

# **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Fistules porto-systémiques congénitales**

Texte du PNDS

**Centres de référence coordonnateur et constitutif des maladies  
vasculaires du foie**



**Juillet 2022**

# Sommaire

Liste des abréviations .....	4
Synthèse du PNDS à l'attention des médecins généralistes .....	5
Texte du PNDS.....	6
<b>1 Introduction .....</b>	<b>6</b>
1.1 Objectif	6
1.2 Méthode	6
1.3 Généralités	6
1.3.1 Définition	6
1.3.2 Classification	7
1.3.3 Epidémiologie	8
<b>2 Diagnostic et évaluation initiale .....</b>	<b>8</b>
2.1 Objectifs	8
2.2 Professionnels impliqués	9
2.3 Diagnostic et présentation clinique	9
2.3.1 Diagnostic prénatal	9
2.3.2 Diagnostic dans l'enfance	9
2.3.3 Diagnostic à l'âge adulte	10
2.4 Complications possibles des FPC	10
2.5 Comment faire le diagnostic ?	11
2.5.1 Evaluations cliniques	11
2.5.2 Evaluations biologiques	12
2.5.3 Examens d'imagerie	13
2.6 Annonce du diagnostic et information du patient	18
<b>3 Prise en charge thérapeutique .....</b>	<b>18</b>
3.1 Objectifs	18
3.2 Professionnels impliqués	18
3.3 Prise en charge thérapeutique	19
3.3.1 Fermeture de la fistule chez les patients symptomatiques :	19
3.3.1.1 Avantages	19
3.3.1.2 Complications	19
3.3.2 Fermeture préventive chez les patients asymptomatiques	20
3.3.3 Aspects techniques de la fermeture	20
3.3.4 Transplantation hépatique	20
3.4 Education thérapeutique	21
3.5 Vaccination	21
3.6 Prise en charge psychologique et sociale	21
3.7 Recours aux associations de patients	22
3.8 Transition enfant-adulte	22
<b>4 Suivi .....</b>	<b>23</b>
4.1 Objectifs	23
4.2 Professionnels impliqués (et modalité de coordination)	23
4.3 Gestion et suivi après fermeture de la FPC	24
4.4 Suivi des patients asymptomatiques	24
<b>5 Recommandations .....</b>	<b>25</b>
<b>Annexe 1. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients : <a href="https://www.filfoie.com/ou-consulter/reseau-maladies-vasculaires-foie/">https://www.filfoie.com/ou-consulter/reseau-maladies-vasculaires-foie/</a>.....</b>	<b>26</b>

<b>Annexe 2. Liste des participants .....</b>	<b>32</b>
<b>Annexe 3. Diffusion et financement du PNDS .....</b>	<b>33</b>
<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>34</b>

## Liste des abréviations

AHC	Adénome Hépatocellulaire
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
AMVF	Association des Malades des Vaisseaux du Foie
AMFE	Association maladies foie enfants
CAF	Caisse Allocation Familiale
CHC	Carcinome Hépatocellulaire
EHC	Encéphalopathie Hépatique Chronique
FPC	Fistules Porto-systémiques Congénitales
HAS	Haute Autorité de Santé
HNF	Hyperplasie Nodulaire Focale
HTAP	Hypertension Artérielle Pulmonaire
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MSA	Mutualité Sociale Agricole
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PNDS	Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
RCP	Réunions de Concertation Pluridisciplinaire
RQTH	Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé
SPH	Syndrome Hépto-pulmonaire
TCA	Temps de Céphaline activée
TP	Taux de Prothrombine

# Synthèse du PNDS à l'attention des médecins généralistes

La fistule porto systémique congénitale (FPC) est une malformation congénitale rare dont l'incidence est mal connue et estimée à 1/30 000 naissances vivantes.

La FPC consiste en une ou plusieurs communications d'une veine du système portal à destinée hépatique avec une veine du système veineux cave à destinée cardiaque. La FPC est souvent associée à d'autres anomalies : malformatives (cardiopathie congénitale, hétérotaxie, syndrome de polysplénie), trisomie 21, angiomes cutanés ou hépatiques, entre autres.

La FPC peut conduire à l'apparition de complications multiples. Les manifestations hépatiques sont essentiellement l'apparition de tumeurs hépatiques (bénignes ou malignes). Les manifestations extra hépatiques peuvent être de type neurologiques divers (secondaires au bypass hépatique) ou cardio-pulmonaires (syndrome hépato-pulmonaire et d'hypertension artérielle pulmonaire). D'autres manifestations moins connues comprennent des anomalies endocrinologiques comme un retard pubertaire ou une grande taille.

Le diagnostic de la FPC est radiologique et peut être identifié à tout âge de la vie par une échographie, soit de façon fortuite, soit le plus souvent à l'occasion d'une complication ou d'anomalies des tests biologiques. Il faudra toujours se poser la question de la fermeture de la FPC avec une concertation d'un centre expert et multidisciplinaire (voir annexe 1). Cette fermeture de la FPC est largement recommandée lorsque le shunt est symptomatique et discuté en prévention d'une complication dans les autres situations. Le but de la fermeture est de stopper l'évolution des complications, et ou dans la plupart des cas de les faire régresser. Cette fermeture peut être réalisée par voie radiologique endovasculaire, ou chirurgicale.

Une surveillance hépatique, cardiologique et neurologique est toujours nécessaire. Certaines complications sont réversibles après la fermeture, mais nécessitent un suivi spécialisé qui pourra se faire en coordination avec le médecin traitant. D'autres, comme l'hypertension artérielle pulmonaire nécessiteront un suivi au long cours.

## **Informations utiles :**

Ce PNDS est disponible sur le site :

- de la Haute Autorité de Santé : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
- de la Filière des maladies rares du foie (FILFOIE): <https://www.filfoie.com/>

Liste des centres de référence et de compétence : Annexe 1.

Orphanet : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Associations de patients :

- Association des Malades des Vaisseaux du Foie (AMVF) : <https://www.amvf.asso.fr/>
- Association maladies foie enfants (AMFE) : <http://www.amfe.fr/>

# Texte du PNDS

## 1 Introduction

### 1.1 Objectif

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de fistule porto-systémique congénitale (FPC). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients, mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection prévue dans l'ALD 31.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de FPC. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

### 1.2 Méthode

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du centre de référence (<https://www.filfoie.com/>).

Le contenu de ce PNDS a été discuté et validé par le groupe de travail (cf. Annexe 2).

### 1.3 Généralités

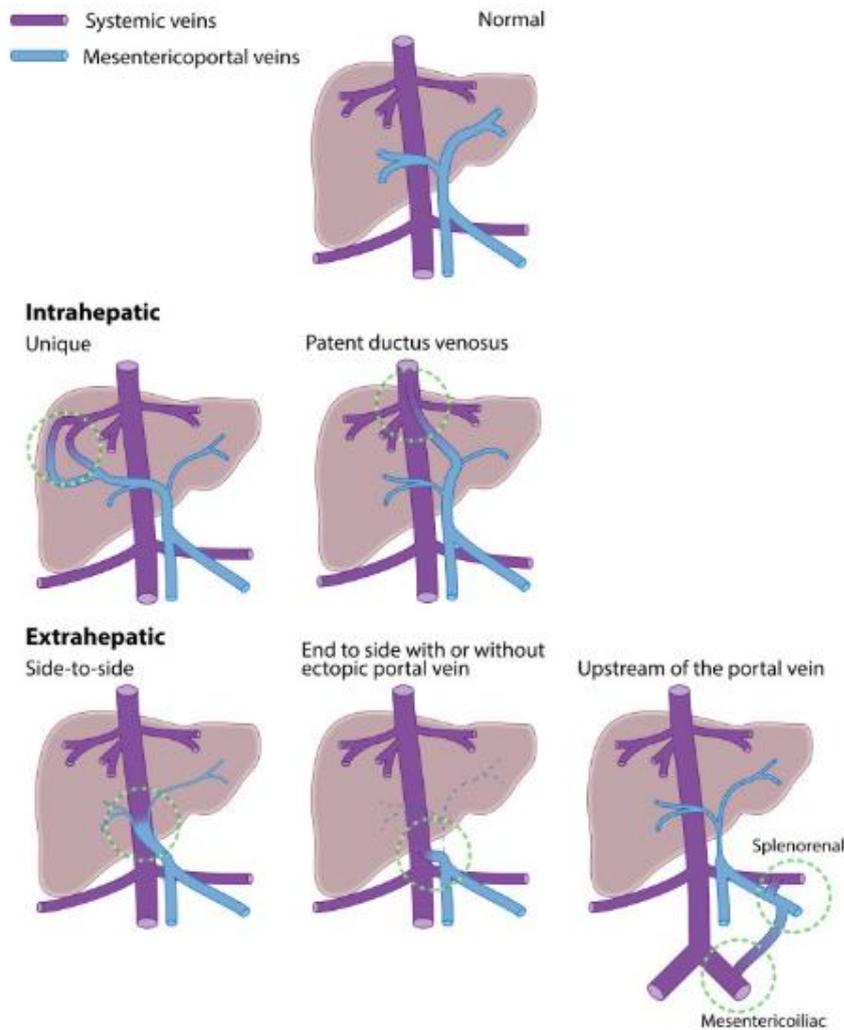
#### 1.3.1 Définition

Les FPC sont des malformations congénitales définies par une ou plusieurs communications entre une veine du système veineux portal et le système veineux systémique (cave). En conséquence, la majeure partie du sang veineux intestinal et splénique qui habituellement passe par la veine porte vers le foie, contourne le foie.

### 1.3.2 Classification

De nombreuses classifications existent pour les FPC et sont soit anatomiques soit chirurgicales [1] [2] [3] [4] [5]. Historiquement, les FPC ont d'abord été classées en deux catégories : extra-hépatique (malformation d'Abernethy) et intra-hépatique. Au cours des dernières années, de nouvelles classifications ont été proposées pour fournir les informations nécessaires adaptées à une prise en charge thérapeutique optimale. La classification chirurgicale de Bicêtre décrit quatre types de FPC en tenant compte de la terminaison cave du shunt [3]. Plus tard, Kanazawa a proposé d'élargir cette classification en ajoutant une description des veines portes intrahépatiques lors de l'occlusion par ballonnet. Trois sous-types ont été proposés : léger, modéré et sévère Fig. 1 [6]. Une combinaison des classifications de Bicêtre et de Kanazawa peut être utile pour sélectionner des approches thérapeutiques et une prise en charge en vue d'améliorer les résultats pour les patients [5] (Fig. 1).

**Figure 1.** Nouvelle classification des formes anatomiques de FPC. FPC intrahépatique impliquant des shunts uniques ou multiples. Persistance du ductus venosus. FPC extrahépatique de type II, avec maintien du système veineux portal intrahépatique. FPC extrahépatique de type I (malformation d'Abernethy) avec absence ou hypoplasie sévère du système veineux portal intrahépatique.



### 1.3.3 Epidémiologie

L'incidence des FPC est mal connue et est estimée à 1/30 000 naissances vivantes [4] [7]. Une étude rétrospective a rapporté une fréquence des FPC identifiée en période anténatale de 1/6000 [8] tandis que la fréquence des FCP qui persisteraient au-delà de la première année de vie serait de 1/50 000 [4]. La FPC peut être associée à d'autres malformations ou syndromes chez 30 à 45 % des patients [4] [9]. Du fait de cette communication vasculaire non physiologique, des signes et symptômes tels que l'encéphalopathie hépatique, des maladies vasculaires pulmonaires (syndrome hépato-pulmonaire ou hypertension artérielle pulmonaire), des tumeurs hépatiques bénignes ou malignes et des troubles biologiques et métaboliques peuvent survenir [4] [9] [10] [11].

## 2 Diagnostic et évaluation initiale

### 2.1 Objectifs

Une première étape doit être dévolue à confirmer le diagnostic et une deuxième étape consiste à mobiliser et coordonner les différents professionnels autour du patient et de sa famille, afin de mettre en place une prise en charge coordonnée et adaptée à la situation complexe.

## 2.2 Professionnels impliqués

Les professionnels impliqués dans la prise en charge diagnostique des patients sont :

- L'hépatologue pédiatre ou adulte ;
- Le radiologue ;
- L'anatomopathologiste (histologie hépatique le cas échéant) ;
- Le biologiste (examens biologiques) ;
- Le médecin généraliste ;
- Tout autre spécialiste dont l'avis est nécessaire en fonction du tableau clinique ;
- Le cas échéant : assistante sociale, psychologue, infirmière ;

Un avis devra être pris auprès des centres de référence, des centres de compétence et de leurs réseaux de correspondants.

## 2.3 Diagnostic et présentation clinique

La présentation clinique va d'une découverte fortuite chez un sujet asymptomatique à l'examen des signes et symptômes tels que décrits ci-dessus. Les FPC sont de plus en plus diagnostiquées avant la naissance. Parmi les FPC diagnostiquées avant la naissance, une grande partie est intrahépatique. Les FPC intrahépatiques semblent se fermer spontanément tôt dans la vie. Par conséquent, leur signification clinique peut être moindre que celle des shunts extrahépatiques qui se ferment rarement spontanément et semblent être associés à des signes et symptômes sévères [4] [9] [10] [11] [12] [13].

### 2.3.1 Diagnostic prénatal

Au mieux de nos connaissances actuelles, 42 % des FPC sont suspectées lors d'échographies prénatales.

L'échographie peut identifier la FPC par visualisation directe de la fistule ou via des signes indirects. Ceux-ci incluent l'élargissement de la veine ombilicale et/ou de la veine cave inférieure, et l'absence de ductus venosus. Un ductus venosus (Le canal d'Arantius) anormalement large est également un signe indirect de FPC. La FPC peut faire partie d'un cortège d'autres malformations plus complexes et/ou être associées à des anomalies chromosomiques ou génétiques (trisomie 21, syndrome de Noonan) [14].

L'impact sur le fœtus peut inclure un retard de croissance intra-utérin, une augmentation du débit cardiaque avec cardiomégalie ou une insuffisance cardiaque (dans une minorité de cas) [5] [14] [15]. Le pronostic est souvent lié à d'éventuelles malformations associées, notamment cardiaques. La surveillance fœtale doit être réalisée par échographie régulière dans un centre spécialisé [15].

### 2.3.2 Diagnostic dans l'enfance

Les signes et symptômes au cours de la période néonatale comprennent : ictère et insuffisance cardiaque, hyperbilirubinémie conjuguée, hypoglycémie, dépistage néonatal anormal de la galactosémie, thrombocytopenie, hyperammoniémie et anomalies de la coagulation. [4] [9] [10] [12] [13] [16]. Plus tard dans la vie, des complications telles que des nodules hépatiques, une encéphalopathie hépatique ; un syndrome hépatopulmonaire ou une hypertension pulmonaire peuvent révéler une FPC. De même, la FPC peut être diagnostiquée et/ou doit être recherchée lors de l'évaluation de malformations connues pour

être associées aux FPC, notamment : cardiopathie congénitale, hétérotaxie, syndrome de polysplénie, anomalies chromosomiques, hémangiomes cutanés ou hépatiques.

### 2.3.3 Diagnostic à l'âge adulte

Une série européenne récente a rapporté 66 patients, d'âge médian 21 ans, avec FPC. Le suivi médian est de 5,2 ans. Tous les patients ont été diagnostiqués à l'imagerie. Treize cas (13/66 ; 20 %) avaient déjà présenté des symptômes évocateurs de FPC : encéphalopathie hépatique (EH) dans 6 cas et dyspnée dans 7 cas. L'étude d'imagerie a été réalisée chez 53 patients (80 %) pour anomalies hépatiques (24 %) ou des douleurs abdominales (15 %) [11].

## 2.4 Complications possibles des FPC

On estime que des complications systémiques ou des signes/symptômes surviennent dans 30 % des cas et que le risque de les développer augmente avec l'âge. En plus des complications in utero décrites précédemment, les complications de cette communication non physiologique entre le système porte et le système systémique pendant la période postnatale peuvent inclure les complications suivantes :

- **Encéphalopathie hépatique chronique (EHC)** : le diagnostic de l'EHC est difficile surtout dans la petite enfance et consiste en des difficultés cognitives non spécifiques et un retard du développement. D'autres signes et symptômes neurologiques chez les enfants plus âgés et les adultes comprennent une léthargie intermittente, des difficultés de concentration, des modifications de l'état mental, de l'irritabilité, de l'agitation, de la désorientation, imitant parfois chez l'adulte le diagnostic psychiatrique de maladies mentales (syndrome dépressif, schizophrénie...). Des signes neurologiques extrapyramidaux ont été décrits chez l'adulte ; pour la dépister une ammoniémie pré et post prandiale avec charge en protide doit être réalisée.
- **Cardiaques** : une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) a été rapportée chez au moins 30 enfants atteints de FPC, quel que soit le type de shunt [4] [17]. La FPC a comme conséquence une augmentation du débit cardiaque pouvant entraîner une insuffisance cardiaque ou une hypertension pulmonaire. Dans une série adulte, une hypertension artérielle pulmonaire a été diagnostiquée chez 8/66 patients dont 6 symptomatiques [11] ;
- **Pulmonaires** : un syndrome hépato-pulmonaire (SHP) a été rapporté chez 32/265 (12 %) patients dans une série pédiatrique [4], et chez 3 % des jeunes adultes dans une série européenne [11]. Elle semble être plus fréquente chez les patients présentant une hétérotaxie associée. Les patients atteints de SHP sont généralement symptomatiques et présentent une dyspnée et une orthodéoxie. [4];
- **Nodules hépatiques** : le développement de lésions hépatiques bénignes et régénératives est bien connu et semble lié à la privation de sang portal. Les lésions de type hyperplasie nodulaire focale (HNF) sont les plus courantes, mais d'autres tumeurs bénignes et malignes sont fréquentes, notamment l'hyperplasie nodulaire régénérative (HNR), l'adénome hépatocellulaire (AHC), l'hépatoblastome (enfant) et le carcinome hépatocellulaire (enfant et adulte) (CHC). [18]. Le diagnostic de FPC pourrait se faire dans le contexte d'exploration de nodules hépatiques [19]. [11] ;
- **Métabolique** : les anomalies métaboliques associées à la FPC comprennent l'hypoglycémie néonatale, la cholestase néonatale, le dépistage néonatal anormal de la galactosémie, l'hyperammoniémie, les troubles de la coagulation inexplicables,

l'augmentation des acides biliaires sériques et les troubles de croissance plutôt accélérée chez les enfants plus âgés.

En résumé, les circonstances de diagnostic varient selon l'âge (Tableau 1).

L'incidence cumulée d'au moins une complication majeure chez les jeunes adultes (EH, HTAP, SHP, CHC et adénome) à 20, 30 et 40 ans était de 35%, 45% et 58%, respectivement, dans la récente étude européenne. [11] Chez l'enfant, le nombre de complications semble plus fréquent en cas de FPC extrahépatique, et augmenterait avec l'âge [12] [13].

**Tableau 1** Le diagnostic, la présentation clinique et les complications varient selon l'âge au diagnostic chez 265 enfants [4].

Âge	Anomalie	Nombre de patients
Prénatal	Échographie de dépistage anormale	27
Néonatal*	Total	78
	Hypergalactosémie	55
	Anomalie cardiaque congénitale	12
	Cholestase néonatale	10
	Fortuits	1
> 1 mois	Total	158
	Complications**	117
	Fortuits à l'imagerie	29
	Tests hépatiques anormaux***	12

\*Les nouveau-nés et les jeunes nourrissons atteints de FPC peuvent présenter des angiomes cutanés dans 5 % des cas.

\*\*Cholestase 13%, tumeur hépatique 35%, syndrome hépato-pulmonaire 17%, HTAP 16%, encéphalopathie 35%, autres

\*\*\*Transaminases (médiane 1.5N), gGT (médiane 3N), TP abaissé, albumine abaissée, hyperammoniémie et augmentation des acides biliaires

## 2.5 Comment faire le diagnostic ?

Une évaluation clinico-biologique et radiologique complète est requise en cas de suspicion de FPC.

### 2.5.1 Evaluations cliniques

	A réaliser	Justification
<b>Anamnèse</b>	Antécédents anté et périnataux : malformations associées : cardiopathies, anomalies des gros (veines et artères) et petits vaisseaux (angiomes), anomalies orthopédiques, urologiques et génétiques (T21, Turner, autres anomalies de nombre ou de structure	Associations malformatives pouvant atteindre 50% et conditionnant la prise en charge périopératoire.

	des chromosomes)	
<b>Bilan clinique</b>	Poids, taille, fréquence cardiaque, tension artérielle, développement pubertaire, saturation capillaire en oxygène couchée puis debout, bilan de neuro-psychomotricité, niveau d'étude, scolarité, la présence d'hémangiomes cutanés chez les nourrissons de moins de 1 an. Recherche de malformations orthopédiques, urologiques.	Anomalie staturo pondéral Insuffisance cardiaque, HTAP, syndrome hépato pulmonaire Encéphalopathie hépatique Hémangiomes cutanés multiples

### 2.5.2 Evaluations biologiques

	A réaliser	Justification
<b>Bilan biologique</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hémostase : TP facteur V, TCA,</li> <li>• NFS et plaquettes</li> <li>• Acides biliaires sériques</li>   <li>• Ammoniémie à jeun et postprandiale</li>   <li>• Alpha-foetoprotéine</li>   <li>• Protéinurie des 24h, urée, créatinine, Cystatine C :</li> <li>• Groupe et RAI à jour</li>   <li>• Cycle glycémique avec dextrométrie du glucose</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TP Abaissé chez 31/ 77 patients testés [4], à visée pré thérapeutique</li>   <li>• Ac biliaires augmentés chez 76/78 patients testés [4] : sont le témoin du passage portosystémique des acides biliaires provenant de l'absorption intestinale. Leur dosage est un élément de suivi.</li>   <li>• Augmentée chez 123/156 patients testés [4] : pour rechercher des arguments en faveur d'une encéphalopathie hépatique, en effet l'hyperammoniémie est à la fois un témoin et un élément de suivi de la FPC</li>   <li>• En cas de nodules hépatiques en imagerie, dépistage de carcinome hépato cellulaire.</li>   <li>• Pour les explorations invasives</li>   <li>• Pour le bilan des hypoglycémies néonatales et de l'hypergalactosémie</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dosages hormonaux (Thyroïdiens , T4, T3, TSHu, TBG, Oestradiol, IGF1, Cortisol)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Avance pubertaire et staturale.</li> </ul>
--	---	---

### 2.5.3 Examens d'imagerie

Il existe plusieurs modalités à la fois pour diagnostiquer les FPC et pour planifier la prise en charge [4] [5] [10] :

- **L'échographie Doppler hépatique**

Il s'agit de l'examen clé qui recherche la présence d'une ou de plusieurs communications anormales entre le système porte et le système cave sans signe d'hypertension portale.

Il existe généralement une hypoplasie voire une absence de visualisation du réseau portal en aval de la FPC. L'échographie permet au radiologue d'identifier l'emplacement de la FPC, la longueur et le diamètre du vaisseau anormal, d'étudier le système porte en aval et dans le foie, et de dépister les nodules. La FPC doit être distinguée du shunt porto-systémique résultant d'une hypertension portale et d'une maladie hépatique sous-jacente, ce qui n'est pas toujours facile, et peut nécessiter une confrontation avec les imageries en coupe.

La présence d'autres malformations vasculaires et/ou viscérales est également recherchée par échographie abdominale ;

- **L'angioscanner abdominal avec injection de produit de contraste**

Cet examen est réalisé pour confirmer la FPC, son emplacement et son type anatomique. Il permettra de préciser l'anatomie vasculaire et d'identifier les autres malformations associées. Il peut également détecter des nodules hépatiques ;

- **L'IRM hépatique avec ou sans injection de produit de contraste**

L'IRM hépatique sans contraste est le meilleur outil non invasif disponible pour la recherche des nodules hépatiques.

L'IRM hépatique avec contraste sera utilisée uniquement en présence de nodules afin de les caractériser.

En utilisant des séquences IRM pondérées en T1 avec contraste, le nodule hépatique peut ne pas présenter les caractéristiques habituelles en raison de l'absence d'équilibre artériel et portal normal. La plupart des lésions présentent un rehaussement atypique.

L'agent de contraste Multihance « gadobénate de diméglumine » peut être utile dans la phase tardive de l'IRM du foie avec captation hépatocytaire et rehaussement hépatosécifique.

### Bilan complémentaire

Si la fistule congénitale est confirmée, d'autres examens sont nécessaires en centre spécialisé :

- **Angiographie avec test d'occlusion et prise des pressions**

Est réalisée soit lorsque le système porte intrahépatique n'est pas visible à l'échographie, au scanner et/ou à l'IRM, soit dans le but de planifier la fermeture du shunt. Lorsque les branches portales ne sont pas visibles après opacification du shunt, un test d'occlusion par ballonnet est réalisé pour mieux étudier le système portal. Dans certains cas, le test d'occlusion peut révéler un ou plusieurs shunts supplémentaires. Les mesures de pression

portale avant et après le test d'occlusion permettent d'évaluer le gradient porto-systémique, qui est un paramètre important pour planifier les modalités de la fermeture [6] ;

- **Biopsie hépatique**

Dans une série pédiatrique, l'atrophie hépatique est fréquente sur les explants hépatiques [4] [20]. L'analyse histologique chez 62 enfants a montré un foie normal chez 16/62 (26 %), une stéatose sans fibrose chez 6/62 (10 %) et des signes de maladie portosinoïdale chez 40/62 (64 %) enfants [4]. Chez les adultes, 9 patients sur 19 (47 %) ayant subi une biopsie hépatique présentaient une absence ou une hypoplasie des branches de la veine portale dans l'espace porte, associées à une congestion sinoïdale et à de larges branches artérielles dans certains cas. Huit patients sur 19 (42 %) présentaient une fibrose périportale légère et 3/19 (16 %) patients présentaient une stéatose modérée [11]. La justification de la réalisation d'une biopsie hépatique est la recherche d'une fibrose importante, pouvant entraîner une hypertension portale après fermeture du ou des shunts, en particulier chez les patients présentant des malformations associées [4]. Les caractéristiques histologiques de la maladie vasculaire porto-sinoïdale sont fréquemment observées dans le foie des patients atteints de FPC [4] [11] [21] ; cependant, les patients atteints de FPC n'ont pas d'hypertension portale et ont généralement des tests hépatiques normaux. La présence de tels signes histologiques ne doit pas empêcher la fermeture du shunt. Dans tous les cas, la décision d'effectuer une biopsie hépatique dans le cadre de l'évaluation initiale de la FPC doit être prise au cas par cas, idéalement par un centre expert.

En cas de nodules hépatiques, une biopsie du ou des nodules et du foie non tumoral est recommandée, en particulier chez les patients présentant des lésions atypiques à l'imagerie. Des études histopathologiques, immunohistochimiques et moléculaires doivent être réalisées (un fragment congelé est nécessaire), permettant de caractériser le(s) nodule(s) et d'estimer le risque de transformation maligne [18] [19] [22] ;

- **Échocardiographie transthoracique de contraste**

L'échocardiographie est utile pour estimer la pression systolique ventriculaire droite et pour calculer la pression systolique de l'artère pulmonaire (une PAPs > 50 mmHg est prédictive d'HTAP) ainsi que pour évaluer les signes d'insuffisance pulmonaire, d'hypertrophie ventriculaire droite, de dilatation et de dysfonctionnement, ainsi que l'élargissement de l'oreillette droite. Des malformations cardiaques associées peuvent également être diagnostiquées. Une échographie cardiaque de contraste peut être utile pour dépister un shunt hépato-pulmonaire. Celle-ci consiste à injecter du sérum physiologique préalablement agité et contenant des microbulles d'air dans une veine périphérique. L'apparition après trois battements cardiaques de micros- bulles dans les cavités gauches signe la présence d'un shunt intra pulmonaire. Le diagnostic d'un syndrome hépato-pulmonaire est retenu en présence d'une hypoxémie (une PaO<sub>2</sub> inférieure à 70 mmHg) et d'une échographie de contraste positive.

- **La scintigraphie pulmonaire aux micro-agrégats d'albumine marquée au Technétium**

Cet examen est utile pour le diagnostic et la quantification des shunts pulmonaires (rapport crâne/poumon > 0,33 %) chez les patients souffrant de dyspnée, de désaturation debout/couché ou d'une échographie cardiaque de contraste anormale ;

- **Cathétérisme cardiaque**

Un cathétérisme cardiaque est effectué pour confirmer l'hypertension artérielle pulmonaire (pression artérielle pulmonaire moyenne  $\geq 25$  mmHg). Tous les patients présentant des résultats échocardiographiques suggérant une HTAP doivent être référés pour un cathétérisme cardiaque droit. Les patients avec une PAPs  $< 35$  mmHg sont considérés comme ayant une HTAP légère ; PAPs 35-44 mmHg : HTAP modérée ; et avec une PAPs  $\geq 45$  mmHg : HTAP sévère. La gravité de l'HTAP est liée aux résultats à long terme ;

- **IRM cérébrale et spectro IRM**

L'IRM cérébrale est réalisée pour rechercher des signes d'encéphalopathie porto-systémique, comme un signal hyper intense dans le globus pallidus en séquences pondérées T1, ou des anomalies vasculaires cérébrales associées [4].

- **EEG pré et post prandial avec charge en protide**

Après cette évaluation, le patient est classé en symptomatique ou asymptomatique en fonction des critères décrits ci-dessous, et la forme anatomique de la fistule est précisée: vaisseau proximal et distal, type de communication et présence d'un réseau intrahépatique.

Résumé :

	<b>A réaliser</b>	<b>Justification</b>
<b>Bilan clinique</b>	Poids, taille, fréquence cardiaque, tension artérielle, développement pubertaire, saturation capillaire en oxygène couchée puis debout, bilan de neuro-psychomotricité, niveau d'étude, scolarité, la présence d'hémangiomes cutanés chez les nourrissons de moins de 1 an.	Retard statur pondéral Insuffisance cardiaque, HTAP, syndrome hépato pulmonaire Encéphalopathie hépatique Hémangiomes cutanés multiples
<b>Bilan biologique</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hémostase : TP</li> <li>• facteur V, TCA,</li> <li>• NFS et plaquettes</li> <li>• Acides biliaires sériques,</li> <li>• Ammoniémie à jeun et postprandiale</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Abaissé chez 31/ 77 patients testés [4], à visée pré thérapeutique</li> <li>• Augmentés chez 76/78 patients testés [4] : sont le témoin du passage portosystémique des acides biliaires provenant de l'absorption intestinale. Leur dosage est un élément de suivi.</li> <li>• Augmentée chez 123/156 patients testés [4] : pour rechercher des arguments</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alpha-foetoprotéine</li> <li>• Protéinurie des 24h, urée, créatinine, Cystatine C :</li> <li>• Groupe et RAI à jour</li> <li>• Cycle glycémique avec dextrométrie du glucose</li> </ul>	<p>en faveur d'une encéphalopathie hépatique, en effet l'hyperammoniémie est à la fois un témoin et un élément de suivi de la FPC</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• En cas de nodules hépatiques en imagerie, dépistage de carcinome hépato cellulaire.</li> <li>• Pour les explorations invasives</li> <li>• pour le bilan des hypoglycémies néonatales et de l'hypergalactosémie</li> </ul>
<b>Examens d'imagerie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• L'échographie-doppler hépatique et abdominale</li> <li>• L'angioscanner abdominal avec injection de produit de contraste</li> <li>• L'IRM hépatique : <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sans injection de produit de contraste</li> <li>2. Avec injection</li> </ol> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clef : rechercher la présence d'une ou de plusieurs communications anormales entre le système porte et le système cave sans signe d'hypertension portale.</li> <li>• Rechercher par l'échographie abdominale la présence d'autres malformations vasculaires et/ou viscérales</li> <li>• Pour préciser et confirmer la FPC, sa localisation et son type anatomique.</li> <li>• Permet de détecter des nodules hépatiques.</li> <li>• Pour rechercher des nodules hépatiques</li> <li>• Uniquement en présence de nodule pour le caractériser.</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Angiographie avec test d'occlusion et prise des pressions</li> <li>• Biopsie hépatique</li> <li>• Echographie cardiaque avec épreuve des bulles</li> <li>• Scintigraphie pulmonaire aux micros agrégats d'Albumine marquée au Technétium</li> <li>• Cathétérisme cardiaque</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A réaliser :</li> <li>• Soit lorsque le système porte intrahépatique n'est pas visible en échographie ou sur le scanner et / ou à l'IRM,</li> <li>• Soit à visée thérapeutique pour fermer le shunt</li> <li>• A réaliser si possible, notamment en cas d'associations malformatives ou d'anomalies caryotypiques à la recherche d'une maladie vasculaire porto sinusoidale, pouvant constituer une cause d'hypertension portale après fermeture de la ou des fistules. [4]</li> <li>• En cas de nodules hépatiques : une biopsie du nodule et du foie non nodulaire est nécessaire. Une étude immunohistochimique puis moléculaire afin de classer les nodules selon les altérations moléculaires est nécessaire</li> <li>• Pour rechercher :</li> <li>• Des signes de retentissement cardiaque notamment sur les cavités cardiaques droites</li> <li>• Des malformations cardiaques associées</li> <li>• Shunt hépato-pulmonaire</li> <li>• A discuter en cas de dyspnée d'effort, de saturation anormale ou en cas d'orthodéoxie (diminution de la SaO<sub>2</sub> &gt; 4% entre la position couchée et la position debout), d'anomalie à l'échographie cardiaque de contraste ou de dyspnée pour renseigner la présence de shunts pulmonaires et sa quantification éventuelle.</li> <li>• En cas de signes d'hypertension artérielle pulmonaire.</li> </ul>
--	--	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• IRM cérébrale et spectro IRM</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pour rechercher des signes d'encéphalopathie porto-systémique ou d'anomalie vasculaire cérébrale associée [4].</li> </ul>
--	--	--

## 2.6 Annonce du diagnostic et information du patient

L'annonce du diagnostic doit faire l'objet d'une consultation dédiée qui sera l'occasion d'établir une relation de confiance.

A l'occasion de cette consultation dédiée, il sera notamment abordé les points suivants :

- L'explication du diagnostic, ses conséquences et les grandes lignes de la prise en charge. Expliquer pourquoi cette prise en charge nécessite une expertise pluri disciplinaire.
- La description du type de traitement qui sera entrepris.
- La possibilité d'une prise en charge au titre de l'ALD.
- L'accès aux informations (sites Internet, plaquettes d'information, association de patients).

Lors de ces explications, le médecin doit prendre en compte le niveau de compréhension du patient et de sa famille.

L'impact psychologique de l'annonce doit être pris en compte avec orientation si besoin vers un professionnel de santé approprié (psychologue, psychiatre).

Un courrier est adressé aux correspondants qui prennent en charge le patient pour rapporter les différents points discutés lors de la consultation.

## 3 Prise en charge thérapeutique

### 3.1 Objectifs

Une fois le shunt objectivé et confirmé, l'objectif est d'évaluer la balance bénéfice risque à la fermeture de ce shunt. La fermeture du shunt doit systématiquement être discutée en RCP. Il existe deux situations : la fermeture chez les patients symptomatiques et la fermeture préventive.

### 3.2 Professionnels impliqués

La prise en charge thérapeutique est le plus souvent réalisée par l'hépatologue spécialiste pédiatre ou adulte selon l'âge du diagnostic.

Les professionnels suivants sont associés à la prise en charge:

- Le radiologue
- Le chirurgien
- Le cardiologue
- Le neurologue
- Le médecin généraliste / pédiatre;
- Tout autre médecin spécialiste selon les complications et les maladies associées ;

- Le cas échéant, psychologue ou psychiatre;
- Le cas échéant, équipe de transplantation hépatique ;
- Autres professionnels: assistante sociale, infirmière.

En raison de la relative rareté de la maladie, il est souhaitable que le patient soit pris en charge par un spécialiste ayant l'expérience de la FPC : <https://www.filfoie.com/ou-consulter/reseau-maladies-vasculaires-foie/>

Les dossiers, en particulier les dossiers difficiles, doivent être discutés au sein de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) qui incluent des cliniciens, radiologues et anatomo-pathologistes. Ces RCP sont organisées au sein des centres de référence (pour plus d'informations sur les RCP : <https://www.filfoie.com/professionnels-documentation/rcp-filfoie/>

### 3.3 Prise en charge thérapeutique

#### 3.3.1 Fermeture de la fistule chez les patients symptomatiques :

Les indications suivantes sont acceptées pour la fermeture de la FPC : Preuve d'encéphalopathie hépatique chronique, HTAP minime, syndrome hépatopulmonaire et nodules hépatiques. S'il existe une hypertension artérielle pulmonaire sévère, le bénéfice de fermeture de fistule n'est pas clair.

La fermeture de la FPC présente plusieurs avantages évidents, tandis que certaines complications doivent être recherchées.

##### 3.3.1.1 Avantages:

- Restauration du flux portal intrahépatique [4] [5] [10] [11] [16]. Une revascularisation portale réussie du foie après fermeture de la FPC est possible même en l'absence d'une veine porte visible que ce soit en peropératoire ou lors d'un test d'occlusion, illustrant la plasticité (repermeabilisation) du système porte intrahépatique ;
- Régression de l'encéphalopathie hépatique, de l'hyperammoniémie et des anomalies du globus pallidus à l'IRM [4] [5] [10] [11] [16] [23] ;
- Régression ou disparition des nodules hépatiques [3] [20], sauf en cas de tumeurs malignes ;
- Régression du syndrome hépatopulmonaire dans la plupart des cas [11] [24] ;
- Stabilisation ou amélioration d'une HTAP bien qu'imprévisible [11] [25] ;
- Correction de l'hémostase et des anomalies de la fonction hépatique [16].

##### 3.3.1.2 Complications

Une thrombose portale ou mésentérique peut survenir. L'hypertension portale d'apparition récente après la fermeture de la FPC est peu fréquente, mais peut survenir chez les patients présentant des malformations cardiaques ou une hypertension pulmonaire et une dysfonction ventriculaire droite, ou chez les patients présentant une thrombose porto-mésentérique après la fermeture du shunt [6]. Il arrive qu'un cavernome porte se développe avec comme conséquence une hypertension portale et l'ouverture de communications portosystémiques secondaires.

### **3.3.2 Fermeture préventive chez les patients asymptomatiques**

Le bénéfice de la fermeture prophylactique de la FPC en l'absence de signes ou de symptômes subcliniques ou cliniques n'a pas été démontré.

Le bénéfice potentiel est d'éviter les complications liées à un débit portal absent ou insuffisant. Les arguments en faveur de la fermeture préventive du shunt sont motivés par des rapports selon lesquels SHP et HTAP peuvent se développer très tôt dans la vie et que l'HTAP est rarement réversible. Un élément à garder à l'esprit pour décider du moment où il faut opter pour la fermeture est que le système porte intrahépatique pourrait avoir une plus grande plasticité à un âge jeune.

Si une surveillance attentive est décidée, la norme de suivi actuelle comprend un suivi clinique, biologique et radiologique rapproché au cours des premières semaines et des premiers mois jusqu'à l'âge d'un an et tous les 6 à 12 mois par la suite. La justification de la surveillance étroite au cours des 2 premières années de vie est d'identifier une éventuelle fermeture spontanée [12] [13]. La raison de suivre les patients régulièrement au-delà de l'âge d'un an est de dépister les éventuelles complications indiquant la fermeture.

### **3.3.3 Aspects techniques de la fermeture**

Les FPC peuvent être fermées de deux manières :

- Par radiologie interventionnelle endovasculaire
- Par chirurgie.

Le traitement par radiologie interventionnelle est privilégié lorsque cela est possible en raison de sa moindre morbidité et de son coût inférieur.

Le traitement de radiologie interventionnelle consiste à occlure la ou les communications anormales avec des dispositifs endovasculaires (plugs, coils, et stents couverts). La faisabilité du traitement endovasculaire est établie par un bilan d'imagerie préopératoire [4] [16].

Le traitement chirurgical est réalisé lorsque la FPC ne peut être traitée par des approches endovasculaires. La fistule est isolée et un test de clampage est réalisé, évaluant la mesure de la pression dans une veine iléale, ainsi que l'inspection de la perfusion intestinale, 15 min avant et après le clampage du shunt. Une échographie peropératoire est réalisée pour confirmer que la fistule est bien fermée. Selon la tolérance au clampage de la fistule, une fermeture en un ou deux temps (nécessitant éventuellement une deuxième laparotomie) est décidée [3].

L'anticoagulation prophylactique postopératoire est indispensable pour éviter une thrombose porte ou mésentérique postopératoire.

### **3.3.4 Transplantation hépatique**

La transplantation hépatique est rarement pratiquée pour la FPC. Elle doit être envisagée en cas d'échec des traitements précédemment décrits ou si le foie présente une fibrose sévère, des nodules malins ou à haut potentiel de malignité (carcinome hépatocellulaire, adénomes hépatocellulaires bêta-caténine mutés en biologie moléculaire). Dans ce dernier cas, la fermeture de la FPC associée à une résection hépatique est une option si le foie non nodulaire est sain [5] [13]. Compte tenu de la rareté de ce scénario, un avis d'expert est recommandé [3] [26].

### 3.4 Education thérapeutique

L'éducation thérapeutique du patient est une démarche de sensibilisation, d'information et d'apprentissage portant sur la pathologie et ses conséquences ou encore sur les traitements et les éventuels effets indésirables. Il s'agit d'accompagner le patient dans l'acquisition de compétences contribuant à l'amélioration de sa santé et de sa qualité de vie.

Selon la pathologie ou la spécificité de sa prise en charge (transplantation hépatique, prise d'anticoagulant à long terme) l'accès à un programme d'éducation thérapeutique du patient peut être proposé.

Toutefois, ces dispositifs n'existent pas partout et il est nécessaire de se renseigner auprès de son médecin spécialiste.

### 3.5 Vaccination

Covid ainsi que toutes les autres vaccinations sont recommandées et tout particulièrement pour les virus de l'hépatite B et A.

### 3.6 Prise en charge psychologique et sociale

- **La prise en charge psychologique**

Le patient et sa famille doivent pouvoir bénéficier d'un accès à un suivi psychologique dès l'annonce de la maladie en complémentarité avec la relation médecin-patient. Se renseigner auprès des Centres de Références ou de Compétences où le patient suivi.

- **La prise en charge sociale**

La prise en charge sociale fait partie intégrante du parcours de soin. Une évaluation des besoins spécifiques peut être réalisée avec l'aide d'une assistante sociale.

La prise en charge sociale pourra comprendre par exemple :

- Une demande d'évaluation pour l'attribution d'une aide (allocation d'éducation de l'enfant handicapé, demande d'allocation journalière de présence parentale, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, carte de mobilité inclusion...) auprès de la maison départementale des personnes handicapées, selon les besoins de la personne (MDPH) ou de la CAF/MSA.
- Un apport d'information sur les droits liés à la scolarité (PAI, droit lors des hospitalisations et du temps de convalescence), à l'emploi (RQTH, situation des parents...) et aux remboursements de frais de transport pour une hospitalisation ou une consultation.
- Une aide dans les différentes demandes à faire à la MDPH, la CAF/MSA, la sécurité sociale.

A noter, qu'en cas d'encéphalopathie ou d'impacts importants sur la qualité de vie (fatigue invalidante, prurit, etc.), une attention particulière de la part des médecins spécialistes doit être portée sur la prise en charge sociale et notamment sur la rédaction des certificats médicaux pour le dossier MDPH. Il est important de bien indiquer les conséquences sur la vie du patient : fatigue invalidante, trouble de l'attention et de la concentration, prurit (et ses conséquences), etc.

### 3.7 Recours aux associations de patients

Il est important d'informer les patients ou les parents de l'existence des associations de patients dès l'annonce du diagnostic. Toutefois, la décision de rentrer en relation avec une association reste le choix du patient/parent.

Ces associations sont des partenaires importants des Centres de Référence et de Compétence et jouent un rôle non négligeable dans le parcours de santé du patient. Elles contribuent à l'accompagnement des malades et de leurs familles en leur apportant des informations sur la pathologie et sa prise en charge, et en luttant contre l'isolement. Elles favorisent les échanges entre les personnes malades et/ou leur famille et apportent un soutien et une aide psychologique.

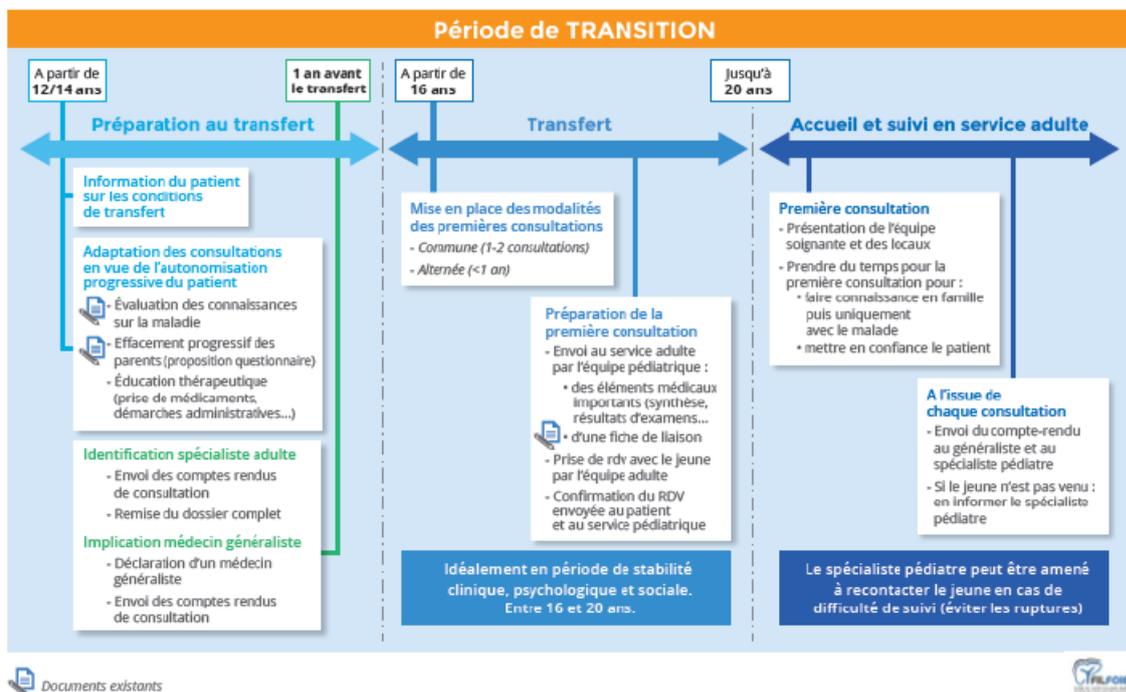
Dans un objectif d'amélioration de la prise en charge globale, les associations renforcent les liens entre les patients et le corps médical, et contribuent à la recherche médicale en soutenant et en participant au financement d'études et de projets de recherche.

### 3.8 Transition enfant-adulte

Il est important d'organiser la transition du service pédiatrique au service adulte en permettant aux adolescents et aux jeunes adultes d'être préparés à prendre en charge leur vie et leur santé à l'âge adulte.

Le transfert de la responsabilité médicale est une période complexe qui nécessite une collaboration étroite des équipes pédiatriques et de médecine d'adulte, tenant compte des besoins médicaux, psychosociaux et éducatifs des jeunes, afin d'éviter les ruptures de parcours de soins, les pertes de suivi et les arrêts de traitement. Un groupe de travail de la filière de santé des maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant (Filfoie) a émis des recommandations et propose des outils visant à optimiser la prise en charge de ces jeunes patients à trois moments clés de ce processus de transition (*figure 2*) [27]. <https://www.filfoie.com/infos-patients-grand-public/transition-le-passage-a-lage-adulte/>

**Figure 2.** Recommandations de la filière Filfoie sur la période de transition du service pédiatrique au service adulte.



## 4 Suivi

### 4.1 Objectifs

Evaluer l'efficacité, anticiper les complications en particulier d'HTP, et poursuivre la surveillance du CHC. Anticiper des événements de vie qui pourraient modifier l'histoire naturelle de la maladie, comme grossesse, traitement hormonal....

### 4.2 Professionnels impliqués (et modalité de coordination)

Les professionnels de santé impliqués dans le suivi des patients sont :

- L'hépatologue adulte ou pédiatre ;
- Le radiologue
- Le cardiologue
- Le neurologue
- Tout autre spécialiste en fonction du tableau clinique ;
- Le médecin généraliste/pédiatre
- Le médecin du travail en cas de symptômes ou de complications entravant l'activité professionnelle (reclassement, ...).
- Autres professionnels : infirmière, assistante sociale, ...

### **4.3 Gestion et suivi après fermeture de la FPC**

La pierre angulaire de la prise en charge est l'utilisation d'anticoagulation prophylactique par héparine non fractionnée ou de bas poids moléculaire pour prévenir la thrombose dans le réseau vasculaire portal ou systémique « normal ».

Le suivi post-fermeture par échographie Doppler vise à confirmer la fermeture du shunt, à évaluer la reperméabilisation du système porte intrahépatique et à exclure une thrombose des systèmes porte ou cave ou une hypertension portale.

La surveillance post-fermeture doit inclure l'évaluation des paramètres biologiques du shunt porto -systémique (acide biliaire, ammoniémie, alpha-foetoprotéine). Si des signes biologiques de shunt porto-systémique sont toujours présents après la fermeture, une FPC précédemment non identifiée doit être recherchée.

Un suivi à long terme de ces patients est souhaitable, en particulier lorsque des nodules ont été identifiés.

### **4.4 Suivi des patients asymptomatiques**

Si une surveillance attentive est décidée, cette dernière comprend des suivis cliniques, biologiques et d'imagerie rapprochés au cours des premières semaines et des premiers mois jusqu'à l'âge d'un an et tous les 6 à 12 mois par la suite. La justification de la surveillance étroite au cours des 2 premières années de vie est de vérifier la fermeture spontanée. La raison de suivre les patients régulièrement au-delà d'un an est de vérifier les signes et symptômes indiquant la fermeture.

## 5 Recommandations

- Adresser les patients à un centre expert le plus tôt possible pour évaluer et prendre en charge la FPC (A1).
- En cas de diagnostic prénatal, la surveillance fœtale doit être réalisée dans un centre spécialisé (B2).
- En cas de diagnostic prénatal, effectuer une échographie avec doppler pour confirmer la FPC pendant la période néonatale (A2).
- Envisager une FPC chez les nouveau-nés présentant un ictère associé à l'un des éléments suivants : hyperbilirubinémie conjuguée, hypoglycémie, thrombocytopénie et troubles de l'hémostase ou insuffisance cardiaque (A2).
- Chez les enfants et les adultes présentant une FPC confirmée, réaliser une évaluation clinique, biologique et radiologique complète. Surveiller régulièrement le développement de tumeurs hépatiques (bénignes ou malignes) et de signes et symptômes extra-hépatiques : encéphalopathie hépatique, maladies vasculaires pulmonaires (A1).
- Traiter les signes et symptômes de manière symptomatique au moment du diagnostic et avant la fermeture du shunt (A2).
- Évaluer la faisabilité de la fermeture de la FPC chez les patients symptomatiques (A1).
- Fermer la FPC chez les patients symptomatiques si possible (A1).
- L'approche endovasculaire est la méthode de choix, si possible (B2).
- Le traitement chirurgical est réalisé lorsque la FPC ne peut pas être traitée par un traitement radiologique (B2).
- Envisager une transplantation hépatique dans les rares cas de fermeture infructueuse ou impossible, de nodule malin et après discussion avec un centre expert (A2).
- Après la fermeture, utiliser un anticoagulant à base d'héparine non fractionnée ou de bas poids moléculaire pour prévenir la thrombose du système vasculaire porte ou systémique (C1).
- Poursuivre la surveillance des complications après la fermeture de la fistule dans un centre spécialisé, en coordination avec le médecin traitant (C1).
- Discuter une fermeture préventive des FPC asymptomatiques en RCP multidisciplinaire (C2).
- Chez l'adulte, envisager la fermeture et la prise en charge du shunt comme chez l'enfant : réaliser le même bilan complet des complications, évaluer la faisabilité de la fermeture, et réaliser une surveillance à long terme après la fermeture de la fistule. (B2)
- Informer les patients de l'existence des associations de patients. Se référer aux initiatives et possibilités de soutien social, le cas échéant (C2).

## **Annexe 1. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients :**

<https://www.filfoie.com/ou-consulter/reseau-maladies-vasculaires-foie/>

### **❖ Centre de référence des maladies vasculaires du foie – site coordonnateur**

#### **APHP - Hôpital Beaujon : centre de référence des maladies vasculaires du foie**

Service d'Hépatologie - 100, boulevard du Général Leclerc, 92110 CLICHY CEDEX

Secrétariat : Mme De Brémand - 01 40 87 55 97 - [valerie.debremand@aphp.fr](mailto:valerie.debremand@aphp.fr)

Infirmière coordinatrice : Mme Marie Santin - 01 40 87 51 60

Email : [crmvf.foie.bjn@aphp.fr](mailto:crmvf.foie.bjn@aphp.fr)

Coordonnateur : Dr Aurélie Plessier

### **❖ Centre de référence - site constitutif**

#### Centre d'hépatologie pédiatrique

##### **APHP – Hôpital Bicêtre**

Service d'Hépatologie et de Transplantation Hépatique Pédiatriques

78 rue du Général Leclerc 94270 LE KREMLIN BICETRE Cedex

Secrétariat : Mme Axelle Cabriolle - 01 45 21 31 64 - [axelle.cabriolle@aphp.fr](mailto:axelle.cabriolle@aphp.fr)

Fax : 01 45 21 28 16

Coordonnateur : Pr Emmanuel Gonzales

### **❖ Centres de compétence des maladies vasculaires du foie**

#### Centre d'hépatologie pédiatrique

##### **APHP - Hôpital Necker-Enfants malades**

Unité fonctionnelle d'hépatologie pédiatrique, Service de Gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques

149, rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15

Tél : 01 44 49 25 60

Responsable: Dr Dominique Debray

#### Centres d'hépatologie pédiatrique et adulte

##### **Caen**

Responsable : Dr Isabelle Ollivier-Hourmand

##### *Hépatologie adulte*

CHU Caen – Hôpital Côte de Nacre

Service d'hépatogastro-entérologie et nutrition

Avenue de la côte de nacre 14003 CAEN

Tél : 02 31 06 45 43

Responsable : Dr Isabelle Ollivier-Hourmand

##### *Hépatologie pédiatrique*

CHU Caen – Hôpital Côte de Nacre

Service Pédiatrie médicale

Avenue de la côte de nacre 14003 CAEN

Tél : 02 31 27 25 94

Responsable : Dr Claire Dupont

## **Lyon**

Responsable : Pr Jérôme Dumortier

*Hépatologie adulte*

Hôpital Edouard Herriot

Service d'hépatologie gastro-entérologie

5 Place d'Arsonval, 69003 LYON

Tél : 04 72 11 13 13

Responsable: Pr Jérôme Dumortier

*Hépatologie pédiatrique*

Hospices civils de Lyon - Hôpital Femme-Mère-Enfant

Service Hépatologie, Gastroentérologie et Nutrition Pédiatriques,

59 Boulevard Pinel, 69677 BRON cedex

Tél : 04 27 85 59 78

Responsable : Dr Mathias Ruiz

## **Rennes**

Responsable : Dr Pauline Houssel-Debry

*Hépatologie adulte*

CHU Rennes – Hôpital Pontchaillou

Service des maladies du foie

2 rue Henri le Guilloux 35000 RENNES

Tél : 02 99 28 42 98

Responsable : Dr Pauline Houssel-Debry

*Hépatologie pédiatrique*

CHU Rennes - Hôpital Sud

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent,

16 Boulevard de Bulgarie, 35200 RENNES

Tél: 02 99 26 71 14

Responsable : Dr Laure Bridoux-Henno

## **Rouen**

Responsable : Dr Odile Gorja

*Hépatologie adulte*

CHU Rouen - Hôpital Charles Nicolle

Service d'hépto-gastro-entérologie

1 rue de Germont 76000 ROUEN

Tél : 02 32 88 82 60

Responsable : Dr Odile Gorja

*Hépatologie pédiatrique*

CHU Rouen - Hôpital Charles Nicolle

Service de Gastroentérologie pédiatrique

1 rue de Germont 76000 ROUEN

Tél: 02 32 88 06 18

Responsable : Dr Clémentine Dumant

## **Toulouse**

Responsable : Pr Christophe Bureau

*Hépatologie adulte*

CHU Toulouse – Hôpital Rangueil  
Service de gastro-entérologie et hépatologie  
1 avenue du Professeur Jean Poulhès 31400 Toulouse  
Tél : 05 61 32 29 60

Responsable : Pr Christophe Bureau  
*Hépatologie pédiatrique*  
CHU Toulouse - Hôpital des enfants  
Service Hépatologie Gastroentérologie et nutrition pédiatriques,  
330 Avenue de Grande Bretagne, 31059 TOULOUSE  
Tél: 05 34 55 85 66  
Responsable : Dr Pierre Broué

Centres d'hépatologie adulte

**CHU Amiens – Hôpital Sud**  
Service d'hépatogastroentérologie  
1 rue du Professeur Christian Cabrol 80054 Amiens  
Tél : 03 22 08 88 71  
Responsable : Pr Eric Nguyen-Khac

**CHU Angers**  
Service d'hépatologie gastro-entérologie et oncologie digestive  
4 rue Larrey 49100 ANGERS  
Tél : 02 41 35 31 42  
Responsable : Dr Frédéric Oberti

**CHU Besançon – Hôpital Jean Minjoz**  
Service d'hépatologie  
3 Boulevard Alexandre Fleming 25030 BESANÇON  
Tél : 03 81 66 80 20  
Responsable : Dr Jean-Paul Cervoni

**CHU Bordeaux – Hôpital Haut-Lévêque**  
Service d'hépatogastroentérologie et d'oncologie digestive  
Avenue Magellan 33600 PESSAC  
Tél : 05 57 65 64 39  
Responsable : Pr Victor de Lédighen

**CHU Brest**  
Service d'hépatologie gastro-entérologie  
Boulevard Tanguy Prigent 29609 BREST CEDEX  
Tél : 02 98 34 71 15  
Responsable : Pr Jean-Baptiste Nousbaum

**CHU Clermont-Ferrand – CHU Estaing**  
Service de médecine digestive et hépato-biliaire  
1 Place Lucie Aubrac 63100 CLERMONT-FERRAND  
Tél : 04 73 75 05 04  
Responsable : Pr Armand Abergel

**APHP – Hôpital Henri Mondor**

Service d'hépatologie

51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94010 CRETEIL

Tél : 01 49 81 23 67

Responsable : Pr Vincent Leroy

**CHU Dijon – Hôpital du Bocage**

Service d'hépatogastro-entérologie

14 rue Paul Gaffarel, 21079 DIJON

Tél : 03 80 29 37 50

Responsable : Dr Anne Minello

**CHU Grenoble – Hôpital Albert Michallon**

Service d'hépatogastroentérologie

Boulevard de la Chantourne 38700 La Tronche

Adresse postale : CHU Grenoble Alpes CS 10217 38043 GRENOBLE CEDEX 9

Tél : 04 76 76 54 50

Responsable : Dr Marie-Noëlle HILLERET

**CHRU Lille – Hôpital Claude Huriez**

Service d'hépatologie

Rue Michel Polonovski 59037 LILLE CEDEX

Tél : 03 20 44 55 97

Responsable : Dr Sébastien Dharancy

**CHU Limoges – Hôpital Dupuytren**

Service d'hépatogastroentérologie et nutrition

2 avenue Martin Luther King 87000 LIMOGES

Tél : 05 55 05 66 31

Responsable r : Dr Marilyn Debette Gratien

**CHU Marseille – Hôpital de la Timone**

Service d'hépatogastro-entérologie

264 Rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE

Tél : 04 91 38 86 45

Responsable: Pr René Gerolami

**CHRU Montpellier – Hôpital Saint-Eloi**

Service hépatogastro-entérologie

80 avenue Augustin Fliche 34090 MONTPELLIER

Tél : 04 67 33 70 81

Responsable : Pr Georges-Philippe Pageaux

**CHU Nantes - Hôtel Dieu**

Service hépatogastro-entérologie, oncologie digestive et assistance nutritionnelle

1 Place Alexis-Ricordeau, 44000 NANTES

Tél : 02 40 08 31 52

Responsable : Dr Isabelle Archambeaud

**CHU Nice – Hôpital de l'Archet**

Service d'hépatologie  
151, route de Saint Antoine de Ginestière, 06002 NICE  
Tél : 04 92 03 60 12  
Responsable : Dr Rodolphe Anty

**CHR Orléans – Nouvel hôpital d'Orléans**

Service d'hépatologie gastro-entérologie et oncologie digestive  
14, avenue de l'hôpital, 45067 ORLEANS  
Tél : 02 38 51 42 45  
Responsable : Dr Labarrière

**APHP – Hôpital Cochin**

Service d'hépatologie  
27, rue du faubourg Saint-Jacques, 75014 PARIS  
Tél : 01 58 41 42 43  
Responsable: Pr Philippe Sogni

**APHP – Hôpital La Pitié Salpêtrière**

Service d'hépatogastro-entérologie  
47-83 Boulevard de l'Hôpital, 75013 PARIS  
Tél : 01 42 17 80 14  
Responsable : Pr Dominique Thabut

**APHP – Hôpital Saint-Louis**

Service d'hématologie  
1 avenue Claude Vellefaux, 75010 PARIS  
Tél : 01 42 49 91 40  
Responsable: Pr Jean-Jacques Kiladjian

**CHU Poitiers – Hôpital de la Milétrie**

Service d'hépatogastro-entérologie et assistance nutritive  
2 rue de la Milétrie 86021 POITIERS  
Tél : 05 49 44 44 38  
Responsable : Pr Christine Silvain

**CHU Reims – Hôpital Robert Debré**

Service gastro-entérologie et hépatologie  
Avenue du Général Koenig 51092 REIMS CEDEX  
Tél : 03 26 78 71 70  
Responsable : Dr Alexandra Heurgué

**CHRU Strasbourg – Hôpital Civil**

Service d'hépatologie  
1 place de l'hôpital BP 426 67091 STRASBOURG cedex  
Tél : 03 88 11 67 68  
Responsable : Pr François Habersetzer

### **Centre hospitalier de Polynésie française**

Service de gastro entérologie

Avenue Charles de Gaulles, 98713 TAHITI, POLYNESIE FRANCAISE

Tél : +689 40 48 62 02

Responsable : Dr Bertrand Condat

### **CHRU Tours – Hôpital Trousseau**

Service hépato-gastro-onco-entérologie

Avenue de la République, 37170 Chambray-lès-Tours

Tél : 02 47 47 46 09

Responsable: Dr Laure Elkrief

### **APHP – Hôpital universitaire Paul Brousse**

Unité d'hépatologie

12, avenue Paul-Vaillant-Couturier B.P. 200 94804 VILLEJUIF Cedex

Tél : 01 45 59 33 36

Responsable : Dr Audrey Coilly

#### ❖ **Au niveau Européen**

Centre Suisse du Foie de l'Enfant

Département Femme Enfant Adolescent

Hôpitaux Universitaires de Genève

Rue Willy Donzé 6

CH 1205 Genève

Responsable: Valerie Mc Lin

Contact: team.hepatoped@hcuge.ch

#### ❖ **Recherche**

International Registry of Congenital Portosystemic Shunts (IRCPSS)

[www.ircpss.com](http://www.ircpss.com)

#### ❖ **Associations de patients**

##### **Association des Malades des Vaisseaux du Foie (AMVF)**

Courrier : Hôpital Beaujon - Service d'Hépatologie

100 boulevard du Général Leclerc 92118 Clichy cedex

Mail: [contact@amvf.asso.fr](mailto:contact@amvf.asso.fr)

Site web: <https://www.amvf.asso.fr/>

##### **Association maladies foie enfants (AMFE)**

27 rue Edgar Quinet

92240 Malakoff

Mail : [contact@amfe.fr](mailto:contact@amfe.fr)

Fax: 01 47 55 03 61

Site web: <http://www.amfe.fr/>

## Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Aurélie PLESSIER, Centre de référence coordonnateur des maladies vasculaires du foie (CRMR MVF; AP-HP. Nord - Université Paris Cité ; Hôpital Beaujon, service hépatologie 100, boulevard du Général Leclerc, 92110 CLICHY CEDEX).

En co-coordination avec le Pr BUREAU Christophe, Centre de compétence des maladies vasculaires du foie (CCMR MVF - CHU Toulouse – Hôpital Rangueil - Service de gastro-entérologie et hépatologie - 1 Avenue du Professeur Jean Poulhès, 31400 Toulouse).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### Rédacteurs

- Pr Stéphanie Franchi Abella, radiologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Pr Florent Guérin, chirurgie viscérale pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Oanez Ackermann, hépatologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Muriel Girard, hépato-gastro-entérologie, Paris
- Dr Aurélie Plessier, hépatologie, Clichy
- Pr Valérie McLin, hépatologie pédiatrique, Genève (Suisse)
- Dr Isabelle Ollivier, hépatologie-Gastro entérologie, Caen

### Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr Emmanuel Gonzales, Hépatologie pédiatrique, Le Kremlin-Bicêtre
- D<sup>r</sup> Laurent Savale, service de pneumologie, Le Kremlin-Bicêtre
- D<sup>r</sup> Sophie Hillaire, hépato gastro-entérologie, Suresne
- D<sup>r</sup> Jean-Paul Cervoni, hépatologie, Besançon
- Pr Christophe Bureau, hépato gastro-entérologie, Toulouse
- Pr Dominique Valla, hépatologie, Clichy
- D<sup>r</sup> Virginia Hernandez-Gea, hépatologie, Barcelone (Espagne)
- Mme Marie Santin, infirmière de coordination au sein du CRMR MVF, Clichy
- Mme Julie Devictor, infirmière de pratique avancée, Clichy
- Mme Corinne Brault, assistante sociale au sein du CRMR MVF, Clichy
- D<sup>r</sup> Fabien besançon, médecin généraliste, EGLY
- Mme Laure Dorey, déléguée générale de l'Association Maladies Foie Enfants (AMFE), Paris
- Mme Romane dubut, membre de l'Association Maladies Foie Enfants (AMFE), Paris
- Mme Liliane Veniat, présidente de l'association des maladies vasculaires du foie, Clichy

### Aide à l'élaboration du document final

Mme Emilie LE BEUX, chargée de mission PNDS, Filière FILFOIE, Paris

Mme Amina MALEK, chargée de mission, Filière FILFOIE, Paris

## **Annexe 3. Diffusion et financement du PNDS**

Le PNDS et son argumentaire sont mis en ligne sur le site internet de la HAS (<https://www.has-sante.fr/>) et sur le site de la filière FILFOIE (<https://www.filfoie.com/>).

Le PNDS Fistules porto-systémiques congénitales est lauréat de l'appel à projet PNDS 2020 de la DGOS.

La réalisation de ce PNDS n'a fait l'objet d'aucun autre financement particulier.

## Références bibliographiques

- [1] Morgan G, Superina R., "Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies," *J Pediatr Surg*, vol. 29, no. 9, pp. 1239-41, 1994.
- [2] Howard ER, Davenport M. , "Congenital extrahepatic porto-caval shunts - The Abernethy malformation," *J Pediatr Surg*, vol. 32, pp. 494-7, 1997.
- [3] Blanc T, Guerin F, Franchi-Abella S, Jacquemin E, Pariente D, Soubrane O, et al. , "Congenital portosystemic shunts in children: a new anatomical classification correlated with surgical strategy," *Ann Surg*, vol. 260, pp. 188-98, 2014.
- [4] Bernard O, Franchi-Abella S, Branchereau S, Pariente D, Gauthier F, Jacquemin E. , "Congenital portosystemic shunts in children: recognition, evaluation, and management," *Semin Liver Dis* , vol. 32, pp. 273-87, 2012.
- [5] Franchi-Abella S, Gonzales E, Ackermann O, Branchereau S, Pariente D, Guérin F, et al., "Congenital portosystemic shunts: diagnosis and treatment," *Abdom Radiol (NY)* , vol. 43, pp. 2023-36, 2018.
- [6] Kanazawa H, Nosaka S, Miyazaki O, Sakamoto S, Fukuda A, Shigeta T, et al. , "The classification based on intrahepatic portal system for congenital portosystemic shunts," *J Pediatr Surg*, vol. 50, pp. 688-95, 2015.
- [7] Sakura N, Mizoguchi N, Eguchi T, Ono H, Mawatari H, Naitou K, et al. , "Elevated plasma bile acids in hypergalactosaemic neonates: a diagnostic clue to portosystemic shunts," *Eur J Pediatr*, vol. 156, pp. 716-8, 1997.
- [8] Haifang Wu, Guowei Tao, Xiang Cong, Qi Li, Jing Zhang, Zhe Ma, et al., "Prenatal sonographic characteristics and postnatal outcomes of umbilical-portal-systemic venous shunts under the new in-utero classification," *Medicine (Baltimore)*, vol. 98, 2019.
- [9] Sokollik C, Bandsma RH, Gana JC, van den Heuvel M, Ling SC., "Congenital portosystemic shunt: characterization of a multi-system disease," *J Pediatr Gastroenterol Nutr* , vol. 56, pp. 675-81, 2013.
- [10] McLin VA, Franchi Abella S, Debray D, Guérin F, Beghetti M, Savale L, et al. , "Congenital Portosystemic Shunts: Current Diagnosis and Management," *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, vol. 68, pp. 615-22, 2019.
- [11] Baiges A, Turon F, Simón-Talero M, Tasayco S, Bueno J, Zekrini K, et al. , "Congenital Extrahepatic Portosystemic Shunts (Abernethy Malformation): An International Observational Study," *Hepatology*, vol. 71, pp. 658-9, 2019.
- [12] McLin V, Franchi-Abella S, Debray D, Korff S, Casotti V, Colledan M, et al. , "First report of the international registry of congenital porto-systemic shunts," *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, p. 68S1:678., 2019.
- [13] McLin V, Franchi-Abella S, Debray D, Korff S, Casotti V, Colledan M, et al., "Intrahepatic and extrahepatic

- congenital portosystemic shunts differ in clinical presentation and outcomes in children.," *Hepatology*, p. 701:57, 2019.
- [14] Achiron R, Kivilevitch Z. , "Fetal umbilical-portal-systemic venous shunt: in-utero classification and clinical significance," *Ultra-sound Obstet Gynecol* , vol. 47, pp. 739-47, 2016.
- [15] Francois B, Lachaux A, Gottrand F, De Smet S. , "Prenatally diagnosed congenital portosystemic shunts," *J Matern Fetal Neonatal Med* , vol. 31, pp. 1364-8, 2018.
- [16] Franchi-Abella S, Branchereau S, Lambert V, Fabre M, Steimberg C, Losay J, et al. , "Complications of congenital portosystemic shunts in children: therapeutic options and outcomes," *J Pediatr Gastroenterol Nutr* , vol. 51, pp. 322-30, 2010.
- [17] Joye R., Lador F., Aggoun Y., Farhat N., Wacker J., Wildhaber BE et al., " Outcome of paediatric portopulmonary hypertension in the modern management era: A case report of 6 patients," vol. 74, pp. P742-747, 2021.
- [18] Sanada Y, Mizuta K, Niki T, Tashiro M, Hirata Y, Okada N, et al., "Hepatocellular nodules resulting from congenital extrahepatic portosystemic shunts can differentiate into potentially malignant hepatocellular adenomas," *J Hepatobiliary Pancreat Sci*, p. 22:74, 2015.
- [19] Pupulim LF, Vullierme MP, Paradis V, Valla D, Terraz S, Vilgrain V., "Congenital portosystemic shunts associated with liver tumours," *Clin Radiol*, vol. 68, pp. 362-9, 2013.
- [20] Shinkai M, Ohhama Y, Nishi T, Yamamoto H, Fujita S, Take H, et al. , "Congenital absence of the portal vein and role of liver transplantation in children," *J Pediatr Surg* , vol. 36, pp. 1026-31, 2001.
- [21] De Vito C, Tyraskis A, Davenport M, Thompson R, Heaton N, Quaglia A. , "Histopathology of livers in patients with congenital portosystemic shunts (Abernethy malformation): a case series of 22 patients," *Virchows Arch* , vol. 474, pp. 47-57, 2019.
- [22] Vilgrain V, Paradis V, Van Wettere M, Valla D, Ronot M, Rautou PE. , "Benign and malignant hepatocellular lesions in patients with vascular liver diseases," *Abdominal Radiol*, vol. 43, pp. 1968-77, 2018.
- [23] Da Rocha AJ, Braga FT, da Silva CJ, Maia Jr AC, Mourão GS, Gagliardi RJ., "Reversal of parkinsonism and portosystemic encephalopathy following embolization of a congenital intra-hepatic venous shunt: brain MR imaging and 1H spectroscopic findings.," *AJNR Am J Neuroradiol* , vol. 25, pp. 1247-50, 2004.
- [24] Fu L, Wang Q, Wu J, Guo Y, Huang M, Liu T, et al. , "Congenital extrahepatic portosystemic shunt: an underdiagnosed but treatable cause of hepatopulmonary syndrome," *Eur J Pediatr*, vol. 175, pp. 195-201, 2016.
- [25] Ohno T, Muneuchi J, Ihara K, Yuge T, Kanaya Y, Yamaki S, et al., "Pulmonary Hypertension in Patients With Congenital Portosystemic Venous Shunt: A Previously Unrecognized Association," *Pediatrics*, vol. 121, pp. 892-9, 2008.
- [26] Sanada Y, Urahashi T, Ihara Y, Wakiya T, Okada N, Yamada N, et al. , "The role of operative intervention in

management of congenital extrahepatic portosystemic shunt," *Surgery*, vol. 151, pp. 404-11, 2012.

- [27] Antonini TM, Girard M, Habes D, et al. , "Optimization of the transition process of youth with liver disease in adulthood: a position paper from FILFOIE, the French network for paediatric and adult rare liver diseases.," *Clin Res Hepatol Gastroenterol*, vol. 44, pp. 135-141, 2020.