes de l'atrésie de l'œsophage. Il est généticien, c'est à dire docteur spécialisé dans les malformations héréditaires. Dans le cadre de son PhD, il a fait une recherche sur le développement du tube digestif de la souris. Actuellement, il travaille à l'hôpital Addenbrooke de Cambridge et à l'Institut Sanger.

AFAO : Existe-t-il une cause génétique responsable de l'atrésie de l'œsophage ?

Charles Shaw-Smith Des études montrent que le risque de récurrence de l'atrésie de l'œsophage est normalement faible. Ainsi les cas d'atrésie de l'œsophage n'apparaissent normalement pas plusieurs fois dans une même famille. Cependant, il y a des cas, rares il est vrai, où l'atrésie de l'œsophage peut toucher plusieurs membres d'une même famille et un gène impliqué a été récemment identifié. Ceci a été un temps fort pour la recherche en génétique sur l'atrésie de l'œsophage. Cette forme héréditaire se nomme le Syndrome de Feingold, du nom du premier médecin à l'avoir décrit.

Quelles sont les caractéristiques du syndrome de Feingold ?

C. S-S Le syndrome de Feingold est d'origine héréditaire. C'est une association de malformations comme par exemple : atrésie de l'œsophage et fistule trachéo-œsophagienne, autres atrésies digestives (duodénale, anale), tête anormalement petite, malformation mineures des doigts (index court, doigts petits), et parfois des malformations du cœur et des reins. Les personnes nées avec le syndrome de Feingold ont un exemplaire anormal du gène appelé N-MYC. Ils ont aussi un second exemplaire normal de ce gène. Le risque de transmission du gène muté est donc de 50 % (une chance sur 2). Si cette transmission survient, les descendants peuvent avoir quelques-unes ou toutes les caractéristiques du syndrome. C'est vraiment une situation variable, même à l'intérieur d'une même famille.

Y a-t-il d'autres exemples où l'atrésie de l'œsophage apparaît plusieurs fois dans une même famille ?

C. S-S Il y a aussi l'exemple d'un autre syndrome appelé syndrome CHARGE.

CHARGE est l'acronyme de :

Coloboma (malformation des yeux)

Heart (malformation du cœur)

Atrésie des choanes (obstruction des narines)

Retard de croissance

Genital (anomalie génitale)

Ear (anomalie des oreilles).

Dans 10% des cas, il y a une atrésie de l'œsophage. Il arrive parfois que plusieurs cas apparaissent dans une même famille mais cela reste une situation assez sporadique. Le gène responsable du syndrome de CHARGE a été récemment identifié : il a été appelé CHD7.

Vous menez actuellement une recherche sur les causes génétiques possibles de l'atrésie de l'œsophage. Quels sont les objectifs de cette recherche ? Quelles en seront les retombées pour les familles ?

C. S-S Le but de cette étude est d'identifier d'autres gènes qui pourraient être impliqués dans le déterminisme de l'atrésie de l'œsophage, en particulier quand l'atrésie de l'œsophage est associée à d'autres malformations comme les malformations cardiaques, des malformations des membres, des difficultés dans l'apprentissage ou des retards de développement.

Par ailleurs, la participation à cette étude pourrait aider les familles souhaitant connaître la cause des problèmes de santé rencontrés par leur enfant, car si une origine génétique précise est identifiée, alors les familles seront informées en retour.



Comment allez-vous procéder ? Combien de temps durera cette recherche ?

C. S-S En Grande-Bretagne, les familles désirant participer à cette recherche devront d'abord contacter un service de génétique et il serait bien que je récolte aussi par l'intermédiaire de généticiens des données en rapport avec cette étude provenant de l'étranger..

Le généticien prendra un historique détaillé de la famille et pourra réaliser des tests spécifiques sur des échantillons de sang ou entreprendre des diagnostics supplémentaires. Quand la famille désire participer à l'étude, le généticien pourra, après son consentement, m'envoyer un échantillon d'ADN afin que je réalise les analyses nécessaires. Cette recherche durera 4 ans.

Avez-vous reçu des fonds publics ou privés pour cette étude ?

C. S-S J'ai obtenu un soutien financier de l'association TOFS. J'ai effectué des demandes pour obtenir des fonds auprès de UK Wellcome Trust.

Allez-vous étendre votre recherche à d'autres pays européens ?

C. S-S Je serais ravi de recevoir des échantillons sanguins d'autres pays européen et d'autres pays dans le monde. En effet, c'est un aspect essentiel de ma recherche. Il n'y a pas suffisamment de cas différents en Grande Bretagne.

Reconstruction d'un œsophage par ingénierie tissulaire

Heureuse salamandre ! Qu'elle perde une patte accidentellement ou que son cœur soit endommagé, en quelques semaines le membre a repoussé à l'identique et l'organe vital est remodelé...



La reconstruction d'un œsophage peut être parfois nécessaire lorsque les deux segments de l'œsophage sont trop éloignés (atrésie de l'œsophage de type I) ou lors de complications après une atrésie de type III.

Pour rétablir la continuité de l'œsophage, on est alors obligé de prendre une partie du côlon ou de l'estomac. Les plasties gastrique ou colique présentent l'une et l'autre des inconvénients, le choix de la procédure de remplacement ne fait pas l'unanimité auprès des spécialistes car aucune des techniques utilisées actuellement n'est complètement satisfaisante.

En 2002, une équipe de chercheurs américains du Massachusetts General Hospital a réussi à reconstruire des segments d'œsophage par ingénierie tissulaire. L'expérimentation était menée sur des rats. En voici les principales étapes.

Les recherches sur la reconstruction tissulaire sont encore très récentes, elles ont commencé à se développer depuis la fin des années 1990. Elles ont été réalisées jusqu'alors sur de nombreux tissus (cartilages osseux, vessie, vaisseaux sanguins) mais les applications cliniques restent encore très limitées.

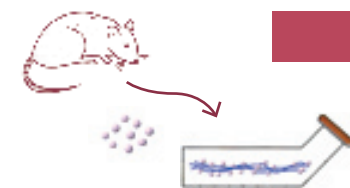
L'étude de cette équipe du Massachusetts sur la régénération de tissu œsophagien est unique en son genre. Elle ouvre de nouvelles pistes de recherches qui permettraient de mettre en place une chirurgie régénératrice de l'œsophage. Une porte s'entrouvre...

Viviane Armand

Référence

Tracy Grikscheit, Erin R. Ochoa, Ashok Srinivasan, Henning Gaisert, Joseph P. Vacanti. Tissue-engineered esophagus : experimental substitution by onlay patch or interposition. The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery. 2003 Aug;126(2):537-44.

Principe de l'étude expérimentale



■ **Étape 1 : Prélèvement et mise en culture de fragments œsophagiens.**

Des petits fragments d'œsophage (2 mm X 2 mm) sont prélevés sur des rats nouveaux-nés de 6 jours et sur des rats adultes. Après lavage et digestion partielle des fragments œsophagiens par des enzymes, les cellules œsophagiennes ont été ensemencées sur une matrice biodégradable en présence de facteurs de croissance.

■ **Étape 2 : Reconstitution d'un fragment d'œsophage dans un animal incubateur.**

Une incision est réalisée sur le haut de l'abdomen de 8 rats et les matrices recouvertes des cellules œsophagiennes sont enroulées autour de l'épiploon (l'épiploon est un tissu recouvrant et soutenant les organes de l'abdomen). Ces animaux servent « d'incubateurs ». L'épiploon permet de vasculariser les tubes œsophagiens en voie de construction.

Prélèvement des fragments œsophagiens reconstruits.

Greffe des fragments œsophagiens reconstruits

■ **Étape 3 : Réalisation d'une autogreffe avec l'œsophage reconstruit par ingénierie tissulaire.**

Lot « patch »

Sur des rats « incubateurs », une fenêtre a été faite dans l'œsophage natif en prélevant un lambeau d'œsophage. Sur les mêmes rats, les matrices avec l'œsophage reconstruit ont été prélevées de l'épiploon et découpées aux dimensions de la fenêtre de l'œsophage natif. Ces « patches » ont été ensuite recousus pour rétablir l'intégrité des œsophages natifs.

Lot

« interposition »

Un morceau d'œsophage natif de 2 cm de long a été retiré sur des rats « incubateurs » à la jonction entre l'œsophage et l'estomac. La continuité de l'œsophage a été rétablie grâce à l'œsophage produit par ingénierie tissulaire.

■ **Résultats :** Dans tous les cas, les fragments œsophagiens produits par ingénierie tissulaire ne présentaient pas de différence de structure avec l'œsophage natif, qu'ils soient formés à partir de cellules de rats jeunes ou adultes. Dans les deux lots, les rats avaient pris du poids et ne présentaient pas de gêne respiratoire ou de difficulté de déglutition par rapport aux animaux témoins.



Quelques aspects psychologiques

Les conseils de Marlène Dreyfus.

9



1) L'enfant peut-il développer un sentiment d'infériorité ? de culpabilité ?

Une des premières fonctions psychiques atteintes chez l'enfant, est sans aucun doute le rapport que lui, enfant, entretient avec l'image de son propre corps.

« image du corps » signifie moins la représentation rationnelle, celle que tout le monde voit, que l'image inconsciente, celle de son « idéal », c'est-à-dire en fait l'amour que tout être humain entretient pour lui-même et qui est nécessaire à son équilibre.

Cette image est constamment troublée chez l'enfant malade.

Et elle l'est bien souvent en rapport avec ses lésions anatomiques :

- Ainsi, l'enfant peut vivre son corps comme un « mauvais contenant », incapable de recevoir et de contenir la nourriture que lui propose sa mère.
- Il peut percevoir son corps comme un organe « manipulé » par autrui, et s'en sentir dépossédé.

Cette perturbation peut être à l'origine d'une très grande souffrance et de réactions dépressives parfois masquées.

Mais il faut aussi compter avec le corps que l'enfant offre au regard d'autrui.

Ce regard, il peut le vivre comme une véritable intrusion.

2) Sentiment de culpabilité ? Nécessité de se défendre ?

Quelle que soit la nature de sa maladie, l'enfant a du mal à l'inscrire dans quelque chose de rationnel.

Pour « lutter » contre cette chose impensable, cette chose qui l'envahit, à un moment donné de sa vie, il va s'efforcer de construire une interprétation, de lui donner un sens.

S'il y a une théorie explicative, elle prend en général appui sur un événement de la vie qui a une signification pour l'enfant. Et elle est presque toujours teintée de culpabilité.

La maladie, les restrictions diverses imposées par les adultes (les parents, les soignants) peuvent être vécues par l'enfant comme un droit de regard tout puissant, de contrôle, et peuvent apparaître à ses yeux, comme la traduction d'une faute, donc comme une punition.

3) En ce qui concerne la nourriture

Elle peut être à juste titre investie de façon ambivalente, car elle est surtout synonyme de danger, de non plaisir, de douleur ou en tout cas de vécu désagréable.

Dans cette perspective, les parents vont donc être confrontés à des refus alimentaires de différents niveaux, suivant la capacité de l'enfant à mobiliser ses défenses.

C'est pourquoi, on parle « d'anorexie psychogène ».

Quelques indications de « base » sur lesquelles on pourrait réfléchir :

- Essayer de développer le contact entre l'enfant et l'aliment avant que cet aliment ne soit présenté dans l'assiette.
- Ne pas oublier l'effet positif que peuvent avoir certaines expositions répétées (sans insistance) de l'aliment.
- Ne jamais « instrumentaliser » l'alimentation : « si tu manges... ».
- Eviter le plus possible, les « confusions » comme : « jouer- manger », « jouer- distraire »...qui en fait, ne permettent pas à la nourriture de prendre sa véritable fonction : se nourrir en appréciant les goûts.
- Ne jamais mettre de grandes quantités dans l'assiette, au contraire, la réduire à son minimum.
- Tenter de respecter des « rythmes » en ce qui concerne les heures de repas et (ce qui est associé chez le tout petit) de sommeil.
- On peut « insister » si on ne force pas et si cela n'occupe pas tout le temps relationnel.
- On doit toujours « proposer » car souvent, l'appétit n'est pas « spontané ».

Marlène Dreyfus

Juin 2005 .

**Marlène Dreyfus, Docteur en psychologie,
est enseignante à Paris V et
psychologue clinicienne TP, AP-HP.**

**Elle fait partie du conseil scientifique
de l'AFAO depuis 2003.**



Les œufs-cocottes

Préchauffez le four à 180 °C. Beurrez 4 ramequins. A l'intérieur, mettez une bonne cuillère de crème fraîche, cassez un ou deux œufs sur la crème. Mettez au four pendant 8 minutes jusqu'à ce que le blanc prenne. Pensez à mettre de l'eau sur le lèche-frite et à y déposer les ramequins afin que la cuisson se fasse au bain-marie.

Variante : à la place de la crème on peut mettre un coulis de tomates ou du yaourt ; il est possible de rajouter du fromage (chèvre ou gruyère), du saumon en lanières, du foie gras, des herbes... Servir avec des toasts ou des mouillettes.



Quelques recettes que les enfants peuvent faire facilement... un jeu d'enfant !

Petits feuilletés au chèvre sucré-salé.

Super, l'association du chèvre et du miel, cela rappelle les desserts crétois !

Encore une petite entrée facile à réaliser par un petit bout !

Préchauffez le four à 180°C. Etalez et coupez la pâte feuilletée en forme de carrés. Disposez 2 rondelles de chèvre doux sur un carré et ajoutez une cuillère à café de miel sur chaque chèvre. Salez, repliez les 4 coins de la pâte en mouillant avec un peu d'eau et en pinçant pour que cela colle bien. Mettez les carrés sur la tôle du four, badigeonnez-les au pinceau avec un jaune d'œuf mélangé avec un peu d'eau ou du lait, laissez cuire 20 minutes.



C'est meilleur avec la vache qui rit !

On ne sait pas pourquoi mais ce petit carré de fromage est aimé par les enfants quelles que soient les générations :

Voici un conseil de la maman de Delphin :

"Je rajoute des flocons d'avoine dans les potages en brique individuelle avec du beurre et de la «vache qui rit». L'apport calorique est assuré et l'ouverture de la brique, bien identifiée par Delphin, permet de rendre le repas plus facile pour tout le monde (il sait ce qu'il va manger ce qui le sécurise et le met en confiance pour passer à table)."

L'omelette à la vache qui rit

Coupez la vache qui rit en petits dés. Battez les œufs avec du sel, de la muscade et une cuillère à soupe de lait. Versez-les dans une grande poêle antiadhésive très chaude. Laissez saisir et parsemez avec les dés de vache qui rit. Roulez l'omelette et pliez-la en deux.

Bien sûr, il faut respecter les préférences alimentaires de l'enfant et ne pas le forcer, mais il est nécessaire de l'encourager à goûter aux aliments servis à table. Essayez de présenter un aliment nouveau à chaque repas, accompagné d'aliments que l'enfant aime. L'enfant élargira ses goûts alimentaires à la suite d'expositions répétées, mêmes infructueuses.

Jules et sa cousine Linda au retour des beaux jours, font griller des chamallows sur le barbecue !

Le guacamole

Un cocktail d'acides gras essentiels, de vitamines et de minéraux.

Ecrasez un avocat bien mûr à la fourchette avec un yaourt.

Ajoutez en fonction de l'âge et des goûts quelques épices douces (paprika ou piment d'Espelette ainsi que du coriandre).



L'avocat est riche en lipides, donc calorique. Les lipides de l'avocat sont des acides gras insaturés. L'avocat contient aussi tous les acides aminés indispensables, de nombreux minéraux ainsi que les vitamines A, C, B et E.



Bridget, opérée d'une atrésie de l'œsophage le 27 avril 1947...

Londres, Janvier 2006

J'ai peu de souvenirs d'avant mes cinq ans, âge de mon entrée à l'école. Pendant les premières années, j'ai dû m'absenter souvent, et je me souviens de m'être rendue fréquemment à l'hôpital pour des séances de kiné respiratoire, car j'étais sujette à des infections des voies aériennes et à des « sifflements ». Parfois, j'avais des problèmes de déglutition, mais c'était généralement faute d'avoir mastiqué correctement. Bon an, mal an, j'ai grandi, en restant quand même toujours la plus petite de ma classe. Il faut préciser que ma mère et ma grand-mère étaient elles-mêmes toutes deux de petite taille. Tout comme mes deux enfants, qui mesurent 1m 60 et sont plus petits que leur père.

J'ai quitté l'école à 18 ans après avoir réussi mon GCE (équivalent du brevet), et j'ai travaillé pour les services de santé. Dans les années 70, j'ai participé aux premières greffes de moelle osseuse. En 1970, j'ai épousé mon mari Robert, notre fils Martin est né en 1979 - je ne désirais pas particulièrement avoir des enfants quand nous nous sommes mariés - et notre fille Moira est née en 1982.

Entre 20 et 30 ans, j'ai commencé à faire des inhalations pour le sifflement - dû en partie à une allergie - et en 1981 j'ai été hospitalisée à la suite d'une crise aiguë d'asthme partiellement due à la pollution atmosphérique estivale. J'ai alors commencé un traitement régulier préventif qui a été modifié au fil des années et j'utilise maintenant un inhalateur avec Seratide et je prends des cachets d'Amynophylline. Malgré tout, j'ai eu ces dernières années des infections sérieuses qui ont nécessité des nébulisations à l'hôpital.

Au fil des ans, j'ai eu des brûlures d'estomac qui m'ont beaucoup gênée pendant ma grossesse. Depuis 2000, je fais une endoscopie tous les deux ans car j'ai une inflammation chronique et un œsophage de Barrett, donc je prends tous les jours de l'Omeprazole (Mopral).

À part ces problèmes, je mène une vie normale. Je travaille actuellement quatre jours par semaine comme secrétaire médicale dans le département d'histopathologie de l'hôpital St-George. Je m'occupe de ma famille, nos deux enfants vivent à la maison.

En vieillissant, je me rends compte avec le recul que je suis vraiment née au bon endroit et surtout au bon moment, cela tient du miracle ! Mon frère a 10 ans de plus que moi et mes parents n'avaient pas désiré un tel écart, mais il y a eu la guerre...

Bridget



3-Hour, Operation Saves Baby's Life

FED THROUGH VEINS

An operation which has only once before been successfully performed in England has been carried out in St. Helier Hospital on the baby daughter of Mrs. John Main, wife of a chemist in London-road, North Cheam.

Because the gullet between her mouth and stomach was closed when she was born, the baby, Bridget, could not be fed normally, and preparations were at once made to operate on the two-day-old patient. Just before midnight a minister was summoned to baptise the baby in case of failure.

In an operating, lasting three hours, and using only a local anæsthetic, a surgeon opened up the gullet and reconstructed it. Immediately afterwards Bridget was placed in an oxygen tent and was fed through her veins.

"Bridget is getting on fine now and is being fed normally," Mr. Main told the "Herald" on Wednesday. "I hope that she and her mother will be home again in about a week."

Mr. Main has been in business as a chemist at North Cheam since 1935.

SURGEON'S FIGHT TO SAVE BABY

Success of three hour operation
meant Bridget Anne could feed



Infant Is Fed Through Veins And Saved

By Graphic Reporter

Du côté des régions

Rhône-Alpes Est et Suisse romande

L'AFAO des Alpes a vu le jour ! L'Afao est, depuis octobre 2005 représentée dans la région du Lac Léman. Pour notre première rencontre, le 04 Février 2006, nous étions 7 familles. Ce fut une super après-midi, très riche en échanges. Nous nous sommes rendu compte qu'en dépit des particularités de chacun de nos enfants, beaucoup de difficultés nous rassemblent :

- mauvaise connaissance de l'atrésie de l'œsophage, dans l'ensemble, des médecins de ville
- difficultés face au milieu hospitalier
- problèmes pour faire garder ou scolariser nos enfants

Nous avons donc défini le programme de l'année :

- Constituer un annuaire de médecins et autres spécialistes connaissant l'atrésie de l'œsophage dans notre région : action de communication via les conseils de l'ordre, et constitution d'un annuaire des pédiatres, kinés, ORL, gastros, etc... qui connaissent nos enfants et donc pourraient prendre en charge de nouveaux patients...
- Tenter d'informer les PMI pour que les nounous n'aient pas peur de prendre nos enfants en charge... Idem pour les crèches et écoles (plus difficile mais comme la loi les oblige à prendre tous les enfants en charge...). Ce sujet est

intéressant et important, mais nécessite un certain nombre d'appuis et de contacts politiques. Ce sera long mais on doit essayer...

- Travailler avec la CPAM (Caisse Primaire d'Assurance Maladie) pour définir dans quelle mesure les enfants proches de la frontière (km à définir) pourraient être pris en charge par l'hôpital de Genève plutôt que Lyon ou Grenoble... Là encore la bataille sera longue...

Nous commençons par ailleurs nos démarches pour nous faire connaître en Suisse francophone : presse et hôpitaux sont nos principales cibles pour le moment.

Marc Meignier

Auvergne

Opération réussie pour Ghislaine Ledoucen qui avait organisé cette rencontre le 15 octobre 2005. Convivialité, échanges, simplicité et amitiés étaient de nouveau de la partie. Les familles ont fait connaissance avec le Dr Sheye, chirurgien à l'hôtel Dieu de Clermont-Ferrand, le Dr Franchineau et le Dr Piollet, pédiatres.

Différents aspects, médicaux (le Nissen, le reflux) mais aussi pratiques (les troubles de l'oralité, l'hospitalisation à domicile, le PAI) ont été évoqués par les médecins et les familles ont pu poser les questions qui les inquiétaient particulièrement.

Au cours du goûter, un magnifique gâteau offert par le centre Leclerc a été partagé à l'occasion de l'anniversaire de Théo qui fête ce jour là ses 4 ans. A l'issue de cette après-midi, les médecins présents étaient unanimes pour dire que « le club des parents » permettra de faire avancer les choses car le regroupement des familles est riche de ses expériences vécues.



Ça se fait ailleurs :

► Une banque de données numériques et un service de consultation spécialisée pour les adultes opérés d'une atrésie de l'œsophage.

Le groupe australien OARA (Œsophageal Atresia Research Auxiliary) existe depuis 1981 et a été fondé sous l'égide du Royal Children's Hospital de Melbourne, grâce à l'initiative d'un groupe de parents et d'un chirurgien, Mr Nate Myers, qui s'est spécialisé au cours de sa carrière dans les atrésies de l'œsophage. Le principal objectif de OARA est de rassembler des fonds pour soutenir des projets de recherche sur l'atrésie de l'œsophage. Depuis 1995, OARA a initié la mise en

place d'une banque de données numériques « the Nate Myers Œsophageal Atresia Database » qui est régulièrement mise à jour. Cette banque de données compte actuellement environ 900 malades. Grâce à l'action d'OARA, un service de suivi des adultes opérés d'une AO a été mis en place à l'hôpital St Vincent de Melbourne. L'idée est de mettre en place une chaîne de soins adaptés aux besoins des patients opérés de l'AO. Ce service va permettre de mieux cerner le deve-

nir à long terme des opérés de l'AO et peut-être permettra éventuellement de modifier les procédures de prise en charge des nouveaux-nés.

Le facteur initiateur de ce projet a été le décès du 1^{er} survivant australien de l'atrésie de l'œsophage à la suite d'un cancer de l'œsophage. Né en 1948, il est mort à l'âge de 50 ans.

D'après Chew, « TOF/OA update, Décembre 2005 Barbara Riley »



Retour à la maison

par la maman de Lily

Lily a été opérée d'une atrésie de type III compliquée d'une grave trachéomalacie.

Elle a subi ensuite une aortopexie qui a permis de dégager l'aorte de la trachée-artère et un Nissen (montage anti-reflux).

Lily n'a maintenant plus de problème avec sa trachée-artère. Sa maman témoigne.

« Quel bonheur quand on nous annonce que Lily va enfin rentrer à la maison après quatre longs mois d'hospitalisation. Tout est prêt pour accueillir notre trésor, du moins c'est ce que nous croyons.

L'émotion est grande quand je franchis le seuil de la porte avec mon bébé dans les bras et c'est avec de grands yeux étonnés que Lily découvre sa nouvelle maison.

Nous avons à peine le temps de nous retrouver à trois que déjà on sonne à la porte. C'est le livreur qui vient nous apporter le matériel : pompe, tubulures, matelas incliné...

Nous sommes en train d'installer tout ça lorsque nous recevons la visite d'une infirmière de Santé Service qui vient nous expliquer le fonctionnement de l'hospitalisation à domicile (HAD). Elle nous dit qu'au début elle va passer tous les jours pour faire les soins du bouton de gastrostomie, ce qui me rassure beaucoup.

Puis c'est au tour de la diététicienne de venir nous expliquer comment utiliser la pompe pour alimenter Lily (l'hôpital nous avait déjà bien mis au courant à ce sujet) et comment faire la préparation de lait.

Cependant, nous nous apercevons très vite qu'il nous manque des ingrédients et que nous n'avons pas assez de biberons. Mon mari part donc en vitesse chercher ce qui nous manque car il faut donner à manger à Lily. Nous aurions dû demandé à l'hôpital quelques jours avant la sortie ce dont nous avons besoin pour éviter ce genre de désagrément ou l'hôpital aurait pu nous donner un ou deux biberons d'avance, ce qui nous aurait bien dépannés.

Une fois de retour à la maison, mon mari doit ensuite aller à la pharmacie chercher les médicaments. Mais voilà, le dosage d'un des médicaments ne se fait que dans une certaine pharmacie qui se trouve à Paris. Christophe doit alors retourner à Paris pour chercher cette préparation – précisons toutefois que nous habitons à une heure de la capitale. Là encore cet inconvénient aurait pu être évité si nous avions demandé l'ordonnance à l'hôpital quelques jours à l'avance. En fait, je crois que nous avons tellement de choses auxquelles penser que nous n'avons pas pu tout prévoir.

De mon côté, avec toutes ces visites et ces nouvelles informations, j'en ai presque oublié ma petite Lily qui n'avait pas assez de ses deux yeux pour découvrir son nouvel environnement.

La journée se termine enfin et nous sommes épuisés. Mais la nuit est loin d'être tranquille : Lily a du mal à dormir dans sa nouvelle chambre et nous, nous devons nous lever toutes les quatre heures pour arrêter le gavage puis le remettre en route quatre heures plus tard. En fait, nous continuons sur le même rythme que celui de l'hôpital, ce qui était tout à fait impossible sachant qu'à l'hôpital il y a un roulement de personnel.



Heureusement le lendemain l'infirmière nous explique que la nuit le gavage doit se faire sur un débit plus lent et en continu ! Nous sommes vraiment soulagés, nous allons pouvoir passer des nuits plus calmes...

Cependant, une autre surprise nous attend pour commencer la journée du lendemain : lors du gavage de midi, la pompe n'arrête pas de sonner et l'on comprend alors que la sonde est bouchée ! L'infirmière présente à ce moment là nous le confirme mais elle n'a pas avec elle le matériel nécessaire pour déboucher la sonde de Petzer. Elle nous conseille alors de retourner aux urgences de l'hôpital. Dans la panique nous repartons là-bas.

Arrivés aux urgences, on s'occupe tout de suite de nous et en cinq minutes un médecin débouche la sonde avec une grosse seringue. Il nous donne d'ailleurs quelques seringues au cas où on en aurait encore besoin (ce qui s'avérera être le cas car la sonde se rebouchera plusieurs fois dont une fois la nuit où tout le lait a coulé dans le lit). Je me demande encore pourquoi personne ne nous a prévenus que la sonde pouvait se boucher ni ne nous a dit ce qu'il fallait faire dans ce cas là. Cela nous aurait évité d'être inquiets et nous n'aurions pas perdu tout notre temps et notre énergie à faire la route.

Enfin, au fil des jours, les choses sont rentrées dans l'ordre et c'est avec beaucoup de bonheur que nous avons commencé notre nouvelle vie à trois.

J'avais si souvent imaginé le retour de notre petite fille à la maison mais jamais je n'aurais pensé qu'il aurait été si mouvementé !!!

Pauline



Des nouvelles de vos enfants

« **Q**uentin a aujourd'hui 2 ans et 7 mois et se porte à merveille.

Tout d'abord, si mon mari et moi avons décidé de témoigner sur l'arrivée de Quentin dans notre vie, c'est pour la raison suivante : lorsque nous avons découvert le site AFAO durant les premiers jours d'hospitalisation, cela nous a « anéanti »... plus nous découvrions les témoignages, plus nous comprenions que les années à venir allaient être semées d'embûches.

Alors le témoignage que nous voulons apporter est celui de parents face à l'atrésie de l'œsophage de type 3 et face à Quentin qui a aujourd'hui 2 ans et 7 mois et qui se porte à merveille.

Ma grossesse s'est passée sans encombre, période durant laquelle je ne me suis jamais sentie aussi bien (d'ailleurs trop bien ? on culpabilise... Moi trop bien, Quentin si mal...)

Les trois échos ont montré un bébé en forme, sans malformation apparente.

Le 10 avril 2003 au matin, j'ai perdu les eaux... on comprendra quelques heures plus tard pourquoi la quantité était si importante...)

Direction la maternité de l'hôtel Dieu Lyon 2ème.

L'accouchement est un réel plaisir (vive la péridurale !!!) et à 17h18, Quentin apparaît, le cordon autour du cou. La sage femme me le pose sur le ventre : je ne verrai que ses fesses puisqu'elle l'emmène aussitôt car il n'a pas encore crié... Soudain dans le couloir, on l'entend hurler (ouf !!!)...

Les minutes qui suivent sont



interminables pour mon mari (je suis euphorique : on s'occupe de moi et je viens d'avoir mon premier bébé !). Le pédiatre fait donc tous les examens traditionnels (et d'autres... nous le saurons après). Il est 18h30, Quentin n'est toujours pas vers nous. Le pédiatre lui explique la situation : elle décèle une atrésie de l'œsophage, Quentin doit être transporté d'urgence à l'hôpital Debrousse Lyon 5ème en néonate.

Mon mari revient dans la salle d'accouchement avec notre petit bébé dans les bras, bien emmitoufflé dans une couverture : on ne lui voit que sa petite frimousse...

Là, calmement, on m'explique la situation. Guillaume me tend Quentin dans les bras pour quelques minutes avant qu'il ne nous soit enlevé...

De ses premiers instants de vie, je n'aurai vu que son visage et ses fesses... dur pour une maman (merci à la sage-femme d'avoir pensé à prendre deux polaroids de lui tout nu !).

Les heures qui vont suivre vont être un calvaire pour mon mari. Il part rejoindre Quentin et va attendre 3 heures (examens obligent) avant qu'on ne lui donne des nouvelles : il sera opéré le lendemain après-midi.

Le lendemain midi (11 avril), j'apprends que Quentin est déjà en salle d'opération. L'intervention va durer 4 heures. La maternité me laisse sortir la journée pour rejoindre Quentin. A 17h, il ressort de la salle de réveil : tout s'est bien passé.

A partir de ce moment, tout va s'accélérer (certes, pas assez à notre goût !).

14 avril (3 jours après l'opération) : on lui retire l'oxygène. 15 avril : Quentin hurle, il a faim et la sonde ne semble pas le satisfaire ! 17 avril : je le change pour la 1ère fois... j'apprivoise ce petit bout de chou. 19 avril : le service essaie un biberon d'eau : ça passe !!! Alors on commence par 5 ml de lait : Victoire !!! C'est super bon ! Et il en voudrait bien plus !! 21 avril : le plus beau moment pour moi : je le prends

pour la 1ère fois dans mes bras... cela fait tant de bien. 22 avril : il profite de son 1er bain et on l'habille pour la 1ère fois. 23 avril : le médecin nous annonce que Quentin sortira le lendemain. 24 avril : Quentin rentre à la maison.

A son retour, Quentin va continuer à prendre du Raniplex et dormir sur un matelas Proclive jusqu'à ses 8-9 mois. **Il ne régurgitera pas une seule fois.**

Durant son premier hiver, il aura 2 bronchites (rien d'extraordinaire).

Les médecins nous avaient prévenus qu'il aurait peut-être des difficultés à avaler les morceaux... Il n'en est rien. Quentin mange comme tous les enfants de son âge.

Il a effectué un TODG qui s'est révélé très positif puisque les radiologues ont eu du mal à retrouver l'endroit de l'intervention.

A maintenant 2 ans et demi, il se porte à merveille. Il a très bon appétit, il mange de tout.

Une seule chose pourrait nous rappeler au quotidien ses débuts chaotiques : sa toux si particulière.



Mais cela semble ne pas lui faire mal. Il tousse seulement le matin, quand il rit, mange ou court. Le chirurgien n'est même pas sûr que ce soit dû à l'atrésie. Alors nous consulterons un pneumo-allergologue pour en connaître l'origine... en attendant, il est sous Flixotide.

C'est vrai que ces moments ont été durs à vivre au début... mais tout est passé si vite et finalement si bien ! Quentin devra retourner voir le

Des nouvelles de vos enfants

15



chirurgien dans 2 ans pour une visite de contrôle.

En attendant, il continue à grandir comme tous les enfants de son âge, va à la garderie et s'occupe de sa petite sœur de 9 mois (qui a d'office passé des radios à la naissance pour s'assurer qu'elle n'avait pas la même malformation que son frère).

Avec notre histoire, nous voulions montrer aux parents touchés par l'AO de type 3 que Quentin va super

bien, qu'il avait cette force en lui, qu'il voulait vivre et que si petits, nos enfants sont si forts... Quentin a une véritable joie de vivre, une soif d'apprendre et croque la vie à pleines dents... On en oublierait presque nos inquiétudes et nos peurs durant ses premiers jours de vie...



La maman de Quentin.

« **R**omain est né le 28 mars 2005 à 12h05 à Aubagne.

Ma grossesse et mon accouchement se sont déroulés à merveille, jusqu'à l'examen du pédiatre qui, n'arrivant pas à passer la sonde, a très vite réagi et a suspecté l'atrésie. Romain a été opéré à 17h d'une atrésie de type 3 par le Dr Lehors à la Timone. L'opération s'est bien déroulée, ils n'ont trouvé aucune malformation associée, à part une trachéomalacie.

Romain est resté en réa 1 semaine, et j'ai pu m'installer avec lui en chirurgie pédiatrique dès le 3 avril. J'ai tiré mon lait qu'on a commencé à lui donner par la sonde. Le TOGD du 7 avril a montré qu'il avait une fistule très importante ; passée inaperçue lors de l'intervention, elle avait certainement été provoquée lors de l'intubation en réa, déchirant la paroi de l'œsophage. Retour en réa le 8 avril pour un scanner et des examens plus approfondis. La fistule a provoqué un kyste sur le poumon, donc ils ont été obligés de lui poser un drain pleural.

Romain est retourné le 10 avril en chirurgie pédiatrique avec une sonde nasale qui arrivait juste au-dessus de sa fistule, et un drain qui vidait la poche constituée sur le poumon. On nous a expliqué que, en aspirant en haut et en bas de sa fistule, elle arriverait peut-être à se refermer toute seule, mais ils étaient pessimistes car elle faisait

quand même la taille d'un petit doigt.

Là commença une longue attente de 3 semaines, pendant laquelle nous ne faisions que guetter les signes positifs.

Enfin, le 2 mai, lors du TOGD de contrôle -miracle- la fistule s'était refermée toute seule, l'œsophage était très beau, maléable, la cicatrice de l'atrésie parfaite. Mais une bonne nouvelle ne venant jamais seule, ils ont découvert une sténose du pylore. C'est un muscle après l'estomac qui est épaissi ; c'est rare, ça n'a rien à voir avec l'atrésie de l'œsophage mais Romain l'a eu !

Donc le 3 mai, opération du Pylore par voie ombilicale, tout s'est bien passé. Romain a été perfusé jusqu'au 6 mai et enfin, après avoir tiré mon lait pendant presque 5 semaines, j'ai pu l'allaiter. Il n'a eu aucun reflux, on aurait dit qu'il avait fait ça toute sa vie, et moi aussi d'ailleurs, pourtant c'est mon 1^{er} enfant.

Il va sans dire que ce jour-là restera inoubliable : mon petit bébé sans fil, sans sonde, tout contre moi et en plus au sein...

Nous sommes sortis de la Timone le 9 mai 2005. Le bonheur... Jusqu'au 3 juillet 2005, où Romain n'était pas



bien, il a eu de la fièvre, on est parti aux urgences : double otite et triple infection pulmonaire, sans aucun signe avant-coureur.

Trois jours de réa, plus six d'hospitalisation.

On a fait une pH-métrie le 19 juillet qui a montré qu'il avait un reflux. Il est sous Raniplex.

Nous passons prochainement un scanner pour savoir s'il n'a pas autre chose, peut-être un kyste bronchogénique. Le chirurgien et le pneumo-pédiatre sont confiants car il grossit bien, donc pas de Nissen pour l'instant.

Nous avançons à petit pas en savourant chaque journée avec lui.

Malgré tout ce que Romain a pu subir, c'est un bébé joyeux, qui mange bien (il continue de téter toutes les 3 à 4 heures !). Il gazouille à longueur de journée et fait des progrès de jour en jour.

Voilà pour l'histoire de Romain... Je vous remercie encore pour votre association, qui a été et qui reste encore un moyen de s'assurer que nous ne sommes pas tout seuls.



Caroline

Prise en charge nutritionnelle de l'enfant pour l'aider à bien grandir.



NUTRICIA
Nutrition Clinique

À vos côtés, pour nourrir tous les instants de la vie.

4, rue Joseph Monier - 92859 Rueil-Malmaison Cedex
Tél. 01 47 10 25 26 - Fax 01 47 10 25 99 - <http://www.nutricia.fr>

L'équipe de l'AFAO



Frédéric Armand,
Président,
Papa de Jules, 10 ans.
Maisons-Alfort.



Viviane Armand,
Vice présidente
Maman de Jules, 10 ans.
Maisons-Alfort.



Maryse Fabi,
Trésorière, Maman
d'Erwan 3 ans.
Chablis.



Patrice Haringuet,
Papa de Clément 6 ans.
Saint-Leu-la-Forêt



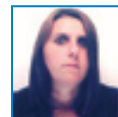
Isabelle Fournier
Maman
de Thibault 15 ans.
Annecy



Ghislaine Le Doucen,
Maman de Quentin
10 ans. Volvic



Anouschka Thévenet
Maman de Paul 6 ans.
Levallois-Perret



Dorothée Schramm
Maman de Marielle
20 ans.
Montrouge



Cécile Perrin
Bussy St Georges

Nos remerciements :

Nous souhaitons la bienvenue aux familles qui ont rejoint récemment l'AFAO :

Mr et Mme Lours / Mandailles (15)
M et Mme Maurot / Montélimar (26)
Mme Surcin Sonia / Buros (64)
M et Mme Faglia-Sainpy / La Penne sur Huveaune (13)
M et Mme Kaufman / Marseille (13)
Mlle Charlotte Lamoral / Neuilly sur Seine (92)
Mme Chauvin Patricia / Saint Avertin (37)
Mme Dos Anjos Corinne / Prunay (51)
Mme Plantard Nadine / La Machine (58)
Mr Bordet Stéphane / Montpellier (34)
Mr et Mme Chaîne / Marseille (13)
Mme Sylvia Pais Alves / La Garenne Colombes (92)
Mr et Mme Hernandez / Paris (75)
Mme Violaine Pires / Chambrey (51)
Mme Nicole Guénot / Castelnaudary (11)
Mme De Azevedo Nathalie / Passy (74)
Mme Christiane Roy / Andresy (78)
Mme Annie Rambaud / Raissac sur Lampy (11)
Mme Laetitia Valles / Thollon les Memises (74)
Mme Laurence Bureau / Mespuits (91)
Mme Florence Leyrahoux / Lattes (34)

La rédaction de chaque Mâchouille nécessite un important travail de documentation, de rédaction et de mise en page. Nous remercions beaucoup les différentes personnes ayant participé à la rédaction de ce Mâchouille. En particulier, merci à Joëlle Urtebise et Laurent Gibert pour leur travail de relecture. Merci aussi à Caroline Bignon pour les nombreuses modifications de mise en forme et pour son accompagnement actif dans la conception du Journal.



30 rue Cécile
94700 Maisons-Alfort

tel : 01 43 75 42 49
e-mail :
afao@afao.asso.fr
site internet :
www.afao.asso.fr

Association loi 1901
Enregistrée au BO du
02/02/02.
Membre Alliance
Maladies Rares.

Responsable du journal : Viviane Armand

Conseil scientifique :

Pr. S. Lyonnet
Généticien A.P-HP Necker

Pr. P. de Lagausie
Chirurgien
Hôpital de La Timone

Pr. C. Delacourt
Pneumo-pédiatre
C.H.I Créteil

Dr P. Philippe-Chomette
Chirurgien AP-HP R. Debré

Dr. E. Robert-Gnansia
Généticienne I.E.G Lyon

Dr. F. Auber
Chirurgien
AP-HP A Trousseau

Pr. J.L. Jouve
Chirurgien-orthopédiste
Hôpital de La Timone

Dr. L. Michaud
Gastro-entérologue
Hôpital J de Flandre

Mme M. Dreyfus
Psychologue
AP-HP Trousseau