

Synthèse à l'attention des médecins généralistes

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Fistules porto-systémiques congénitales

Juillet 2022

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

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
- 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

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/>