

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Hernie de coupole diaphragmatique

Synonymes

Hernie diaphragmatique ;
Hernie diaphragmatique congénitale.

Définition

La hernie de coupole diaphragmatique (HCD) est définie par l'absence de développement de tout ou partie d'une coupole diaphragmatique.

Le défaut diaphragmatique est responsable de l'ascension des viscères abdominaux dans le thorax entraînant la compression des poumons et une hypoplasie pulmonaire associée à une réduction du nombre de vaisseaux pulmonaires et une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).

Cette malformation est rare : 1/3 500 naissances.

Le plus souvent, la hernie siège à gauche (80 %) et dans la partie postéro-latérale du diaphragme, il s'agit de la hernie de Bochdalek.

Mais la hernie peut être localisée à droite et est rarement bilatérale.

Le diagnostic est généralement posé en période anténatale lors d'une échographie.

Le pronostic reste globalement sévère avec un taux de mortalité néonatale de 30 % malgré les progrès de la médecine périnatale.

La hernie peut être isolée ou associée à d'autres malformations ou à des anomalies des chromosomes.

Une naissance en maternité de type 3 avec un service de chirurgie pédiatrique doit être organisée in utero en cas de suspicion anténatale du diagnostic.

Le diagnostic peut être également posé à la naissance devant une détresse respiratoire associée à une déviation des bruits du cœur et un abdomen plat.

La radiographie thoracique et l'abdomen sans préparation confirment le diagnostic.

Certains enfants développeront des complications digestives (reflux gastro-œsophagien), respiratoires, troubles de l'oralité, neurologiques et orthopédiques.

Pour en savoir plus

- ▶ **Orphanet**
[Fiche Maladie](#)
- ▶ [PNDS 2012 - Révision en 2020](#)
- ▶ **Centres de référence**
 - [Centre de référence des hernies diaphragmatiques AP-HM](#)
 - [Les centres Hernie de coupole diaphragmatique](#)

Sommaire	
Fiche de régulation pour le SAMU	Fiche pour les urgences hospitalières
Mécanismes	Problématiques en urgence
Risques particuliers en urgence	Recommandations en urgence
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Orientation
Pièges	Précautions médicamenteuses
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	Précautions anesthésiques
En savoir plus	Mesures préventives
	Mesures complémentaires en hospitalisation
	Don d'organes
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Hernie de coupole diaphragmatique, hernie diaphragmatique congénitale, hernie de Bochdalek (côté gauche).

Mécanismes

Malformation congénitale avec absence de développement de toute ou partie d'une coupole diaphragmatique.

L'ascension des viscères abdominaux dans le thorax entraîne la compression des poumons et une hypoplasie pulmonaire associée à une réduction du nombre de vaisseaux pulmonaires et une hypertension artérielle pulmonaire.

80 % de diagnostic en anténatal.

Risques particuliers en urgence

Détresse respiratoire ;

Occlusion digestive

(occlusion sur bride ou récurrence de la hernie avec volvulus intra-thoracique) ;

Reflux gastro-œsophagien ;

Problème de gastrostomie.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Gastrostomie ;

Chirurgie correctrice.

Pièges

Se méfier du malaise grave du nouveau-né ;

Ne pas ventiler au masque (distension gastrique) ;

Ne pas exsuffler à l'aiguille un faux diagnostic de pneumothorax sans radiographie thoracique.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Prise en charge par des praticiens spécialisés ;

Ne pas ventiler au masque (distension gastrique) ;

Sonde naso-gastrique ouverte pour vidange gastrique ;

Prise en charge spécialisée de l'hypertension artérielle pulmonaire / HTAP (sédation, remplissage vasculaire, amines, ventilation assistée, NO) ;

Transport médicalisé par une équipe spécialisée.

En savoir plus

- [Fiches Orphanet urgences](#)

- Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique : A. Benaïchi (hôpital Antoine-Béclère, Clamart), N. Panait (CHU de Lille), L. Storme (CHU de Marseille)

- Autres sites internet utiles : <https://www.fimatho.fr/hernie/>

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence observées chez les patients ayant une HCD sont :

- ▶ **Situation d'urgence 1** : Asphyxie aiguë à la naissance
- ▶ **Situation d'urgence 2** : Détresse respiratoire chez un enfant
- ▶ **Situation d'urgence 3** : Occlusion sur bride ou en contexte de récurrence de la hernie diaphragmatique
- ▶ **Situation d'urgence 4** : HTAP persistante
- ▶ **Situation d'urgence 5** : Perte accidentelle d'une sonde ou d'un bouton de gastrostomie pour nutrition parentérale

Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**
 - Carte d'urgence (existe en anglais) ;
 - Ne pas hésiter à se référer au centre de référence ou de compétence qui connaît l'enfant (adresse sur la carte d'urgence ou sur site internet du CRMR HCD).

► Situation d'urgence 1 : asphyxie aiguë à la naissance

Si le diagnostic anténatal de hernie diaphragmatique congénitale est posé, la mère doit être orientée dans une maternité type 3.

L'asphyxie aiguë néonatale par hernie diaphragmatique doit être prise en charge par des spécialistes en néonatalogie : néonatalogues, anesthésistes de maternité, réanimateurs de SMUR pédiatrique...

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Dans 80 % des cas, le diagnostic est anténatal.

- Détresse respiratoire ;
- Déviation des bruits du cœur ;
- Abdomen plat.

▪ Évaluer la gravité

- Saturation en oxygène ;
- Troubles hémodynamiques associés.

▪ Explorations en urgence

- Radiographie de thorax.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

Paramètres vitaux : fréquence cardiaque, saturation pré- et postductale (2 capteurs : main droite et pied), capteur transcutané de PaCO₂, pression artérielle, volume courant.

▪ Mesures symptomatiques

- Intuber. La réalisation d'une sédation est utile pour le geste d'intubation mais ne doit pas le retarder en cas d'asphyxie aiguë. Il est ensuite nécessaire de réaliser une sédation continue.
- Ventiler en O₂ pur.

La ventilation au masque est contre-indiquée

car elle provoque une distension gazeuse, gastrique et intestinale,
qui aggrave la compression pulmonaire

- Ventilateur préréglé :
 - niveau de pression positive maximale entre 18-24 cm d'eau ;
 - pression de fin d'expiration entre 2 à 5 cm d'eau ;
 - fréquence ventilatoire entre 40 à 60 cycles par minute ;
 - objectif SpO₂ préductale 85-95 % et PaCO₂ 45-55 mmHg ;
- Sonde gastrique pour décompresser l'estomac ;
- Voie veineuse périphérique pour la sédation et l'analgésie de l'enfant.

▪ Traitements spécifiques

**Le diagnostic de hernie diaphragmatique congénitale
doit conduire à un transfert le plus rapide possible
en milieu spécialisé
(centre de référence ou de compétence)**

► Situation d'urgence 2 : détresse respiratoire chez un enfant

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Pas de particularité. Idem détresse respiratoire dans un autre contexte.

▪ Évaluer la gravité

- Saturation ;
- Gaz du sang ;
- Échographie cardiaque pour évaluation de l'HTAP.

▪ Explorations en urgence

- Radiographie de thorax ;
- Échographie cardiaque si détresse respiratoire sévère.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- Saturation, hémodynamique : FC, PA, temps de recoloration/TRC, diurèse.

▪ Mesures symptomatiques

- Oxygénothérapie ;
- Bronchodilatateurs, corticoïdes, si besoin ;
- Soutien ventilatoire si besoin, idéalement au sein du centre de référence/compétence si détresse respiratoire sévère et/ou HTAP.

▪ Traitements spécifiques

- Traitement anti-HTAP si nécessaire après avis spécialisé.

▶ Situation d'urgence 3 : occlusion sur bride ou en contexte de récurrence de la hernie diaphragmatique

- Tout enfant aux antécédents de HCD est susceptible de présenter une occlusion sur bride ou une récurrence de la hernie avec volvulus intra-thoracique ou souffrance intra-thoracique d'anses digestives.
- Tout syndrome occlusif chez un enfant aux antécédents d'HCD nécessite un avis chirurgical et la réalisation d'au moins une radiographie de thorax/ASP afin de s'assurer de l'absence de récurrence.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Syndrome occlusif : vomissements, arrêt des matières et des gaz.

▪ Évaluer la gravité

Retentissement hémodynamique.

▪ Explorations en urgence

- Radiographie de thorax/ASP ;
- TDM si nécessaire ;
- Bilan préopératoire si nécessaire.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- Monitoring hémodynamique complet ;
- Bilan préopératoire comprenant idéalement une évaluation des pressions pulmonaires par échographie.

- **Mesures symptomatiques**

Correction des troubles hémodynamiques.

- **Traitements spécifiques**

Traitement chirurgical dès que possible/ si possible au sein d'un centre de référence/compétence.

► **Situation d'urgence 4 : hypertension artérielle pulmonaire / HTAP persistante**

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic**

- Cyanose au repos ou à l'effort ;
- Malaise à l'effort ;
- Signes cliniques d'insuffisance cardiaque droite.

- **Évaluer la gravité**

- Saturation en oxygène ;
- Signes cliniques d'insuffisance cardiaque droite ;
- ÉCHOGRAPHIE CARDIAQUE +++

- **Explorations en urgence**

- ÉCHOGRAPHIE CARDIAQUE +++
- Pas d'exploration invasive sans avis spécialisé, notamment sur patient instable.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring**

- Saturation en oxygène ;
- Monitoring hémodynamique complet.

- **Mesures symptomatiques**

- Oxygénothérapie si désaturation ;
- Traitement anti-HTAP selon avis spécialisé.

▪ Traitements spécifiques

- Traitement anti-HTAP selon avis spécialisé ;
- Pas d'indication spécifique d'intubation, la ventilation peut aggraver l'HTAP, notamment par le biais de la surdistension pulmonaire chez ces patients pouvant présenter un certain degré d'hypoplasie pulmonaire.

► Situation d'urgence 5 : perte accidentelle d'une sonde ou d'un bouton de gastrostomie pour nutrition parentérale

**Repositionnement impératif
d'une sonde ou d'un bouton dans les 6 heures
(l'orifice cutané peut se fermer spontanément en quelques heures)**

À domicile :

Les parents possèdent, a priori, un kit de remplacement et connaissent la procédure

(prescription systématique par l'équipe hospitalière
d'un bouton ou d'une sonde de gastrostomie d'avance
pour que la famille ait toujours avec elle un matériel adapté à la taille de l'enfant).

Une formation des parents est proposée à l'hôpital, par l'infirmière avant la sortie à domicile.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Gastrostomie désappareillée.

▪ Évaluer la gravité

- Saignement (rare) ;
- Péritonite (seulement si ablation dans les 3 premiers mois qui suivent la pose de la gastrostomie).

▪ Explorations en urgence

Aucune (examiner l'orifice de gastrostomie)

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring**

Aucun.

▪ **Mesures symptomatiques**

Repositionnement rapide du même matériel (même ballonnet crevé) ou un matériel d'attente pour maintenir le trajet ouvert : sonde de gastrostomie à ballonnet ou tout autre sonde de même calibre (type sonde vésicale à ballonnet).

▪ **Traitements spécifiques**

- Repositionner le bouton ou la sonde de gastrostomie avec du matériel adapté à l'enfant et avec un personnel formé au remplacement ;
- Au moindre doute, contrôle radiographique (opacification digestive par produit hydrosoluble) avant la réutilisation.

Orientation

▶ **Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences**

▪ **Où transporter ?**

- **Pour les urgences potentiellement vitales ou les patients présentant des critères de gravité (HTAP, détresse respiratoire avec oxygène-dépendance...) ; une orientation vers le centre de référence/compétence est souhaitable.**
- La régulation préhospitalière (SAMU, Centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, maternité type 3 (si diagnostic anténatal), service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétence régional qui a la connaissance de ces structures et peut aider à la régulation.

▪ **Comment transporter ?**

- En vecteur médicalisé (SMUR) ;
- En hélicoptère si besoin en fonction du degré d'urgence.

▪ **Quand transporter ?**

Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité,
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ou selon avis du médecin référent.
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Pas de précautions particulières.

Précautions anesthésiques

- Toute chirurgie non urgente doit être réalisée au sein du centre de référence/compétence, sauf sur accord d'un médecin du centre de référence/compétence.
- Une échographie cardiaque et une radiographie de thorax sont souhaitables dans le cadre du bilan pré-anesthésique.
- La ventilation invasive doit être la plus prudente et la plus courte possible (surdistension pulmonaire et aggravation d'HTAP sont possibles).
- Intubation dans les premières minutes de vie : la sédation est débattue mais souvent limitée par les difficultés à trouver une voie d'abord pour une sédation efficace dans un contexte d'intubation urgente à la naissance. L'intubation ne doit donc pas être décalée par la recherche de sédation dans ce contexte précis.
- Une aggravation brutale de l'état du patient en per- ou en postopératoire doit faire rechercher une poussée d'HTAP.
- Une place en secteur de réanimation doit être prévue en postopératoire pour les patients à risque (formes sévères, antécédent d'HTAP persistante...).

Pour aller plus loin, [Orphanaesthesia](#).

Mesures préventives

L'allaitement maternel est possible dans le cadre de l'hospitalisation de l'enfant. Il est recommandé pour ses bienfaits (diminution des risques de maladies virales respiratoires et digestives). Le lait maternel pourra être donné par la sonde dès la mise en place de celle-ci ; la mise au sein ne sera pas possible immédiatement et il faudra stimuler la montée de lait avec un tire-lait. Dès que l'état de santé de l'enfant le permettra, le personnel soignant pourra aider pour une première mise au sein.

Mesures complémentaires en hospitalisation

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétence, centre de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

L'APEHDia a été créée en 2007 par des parents et vise à créer du lien entre les parents dont les enfants sont atteints de cette pathologie rare mais aussi entre les familles et la communauté médicale. Les parents membres de l'association ont des parcours très différents mais sont animés par la même volonté de faire connaître la pathologie, d'aider la recherche et surtout de soutenir les parents qui se retrouvent confrontés à ce diagnostic aussi bien moralement que financièrement. L'APEHDia est située à Paris et dispose d'antennes dans différentes villes en France.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h (cf. [numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ Risque de transmission de la maladie :

Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.

▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :

La maladie initiale provoque une hypoplasie pulmonaire de degré variable dès la vie in-utero.

Elle est responsable d'une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) parfois persistante à long terme (même après correction chirurgicale de la hernie). Il conviendra donc d'évaluer le retentissement cardiaque dans le cas d'un cœur anatomiquement indemne de malformation.

Les risques malformatifs inconstamment associés portent sur le cœur (CIA, CIV, valvulopathie, tétralogie) ; sur le rein (agénésies rénales) ; des microphthalmies ont été décrites.

Les risques de reflux gastro-œsophagien sont fréquents avec leurs conséquences.

Il persiste souvent un retard staturo-pondéral même à l'âge adulte.

Pour ces malades, ayant un suivi (au minimum annuel) depuis la naissance, il apparaît opportun de faire appel au centre de référence du patient ou au médecin traitant pour connaître le bilan anatomique et les thérapies engagés ainsi que le suivi.

▶ Don d'organes

Le poumon apparaît contre-indiqué à la greffe.

Le cœur anatomiquement sain est prélevable après évaluation précise (anamnestique, clinique et paraclinique).

Le foie est prélevable après une évaluation soigneuse du retentissement cardiaque éventuel.

Les reins sont prélevables après évaluation habituelle permettant d'éliminer une malformation.

Le pancréas est prélevable après évaluation habituelle.

La décision de greffe repose toujours sur l'estimation par l'équipe de greffe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

► Don de tissus

Il n'existe pas de contre-indication de prélèvement des tissus, sous réserve d'une évaluation individuelle (cornée, vaisseaux, valves, peau, os...).

Le prélèvement de cornées est possible en dehors d'une microphthalmie.

Ressources documentaires

- [PNDS 2012 - Révision en 2020](#)

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Professeur Alexandra Benachi

Gynécologue-obstétricien

alexandra.benachi@aphp.fr

Hôpital Antoine-Béclère

157, rue de la porte de Trivaux - 92141 Clamart

Tél. secrétariat : 01 45 37 44 76

Docteur Nicoleta Panait

Chirurgien-pédiatre

nicoleta.panait@ap-hm.fr

Hôpital La Timone

Service de Chirurgie infantile

264, rue Saint-Pierre - 13385 Marseille Cedex 05

Professeur Laurent Storme

Réanimateur néonatal

crrhcd@chru-lille.fr

Hôpital Jeanne-de-Flandre

Centre hospitalier universitaire de Lille

2, avenue Oscar-Lambret - 59037 Lille Cedex

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares : FIMATHO

www.fimatho.fr



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Alexandra Benachi*

Gynécologue-obstétricien, Hôpital Antoine-Béclère
157, rue de la porte de Trivaux 92141 Clamart
Tél. secrétariat : 01 45 37 44 76
alexandra.benachi@aphp.fr

Docteur Sébastien MUR*

Centre de référence HCD et service de médecine néonatale
Hôpital Jeanne-de-Flandre - CHRU de Lille - 2, avenue Eugène-Avinée - 59037 Lille Cedex
crmrhcd@chru-lille.fr

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

Docteur Gilles Bagou : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

Docteur Antony Chauvin : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de service adjoint - Service d'Accueil des urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris

Docteur Geoffroy Rousseau : médecin urgentiste - Département de Médecine d'urgence - Urgences - SAMU/SMUR - Hôpital Trousseau - CHRU Tours - 37044 Tours Cedex 9

Docteur Christophe Leroy : médecin urgentiste - service de Gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert, Docteur Roland Soldner : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients :

Association pour encourager la recherche sur la hernie diaphragmatique (APEHDia)
contact@apehdia.org
www.apehdia.org

** Ces experts acceptent d'être contactés par mail.
Orphanet ne peut être tenu responsable si l'expert n'est pas joignable via le mail indiqué.*

Date de réalisation : 09/07/2020

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.