

CAS CLINIQUE

DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE D'UN FŒTUS PORTEUR D'UN SYNDROME D'OBSTRUCTION CONGÉNITALE DES VOIES RESPIRATOIRES SUPÉRIEURES (CHAOS)

JAMINET C (1), LÉONARD F (1), DEVLIEGER R (2), CHANTRAINE F (3)

RÉSUMÉ : Le syndrome d'obstruction congénitale des voies respiratoires supérieures est une malformation rare dont le pronostic est très péjoratif sans intervention périnatale, entraînant un décès *in utero* ou à la naissance. L'échographie et la résonance magnétique nucléaire permettent de poser un diagnostic prénatal précis et de choisir les techniques de médecine fœtale interventionnelle les mieux adaptées (ponction trachéale sous contrôle échographique, reperméabilisation sous fœtoscopie). Ces approches réduisent les effets secondaires fœtaux liés au processus pathologique, et évitent à la mère le traitement intrapartal *ex utero* et ses effets délétères. S'il devient indispensable, le traitement intrapartal *ex utero* permet une prise en charge optimale du nouveau-né en sécurisant ses voies respiratoires, tout en minimisant les dommages hypoxiques, grâce au maintien de la circulation materno-fœtale. Nous présentons l'histoire d'un couple confronté à une suspicion de CHAOS à 21 semaines d'aménorrhée, le parcours diagnostique et la prise en charge jusqu'à la naissance de l'enfant.

MOTS-CLÉS : CHAOS - Poumons hyperéchogènes - Diaphragme inversé - Ponction trachéale - Procédure EXIT

DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF A FOETUS WITH CONGENITAL HIGH AIRWAY OBSTRUCTION SYNDROME (CHAOS)

SUMMARY : Congenital high airway obstruction syndrome is a rare malformation whose prognosis is very poor resulting in foetal or perinatal death if no perinatal intervention is performed. However, ultrasound and magnetic resonance enable an accurate prenatal diagnosis and optimal choice of interventional foetal medicine techniques (transtracheal puncture, fetoscopy). These approaches reduce foetal side effects related to the pathological process, and avoid the mother *ex utero* intrapart treatment and its deleterious effects. If it becomes indispensable *ex utero* intrapart treatment allows optimal management of the new born by securing the foetal airways while minimizing risk for hypoxic damage through the maintenance of maternal-foetal circulation. We present the story of a couple with a suspected case of CHAOS at 21 weeks of amenorrhea, the diagnostic and the management until the birth of the child.

KEYWORDS : CHAOS - Echogenic lungs - Inverted diaphragm - Transtracheal puncture - Ex utero intrapart treatment

INTRODUCTION

Le terme CHAOS (acronyme anglais de Congenital High Airway Obstruction Syndrome ou syndrome d'obstruction congénitale des voies respiratoires supérieures) est utilisé pour la première fois par M. Hedrick et coll. en 1994 pour décrire l'obstruction complète ou partielle des voies respiratoires supérieures fœtales causée par atrésie ou sténose du larynx ou de la trachée proximale (1). Si le diagnostic n'est pas posé en anténatal, la malformation ou ses conséquences entraînent un décès fœtal *in utero*, ou peu de temps après la naissance. Le diagnostic prénatal est possible par l'échographie obstétricale, qui visualise les conséquences de la malformation (poumons distendus et hyperéchogènes, coupes diaphragmatiques aplaties ou inversées, trachée distale dilatée, petit cœur centralisé, ascite ou hydrops fœtal) (2).

Le diagnostic différentiel avec une compression d'origine extrinsèque est posé à l'aide de la résonance magnétique nucléaire (RMN) qui, de plus, précise le niveau et l'étendue de la lésion (3).

La médecine fœtale interventionnelle sous contrôle échographique ou par fœtoscopie permet d'éviter la mort fœtale *in utero*, par un geste provisoire ou thérapeutique (4). L'accouchement se programme dans un centre multidisciplinaire pour pouvoir, si nécessaire, appliquer le traitement intra-partal *ex utero* (procédure EXIT) (5). Il s'agit d'un accouchement par césarienne électorale permettant de réaliser l'intubation ou la trachéotomie du nouveau-né, tout en maintenant la circulation placentaire, ce qui évite l'hypoxie néonatale.

CAS CLINIQUE

La patiente, âgée de 29 ans, primigeste, se présente pour un suivi de grossesse normale. Elle n'a pas d'antécédent personnel, familial ou génétique. Les futurs parents ne sont pas consanguins.

La patiente est suivie régulièrement, à 7 semaines d'aménorrhée (SA) pour une datation exacte, à 12 SA pour l'échographie du premier

(1) Service de Gynécologie-Obstétrique, CHC Sainte-Elisabeth, Heusy, Belgique.

(2) Département de Médecine fœtale et maternelle, KU Leuven, Belgique.

(3) Service de Gynécologie-Obstétrique, CHR Citadelle, Liège, Belgique.

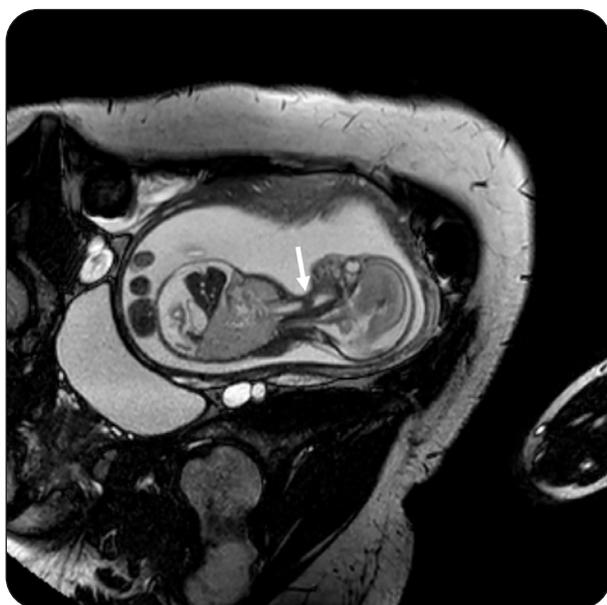
trimestre complétée par un test prénatal non invasif (normal).

À 20 SA, l'examen clinique est sans particularité. L'échographie obstétricale révèle un fœtus de bonne vitalité, mais une ascite importante, avec biométries abdominales supérieures au percentile 90. Les autres biométries sont au percentile 40. La quantité de liquide est normale, la mesure du doppler ombilical est normale. L'échographie est contrôlée quelques jours

Figure 1. Échographie à 21 semaines d'aménorrhée décrivant des poumons hyperéchogènes (étoiles), une inversion des coupes diaphragmatiques (croix), de l'ascite (triangle) et une trachée dilatée sur sa partie distale (flèche)



Figure 2. RMN à 21 semaines d'aménorrhée montrant la sténose focale du larynx sur une distance de 7-8 mm (flèche)



plus tard. On y décrit des poumons hyperéchogènes, une inversion des coupes diaphragmatiques, et une trachée dilatée sur sa partie distale (Figure 1). Le diagnostic de CHAOS est suggéré. La résonance magnétique nucléaire, montre un obstacle décrit comme une sténose focale du larynx plutôt que de la trachée proximale, sur une hauteur de 7-8 mm, avec possible passage résiduel discret, et élargissement de la trachée après cette sténose (Figure 2). Le CHAOS est confirmé. La ponction de liquide amniotique réalisée le même jour va montrer un caryotype moléculaire normal. Jusqu'à 24 SA, les contrôles échographiques hebdomadaires ne montrent pas d'autre malformation que cet obstacle trachéal haut qui évoque une membrane hyperéchogène bombante en proximal, avec un larynx qui semble normal. Les autres anomalies (ascite, poumons distendus hyperéchogènes, petit cœur centralisé, trachée distale dilatée), conséquences du CHAOS, restent stables.

Vers 23 SA, l'équipe multidisciplinaire de médecine fœtale propose la réalisation d'une ponction trachéale afin d'atténuer la dilatation pulmonaire qui comprime le cœur et provoque sa décompensation. Ce geste permet de différer la réalisation d'une fœtoscopie pour tenter de perforer l'obstacle trachéal à un âge de grossesse plus avancé. À 24 SA, la ponction trachéale guidée par échographie ramène 27,5ml de liquide. Après cette décompression trachéale, les contrôles échographiques hebdomadaires ultérieurs montrent une diminution du volume pulmonaire, avec normalisation des coupes diaphragmatiques, réduction de l'ascite, et disparition des autres signes de décompensation cardiaque. On note cependant une augmentation progressive du liquide amniotique évoluant vers un polyhydramnios, une dilatation légère du sinus coronaire associée à la persistance de la veine cave supérieure gauche, ainsi qu'une image compatible avec une sténose duodénale. Comme les futurs parents n'envisagent pas d'interrompre la grossesse et ne souhaitent pas prendre un risque de naissance prématurée, la fœtoscopie de perméabilisation, d'abord programmée vers 27 SA, est réalisée à 37 SA, avec accouchement programmé dans la foulée. Les équipes interventionnelles se sont préparées pour réaliser une fœtoscopie en vue de perforer l'obstacle trachéal haut puis induire l'accouchement, ou, en cas d'échec de perméabilisation des voies aériennes supérieures, mettre en route la procédure EXIT et réaliser une trachéotomie. La fœtoscopie visualise l'obstacle sous les cordes vocales, mais la reperméabilisation ne peut être réalisée en toute sécurité, la

malformation étant trop proche de celles-ci. La procédure EXIT est réalisée. L'équipe obstétricale fait une césarienne sous tocolyse et rachianesthésie par incision segmentaire basse permettant l'accès à la tête, face en avant. Le cou est mis en extension et l'équipe d'ORL pédiatrique pratique une trachéotomie standard sous circulation placentaire. L'intervention se déroule sans incident.

Les suites opératoires pour la patiente sont simples, si bien qu'elle met en route l'allaitement maternel et apprend, avec son conjoint, les soins quotidiens d'une trachéotomie.

L'enfant est rapidement opéré d'un diaphragme duodénal et nourri par sonde nasoduodénale. Il respire spontanément après 5 jours. Il commence à boire au sein au 24^{ème} jour. À 5 semaines, il rentre à domicile avec une trachéotomie et tête au sein. À 8 semaines, l'exploration ORL ne permet pas la perméabilisation des voies respiratoires, la sténose étant trop proche des cordes vocales. La trachéotomie doit rester en place. Une intervention de reconstruction est envisagée vers l'âge d'un an.

DISCUSSION

Le CHAOS est une malformation très rare, la plupart du temps sporadique, dont l'incidence exacte n'est pas connue (6, 7). Il décrit l'obstruction complète ou partielle des voies respiratoires supérieures fœtales, associée à des images échographiques déjà décrites dans l'introduction. La malformation correspond embryologiquement à une atteinte supraglottique, glottique ou infraglottique lors du développement des sixièmes arcs pharyngiens, avec recanalisation déficiente des voies respiratoires à 10 SA (8, 9). L'obstacle peut être causé par une atrésie laryngée, une agénésie trachéale, une sténose sous-glottique, une toile ou des kystes laryngés. C'est une malformation laryngo-trachéale qui ne peut, en période anténatale, être distinguée d'une atrésie proximale de la trachée. L'atrésie laryngée semble être la cause la plus fréquente (8).

Les images échographiques caractéristiques s'expliquent par une réaction en chaîne (10, 11). Chez un fœtus en bonne santé, les sécrétions du parenchyme pulmonaire sont absorbées par l'arbre trachéo-bronchique. Toutefois, en cas d'obstruction de celui-ci, le fluide ne peut être éliminé. Sa clairance physiologique est altérée, ce qui entraîne une augmentation de la pression intratrachéale. Le liquide s'accumule dans les poumons, provoquant une augmentation de leur volume. L'hypertrophie pulmonaire induit un apla-

tissement et, dans les cas graves, une inversion des coupes diaphragmatiques. Les poumons distendus compriment les structures cardiaques et médiastinales, entraînant un dysfonctionnement cardio-vasculaire et une diminution du retour veineux. Le cœur comprimé se centralise et décompense. La diminution du retour veineux et le dysfonctionnement cardiovasculaire peuvent provoquer ascite et anasarque fœtale (11). La déglutition fœtale perturbée va provoquer l'apparition d'un polyhydramnios ou d'un oligoamnios, à cause de la compression de l'œsophage par les voies respiratoires dilatées. L'augmentation de la pression intra-pulmonaire provoquée par l'obstruction peut donner lieu à une altération supplémentaire de l'architecture et du développement des poumons, avec un étirement chronique du diaphragme. Ces lésions accentuent le dysfonctionnement pulmonaire et diaphragmatique postnatal, avec un besoin prolongé d'assistance ventilatoire mécanique (7). Parfois, l'hypertrophie pulmonaire peut disparaître spontanément, ou secondairement à une perforation des voies respiratoires dilatées ou à une fistule trachéo-œsophagienne. Mais la résolution apparente des poumons hyperéchogènes fœtaux en échographie ne signifie pas nécessairement la résolution de la pathologie sous-jacente (12).

L'association avec d'autres malformations est fréquente (50 %), ce qui majore le pronostic péjoratif. Parmi les affections monogéniques impliquant le CHAOS, citons le syndrome de FRASER, autosomique récessif, associant anomalies urogénitales, atrésie du larynx, syndactylie, cryptophtalmie (11), le syndrome des côtes courtes-polydactylie (SRPS) (13) ou le TACRD (acronyme de «Tracheal Agenesis complex Cardiac anomalies, Radial ray defect, Duodenal atresia») (11). Vanhaesebrouck et coll. ont décrit un cas de CHAOS avec héritage autosomique dominant d'un père et de ses deux enfants affectés (13). Le CHAOS peut aussi faire partie d'affections chromosomiques, comme la délétion du bras court du chromosome 5 (maladie du cri du chat) et la micro-délétion du bras long du chromosome 22 (22q11.2- ou syndrome vélo-cardio-facial) (13). Lorsqu'on diagnostique un CHAOS, avant d'envisager une tentative de sauvetage fœtal par fœtoscopie ou une naissance par procédure EXIT, il est donc indispensable de rechercher les anomalies associées en raison de leurs implications pour le pronostic.

Le diagnostic différentiel doit être fait entre le CHAOS et la malformation adénomatoïde kystique congénitale bilatérale de type III, la séquestration pulmonaire, ou une cause

extrinsèque d'obstruction comme les malformations lymphatiques, le tératome cervical, le double arc aortique (11). L'outil diagnostique est l'échographie, qui permet de visualiser les changements structurels secondaires à l'obstruction des voies respiratoires, déjà décrits. L'imagerie prénatale peut être complétée par une RMN pour visualiser le niveau et l'étendue de l'obstruction. De plus, cet examen aide à exclure une cause extrinsèque (11).

Les interventions fœtales vont tenter de modifier l'histoire naturelle de la maladie pour améliorer la survie pré- et post-natale, et parfois, éviter la procédure EXIT. Ces interventions peuvent réduire les décès fœtaux en résolvant les hydrops. Mais elles sont associées à un risque de rupture prématurée des membranes et d'accouchement prématuré. En se basant sur le concept d'amélioration prénatale de certains cas de CHAOS par décompression pulmonaire via une fistulisation spontanée, Kohl et coll. ont essayé de dilater une atrésie laryngée par ballonnet avec placement d'un stent à 21 SA 5/7^e, en insérant un fil dans la région atrétique sous contrôle foetoscopique échoguidé (14). La même équipe décrit, par la suite, un traitement par laryngotomie foetoscopique intra-utérine au laser à travers une membrane laryngée à 23 SA 6/7^e (4). Chez notre patiente, l'équipe de médecine fœtale et interventionnelle a choisi de décompresser les poumons par un geste provisoire de ponction trans-trachéale sous contrôle échographique à 24 SA, pour atténuer la décompensation cardiaque secondaire, et réaliser la foetoscopie à un terme de grossesse où le fœtus est viable. L'évolution ultérieure favorable a permis de post-poser la foetoscopie juste avant l'accouchement programmé.

La procédure EXIT (acronyme anglais de *EX utero* Intrapartum Treatment ou traitement intrapartum *ex utero*) consiste à réaliser l'accouchement partiel du fœtus lors d'une césarienne sous tocolyse, permettant de fournir le temps nécessaire pour sécuriser les voies respiratoires fœtales alors que l'oxygénation fœtale est maintenue par perfusion placentaire (15). Le premier cas traité de la sorte avec succès a été décrit par DeCou et coll. en 1998 (5). L'adoption de cette procédure a permis de réduire la mortalité néonatale, avec un taux de survie de 83 % (16). Le diagnostic anténatal permet de préparer l'ensemble des intervenants à la procédure. Elle nécessite la coopération d'équipes multidisciplinaires et une planification préopératoire précise. Mais la procédure EXIT n'est pas sans risque pour la mère. En effet, la réalisation inévitable d'une césarienne sous tocolyse crée une cicatrice utérine délétère pour l'avenir

obstétrical et augmente le risque d'hémorragie maternelle. L'enfant porteur d'une trachéotomie est un bébé silencieux, qui nécessite des soins réguliers, et dont l'évolution médicale reste incertaine. Chez notre patiente, l'intervention a débuté par une foetoscopie laser qui n'a pas permis la perméabilisation des voies respiratoires, et s'est poursuivie par une procédure EXIT pour permettre la trachéotomie de l'enfant sous circulation fœto-maternelle en toute sécurité.

IMPLICATION CLINIQUE

La mise en évidence d'un CHAOS chez un fœtus a un impact majeur sur la prise en charge de la grossesse et de l'accouchement. Une fois le diagnostic posé, il faut exclure l'existence d'un syndrome poly-malformatif associé. Ensuite, les risques augmentés de mort fœtale *in utero*, de mortalité néonatale et de morbidité à long terme chez les enfants survivants sont expliqués aux futurs parents. L'interruption médicale de grossesse est une option discutée avec eux. Les approches innovantes de la médecine fœtale interventionnelle ont pour objectif de diminuer les effets secondaires de l'obstruction des voies respiratoires sur le fœtus ou de traiter la malformation pour éviter à la patiente de subir la procédure EXIT. Si une trachéotomie reste indispensable, la procédure EXIT améliore le pronostic vital du nouveau-né en évitant son asphyxie inopinée.

CONCLUSION

Le CHAOS est une malformation congénitale des voies respiratoires rare et mortelle, si elle n'est pas reconnue en prénatal. Les images échographiques typiques permettent de poser le diagnostic. La RMN est l'examen complémentaire de premier choix pour définir le niveau d'obstruction. Les interventions prénatales visent à réduire la compression intra-pulmonaire et cardiaque secondaire ou à supprimer l'obstacle sur les voies respiratoires, pour diminuer la morbi-mortalité fœtale et maternelle. La procédure EXIT évite l'hypoxie fœtale à la naissance, permettant la réalisation d'une trachéotomie néonatale sous circulation placentaire. Le dialogue avec les futurs parents reste primordial car cette malformation reste empreinte d'une morbidité non négligeable en cas de survie de l'enfant, et est souvent associée à d'autres anomalies. Le conseil génétique est recommandé pour la gestion des futures grossesses.

Remerciements

Merci à Renaud Guében, assistant en médecine générale, pour son aide logistique et intellectuelle.

BIBLIOGRAPHIE

- Hedrick MH, Ferro MM, Filly RA, et al. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): A potential for perinatal intervention. *J Pediatr Surg* 1994;**29**:271-4.
- Aslan H, Ekiz A, Kanber Acar D, et al. Prenatal diagnosis of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). Five case report. *Med Ultrason* 2015;**17**:115-8.
- Courtier J, Poder L, Wang ZJ, et al. Fetal tracheolaryngeal airway obstruction: Prenatal evaluation by sonography and MRI. *Pediatr Radiol* 2010;**40**:1800-5.
- Kohl T, van de Vondel P, Stressig R, et al. Case report percutaneous fetoscopic laser decompression of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) from laryngeal atresia via a single trocar-current technical constraints and potential solutions for future interventions. *Fetal Diagn Ther* 2009;**25**:67-71.
- DeCou JM, Jones DC, Jacobs HD, Touloukian RJ. Successful ex utero intrapartum treatment (EXIT) procedure for congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) owing to laryngeal atresia. *J Pediatr Surg* 1998;**33**:1563-5.
- Roybal JL, Liechty KW, Hedrick HL, et al. Predicting the severity of congenital high airway obstruction syndrome. *J Pediatr Surg* 2010;**45**:1633-9.
- Nolan HR, Gurria J, Peiro JL, et al. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): natural history, prenatal management strategies, and outcomes at a single comprehensive fetal center. *J Pediatr Surg* 2019;**54**:1153-8.
- Bourgeot P, Guérin du Masgenêt B, Houfflin-Debarge V. *Echographie en pratique obstétricale*. 6e éd. Issy-les Moulineaux: Elsevier Masson;2021.
- Larsen W. J. *Embryologie humaine*. 2e éd. Bruxelles : de Boeck et Larcier;2003.
- Mudaliyar US, Sreedhar S. Chaos syndrome. *BJR Case Rep* 2017;**3**:1-4.
- Pathare S, Varghese K, Limbad K. A rare case: antenatally diagnosed congenital high airway obstruction syndrome. *Radiol Case Rep* 2021;**16**:2668-71.
- Ashraf A, Abdelrahman AM, Senna A, Alsaad F. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): no intervention, no survival-a case report and literature review. *Case Rep Radiol* 2020;**2020**:1-6.
- Vanhaesebrouck P, De Coen K, Defoort P, et al. Evidence for autosomal dominant inheritance in prenatally diagnosed CHAOS. *Eur J Pediatr* 2006;**165**:706-8.
- Kohl T, Hering R, Bauriedel G, van de Vondel P, et al. Fetoscopic and ultrasound-guided decompression of the fetal trachea in a human fetus with Fraser syndrome and congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) from laryngeal atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;**27**:84-8.
- Kumar K, Miron C, Singh SI. Maternal anesthesia for EXIT procedure: A systematic review of literature. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* 2019;**35**:19-24.
- Novoa RH, Quintana W, Castillo-Urquiaga W, Ventura W. EXIT (ex utero intrapartum treatment) surgery for the management of fetal airway obstruction: A systematic review of the literature. *J Pediatr Surg* 2020;**55**:1188-95.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr Leonard F, Service de Gynécologie-Obstétrique, CHC Sainte-Elisabeth, Heusy, Belgique.
Email : f-leonard@skynet.be