

Protocole National de Diagnostic et de Soins

Atrésie des voies biliaires

Synthèse à destination du médecin traitant

Centre de Référence Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques



Novembre 2024

SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT

L'atrésie des voies biliaires (AVB) est une maladie rare, caractérisée par une obstruction des voies biliaires d'origine inconnue, probablement multifactorielle, survenant en période néonatale. Elle est la cause la plus fréquente de cholestase néonatale et doit être recherchée systématiquement en cas d'ictère néonatal avec selles décolorées. L'AVB est isolée dans la majorité des cas ou associée à d'autres malformations dans 10 à 20% des cas, tels que le syndrome de polysplénie, des anomalies de latéralisation (hétérotaxie), des malformations (veineuses, digestives, urinaires, cardiaques).

Rarement, le diagnostic peut être suspecté en période anténatale sur une absence de visualisation de la vésicule biliaire, la présence d'un kyste au niveau du hile hépatique ou la mise en évidence d'éléments dysmorphiques, notamment l'hétérotaxie ou le syndrome de polysplénie.

Après la naissance, le diagnostic doit être évoqué systématiquement devant tout ictère persistant au-delà de 15 jours de vie, surtout en cas de décoloration des selles. Dans ce cas, un dosage de la bilirubine totale et conjuguée doit être réalisé, afin de diagnostiquer la cholestase néonatale, et un contact avec un centre de référence ou de compétences doit être établi sans délai afin de guider les explorations complémentaires, et une injection de vitamine K doit être réalisée rapidement afin de prévenir tout syndrome hémorragique. La croissance pondérale est souvent normale initialement, et les signes de cirrhose peuvent n'apparaître qu'à partir de 2-3 mois (foie dur, splénomégalie, ascite).

Une échographie à jeun doit être réalisée, pour éliminer le diagnostic différentiel de cholestase extra-hépatique montrant une dilatation des voies biliaires extra-hépatiques. En cas d'AVB, l'échographie peut montrer une vésicule biliaire absente ou de petite taille à parois irrégulières, une hyperéchogénicité triangulaire au niveau du hile hépatique, un kyste au niveau du hile hépatique, ou des éléments malformatifs notamment du syndrome de polysplénie. L'échographie peut aussi être dite normale, ceci n'éliminant pas le diagnostic d'AVB. Il faut également éliminer les autres causes de cholestase néonatale, telles qu'un déficit en alpha1-antitrypsine, un syndrome d'Alagille, une mucoviscidose, une infection néonatale ou une cholestase d'origine génétique.

Toute suspicion d'AVB doit faire pratiquer une opacification des voies biliaires (cholangiographie), en centre expert, afin de statuer de façon certaine sur la perméabilité des voies biliaires. La cholangiographie peut être réalisée par voie chirurgicale en cas de forte suspicion avec réalisation dans le même temps de l'intervention chirurgicale de Kasai si confirmation du diagnostic. En cas de doute, la cholangiographie peut être réalisée par voie radiologique (lorsque la vésicule biliaire est abordable), ou plus rarement par endoscopie rétrograde. L'impossibilité d'opacifier la totalité de l'arbre biliaire établit le diagnostic d'AVB. Au contraire, la visualisation de l'ensemble de l'arbre biliaire ainsi que sa communication avec le tube digestif permettent d'éliminer le diagnostic d'AVB, et peut parfois orienter vers un diagnostic différentiel.

La biopsie hépatique réalisée au cours de la cholangiographie ou de la chirurgie montre des signes d'obstacle biliaire, non spécifique de l'AVB, et permet de quantifier la fibrose. L'analyse du reliquat biliaire réséqué lors de l'intervention de Kasai montre une obstruction des canaux biliaires et confirme sur le plan histologique le diagnostic d'AVB.

Le traitement spécifique consiste en la réalisation précoce de l'intervention de Kasai (hépato-porto-entérostomie) visant à réséquer les voies biliaires obstruées et à restaurer le flux biliaire. Le taux de succès de cette intervention diminue à partir du 30^e jour de vie. Celle-ci doit être réalisée dans un centre expérimenté afin d'améliorer le pronostic. Le traitement médical comprend des mesures générales liées à la cholestase, avec notamment l'administration de vitamine K par voie parentérale en urgence, un traitement par acide ursodésoxycholique, une supplémentation en vitamines liposolubles et une prise en charge nutritionnelle. Aucun traitement adjuvant actuellement ne permet d'améliorer les résultats de la chirurgie.

En l'absence de traitement chirurgical, l'évolution se fait vers la cirrhose et le décès au cours des trois premières années de vie dans tous les cas. En cas de succès de la chirurgie de Kasai, le flux biliaire est restauré, les selles se recolorent, l'ictère régresse et la bilirubinémie diminue. L'évolution vers la cirrhose est stoppée ou ralentie. Un suivi hépatologique est nécessaire dans tous les cas pour dépister l'évolution vers une hypertension portale, la survenue de cholangites bactériennes ou d'autres complications, qui pourront nécessiter une transplantation hépatique dans l'enfance, après des délais variables. En cas d'échec immédiat de l'intervention de Kasai

(absence de restauration du flux biliaire), une transplantation hépatique est nécessaire au cours des premières années de vie (souvent avant 3 ans). En cas de diagnostic tardif de l'AVB (au-delà de 3-4 mois), et en présence de signes d'hypertension portale, la transplantation hépatique peut être proposée d'emblée sans chirurgie de Kasai, selon l'avis d'un centre expert.

La précocité du diagnostic et donc de l'intervention de Kasai, et la prise en charge en centre de référence ou de compétences, améliorent le pronostic de cette chirurgie, et augmentent les chances de survie avec foie natif, et de survie globale.

Centres de référence, centres de compétences et association

- **Site Internet de la filière de santé des maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant (FILFOIE) :** <https://www.filfoie.com/>
- **Site Internet du centre de référence de l'atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques :** <https://maladiesrares-paris-saclay.aphp.fr/les-centres-de-reference/atresie-des-voies-biliaires/>
- **Coordonnées des centres de référence et de compétence :** [Annexe 2](#)
- **Site Internet de l'association maladies du foie depuis l'enfance (AMFE) :** <http://www.amfe.fr/>
- **Site Internet des maladies rares et des médicaments orphelins (Orphanet) :** <http://www.orphanet.net>