

LE DIAGNOSTIC ANTENATAL DES OMPHALOCELES (A PROPOS DE 17 CAS)

Iraqi Houssaini E.G, Tazi.Z, Chaara.H, Belhaj.Y, Jayi. S, Fdili Alaoui F.Z, Melhouf M.A

INTRODUCTION

L'avènement de l'échographie anténatale notamment celle du premier trimestre a permis de dépister un large spectre de malformations, dont le pronostic et la gravité ont poussé plusieurs familles dans les pays occidentaux à avoir recours à une interruption médicale de grossesse. En effet, dans plusieurs sociétés l'enfant atteint de malformations congénitales détruit l'idéal conjugal qui préside à sa venue. Cet examen devenant rapidement indispensable et systématique dans de nombreux pays notamment au Maroc se doit, bien sûr, d'être réalisé par des échographistes expérimentés et en utilisant un matériel de pointe vu l'impact des résultats retrouvés sur la vie du fœtus et de ses parents. L'omphalocèle est une embryopathie qui s'exprime par un défaut de fermeture de la paroi abdominale antérieure entraînant l'extériorisation d'une partie du contenu abdominal recouverte d'amnios en superficie et de péritoine en profondeur. (1) L'étiologie des formes isolées n'est toujours pas réellement connue, quelques facteurs ont été identifiés tel un âge maternel avancé (supérieur à 35ans) et la fécondation in vitro mais sans preuves évidentes. On considère qu'il existe des anomalies du caryotype dans environ 50% des cas d'omphalocèles diagnostiqués, les trisomies 13 et 18 étant les anomalies les plus fréquentes (2). L'omphalocèle est dans 70% des cas associée à d'autres malformations constituant des syndromes poly malformatifs dont les plus fréquents et les mieux étudiés sont la pentalogie de Cantrell (omphalocèle, hernie diaphragmatique, anomalie sternale, malformation et ectopie cardiaque) et le syndrome de Wiedmann-Beckwith (omphalocèle, hypoglycémie, macroglossie, viscéromégalie) (3)

MATERIEL ET METHODES

Type d'étude

Notre travail est une étude rétrospective étalée sur une période de 11 ans s'étendant de Janvier 2011 à Décembre 2021 et portant sur une série de 17 cas de parturientes porteuses d'un fœtus atteint d'omphalocèle au sein du service de Gynécologie-Obstétrique II du CHU Hassan II de Fès. Cette étude est basée sur l'exploitation des dossiers cliniques, l'interprétation du bilan échographique, la surveillance de la grossesse, et le recueil des informations en post-partum.

Population cible

Nous avons inclus dans l'étude toutes les parturientes qui ont bénéficié d'une échographie obstétricale au sein de l'unité de diagnostic prénatal du service de Gynécologie-Obstétrique II, et chez qui on a diagnostiqué une omphalocèle isolée ou associée à d'autres malformations chez leurs fœtus.

Recueil des données

Les informations ont été recueillies à partir des registres du service, des dossiers cliniques de suivi en CPN, des comptes rendus échographiques et des dossiers d'accouchement en se basant sur fiche d'exploitation établie à cet effet.

Analyse et statistiques

L'ensemble des données cliniques et paracliniques ont été rapportées sur la fiche d'exploitation puis codées en variables numériques et saisies dans une base de données Excel 2019. Les variables qualitatives ont été décrites en effectifs et pourcentages, alors que les variables quantitatives de distribution en moyennes. Les tableaux et les graphiques ont été réalisés par le logiciel Excel 2019 et l'application Numbers.

RESULTATS

Durant 11 ans, nous avons recensé 17 parturientes porteuses de fœtus chez qui une malformation de la paroi abdominale antérieure a été diagnostiquée lors de l'échographie anténatale au sein de l'unité de diagnostic anténatal du service de gynécologie obstétrique II du CHU HASSAN II de Fès. La moyenne d'âge des mères dont le fœtus était atteint d'une omphalocèle était de 32 ans.

Contenu de l'omphalocèle

Notre étude a permis de recenser 17 cas d'omphalocèles, dont :

09 étaient à contenu exclusivement grelique, soit un taux de 53%,

03 omphalocèles contenant uniquement une partie ou la totalité du foie (hépatocèle) soit 17.6%,

02 cas d'omphalocèles contenant des anses greliques, le foie et l'estomac soit 11.7%,

02 cas d'omphalocèles contenant le foie et l'estomac soit 11.7%

01 cas d'omphalocèle contenant les anses greliques et le foie soit 5.88%

Tableau 1. Répartition des cas d'omphalocèles en fonction de leurs contenus

CONTENU DES OMPHALOCELES	NOMBRE	POURCENTAGE
ANSES GRELIQUES	9	53 %
HEPATOCELE	3	17,6 %
ANSES+FOIE+ESTOMAC	2	11,7 %
FOIE+ESTOMAC	2	11,7 %
ANSES+FOIE	1	5,88 %

● ANSES GRELIQUES ● HEPATOCELE ● ANSES+FOIE+ESTOMAC
● FOIE+ESTOMAC ● ANSES+FOIE

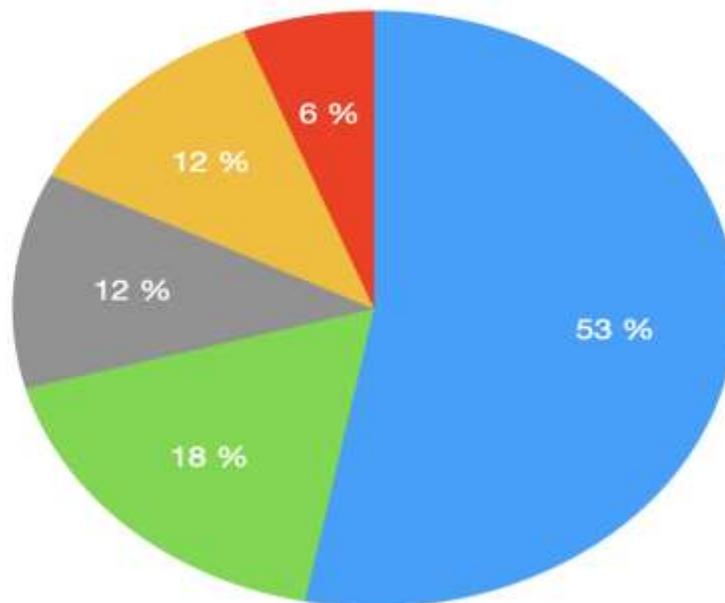


Figure 1. Répartition des cas d'omphalocèles en fonction de leurs contenus

a. Mesures échographiques

Les mesures échographiques se sont axées, une fois la description du contenu réalisée à bien mesurer la taille de la masse médiane ainsi que de son collet, ces mesures ont pu être réalisées et recensés chez 04 fœtus présentant des omphalocèles isolées ne rentrant pas dans le cas de syndromes poly -malformatifs létaux

La taille des collets était respectivement de 1.3cm (omphalocèle à contenu purement intestinal), 2cm, 2.2 et 4cm (hépatocèle géant)

La taille des omphalocèles était de 3cm (contenu purement intestinal), 4.5cm, 5 cm et 6cm (cas d'hépatocèle géant)



Figure 19. Image échographique d'un fœtus de 35SA porteur d'hépatocèle dont le collet mesure 4.44cm

b. Malformations associées

Parmi les 17 cas d'omphalocèles diagnostiquées, 08 étaient isolés soit 47% et 09 étaient associés à une ou plusieurs malformations soit 53%

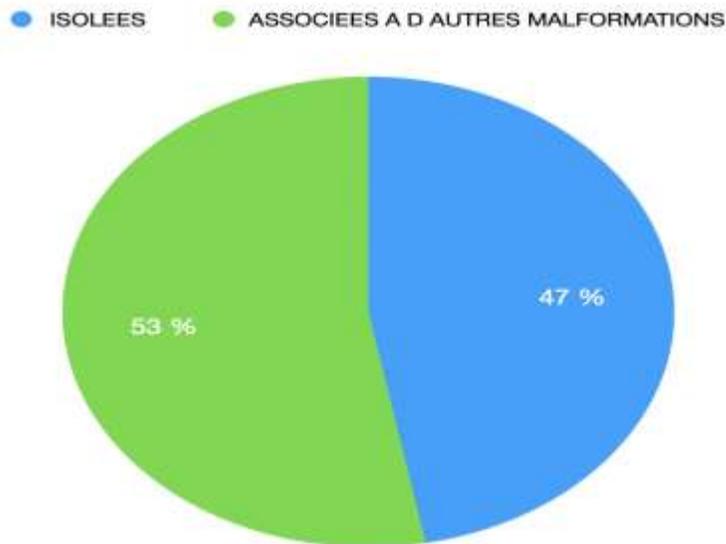


Figure 2. Répartition des cas d'omphalocèles en fonction de leur caractère isolé ou associé à d'autres malformations

Dans notre série, 09 omphalocèles étaient associées à une ou plusieurs malformations, les malformations retrouvées ;

- Kyste du cordon chez une seule patiente

- Malformations du tube neural :

 - 02 cas associés à une holoprosencéphalie

 - 01 cas associé à une myeloméningocèle lombosacrée et a une imperforation anale, permettant de retenir le diagnostic d OEIS syndrome.

 - 02 cas associés à une anencéphalie

 - 03 cas associés à une agénésie de la boîte crânienne

- Cardiopathies congénitales et anomalies des membres

 - 01 cas d'omphalocèle associé à une anencéphalie présentant une communication interventriculaire et des mains crispées

 - 01 cas d'omphalocèle associé à une holoprosencéphalie présentant une communication auriculoventriculaire et des pieds bots.

Tableau 2. Malformations associées à l'omphalocèle

MALFORMATIONS ASSOCIEES A L'OMPHALOCELE	NOMBRE	POURCENTAGE
KYSTE DU CORDON	1	11 %
ANOMALIES DU TUBE NEURAL	6	66,66 %
ANOMALIES DU TUBE NEURAL+CARDIOPATHIE+ ANOMALIE DES MEMBRES	2	22,22 %

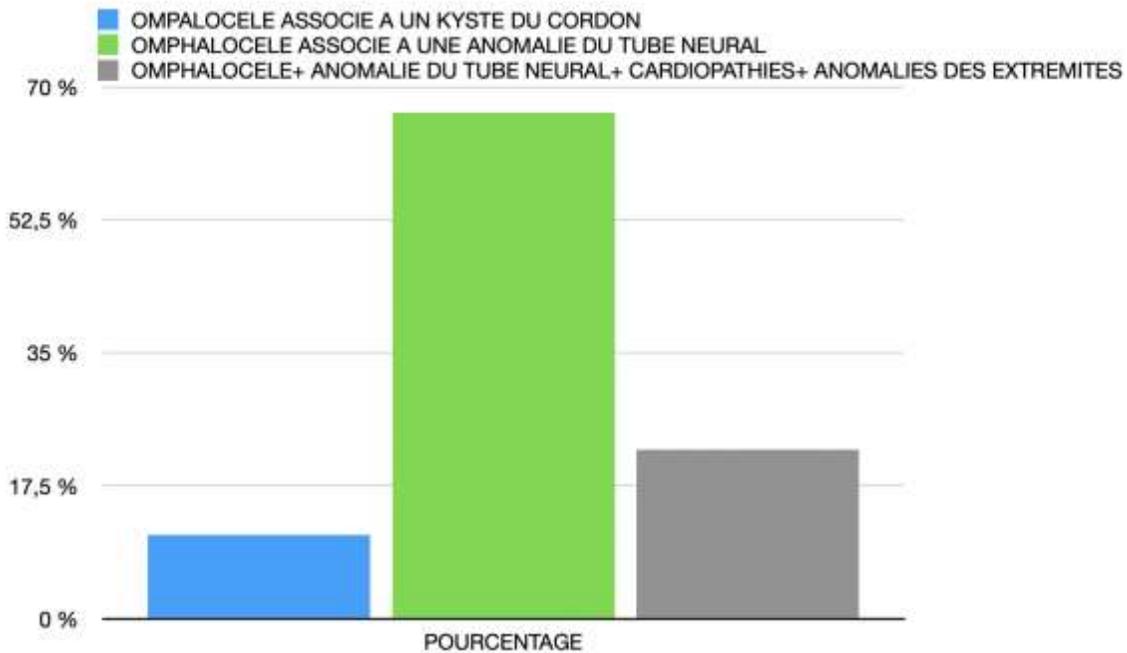


Figure 3. Malformations associées à l'omphalocèle

c. Liquide amniotique

On a noté l'hydramnios chez 04 parturientes dont le fœtus était atteint d'omphalocèle soit 23,53%, les 04 fœtus présentant des syndromes poly-malformatifs.

d. Amniocentèse

06 amniocentèses ont été réalisées notamment dans le cas des syndromes poly-malformatifs sus décrits, cette étude nous a permis de recenser les malformations chromosomiques suivantes ;

- 02 cas de Trisomie 13
- 01 cas de Trisomie 18
- 01 cas de Trisomie 21
- 01 amniocentèse revenant en faveur d'anomalie chromosomique indéterminée ce qui constitue une limite à notre étude vu les moyens dont dispose le laboratoire
- 01 cas ou aucune anomalie chromosomique n'a été décelée

Tableau 3. Résultats des amniocentèses réalisées chez les fœtus porteurs d'omphalocèle.

RESULTATS D AMNIOCENTESE	NOMBRE
TRISOMIE 13	2
TRISOMIE 18	1
TRISOMIE 21	1
ANOMALIE CHROMOSOMIQUE INDETERMINEE	1
AUCUNE ANOMALIE	1

DISCUSSION

Le diagnostic prénatal a commencé dans les années 1980 dans le cadre des soins prénatals de routine. Dès lors, les améliorations techniques et la standardisation du dépistage prénatal dans plusieurs pays ont conduit à un diagnostic fiable des anomalies fœtales, permettant de proposer en temps opportun des stratégies de prise en charge appropriées. Les sociétés savantes recommandent le dépistage de plusieurs affections fœtales avec un taux de détection supérieur à 50 %. Pour parvenir à l'uniformité du diagnostic prénatal, des comités ont établi une série de coupes échographiques, de mesures et d'images qui doivent être obtenues et stockées lors de l'examen des anomalies. (4)

A partir de 11SA, idéalement à 12SA, l'étude de l'anatomie de l'embryon devient possible, nous permettant d'établir un bilan malformatif initial, pouvant être confirmé par des échographies de contrôle.

Les anomalies pariétales sont de diagnostic facile au premier trimestre de la grossesse.

Le diagnostic d'omphalocèle repose sur la mise en évidence d'un defect médian du mur abdominal antérieur associé à une hernie contenant des viscères entourées d'un sac et un cordon ombilical inséré au niveau de l'apex de ce sac herniaire.

Les malformations de la paroi abdominale antérieure sont relativement rares, et ce à travers le monde entier. Leur prévalence mondiale est de 6.3/10 000 grossesses. Dans une étude tunisienne réalisée par **El Mhabrech et al (5)** du CHU Fattouma Bourguiba de Monastir, la prévalence des malformations de la paroi abdominale antérieure était de 7.6/10 000 grossesses, 4.8/10 000 pour l'Omphalocèle

Les omphalocèles peuvent être confondues avec ; un dépôt localisé de la gelée de Wharton, un hémangiome, une lésion kystique qui peut être spontanément résolutive, d'où la nécessité de contrôles répétés lors de la suspicion diagnostique.

Le diagnostic échographique établi dans **notre formation** a permis de diagnostiquer 17 cas d'omphalocèles sur l'ensemble des 26 cas de fœtus diagnostiqués porteurs de malformation de la paroi abdominale antérieure soit un taux de 65%, ce qui rejoint les données de la littérature.

En effet, dans l'étude iranienne dirigée par **Askarpour et al (6)** et qui a recensé 42 cas de fœtus porteurs de malformations de la paroi abdominale antérieure dont 32 étaient des Omphalocèles soit 76.2%.

L'étude allemande dirigée par **Bahlmann et al (7)** portant sur 58 fœtus porteurs de coelosomies antérieures a permis de recenser 30 cas d'Omphalocèles soit un taux de 57%

En Tunisie, **El Mhabrech et al (5)** du CHU de Monastir, et qui ont mené une étude similaire à la nôtre sur une période de 4 ans, ont également noté la prédominance de l'Omphalocèle en terme de fréquence. En recensant 13 fœtus porteurs d'omphalocèles sur les 22 fœtus porteurs de coelosomies. Soit un taux de 59%.



Figure 4. Omphalocèle à contenu grelique sur grossesse de 26SA +2J

Tableau 4. Prédominance de l'omphalocèle chez les fœtus porteurs de malformations de la paroi abdominale antérieure à travers le monde.

AUTEURS	NOMBRE DE CAS	CAS D OMPHALOCELES	POURCENTAGE
Askarpour et al. (Iran)	42	32	76,2 %
Bahlmann et al. (Allemagne)	58	30	57 %
El Mhabrech et al. (Tunisie)	22	13	59 %
Notre série (Maroc)	26	17	65 %

Dès le diagnostic de cette malformation établie, nos examens ont consisté à explorer la taille de l'omphalocèle, de son collet ainsi que les organes herniés en dehors de la paroi abdominale et également établir un bilan malformatif,

La taille et le contenu de l'omphalocèle doivent être bien décrits. Celles de grande taille s'accompagnent d'une fermeture chirurgicale plus difficile et plus longue avec des risques de mauvaise tolérance cardio-respiratoire.

Dans **Notre série**, 09 omphalocèles étaient à contenu exclusivement grelique soit un taux de 53%, 03 à contenu exclusivement hépatique soit un taux de 17.6%, les 05 autres omphalocèles diagnostiqués contenaient plus d'un organe soit 29.4%. Ce qui rejoint les données de la littérature ;

L'étude tunisienne dirigée par **El Mhabrech et al** (5) a permis de diagnostiquer 13 cas d'omphalocèles en anténatal.

- 10 à contenu exclusivement grelique soit 76.9%
- 1 hépatocèle soit 7.69%
- 2 Omphalocèles contenant au moins 2 viscères soit 15.38%

Une étude française réalisée en 2019 à la maternité de l'hôpital Port-Royal et à l'hôpital de Necker à Paris par **Roux et al** (8) dont l'objectif était de décrire les issues globales des omphalocèles de diagnostic prénatal, et de rechercher une corrélation éventuelle entre le contenu de l'omphalocèle précocement évaluée et les anomalies associées constatées en postnatal. Et qui eux ont pu diagnostiquer 191 femmes avec

diagnostic anténatal d'omphalocèles dont le contenu était réparti comme suit ;

- 93 cas contenant exclusivement des anses digestives soit 49%
- 38 hépatocèles soit 20%
- 60 omphalocèles contenant au moins 02 viscères soit 31%

Cette étude française a pu avancer des résultats très intéressants en étudiant ces corrélations. **Roux et al** (8), ont en effet conclu que la présence d'anses digestives isolées lors d'échographies du premier trimestre était corrélée à un risque plus important d'anomalies chromosomiques. Le diagnostic d'une hernie du foie, seul ou associé à d'autres organes, est quant à lui corrélé à un risque plus important de cardiopathies associées.

Tableau 5. Répartition des cas d'omphalocèles en fonction de leurs contenus :

CONTENU DE L OMPHALOCELE	NOMBRE DE CAS	ANSES DIGESTIVES UNIQUEMENT	FOIE UNIQUEMENT	AU MOINS DEUX VISCÈRES
Roux et al. (France)	191 cas	93 cas (49%)	38 cas (20%)	60 cas (31%)
El Mhabrech et al. (Tunisie)	13 cas	10 cas (76,9%)	01 cas (7,69%)	02 cas (15,38%)
Notre série (Maroc)	17 cas	09 cas (53%)	03 cas (17,6%)	05 cas (29,4%)

Comme décrit ci-dessus, dès que l'examineur pose le diagnostic d'omphalocèle, une quête minutieuse s'oblige afin de rechercher d'autres malformations, cardiaques, cranio-faciales, encéphaliques ou squelettiques, pouvant intégrer cette omphalocèle dans le cadre de syndrome poly-malformatif de pronostic le plus souvent très réservé.

Selon **Gamba et al** (9), l'Omphalocèle est dans 30 à 40% des cas associée à des anomalies chromosomiques (T13,T18,T21), de 67 à 88% à des aberrations chromosomiques responsables également de syndromes poly-malformatifs, de 14 à 47% à des malformations cardiaques, et de 3 à 33% à des malformations du tube neural.

Notre étude a permis de diagnostiquer 08 omphalocèles isolées soit 47% et 09 omphalocèles associées à d'autres malformations soit 53%.

- Les malformations du tube neural ont été retrouvées chez 08 fœtus.
- Les malformations cardiaques chez 02 fœtus porteurs d'omphalocèles.
- Les malformations squelettiques chez 02 fœtus.
- Un kyste du cordon chez un seul fœtus.

Liang et al (10) dans son étude réalisée au Taiwan ont pu recenser 52 cas de fœtus porteurs d'omphalocèles diagnostiqués en anténatal, 30 ayant une malformation isolée soit 57% et 22 associés à

d'autres malformations ou dans le cadre de syndromes poly-malformatifs soit 43%.

- Malformations du tube neural retrouvées chez 09 fœtus.
- Malformations cardiaque retrouvées chez 06 fœtus.
- Malformations squelettiques chez 05 fœtus.

Dans l'étude allemande de **Axt et al** (11), 26 cas d'Omphalocèles furent diagnostiquées en anténatal, 08 isolées soit 30% et 18 associées à une ou plusieurs malformations soit 70%.

- Les malformations du SNC ont été retrouvées chez 7 fœtus
- Les malformations cardiaques chez 3 patients
- Les malformations squelettiques chez 5 fœtus
- Les malformations gastro-intestinales chez 06 fœtus.

Hidaka et al (12) dans leur étude japonaise ont recensé 33 Omphalocèles diagnostiqués en anténatal dont 07 étaient isolées soit 21.2% et 26 associées à d'autres malformations soit 78.8%

- Les malformations du SNC furent diagnostiquées chez 8 fœtus
- 03 malformations de la face furent également diagnostiquées
- 12 fœtus étaient porteurs de malformations cardiaques.
- Des complications gastro-intestinales retrouvées chez 5 fœtus.
- Un kyste du cordon chez 01 fœtus.



- Figure 5. Omphalocèle à contenu grèlique, collet mesurant 2.62mm sur grossesse de 26SA

CONCLUSION

Les malformations de la paroi abdominale antérieure constituent un spectre assez large de malformations très facilement diagnostiquées lors des examens échographiques dès le premier trimestre de grossesse.

L'étude de ces pathologies fœtales nous a permis tout d'abord de dresser l'état des lieux de la pratique du diagnostic anténatal dans notre pays.

Non pas par omission, nous avons préféré aborder ce point en dernier, celui du recours des femmes marocaines aux échographies de premier trimestre, les chiffres de **notre série** ont montré que seules 02 patientes sur 26 de tous les fœtus porteurs de malformations de la paroi abdominale antérieure, soit un taux médiocre d'à peu près 7% des cas, ont pu bénéficier d'une échographie du premier trimestre au secteur privé soit-il ou public, par rapport à 89% de cas diagnostiqués au premier trimestre dans une série américaine. (13)

Notre expérience au sein du service de Gynécologie-Obstétrique 2 du CHU HASSAN II confirme également ce constat. Les femmes admises en maternité pour prise en charge d'urgences obstétricales survenant lors de leur premier trimestre de grossesse, bénéficiaient très peu d'un suivi régulier médicalisé. Une étude plus approfondie se doit d'être réalisée afin de trouver des solutions et permettre aux mères marocaines de bénéficier de soins de proximité quel que soit l'endroit où elles habitent ainsi que leurs situations financières.

BIBLIOGRAPHIE

1. Doucet Hubert : Le diagnostic prénatal : interprétation culturelle et réflexions éthiques. S.d.,19,
2. Campbell, Katherine H., et Joshua A. Copel. « Omphalocele ». In *Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care*, 84-91.e1. Elsevier, 2018. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-44548-1.00021-8>.
3. Mitanchez_trousseau_2015-1. L'OMPHALOCELE, UN PROBLEME DE « TAILLE »
4. Carrillo, Ana Pinas, et Amarnath Bhide. « Ultrasound in Antenatal Diagnosis of Structural Abnormalities ». *Obstetrics, Gynaecology & Reproductive Medicine* 26, n° 2 (février 2016): 53-58. <https://doi.org/10.1016/j.oqrm.2015.11.007>.
5. El Mhabrech et al, Diagnostic anténatal des anomalies de la paroi abdominale antérieure, archives de pédiatrie, 2017.
6. Askarpour et al, Omphalocele, Gastroschisis: Epidemiology, Survival, and Mortality in Imam Khomeini Hospital, Ahvaz-Iran, Polish Journal of Surgery, 2012.
7. F Bahlmann, E Merz, G Weber, D Macchiella, Prenatal diagnosis and management of Omphalocele and Gastroschisis, *Pediat Surg Int* 1996
8. Roux N, Grangé G, Salomon LJ, Rousseau V, Khen-Dunlop N, Deaudoin S , Omphalocèle au premier trimestre : valeur pronostique du contenu extériorisé pour le risque d'anomalie associée, *Gynécologie Obstétrique Fertilité & Sénologie*, 2019 DOI 10.1016/j.gofs.2019.06.013
9. Gamba Piergiorgo, Midrio Paola, Abdominal wall defects: Prenatal diagnosis, newborn management, and long-term outcomes, *Seminars in Pediatric Surgery*, DOI 10.1053/j.sempedsurg.2014.09.009
10. Liang Yu-Ling et al, Prenatal diagnosis of fetal omphalocele by ultrasound: A comparison of two

- centuries, Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology, DOI 10.1016/j.tjog.2013.04.018
11. Axt Roland, Quijano F, Boos R, Hendrick H J, Jebberger HJ, Schwaiger C, Schmidt W, Omphalocele and gastroschisis: prenatal diagnosis and peripartal management A case analysis of the years 1989–1997 at the Department of Obstetrics and Gynecology, University of Homburg / Saar, 1999
 12. Hidaka Nobuhiro, Masaharu Murata, Yumoto Yasuo, Characteristics and perinatal course of prenatally diagnosed fetal abdominal wall defects managed in a tertiary center in Japan, Journal of Obstetrics and Gynaecology Research,2009, DOI 10.1111/j.1447-0756.2008.00871.x
 13. Kristen Hougland, Angela Hanna, Rebecka Meyers, Donald Null, Increasing prevalence of gastroschisis in Utah, Journal of Pediatric Surgery,2005, DOI 10.1016/j.jpedsurg.2004.11.026