

# Les malformations pulmonaires congénitales

## Jusqu'où peut-on aller en prénatal ?

Marie Cassart

### **Introduction**

Les malformations pulmonaires congénitales sont un groupe de malformations développementales comportant diverses entités.

Ces malformations incluent l'agénésie pulmonaire (absence de développement d'un poumon), l'hypoplasie pulmonaire (développement broncho-pulmonaire insuffisant suite à un manque de possibilité d'expansion), les poumons trop grands liés à des obstructions trachéales ou laryngées (CHAOS) mais aussi des anomalies plus distales des voies respiratoires et du parenchyme pulmonaire.

Ces dernières comportent divers types de malformation bronchopulmonaires (les Congenital Pulmonary Adenomatoid Malformation - CPAM des anglo-saxons), des hyperinflations congénitales (également appelées « emphysème congénital »), des atrésies bronchiques et des kystes bronchogéniques. Les anomalies de vascularisation du parenchyme pulmonaire sont regroupées dans les séquestres (1).

La plupart de ces malformations sont accessibles au diagnostic prénatal. Si leur identification est relativement aisée, leur caractérisation et leur évaluation pronostique sont plus incertaines du fait de la possibilité de lésions mixtes/complexes ou de décours atypiques. Leur identification et caractérisation reposent essentiellement sur l'échographie. Un complément d'imagerie par IRM est requis dans certaines situations dans le but de clarifier la nature et la topographie de la lésion ainsi que d'éventuellement préciser le volume du

poumon sain restant. Ces IRM sont idéalement réalisées entre la 28<sup>ème</sup> et la 34<sup>ème</sup> semaine de gestation.

L'objectif de cette présentation est de préciser les critères diagnostiques de ces différentes entités en imagerie prénatale et de tenter d'en prédire le pronostic néonatal afin d'adapter au mieux la prise en charge du nouveau-né.

## **1. Trop peu de parenchyme pulmonaire**

### **A. L'agénésie pulmonaire**

L'agénésie pulmonaire unilatérale résulte du développement anormal du bourgeon bronchique associé à une absence du développement du parenchyme distal et des structures vasculaires. Le diagnostic échographique prénatal repose sur la déviation médiastinale et la visualisation d'une seule artère pulmonaire. Cette malformation est potentiellement associée à des anomalies cardiaques, vasculaires, squelettiques ou génito-urinaires qui doivent être impérativement recherchées (2).

### **B. L'hypoplasie pulmonaire**

L'hypoplasie pulmonaire correspond à une réduction en nombre des bronchioles et des alvéoles pulmonaires responsable après la naissance d'une diminution des échanges gazeux.

Le développement pulmonaire normal requiert une bonne expansion de la cage thoracique pour permettre l'expansion des poumons ainsi qu'une bonne circulation des fluides pour maintenir l'ouverture des voies respiratoires et des alvéoles. Une diminution du volume thoracique (comme observé dans les dysplasies squelettiques à côtes courtes), ou un effet de masse sur les viscères intrathoraciques (comme dans les hernies diaphragmatiques) ou encore un

défaut d'expansion thoracique dans les situations d'anamnios (en cas de pathologie urinaire) seront responsables d'une hypoplasie pulmonaire dont la sévérité dépend du moment de l'atteinte dans le développement pulmonaire. L'imagerie prénatale est utile pour déterminer le diagnostic causal mais aussi pour l'évaluation du volume pulmonaire (différentes techniques - IRM et/ou échographie - peuvent être utilisées) qui sera déterminant sur le choix des modalités de prise en charge postnatale (3).

## **2. Les trop grands poumons**

Le CHAOS des Anglo Saxons (Congenital High Airway Obstruction Syndrome) est une anomalie rare causée par une atrésie partielle ou complète des voies respiratoires hautes (laryngée ou trachéale) survenue à priori précocement dans le développement de l'arborisation trachéo-bronchique. Elle peut également être secondaire à une compression extrinsèque.

L'obstruction est responsable d'une accumulation de liquide produit dans les poumons. Ils apparaîtront durant les examens échographiques anténataux comme de volumineuses « masses » symétriques hyperéchogènes et homogènes avec une vascularisation de type pulmonaire mais avec des vaisseaux un peu épars et étirés. Cette distension pulmonaire induit une éversion du diaphragme et une compression cardiaque parfois responsable d'une anasarque et du décès fœtal. La compression de l'œsophage peut également être responsable d'un hydramnios avec un impact obstétrical non négligeable (prématurité, procidence du cordon ...). Une malformation broncho-pulmonaire bilatérale (CPAM) de Type III, cependant très rare, est le diagnostic différentiel de cette malformation, (4,5).

### **3. Les malformations bronchopulmonaires plus distales**

#### **A. Les CPAM (Congenital Pulmonary Airways Malformations) des Anglo Saxons**

C'est la malformation pulmonaire la plus fréquente, elle représente entre 30 et 50% des lésions pulmonaires congénitales. Elle résulte d'une atteinte précoce menant à une prolifération bronchique et un développement alvéolaire anormaux. Ce tissu très désorganisé reste en général connecté aux voies respiratoires et est vascularisé par des vaisseaux pulmonaires tant sur le versant artériel que veineux (6). Elles se développent préférentiellement dans les lobes inférieurs et peuvent concerner un segment pulmonaire ou tout un lobe. Ces malformations apparaissent sous la forme de masses kystiques désorganisées et souvent de grand volume. En prénatal, elles sont classifiées en trois types en fonction de la taille des kystes (Type I : macrokystique (> 2cm) ; Type II : mixte et Type III : microkystique (<0,5cm)).

Ces malformations augmentent de taille jusqu'à environ 26 semaines d'âge gestationnel et régressent ensuite. Elles peuvent avoir un effet compressif sur le médiastin et engendrer une anasarque et la mort du fœtus.

Dans les cas de CPAM non compliquée, la survie est excellente (95%). Le pronostic fœtal est à évaluer par échographie/Doppler afin de suivre les paramètres hémodynamiques du fœtus en cas de masse compressive. Un indice pronostique parfois utilisé est le rapport du volume de la malformation avec le périmètre crânien fœtal (7). Une valeur supérieure à 1,6 indiquerait un mauvais pronostic.

En cas d'anasarque fœtale, une tentative de réduction du volume de la masse peut être proposée (ponction-drainage, mise en place d'une dérivation ou plus rarement de la chirurgie fœtale).

La majorité des nouveau nés seront asymptomatiques (80%). Toutefois, la lésion, connectée aux voies respiratoires, peut s'expanser et induire une détresse respiratoire néonatale nécessitant alors une chirurgie urgente (8). L'attitude thérapeutique reste débattue cependant des infections pulmonaires peuvent survenir dans l'enfance ce qui nécessitera la résection de la malformation résiduelle.

### B. « L'emphysème » lobaire congénital

« L'emphysème » congénital correspond à une distension excessive d'une partie du parenchyme pulmonaire par ailleurs normal. Cette distension résulte d'une accumulation de liquide amniotique au sein des alvéoles du fait d'un « effet de valve » de la bronche (lobaire ou segmentaire) obstruée par compression extrinsèque (vasculaire, kyste bronchogénique) ou secondaire à une anomalie intrinsèque (bronchomalacie, sténose...) responsable d'un flux à sens unique du liquide amniotique qui pénètre dans les alvéoles mais ne peut en sortir.

Les lobes supérieurs sont les plus fréquemment atteints. Cette distension est responsable d'un effet de masse dont l'ampleur dépend de la partie de poumon concernée. La masse apparait comme du poumon normal hyperéchogène et hypersignal T2 dont la vascularisation est de type pulmonaire avec un aspect d'étirement des vaisseaux lié à la distension pulmonaire. Le diagnostic prénatal en est aisé, à nouveau, le pronostic repose sur l'effet de masse de la lésion sur les structures médiastinales et le suivi hémodynamique du fœtus. Ceci est vrai également en post natal où le liquide sera remplacé par de l'air, une chirurgie sera réalisée dans les cas symptomatiques avec résection du lobe ou du segment atteint (9).

### C. L'atrésie bronchique

L'atrésie bronchique correspond à une oblitération complète d'une bronche lobaire, segmentaire ou sous segmentaire empêchant la vidange des sécrétions parenchymateuses et responsable d'une distension modérée du parenchyme pulmonaire connecté à la bronche obstruée. Cette malformation concerne plus spécialement les segments des lobes supérieurs et préférentiellement à gauche. Elle se présente à l'échographie sous la forme d'une lésion hyperéchogène avec une vascularisation normale et est hyperintense sur les séquences pondérées T2 en IRM. Un critère inconstamment visible qui permet de la différencier de l'emphysème obstructif ou d'une CPAM Type III est la présence d'une structure tubulaire liquidienne correspondant à la bronche atrétique dilatée (9). Le plus souvent, il n'y a pas d'effet de masse significatif in utéro et le pronostic est excellent.

A la naissance, le liquide alvéolaire va progressivement se résorber et le segment pulmonaire atteint va s'aérer via les pores de Kohn. La bronche atrétique apparaîtra comme une opacité ronde à la radiographie ou comme une formation tubulaire d'abord liquidienne et ensuite aérée en tomodensitométrie (11). La résection chirurgicale n'est proposée que dans les cas symptomatiques (infections récidivantes) (12).

### D. Le kyste bronchogénique

Le kyste bronchogénique apparaît comme une formation arrondie à contenu liquidien ou mucineux qui résulte d'un bourgeon bronchique surnuméraire développé très précocement durant la vie fœtale au départ de l'intestin primitif. Il s'agit le plus souvent des kystes simples, médiastinaux ou sous carinaires (85%). Ils sont parfois rencontrés plus distalement au sein du parenchyme pulmonaire (15%) (13).

Ils apparaissent sous forme de formations liquidiennes anéchogènes et hypersignales sur les séquences IRM T2. Ils peuvent avoir un effet compressif sur les structures avoisinantes (œsophage, bronche souche) et être dès lors responsables d'une compression bronchique et d'un « emphysème » obstructif (cf ci-dessus).

Le pronostic du kyste bronchogénique est excellent; son expression clinique est essentiellement due aux phénomènes compressifs associés : dysphagie, stridor ou à des infections récurrentes. Il apparaît à la radiographie comme une opacité ronde et en tomodynamométrie comme une formation liquidiennne. Le traitement est chirurgical (13).

#### **4. Les malformations vasculaires – le séquestre**

Le séquestre est la deuxième malformation pulmonaire en terme de fréquence après la CPAM. Il est constitué de tissu pulmonaire anormal, non fonctionnel et est à priori déconnecté de l'arbre bronchique. Il est vascularisé par un vaisseau systémique issu le plus souvent de l'aorte mais d'autres vaisseaux peuvent l'alimenter: l'artère splénique, le tronc cœliaque, une artère intercostale. Les séquestres sont classifiés en deux types, les séquestres intralobaires (75%) qui partagent la plèvre avec le poumon sain adjacent et les séquestres extra lobaires qui possèdent leur propre plèvre (25%). Les séquestres intralobaires s'observent préférentiellement dans les lobes inférieurs, plus fréquemment à gauche et sont drainés par des veines pulmonaires. Les séquestres extralobaires peuvent être supra, infra (15%) et même intra diaphragmatiques et sont drainés par des veines systémiques (azygos, VCI) (14). Ils sont plus fréquemment associés à d'autres anomalies (hernie diaphragmatique, malformation cardiaque, anomalies rénales). Les séquestres, même volumineux avec une possible compression médiastinale, involuent souvent au troisième trimestre de la grossesse. Les séquestres intrathoraciques sont hyperéchogènes (ce qui permet de les

différentier du poumon sain); les séquestres extrathoraciques ont une échostructure similaire au poumon normal (ce qui permet de les identifier). Le diagnostic repose sur la détection d'un vaisseau nourricier systémique parfois plus aisément visualisé à l'IRM.

La présence de kystes évoque une malformation mixte associant une CPAM au séquestre.

Le séquestre est le plus souvent asymptomatique en période post natale, il peut se révéler plus tardivement dans un contexte d'infections pulmonaires récurrentes qui concernent plutôt les séquestres intralobaires, qui bien que déconnectés de l'arbre bronchique, peuvent partiellement s'aérer via les pores de Kohn qui constituent également une voie d'entrée pour les germes pathogènes (15).

Une imagerie par tomodensitométrie avec injection de contraste est requise entre 3 et 6 mois afin de visualiser la vascularisation et l'origine du vaisseau nourricier. Certains séquestres peuvent être très vascularisés et responsables d'une décompensation cardiaque du fait du haut débit intra lésionnel. Les séquestres peuvent être traités par chirurgie ou embolisation. A noter que les séquestres extrathoraciques ne sont en général pas réséqués parce que très peu symptomatiques.

### **En résumé, comment caractériser une lésion pulmonaire fœtale? (Figure 1)**

Une lésion pulmonaire se détecte à l'échographie soit sous la forme d'une « masse » hyperéchogène homogène pouvant correspondre à un emphysème congénital, à une atrésie bronchique, à une CPAM type III ou à un séquestre. Ces lésions apparaissent hypersignales T2 à l'IRM. L'emphysème lobaire a à priori un « effet » de masse plus important (« effet de valve ») que l'atrésie

bronchique qui pourra présenter une bronchocèle (difficile à visualiser en prénatal). Le séquestre se caractérise par une vascularisation systémique et la CPAM type III (très rare) ne présente pas d'arborisation vasculaire de type pulmonaire à la différence de l'emphysème et de l'atrésie bronchique.

Une lésion pulmonaire qui présente des kystes sera à priori une CPAM Type I ou II en fonction de la taille des kystes ; si le kyste est solitaire, un kyste bronchogénique doit être évoqué.

La difficulté diagnostique réside dans le fait que ces malformations peuvent se ressembler, présenter des composantes mixtes ou des évolutions atypiques.

Une imagerie post natale (radiographie et tomodensitométrie avec contraste) doit toujours être réalisée dans ces contextes (16).

## **5. Peut-on prédire le pronostic respiratoire néonatal sur base de critères anténataux ?**

La plupart des malformations pulmonaires congénitales régressent spontanément et de ce fait, la majorité sera asymptomatique en post natal (80%). Parmi les 20% de nouveau nés symptomatiques, 20% requerront un apport en oxygène, 3% une ventilation mécanique et seulement 2% une chirurgie néonatale (17). La difficulté de l'évaluation pronostique en prénatal est qu'elle repose exclusivement sur les **données de l'imagerie**. L'imageur doit donc bien connaître les paramètres à évaluer et l'attitude à adopter.

La caractérisation de la lésion (cf ci-dessus) est très importante dans l'établissement du pronostic. Le décours et le suivi échographique du fœtus est également fondamental. Certaines lésions vont complètement régresser et seront dès lors d'un pronostic très favorable, d'autres vont augmenter de taille devenir

compressive avec un impact hémodynamique important responsable d'une anasarque potentiellement fatale pour le fœtus. Un suivi échographique régulier est dès lors préconisé. Une évaluation de l'hémodynamique fœtale sur base du Doppler ainsi que de la vascularisation de la lésion est fondamentale.

Le pronostic repose également sur le volume de la lésion et/ou du poumon sain que l'imageur peut évaluer par échographie ou par IRM (planimétrie). Le paramètre le plus souvent utilisé est le « CVR » qui est le rapport du volume de la lésion au périmètre crânien fœtal. Un rapport augmenté (supérieur à 1,6) est considéré de mauvais pronostic avec un risque d'anasarque supérieur à 75% (18, 19). Ce rapport contribuera également à l'établissement d'un pronostic respiratoire postnatal.

Un dernier point est la recherche très attentive de malformations associées qui orienteraient vers la recherche d'un syndrome et/ou d'une étiologie génétique. Dans ce contexte, le pronostic est souvent plus péjoratif.

En conclusion, les malformations pulmonaires congénitales sont faciles à identifier mais parfois plus difficiles à caractériser du fait de comportements atypiques ou de lésions mixtes.

L'évaluation diagnostique et pronostique doit être la plus fine possible en prénatal. Il persistera toujours un doute quant au comportement de ces malformations qui peuvent s'aérer ou être très vascularisées avec un impact respiratoire ou hémodynamique néonatal.

En post natal, une imagerie doit toujours être réalisée afin de confirmer le diagnostic suspecté en prénatal.

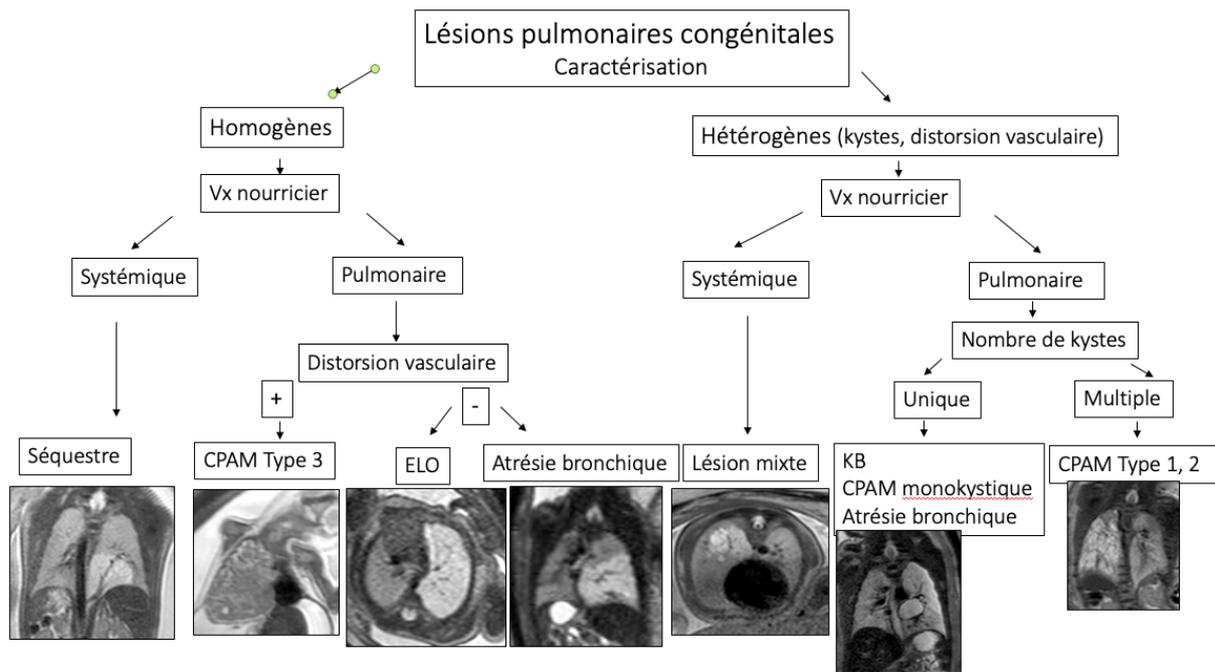


Figure 1

Critères de caractérisation des lésions pulmonaires congénitales en imagerie prénatale

(Abréviations : CPAM malformation broncho pulmonaire congénitale ; ELO : emphysème lobaire obstructif ; KB : kyste bronchogénique)

## Références

1. Biyyam DR, Chapman T, Ferguson MR et al Congenital lung abnormalities: embryologic features, prenatal diagnosis, and postnatal radiologic–pathologic correlation. *RadioGraphics* 2010; 30:1721–1738
2. Reyna-Villasmil E, Briceno-Sanabria L, Briceno-Sanabrina JC, Briceno Perez C Prenatal Ultrasound diagnosis of unilateral pulmonary agenesis *J Med Ultrasound* 2024;32(3) 259-261
3. Triebwasser JE, Treadwell MC Prenatal prediction of pulmonary hypoplasia *Semin in Fetal Neonat Medicine* 2017; 22:245-249

4. Miital S, Mittal A, Singal R et al An antenatal diagnosis: Congenital high airway obstruction. *Ann Card Anaesth* 2017; 20:335-6
5. Aslan H, Ekiz A, Acar DK et al Prenatal diagnosis of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). Five case report. *Med Ultrason* 2015;17:115-118
6. Adams NC, Victoria T, Oliver ER et al Fetal ultrasound and magnetic resonance imaging: a primer on how to interpret prenatal lung lesions. *Pediatr Radiol* 2020; 50:1839–1854
7. Bulas D The fetal chest. In: Rumack CM, Levine D (eds) *Diagnostic ultrasound*. Elsevier, Philadelphia, 2017;1243–1269
8. Walker L, Cohen K, Rankin J et al Outcome of prenatally diagnosed congenital lung anomalies in the North of England: a review of 228 cases to aid in prenatal counselling. *Prenat Diagn* 2017;37:1001-1007
9. Oliver ER, DeBari SE, Horii SC et al Congenital lobar overinflation: a rare enigmatic lung lesion on prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging. *J Ultrasound Med* 2019; 38:1229–1239
10. Prayer F, Mehollin-Ray AR, Cassady CC et al Characterization of the hyperintense bronchus sign as a fetal MRI marker of airway obstruction. *Radiology* 2021; 300:423–430
11. Alamo L, Vial Y, Gengler C, Meuli R Imaging findings of bronchial atresia in fetuses, neonates, and infants. *Pediatr Radiol* 2016; 46:383–390
12. Zafarti A, Voglino V, Toma P et al Conservative management of congenital bronchial atresia: the Bambino Gesù Children’s Hospital experience. *Pediatr Pulmonol* 2021; 56:2164–2168
13. Sarper A, Ayten A, Golbasi I et al Bronchogenic cyst. *Tex Heart Inst J* 2003; 30:105–108
14. Gabelloni M, Faggioni L, Accogli S et al Pulmonary sequestration: what the radiologist should know. *Clin Imaging* 2021;73:61–72

15. Lopoo JB, Goldstein RB, Lipshutz GS et al Fetal pulmonary sequestration: a favourable congenital lung lesion *Obstet Gynecol* 1999;94:567-671
16. Sintim-Damoa A, Cohen HL Fetal imaging of congenital lung lesions with postnatal correlation. *Pediatr Radiol* 2022; 52:1921-1934
17. Gerall C, Chumdermpadestuk R, Jacobs S et al Prenatal Ultrasound and MRI based imaging predictors of respiratory symptoms at birth for congenital lung malformations *J Pediatr Surg* 2023; 58 420–426
18. Kane SC, Ancona E, Reidy KL, Palma-Dias R The utility of the congenital pulmonary airway malformation-volume ratio in the assessment of fetal Echogenic lung lesions: a systematic review *Fetal Diagn Ther* 2020;47:171–181
19. Girsan AI, Hintz SR, Sammour R et al Prediction of neonatal respiratory distress in pregnancies complicated by fetal lung masses *Prenat Diagn* 2017; 37, 266–272