

---

**EVALUATION À COURT TERME ET À LONG  
TERME DU PRONOSTIC CHEZ LES ENFANTS  
DIAGNOSTIQUÉS PORTEURS D'UN  
OMPHALOCÈLE AUX CLINIQUES UNIVERSITAIRES  
SAINT-LUC**

---

**MÉMOIRE DE RECHERCHE CLINIQUE**

RÉALISÉE PAR NATALIA BACZEWSKA  
PROTOCOLE DE L'ÉTUDE : B403 2016 290 82

AVEC LE RESPONSABLE DR. BIARD JEAN-MARC  
SERVICE D'OBSTÉTRIQUE AUX CLINIQUES UNIVERSITAIRES  
SAINT-LUC

|Avenue Hippocrate 10, 1200 Bruxelles.

---

**UCL**  
**Université  
catholique  
de Louvain**

---



# Table des matières

<b>I. Remerciements</b>	2
<b>II. Résumé</b>	3
En français	3
En anglais	5
<b>III. Définitions</b>	8
<b>IV. Introduction</b>	10
4.1 Epidémiologie et caractéristiques principales de l'omphalocèle	10
4.1.1 Embryogenèse	11
4.1.2 Méthodes de diagnostic prénatal	12
4.1.3 Anomalies associées	13
4.1.4 Pathologies syndromiques	13
4.1.5 Suivi de l'omphalocèle	14
4.1.6 Prise en charge	15
4.2 Objectifs de l'étude	17
<b>V. Méthodes et matériel</b>	18
5.1 Méthodes	18
5.2 Matériel	19
<b>VI. Analyse des résultats</b>	22
6.1 Caractéristiques de la population analysée	22
6.2 Prise en charge néonatale et complications à court terme	27
6.3 Complications à long terme	30
<b>VII. Discussion</b>	35
<b>VIII. Conclusion</b>	42
<b>Abréviations</b>	45
<b>Annexes</b>	46
<b>Références bibliographiques</b>	53

## I. Remerciements

Je tiens à remercier les personnes qui m'ont encouragée à réaliser ce travail durant ces trois dernières années. Je remercie en particulier mon promoteur, le Docteur Biard Jean-Marc, pour son temps, ses précieux conseils et sa patience. Je remercie également tous les participants de cette étude avec qui j'ai pu établir des liens. J'espère qu'à travers ce travail, ils pourront trouver des réponses à leurs questions.



*Photos d'une de nos patientes durant son hospitalisation en néonatalogie et de nos jours.*

## II. Résumé

### En français

*Objectifs:* L'étude comprend trois objectifs principaux concernant les enfants nés, aux Cliniques Universitaires Saint-Luc durant la période de 1996 à 2016, avec un omphalocèle petit ou géant et isolé ou associé. Le premier objectif de cette étude est l'évaluation des caractéristiques périnatales. Le second objectif est de cerner les complications à court terme survenues durant la période de néonatalogie ainsi que de décrire leurs prises en charge. Enfin, l'évaluation des complications à long terme des enfants nés avec un omphalocèle forme le troisième but.

*Méthode:* Parmi 101 patientes ayant été enceintes d'un enfant porteur d'un omphalocèle, 24 participantes au total ont été retenues dans l'étude. Parmi ces 24 patientes, seulement 16 ont répondu aux questionnaires. L'analyse des complications de l'omphalocèle et de l'impact sur le développement de l'enfant a été réalisée sur base de questionnaires envoyés aux parents et aux médecins traitants. Les informations relatives aux caractéristiques de l'omphalocèle et à sa prise en charge néonatale proviennent des dossiers médicaux.

*Résultats:* L'analyse des résultats est dissociée en quatre groupes. Le premier groupe, au nombre de 10, est celui des omphalocèles petits et isolés. Ces cas présentent un diagnostic anténatal à 20.3 semaines de grossesse. L'accouchement se fait majoritairement à terme (38.1 semaines de grossesse) et par voie basse dans 6 cas sur 10. La moyenne des poids (3231 gr) à la naissance est satisfaisante. De même, en ce qui concerne le score d'Apgar (7.8/9.4/9.5). Durant la période post-natale, ces nourrissons subissent une chirurgie par fermeture primaire dans 100% des cas, associée dans 2 cas sur 9 à une ventilation mécanique et dans 6 cas sur 9, à une nutrition parentérale. La moyenne de la durée de séjour en néonatalogie est de 15.6 jours. Les complications à court terme touchent 3 cas sur 10. Elles sont de l'ordre infectieux, rénal et digestif. L'évaluation des complications à long terme met en évidence des complications respiratoires dans 57% des cas.

Les omphalocèles petits et associés, au nombre de 5, forment le deuxième groupe. De même que le groupe précédent, celui-ci présente un diagnostic anténatal tardif (19.2 semaines gestationnelles). La moyenne d'âge gestationnel à la naissance est de 36.2 semaines, dont 1 cas sur 5 né de façon prématurée. De plus, plus de la moitié des enfants (n=3/5) naissent par voie basse. Ce groupe présente, à la naissance, une moyenne des poids (2846 gr) plus petite liée à un accouchement précoce. La moyenne des scores d'Apgar est correcte (7.6/9.4/9.6).

Ces nouveau-nés subissent une fermeture primaire dans 100% des cas. La majorité nécessite une ventilation mécanique (n=4/5) et une nutrition parentérale (n=5/5). Enfin, la durée de séjour en néonatalogie est en moyenne de 43.6 jours. Quatre enfants sur 5 présentent des complications néonatales telles que des problèmes digestifs, respiratoires et métaboliques. Pour ce qui en est des complications à long terme, elles se manifestent par des problèmes neurologiques et gastro-intestinaux dans 100% des cas.

Le troisième groupe est formé de 4 enfants porteurs d'un omphalocèle géant et isolé. Le diagnostic anténatal est précoce (17 semaines de gestation) et tous naissent à terme par césarienne. La moyenne des poids (3231 gr) à la naissance est suffisante ainsi que la moyenne des scores d'Apgar (8.5/9.5/9.7). En néonatalogie, ces nourrissons subissent dans la plupart des cas (n=3/4), une fermeture progressive. Seulement la moitié des enfants (n=2/4) a besoin d'une ventilation mécanique et d'une nutrition parentérale avec une durée de séjour à l'hôpital en moyenne de 54 jours. Dans ce groupe, 2 cas sur 4 ont des complications à court terme telles que des problèmes digestifs et infectieux. Les complications à long terme sont des complications respiratoires (66% des cas), musculo-squelettiques (66% des cas) et de la paroi abdominale (66% des cas).

Le dernier groupe, comprenant 5 cas, est consacré aux omphalocèles géants et associés dans lequel le diagnostic anténatal se fait en moyenne à la 15<sup>ème</sup> semaine de gestation. Seuls 2 cas sur 5 naissent prématurément. Cependant, tous naissent par césarienne. La moyenne des scores d'Apgar est de 4/6.6/7.8. Enfin, concernant la post-natalité, ces enfants sont pris en charge dans 4 cas sur 5 par chirurgie de manière progressive. La ventilation mécanique est présente dans 4 cas sur 5 et en ce qui concerne la nutrition parentérale, elle touche 3 cas sur 5. La durée de séjour en néonatalogie est en moyenne de 96 jours. Ils présentent dans 100% des cas des problèmes respiratoires, infectieux et digestifs à court terme. Concernant les complications à long terme, elles se manifestent par des problèmes gastro-intestinaux, respiratoires, musculo-squelettiques et de la paroi abdominale de l'ordre de 66% chacun.

*Conclusion:* Les enfants nés avec un omphalocèle petit et isolé naissent à terme et majoritairement par voie basse. Ils subissent tous une fermeture primaire. La durée de séjour en néonatalogie est la plus courte dans ce groupe-ci. Ils présentent à court et à long terme une très bonne santé de manière générale, mise à part quelques problèmes respiratoires.

Concernant les omphalocèles petits et associés, ils naissent en moyenne plus précocement et dans la plupart des cas par voie basse. De même que pour les omphalocèles petits et isolés, ce groupe connaît, dans 100% des cas, une fermeture primaire. Les complications à court terme sont fréquentes contrairement aux omphalocèles isolés. A long terme, ces enfants sont en bonne santé avec quelques complications neurologiques et digestives.

Ensuite, les enfants nés avec un omphalocèle géant isolé naissent tous à terme et l'accouchement se fait par césarienne dans 100% des cas. L'adaptation à la naissance évaluée par le score d'Apgar est satisfaisante comme dans les groupes précédents. La technique réparatrice la plus souvent utilisée est celle dite progressive. Seulement la moitié présente des complications néonatales. Les complications à long terme touchent fréquemment les domaines respiratoires, musculo-squelettiques et de la paroi abdominale.

Par contre, les enfants nés avec un omphalocèle géant associé à d'autres malformations naissent plus précocement et ce, dans tous les cas. L'accouchement par césarienne est privilégié. Ces nouveau-nés ont une mauvaise adaptation à la naissance et présentent des complications néonatales plus fréquentes contrairement aux autres groupes. C'est pourquoi la durée de séjour en néonatalogie est la plus longue pour ce groupe-ci. A long terme, ces enfants présentent un pronostic plus défavorable avec des retards staturo-pondéraux et des complications respiratoires, digestives et musculo-squelettiques.

### En anglais

*Objectives:* The study includes three main objectives that concern children born with small or giant and isolated or associated omphalocele between 1996 and 2016 at the University Clinic St Luc. The primary objective is the evaluation of perinatal characteristics. The secondary objective is to determine short term complications during the neonatal period as well as the care provided. Lastly, the evaluation of long term complications of children born with an omphalocele forms the third goal.

*Method:* Among the 101 patients having been pregnant with a child which had an omphalocele, 24 participants in total have been retained in the study. Analysis of omphalocele complications and of impact on the development of the child has been based on a questionnaire sent to the parents and to the general practitioners. The information concerning the omphalocele characteristics and its neonatal treatment was obtained from the medical case files.

*Results:* The analysis of the results is subdivided into four groups. The first group, small and isolated omphaloceles, consists of 10 patients, the latter having been diagnosed at a mean of 20.3 weeks of pregnancy. Delivery is mainly at term (38.1 weeks of pregnancy) and vaginally in 6 out of 10 cases. Mean weight (3231 g) at birth are satisfactory as are the mean Apgar scores (7.8 / 9.4 / 9.5). During the postnatal period, these infants undergo a primary closure in 100% of cases associated in 2 out of 9 cases with mechanical ventilation and in 6 out of 9 cases, with parenteral nutrition. The average length of stay in neonatology is 15.6 days. Short-term complications such as infectious, renal and digestive problems affect 3 out of 10 cases. The evaluation of long-term complications reveals respiratory complications in 57% of cases.

Small and associated omphaloceles, consists of 5 patients, form the second group. Antenatal diagnosis is late at 19.2 gestational weeks as in the previous group. The average gestational age at birth is 36.2 weeks, including prematurity in 1 of 5 cases. In addition, more than 50% (3/5) are born vaginally. The average Apgar scores are correct (7.6 / 9.4 / 9.6). These newborns undergo primary closure in 100% of cases. The majority requires mechanical ventilation (4/5) and parenteral nutrition (5/5). Finally, the length of stay is on average 43.6 days. Four out of five children have neonatal complications such as digestive, respiratory and metabolic problems. Long-term complications manifest themselves in neurological and gastrointestinal problems in 100% of cases.

The third group contains 4 children carrying a giant and isolated omphalocele. The antenatal diagnosis is early (17 weeks of gestation) and all are born at term by caesarean section. The average weight (3231 g) at birth is sufficient, as is the average Apgar score (8.5 / 9.5 / 9.7). In the neonatal ward, these infants undergo in most cases (3/4) a staged closure. Only 50% (2/4) need mechanical ventilation and parenteral nutrition with an average hospital stay of 54 days. In this group, 2 out of 4 cases have digestive and infectious complications during their stay in the neonatal unit. Long-term complications are respiratory (66%), musculoskeletal (66%) and abdominal (66%).

The last group (5 patients) is devoted to the giant and associated omphaloceles in which the antenatal diagnosis takes place at the 15th week of gestation on average. Only 2 out of 5 cases were born prematurely. However, all were born by caesarean section. The average weight (2876 gr) is smaller because of an early delivery. The average Apgar scores are 4 / 6.6 / 7.8. Finally, regarding the post-natal period, these children are treated in 4 out of 5 cases by staged closure.

Mechanical ventilation is necessary in 4 out of 5 cases and parenteral nutrition is needed in 3 out of 5 cases. The length of stay is on average 96 days. 100% of cases present respiratory, infectious and digestive problems in the short term. As for long-term complications, they are manifested by gastrointestinal, respiratory, musculoskeletal and abdominal wall problems in 66% of each case.

*Conclusion:* Children born with a small and isolated omphalocele are delivered at term and mostly vaginally. The length of stay is the shortest in this group. They all undergo primary closure. They present in the short and long term very good general health apart from various respiratory problems.

Concerning small and associated omphaloceles, they are born on average earlier and in most cases by vaginal delivery. Like small and isolated omphaloceles, this group undergoes in 100% of cases a primary closure. Short-term complications are common, unlike in the isolated omphalocele group. In the long term, these children are in good health with some neurological and digestive complications.

Secondly, children born with an isolated giant omphalocele are all born at term and delivered by caesarean section in 100% of cases. The adaptation at birth evaluated by the Apgar score is as satisfactory as in the previous groups. The most frequently used restorative technique is the so-called staged closure. Only 50% of cases have neonatal complications. Long-term complications frequently affect the respiratory, musculoskeletal and abdominal areas.

On the other hand, children born with a giant and associated omphalocele are born prematurely and delivery by caesarean section is preferred in all cases. These newborns are poorly adapted at birth and have more frequent neonatal complications than the other groups. That is why the length of stay in neonatal intensive care is the longest in this group. In the long term, these children have a poorer prognosis as well as respiratory, digestive and musculoskeletal complications.

### III. Définitions

Dans un souci de compréhension, il me semble opportun de consacrer un chapitre à la définition des différents concepts utilisés dans cette étude. La description de l'omphalocèle peut être basée sur différents facteurs comme la taille, la localisation ou le contenu. Nous optons pour les définitions les plus couramment utilisées dans la littérature, afin de permettre une comparaison adéquate des résultats que nous avons récoltés avec ceux rencontrés dans les différents articles.

**L'omphalocèle petit** est un omphalocèle dont la taille est inférieure à 5 cm et/ou lorsqu'il y a moins de 75% du foie dans le contenu de la malformation à la naissance. (1-4). La taille de la malformation et la présence du foie sont des informations récoltées dans la lettre d'hospitalisation en néonatalogie.

**L'omphalocèle géant** est un omphalocèle dont la taille est supérieure à 5 cm et/ou lorsqu'il y a plus de 75% du foie présent dans la malformation à la naissance (4, 5). La taille de la malformation et la présence du foie sont des informations récoltées dans la lettre d'hospitalisation en néonatalogie.

**L'omphalocèle isolé** est un omphalocèle seul qui n'est pas accompagné d'autres malformations congénitales.

**L'omphalocèle associé ou syndromique** est un omphalocèle associé à d'autres malformations congénitales.

Ces différents concepts seront combinés lors de la présentation des résultats de l'étude. Nous parlerons donc de quatre groupes :

- Omphalocèle petit et isolé (OPI).
- Omphalocèle petit et associé (OPA).
- Omphalocèle géant et isolé (OGI).
- Omphalocèle géant et associé (OGA).

Un dernier groupe aurait pu être ajouté, celui reprenant les omphalocèles rupturés (1, 3). Néanmoins, nous n'avons noté aucun cas de rupture de membrane de la malformation chez nos participants et par conséquent, nous n'avons pas pris ce cas en compte.

Selon la localisation (5), l'auteur Brantberg met en évidence trois types d'omphalocèle : l'omphalocèle épigastrique ou haut, l'omphalocèle central ou moyen et enfin, l'omphalocèle hypogastrique ou bas. Notons que notre étude intègre essentiellement des enfants porteurs d'un omphalocèle central.

## IV. Introduction

### 4.1 Epidémiologie et caractéristiques principales de l'omphalocèle

L'omphalocèle (ou exomphalos) du grec ancien *ὀμφαλός* (« nombril ») et *κήλη* (« hernie ») est une pathologie rare de la paroi abdominale antérieure et de taille variable, recouverte par une membrane et contenant les organes digestifs. L'anomalie ventrale se développe entre la 3<sup>ème</sup> et 10<sup>ème</sup> semaine de vie embryonnaire (6, 7).

L'incidence de l'omphalocèle est estimée entre 1/4.000 à 1/7.000 naissances vivantes (8, 9). L'incidence de la malformation en région bruxelloise a été identifiée à 1/24 700 naissance en 2011 (10). Certains auteurs remarquent une prévalence plus élevée lorsque la femme se trouve aux extrémités de l'âge de la reproduction, c'est-à-dire moins de 20 ans et plus de 35 ans (11-17).

L'omphalocèle se caractérise par une extériorisation des organes digestifs tels que le foie, les intestins, l'estomac et la vésicule biliaire à travers l'orifice ombilical. Par ailleurs, une membrane péritonéale joue le rôle de sac recouvrant ces différents organes digestifs. Cette protrusion peut contenir plusieurs organes digestifs à la fois, un seul organe isolé ou encore seulement une partie d'un organe. La principale caractéristique de cette pathologie est la présence d'une membrane recouvrant les organes. Cette membrane est composée d'un feuillet péritonéal, de l'amnios et entre les deux, se trouve la gelée de Wharton [3]. La paroi abdominale contenant la peau, le muscle et le fascia se ferme physiologiquement vers la 12<sup>ème</sup> semaine de vie embryonnaire (18). Dans l'omphalocèle, ce processus de fermeture est perturbé. Le diagnostic différentiel classique de l'omphalocèle est le laparoschisis. Ce dernier est une pathologie opposée à l'omphalocèle et ce, par de nombreuses caractéristiques. Malgré tout, ces deux pathologies peuvent être étudiées de manière conjointe en raison de leur localisation anatomique identique. Une des différences majeures entre l'omphalocèle et le laparoschisis est l'absence de la membrane de couverture dans cette deuxième pathologie. De plus, le laparoschisis est caractérisé par l'issue des viscères au bord latéral droit du cordon ombilical (15, 19-23).

L'exomphalos est une anomalie fréquemment associée à d'autres malformations anatomiques et à des anomalies chromosomiques essentiellement les trisomies 13 et 18.

La trisomie 21, ainsi que la triploïdie et la monosomie X sont rencontrées plus rarement (12). L'incidence des malformations associées est estimée entre 37 à 81% (11). L'incidence des anomalies chromosomiques est estimée entre 10 à 30% et augmente en cas d'omphalocèle petit (12, 14, 24-26).

#### 4.1.1 Embryogenèse

Les intestins font protrusion physiologiquement dans le canal vitellin entre la 8<sup>ème</sup> et 12<sup>ème</sup> semaine de vie embryonnaire par manque de place dans la cavité abdominale. C'est pourquoi le diagnostic ne peut se faire qu'à partir de la 12<sup>ème</sup> semaine en vue de réduire le taux de faux positifs (14, 18). L'endoblaste de la couche ventrale est en continuité avec la paroi du canal vitellin. La fermeture se fait de manière circonférentielle et centripète. Nous dissocions quatre plis participant à cette fermeture :

- Le pli céphalique qui forme la paroi thoracique et épigastrique ;
- Le pli caudal qui donne l'hypogastre ;
- Les deux plis latéraux qui déterminent les parois latérales de l'abdomen.

Ces quatre plis se rencontrent pour former le cordon ombilical situé au centre de la protrusion (figure 1), par opposition au laparoschisis où ce même cordon sera toujours en position latérale (27).

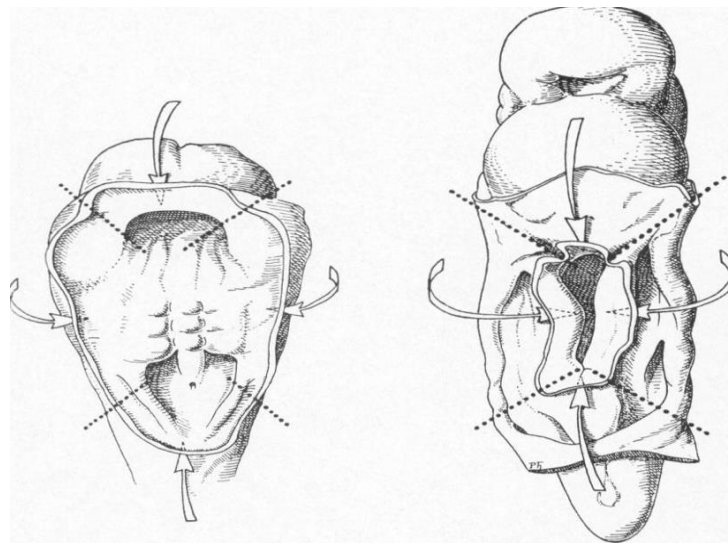


Figure 1. Face ventrale d'un embryon humain de 2-3mm. Les flèches montrent la direction de la fermeture des plis. Les traits pointillés évoquent les limites des plis (27).

Thomas W. Sadler évoque une hypothèse selon laquelle l'omphalocèle ne serait pas dû à un défaut de plis décrits comme ci-dessus mais plutôt à un défaut lié au cordon ombilical qui empêche le retour des intestins dans la cavité abdominale (28).

#### 4.1.2 Méthodes de diagnostic prénatal

La principale méthode de diagnostic est l'échographie anténatale. Celle-ci possède une sensibilité élevée pour les anomalies ventrales à partir de la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse (29). L'échographie doit être accompagnée d'une anamnèse familiale. Notons que, l'image échographique d'un omphalocèle rupturé peut être confondue avec un laparoschisis (12).

Les caractéristiques principales de l'omphalocèle rencontrées lors d'une échographie sont : un cordon ombilical inséré au-dessus de la malformation, une membrane couvrant les organes extériorisés ou une membrane flottante en cas de rupture de celle-ci (30). Afin de mieux visualiser l'insertion du cordon ombilical, une échographie associée à un Doppler couleur peut être envisagée (12).

A l'échographie, la taille de la hernie peut être comparée à la longueur crânio-caudale (LCC). Certains auteurs estiment qu'un diamètre de 4 mm du collet pour une LCC de 19 mm est tout à fait physiologique. Elle peut s'étendre jusqu'à un diamètre de 7 mm pour une LCC de 41 mm. Par contre, un diamètre de plus de 7 mm correspondant à n'importe quelle longueur crânio-caudale est considéré comme pathologique et permettra un diagnostic plus précoce des différentes types d'hernies (14).

Afin d'augmenter la sensibilité du diagnostic, une résonance magnétique nucléaire peut être réalisée. Elle se pratique habituellement au-delà du premier trimestre, lorsqu'un doute se manifeste ou lorsqu'il y a polymalformation (14).

Une autre méthode de diagnostic est la mesure du taux de l'alpha-foetoprotéine dans le liquide amniotique. Cette mesure est peu utilisée en pratique car elle est plus sensible dans le cadre d'un laparoschisis que dans le cadre d'un omphalocèle, ce qui s'explique par la présence d'une membrane recouvrante l'anomalie (31).

L'échocardiographie permet aussi de déceler d'éventuelles anomalies cardiaques. Leur taux (19 à 32%) augmente d'autant plus lorsque la localisation de l'omphalocèle est haute (32, 33).

### 4.1.3 Anomalies associées

L'omphalocèle est, comme évoqué plus haut, une malformation qui se forme très précocement durant la vie embryonnaire. Cette précocité de développement de la malformation est à risque d'association à une plus grande proportion d'anomalies autres que l'omphalocèle. Parmi ces anomalies, nous trouvons une obstruction du tube digestif, une anomalie chromosomique (la trisomie 13, 18), une maladie neurologique. Ces trois dernières pathologies seront toutes associées à un polyhydramnios (14). Il peut exister des dysfonctions rénales associées à l'omphalocèle qui elles auront comme conséquence un oligohydramnios (14, 24).

Les anomalies du septum atrial et ventriculaire, ainsi que la tétralogie de Fallot sont les malformations cardiaques les plus fréquemment rencontrées avec un omphalocèle (34).

Si le pli céphalique fait défaut, nous retrouvons, en plus d'un omphalocèle épigastrique, un défaut du sternum, du diaphragme, du péricarde et du cœur. Une anomalie du pli caudal donnera par exemple une extrophie vésicale ou cloacale ou une agénésie des intestins postérieurs accompagnée d'un omphalocèle hypogastrique (27, 35).

### 4.1.4 Pathologies syndromiques

L'omphalocèle peut être un critère diagnostique de différentes pathologies syndromiques. C'est pourquoi, face à la découverte d'un omphalocèle, il est important de rechercher d'autres malformations et d'entamer une analyse génétique. Nous parlerons des deux syndromes les plus fréquemment rencontrés avec un omphalocèle. Le syndrome de Beckwith-Wiedemann et celui de Cantrell.

**Le syndrome de Beckwith-Wiedemann** a une incidence de 1/13.500 naissances vivantes (36).

Son diagnostic est clinique. Les critères cliniques majeurs sont :

- Omphalocèle ;
- Macrosomie ;
- Macroglossie ;
- Polyhydramnios ;
- Viscéromégalie.

Les critères cliniques mineurs sont :

- Hypoglycémie ;
- Hémihypertrophie ;
- Nævus flammeus ;
- Anomalie des pavillons.

Nous distinguons la forme complète qui comprend 3 critères majeurs et la forme incomplète qui comprend 2 critères majeurs associés à 3 critères mineurs.

La **pentalogie de Cantrell** est un syndrome rare associé à cinq malformations cardinales (35, 37):

- Omphalocèle épigastrique ou supra-ombilical ;
- Défaut de la partie antérieure du diaphragme ;
- Défaut du péricarde diaphragmatique ;
- Anomalie de la partie basse du sternum ;
- Malformations cardiaques.

#### 4.1.5 Suivi de l'omphalocèle

Le suivi de la grossesse est primordial afin d'établir un diagnostic précis mais surtout complet. L'apparition ou la mise en évidence d'une malformation supplémentaire n'est pas immédiate. Ceci a donc une grande importance concernant la prise en charge prénatale. En effet, en fonction de la gravité du contexte, une interruption médicale de grossesse peut être envisagée (12).

Le suivi échographique se fait régulièrement et le profil biophysique débute à la 32<sup>ème</sup> semaine de grossesse afin d'évaluer le bien-être fœtal. Ces grossesses sont considérées à haut risque de mort in utero (38). De plus, un retard de croissance intra-utérine ainsi qu'un accouchement prématuré sont fréquents (39, 40).

Pour rappel, cette pathologie est fréquemment associée à des anomalies chromosomiques. C'est pourquoi, l'intervention d'un généticien doit se faire. Un test prénatal non invasif permet d'exclure une trisomie 13, 18 et 21 (41). Pour exclure d'autres anomalies génétiques ou héréditaires, une amniocentèse ou une choriocentèse doit être réalisée (42).

Un suivi parental doit y être associé, les parents doivent être entourés de spécialistes tels qu'un pédiatre, un néonatalogue, un généticien, un chirurgien ainsi qu'un psychologue. Ils pourront informer aux mieux les parents concernant les risques et les conséquences de la pathologie ainsi qu'apporter leur soutien quant à l'éventuelle décision d'une interruption médicale de grossesse.

#### 4.1.6 Prise en charge

La prise en charge de cette anomalie a changé durant les quarante dernières années. En effet, en 1970, la mortalité des enfants porteurs de la maladie s'élevait à 80%, alors qu'aujourd'hui, elle est de 30%. Ceci s'explique par les progrès de la médecine tant au niveau de la néonatalogie qu'au niveau de la chirurgie réparatrice (43).

La prise en charge, quel que soit le mode d'accouchement, doit être rapide et faite dans les centres de soin de 3<sup>ème</sup> ligne (44). Une inspection complète est essentielle car de nombreuses dysmorphies ne seront dévoilées qu'à la naissance et non à l'examen échographique.

Une fois que le pédiatre ou le néonatalogue aura fait l'inspection, le nouveau-né sera envoyé en néonatalogie pour une prise en charge adéquate répondant à ses besoins. Le manque de place dans la cavité abdominale pousse le diaphragme vers le haut et une détresse respiratoire peut s'installer. C'est pour cette raison qu'une assistance ventilatoire sera nécessaire dans la plupart des cas (12).

Concernant le traitement chirurgical, celui-ci, dépendra de la gravité de l'omphalocèle et de l'état général de l'enfant. La chirurgie est immédiate si le nouveau-né est hémodynamiquement stable et que l'omphalocèle est petit. Dans ce cas-ci, un « primary closure », technique consistant à refermer l'abdomen en un seul temps, est réalisé une fois que les organes auront été replacés dans la cavité abdominale. Le risque de cette manœuvre est d'engendrer une détresse respiratoire. Par contre, cette option de fermeture primaire est plus avantageuse car elle diminue le risque de septicémie, d'obstruction biliaire, de fistules et réduit la morbidité néonatale (13, 45).

Concernant les omphalocèles géants, une chirurgie avec fermeture progressive reste le meilleur choix de traitement. Une fois la descente des organes accomplie, une chirurgie de fermeture peut être effectuée. La descente des organes est un processus long et fastidieux en raison de l'ampleur de la malformation face à une cavité abdominale trop étroite.

C'est pourquoi, des risques peuvent en découler, à savoir un défaut de perfusion et une insuffisance respiratoire (46).

L'ensemble de cette prise en charge doit s'effectuer dans la plus grande stérilité afin d'éviter une infection voire un choc septique (12).

## 4.2 Objectifs de l'étude

Ce mémoire de recherche clinique a trois objectifs principaux : l'évaluation des caractéristiques périnatales, l'évaluation des complications à court terme et enfin, l'évaluation des complications à long terme. Ces objectifs concernent les enfants porteurs d'un omphalocèle diagnostiqué aux Cliniques Universitaires Saint-Luc entre 1996 et 2016.

Le premier but, consacré aux caractéristiques périnatales, permettra d'informer les praticiens et les futurs parents des différentes pathologies pouvant être associées à cette malformation abdominale ainsi que des organes digestifs les plus fréquemment impliqués dans le contenu de l'anomalie. De plus, cette récolte d'informations périnatales permettra de mieux comprendre la prise en charge des différents types d'omphalocèle.

Le deuxième but de ce travail est l'évaluation des complications à court terme. Pour être plus précis, nous nous intéresserons aux complications survenues lors du séjour en Néonatalogie chez les différents types d'omphalocèle, c'est-à-dire les omphalocèles de taille petite ou géante et les omphalocèles dits isolés ou associés. Nous distinguerons les complications néonatales les plus couramment rencontrées dans ces quatre groupes.

Le dernier objectif concerne l'évaluation des complications à long terme. En effet, très peu d'études se sont intéressées au pronostic à long terme de ces enfants. La participante la plus âgée de notre étude a 22 ans. Une étude rétrospective de 22 ans a donc pu être réalisée. Cette partie du travail a pour but d'actualiser les données de la littérature et de compléter les informations au sujet des complications à long terme qu'un enfant porteur d'un omphalocèle pourrait développer durant son enfance. Ceci permettrait aux médecins de puiser leurs informations dans des articles récents et de mieux conseiller les parents.

## V. Méthodes et matériel

### 5.1 Méthodes

La démarche de cette étude est d'une part rétrospective par la collecte des données issues de logiciels contenant les dossiers des patients, et d'autre part, prospective à l'aide de questionnaires. L'étude a pu être débutée en juillet 2016 suite à l'accord du Comité d'Ethique Hospitalo-Facultaire (CEHF) des Cliniques Universitaires Saint-Luc. La référence accordée par le CEHF est : 2016/15JUI/280 et le numéro d'enregistrement belge est : B403 2016 290 82.

Dans un premier temps, les informations concernant la prise en charge de l'enfant porteur de l'omphalocèle, le suivi de la grossesse et les complications post-opératoires ont été puisées dans le logiciel Medical Explorer dans le service Obstétrique des Cliniques Universitaires Saint-Luc.

Dans un second temps, deux questionnaires ont été rédigés, un destiné aux parents et l'autre destiné aux médecins traitants ou aux pédiatres. Ces deux questionnaires sont semblables mis à part l'utilisation d'un langage scientifique pour celui destiné aux médecins. L'évaluation de l'état de santé a été reprise dans les questionnaires (*voir annexe 1*).

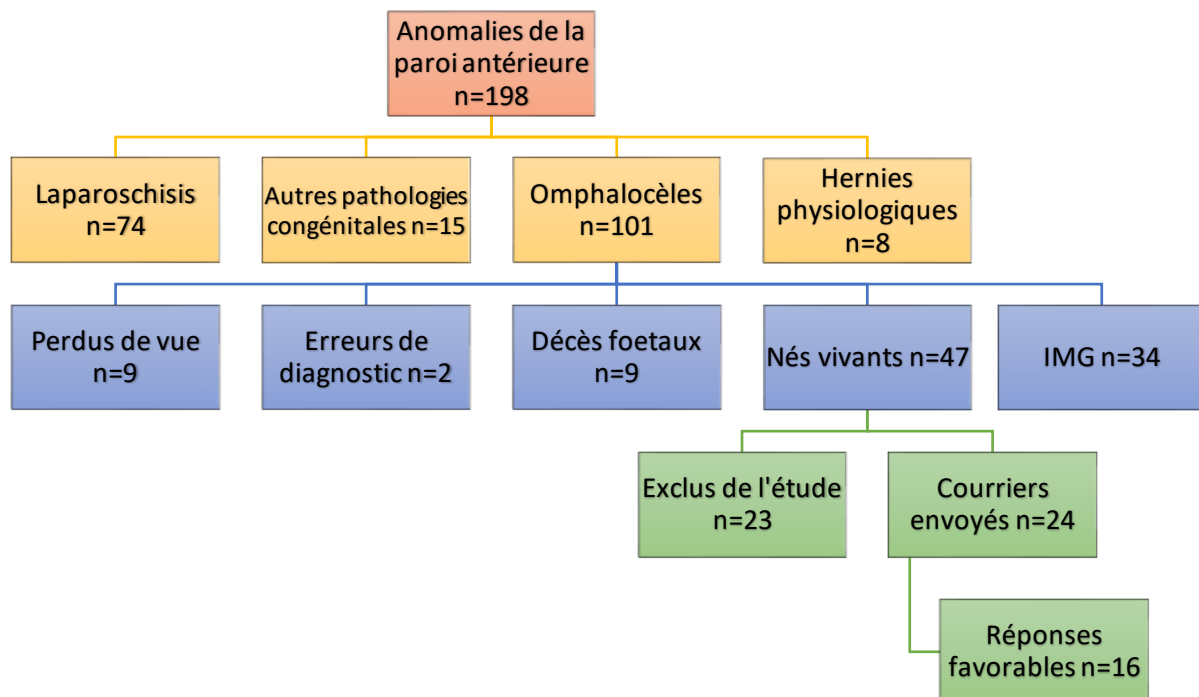
D'abord, une enveloppe contenant une feuille d'information et un formulaire de consentement a été envoyée aux parents ou aux enfants adultes âgés de plus de 18 ans. Une fois que la réponse à la participation nous est parvenue, un second courrier a été envoyé avec le questionnaire.

Enfin, l'analyse des résultats était purement descriptive vu le petit nombre de patients. Aucune analyse statistique n'a été réalisée.

## 5.2 Matériel

Nous avons recueilli une liste de patientes mères d'un enfant diagnostiqué porteur d'une anomalie de la paroi antérieure dans les années 1996 à 2016 aux Cliniques Universitaires Saint-Luc. Cette liste comprenait 198 mères au total.

### Organigramme 1 : Détails de la démarche de l'inclusion des participants dans la recherche clinique.

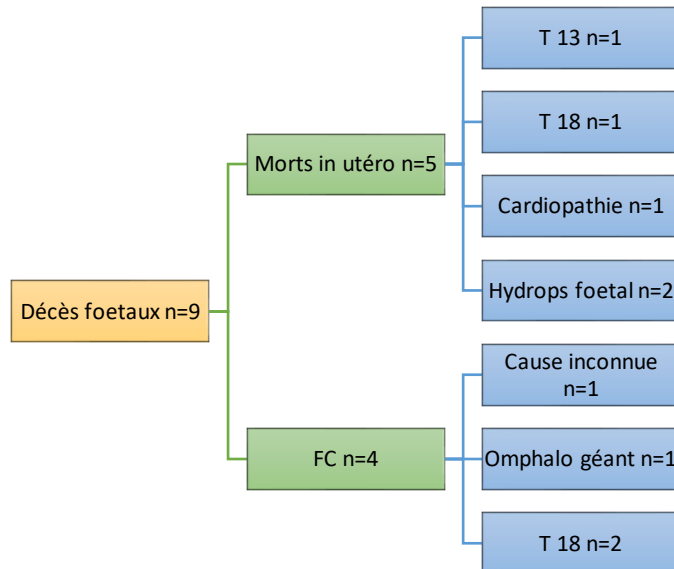


Parmi les patients porteurs d'une anomalie de la paroi abdominale antérieure au nombre de 198, nous avons mis en évidence 74 enfants porteurs de laparoschisis, 8 d'hernies physiologiques diagnostiquées entre la 11<sup>ème</sup> et 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse, 101 d'omphalocèles et enfin, 15 enfants porteurs de différentes anomalies de la paroi antérieure autres que le laparoschisis et l'omphalocèle. Sur base de nos recherches, parmi ces 15 enfants, nous retrouvons 8 fœtus catégorisés dans les limb body wall complex (LBWC), 2 hernies diaphragmatiques congénitales, 3 kystes de l'ouraqué, 1 extrophie vésicale et 1 extrophie cloacale.

Les 101 enfants restants de la liste sont ceux porteurs d'un omphalocèle. Nous nous sommes attachés sur eux. Parmi ceux-ci, 9 mères ont été perdues de vue lors du suivi de la grossesse.

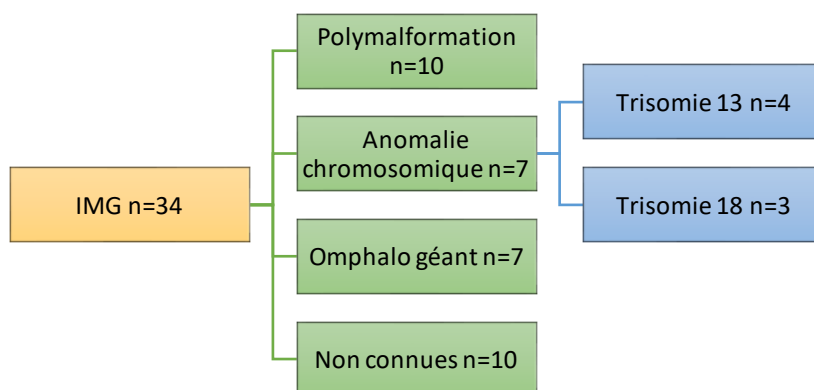
Dans 2 cas, il y a eu erreur de diagnostic : l'omphalocèle ayant été confondu avec un kyste du cordon ombilical.

**Organigramme 1.1 : Différentes causes de décès fœtaux.**



Nous obtenons 9 décès fœtaux dont 5 sont morts in utéro (1 trisomie 13, 1 trisomie 18, 1 omphalocèle associé à une malformation cardiaque, 2 hydrops fœtaux) et 4 fausses couches (1 fœtus n'ayant rien de particulier, 1 omphalocèle géant, 2 ayant une trisomie 18).

**Organigramme 1.2 : Différentes causes d'interruption médicale de grossesse récoltées dans les dossiers médicaux.**



Dans 34 situations, une IMG a été réalisée pour des raisons diverses. Nous mettons en évidence 10 IMG pour un syndrome polymalformatif, 7 IMG pour des raisons d'anomalies chromosomiques (4 fœtus ayant une trisomie 13, 3 fœtus avec une trisomie 18), 7 IMG pour omphalocèle géant et enfin, 10 IMG réalisées pour d'autres indications non connues.

Ces informations ont été récoltées dans les bases de données Medical Explorer au sein de l'hôpital Saint-Luc dans le service Obstétrique.

Nous avons retenu 47 dossiers avec lesquels une étude descriptive pouvait être envisagée. De ces 47 cas, 23 personnes ont dû être exclues de l'étude clinique par manque d'information quant à l'accouchement et la prise en charge néonatale. Ne sachant pas si le fœtus est né-vivant ou s'il n'est pas décédé durant la période suivant l'accouchement, nous ne souhaitons pas contacter ces personnes afin de ne pas prendre le risque de réveiller un passé douloureux.

Au final, 24 courriers ont été envoyés.

L'évaluation des complications au long terme a été réalisée sur base de 16 participants ayant accordé une réponse favorable aux questionnaires sur les 24 contactés. Les raisons des échecs pour les 8 autres personnes sont : 2 refus catégoriques à la participation et 6 échecs de contact.

## VI. Analyse des résultats

### 6.1 Caractéristiques de la population analysée

Les vingt-quatre patients porteurs d'un omphalocèle de notre étude ont été référés aux Cliniques Universitaires Saint-Luc durant la période de 1996 à 2016. Tous sont nés vivants et ont été pris en charge au sein de l'Hôpital Saint-Luc. Parmi ces patients, nous pouvons établir deux groupes distincts : quinze patients porteurs d'un omphalocèle petit et neuf patients porteurs d'un omphalocèle géant.

Les caractéristiques démographiques des patientes mères sont reprises dans la table 1. Ces caractéristiques sont la moyenne d'âge maternel, le nombre de grossesses, de parité et d'avortements repris dans les antécédents gynéco-obstétriques, ainsi que les informations concernant la consanguinité, le type de grossesse et enfin, le recours à la fécondation in vitro.

**Table 1 : Caractéristiques démographiques des patientes mères.**

Caractéristiques	Petits omphalocèles n=15	Géants omphalocèles n=9
Age maternel (années)	29.1 (19-40)	29.4 (22-40)
Grossesses	1.9 (1-4)	2.5 (1-8)
Parité	0.6 (0-3)	0.7 (0-4)
Avortements	0.3 (0-1)	0.7 (0-6)
Consanguinité du 1 <sup>er</sup> degré	1/15	1/9
Type de grossesse		
Unique	15/15	9/9
FIV	1/15	1/9

*Source : Données tirées à partir de dossiers médicaux. Moyenne d'âge maternel, de grossesse, de parité et d'avortement (intervalle).*

La moyenne d'âge des mères, que ce soit pour les omphalocèles petits ou géants, est de 29 ans. Nous remarquons une moyenne du nombre de grossesse plus élevée dans le groupe géant (2.5) par rapport au groupe petit (1.9). Cela s'explique par la présence d'une participante dans le groupe des omphalocèles géants ayant eu huit grossesses au total. Nous retrouvons le même cas en ce qui concerne la moyenne du nombre d'avortements chez les omphalocèles géants (0.7), cette même participante ayant eu six avortements sur huit grossesses.

Suite à l'analyse des dossiers médicaux, nous avons mis en évidence un couple avec une consanguinité du premier degré dans chaque groupe, c'est-à-dire dans le groupe des omphalocèles petits et dans le groupe des omphalocèles géants. Toutes les grossesses étaient des grossesses uniques et dans chaque groupe, un couple avait fait appel à la fécondation in vitro.

Avant de discuter des caractéristiques périnatales, il nous semble intéressant de citer les différentes anomalies congénitales que nous avons mises en évidence chez chacun de nos patients et liées à la malformation de la paroi abdominale. Nous allons les décrire dans les tables 2 et 3, au cas par cas.

**Table 2 Les anomalies congénitales chez les omphalocèles de taille petite.**

<b>Anomalies congénitales</b>	<b>Cas 1</b>	<b>Cas 2</b>	<b>Cas 3</b>	<b>Cas 4</b>	<b>Cas 5</b>
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	+	+			
Syndrome de Rokitansky			+		
Agénésie rénale unilatérale		+			
Dysplasie rénale			+		
Urétérocèle gauche			+		
Hypospade	+				
Cryptorchidie	+	+			
CIA II		+		+	
Mésentère commun			+		
Kyste cérébraux périventriculaires			+		
Microcéphalie					+
Surdit� neuro-sensorielle					+

Dans la table 2, nous rencontrons deux enfants avec un syndrome de Beckwith-Wiedemann et un enfant avec un syndrome de Rokitansky. Dans les anomalies congénitales associées aux omphalocèles petits, nous voyons que la cryptorchidie et la communication inter-auriculaire de type II (CIA II) sont les plus courantes.

La table 3 est consacrée aux omphalocèles de taille géante. Chaque anomalie associée citée ci-dessus est unique à chaque patient.

**Table 3 Les anomalies congénitales chez les omphalocèles de taille géante.**

Anomalies congénitales	Cas 1	Cas 2	Cas 3	Cas 4	Cas 5
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	+				
Syndrome de CHARGE		+			
Atrésie des choanes		+			
Colobomes		+			
Hygroma kystique				+	
Hernie diaphragmatique				+	
Hypoplasie pulmonaire modérée					+
CIA II		+			
CIV			+		
TGV			+		
Tétralogie de Fallot			+		
VDDI			+		
Sténose de la valve pulmonaire			+		
Cryptorchidie				+	
Surdité neuro-sensorielle		+			
RCIU					+

Les caractéristiques périnatales et néonatales sont résumées dans la table 4 où nous avons séparé les omphalocèles géants et petits. Pour les omphalocèles petits, nous distinguons les omphalocèles isolés et associés. Nous avons fait de même pour les omphalocèles géants.

**Table 4 : Caractéristiques périnatales et néonatales des patients porteurs d'un omphalocèle.**

Caractéristiques	OPI N=10	OPA N=5	OGI N=4	OGA N=5
Age gestationnel du diagnostic	20.3 (12-34)	19.2 (15-27)	17 (12-22)	15.8 (11-23)
Age gestationnel à la naissance	38.1 (37-40)	36.2 (30-38)	38	36.4 (35-37)
Accouchement prématuré	0	1 (20%)	0	2 (40%)
Accouchement par césarienne	4 (40%)	2 (40%)	4 (100%)	5 (100%)
Sexe masculin	9 (90%)	2 (40%)	3 (75%)	3 (60%)
féminin	1 (10%)	3 (60%)	1 (25%)	2 (40%)
Poids de naissance (en grammes)	3231 (2770-3500)	2846 (2300-4025)	3231 (2370-3740)	2876 (2030-4400)
Score d'Apgar à 1 min	7.8 (2-9)	7.6 (4-9)	8.5 (7-9)	4 (1-8)
5 min	9.4 (8-10)	9.4 (8-10)	9.5 (9-10)	6.6 (4-9)
10 min	9.5 (8-10)	9.6 (9-10)	9.7 (9-10)	7.8 (6-9)

Source : Données tirées à partir de dossiers médicaux. Age gestationnel du diagnostic et à la naissance exprimé en semaines et en moyenne (intervalle). Poids et Apgar noté en Moyenne (intervalle).

Le diagnostic d'omphalocèle à l'échographie anténatale, dans la table 4, est beaucoup plus précoce dans le groupe des omphalocèles géants et surtout chez les omphalocèles géants associés (15.8 semaines gestationnelles en moyenne). Les OPI et les OGI naissent à terme (38 semaines de gestation) ce qui n'est pas le cas des omphalocèles syndromiques, petits et géants, qui ont tendance à naître plus précocement (36 semaines de gestation en moyenne). Ce dernier explique la présence de patients nés prématurément chez les OPA dans 20% des cas (n=1/5) et chez les OGA dans 40% des cas (n=2/5). Un des patients avec un OPA est né à 30 semaines de gestation par voie basse pour MAP. Dans le groupe des OGA, nous avons un patient né à 35 semaines de gestation pour MAP et un autre, né à 36 semaines de gestation pour malformation fœtale. Ces deux derniers patients sont nés par césarienne. Notons qu'une majeure partie des omphalocèles petits naissent par voie basse (60% des cas) et la totalité des omphalocèles géants naissent par césarienne (100% des cas).

Les 40% restants des omphalocèles petits sont nés par césarienne avec comme indication obstétricale, la malformation fœtale.

Dans la table 4, nous identifions une moyenne des poids de naissances de 3231 grammes dans le groupe des OPI et des OGI. Le poids de naissance est plus petit chez les OPA et OGA, aux alentours de 2846 – 2876 grammes. Le petit poids de naissance chez les omphalocèles associés est lié au fait qu'ils naissent plus tôt par rapport aux omphalocèles isolés. Le score d'Apgar est satisfaisant chez les OPI, les OPA et les OGI. Par contre, il est moins bon chez les OGA.

La table 5 montre le contenu des omphalocèles petits et géants. Nous n'avons pas dissocié les omphalocèles isolés et associés étant donné que le contenu de l'anomalie dépend essentiellement de la taille de la hernie.

**Table 5 : Caractéristique des omphalocèles.**

Caractéristiques	Petits Omphalocèles n=15	Géants Omphalocèles n=9
<b>Types d'organes contenus</b>		
Foie	4 (27%)	9 (100%)
Vésicule biliaire	1 (7%)	2 (22%)
Estomac	0	4 (44%)
Colon	0	1 (11%)
Anses intestinales	10 (67%)	3 (33%)
Ascite	1 (7%)	2 (22%)
Vaisseaux	1 (7%)	0
Caryotype normal	15 (100%)	9 (100%)

Source : Données tirées à partir de dossiers médicaux.

La table 5 montre que la totalité des omphalocèles géants, dans 100% (n=9/9) des cas, contient le foie. Le deuxième organe présent de façon prédominante chez les omphalocèles géants est l'estomac dans 44% (n=4/9) des cas. En troisième place, nous trouvons les anses intestinales dans 33% (n=3/9) des cas. Les organes les plus fréquemment rencontrés dans le groupe des omphalocèles petits sont les anses intestinales dans 67% (n=10/15) des cas et le foie dans 27% (n=4/15) des cas. Le caryotype est normal chez tous nos participants.

## 6.2 Prise en charge néonatale et complications à court terme

Les caractéristiques de la prise en charge néonatale et les complications néonatales aux Cliniques Universitaires Saint-Luc sont représentées dans la table 6. Les complications à court terme sont les complications survenues lors du séjour en néonatalogie.

**Table 6 : Caractéristiques de la prise en charge néonatale des omphalocèles et complications à court terme.**

Caractéristiques	OPI N=10	OPA N=5	OGI N=4	OGA N=5
Ventilation mécanique	2 (22%)	4 (80%)	2 (50%)	4 (80%)
Durée de la ventilation (en heures)	47 (23-71)	49 (16-116)	76 (63-89)	1319 (69-4512)
Nutrition parentérale	6 (67%)	5 (100%)	2 (50%)	3 (60%)
Durée de la nutrition parentérale (en jours)	11.3 (8-23)	29.6 (2-109)	22 (13-31)	31.6 (11-62)
Fermeture primaire	9 (100%)	5 (100%)	1 (25%)	1 (20%)
Fermeture Schuster	0	0	2 (50%)	3 (60%)
Fermeture Silo Chimney	0	0	1 (25%)	1 (20%)
Jour de vie de la 1 <sup>ère</sup> fermeture	0.9 (0-3)	0.6 (0-2)	0.5 (0-1)	1.8 (0-4)
Durée de séjour en néonatalogie (en jours)	15.6 (7-35)	43.6 (6-123)	54 (18-82)	96.2 (10-270)
Complications néonatales	3 (30%)	4 (80%)	2 (50%)	5 (100%)

Source : Données tirées à partir de dossiers médicaux. La durée de ventilation, de la nutrition parentérale, du séjour en néonatalogie et enfin, le jour de l'intervention sont exprimés en moyenne (intervalle). Une donnée manquante concernant la ventilation, la nutrition et le type de fermeture chez les OPI.

Nous relevons, dans la table 6, que les OPI ont une durée de ventilation mécanique (47 heures en moyenne) et une durée de nutrition parentérale (11 jours en moyenne) la plus courte. Tous les OPI subissent une fermeture de type primaire et leurs durées de séjour en néonatalogie est également la plus courte (15.6 jours en moyenne).

En ce qui concerne le groupe des OPA et des OGI, nous remarquons une durée de ventilation mécanique (49 heures chez les OPA et 76 heures chez les OGI) et une durée de nutrition parentérale (29 jours chez les OPA et 22 jours chez les OGI) semblable entre les deux groupes.

Seuls les OPA nécessitent plus d'aide à la ventilation dans 80% des cas (n=4/5) et à la nutrition dans 100% des cas (n=5/5) contrairement aux OGI qui ont besoin d'aide uniquement dans 50% des cas (n=2/4). Leurs durées de séjour à l'hôpital sont également similaires (43 jours chez les OPA et 54 jours chez les OGI). La totalité des OPA est prise en charge par une fermeture primaire, alors que les OGI auront plutôt une fermeture progressive dans 75% des cas (n=3/4).

Le dernier groupe des OGA présente une durée de ventilation mécanique (1319 heures en moyenne), une durée de nutrition parentérale (31 jours en moyenne) et enfin, une durée de séjour en néonatalogie la plus longue. Le séjour d'hospitalisation peut atteindre 3 mois. Dans 80% des cas (n=4/5), ils sont pris en charge par une fermeture progressive. Cette fermeture est dans 60% des cas (n=3/5) dite une fermeture selon Schuster.

La table 6 permet de mettre en évidence des complications néonatales plus fréquentes chez les omphalocèles associés (80% des cas chez les OPA et 100% des cas chez les OGA). La moitié des OGI (n=2/4) et seulement 30% (n=3/10) des OPI ont eu des complications lors de leur séjour en néonatalogie. Nous décrivons ci-dessous les différentes complications à court terme rencontrées dans les différents groupes :

- OPI (3 cas sur 10) :

- Cas 1 : Erythème toxique ;
- Cas 2 : Infection materno-fœtale urinaire à *Streptocoque agalactiae* ;
- Cas 3 : Dilatation pyélocaliciale droite et une occlusion intestinale.

- OPA (4 cas sur 5) :

- Cas 1 : Décompensation cardiaque modérée, maladie des membranes hyalines de stade III, entérocolite nécrosante avec perforation intestinale et hypoglycémie ;
- Cas 2 : Dilatation pyélocaliciale droite, hypoglycémie transitoire, hypotension transitoire, syndrome brady-apnéique ;
- Cas 3 : Ictère, anémie, hyperglycémie et sténose du pylore ;
- Cas 4 : RGO, adénite péri-parotidienne, hypotonie axiale majeure.

- OGI (2 cas sur 4) :

- Cas 1 : Occlusion grêle sur bride avec nécrose, RGO, septicémie à *Staphylocoque epidermidis*, infirmité motrice cérébrale ;
- Cas 2 : Entérocolite nécrosante, œdème des membres inférieurs par hypoprotéinémie, deux abcès intra-hépatiques.

- OGA (5 cas sur 5) :
  - Cas 1 : Infection de la paroi abdominale ;
  - Cas 2 : Œdème de glotte, pneumothorax droit, parésie diaphragmatique droit, décompensation cardiaque droit, insuffisance rénale aiguë sur syndrome du compartiment abdominal, RGO, sepsis sur Staphylocoque, hypertension artérielle ;
  - Cas 3 : HTAP, acidose respiratoire, atélectasie du poumon gauche, épanchement pleural, pneumothorax, cholestase sur sludge vésiculaire ;
  - Cas 4 : Maladie des membranes hyalines de stade V ;
  - Cas 5 : Détresse respiratoire post-opératoire sur distension abdominale, RGO, infection de la paroi abdominale post-opératoire, parésie diaphragmatique postérieure gauche, hernie inguinale gauche, sténose du pylore, trouble de la déglutition, infection à *Bordetella pertussis*, syndrome positionnel avec trouble du tonus musculaire.

Les complications les plus fréquemment rencontrées dans le groupe OPI sont essentiellement des problèmes infectieux, rénaux et digestifs. Dans le deuxième groupe, concernant les OPA, nous trouvons des problèmes d'ordre digestif, respiratoire et métabolique. En ce qui concerne les OGI, les complications touchent le domaine digestif et infectieux. Enfin, dans le groupe des OGA, les complications néonatales sont d'ordre pulmonaire, infectieux et digestif. Il nous est difficile de trouver la cause précise de chacun de ces problèmes survenus lors du séjour en néonatalogie car les raisons peuvent être multiples. Nous retenons la prématurité, la ventilation et la chirurgie comme causes pouvant être incriminées dans ces différentes complications.

### 6.3 Complications à long terme

Cette partie de l'analyse des résultats diffère des autres tables décrites précédemment, puisque le nombre de participants à la description des complications à long terme n'est pas de vingt-quatre mais de seize. Cela s'explique par le nombre de réponses favorables reçues, des patientes mères et des enfants porteurs d'un omphalocèle. Seulement seize parmi vingt-quatre patients ont complété les questionnaires. Les huit restants n'ont pas répondu pour diverses raisons reprises dans le chapitre « Méthodes et matériel ».

Ce que nous exprimons par « les complications à long terme » sont les complications d'ordre médical survenues depuis la sortie de la néonatalogie jusqu'à ce jour. Nos participants sont âgés de 2 ans à 22 ans. L'âge moyen de recul global est de 8.8 ans.

La table 7 dissociée en quatre groupes, nous montre l'âge moyen de nos participants à cette étude. Nous pouvons y relever également le nombre de cas ayant un petit poids et/ou une petite taille par rapport à la moyenne et, inversement, le nombre de patients ayant un gros poids et/ou une grande taille.

**Table 7 : Caractéristiques des patients porteurs d'un omphalocèle.**

Caractéristiques	OPI N=7	OPA N=3	OGI N=3	OGA N=3
Moyenne d'âge (années)	10.1 (2-18)	13.6 (8-22)	4.6 (3-6)	5 (3-6)
Poids ( $\leq$ P10)	2 (28%)	0	3 (100%)	2 (66%)
( $\geq$ P90)	0	1 (33%)	0	0
Taille ( $\leq$ P10)	2 (28%)	0	1 (33%)	2 (66%)
( $\geq$ P90)	1 (14%)	2 (66%)	0	0

Source : Données tirées des questionnaires remplis par les parents et/ou médecins traitants.

Dans la table 7, nous retrouvons une moyenne d'âge plus petite dans le groupe des omphalocèles géants (4.6 ans chez OGI et 5 ans chez les OGA). Inversement, la moyenne d'âge est plus grande chez les omphalocèles petits (10.1 ans chez les OPI et 13.6 chez les OPA). Le poids et la taille datent de la dernière consultation chez le médecin traitant durant l'année 2016-2017. Nous remarquons un petit poids inférieur au percentile dix selon la courbe statur pondérale de l'OMS chez 100% (n=3/3) des OGI et 66% (n=2/3) des OGA. Les enfants de petit poids se rencontrent plus fréquemment dans le groupe des omphalocèles géants.

Très peu de cas ont une surcharge pondérale (1 cas chez les OPA). En ce qui concerne la taille plus petite, elle est souvent observée dans le groupe des OGA (2 cas sur 3). Inversement, nous trouvons des enfants de grande taille essentiellement dans le groupe des OPA (2 cas sur 3). La moyenne des poids et des tailles en percentile, dans les quatre groupes, non reprise dans la table 7 est de P35 pour le poids et de P43 pour la taille dans le groupe des OPI, P67 et P25 dans le groupe des OPA, P10 et P30 dans le groupe des OGI et enfin, P50 et P23 pour le dernier groupe.

Les tables 8 à 11 sont regroupées en fonction des différentes complications que nous pouvons rencontrer dans différents secteurs médicaux. La table 8 est consacrée aux complications nutritionnelles et gastro-intestinales.

**Table 8 : Complications nutritionnelles et gastro-intestinales à long terme.**

Complications	OPI N=7	OPA N=3	OGI N=3	OGA N=3
Complications nutritionnelles	2 (28%)	-	1 (33%)	-
Difficulté pour aliments solides	2 (28%)	-	1 (33%)	-
Allergie alimentaire	1 (14%)	-	-	-
Complications gastro-intestinales	2 (28%)	3 (100%)	1 (33%)	2 (66%)
Vomissements réguliers	-	1 (33%)	-	2 (66%)
Diarrhées > 3x/an	1 (14%)	1 (33%)	1 (33%)	2 (66%)
Constipation	-	-	-	1 (33%)
RGO/gastroparésie	2 (28%)	2 (66%)	-	1 (33%)
Hernie hiatale	-	-	-	1 (33%)
Occlusion grêle	1 (14%)	1 (33%)	-	1 (33%)

Source : Données tirées des questionnaires remplis par les parents et/ou médecins traitants.

Le symbole (-) représente zéro patient.

La table 8, nous montre que les complications nutritionnelles sont présentes chez les omphalocèles isolés. Aucune complication de ce genre n'a été décrite chez les omphalocèles associés. Elles sont de l'ordre de 28% (n=2/7) dans le groupe des OPI avec des difficultés à s'alimenter avec des aliments solides dans 2 cas sur 7. Par contre, elles sont de l'ordre de 33% (n=1/3) dans le groupe des OGI avec des difficultés d'alimentation dans 1 cas sur 3.

Les complications gastro-intestinales sont présentes majoritairement chez les OPA et les OGA. Le groupe des OPA se plaint de reflux gastro-œsophagien associé ou non à une gastroparésie dans 2 cas sur 3. Le groupe des OGA a des vomissements et des diarrhées dans 2 cas sur 3.

Les OPI et OGI se plaignent moins de problèmes digestifs contrairement aux deux autres. Les reflux sont aussi une des complications les plus souvent retrouvées dans le groupe des OPI dans 28% (n=2/7). La diarrhée touche 1 cas chez les OPA.

Les complications respiratoires sont reprises dans la table 9.

**Table 9 : Complications respiratoires à long terme.**

Complications	OPI N=7	OPA N=3	OGI N=3	OGA N=3
Complications respiratoires	4 (57%)	2 (66%)	2 (66%)	2 (66%)
Asthme	2 (28%)	1 (33%)	-	-
Dyspnée	2 (28%)	1 (33%)	1 (33%)	1 (33%)
Infections respiratoires	3 (42%)	2 (66%)	1 (33%)	2 (66%)

Source : Données tirées des questionnaires remplis par les parents et/ou médecins traitants.

Le symbole (-) représente zéro patient.

Des complications respiratoires sont relevées dans tous les groupes de manière réciproque sauf les OPI. Les OPI sont en moindre partie touchés par des problèmes pulmonaires de l'ordre de 57% (n=4/7). La plainte la plus fréquente chez les OPI est la prédisposition aux infections pulmonaires. Les OPA et les OGA présentent également des infections respiratoires fréquentes (2 cas sur 3 dans chaque groupe). Enfin, dans le groupe des OGI, 66% des cas (n=2/3) ont des problèmes respiratoires dont 1 cas avec des infections pulmonaires fréquentes nécessitant une antibiothérapie ou une hospitalisation et 1 cas avec des dyspnées qui l'empêchent de courir ou de jouer comme les autres enfants de même âge.

En ce qui concerne les complications cardiaques, nous ne les avons pas reprises dans la table 9 car elles sont rares et bénignes. Seul 1 cas sur 3 dans le groupe des OPA présente de l'HTA d'origine inconnue. Nous retrouvons un souffle cardiaque fonctionnel dans le groupe des OPI et des OPA (n=1/7 chez les OPI et n=1/3 chez les OPA).

L'avant-dernière table, la table 10, est consacrée aux complications musculaires et squelettiques ainsi qu'aux problèmes de la paroi abdominale.

**Table 10 : Complications musculo-squelettiques et de la paroi abdominale à long terme.**

Complications	OPI N=7	OPA N=3	OGI N=3	OGA N=3
Complications musculo-squelettiques	-	2 (66%)	2 (66%)	2 (66%)
Asymétrie des membres inférieurs	-	1 (33%)	1 (33%)	-
Scoliose	-	-	-	1 (33%)
Cyphose	-	1 (33%)	-	-
Torticolis	-	-	1 (33%)	1 (33%)
Hypotonie axiale	-	-	1 (33%)	-
Retard psychomoteur global	-	1 (33%)	1 (33%)	1 (33%)
Complications de la paroi abdominale	2 (28%)	2 (66%)	2 (66%)	2 (66%)
Récidive hernie ombilicale	1 (14%)	-	-	1 (33%)
Hernie inguinale	2 (28%)	1 (33%)	1 (33%)	-
Diastasis des grands droits	-	1 (33%)	1 (33%)	1 (33%)
Syndrome du nombril manquant	1 (14%)	2 (66%)	-	-
Opération esthétique	1 (14%)	-	-	-

Source : Données tirées des questionnaires remplis par les parents et/ou médecins traitants. Le symbole (-) représente zéro patient.

Dans la table 10, nous remarquons que les complications musculo-squelettiques et de la paroi abdominale touchent trois groupes de façon réciproque, c'est-à-dire dans 66% des cas (n=2/3). Ces trois groupes sont les OPA, OGI et OGA. Alors que les OPI ne présentent aucune complication musculo-squelettique et dans seulement 28% des cas (n=2/7), des complications de la paroi abdominales.

Dans le groupe des OPA, les complications musculo-squelettiques sont une asymétrie des membres inférieurs (n=1/3), une cyphose (n=1/3) et un retard psychomoteur (n=1/3). Nous trouvons, dans ce même groupe, 66% (n=2/7) de complications de la paroi abdominale comme le syndrome du nombril manquant (2 cas sur 3) non suivi d'une opération esthétique.

Chez les OGI, nous mettons en évidence une asymétrie des membres inférieurs (n=1/3), un torticolis (n=1/3), une hypotonie axiale (n=1/3) et un retard psychomoteur global (n=1/3). Les complications de la paroi abdominale touchent également 66% des OGI comme une hernie inguinale (n=1/3) et un diastasis des muscles grands droits (n=1/3).

Enfin, les OGA ont des complications musculo-squelettiques comme une scoliose (n=1/3), un torticolis (n=1/3) et un retard psychomoteur global (n=1/3). Ces dernières complications impactent la mobilité et le changement de position des enfants. Dans les complications de la

paroi, nous trouvons une récurrence d'une hernie ombilicale (n=1/3) et un diastasis des grands droits (n=1/3).

Pour terminer, la table 11 représente les complications uro-génitales et neurologiques les plus fréquemment rencontrées chez nos participants.

**Table 11 : Complications urinaires, génitales et neurologiques à long terme.**

Complications	OPI N=7	OPA N=3	OGI N=3	OGA N=3
Complications uro-génitales	1 (14%)	2 (66%)	1 (33%)	1 (33%)
Retard d'apprentissage de propreté	1 (14%)	1 (33%)	1 (33%)	1 (33%)
Infections urinaires	-	1 (33%)	-	-
Complications neurologiques	1 (14%)	3 (100%)	1 (33%)	1 (33%)
Retard intellectuel	-	1 (33%)	1 (33%)	-
Dépression/angoisse	-	1 (33%)	-	-
Epilepsie	-	-	1 (33%)	-
Macroglossie/Retard langagier	-	2 (66%)	-	-
Surdité légère à sévère	1 (14%)	1 (33%)	-	1 (33%)

Source : Données tirées des questionnaires remplis par les parents et/ou médecins traitants.  
Le symbole (-) représente zéro patient.

Les complications uro-génitales et neurologiques sont souvent retrouvées dans le groupe des OPA mais touchent en moindre partie les OPI, les OGI et les OGA.

Dans le groupe des OPA, 100% (n=3/3) des patients révèlent des complications neurologiques et 66% (n=2/3) ont des complications uro-génitales. Concernant le système uro-génital, nous avons un retard d'apprentissage de la propreté avec énurésie fréquente (n=1/3) et des infections urinaires fréquentes (n=1/3). Dans le système neurologique, nous trouvons surtout une macroglossie (n=2/3) dans le cadre d'un syndrome de Beckwith-Wiedemann.

Chez les OGI, 33% (n=1/3) présentent un retard d'apprentissage de la propreté souvent associé à de l'énurésie. Seul 1 cas sur 3 a des complications neurologiques telles qu'un retard intellectuel associé à des crises d'épilepsie chez un enfant avec une infirmité motrice cérébrale à la naissance.

Enfin, 33% (n=1/3) des OGA racontent avoir eu un retard dans l'apprentissage de la propreté. Un cas avec un OGA présente une surdité.

## VII. Discussion

Cette recherche avait pour objectif de visualiser les complications néonatales et les complications à long terme les plus fréquemment rencontrées chez nos patients porteurs d'un omphalocèle afin de mieux comprendre l'impact de cette maladie rare.

L'étude clinique que nous avons été amenée à réaliser est en fait une étude descriptive étant donné le petit nombre de patients que nous avons recueilli durant la période de 1996 à 2016 aux Cliniques Universitaires Saint-Luc. Nous avons recueilli au début 101 enfants porteurs d'un omphalocèle. Suite au diagnostic de polymalformation et de dépistage génétique anténatal, le nombre de participants s'est restreint à 47. Au final, nous avons pu contacter seulement 16 patients pour réaliser certains de nos objectifs.

Les principales caractéristiques que nous avons pu relever sont donc les suivantes :

Tout d'abord, la moyenne d'âge gestationnel du diagnostic d'un omphalocèle géant est comparable selon différents auteurs. Nous remarquons la précocité du diagnostic des omphalocèles géants par rapport aux omphalocèles petits, que ce soit de manière échographique ou par résonance magnétique. Cela est probablement lié à la taille de la malformation. Plus celle-ci est grande, plus l'opérateur de la méthode de diagnostic sera interpellé tôt dans la grossesse (3, 47). Notre étude montre une moyenne de 15.8 à 17 semaines de gestation où le diagnostic d'omphalocèle géant a été posé. Biard et al. avaient une moyenne supérieur à la nôtre (18.5 semaine de gestation) (3). Mitanchez et al. avaient une moyenne de 13 semaines de gestation pour les omphalocèles géants (48). En ce qui concerne les omphalocèles petits, l'âge moyen de diagnostic dans notre étude est de 19 à 20 semaines de gestation.

En ce qui concerne les anomalies associées à cette malformation, elles sont de 33% chez les omphalocèles petits et de 55% chez les omphalocèles géants dans notre étude. Dans la littérature, les anomalies associées sont présentes à 33-55% chez les omphalocèles petits et à 25-36% chez les omphalocèles géants. La différence entre notre étude et la littérature peut être expliquée par le fait que dans la littérature, les auteurs font la distinction entre les anomalies associées dites mineures et majeures. Souvent, seules les anomalies associées majeures sont tenues en compte. Dans notre étude, nous n'avons pas dissocié les anomalies majeures et mineures (1, 13, 19, 43, 49-51).

Concernant le mode d'accouchement chez les omphalocèles géants, il aura lieu le plus souvent par césarienne. Dans cette étude-ci, 100% des omphalocèles géants sont nés par césarienne. Plusieurs auteurs considèrent la césarienne comme le meilleur mode d'accouchement face à un omphalocèle de taille géante afin d'éviter les complications comme une dystocie, une rupture de membrane, un traumatisme du foie, une infection et enfin, une hémorragie par atteinte d'un organe vascularisé (3, 48). En ce qui concerne les omphalocèles petits de notre étude, ils naissent dans 60% des cas par voie basse. Les 40% restants naissent par césarienne avec comme indication obstétricale, la malformation fœtale. Il n'y a aucun article à notre connaissance qui puisse prouver l'avantage à long terme d'une césarienne ou d'un accouchement par voie basse chez les omphalocèles petits (20, 52-55). Les indications que Heider et al. ont utilisées pour un accouchement par voie basse étaient une mort intra-utérine dans deux cas, les autres cas sont nés par césarienne dont les indications étaient la présence de l'omphalocèle seul et les indications obstétricales (13). Henrich et Huemmer décrivent 7 nouveau-nés sur 26 porteurs d'un omphalocèle petit ou géant nés par césarienne d'urgence pour des raisons multiples. Ces raisons comprennent une rupture prématurée de la membrane amniotique, un travail prématuré et un travail long. Neuf nourrissons sur 26 sont nés par voie basse dont six omphalocèles n'avaient pas été diagnostiqués en consultation prénatale. Dix sur 26 sont nés par césarienne électorale à cause de la malformation fœtale (20). Brantberg a étudié 90 cas d'omphalocèle entre 1985 et 2004. Le mode d'accouchement, dans 69 % des cas, était par césarienne. Une césarienne était prévue en fonction de la taille de l'omphalocèle, de la présence du foie dans l'anomalie et de la situation obstétricale du fœtus (5).

Notre étude montre que les omphalocèles associés, qu'ils soient petits ou géants, naissent plus précocement (36.2 et 36.4 semaines de gestation en moyenne chez les OPA et le OGA) contrairement aux omphalocèles isolés (38 semaines de gestation) (56). Biard et al. étudiant les omphalocèles géants (2/8 associés et 6/8 isolés) dévoilent un âge gestationnel à la naissance de 37 semaines en moyenne (3). L'accouchement précoce des omphalocèles associés, dans notre étude, s'explique premièrement par le fait qu'une césarienne électorale est dans la plupart du temps réalisée face à une malformation fœtale d'autant plus s'il y a d'autres malformations associées. Secondairement, nous retenons quelques cas avec une naissance précoce pour menace d'accouchement prématurée.

La prise en charge néonatale des omphalocèles géants nécessite dans la majorité des cas une ventilation mécanique avec une durée prolongée selon notre étude. La durée de la ventilation mécanique était la plus courte chez les OPI et la plus longue chez les OGA. D'autres auteurs disposent des mêmes résultats chez les omphalocèles géants (1, 3, 13, 51). La nutrition parentérale touche également plus souvent les OGI, OGA et les OPA. Le groupe des OGA détient la durée la plus longue de la nutrition parentérale (31.6 jours en moyenne) alors que les OPI ont une durée de nutrition parentérale la plus courte. Selon Biard et al., les omphalocèles géants avec une insuffisance respiratoire (>14 jours de support ventilatoire) présentaient une durée de nutrition parentérale beaucoup plus longue (63.75 jours) par rapport aux omphalocèles géants sans insuffisance respiratoire (19.5 jours).

Notre étude démontre dans 100 % des cas que les omphalocèles petits (isolés et associés) subissent une fermeture primaire entre le jour zéro et le jour trois après la naissance. Seuls 2 cas dans le groupe des omphalocèles géants (n=1/4 chez les OGI et n=1/5 chez les OGA) ont subi une fermeture primaire. Dans la plupart des cas, les omphalocèles géants sont pris en charge de manière progressive avec plusieurs temps opératoires afin d'éviter les complications respiratoires et hémodynamiques. C'est pourquoi, ces derniers ont tendance à séjourner de façon plus longue en Néonatalogie (1, 3). Le groupe qui détient la durée de séjour en néonatalogie la plus longue, dans notre étude, est celui des OGA. Ils peuvent séjourner jusqu'à 3 mois de vie après la naissance. Contrairement, les OPI séjournent en moyenne 15 jours.

Ensuite, les complications à court terme, c'est-à-dire les complications survenues durant la période néonatale, que nous avons mises en évidence chez les omphalocèles petits sont les complications digestives (n=4/15), les complications infectieuses et endocrinologiques (n=3/15), les complications rénales et respiratoires (n=2/15). Dans le deuxième groupe, celui des omphalocèles géants, nous avons des complications respiratoires (n=9/15), des complications digestives (n=6/15) et des complications infectieuses (n=5/15).

Certains auteurs mettent également en avant les complications respiratoires et les complications infectieuses majoritaires chez les omphalocèles géants (3, 48, 50). Heider et al. prouvent une incidence de morbidité et de mortalité néonatales plus élevée chez les omphalocèles géants et chez les nouveau-nés ayant nécessité une fermeture progressive (13). Axt met en avant plan les complications gastro-intestinales et infectieuses chez les omphalocèles de petite taille et de grande taille. Ces complications comprennent une obstruction de l'intestin grêle, une entérocolite nécrosante et une infection de la paroi abdominale (57).

Henrich et Huemmer mettent aussi en avant plan les complications gastro-intestinales et infectieuses chez les omphalocèles petits et géants. Quatre nourrissons sur 26 avaient des problèmes infectieux, un sepsis et 3 cas sur 26 avaient un iléus. Ces derniers auteurs montrent également des complications d'alimentation orale dans 6 cas sur 26 (20). Partridge et Hanna ont mis en évidence une association entre l'omphalocèle géant et diverses pathologies telles que l'hypoplasie pulmonaire et le reflux gastro-œsophagien. Cette première association s'explique par l'hyperpression intra-abdominale exercée par la fermeture de l'omphalocèle et la cavité abdominale étroite (58).

**TABLE 11 : Résumé des complications néonatales les plus fréquentes décrites dans la littérature récente**

Auteur, année	N de patients	Type de population	Complications
Axt, 1999	11	OP et OG	Gastro-intestinales, infectieuses
Koivusalo, 2002	46	OP et OG	Respiratoires, infectieuses
Biard, 2004	8	OG	Respiratoires, infectieuses
Henrich, 2008	26	OP et OG	Gastro-intestinales, infectieuses, nutritionnelles
Mitanchez, 2010	14	OG	Infectieuses
Partridge, 2015	21	OG	Uro-génitales

*OP : Omphalocèle petit, OG : Omphalocèle géant*

Finalement, les complications à long terme diffèrent en fonction de nos différents groupes. Dans le groupe des OPI, les complications respiratoires sont majoritaires (57% des cas, n=4/7). En ce qui concerne les OPA, nous trouvons dans 100% cas (n=3/3) des complications neurologiques et gastro-intestinales ainsi que des problèmes uro-génitaux, respiratoires, musculo-squelettiques et de la paroi abdominale dans 66% des cas (n=2/3). Ensuite, les OGI ont plus souvent, dans 66% des cas (n=2/3), des complications respiratoires, musculo-squelettiques et de la paroi abdominale. Enfin, dans le groupe des OGA, nous trouvons dans 66% des cas (n=2/3), les complications gastro-intestinales, respiratoires, musculo-squelettiques, de la paroi abdominale.

Les problèmes respiratoires les plus fréquents sont les infections pulmonaires récidivantes tous groupes confondus.

Les complications neurologiques comprennent deux cas avec un retard d'apprentissage du langage lié à une macroglossie dans le cadre du syndrome de Beckwith-Wiedemann (n=2/3 chez les OPA) et trois cas (n=1/7 chez les OPI, n=1/3 chez les OPA et n=1/3 chez les OGA) avec surdité légère à sévère. Une surdité dans le cadre d'un syndrome de CHARGE, l'autre suite à une encéphalopathie d'origine indéterminée et enfin, une surdité dont la cause n'est pas trouvée.

Concernant les complications gastro-intestinales, nous trouvons souvent des vomissements fréquents chez les omphalocèles associés, des diarrhées chroniques dans tous les groupes et enfin, un reflux gastro-œsophagien ou à une gastroparésie chez les OPI, les OPA et les OGA.

La complication uro-génitale la plus fréquente est un retard d'apprentissage pour aller à la toilette de façon autonome (1 cas dans les quatre groupes).

Dans les complications musculo-squelettiques, nous voyons un retard psychomoteur global chez les OPA (n=1/3), les OGI (n=1/3) et les OGA (n=1/3). Ces enfants ne se déplacent pas aussi vite que les autres enfants de même âge et ne savent pas bien se mobiliser pour attraper des objets.

Enfin, les problèmes de la paroi abdominale sont les hernies inguinales, un diastasis des muscles grands droits de l'abdomen et le syndrome du nombril manquant qui a nécessité une opération esthétique chez un enfant sur sept dans le groupe des OPI.

L'étude de Biard et al., concernant 5 omphalocèles géants, montre une prédominance pour les complications digestives comme le RGO (4/5) et des problèmes d'alimentation (3/5), mais également des complications respiratoires comprenant de l'asthme (3/5), des infections pulmonaires récidivantes (2/5) et 2 cas avec une bronchomalacie. Au niveau de la paroi abdominale, il y a 2 cas avec une hernie inguinale bilatérale et 1 cas avec une récurrence d'une hernie ombilicale. 2 cas sur 5 avaient un retard de développement associé à un trouble du langage, une surdité ou une difficulté de mobilisation empêchant d'attraper des objets (3). De même, l'étude de Partridge et al. a montré une incidence élevée des hernies inguinales dans une population d'omphalocèle géant (2).

L'étude de Koivusalo et al. en 2002, met en évidence, par un questionnaire (QoL), les complications gastro-intestinales et musculo-squelettiques des omphalocèles de toute taille confondue. Ces complications comprennent en particulier une intolérance au lactose (6/46), des allergies alimentaires (3/46), un RGO (3/46) et une arthrite rhumatoïde (3/46). Ils n'ont pas démontré de différence significative en ce qui concerne l'incidence des anomalies acquises entre la population avec une pathologie de la paroi abdominale et la population saine finlandaise qu'ils ont étudiée plus spécifiquement (50). Van Eijck et Hoogeveen montrent qu'il n'y a pas de différence significative par rapport aux complications digestives entre les omphalocèles de taille petite et de taille géante. On y trouve le plus souvent une douleur abdominale et une constipation. Par contre, Van Eijck et Hoogeveen montrent une différence significative en ce qui concerne les problèmes cosmétiques. Elles sont beaucoup plus fréquentes chez les omphalocèles géants puisque tous les cas qui ont répondu aux questionnaires souhaitent faire appel à une correction chirurgicale (43).

Henrich et Huemmer ont étudié les complications à long terme chez 15 patients avec une moyenne d'âge de 6.3 ans en réalisant des examens de suivi. Dans cette étude, les auteurs ne distinguent pas les omphalocèles petits et géants. Seulement 10% des enfants avaient des problèmes gastro-intestinaux. Concernant les mouvements du corps, 7% avaient des problèmes dans la réalisation des activités journalières et 13% des cas trouvaient qu'ils étaient limités dans les activités sportives. Sur 9 enfants sans ombilic, seulement un enfant souffrait de ce manque. Par rapport aux complications de la paroi abdominale, 20% avaient rapporté une récurrence d'une hernie ombilicale (20).

L'étude de Partridge montre une association entre l'omphalocèle géant et les hernies inguinales surtout chez les nouveau-nés de sexe masculin, 21 patients sur 51 (41%) (2).

Le pronostic est plus mauvais à court et à long terme chez les omphalocèles associés à d'autres anomalies congénitales, de taille petite ou géante (13, 49). Nous montrons également un pronostic moins bon chez les OGA. Par contre, les OGI ont un pronostic à court terme et à long terme semblable à celui des OPA. Seuls les OPI présentent un excellent pronostic.

**TABLE 12 : Résumé des complications à long terme décrites dans la littérature récente**

Auteur, année	N de patients	Age moyen	Type de population	Complications
Koivusalo, 2002	46	26.5 ans	OP et OG	Gastro-intestinales, musculo-squelettiques
Biard, 2004	5	33.2 mois	OG	Respiratoires, digestives, paroi abdominale, retard de développement
Henrich, 2008	15	6.3 ans	OG	Gastro-intestinales, musculo-squelettiques, cosmétiques, paroi abdominale
Van Eijck, 2009	48	16.7 ans chez OP et 11.3 ans chez OG	OP et OG	Gastro-intestinales, cosmétiques

*OP : Omphalocèle petit, OG : Omphalocèle géant*

L'impact de la maladie sur la qualité de vie n'a pas été jugé nécessaire à évaluer car de nombreux articles aboutissent à la même conclusion. Selon J-M. Biard et R. Douglas Wilson, la qualité de vie a été évaluée par un questionnaire PedsQL TM 4.0 et tous ceux qui y ont répondu ont une qualité de vie similaire à celle rencontrée dans la population saine (3).

Van Eijck et Hoogeveen ont démontré par le questionnaire COOP/WONCA que les omphalocèles petits (inférieurs ou égaux à 4 cm) et les omphalocèles géants (supérieurs à 5 cm) ont une qualité de vie estimée à bonne chez les omphalocèles géants et une qualité de vie estimée à très bonne chez les omphalocèles petits en comparaison avec un groupe contrôle (43). L'auteur Koivusalo et al. en 2002, ne montre, par un questionnaire (QoL) évaluant la morbidité et la qualité de vie des omphalocèles petits et géants, aucune différence significative en ce qui concerne l'incidence des anomalies acquises et la qualité de vie entre la population avec une anomalie de la paroi abdominale et la population finlandaise saine. On observe une légère différence avec les omphalocèles géants où l'aspect esthétique est plus défavorable par manque d'ombilic dans certains cas sans affecter la qualité de vie. Notons que la qualité de vie est comparable aux enfants sans anomalie (50).

## VIII. Conclusion

Ce mémoire de recherche clinique a été consacré aux enfants porteurs d'un omphalocèle diagnostiqué à l'Hôpital Saint-Luc avec trois objectifs principaux. Le premier avait pour but d'évaluer les caractéristiques périnatales. En seconde intention, nous avons voulu évaluer les complications néonatales. Enfin, de façon prospective à l'aide de questionnaires, nous avons étudié les complications à long terme.

Nous avons comparé nos résultats à ceux repris par certains auteurs. Nous avons ainsi pu conclure que, généralement, nos observations correspondaient aux leurs. Quant à nous, nous avons choisi de dissocier les groupes distincts en fonction de l'omphalocèle présenté par le patient (les omphalocèles petits, géants, isolés et associés), ce qui n'était pas toujours le cas antérieurement.

De cette étude, nous pouvons donc conclure différents points que nous allons reprendre brièvement ci-dessous.

Les enfants porteurs d'un omphalocèle petit et isolé naissent habituellement à terme et le mode d'accouchement est majoritairement par voie basse. L'adaptation à la naissance évaluée par le score d'Apgar est tout à fait correcte. La prise en charge chirurgicale se fait par une fermeture primaire dans tous les cas. Seulement 3 nouveau-nés sur 10 présentent des complications néonatales. Nous y trouvons essentiellement des problèmes infectieux, rénaux et digestifs. Ce groupe détient la durée de séjour à l'hôpital la plus courte. En ce qui concerne les complications à long terme, ces enfants présentent une très bonne santé de manière générale mise à part quelques problèmes respiratoires tels que des infections respiratoires fréquentes.

Concernant les caractéristiques périnatales des omphalocèles petits et associés, ces enfants naissent en moyenne plus précocement et dans la plupart des cas par voie basse. Le score d'Apgar est tout à fait correct à la naissance. De même que les omphalocèles petits et isolés, ce groupe subit dans 100% des cas une fermeture dite primaire. Les complications à court terme sont fréquentes contrairement aux omphalocèles isolés. Nous y trouvons des problèmes d'ordre digestif, respiratoire et métabolique. A long terme, ces enfants ont une bonne santé avec quelques complications neurologiques et digestives telles qu'un retard dans l'apprentissage du langage associé à une macroglossie chez deux enfants présentant un syndrome de Beckwith-Wiedemann et un reflux gastro-oesophagien.

Ensuite, les enfants nés avec un omphalocèle géant isolé naissent tous à terme et l'accouchement se fait par césarienne dans 100% des cas. L'adaptation à la naissance évaluée par le score d'Apgar est satisfaisante comme dans les groupes précédents. La technique réparatrice la plus souvent utilisée est celle dite progressive. En ce qui concerne les complications néonatales, elles touchent le domaine digestif et infectieux dans la moitié des cas. Les complications à long terme touchent fréquemment les domaines respiratoires (la dyspnée et les infections respiratoires récidivantes), musculo-squelettiques (l'asymétrie des membres inférieurs, le torticolis et l'hypotonie axiale) et enfin, de la paroi abdominale (une hernie inguinale et un diastasis des muscles grands droits).

Enfin, le dernier groupe consacré aux enfants porteurs d'un omphalocèle géant et associé à d'autres malformations, naissent plus précocement et dans tous les cas, le mode d'accouchement se fait par césarienne. Ils présentent le pire score d'Apgar parmi les autres groupes. Les complications néonatales d'ordre pulmonaire, infectieux et digestif, sont plus fréquentes contrairement aux autres groupes. Notons que ce groupe présente une durée de la ventilation mécanique, de la nutrition parentérale et enfin, du séjour en néonatalogie, la plus longue. A long terme, ces enfants présentent un pronostic plus défavorable avec des retards staturo-pondéraux et des complications respiratoires (dyspnée et infections pulmonaires fréquentes), digestives (vomissements et diarrhées) et musculo-squelettiques (scoliose et torticolis) empêchant ces enfants de se mouvoir comme les autres enfants du même âge.

Notons que cette étude a été réalisée avec un âge moyen de recul global de 8.8 ans ce qui nous a permis d'avoir une vision d'ensemble de différentes complications survenues dans l'histoire de santé de chacun de nos patients. De plus, nous avons non seulement fait la distinction entre les omphalocèles petits et géants, mais aussi entre les omphalocèles isolés et associés pour autant que les informations soient pertinentes. La distinction entre les omphalocèles isolés et associés n'a jamais été réalisée à notre connaissance. Elle nous aura permis d'établir un pronostic pour chaque type d'omphalocèle. La littérature compare souvent les omphalocèles soit en fonction de la taille, soit en fonction des anomalies associées. Elle mène souvent à la même conclusion : les omphalocèles géants et les omphalocèles associés sont de moins bon pronostic à court et à long terme. En dissociant les quatre types d'omphalocèle, nous mettons en évidence qu'un omphalocèle associé, pour autant qu'il soit petit, est de bon pronostic et qu'un omphalocèle géant, pour autant qu'il soit isolé, est aussi de bon pronostic.

Nous avons étudié l'histoire naturelle de la pathologie depuis l'âge gestationnel de diagnostic aux problèmes de santé rencontrés chez nos patients de nos jours, ce qui nous a permis de trouver quelques raisons à certains de nos résultats.

Néanmoins, notre étude a des points faibles. Ces points faibles sont liés à notre petit nombre de patients (16 sur les 24 que nous avons contactés). L'omphalocèle est une pathologie rare, polymalformative et très souvent cause d'interruption médicale de grossesse. D'ailleurs, cela pourrait expliquer le refus de certains patients de participer à notre étude. La distinction entre les quatre types d'omphalocèle a empêché de mettre en avant plan les complications les plus fréquente de manière plus significative.

Pour finir, il me semblerait qu'une analyse interuniversitaire voire intereuropéenne pourrait apporter des résultats plus significatifs. Les résultats devraient toujours distinguer les omphalocèles petits, géants, isolés et associés afin d'en extraire un pronostic plus précis et plus adapté au patient. La prise en charge invasive en néonatalogie devrait être minimale afin de diminuer le risque de complications respiratoires et digestives à long terme.

## Abréviations

**CEHF** : Comité d’Ethique Hospitalo-Facultaire

**CIA** : Communication inter-auriculaire

**CIV** : Communication inter-ventriculaire

**DPNI** : Diagnostic prénatal non invasif

**FC** : Fausse couche

**HTA** : Hypertension artérielle

**HTAP** : Hypertension artérielle pulmonaire

**IMG** : Interruption médicale de grossesse

**LBWC** : Limb body wall complex

**LCC** : Longueur crânio-caudale

**MAP** : Menace d’accouchement prématuré

**OGA** : Omphalocèle géant associé

**OGI** : Omphalocèle géant isolé

**OPA** : Omphalocèle petit associé

**OPI** : Omphalocèle petit isolé

**PC** : Périmètre crânien

**PEP** : Pression expiratoire positive

**P10, P90** : Percentile 10, Percentile 90 selon la courbe staturo-pondérale de l’OMS

**RCIU** : Retard de croissance intra-utérine

**RGO** : Reflux gastro-œsophagien

**TGV** : Transposition des gros vaisseaux

**VDDI** : Ventricule droit à double issue

## Annexes

### Annexe 1 :

## Questionnaire à compléter par les parents

### 1. Statut nutritionnel de l'enfant:

Dernière prise de poids était à :	kg
Dernière prise de taille était à :	cm
Date de ces mesures :	/ /

#### L'enfant a-t-il reçu :

- **Un régime alimentaire particulier**                      **oui / non**

Si oui, décrivez en quoi concerne ce régime :
---

- **Autres suppléments alimentaires**                      **oui / non**

Décrivez-les :
----------------

### 2. Fonction respiratoire :

Dans le mois qui précède, combien de fois votre enfant a-t-il eu des difficultés pour :

	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Marcher comme les autres enfants de son âge					

Courir comme les autres enfants de son âge					
Jouer avec les autres enfants					
Faire du sport					

Votre enfant présente-t-il un de ces problèmes ?

	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Asthme (difficile à respirer et/ou une respiration bruyante)					
Bronchite/infections pulmonaires (avec température et symptômes nécessitant la prise d'antibiotiques)					
Si vous avez coché <b>parfois</b> , <b>souvent</b> ou <b>presque toujours</b> , notez la fréquence :					

Information additionnelle par rapport à un problème respiratoire :

### 3. Fonction musculo-squelettique :

Dans le mois qui précède, combien de fois votre enfant a-t-il eu des difficultés pour :

	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Limitation des mouvements					
S'agenouiller					
Attraper des objets					
Changer la position du corps					
Si vous avez coché <b>parfois</b> , <b>souvent</b> ou <b>presque toujours</b> , pouvez-vous le décrire :					

- **Autres informations supplémentaires :**

#### **4. Fonction cardiaque :**

- **L'enfant a-t-il une malformation structurelle du cœur ou autre anomalie**    oui /non

Si oui, pouvez-vous la décrire :

#### **5. Fonction gastro-intestinale :**

**L'enfant présente-il un de ces problèmes :**

	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Problèmes d'alimentation					
Vomissements fréquents					
Difficultés avec certains types d'aliments (solide ou liquide...)					
Brûlure thoracique (reflux gastro-œsophagienne)					
Constipation					
Diarrhée					

Incontinence des selles/salissure					
Si vous avez choisi <b>parfois</b> , <b>souvent</b> ou <b>presque toujours</b> , veuillez bien décrire le/les problème(s) et notez la fréquence :					

**Autres anomalies digestives**                      **oui / non**

Si oui, décrivez :
--------------------

**6. Fonction de la paroi abdominale :**

**L'enfant présente-t-il :**

- **Hernie abdominale**    **oui / non**
- **Hernie inguinale**    **oui / non**
- **Complications sur la zone chirurgicale**                      **oui / non**

Type de complication + description :
--------------------------------------

**Autres informations supplémentaires :**

--

**7. Fonction urinaire :**

**L'enfant présente-il un de ces problèmes :**

	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Difficulté à uriner					

Incontinence urinaire/ fuite urinaire					
Fréquence élevée pour uriner					
Retard dans l'apprentissage pour aller aux toilettes					
Retard dans l'apprentissage pour se contenir la nuit					
Infections urinaires fréquentes (avec température et nécessitant la prise d'antibiotiques au moins 3-4 fois par an)					
Si vous avez choisi parfois, souvent ou presque toujours, veuillez décrire le problème et notez la fréquence :					

**Votre enfant avait-il besoin d'être traité par :**

- Dialyse rénale                      oui / non
- Transplantation rénale            oui / non

**Autres problèmes urinaires :**            oui / non

Si oui, décrivez :
--------------------

## **8. Fonction neurologique :**

**L'enfant présente-il un de ces problèmes :**

- Déficit intellectuel                      oui / non
- Problème d'apprentissage            oui / non
- Troubles épileptiques                oui / non
- Autres problèmes neurologiques    oui / non

**Si vous avez répondu « oui » à l'une des propositions précédentes, veuillez bien le décrire :**

**9. Autres handicaps physiques :** **oui / non**

Si oui, veuillez décrire le handicap :

**10. Divers :**

**L'enfant présente-il une langue anormalement grosse qui perturbe le langage ou la déglutition ?** **oui / non**

**L'enfant a-t-il été diagnostiqué d'un cancer ?** **oui / non**

Si oui, à quel âge le diagnostic a-t-il été posé ?

Quel type de cancer a-t-il eu ?

Quel était le traitement ?

**11. Thérapie additionnelle :**

**L'enfant a-t-il eu recours à une de ces thérapies ? Si oui, veuillez noter la fréquence et la raison.**

- **Opération chirurgicale** **oui / non**

Si oui, veuillez bien les lister toutes avec leur description et si possible, mentionner la date approximative de l'opération:

- **Logopédie**

**oui / non**

Si oui, décrivez :

- **Thérapie physique**

**oui / non**

Si oui, décrivez :

## **12. Remarques additionnelles :**

Veillez noter toute remarque si elle vous semble importante pour la santé de votre enfant :

## Références bibliographiques

1. Akinkuotu AC, Sheikh F, Olutoye OO, Lee TC, Fernandes CJ, Welty SE, et al. Giant omphaloceles: surgical management and perinatal outcomes. *The Journal of surgical research*. 2015;198(2):388-92.
2. Partridge EA, Peranteau WH, Flake AW, Adzick NS, Hedrick HL. Frequency and complications of inguinal hernia repair in giant omphalocele. *Journal of pediatric surgery*. 2015;50(10):1673-5.
3. Biard JM, Wilson RD, Johnson MP, Hedrick HL, Schwarz U, Flake AW, et al. Prenatally diagnosed giant omphaloceles: short- and long-term outcomes. *Prenatal diagnosis*. 2004;24(6):434-9.
4. Hijkoop A PN, Lechner RL, van Bever Y, van Gils-Frijters APJM, Tibboel D, Wijnen RMH, Cohen-Overbeek TE, IJsselstijn H. Omphalocele: from diagnosis to growth and development at 2 years of age. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2018.
5. Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, Eik-Nes SH. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2005;26(5):527-37.
6. James E. Dimmick DKK. *Developmental pathology of the embryo and fetus*. Lippincott, editor1992. 527-9 p.
7. J. F. *Traité de Pathologie interne, Volume 2 encyclographique s*, editor1842. 438 p.
8. Baird PA ME. An epidemiologic study of congenital malformations of the anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Am J Hum Genet*. 1981;33:470-8.
9. S. L. Omphalocele and gastroschisis in Sweden 1965-1976. *Acta Paediatr Scand* 1981;70:55-60.
10. Leroy C VLV, Englert Y. *Données périnatales en Région bruxelloise. périnatalité P*, editor2011. 50 p.
11. Harrison E, Adzick, Holzgreve. *The unborn patient*. third ed.
12. Bianchi DW CT, D'Alton ME. *Fetology-Diagnosis and Management of the Fetal Patient*. Professional MH, editor2000. 483-91 p.
13. Heider AL, Strauss RA, Kuller JA. Omphalocele: clinical outcomes in cases with normal karyotypes. *American journal of obstetrics and gynecology*. 2004;190(1):135-41.
14. David A. Nyberg JPM, Dolores H. Pretorius, Gianluigi Pilu. *Diagnostic imaging of fetal anomalies*.
15. Redfort RHA MM, Whittle MJ. Gastroschisis and exomphaloceles: precise diagnosis by mid-pregnancy ultrasound. *Br J Obstet Gynaecol*. 1985;92:54-9.
16. Byron-Scott R HE, Chan A, Bower C, Scott H, Clark K. A population-based study of abdominal wall defects in South Australia and Western Australia. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 1998;12(2):136-51.
17. Marshall J SJ, Tanner JP, Ramakrishnan R, Feldkamp ML, Marengo LK, Meyer RE, Druschel CM, Rickard R, Kirby RS. Prevalence, Correlates, and Outcomes of Omphalocele in the United States, 1995-2005. *Obstet Gynecol*. 2015;126(2):284-93.
18. Cyr DR ML, Schoenecker SA, Patten RM, Shepard TH, Shuman WP, Moss AA. Bowel migration in the normal fetus: US detection. *Radiology*. 1986;161(1):119-21.
19. Axt R QF, Boos R, Hendrik HJ, Jessberger HJ, Schwaiger C, Schmidt W. Omphalocele and gastroschisis: prenatal diagnosis and peripartal management. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 1999;87(1):47-54.
20. Henrich K, Huemmer HP, Reingruber B, Weber PG. Gastroschisis and omphalocele: treatments and long-term outcomes. *Pediatric surgery international*. 2008;24(2):167-73.
21. Lewis DF TC, Garite TJ, et al. Fetal gastroschisis and omphalocele: is cesarean section the best mode of delivery ? *American journal of obstetrics and gynecology*. 1990;163:773-5.
22. Roland Axt FQ, R. Boos , H.J. Hendrik , H.J. Jeßberger , C. Schwaiger ,W. Schmidt. Omphalocele and gastroschisis: prenatal diagnosis and peripartal management. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* 1999;87:47-54.

23. Mayer T BR, Matlak ME, Johnson DG. Gastroschisis and Omphalocele: An Eight-year Review. *Ann Surg* 1980;192:783-7.
24. Lamquami S, Mamouni N, Errarhay S, Bouchikhi C, Banani A. Antenatal diagnosis of isolated omphalocele. *The Pan African medical journal*. 2015;21:233.
25. Benacerraf BR SD, Estroff JA, et al. Abnormal karyotype of fetuses with omphalocele: prediction based on omphalocele contents. *Obstet Gynecol*. 1990;75:317.
26. Getachew MM GR, Edge V, et al. Correlation between omphalocele contents and karyotypic abnormalities: sonographic study in 37 cases. *AJR Am J Roentgenol*. 1991;158:133-6.
27. Duhamel B. Embryology of exomphalos and allied malformations *Arch Dis Childh*. 1963;38:142.
28. Sadler TW. The embryologic origin of ventral body wall defects. *Seminars in pediatric surgery*. 2010;19(3):209-14.
29. Brown DL ED, Schulman LP, Carson SA. Sonographic diagnosis of omphalocele during 10th week of gestation. *AJR Am J Roentgenol*. 1989;153:825-6.
30. Rossi AC PF. Accuracy of ultrasonography at 11-14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies: a systematic review. *Obstet Gynecol*. 2013;122(6):1160-7.
31. Palomaki GE HL, Knight GJ, et al. Second trimester maternal serum screening alpha-fetoprotein levels in pregnancies associated with gastroschisis and omphalocele. *Obstet Gynecol*. 1988;71:906-9.
32. Carpenter MW CM, Dibbins AW, et al. Perinatal management of ventral wall defects. *Obstet Gynecol*. 1984;64:646.
33. Copel JA PG, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: associations and indications for fetal echocardiography. *American journal of obstetrics and gynecology*. 1986;154:1121-32.
34. Bryker CR BW. Pentalogy of Cantrell. *encyclopedia Bd, editor. Cambridge*1990. 1375-7 p.
35. Cantrell JR HJ, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surgery, gynecology & obstetrics*. 1958;107:602.
36. Romero R PG, Jeanty P, et al. Omphalocele: prenatal diagnosis of congenital anomalies. *Lange A, editor. Norwalk*1988. 220-3 p.
37. Spitz L BK, Milner S, et al. Combined anterior abdominal wall, sternal, diaphragmatic, pericardial, and intracardiac defects: a report of 5 cases and their management. *H Pediatr Surg*. 1975;10:491-6.
38. Deng K QJ, Dai L, Yi L, Deng C, Mu Y, Zhu J. Perinatal mortality in pregnancies with omphalocele: data from the Chinese national birth defects monitoring network, 1996-2006. *BMC Pediatr*. 2014;14:160.
39. Nicholas SS SD, Dicke JM, Gray DL, Macones GA, Odibo AO. Predicting adverse neonatal outcomes in fetuses with abdominal wall defects using prenatal risk factors. *American journal of obstetrics and gynecology*. 2009;201(4):383.
40. Juhasz-Böss I GR, Solomayer EF, Fuchs J, Meyberg-Solomayer G. Fetal and neonatal outcome in patients with anterior abdominal wall defects (gastroschisis and omphalocele). *J Perinat Med*. 2011;40(1):85-90.
41. Juvet LK OS, Stoinska-Schneider A, Solberg B, Arentz-Hansen H, Kvamme MK, Fure B. Non-Invasive Prenatal Test (NIPT) for Identification of Trisomy 21, 18 and 13. *Knowledge Centre for the Health Services at The Norwegian Institute of Public Health*. 2016;2016-2018.
42. El Mhabrech H BHH, Charfi H, Zrig A, Hafsa C. Prenatal diagnosis of abdominal wall defects. *Arch Pediatr*. 2017;24(10):917-24.
43. Van Eijck F. C. HYL, van Weel C., Rieu P. N., Wijnen R. M. Minor and giant omphalocele: long-term outcomes and quality of life. *Journal of pediatric surgery*. 2009;44(7):1355-9.
44. Geijn EJ VJ, Sollie JE. Ultrasonographic diagnosis and perinatal management of fetal abdominal wall defects. *Fetal Diagn Ther*. 1991;6:2-10.
45. Sauter ER FK, Arensman RM. Is primary repair of gastroschisis and omphalocele always the best operation ? *Am Surg*. 1991;57:142-4.

46. SR. S. A new method for the staged repair of large omphaloceles. *Surgery, gynecology & obstetrics*. 1967;125:837-50.
47. Cohen-Overbeek TE, Tong WH, Hatzmann TR, Wilms JF, Govaerts LC, Galjaard RJ, et al. Omphalocele: comparison of outcome following prenatal or postnatal diagnosis. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2010;36(6):687-92.
48. Mitanchez D W-NE, Humblot A, Rousseau V, Revillon Y, Hubert P. Neonatal care in patients with giant omphalocele: arduous management but favorable outcomes. *Journal of pediatric surgery*. 2010;45(8):1727-33.
49. Tucci M BH. The associated anomalies that determine prognosis in congenital omphaloceles. *American journal of obstetrics and gynecology*. 1990;163(5):1646-9.
50. Koivusalo A LH, Rintala RJ. Morbidity and quality of life in adult patients with a congenital abdominal wall defect: A questionnaire survey. *Journal of pediatric surgery*. 2002;37(11):1594-601.
51. Tsakayannis DE ZD, Lillehei CW. Respiratory insufficiency at birth: A predictor of mortality for infants with omphalocele. *Journal of pediatric surgery*. 1996;31(8):1088-91.
52. Moretti M KA, Rodriguez J, Lobe T, Shaver D, Sibai B. The effect of mode of delivery on the perinatal outcome in fetuses with abdominal wall defects. *American journal of obstetrics and gynecology*. 1990;163(3):833-8.
53. How HY, HB, Pietrantonio M., Evans JC., Dutton S., Khoury J., Siddiqi TA. Is vaginal delivery preferable to elective cesarean delivery in fetuses with a known ventral wall defect? *American journal of obstetrics and gynecology*. 2000;182(6):1527-34.
54. Segel SY, MS, Parry S., Macones GA. Fetal abdominal wall defects and mode of delivery: a systematic review. *Obstet Gynecol*. 2001;98(5):867-73.
55. Boyd PA, BA, Gould S., Manning N., Chamberlain P. Outcome of prenatally diagnosed anterior abdominal wall defects. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1998;78(3):209-13.
56. Watanabe S ST, Hara F, Yasui T, Uga N, Naoe A. Omphalocele and Gastroschisis in Newborns: Over 16 Years of Experience from a Single Clinic. *Journal of neonatal surgery*. 2017;6(2):27.
57. Tucker JM, BC, Davis RO., Winkler CL., Boots LR., Krassikoff NE., Hauth JC. Prenatal differentiation of ventral abdominal wall defects. Are amniotic fluid markers useful adjuncts? *J Reprod Med*. 1992;37(5):445-8.
58. Partridge EA, Hanna BD, Panitch HB, Rintoul NE, Peranteau WH, Flake AW, et al. Pulmonary hypertension in giant omphalocele infants. *Journal of pediatric surgery*. 2014;49(12):1767-70.