

L'atrésie de l'œsophage

Avec ou sans fistule trachéo-oesophagienne

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'atrésie de l'œsophage. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'atrésie de l'œsophage ?

L'atrésie de l'œsophage est une malformation de l'œsophage présente dès la naissance. L'œsophage est le « tube » qui relie la bouche à l'estomac. Chez les bébés présentant une atrésie de l'œsophage, celui-ci est interrompu et se termine en cul-de-sac : les aliments ou la salive ne peuvent donc pas être amenés dans l'estomac (*figure 1*).

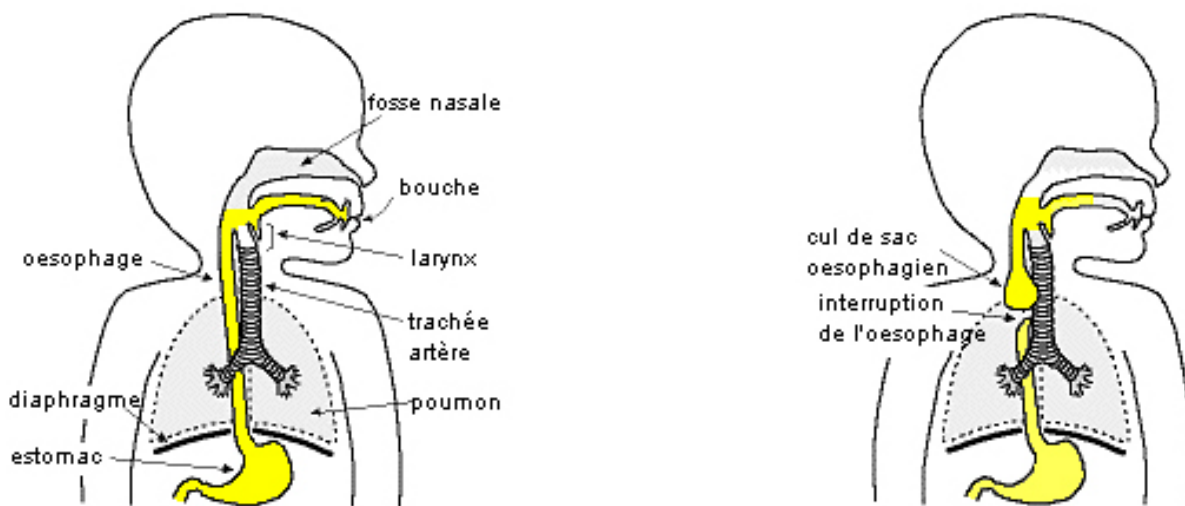


Figure 1

A gauche, un enfant avec un œsophage normal continu (en jaune). A droite, un enfant avec une atrésie de l'œsophage. Le tube est « interrompu » et séparé en deux culs-de-sac.

(<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm>)

L'atrésie est le plus souvent associée à une connexion anormale entre l'œsophage et la trachée, qui est le conduit qui mène l'air vers les poumons. Normalement, la trachée et l'œsophage sont complètement séparés. Cette connexion anormale est appelée fistule tra-

chéo-œsophagienne. En cas de fistule, les aliments peuvent passer dans la trachée et donc dans les poumons, ce qui peut entraîner des problèmes respiratoires graves. Ces anomalies sont corrigées par la chirurgie.

● Combien de personnes sont atteintes de cette maladie ? Est-elle présente partout ?

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

● A quoi est-elle due ?

La cause de l'atrésie de l'œsophage est inconnue. Il s'agit d'un problème de développement de l'embryon qui survient au début de la grossesse.

● Quelles sont les différentes formes d'atrésie de l'œsophage ?

Il existe cinq types d'atrésie de l'œsophage, associés ou non à une ou plusieurs fistules (*figure 2*). Les différents types sont classés en fonction de la localisation de la ou des fistule(s). Le type le plus courant est le type III (ou C).

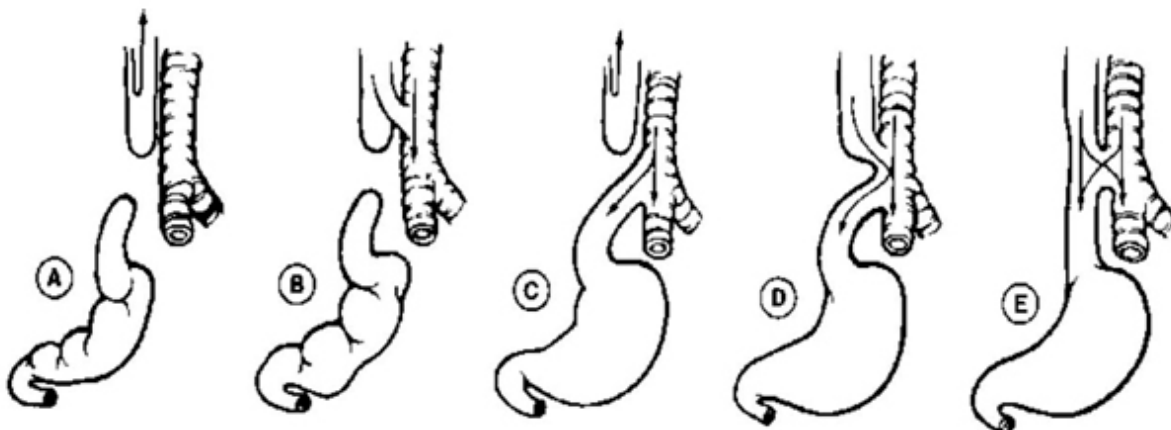


Figure 2

Les cinq types d'atrésie de l'œsophage.

A) Type I : atrésie isolée sans fistule (7 à 10 % des cas).

B) Type II : atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne dans le segment supérieur (très rare, 1 % des cas).

C) Type III : atrésie avec fistule trachéo-œsophagienne dans le segment inférieur (forme la plus courante, 80 à 85 % des cas).

D) Type IV : variante du type III (4 % des cas).

E) Type V : Deux ou plusieurs fistules, les cul-de-sac sont proches l'un de l'autre (2 à 3 % des cas).

(http://www.sweethaven02.com/ObsNewborn/922les11_img_2.jpg)

● Quelles en sont les manifestations à la naissance ?

Les bébés qui présentent une atrésie de l'œsophage ne peuvent avaler ni le lait ni leur salive et ne peuvent donc pas s'alimenter. Les liquides s'accumulent dans le tronçon supérieur de l'œsophage et retournent dans la bouche. Par conséquent, les bébés « recrachent » et ont un excès de salive.

S'il y a une fistule, la respiration est difficile car une partie de l'air inspiré passe dans

l'œsophage. Inversement, la salive et le lait peuvent passer dans les poumons : on parle de fausse route. Ces fausses routes sont dangereuses car la respiration est alors gênée et il existe un risque d'étouffement. Elles peuvent également être responsables d'infections graves des poumons (pneumonie).

Heureusement, le diagnostic est rapidement fait et les bébés sont pris en charge peu après la naissance.

Anomalies associées

Environ la moitié des bébés qui ont une atrésie de l'œsophage présentent d'autres anomalies pouvant toucher les vertèbres, le cœur, les reins, les membres, le système digestif et urinaire... La sévérité et le nombre de malformations associées sont très variables ; chaque cas est vraiment particulier. La plupart des enfants ont plusieurs anomalies.

Anomalies trachéales

Elles font pratiquement partie de la malformation de l'œsophage et sont toujours présentes. Il s'agit le plus souvent d'une trachée trop molle (trachéomalacie) parfois responsable d'une gêne respiratoire (respiration bruyante, insuffisance d'apport d'oxygène à l'organisme). Le plus souvent l'évolution est favorable dans les premiers mois de vie, la trachée se rigidifiant progressivement spontanément avec l'âge, mais dans certains cas, une intervention chirurgicale est nécessaire.

Anomalies du cœur (30 % des anomalies associées)

Les malformations du cœur sont les anomalies les plus fréquemment associées à l'atrésie de l'œsophage. Elles sont plus ou moins sévères. Les plus courantes sont les communications inter-ventriculaires (petit trou reliant des parties du cœur, les ventricules, qui devraient être séparées), la tétralogie de Fallot (combinaison de différentes malformations du cœur), ou encore la persistance du canal artériel. Le canal artériel relie entre eux deux gros vaisseaux partant du cœur (l'aorte et l'artère pulmonaire) et se ferme normalement dans les heures qui suivent la naissance. Lorsqu'il ne se ferme pas, cela peut entraîner des difficultés respiratoires et des infections des poumons, ainsi qu'une difficulté à prendre du poids et un risque de complications graves comme pour toutes les autres malformations du cœur. Les difficultés respiratoires peuvent donner à la peau des nouveau-nés une teinte bleue : c'est la cyanose, due à une oxygénation insuffisante du sang. La plupart des anomalies cardiaques peuvent être traitées par chirurgie plus ou moins rapidement, mais certaines, très sévères, peuvent mettre la vie en danger.

Anomalies du système digestif (environ 25 % des anomalies associées)

Les malformations de l'anus et du rectum sont fréquentes. Dans certains cas, l'anus n'est pas ouvert (imperforation anale) : il est recouvert d'une membrane. L'intestin peut aussi être anormal, par exemple bouché ou rétréci (sténose intestinale), ce qui empêche le transit intestinal de se faire correctement. Ces anomalies nécessitent généralement des opérations dès la naissance.

Anomalies du système urinaire (15 % des anomalies associées)

Les anomalies des reins sont fréquentes. Ceux-ci peuvent être fusionnés (rein en « fer à cheval ») ou insuffisamment développés, il peut n'y en avoir qu'un seul... Ces malformations peuvent avoir des conséquences graves ou au contraire être sans importance si les reins fonctionnent correctement. Les tubes qui conduisent l'urine des reins vers la vessie (uretères) ou de la vessie vers l'extérieur (urètre) peuvent aussi être anormaux, et doivent être corrigés par chirurgie.

Anomalies du squelette (10 % des anomalies associées)

Diverses malformations squelettiques peuvent être associées à l'atrésie de l'œsophage, comme des anomalies des vertèbres qui peuvent entraîner une scoliose (déviation de la colonne vertébrale), des anomalies des membres (jambe ou bras mal développé ou absent), des anomalies des doigts (nombre de doigts ou d'orteils anormal, doigts mal séparés les uns des autres), des malformations des côtes...

Lorsque des anomalies des vertèbres, de l'anus ou du rectum, du cœur, des reins et des membres sont présentes chez un enfant qui a une atrésie de l'œsophage, les médecins parlent de syndrome VACTERL (pour anomalies **V**ertébrales, **A**no-rectales, **C**ardiaques, **T**rachéo-œsophagiennes, **R**énales et des membres (**Limb** en anglais)). Le terme VATER est employé s'il n'y a ni anomalies cardiaques ni anomalies des membres. Environ 10 % des enfants qui ont une atrésie de l'œsophage ont un syndrome VATER.

● Quelle est son évolution ?

Avant la première opération réussie d'atrésie de l'œsophage en 1939, cette anomalie était fatale pour les nouveau-nés. Aujourd'hui, elle est très bien dépistée dès la naissance et même parfois en période anténatale grâce à l'échographie, et les techniques chirurgicales permettent de sauver la grande majorité des enfants.

Toutefois, il peut exister des risques importants en cas de malformations associées. Les malformations cardiaques et rénales peuvent notamment être très sévères.

Si l'intervention chirurgicale permet de réparer l'œsophage et la ou les fistule(s), certaines complications peuvent apparaître, comme des difficultés pour avaler et des problèmes respiratoires (*voir plus loin*). Les enfants opérés présentent aussi un risque plus élevé que la moyenne de reflux gastro-œsophagien (RGO). Le RGO correspond à des remontées dans l'œsophage du contenu acide de l'estomac qui entraînent, après les repas, des brûlures avec parfois des régurgitations acides (renvois). C'est un problème courant chez les nouveau-nés, mais plus fréquent et plus persistant chez les enfants qui ont eu une atrésie de l'œsophage. Des médicaments peuvent permettre de diminuer ce reflux (*voir « le traitement »*).

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de cette anomalie ?

Aujourd'hui, de façon quasi systématique, les médecins introduisent une sonde (tube flexible très fin), dans les minutes qui suivent la naissance, dans la bouche de tous les nouveau-nés. Cette sonde « naso-gastrique » permet de vérifier que l'œsophage est continu et aboutit bien dans l'estomac. En cas d'atrésie, la sonde « bute » au bout de quelques centimètres.

Si ce dépistage n'est pas fait, le pédiatre remarque l'anomalie parce que le bébé salive de façon excessive, qu'il recrache le lait ou présente des difficultés respiratoires et des fausses routes. La sonde est ensuite insérée pour confirmer le diagnostic.

Afin de visualiser l'atrésie, de déterminer son type et la localisation des éventuelles fistules trachéo-œsophagiennes, une radiographie de l'abdomen est rapidement effectuée.

● **Quels sont les examens complémentaires ?**

Comme la moitié des enfants qui ont une atrésie de l'œsophage présente d'autres anomalies, celles-ci sont recherchées par les médecins dès que l'atrésie est décelée.

La radiographie et l'échographie de l'abdomen permettent par exemple de mettre en évidence des anomalies rénales, des côtes ou de l'intestin. Une échographie cardiaque (échocardiographie) permet de visualiser le cœur avec plus de précision. Une sonde est également introduite dans l'anus de tous les nouveau-nés pour s'assurer qu'il n'y a pas d'imperforation.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Grâce au dépistage réalisé à la naissance, l'atrésie de l'œsophage est vite diagnostiquée. En cas d'anomalies multiples, l'atrésie étant souvent la première anomalie mise en évidence, les médecins peuvent conclure rapidement à un syndrome VATER ou VACTERL, sans qu'il n'y ait de confusion possible avec d'autres syndromes.

● **Peut-on dépister cette maladie avant la naissance ?**

Dans certains cas, le diagnostic peut être suspecté avant même la naissance. En effet, il arrive, pendant la grossesse, que le liquide dans lequel baigne le fœtus soit présent en trop grande quantité parce que le fœtus ne peut pas déglutir. On parle d'hydramnios (ou polyhydramnios). Cela se voit généralement à l'échographie et se traduit par une prise de poids excessive de la mère, qui peut aussi souffrir d'un essoufflement ou d'un gonflement des membres (œdèmes).

Si l'hydramnios alerte les médecins en leur signalant que quelque chose ne va pas, il ne permet pas pour autant de savoir que le fœtus souffre d'une atrésie de l'œsophage. En effet, l'hydramnios peut être causé par de nombreuses anomalies fœtales.

Lors de l'échographie du deuxième trimestre, il peut arriver, dans une petite proportion des cas, que l'estomac paraisse trop petit. Cette observation peut faire suspecter une atrésie de l'œsophage. Cependant, elle se rencontre aussi dans d'autres circonstances.

Le diagnostic d'atrésie de l'œsophage est donc rarement confirmé avant la naissance (il nécessiterait une IRM du fœtus (imagerie par résonance magnétique nucléaire) qui permet d'étudier les organes avec plus de détails).

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Aux autres membres de la famille ?**

La quasi totalité des cas d'atrésie de l'œsophage sont sporadiques, ce qui signifie qu'il n'existe qu'un seul cas dans la famille. Le risque de récurrence, c'est-à-dire le risque qu'un autre enfant soit atteint dans la fratrie est de l'ordre de 1 %. Cependant, lorsque l'atrésie de l'œsophage est associée à d'autres anomalies, une consultation de génétique est nécessaire pour une évaluation plus précise du risque de transmission.

● Existe-t-il un traitement curatif pour l'atrésie de l'œsophage ?

Le seul traitement de l'atrésie de l'œsophage est une opération chirurgicale destinée à refermer la fistule trachéo-œsophagienne et à connecter entre elles les deux parties de l'œsophage pour recréer un tube continu. Dès que le diagnostic est fait, l'enfant est transféré dans un service de chirurgie néonatale et de soins intensifs. S'il n'est pas prématuré et qu'il ne présente pas d'infections susceptibles de le fragiliser (comme une pneumonie), il peut être opéré dès les premiers jours suivant sa naissance.

En attendant que l'œsophage soit « réparé », le bébé ne peut pas être nourri normalement (puisque le lait ne peut pas descendre dans l'estomac). Certains bébés doivent donc être alimentés grâce à une gastrostomie, surtout lorsqu'ils sont prématurés et qu'ils ne peuvent pas être opérés rapidement. La gastrostomie consiste à poser un petit tuyau en plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre (*figure 3*). Cela permet d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale). Elle est retirée dès que le bébé est capable de s'alimenter par la bouche.

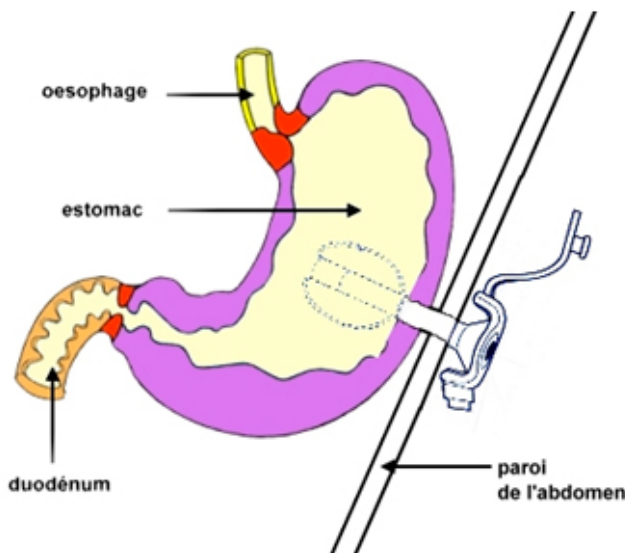


Figure 3
Représentation schématique d'une gastrostomie.
(<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm>)

Déroulement de l'opération chirurgicale

L'opération se fait sous anesthésie générale. Le chirurgien fait une ouverture de quelques centimètres au niveau du côté droit de la poitrine du bébé. La fistule empêchant l'enfant de respirer correctement, elle doit être fermée en priorité.

La reconstitution de l'œsophage (anastomose) peut être effectuée en même temps (*figure 4*), en raccordant les deux extrémités entre elles.

Dans certains cas, lorsque les deux extrémités sont très éloignées l'une de l'autre, la « réparation » de l'œsophage se fait au cours d'une seconde opération, utilisant des techniques chirurgicales particulières. Néanmoins, dans certains cas, il peut être nécessaire de raccorder les deux extrémités en interposant un segment de tube digestif pour faire la jonction. La reconstruction de l'œsophage avec un segment de tube digestif est appelée une plastie. On parle de plastie colique lorsqu'un bout de côlon (gros intestin) a été utilisé et de plastie gastrique quand un bout d'estomac a permis de faire le raccord. La technique est choisie par le chirurgien en fonction de chaque cas, les deux méthodes présentant des avantages et des inconvénients.

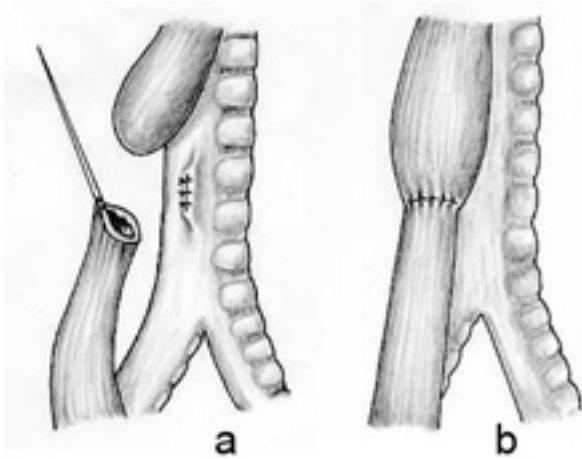


Figure 4
 Mode opératoire d'une atrésie de l'œsophage de type III, avec une fistule trachéo-œsophagienne. Le trou dans la trachée est refermé (a), puis les deux extrémités de l'œsophage sont cousues entre elles (b).
 D'après « Oesophageal atresia », Lewis Spitz, OJRD.

● Quels bénéfices attendre de l'opération ? Quels sont les risques ?

L'opération doit être menée par des chirurgiens et anesthésistes spécialistes de la maladie dans un hôpital disposant d'un service de chirurgie pédiatrique.

Ces interventions se déroulent à présent très bien. Cela étant, opérer des bébés si jeunes et qui souffre parfois de malformations multiples n'est pas dénué de risque. Le taux de survie après l'opération dépend directement du poids de naissance et de la présence ou non d'une anomalie cardiaque majeure. Les bébés qui pèsent plus de 1500g et n'ayant pas de problème cardiaque important ont un taux de survie proche de 100 %. Celui-ci diminue lorsque l'enfant est très prématuré et/ou qu'il présente une malformation grave du cœur.

Le bébé peut commencer à manger normalement environ une semaine après l'opération. La convalescence peut être plus longue chez les prématurés ou en cas d'opération complexe.

En attendant qu'il s'alimente bien, l'enfant est nourri par voie intra-veineuse (nutrition parentérale) ou par gastrostomie (voir le début du chapitre « le traitement »).

● Quelles sont les complications pouvant survenir dans l'enfance ?

Après l'opération, une radiographie ou une endoscopie sont réalisées régulièrement pour s'assurer que la réparation et la cicatrisation se font bien. L'endoscopie consiste à introduire une caméra (ou endoscope) par la bouche pour visualiser l'intérieur de l'œsophage.

Un examen appelé transit œso-gastro-duodéal (TOGD) peut également être effectué après l'opération. C'est une radiographie qui permet de visualiser le transit (descente des aliments depuis la bouche jusqu'à l'anus) et de s'assurer que la continuité de l'œsophage est bien restaurée. L'enfant doit avaler un liquide un peu épais qui est opaque aux rayons X, ce qui permet de suivre sa progression dans l'œsophage, l'estomac et l'intestin (duodénum) à l'aide de radiographies successives.

Une attention particulière doit être apportée à la croissance (taille et poids) dans la petite enfance et au moment de la puberté.

Difficultés pour avaler

Il est fréquent que les bébés ou les enfants opérés aient du mal à avaler les aliments.

Normalement, l'œsophage « pousse » les aliments dans l'estomac en se contractant.

En cas d'atrésie de l'œsophage, même après reconstitution, celui-ci ne se contracte pas toujours normalement pour faire descendre les aliments, ce qui crée une gêne au moment de la déglutition.

Sténose de l'œsophage

A l'endroit où les extrémités de l'œsophage ont été cousues entre elles, il peut exister dans certains cas un rétrécissement (sténose) (*figure 5*) qui gêne le passage des aliments. On parle de sténose anastomotique (au niveau de l'anastomose). C'est la complication la plus fréquente après l'opération de l'atrésie de l'œsophage. Elle peut survenir quelques mois ou quelques années après l'opération et entraîne ou aggrave les difficultés à avaler. Pour élargir cette zone rétrécie, un ballonnet gonflable (*figure 6*) ou une sonde de dilatation (*figure 7*) est introduit dans l'œsophage et gonflé pour permettre la dilatation de la zone resserrée.

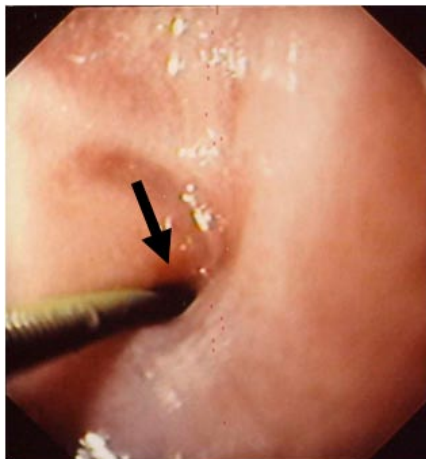


Figure 5

Sténose serrée de l'œsophage (flèche), dans laquelle est introduit un guide métallique (en vert) pour réaliser une dilatation (vue par endoscopie, au niveau de l'anastomose œsophagienne)
Gentillesse du Pr. Gottrand. Tous droits réservés



Figure 6

Exemple de ballonnet de dilatation utilisé pour dilater la sténose.
(<http://www.snfge.asso.fr/05-Interne-Chercheurs/OB-internes-etudiants/Objectifs/publication4/250.htm>)



Figure 7

Exemple de sonde de dilatation œsophagienne (sonde de Savary).
Gentillesse du Pr. Gottrand. Tous droits réservés

Selon le type d'opération réalisé, il peut également arriver que la fistule se reforme entre l'œsophage et la trachée, ce qui nécessite alors une nouvelle opération. Ceci est néanmoins peu fréquent.

Reflux gastro-œsophagien

Environ la moitié des enfants opérés pour une atrésie de l'œsophage développent par la suite un reflux gastro-œsophagien. Cela correspond à la remontée (reflux) du contenu acide de l'estomac dans l'œsophage, en raison du mauvais fonctionnement de la petite valve située entre l'œsophage et l'estomac (*cardia*). Le reflux entraîne, après les repas, des brûlures avec parfois des régurgitations acides douloureuses. Dans l'atrésie de l'œsophage le reflux peut aussi être responsable d'une sténose au niveau de l'anastomose.

De nombreux médicaments anti-reflux existent : ils sont efficaces chez la moitié des enfants atteints environ.

Parmi les médicaments qui peuvent être administrés, on trouve les agents « prokinétiques » (métoclopramide, domperidone, cisapride) qui sont normalement utilisés contre les vomissements. En « aidant » les aliments à descendre dans l'estomac, ils limitent ainsi le reflux. D'autres médicaments anti-acides et des antagonistes H2 (comme la cimétidine, la ranitidine...), ainsi que des médicaments appelés inhibiteurs de la pompe à proton (oméprazole, lansoprazole, pantoprazole, ésomeprazole) peuvent aussi être utilisés. Ils n'ont cependant pas tous obtenu une autorisation de mise sur le marché pour être utilisés chez l'enfant.

Pour limiter le reflux, il est également recommandé de ne pas coucher l'enfant juste après avoir mangé, de faire dormir les enfants sur un lit surélevé au niveau de la tête du lit en posant une cale sous le matelas, par exemple, et de donner plusieurs repas légers plutôt qu'un gros repas.

Dans certains cas, le traitement du reflux par ces médicaments n'est pas efficace. Le recours à une intervention chirurgicale est alors nécessaire. L'opération anti-reflux la plus fréquente est appelée « fundoplicature de Nissen ». Elle consiste à renforcer la « barrière » naturelle qui existe entre l'œsophage et l'estomac (le *cardia*), en créant un manchon autour de l'œsophage avec l'estomac (*figure 8*).



Figure 8
fundoplicature de Nissen.
(<http://www.hopital-dcss.org/images/actes/099.gif>)

Problèmes respiratoires

Les problèmes respiratoires (toux, bronchites, asthme) sont fréquents chez les enfants opérés. Le reflux peut contribuer à ces troubles, tout comme les sténoses de l'œsophage. Les problèmes respiratoires deviennent moins fréquents lorsque l'enfant grandit.

Problèmes orthopédiques

En raison des anomalies vertébrales parfois observées dans l'atrésie de l'œsophage et des interventions chirurgicales (ouverture du thorax qui peut ensuite perturber la bonne croissance des os du dos et des côtes), une scoliose (déviation de la colonne vertébrale) est parfois observée. Elle nécessite un dépistage et une surveillance, en particulier au moment des périodes de croissance rapide (jusqu'à l'âge de 4 ans, puis au moment de la puberté). Des traitements existent : la kinésithérapie, la rééducation, le port d'un corset, et dans certains cas la chirurgie.

● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?**

S'il existe des malformations associées à l'atrésie de l'œsophage, celles-ci doivent bien évidemment être prises en charge. Certaines anomalies nécessitent une opération, comme les malformations cardiaques importantes ou les imperforations anales, par exemple.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Pour les parents, l'annonce du diagnostic à la naissance est traumatisante, d'autant que leur nouveau-né est immédiatement transféré dans une unité de soins intensifs, qu'il doit être opéré, qu'il ne peut pas être nourri normalement... Il s'agit évidemment d'une situation déchirante et très angoissante. Si l'atrésie de l'œsophage s'opère bien, les malformations associées peuvent toutefois être sévères et constituer autant de chocs pour les parents si rien n'avait été décelé à l'échographie prénatale.

A la maternité, les parents peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique qui est généralement proposé d'emblée par l'équipe médicale.

Par la suite, des complications peuvent survenir chez les enfants opérés, notamment des difficultés d'alimentation et donc de croissance qui peuvent constituer une source d'anxiété. En fonction des complications et des éventuelles anomalies associées, les hospitalisations peuvent être fréquentes pendant la première année et sont particulièrement éprouvantes.

Pour les parents, il peut être difficile d'apprendre à prendre soin de son enfant sans le surprotéger et à gérer le sentiment de culpabilité ou même de jalousie que peuvent ressentir les frères et sœurs de l'enfant malade. La famille ne doit donc pas hésiter à se faire aider par un psychologue.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Les enfants sont privés dès la naissance d'une alimentation normale qui permet de développer leurs sens. Néanmoins, même avec une alimentation difficile, un lien fort peut se créer avec la mère : odeur de la mère, voix, contact physique, jeux, toucher...

La présence et la participation des parents au moment des soins à l'hôpital sont primordiales pour éviter d'éventuelles difficultés et limiter le sentiment d'anxiété que les bébés

pourraient développer vis-à-vis de la nourriture.

Par la suite, les enfants peuvent présenter des troubles alimentaires persistants : refus, vomissements, pleurs au moment des repas. Avant de les attribuer à un éventuel traumatisme psychologique, il est important de s'assurer que ces troubles ne sont pas dus à un problème mécanique (sténose, petit estomac, fistule qui se reforme) ou à des troubles physiologiques (mauvais contrôle de la déglutition, reflux douloureux avec inflammation de l'œsophage, passage trop rapide des aliments de l'estomac à l'intestin, mauvaise motilité de l'œsophage) qui sont souvent difficiles à détecter.

Pour faciliter la digestion, les enfants doivent manger en petites quantités. Les médecins et les nutritionnistes apportent les conseils nécessaires pour adapter l'alimentation de l'enfant au mieux et pour l'aider à apprécier la nourriture (participation à la préparation des repas, plats ludiques et variés...).

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Les enfants qui ont une atrésie de l'œsophage sont suivis dans des consultations spécialisées en gastro-entérologie pédiatrique ou en chirurgie pédiatrique.

Un suivi par des cardiologues et/ou des pneumologues pédiatres est également nécessaire dans certains cas. En fonction des anomalies associées, d'autres médecins spécialistes devront participer au suivi (orthopédistes, généticiens...).

Les coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est important de prévenir l'équipe soignante que l'enfant a été opéré d'une atrésie de l'œsophage. Il faut également dire quels sont les éventuels traitements en cours et leurs doses.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire ou sportive ?**

Pour les parents, apprendre dès la naissance de leur enfant que celui-ci a une atrésie de l'œsophage et qu'il doit être opéré en urgence est un choc important. Les bébés, surtout s'ils sont prématurés, sont très fragiles et peuvent développer des infections pulmonaires retarde l'opération et complique leur état de santé. Cependant, dans la grande majorité des cas, l'opération se passe bien et permet à l'enfant de s'alimenter et de vivre normalement, même si parfois des complications subsistent (reflux, difficultés à avaler, etc.), qui peuvent avoir des répercussions sur la qualité de vie. Un suivi régulier est nécessaire dans l'enfance et à l'âge adulte pour s'assurer qu'il n'y a pas de sténose ou de récurrence de la fistule, que l'enfant grandit et grossit bien, que l'œsophage cicatrise bien...

En fait, la sévérité de la maladie dépend principalement de la présence ou non d'anomalies associées et surtout d'anomalies cardiaques graves.

Le retentissement sur la vie quotidienne est donc très variable selon les cas.

Pendant les premiers mois après la naissance, les parents (ou l'un d'eux) ont souvent besoin de cesser leur activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant, notamment en cas d'hospitalisation de longue durée. La vie quotidienne et familiale s'en trouve donc souvent bouleversée pendant cette période.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les recherches portent principalement sur la découverte de la ou des cause(s) de l'atrésie de l'œsophage. Grâce à l'utilisation de souris qui présente la même anomalie, des suppositions ont pu être faites sur le rôle de certains gènes dans la maladie (par exemple le gène *Sonic hedgehog*). Des recherches sont aussi effectuées afin de trouver des solutions alternatives aux dilatations qui ne donnent pas toujours des résultats satisfaisants en cas de sténose de l'anastomose.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé).

● Les prestations sociales en France

Dès le diagnostic, il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives, notamment pour obtenir des allocations de présence parentale si l'un des parents doit cesser son activité. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits.

L'opération est prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux. En cas d'anomalies graves associées, les familles peuvent, dans certaines situations, obtenir une allocation d'éducation spéciale pour les enfants handicapés en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » (ici), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Frédéric Gottrand

Centre de référence des affections
congénitales et malformatives de
l'oesophage
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de
Flandre, Lille

Association Française de l'atrésie de
l'oesophage



*Association Française des
Conseillers en Génétique*