

Pathologies respiratoires
chez les personnes porteuses de trisomie 21

**2. Pathologies non infectieuses
des voies aériennes supérieures**

Plan

- 1- Anomalies structurelles et facteurs associés aggravants
- 2- Prévalence des anomalies structurelles
- 3- Laryngomalacie
- 4- Trachéomalacie et bronchomalacie
- 5- Sténose sous glottique
- 6- Trachée étroite
- 7- Sténose trachéale
- 8- Points à retenir

1. Rappel sur les stridors

Il convient de rappeler l'importance de la sémiologie des stridors, qui est **le signe d'appel le plus fréquent (23%) pour la réalisation d'une endoscopie des voies aériennes supérieures (VAS) chez les enfants PT21.** (Hamilton 2016)

Etiologie des stridors :

- **Stridor d'origine sus-glottique et pharyngée** : le stridor est typiquement inspiratoire, de tonalité plutôt grave. La cause principale est la laryngomalacie.
- **Stridor d'origine glottique** : il est inspiratoire ou biphasique, de tonalité plutôt aigüe. Les paralysies laryngées en sont les causes les plus fréquentes.
- **Stridor d'origine sous-glottique** : il est habituellement inspiratoire ou biphasique. Les étiologies sont dominées par les sténoses et les hémangiomes infantiles sous-glottiques.
- **Stridor d'origine trachéale** : le stridor est habituellement expiratoire mais il peut être biphasique. La trachéomalacie est l'exemple typique d'étiologie de stridor d'origine trachéale.

1. Anomalies structurelles et facteurs associés aggravants

- Les anomalies structurelles des VAS, détaillées sur le tableau qui suit, font partie du **phénotype des PPT21**.
- Elles sont **responsables d'un syndrome obstructif des VAS**, dont l'expression est variable selon le niveau du, ou fréquemment des, site(s) d'obstruction.
- Leur expression clinique **survient précocement, parfois dès la période néonatale**, et explique en grande partie l'importance de la place des pathologies respiratoires dans l'hospitalisation précoce chez le jeune enfant PT21 de moins de 3 ans.
- **Les signes d'appel cliniques sont, le plus souvent, un stridor** dont les caractéristiques sont variables selon le niveau principal de l'obstruction. Mais **d'autres modes de présentation sont également possibles** ; ils peuvent être :
 - Soit **respiratoires**, comme une dyspnée avec un tirage permanent, une toux chronique, une insuffisance respiratoire aiguë voire un malaise grave du nourrisson
 - Soit **non-respiratoires**, comme des épisodes de suffocation pendant l'alimentation ou un retard de croissance staturo-pondéral

1. Anomalies structurelles et facteurs associés aggravants

- **Ces anomalies peuvent également être cliniquement silencieuses.**
- Il faut par ailleurs reconnaître **l'importance du syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) et des autres troubles respiratoires du sommeil (TRS)** comme mode d'expression de ces anomalies structurelles des VAS. **Ces pathologies seront traitées à part.**
- La PPT21 est également sujette à de **nombreux facteurs pouvant aggraver, voire révéler, l'obstruction des VAS associée aux anomalies structurelles.** Ces facteurs, détaillés sur le tableau qui suit, sont :
 - Soit **locaux**, liés à une infection ou conséquence d'une procédure sur les VAS, une intubation par exemple
 - Soit **plus généraux**, comme l'hypotonie généralisée de la PPT21 ou la surcharge des tissus interstitiels liée à l'obésité

1. Anomalies structurelles et facteurs associés aggravants

■ Anomalies structurelles

- Macroglossie relative
- Hypoplasie médio-faciale
- Nasopharynx étroit
- Laryngomalacie
- Trachéomalacie
- Bronchomalacie
- Sténose sous glottique
- Trachée étroite
- Sténose trachéale

■ Facteurs associés aggravants

Locaux

- Rhinite obstructive
- Hypertrophie amygdale, végétations et amygdales linguales
- Intubation, procédures sur les voies aériennes

Généraux

- Dysrégulation immunitaire
- Surpoids et obésité
- Hypotonie
- Hypothyroïdie
- Présence d'une cardiopathie congénitale

2. Prévalence des anomalies structurelles

2-1 : Généralités

- Chez les PPT21, la **prévalence des anomalies structurelles laryngées et trachéales** est plus importante que dans la population générale et l'obstruction des VAS est la principale indication d'une endoscopie des VAS (*Mitchell 2003, Bertrand 2003*). Cette endoscopie permet de **diagnostiquer le site de l'obstruction chez 75% des PPT21**, contre seulement 35% dans la population générale. (*Bertrand 2003*)
- Cette prévalence élevée rend en partie compte de la **surreprésentation des procédures chirurgicales ORL chez les PPT21**. (*Patel 2018*)
- **Les 3 principaux diagnostics** retrouvés en endoscopie chez les PPT21 adressées en ORL pour une endoscopie des VAS sont, dans une étude rétrospective (*Bertrand 2003*), **la laryngomalacie (50%), La trachéomalacie (33%) et les bronchomalacies (21%)**.
- D'autres diagnostics, comme une trachée étroite, les sténoses congénitales ou acquises sous glottiques ou trachéales, ou les paralysies des cordes vocales post chirurgicales, sont également fréquemment retrouvés mais l'augmentation de leur prévalence chez les PPT21 est encore discutée.
- Enfin, il faut signaler **l'importance des sites multiples d'obstruction** chez les PPT21 par rapport à la population générale et **l'association avec une cardiopathie congénitale dans 50% des cas**. (*Bertrand 2003*)

2. Prévalence des anomalies structurelles

2-2 : Diagnostic endoscopique

TABLE 2— Comparison of Endoscopic Findings in DS and Non-DS Patients¹

Endoscopic finding ²	DS, no. of patients (%)	Non-DS, no. of patients (%)	<i>P</i>
Laryngomalacia	12 (50)	63 (19)	0.0004
Subglottic stenosis	1 (4)	12 (3.7)	n.s. ³
Tracheomalacia	8 (33)	24 (7.4)	0.0001
Tracheal bronchus	5 (21)	7 (2.1)	0.002
Tracheal web	1 (4)	2 (0.6)	n.s.
Tracheal stenosis	1 (4)	4 (1.2)	n.s.
Bronchomalacia	5 (21)	27 (8.3)	0.09
Supernumerary segmental bronchi	1 (4)	9 (2.7)	n.s.
Abnormal segmental bronchial branching	7 (29)	11 (3.3)	0.0001
No structural abnormalities found	6 (25)	209 (65)	0.0002
Number of patients	24	324	

¹Some patients presented with more than one endoscopic finding.

3. Laryngomalacie des PPT21

3-1 : Forme congénitale

La forme congénitale de la laryngomalacie est la cause la plus fréquente d'obstruction des VAS chez le PPT21 < 2 ans.

- Plus fréquente que dans la population générale (50% vs 19%). (*Bertrand 2003*)
- La prévalence diminue avec l'âge.
- Associée dans plus de 2/3 des cas à une cardiopathie congénitale. (*Bertrand 2003*)
- Plus souvent associée à une autre anomalie obstructive (75% vs 19%). (*Bertrand 2003*)
- Se présente le plus souvent (80-90%) comme un stridor inspiratoire isolé ou intermittent souvent associé à une incoordination pharyngo-laryngée responsable d'un syndrome d'aspiration, et dans 80% des cas à un reflux gastro-œsophagien.
- Seuls 10-20% des cas ont des signes de gravité : dyspnée avec tirage permanent, épisodes de détresse respiratoire, SAOS, épisodes de suffocation pendant l'alimentation ou retard de croissance staturo-pondéral.

3. Laryngomalacie des PPT21

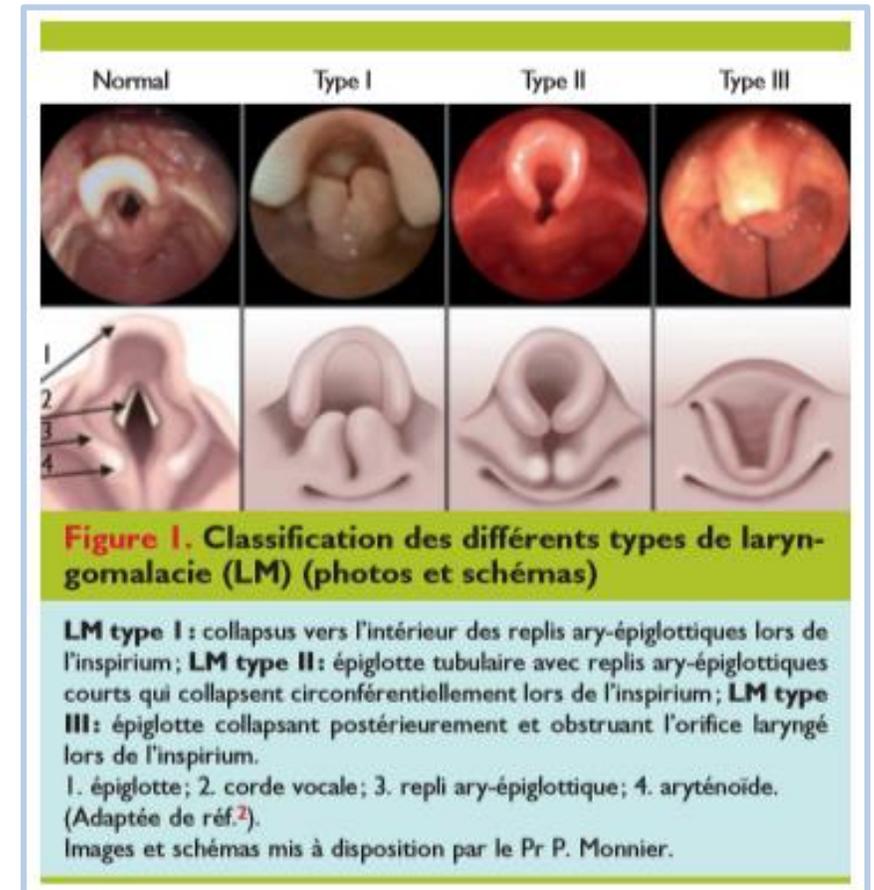
3-2 : Formes tardives

- La forme tardive (> 3 ans) de laryngomalacie est retrouvée chez 12% des enfants > 2 ans explorés par la procédure DISE (*Drug Induced Sedation Endoscopy*) pour un SAOS. (*Maris 2016*)
- **Elle se présente le plus souvent sans stridor mais avec une symptomatologie typique de SAOS.** (*Revell 2011*)
- Sa prévalence chez les PPT21 est probablement sous-estimée.

3. Laryngomalacie des PPT21

3-3 : Diagnostic

- **Nasofibroskopie laryngée « simple »**, rarement possible chez le PPT21.
- **Nasofibroskopie laryngée « dynamique »** sous sédation avec un bronchofibroscope pédiatrique (Servoflurane/Propofol), permet :
 1. De faire le diagnostic et de classifier le type de laryngomalacie (type I à III) ;
 2. De faire le diagnostic des éventuelles autres anomalies des VAS souvent associées chez le PPT21 ;
 3. De faire le diagnostic d'un éventuel RGO ;
 4. De faire la correction chirurgicale dans le même temps opératoire pour les formes sévères.



3. Laryngomalacie des PPT21

3-4 : Indication du traitement

- **Conservateur en absence de signes de gravité :**
 - Dyspnée avec tirage permanent
 - Episodes de détresse respiratoire
 - SAOS patent par polysomnographie
 - Episodes de suffocation pendant l'alimentation
 - Retard de croissance staturo-pondéral

- **Chirurgical en présence de signe de gravité :**
 - Apparaissant d'emblée ou au cours de la surveillance d'un traitement conservateur.

3. Laryngomalacie des PPT21

3-5 : Traitement conservateur

- **L'optique est d'agir sur le RGO qui est associé dans 63% des cas à une laryngomalacie.**
- **On propose :**
 - Des mesures hygiéno-diététiques (lait épaissi, position inclinée pendant et après les repas, surélévation de la tête du lit)
 - En cas de présence endoscopique de signes directs ou indirects de RGO, il est licite d'administrer un inhibiteur de la pompe à protons (IPP) jusqu'à la disparition des signes respiratoires ou jusqu'à l'acquisition de la marche (30 mois en moyenne chez le PPT21)
 - Une surveillance clinique régulière pour dépister l'apparition des signes de gravité

3. Laryngomalacie des PPT21

3-6 : Traitement chirurgical endoscopique

- **La supraglottoplastie** vise à réduire l'excès de tissus au niveau des structures supraglottiques à l'origine du prolapsus lors de l'inspiration.
- **Laser CO2 ou micro-instruments froids** (microciseaux ou microdébrideurs).
- **Section des replis ary-épiglottiques courts** (resection de l'excès de muqueuse sus-aryténoïdienne, une suspension de l'épiglotte au niveau de la base de la langue (épiglottopexie) ou une combinaison de plusieurs de ces techniques).



4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-1 : Généralités

Définies par un collapsus expiratoire de la trachée (TM) et/ou des bronches (BM)

- Seconde (TM) et troisième (BM) cause d'obstruction des VAS chez les PPT21.
- Plus fréquentes que dans la population générale. (TM 33% vs 7.4% et BM 21% vs 8.3%. ns) (*Bertrand 2003*)
- TM associée dans 75% des cas à une autre anomalie obstructive et dans 50% des cas avec une cardiopathie congénitale. (*Bertrand 2003*)
- Une « malformation » des anneaux cartilagineux serait le plus souvent en cause mais des compressions vasculaires par des vaisseaux aberrants ou dans le cadre d'une cardiopathie congénitale sont également possibles.
- Les signes d'appel cliniques sont non spécifiques : un stridor expiratoire, des ronchi expiratoires, une toux « aboyante » sont fréquents et aggravés par toute augmentation de la pression intra-thoracique. On doit également penser aux BM dans un contexte d'infections récidivantes des VAS/pneumonies. Des épisodes de détresse respiratoire et des BRUE sont également possibles dans les cas les plus sévères.
- Le diagnostic fait appel soit à une endoscopie dynamique, qui reste le Gold standard, soit au CT Scan dynamique.

4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-2 : Trachéomalacie, aspect endoscopique



FIGURE A : Structure trachéale avec anneaux normaux en forme de C.

FIGURE B : Anneaux en forme de U avec une membrane postérieure plus large, démontrant une intrusion postérieure.

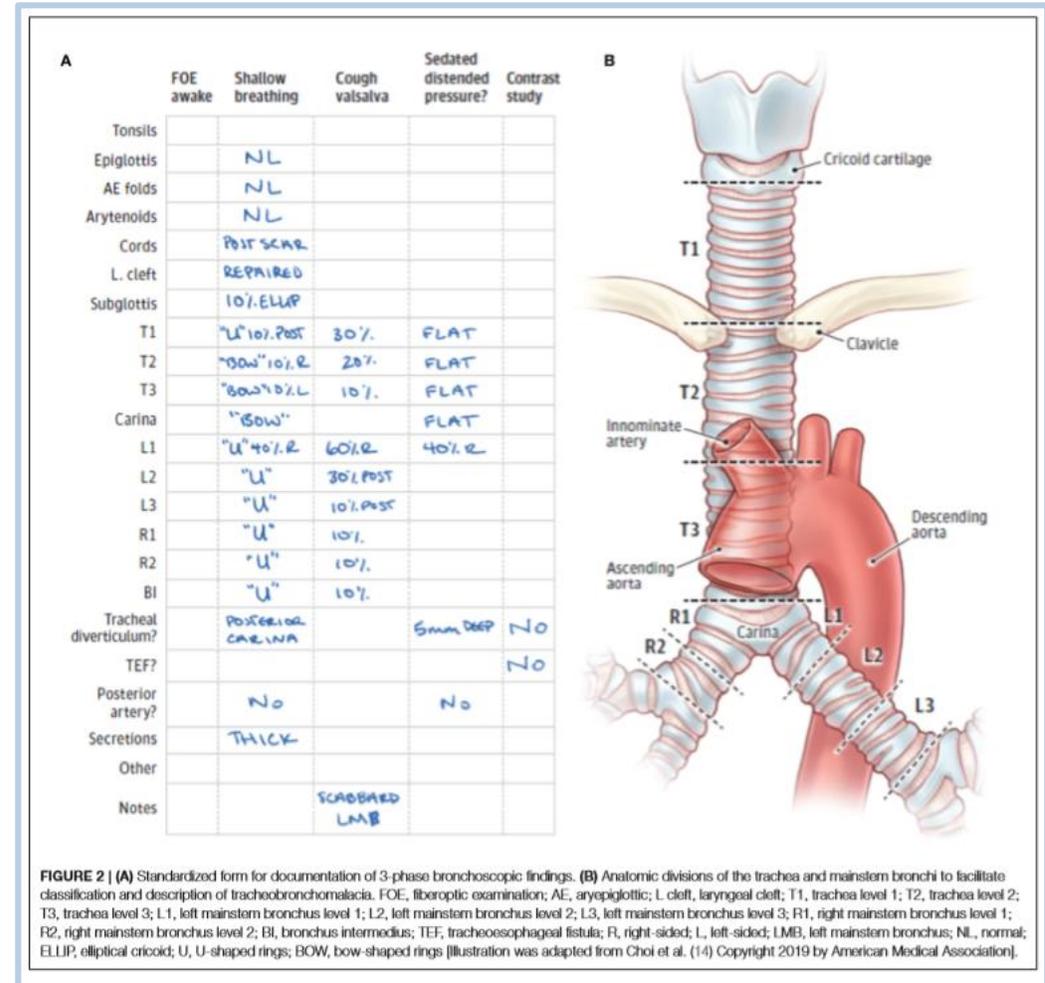
FIGURE C : Anneaux en forme d'arc avec une membrane postérieure large et une intrusion postérieure sévère.

Une « malformation » des anneaux cartilagineux serait le plus souvent en cause mais des compressions pulsatiles vasculaires par des vaisseaux aberrants ou dans le cadre d'une cardiopathie congénitale sont également possibles.

4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-3 : Diagnostic fibroscopique

- **Gold standard = Laryngoscopie / Trachéoscopie / Bronchoscopie dynamique en 3 temps :**
 - Phase 1 : Respiration superficielle
 - Anatomie de base, obstruction, malformation des cartilages, sécrétions
 - Phase 2 : Toux / Valsalva
 - Collapsus dynamique maxima expiratoire significatif si > 50%, mobilité des sécrétions
 - Phase 3 : Distension 40-60cm H2O
 - Malformations non vues phase 1 (i.e. fistule, diverticules, bronches aberrantes)



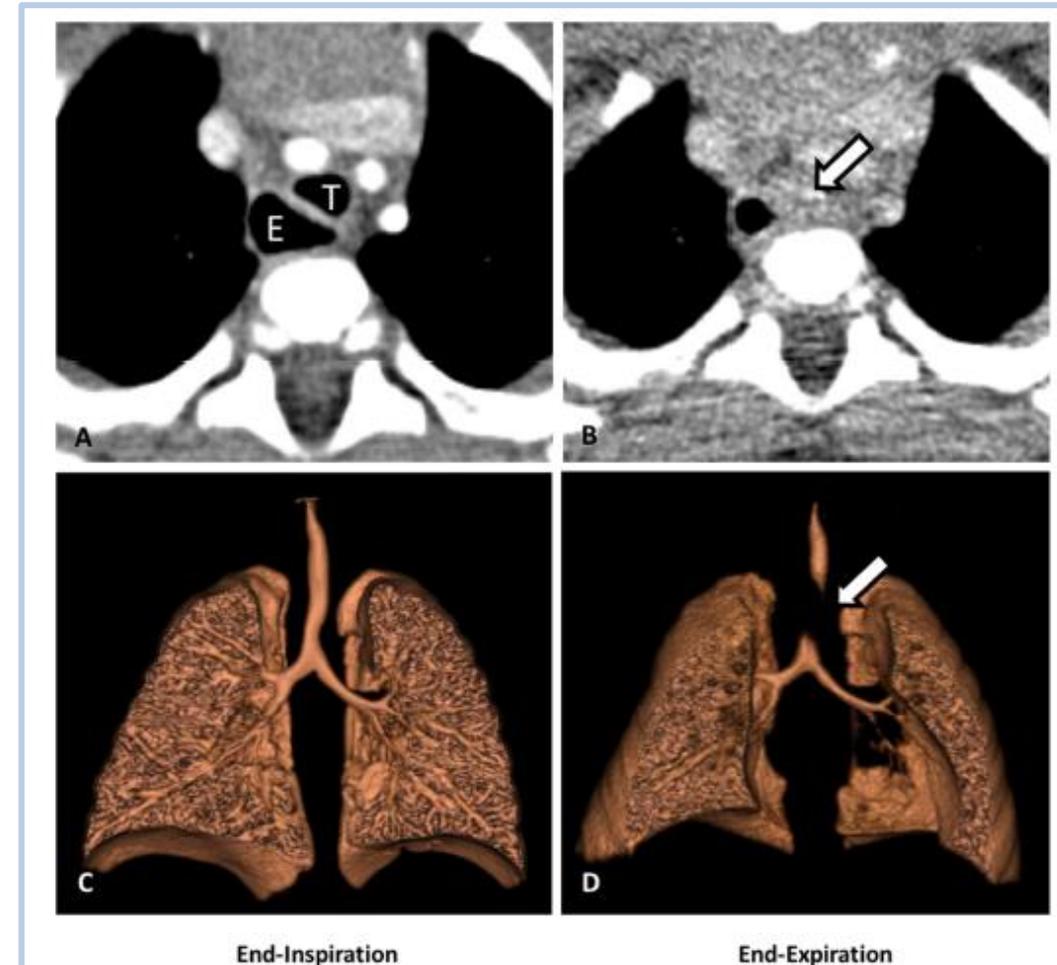
4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-4 : Diagnostic par CT Scan dynamique

- **Angio CT Scan dynamique avec reconstruction 2 ou 3 D :**
 - Comparaison fin inspiration / fin expiration (0cm H2O) avec ou sans sédation peut localiser l'emplacement du collapsus en cas de compression externe.
 - Ne permet pas de codifier le collapsus maximal expiratoire.

Scanner dynamique des voies aériennes avec reconstruction 3D

- (A) TDM (vue en coupe) : effondrement partiel de la trachée moyenne (T) et dilatation de l'œsophage (E) à la fin de l'inspiration.
- (B) CT (vue en coupe) : collapsus complet de la trachée moyenne (flèche) à la fin de l'expiration.
- (C) Reconstruction tridimensionnelle des voies respiratoires : collapsus partiel de la trachée moyenne à la fin de l'inspiration.
- (D) Reconstruction tridimensionnelle des voies respiratoires : collapsus complet de la trachée moyenne à la fin de l'expiration (flèche).



4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-5 : Prise en charge médicale

Le plus souvent suffisante en quelques années avec la croissance des voies aériennes.

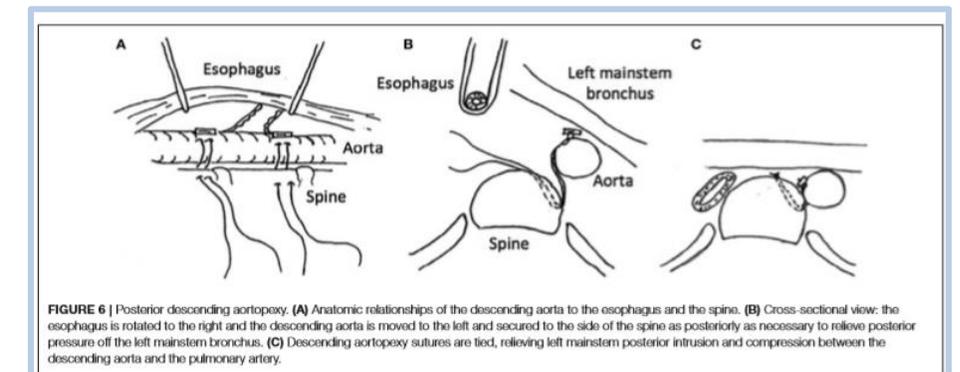
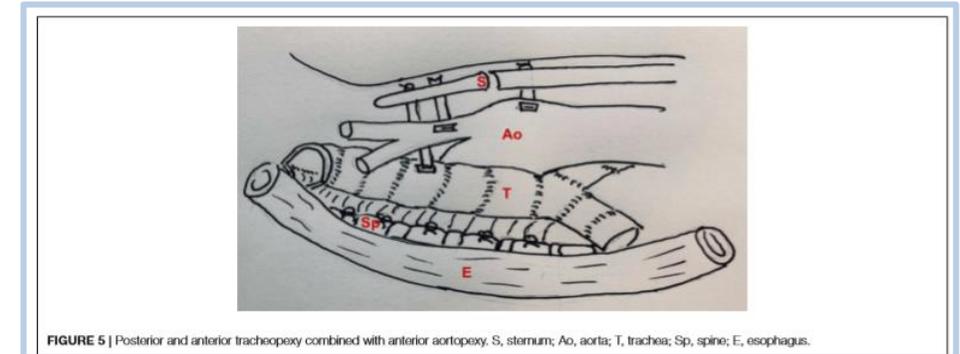
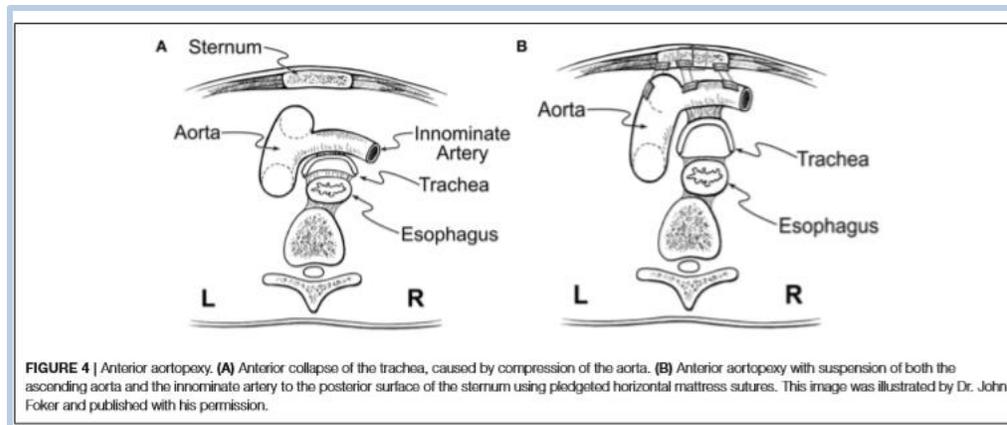
- Améliorer la clearance et la fluidité des sécrétions
 - Anticholinergiques (Atrovent)
 - Nébulisation NACL (Normal ou Hypertonique)
 - Kinésithérapie respiratoire
- Traiter un éventuel RGO
- Prévenir les infections récurrentes
- Par contre, il existe peu d'évidence d'un bénéfice des bronchodilatateurs ou des agents muscariniques :
 - **β agonistes qui peuvent parfois aggraver le collapsus**
 - Agoniste muscarinique (Bethanechol, Méthacholine) qui peuvent augmenter le tonus musculaire pharyngé postérieur
- Trachéotomie et ventilation mécanique voir ECMO en dernier recours

4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-6 : Prise en charge chirurgicale

La Chirurgie est indiquée dans les formes sévères d'emblée ou qui s'aggravent sous traitement médical

- Aortopexie antérieure ou postérieure
- Trachéo ou bronchopexie antérieure ou postérieure
- Résection/anastomose trachée
- Trachéoplastie de glissement
- Stent interne/splint externes résorbables ou permanents (Les 2019)

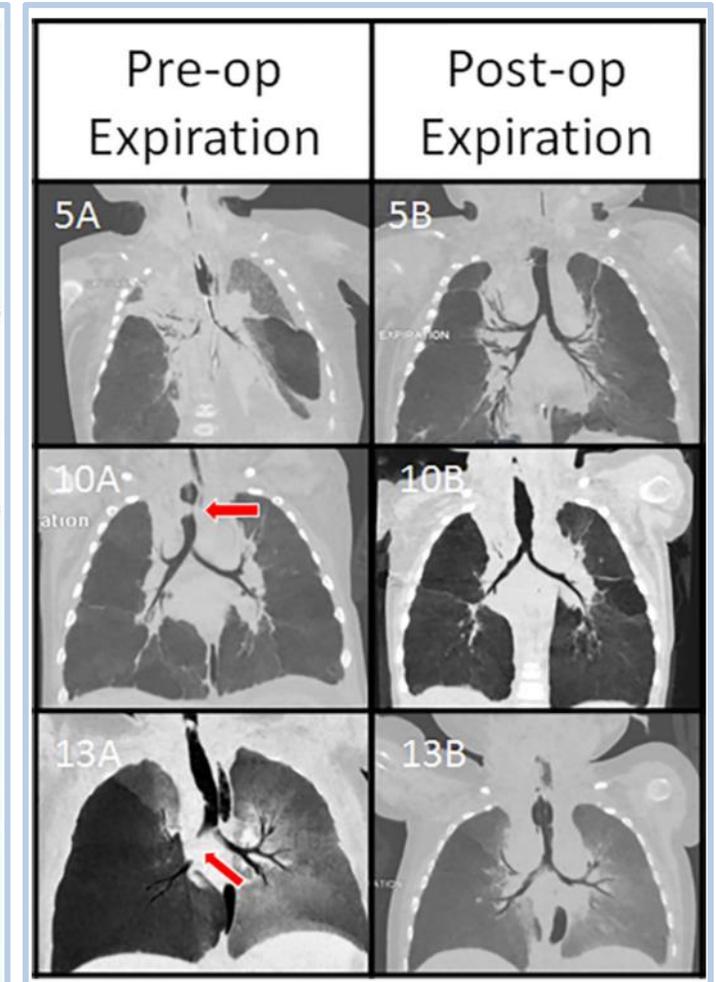
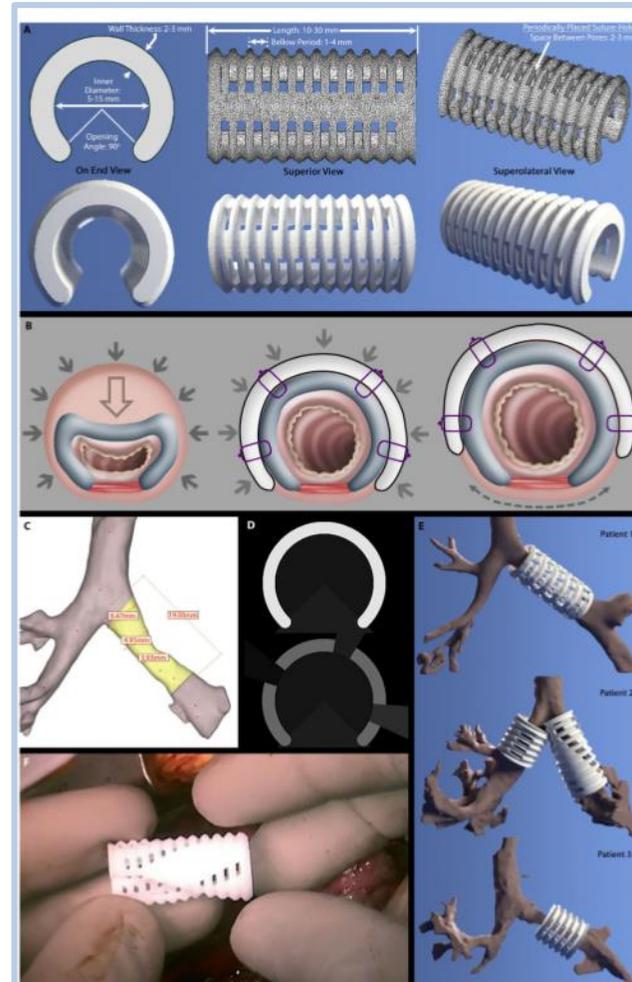


4. Trachéomalacie et bronchomalacie des PPT21

4-7 : Splint externe

Alternative aux techniques chirurgicales de fixation/réséction :

- 15 enfants (3-25 mois) dépendants de leur ventilateur
- Mise en place de Splint externes résorbables obtenues par imprimante 3D
- 12 survivants à 8,5 mois avec diminution de la dépendance au ventilateur



5. Sténose sous glottique des PPT21

5-1 : Forme Congénitale

Anomalie du cartilage cricoïde qui est rétréci, elliptique et < 4mm à la naissance

- Sa prévalence chez les PPT21 est discutée. Plus fréquente que dans la population générale pour certains (*Miller 1990*), non pour d'autres (*Bertrand 2003*), et associée à d'autres anomalies comme un larynx de petite taille.
- Elle se manifeste dès la naissance pour les cas les plus sévères.
- Un stridor inspiratoire/expiratoire est le signe clinique le plus fréquent.



Commentaires endoscopie et radiographie : *Marston, Clin Perinatol 2018*

- **Endoscopie (en haut)** : Vue en laryngoscopie directe d'un cricoïde elliptique avec des « étagères » cartilagineuses latérales. Cette condition est une forme commune et légère de sténose sous-glottique cartilagineuse congénitale.
- **Radiographie (en bas)** : Vue cervicale antéro-postérieure montre l'aspect rétréci caractéristique des voies respiratoires dans le cas d'une sténose sous-glottique.

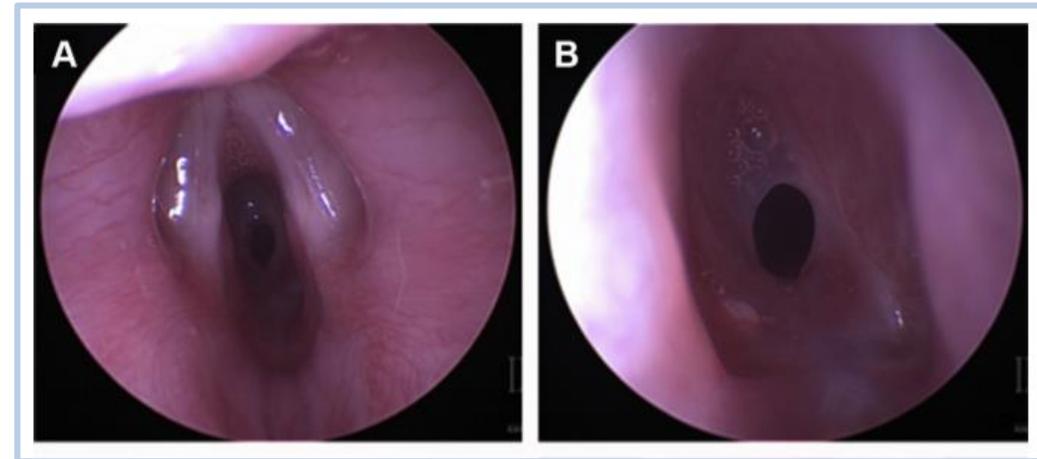


5. Sténose sous glottique des PPT21

5-2 : Forme acquise

Secondaire à une intubation prolongée et/ou traumatique :

- Elle serait plus fréquente (6% pour *de Jong 1997*) que dans la population générale (actuellement < 1%, *Walner 2001*) en raison de la fréquence d'une trachée plus étroite, de la fréquence plus élevée d'une malformation cardiaque ou digestive nécessitant une intubation en période néonatale, et de la fréquence d'un RGO. (*Miller 1990, Marston 2018*)
- Un stridor précoce post-extubation est fréquent mais la sténose sous glottique peut également se manifester plus tardivement par un stridor aux 2 temps, des épisodes infectieux à répétition, voire être asymptomatique.
- La symptomatologie n'est souvent pas proportionnelle à l'importance de la sténose.
- Elle peut être prévenue en intubant avec une sonde d'intubation trachéale (SIT) au moins une taille plus petite que pour un enfant du même âge non PT21. (*Shott 2000*)



La laryngoscopie directe révèle une fine bande circonférentielle immature de tissu cicatriciel correspondant à une sténose sous-glottique aiguë acquise.

Marston Clin Perinatol 2018

5. Sténose sous glottique des PPT21

5-3 : Diagnostic et prise en charge

- **Le gold standard est la laryngo-bronchoscopie rigide**, qui permet par ailleurs de scorer la sévérité de la sténose (score de Cotton-Myer).
- La radiographie haut voltage des voies aériennes peut par ailleurs montrer le signe typique « en cloche ».
- **Le traitement est soit conservateur, soit endoscopique** (dilatation au ballon ou laser CO2).
- **Les formes les plus sévères peuvent nécessiter une chirurgie** reconstructrice ou de résection crico-trachéale.

Treatment Modality	Patient and Treatment Factors
Elective period of endotracheal intubation	May be preferred in small neonates; allow for treatment of infection, GER, and inflammation
Endoscopic balloon dilation	Mild to moderate stenosis; acquired disease; soft, immature scar
Endoscopic anterior cricoid split with balloon dilation	Mild to moderate stenosis; repeated failed extubation attempts; failed endoscopic balloon dilation
Endoscopic posterior cricoid split with cartilage graft	Posteriorly based mature subglottic stenosis; posterior glottis stenosis; bilateral vocal cord paralysis
LTR	Grade II or III subglottic stenosis nonresponsive to endoscopic treatments; grade IV stenosis not amenable to CTR
CTR	Severe grade III or IV subglottic stenosis; stenosis extends into trachea; salvage surgery after failed LTR; stenosis must be >3 mm from the vocal folds
Tracheostomy	Need for prolonged mechanical ventilation; multiple medical-comorbidities prohibiting other treatment options; management of severe stenosis until candidate for open reconstruction; unsuccessful previous surgery

Abbreviations: CTR, cricotracheal resection; LTR, laryngotracheal reconstruction.

6. Trachée étroite des PPT21

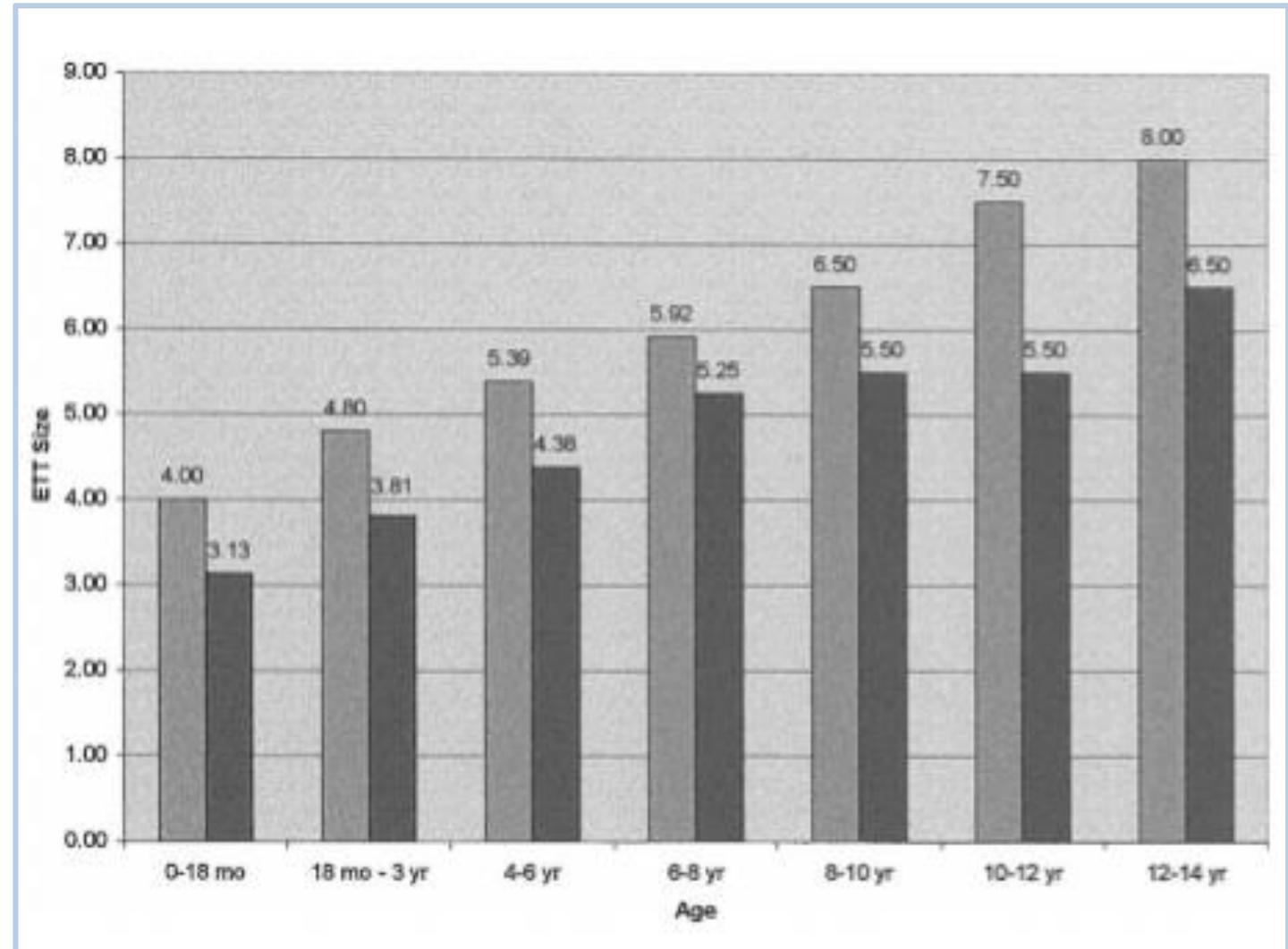
6-1 : Généralités

- Les enfants PT21 ont des **voies respiratoires mesurées par IRM plus étroites que celles des enfants dans la population générale.** (*Shott 2000*)
- Il existe en effet une diminution globale du diamètre de la trachée d'environ une à deux tailles de SIT inférieure à celle des autres enfants, et ce quel que soit l'âge.
- **L'intubation initiale d'un enfant PT21 devrait donc être exécutée avec une SIT d'au moins une taille plus petite que pour un enfant du même âge non PT21, afin d'éviter le traumatisme potentiel des voies respiratoires** facteur de : stridor post extubation, sténose sous glottique ou sténose trachéale acquise.

6. Trachée étroite des PPT21

6-2 : Taille des SIT en fonction de l'âge

Taille moyenne de la sonde d'intubation endotrachéale pour les enfants PT21 (barres noires) par rapport aux enfants témoins (barres grises) en fonction de l'âge
(*Shott Laryngoscope 2000*)

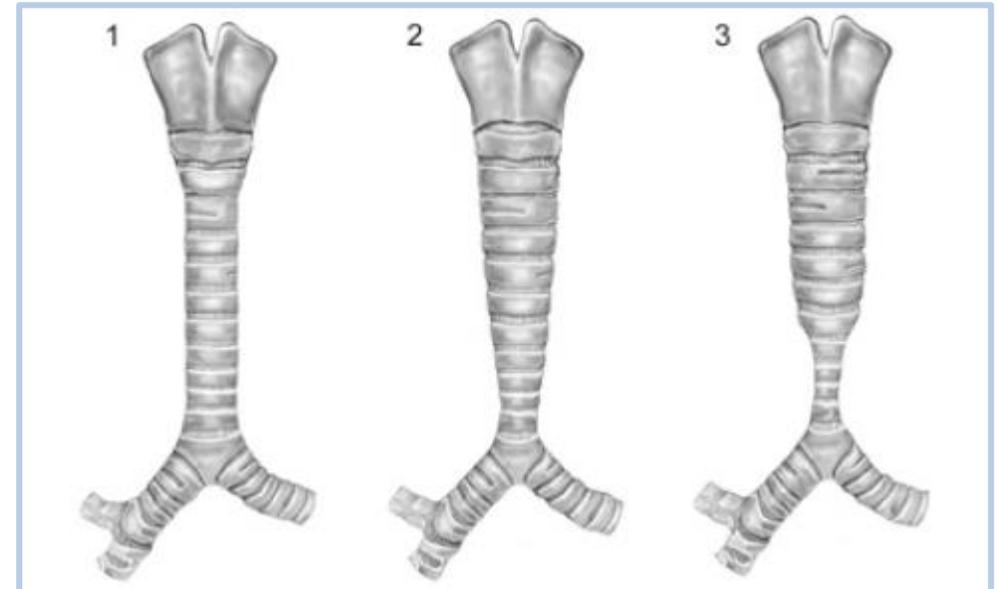


7. Sténose trachéale des PPT21

7-1 : Forme Congénitale

Présence d'un rétrécissement permanent de la trachée le plus souvent du à la présence d'anneau trachéal complet.

- Rare : incidence 1:64500 (*Herrera 2007*)
- Dans 50-75% des cas associé à une cardiopathie congénitale ou vasculaire (APGA*) : 1,2% des cardiopathies congénitales
- Pourrait être plus fréquent chez les PPT21
- Le plus souvent type 3 de Cantrell (*Wells 1992, Kylat 2019*)



Classification anatomique des sténoses trachéales congénitales d'après Cantrel et Guild :

Type 1 : hypoplasie généralisée

Type 2 : sténose de type "entonnoir"

Type 3 : sténose segmentaire

Figure modifiée de : *Hofferberth, Pediatrics 2015*

(*) Artère Pulmonaire Gauche Aberrante

7. Sténose trachéale des PPT21

7-2 : Forme Acquise

- **Liée à une intubation traumatique**
- Devenue rare : moins fréquente que les sténoses sous-glottiques
- **Pourrait être plus fréquente chez les PPT21** (en raison de la présence d'une trachée plus étroite que dans la population générale) (*Shott 2000*)
- **Prévenue en intubant avec une SIT d'au moins une taille plus petite que pour un enfant du même âge non PT21**

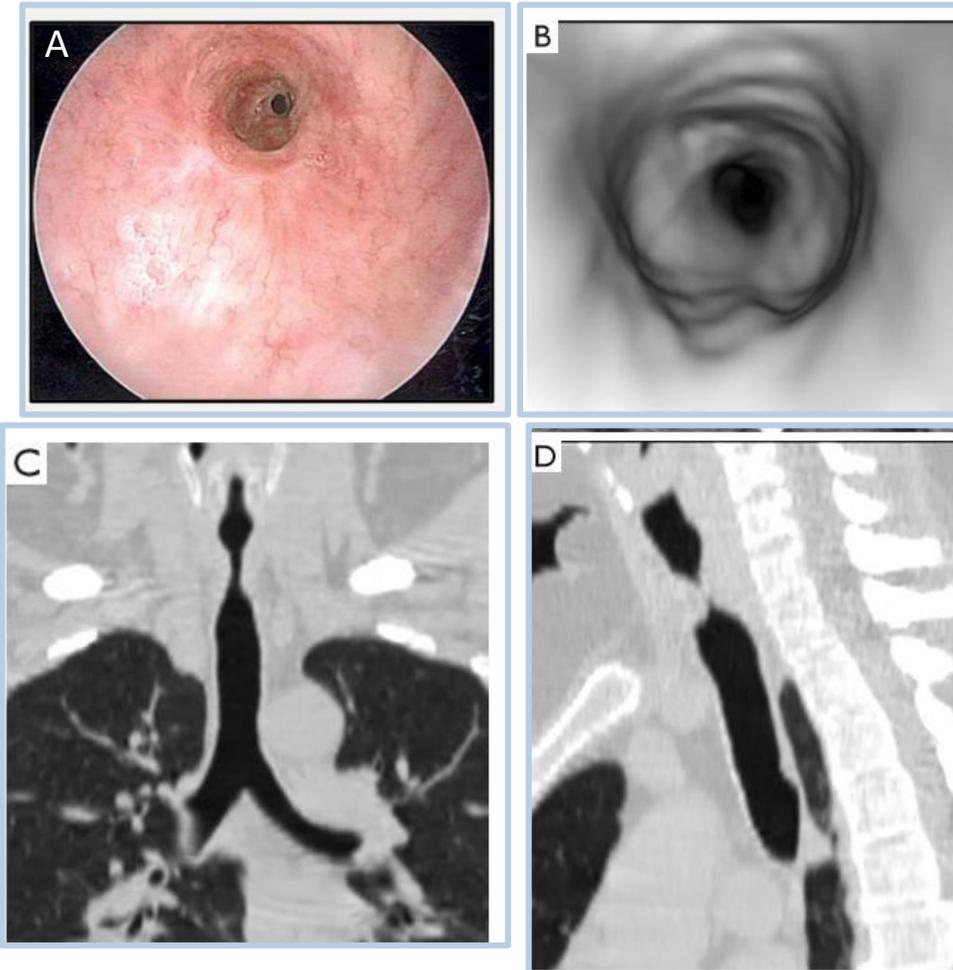
Sténose trachéale :

Chez un patient présentant une sténose post intubation vue en endoscopie (A).

Une image bronchoscopique virtuelle (B) montre la sténose circonférentielle.

Les images tomodensitométriques coronales (C) et sagittales (D) révèlent la sténose typique en « sablier » de la trachée au niveau de l'extrémité distale du tube endotrachéal.

Figure modifiée de Shepard 2018



7. Sténose trachéale des PPT21

7-3 : Diagnostic clinique

Revue in : *Hofferberth Pediatrics 2015*

- **Signes évocateurs :**

- Stridor expiratoire ou biphasique
- Détresse respiratoire aigue
- Infections pulmonaires récidivantes
- BRUE

- **3 formes cliniques :**

- Détresse respiratoire néonatale
- Symptômes respiratoires plus tardivement dans l'enfance (e.g. Infections respiratoires récidivantes)
- Pauci ou asymptomatique

7. Sténose trachéale des PPT21

7-4 : Diagnostic radiologique et endoscopique

Radiologique

Angio CT Scan Dynamique avec reconstruction
2D ou 3D

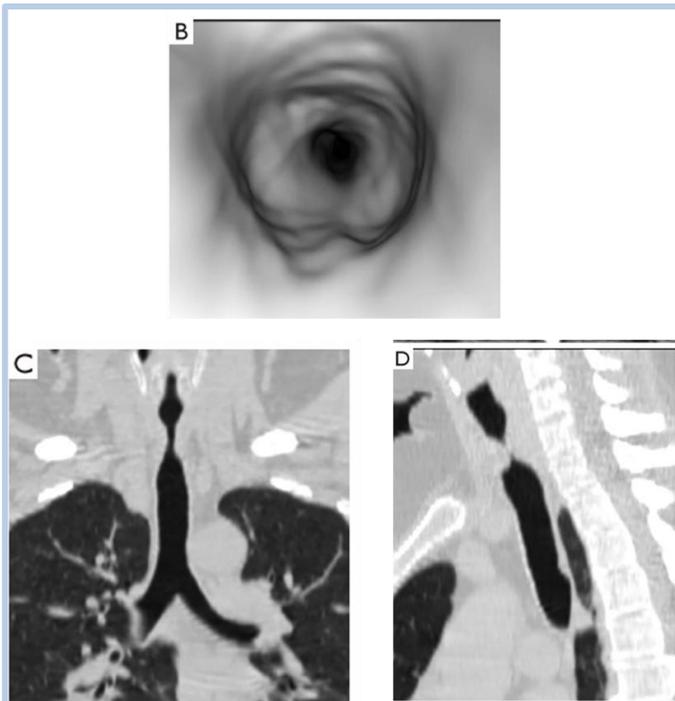


Image bronchoscopique virtuelle (B) montre la sténose circonférentielle. Les images tomographiques coronales (C) et sagittales (D) révèlent la sténose typique en « sablier » de la trachée au niveau de l'extrémité distale du tube endotrachéal.

Endoscopique

Fibroscope rigide sous AG : diagnostique, mesure le diamètre et fait le bilan d'extension en longueur

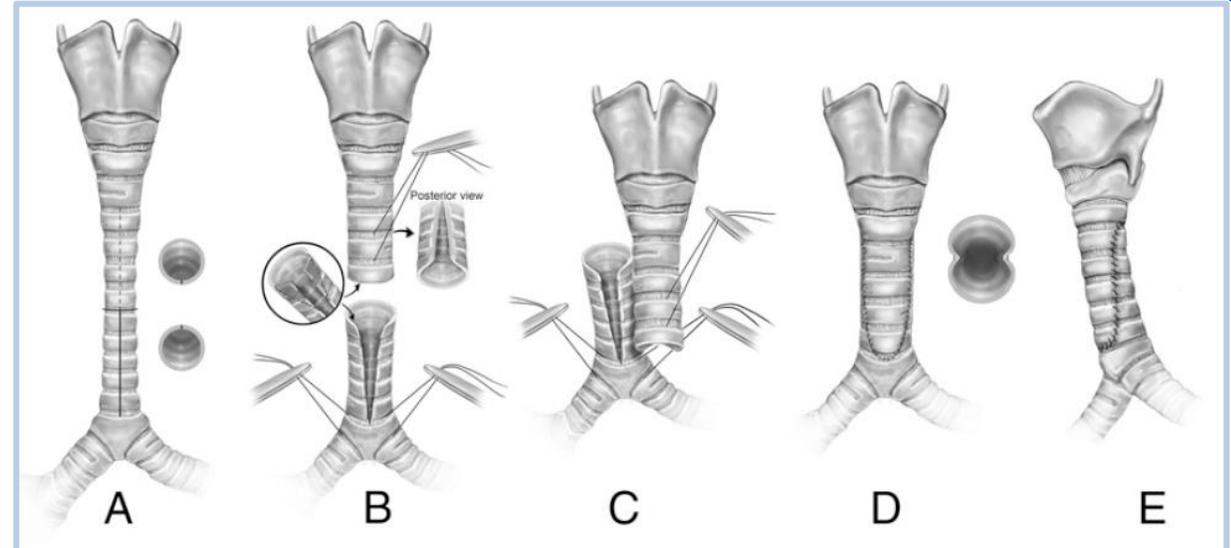


Sténose trachéale post intubation

7. Sténose trachéale des PPT21

7-5 : Prise en charge sténose trachéale congénitale

- Pas différente de celle de la population générale
- Revue in : *Hofferberth Pediatrics 2015*
- **Traitement conservateur :**
 - En attente de la croissance de la trachée pour les formes pauci-symptomatiques
 - Mortalité = 5%
- **Traitement chirurgical :**
 - Dont les indications sont : détresse respiratoire, échecs d'extubation, BRUE*
 - Une Résection-Anastomose termino-terminale pour les sténoses à court segment et la trachéoplastie de glissement pour les sténoses à segment long sont actuellement les procédures de choix
 - Mortalité = 5-20%



Technique de trachéoplastie par glissement

A, l'étendue de la trachée sténosée est identifiée. Le segment sténosé est divisé transversalement en son milieu. Le segment supérieur sténosé est incisé verticalement vers l'arrière et le segment inférieur est incisé vers l'avant sur toute la longueur de la sténose.

B, les coins à angle droit produits par ces divisions sont coupés au-dessus et en-dessous.

C, Les 2 extrémités sont glissées ensemble après la mise en place de sutures courantes sur toute la circonférence oblique de la trachéoplastie.

D et E, La circonférence trachéale est doublée, ce qui permet de quadrupler la surface de la section transversale.

Traduit d'après *Hofferberth Pediatrics 2015*

8. Pathologies non infectieuses des voies aériennes supérieures

Points à retenir

- **Les anomalies structurelles des VAS font partie du phénotype des PPT21** et sont responsables d'un syndrome obstructif dont l'expression clinique est précoce (< 3 ans), parfois dès la période néonatale, et variable avec le site de l'obstruction. **Un stridor est le signe d'appel le plus fréquent** mais d'autres modes d'expression sont possibles, notamment le SAOS. **Ces anomalies peuvent également être cliniquement silencieuses.**
- La **prévalence des anomalies structurelles laryngées et trachéales** chez les PPT21 est plus importante que dans la population générale.
- L'endoscopie des VAS permet de diagnostiquer le site de l'obstruction chez 75% des PPT21, contre seulement 35% dans la population générale.

8. Pathologies non infectieuses des voies aériennes supérieures

Points à retenir

- **Les sites multiples d'obstruction, l'importance des facteurs associés aggravants et l'association avec une cardiopathie congénitale dans 50% des cas.**
- Les 3 principaux diagnostics retrouvés en endoscopie sont la **laryngomalacie** (50%), la **trachéomalacie** (33%) et les **bronchomalacies** (21%).
- **Les formes acquises de sténose sous-glottique et trachéales sont plus fréquentes que les formes congénitales et liées à l'étranglement de la trachée chez les PPT21.** Elles peuvent être prévenues en adaptant le calibre de la sonde d'intubation trachéale.
- **L'importance d'un examen annuel complet en ORL chez l'enfant jusqu'à l'âge de 10 ans.**