

UNIVERSITE SIDI MOHAMMED BEN ABDELLAH  
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE  
FES



Année 2010

Thèse N° 062/10

# **PROFIL EPIDEMIOLOGIQUE ET ETIOLOGIQUE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES (Etude rétrospective à propos de 427 cas)**

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 07/04/2010

PAR

**Mlle. AKKAR OUAFAE**

Née le 04 Février 1985 à Oujda

**POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE**

MOTS-CLES :

Cardiopathies congénitales - Epidémiologie - Etiologies

JURY

M. HIDA MOUSTAPHA .....	PRESIDENT
Professeur de Pédiatrie	
M. ATMANI SAMIR.....	RAPPORTEUR
Professeur agrégé de Pédiatrie	
M. BOUHARROU ABDELHAK .....	} JUGES
Professeur de Pédiatrie	
M. AKOUDAD HAFID .....	
Professeur agrégé de Cardiologie	
M. HARANDOU MUSTAPHA .....	
Professeur agrégé d'Anesthésie réanimation	

# LISTE DES ABREVIATIONS

AD	: Autosomique dominant
Ao	: Aorte.
AP	: Atrésie pulmonaire.
APSO	: Atrésie pulmonaire à septum ouvert.
AR	: Autosomique récessif.
AT	: Atrésie tricuspide.
ATS	: Antithyroïdien de synthèse.
BAV	: Bloc auriculoventriculaire.
BSA	: Bloc sino auriculaire.
CAV	: Canal atrioventriculaire.
CC	: Cardiopathie congénitale.
CCM	: Cardiopathie congénitale malformative.
CHU	: Centre Hospitalier Universitaire.
CIA	: Communication interauriculaire.
CIV	: Communication interventriculaire.
CM	: Cardiomyopathie.
CMD	: Cardiomyopathie dilatée.
CMH	: Cardiomyopathie hypertrophique.
CMR	: Cardiomyopathie restrictive.
CMV	: Cytomégalovirus.
COA	: Coarctation de l'aorte.
DS	: Déviation Standard.
ESA	: Extrasystole auriculaire.
ESV	: Extrasystole ventriculaire.
FC	: Fausse couche.
FEE	: Fibroélastose endocardique
HCD	: Hypoplasie du cœur droit.
HCG	: Hypoplasie du cœur gauche
HTA	: Hypertension artérielle.
IAA	: Interruption de l'arche aortique.
IAo	: Insuffisance aortique.
IM	: Insuffisance mitrale.
IP	: Insuffisance pulmonaire.

IT	: Insuffisance tricuspide.
J	: Jour.
MFIU	: Mort fœtale in utéro.
MPS	: Mucopolysaccharidose.
Nbr	: Nombre.
OD	: Oreillette droite.
OG	: Oreillette gauche.
PCA	: Persistance du canal artériel.
PDVM	: Prolapsus de la valve mitrale.
RAA	: Rhumatisme articulaire aigu.
RAO	: Rétrécissement aortique.
RASV	: Rétrécissement aortique supra valvulaire.
RPM	: Retard psychomoteur.
RSP	: Retard staturo- pondéral.
RVPAP	: Retour veineux pulmonaire anormal partiel.
RVPAT	: Retour veineux pulmonaire anormal total.
SNC	: Système nerveux central
SP	: Sténose pulmonaire.
SPP	: Sténose pulmonaire périphérique.
STB	: Sclérose Tubéreuse de Bourneville.
STT	: Syndrome transfuseur transfusé.
TAC	: Tronc artériel commun.
TC	: Tachycardie.
TGVx	: Transposition des gros vaisseaux.
T21	: Trisomie 21.
T4F	: Tétralogie de Fallot.
VCI	: Veine cave inférieure
VCS	: Veine cave supérieure.
VD	: Ventricule droit.
VDDI	: Ventricule droit à double issu.
VG	: Ventricule gauche.
VGDI	: Ventricule gauche à double issu.
VU	: Ventricule unique.
WPW	: Wolff Parkinson White.
XR	: Récessif lié à X.

# PLAN

INTRODUCTION.....	9
<b>PARTIE THEORIQUE .....</b>	<b>11</b>
I) Rappel sur l'embryologie cardiaque.....	12
II) Adaptation à la vie extra utérine.....	22
III) Classification des Cardiopathies Congénitales .....	26
1) Classification anatomique.....	26
2) Classification embryologique.....	29
3) Classification physiopathologique .....	32
IV) Diagnostic des Cardiopathies Congénitales .....	35
V) Traitement des Cardiopathies Congénitales .....	53
<b>PARTIE PRATIQUE .....</b>	<b>55</b>
MATERIEL D'ETUDE.....	56
RESULTATS DE LA SERIE HOSPITALIERE .....	57
I) EPIDEMIOLOGIE.....	57
A) REPARTITION GEOGRAPHIQUE .....	57
B) NIVEAU SOCIO ECONOMIQUE.....	57
C) FREQUENCE.....	58
1) REPARTITION GLOBALE .....	58
a) Fréquence des cardiopathies congénitales.....	58
a-1) L'incidence hospitalière .....	58
a-2) L'incidence saisonnière.....	58
b) Répartition selon l'âge .....	60
c) Répartition selon le sexe .....	62
2) REPARTITION SELON LE TYPE DE CARDIOPATHIES CONGENITALES.....	63
a) Cardiopathies congénitales malformatives .....	63
a-1) Les shunts gauche-droite :.....	63
1) CIV .....	63
a) fréquence .....	63
b) âge .....	63
c) sexe .....	65
d) lésions associées.....	65
2) CIA .....	67
a) fréquence.....	67

b) âge .....	67
c) sexe .....	68
d) lésions associées .....	68
3) PCA .....	69
a) fréquence .....	69
b) âge .....	69
c) sexe .....	71
d) lésions associées .....	71
4) CAV .....	71
a) fréquence .....	71
b) âge .....	72
c) sexe .....	73
d) lésions associées .....	73
a-2) Les cardiopathies cyanogènes .....	74
1) TGVx .....	74
a) fréquence .....	74
b) âge .....	74
c) sexe .....	76
d) lésions associées .....	76
2) T4F .....	77
a) fréquence .....	77
b) âge .....	77
c) sexe .....	78
d) lésions associées .....	78
3) RVPAT .....	79
a) fréquence .....	79
b) âge .....	79
c) sexe .....	79
d) lésions associées .....	80
4) VDDI .....	80
a) fréquence .....	80
b) âge .....	80
c) sexe .....	80
d) lésions associées .....	81
5) APSO .....	81
a) fréquence .....	81
b) âge .....	81
c) sexe .....	82
d) lésions associées .....	82

6) Maladie d'Ebstein .....	82
a) fréquence .....	82
b) âge .....	82
c) sexe .....	82
d) lésions associées .....	82
7) Atrésie tricuspide .....	83
8) TAC .....	83
9) VU .....	83
a-3) Les malformations obstructives : .....	84
1) SP .....	84
a) fréquence .....	84
b) âge .....	84
c) sexe .....	86
d) lésions associées .....	86
2) RAO .....	86
a) fréquence .....	86
b) âge .....	87
c) sexe .....	87
d) lésions associées .....	87
3) COA .....	88
a) fréquence .....	88
b) âge .....	88
c) sexe .....	89
d) lésions associées .....	89
4) Hypoplasie du cœur gauche .....	89
b) Cardiomyopathies .....	92
1) fréquence .....	92
2) âge .....	92
3) sexe .....	93
4) lésions associées .....	93
c) Troubles du rythme et de conduction .....	94
1) fréquence .....	94
2) âge .....	95
3) sexe .....	95
4) lésions associées .....	95
d) Vasculopathies .....	96
1) fréquence .....	96
2) âge .....	96
3) sexe .....	96
4) lésions associées .....	97

II) APPROCHE ETIOLOGIQUE .....	98
1) Age maternel .....	98
2) Consanguinité .....	98
3) Origine familiale .....	99
4) Pathologie familiale cardiaque et non cardiaque .....	99
5) Décès dans la fratrie .....	101
6) Déroulement de la grossesse .....	104
7) Maladies maternelles .....	105
8) Tabac et alcool .....	106
9) Poids de naissance .....	106
10) Gémellité .....	107
11) Prématurité .....	107
12) Hypoxie .....	107
13) Données cliniques en rapport avec une étiologie .....	108
a) Syndromes identifiés .....	108
b) Signes cliniques associés aux cardiopathies congénitales .....	110
c) Malformations associées aux cardiopathies congénitales .....	112
d) RPM .....	114
e) RSP .....	114
 DISCUSSION .....	 117
I) EPIDEMIOLOGIE .....	118
A) FREQUENCE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES .....	118
B) FREQUENCE SELON LE TYPE DE CARDIOPATHIES .....	120
B-1) Cardiopathies congénitales malformatives.....	120
1) Les shunts gauche-droite .....	120
2) Les cardiopathies congénitales cyanogènes .....	121
3) Les malformations obstructives .....	123
B -2) Cardiomyopathies .....	124
C) REPARTITION DES CARDIOPATHIES CONGENITALES SELON LE SEXE .....	125
C-1) Répartition globale .....	125
C-2) Répartition relative .....	126
C-2-a) Cardiopathies Congénitales Malformatives .....	126
1) Les shunts gauche-droite .....	126
2) Les cardiopathies cyanogènes .....	127
3) Les cardiopathies obstructives .....	128
C-2-b) Cardiomyopathies .....	129
D) REPARTITION DES CARDIOPATHIES CONGENITALES SELON L'AGE .....	130

## II) APPROCHE ETIOLOGIQUE 131

1) FACTEURS D'ENVIRONNEMENT .....	131
A) Agents toxiques .....	131
A-1) Médicaments .....	131
A-2) Tabac, alcool .....	133
B) Agents infectieux .....	134
C) Maladies maternelles.....	135
D) Autres facteurs .....	137
D.1) Age de la mère .....	137
D.2) Notion de consanguinité .....	138
D.3) Poids de naissance .....	138
D.4) Gémellité .....	139
D.5) Prématurité .....	139
D.6) Radiations ionisantes et grossesse .....	140
D.7) Hypoxie .....	140
2) FACTEURS GENETIQUES .....	140
A) Aberrations chromosomiques .....	140
a) Trisomie 21 .....	141
b) Autres aberrations chromosomiques .....	142
b-1) Syndrome de Turner .....	142
b-2) Trisomie 18 .....	142
b-3) Trisomie 13 .....	143
B) Causes géniques .....	143
B-1) Communication interauriculaire.....	143
1) Syndromes main-cœur.....	143
2) Communication interauriculaire et bloc de conduction .....	145
3) Syndrome d'Ellis-van Creveld .....	145
B-2) Retours veineux pulmonaires anormaux.....	148
B-3) Canal atrioventriculaire .....	148
B-4) Hypoplasie du cœur gauche .....	149
B-5) Malformations conotruncales .....	149
1) Microdélétion 22q11 .....	149
2) Microdélétion 10p13-p14 .....	153
3) Malformations conotruncales familiales isolées .....	153
4) Syndrome de San Luis valley .....	153
B-6) Transposition des gros vaisseaux .....	154
B-7) Rétrécissements aortiques et/ou pulmonaires .....	154
1) Syndrome d'Alagille .....	154
2) Syndrome de Noonan .....	157
3) RASV et syndrome de Williams et Beuren .....	160



B-8) Persistance du canal artériel .....	162
1) Syndrome de Char .....	162
2) Autres formes de PCA .....	162
CONCLUSION .....	173
RESUME .....	176
BIBLIOGRAPHIE .....	180



# INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales sont les malformations congénitales les plus fréquentes.

Elles peuvent être définies comme des malformations du cœur et/ou des vaisseaux, présentes à la naissance, en rapport avec une anomalie du développement, on inclut aussi les malformations liées à la persistance anormale après la naissance de structures présentes normalement au cours de la vie fœtale.

Leur diagnostic est facile grâce aux nouvelles techniques non invasives d'exploration comme l'échocardiographie, le doppler pulsé ou l'IRM, et leur prise en charge fait appel, dans la grande majorité des cas, aux techniques chirurgicales modernes qui ont transformé le pronostic de ces malformations.

Les malformations cardiaques sont actuellement de mieux en mieux connues au Maroc grâce à la disponibilité de l'échocardiographie doppler qui constitue la base du diagnostic.

A travers une étude rétrospective de 427 observations colligées dans le service de pédiatrie CHU Hassan II Fès; nous avons essayé d'enrichir la connaissance de ces cardiopathies au milieu marocain.

Le but de ce travail est :

- d'analyser le profil épidémiologique réel dans la population de Fès ;
- d'identifier les causes prédominant dans la région ;
- d'étudier la répartition des différentes cardiopathies.



# **PARTIE THEORIQUE**

## I) Rappel sur l'embryologie cardiaque :

Pour mieux comprendre les cardiopathies congénitales, il est intéressant de donner un aperçu sur le développement embryologique du cœur et des gros vaisseaux.

Autrefois, notre connaissance du développement cardiaque était largement fondée sur l'analyse de coupes sériées d'embryons et de reconstructions en trois dimensions permettant de clarifier l'anatomie de certaines régions.

L'utilisation de techniques moléculaires a révolutionné toutes ces approches ; l'analyse clonale du cœur de mammifère, à l'aide de souris transgéniques, permet de pister une cellule et ses cellules filles dans le cœur en développement. (1)

Dérivé du mésoderme, le système vasculaire de l'embryon humain apparaît vers la troisième semaine, lorsque l'embryon ne peut plus satisfaire ses besoins nutritionnels par simple diffusion. Le développement cardiaque se caractérise par une organisation séquentielle et le cloisonnement des cavités et des orifices. (2,3)

### A) Formation du tube cardiaque : (2,3)

Le cœur humain commence à s'élaborer sous forme de deux tubes endocardiques, les cœurs primordiaux. La fusion de ces deux tubes crée une cavité simple, le tube cardiaque primitif. (Voir Figure n°1)

Un à 2 jours plus tard, cette cavité montre quatre petites bosses qui représentent les futures cavités cardiaques. De l'extrémité caudale à l'extrémité crânienne, dans le sens de la circulation sanguine, ces quatre cavités sont les suivantes : sinus veineux, oreillette primitive, ventricule primitif et bulbe primitif du cœur (cono-truncus). (Voir Figure n°2)

Au cours des 3 semaines qui suivent, la cavité cardiaque subit des contorsions et forme une boucle vers la droite (cloisonnement des cavités et des orifices). (Voir Figure n°3)

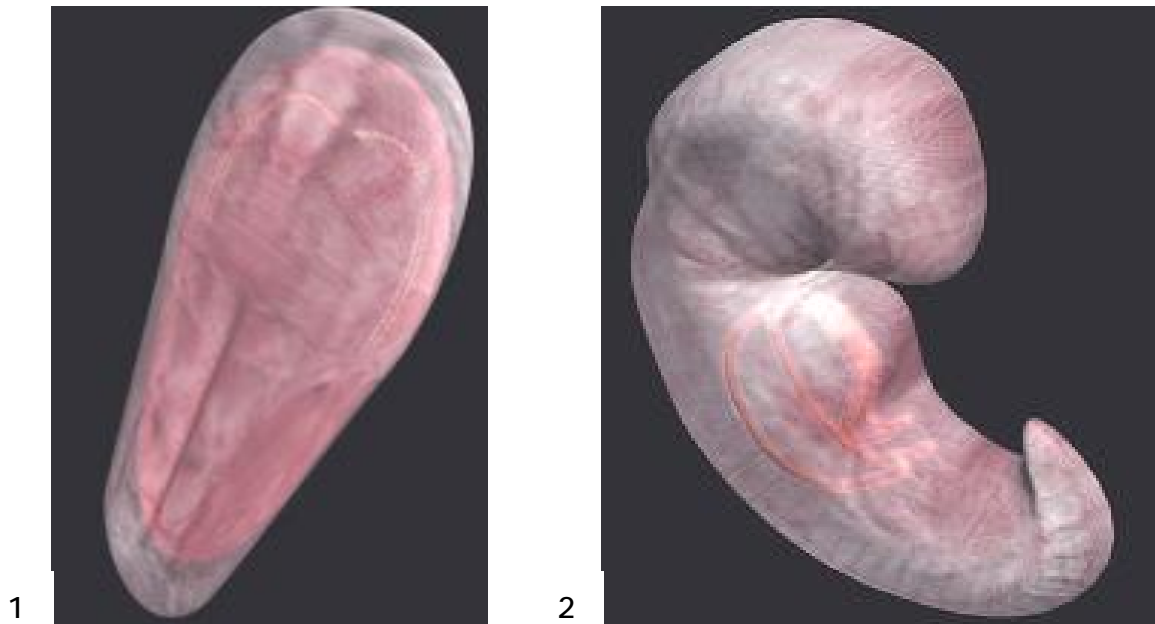


Figure 1 (4) : 1 et 2 : Les tubes endocardiques pairs fusionnent, formant le tube cardiaque primitif. Le mésoblaste est représenté en rouge. Apparition des îlots angioformateurs formant en avant l'aire cardiogène.



Figure 2 (4) : Le tube cardiaque primitif avec, de sa partie caudale à sa partie crâniale : le sinus veineux, l'oreillette primitive, le ventricule primitif, le conus, le truncus et les aortes dorsales paires.

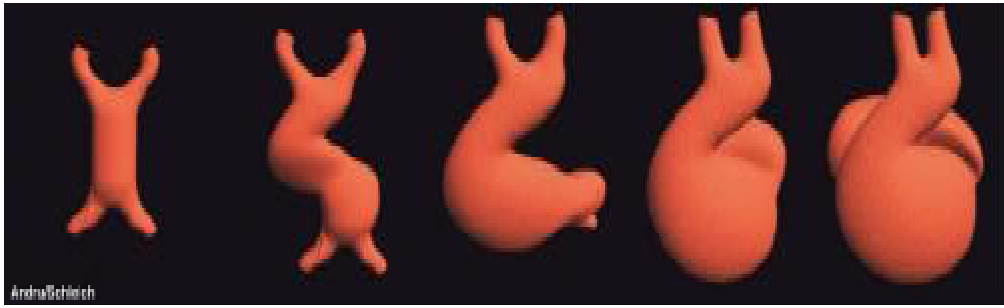
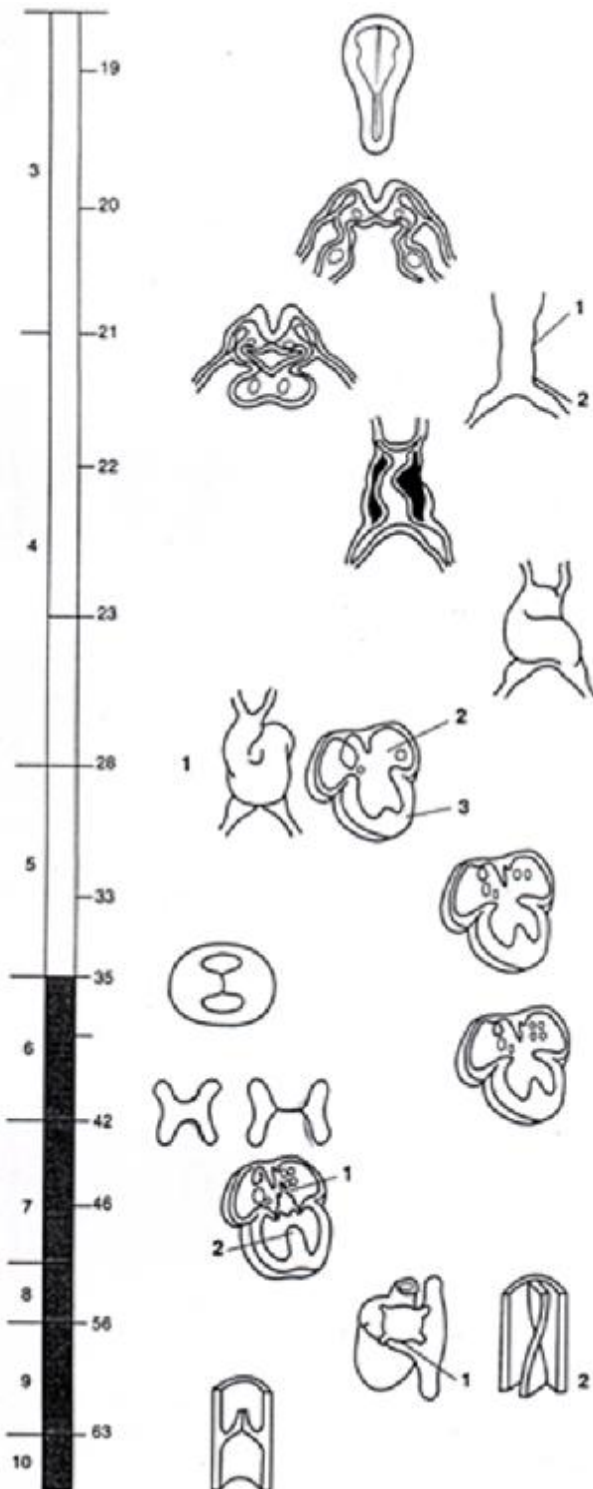


Figure 3 (4) : Animation montrant la plicature du tube cardiaque primitif ou boucle cardiaque.

D'importants changements structurels la transforment en un organe à quatre cavités. Pour avoir leurs positions définitives, le ventricule primitif amorce sa descente et l'oreillette monte.

Le cœur se divise en quatre cavités, les septa inter auriculaire et inter ventriculaire se forment et le bulbe primitif se sépare en deux sections : le tronc pulmonaire et l'aorte ascendante (Voir Figure n°4). Après le deuxième mois, le cœur ne fait que croître et ceci jusqu'à la naissance.

Une erreur du développement normal dans l'embryogenèse cardiaque à n'importe quelle étape, depuis l'élaboration initiale du tube cardiaque primitif jusqu'au cloisonnement des voies d'évacuation, peut être à l'origine des cardiopathies congénitales. Les plus courantes sont celles qui font entrer en contact le sang systémique pauvre en oxygène et le sang oxygéné provenant des poumons, et celles produisant des valves ou des vaisseaux rétrécis qui augmentent le travail cardiaque. Seules les anomalies les plus fréquentes de la cardiogenèse seront décrites.



19 jours

Dans la région du coeur, la vasculogénèse fournit les tubes endocardiques latéraux

20 jours

La courbure de l'embryon rapproche l'un de l'autre les tubes endocardiques latéraux dans la région thoracique

21 jours

Les tubes endocardiques fusionnent pour former le tube cardiaque primitif; celui-ci montre les sillons qui marquent le début de la division en cavités

1. Sillon bulboventriculaire

2. Sillon atrioventriculaire

22 jours Le coeur commence à battre

Le mésoblaste splanchnopleural colonise le tube cardiaque et forme le myocarde ainsi que la gelée cardiaque; des cellules mésothéliales envahissent le myocarde et forment l'épicarde

23 jours

Début de l'inflexion du tube cardiaque

28 jours

1 L'inflexion est achevée

2 Le septum primum commence à se constituer

3 Le septum musculaire interventriculaire amorçe son développement

33 jours

Début de la formation des valves atrioventriculaires (achevées à 3 mois)

35 jours

Apparition des bourrelets droit et gauche dans le cône du coeur et dans le tronc artériel

6e semaine

Les oreillettes définitives et les auricules sont présentes

46 jours

1 L'ostium secundum et le foramen ovale apparaissent lorsque le septum primum rencontre le septum intermedium

42 jours

Les bourrelets endocardiques supérieur et inférieur fusionnent pour constituer le septum intermedium

2 Fin de la croissance du septum interventriculaire musculaire

63 jours

Les valves semi-lunaires sont complètes

Figure 4 (3): Schéma de l'embryologie cardiaque. Le développement cardiaque se caractérise par une organisation séquentielle et le cloisonnement des cavités et des orifices.



## B) Cloisonnement du cœur :

Le cloisonnement du cœur est dû au développement des bourrelets endocardiques dans le canal auriculo-ventriculaire et dans la région du tronc et du cône artériels. Du fait de leur situation cruciale, les anomalies du développement de ces bourrelets sont à l'origine de nombreuses malformations. Comme ils sont formés de cellules provenant de la crête neurale, les malformations cardiaques sont parfois associées à des malformations craniofaciales, également liées à une anomalie de la crête neurale.

### 1) Cloisonnement de l'oreillette :

Le cloisonnement de l'oreillette primitive se fait en deux temps et permet durant la vie fœtale une communication inter auriculaire dite physiologique. Le septum primum, crête falciforme descendant du toit de l'oreillette, ne forme jamais une cloison complète. Il laisse persister un orifice, l'ostium primum, entre les deux oreillettes. Le septum secundum, qui se forme par la suite, demeure également incomplet. (Voir Figure n°5)

Les anomalies du cloisonnement des oreillettes sont parmi les plus fréquentes des cardiopathies congénitales. L'une des plus importantes est la persistance de l'ostium secundum (ou persistance du trou de Botal), caractérisée par une large communication inter auriculaire. Elle est due à une résorption excessive du septum primum ou à un développement insuffisant du septum secundum. La plus grave des anomalies de ce groupe est l'agénésie complète de la cloison. Elle réalise une oreillette commune ou cœur triloculaire bi ventriculaire et est habituellement associée à d'autres malformations cardiaques. Le septum inter auriculaire du cœur fœtal est percé par le foramen ovale ; grâce à cet orifice, le sang qui entre dans le cœur droit contourne les poumons, affaiblis et inactifs. Le foramen ovale peut

encore s'obturer au cours de la vie prénatale, anomalie appelée « fermeture prématurée du foramen ovale ».

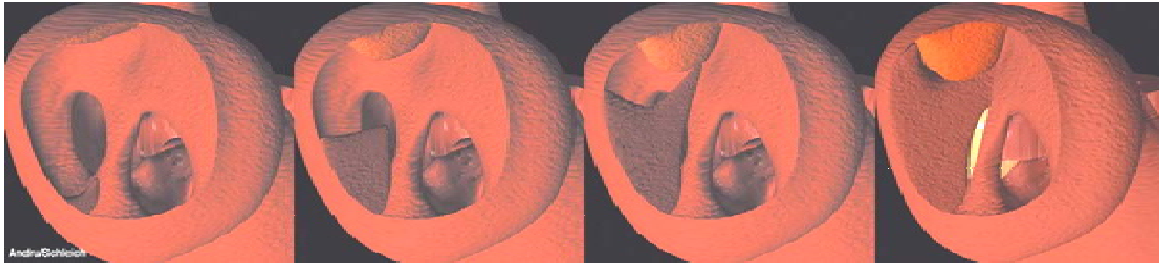


Figure 5 (4): Cloisonnement de l'oreillette primitive par le septum primum en bas et le septum secundum en haut.

## 2) Cloisonnement du canal atrioventriculaire :

Le cloisonnement du canal auriculo-ventriculaire débute par la formation au niveau de la gelée cardiaque de deux bourrelets antéropostérieurs symétriques, les bourrelets endocardiques. Ces deux bourrelets divisent le canal atrioventriculaire en un canal droit (tricuspide) et un canal gauche (mitral) (Voir Figure n°6).

La persistance d'un canal atrioventriculaire commun ou les anomalies de la division telles que l'atrésie tricuspide sont des cardiopathies bien connues. L'absence de fusion des bourrelets endocardiques du canal auriculo-ventriculaire détermine une persistance du canal auriculo-ventriculaire commun, associée à une communication inter auriculaire et inter ventriculaire. L'atrésie tricuspide est due à une oblitération, à un stade précoce, de l'orifice auriculo-ventriculaire droit. Elle est toujours associée à une communication inter auriculaire, une communication inter ventriculaire, une atrophie du ventricule droit et une hypertrophie du ventricule gauche.

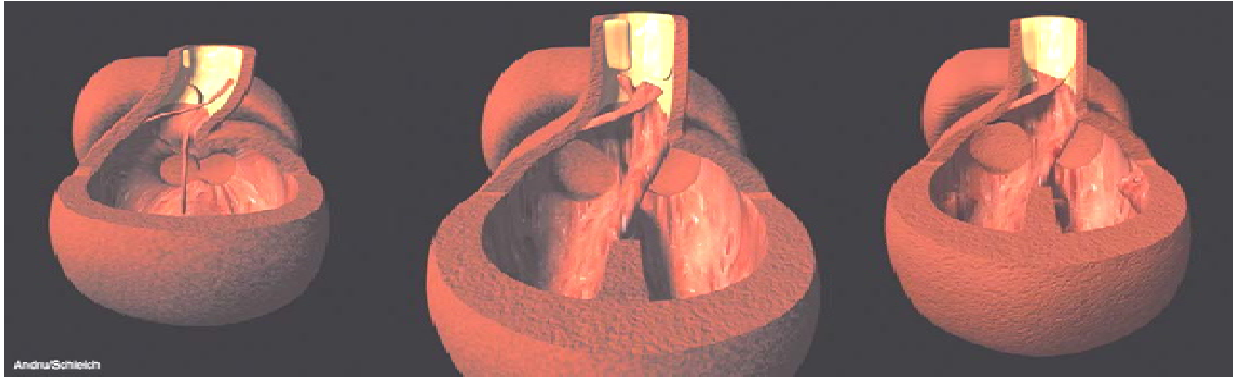


Figure 6 (4) : Apparition des bourgeons endocardiques supérieur et inférieur formant le septum inter medium, séparant le canal atrioventriculaire en un orifice mitral et tricuspide.

### 3) Cloisonnement des ventricules :

Les étapes de la morphogenèse du massif ventriculaire sont encore très controversées, mais on peut estimer que la formation des ventricules se fait grâce au cloisonnement inter ventriculaire et aux modifications du conus. La cloison inter ventriculaire est composée d'une épaisse portion musculaire et d'une mince portion membraneuse formée par un bourrelet endocardique auriculo-ventriculaire inférieur, un bourrelet aortico-pulmonaire droit et un bourrelet aortico-pulmonaire gauche (Figure n°7).

L'absence de soudure de ces éléments entraîne la persistance d'une communication inter ventriculaire. Parmi les anomalies du septum inter ventriculaire, l'agénésie du septum membraneux est la plus fréquente des malformations cardiaques. Elle est fréquemment associée à des anomalies du cloisonnement du tronc et du cône artériels.

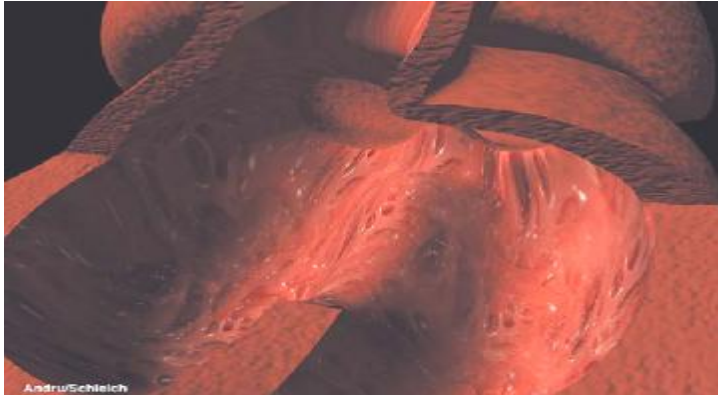


Figure 7 (4) : Croissance du septum inferius (ou septum musculaire) délimitant les futurs ventricules droit et gauche.

#### 4) Cloisonnement du tronc et du cône artériel :

Le cloisonnement du bulbe cardiaque se fait au cours de la 5<sup>e</sup> semaine de gestation (Voir Figure n°4). Le bulbe se divise en tronc artériel (aorte et tronc de l'artère pulmonaire), cône artériel (région infundibulaire) et portion musculaire du ventricule droit. La zone du tronc artériel est divisée par le septum spiralé ou aortopulmonaire en aorte et artère pulmonaire. Les bourrelets aortopulmonaire du cône séparent l'infundibulum aortique et pulmonaire, et obturent la cloison inter ventriculaire. (Voir Figure n°8).

La plus fréquente des anomalies du tronc et du cône artériels est la tétralogie de Fallot. Elle est due à une division inégale du cône consécutive à un déplacement en avant du septum aortopulmonaire.

La persistance d'un truncus arteriosus ou tronc artériel commun résulte de l'absence de fusion ou de la fusion incomplète vers le bas des bourrelets spiralés.

La transposition des gros vaisseaux survient lorsque le septum aortopulmonaire, dont le trajet est normalement spiralé, est rectiligne.

Les sténoses valvulaires pulmonaires ou aortiques résultent d'une fusion plus ou moins étendue des valvules semi-lunaires.

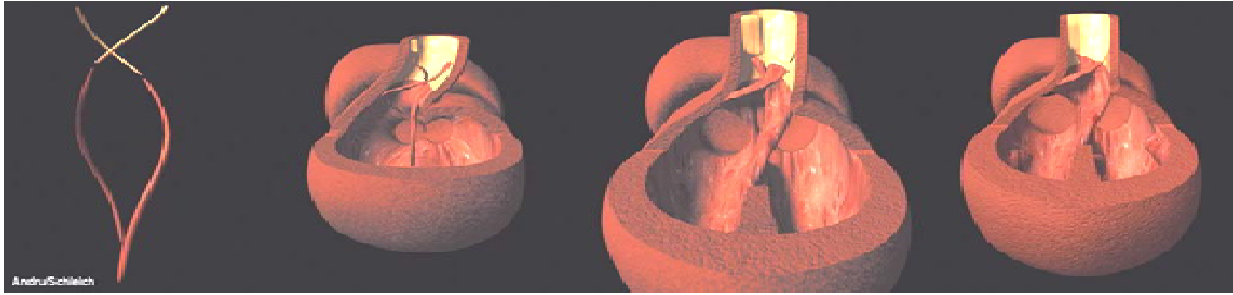


Figure 8 (4) : Sur l'image de gauche, présentation isolée des deux crêtes clonales. Les trois autres images montrent le cloisonnement par spiralisation du conus en rouge. Cloisonnement du troncus en jaune formant l'aorte en arrière et l'artère pulmonaire en avant.

Après ce cloisonnement, les cuspidés des valves semi-lunaires se développent à partir de tubercules disposés en triangle, par excavation du tissu du troncus (Figure n° 9).

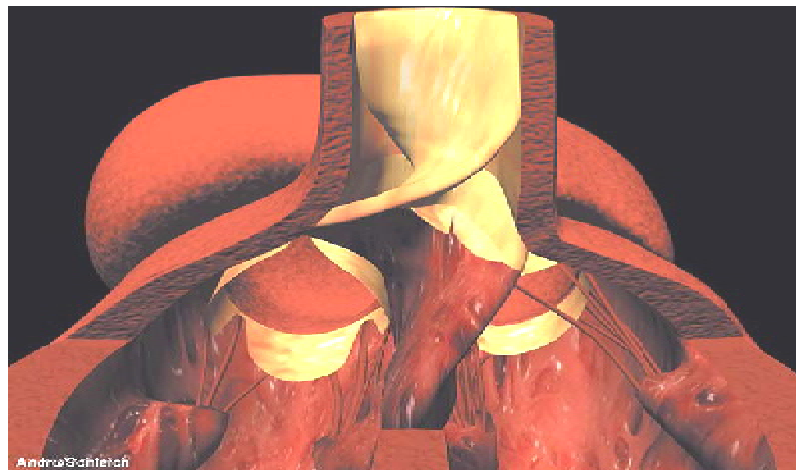


Figure 9 (4) : Formation des valves auriculo-ventriculaires (tricuspide et mitrale) avec leurs cordages et leurs piliers. Apparition des valves semi-lunaires (ou sigmoïdes) en position pulmonaire.

### C) Développement des vaisseaux :

Lors de la formation des arcs branchiaux au cours des 4e et 5e semaines du développement, chaque arc reçoit son nerf crânien et son artère (chaque arc brachial possède un arc aortique). mais la plupart des arcs aortiques s'oblitérent en totalité

ou partiellement (Voir Figure n°4). La non-oblitération du canal artériel (cause de la persistance du canal artériel) est une anomalie fréquente des gros vaisseaux. La coarctation de l'aorte (en amont ou en aval du canal artériel) présente comme point de départ une anomalie de la média, entraînant une prolifération secondaire de l'intima.

La complexité du développement de la veine cave explique aisément la fréquence des anomalies : veine cave inférieure double dans son segment lombaire, absence de veine cave inférieure, veine cave supérieure gauche, double veine cave supérieure.

## II) Adaptation à la vie extra utérine :(5)

- ✓ Le cœur est nécessaire à la survie de l'embryon :

Alors que tous les autres organes et fonctions (digestive, urinaire, métabolique, hormonale, etc.) peuvent être suppléés au moins en partie par le placenta, la pompe cardiaque de l'embryon puis du fœtus assure seule par sa contraction la perfusion des organes et du placenta et est donc indispensable à sa survie.

- ✓ Le cœur n'a pas besoin d'être sophistiqué pour s'adapter à la circulation fœtale :

Une circulation fœtale satisfaisante peut être assurée par 1 ventricule muni de 2 valves qui fonctionnent bien. C'est le cas du cœur de batracien qui n'a qu'une oreillette, une valve auriculo-ventriculaire, un ventricule, une valve sigmoïde et une artère sur laquelle sont branchées toutes les artères du fœtus y compris l'artère pulmonaire (AP) et les artères ombilicales.

- ✓ Le cœur du fœtus a besoin d'être harmonieux et sophistiqué :

Le cœur fœtal assure non seulement l'oxygénation du fœtus mais aussi il faut qu'il soit prêt à la circulation post-natale qui est en série (pulmonaire et systémique (aortique) et qui exige :

- Une parfaite concordance entre les segments du cœur (veines, oreillettes, ventricules et artères) de sorte que le sang veineux cave soit éjecté en totalité dans le poumon et que ce sang oxygéné se retrouve dans les veines pulmonaires et soit éjecté dans l'aorte.
- Un équilibre entre les 2 ventricules qui éjecteront la même quantité de sang.

Cette nécessaire harmonie est possible grâce aux communications à l'entrée et à la sortie des ventricules du fœtus.

1. La première communication est à l'entrée des ventricules entre les oreillettes (CIA) ; c'est le foramen ovale qui est une CIA particulière car elle s'ouvre

seulement de droite à gauche (la valve de Vieussens faisant clapet). Cette CIA permet au ventricule gauche (VG) de se développer malgré le petit retour veineux pulmonaire à l'oreillette gauche (<10 % du débit cardiaque) car 1/3 du retour veineux cave qui revient à l'oreillette droite traverse le foramen ovale pour "précharger" le Ventricule Gauche (VG) et lui permettre de se développer.

2. La deuxième communication est à la sortie des ventricules entre l'aorte (Ao) et l'artère pulmonaire (AP) ; c'est le canal artériel qui permet au ventricule droit (VD) d'éjecter son gros débit (60% du débit cardiaque) essentiellement vers l'Ao descendante et le placenta sans se heurter aux résistances vasculaires très élevées des artères pulmonaires (qui reçoivent de ce fait <10 % du débit cardiaque combiné).

✓ Le nouveau-né :

Le bouleversement circulatoire à la naissance se traduit par 4 manifestations essentielles qui vont aboutir à un cœur en série avec un VG à forte pression et un VD à basse pression.

1. La disparition du placenta ; organe à basse résistance sur l'Ao ; facilitait l'éjection des 2 ventricules avec pour conséquence à la naissance une vasoconstriction intense (augmentation brutale de la post-charge) qui pèsera sur le VG du nouveau-né.

2. Une vasodilatation pulmonaire intense amenant en quelques minutes les résistances vasculaires pulmonaires (qui étaient 10 fois supérieures aux résistances vasculaires systémiques) à un niveau infrasytémique (1/3 environ), ce qui permet au sang éjecté par le VD de s'engouffrer dans le poumon et au sang du canal artériel (tant qu'il reste ouvert) de changer de sens et d'aller non plus de l'AP vers l'Ao mais de l'Ao vers l'AP ce qui augmente encore le débit pulmonaire et donc le retour veineux pulmonaire qui, dès lors, suffit au remplissage du VG et entraînera la fermeture de la CIA.



### 3. La fermeture des communications en amont et en aval des ventricules :

- La CIA se ferme instantanément, dès que la pression de l'OG devient supérieure à celle de l'OD (dès que les résistances pulmonaires baissent et d'autant plus que persiste un shunt Ao-AP par le canal artériel) grâce au clapet de la valve de Vieussens qui ferme le foramen ovale.

- Le canal artériel se ferme en quelques jours, du bout pulmonaire vers le bout aortique, à la faveur de l'augmentation de la pression partielle en oxygène (PO<sub>2</sub>) ambiante et de la diminution des prostaglandines E (PGE) circulantes dont la production est essentiellement placentaire.

4. L'augmentation brutale du débit cardiaque pour assurer la dépense énergétique et la consommation en O<sub>2</sub> lorsque le fœtus quitte son milieu aquatique isotherme sous assistance placentaire pour un milieu aérien hypothermique en autonomie énergétique.

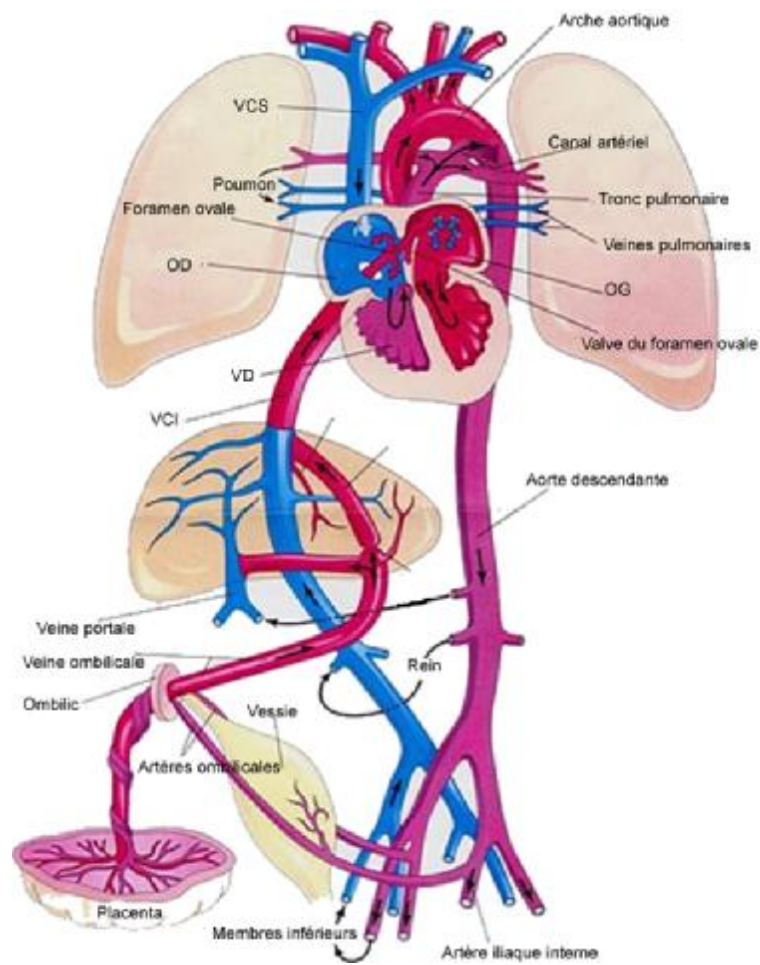


Figure 10(6) : Illustration Schématique de la circulation fœtale

- Les flèches indiquent la direction du flux
- Sang hautement oxygéné
- Sang modérément oxygéné
- Sang pauvrement oxygéné

### III) Classification des cardiopathies congénitales :

La grande diversité des malformations cardiaques oblige à recourir à une classification :

- ü Classification anatomique ; basée sur l'analyse des différents segments cardiaques.
- ü Classification embryologique regroupant des malformations anatomiquement différentes sous un même chapeau morphogénétique et moléculaire.
- ü Classification physiopathologique ; basée sur les perturbations hémodynamiques créées par les malformations cardiaques.

#### 1) Classification anatomique : (7)

La base de cette classification est la division du cœur en trois segments principaux : oreillettes, ventricules et gros vaisseaux.

On appelle « étage » l'ensemble d'un segment et sa connexion proximale.

L'analyse segmentaire est l'étude de chacun des étages, complétée par la description des anomalies associées et la mention de certaines particularités supplémentaires.

1-1) Etage viscéroatrial :

C'est l'ensemble du segment auriculaire et des connexions veino-auriculaires.

A l'état normal, on parle de situs solitus : situation droite de l'oreillette droite, de la bronche souche droite et du foie ; situation gauche de l'oreillette gauche, de la bronche souche gauche, et de la rate.

Le situs inversus est la situation en miroir de la précédente. La concordance quasi constante entre la topographie des viscères et le situs atrial permet la détermination de ce dernier par les méthodes radiographiques simples (cliché thoracoabdominal).

## 1-2) Etage auriculo-ventriculaire :

C'est l'ensemble du segment ventriculaire et des connexions auriculo-ventriculaires.

A l'état normal, il y a concordance auriculo-ventriculaire : l'oreillette droite communique avec le ventricule droit, l'oreillette gauche avec le ventricule gauche. Il y a discordance lorsque l'oreillette droite communique avec le ventricule gauche et l'oreillette gauche avec le ventricule droit.

Une connexion est de type ventricule à double entrée quand les deux oreillettes communiquent avec un même ventricule par deux orifices auriculo-ventriculaires.

Enfin il peut y avoir absence d'un orifice auriculo-ventriculaire (cas de l'atrésie tricuspideenne).

Le mode de connexion auriculo-ventriculaire peut être à deux valves perforées ou à une valve commune.

La position relative des deux ventricules dans l'espace doit être précisée : normalement, on parle de boucle droite quand le ventricule droit est à droite du ventricule gauche. Dans le cas contraire, on parle de boucle gauche (« transposition corrigée des gros vaisseaux »). Enfin les ventricules peuvent être superposés.

On donne le nom ventricule à une cavité pourvue de ses trois composantes normales : chambre d'admission, zone trabéculée et chambre de chasse. Les caractéristiques de ces composantes différencient nettement le ventricule droit du gauche.

Un cœur est dit bi ventriculaire s'il y a deux ventricules, même si l'un d'entre eux est hypoplasique.

On donne le nom de chambre accessoire à une cavité située dans la masse ventriculaire qui est dépourvue de chambre d'admission.

Un cœur composé d'un ventricule complet et d'une chambre accessoire porte le nom de cœur uni ventriculaire, c'est le cas de ventricule unique.

#### 1-3) Etage ventriculoartériel :

C'est l'ensemble du segment artériel et des connexions ventriculoartérielles.

A l'état normal, les connexions sont concordantes : l'aorte naît du VG et l'artère pulmonaire du VD. Dans le cas contraire, il y a discordance (cas de transposition des gros vaisseaux). On parle de ventricule à double issue quand les deux vaisseaux naissent du même ventricule, de cœur à issue unique lorsqu'il n'y a qu'un tronc artériel naissant du cœur (cas de tronc artériel commun).

Dans les quatre types de connexions définis, le mode de connexion peut être à deux valves sigmoïdes perforées, à une seule valve perforée, l'autre étant absente ou non perforée.

Indépendamment de leurs connexions avec les ventricules, les relations spatiales des gros vaisseaux doivent être précisées. Normalement, l'orifice aortique est à droite, en arrière et en dessous de l'orifice pulmonaire. Toutes les autres relations sont anormales.

De même, il est important de préciser la position gauche ou droite de la crosse de l'aorte, la forme et la dimension de chacun des gros vaisseaux et de leurs collatérales.

#### 1-4) Anomalies associées :

Au terme de l'analyse segmentaire, il faut décrire les anomalies associées qui peuvent s'observer à tous les étages : sténoses ou hypoplasies valvulaires, interruptions vasculaires, communications anormales, de même que la distribution des artères coronaires.

Cette analyse systématique est indispensable dans l'étude des cardiopathies complexes. L'identification des différents segments cardiaques, de leurs connexions et de leur localisation spatiale est possible par l'échocardiographie.

## 2) Classification embryologique : (8, 9,10)

La vision segmentaire des cardiopathies congénitales, si elle reste indispensable à l'analyse échocardiographique, est réductrice pour l'approche embryologique et moléculaire.

L'utilisation d'une classification mécanistique proposée par Clark (Figure 11) a éclairci les choses, et nombre d'attitudes sont aujourd'hui fondées sur elle : indication de la recherche de délétion 22q11 dans les cardiopathies conotruncales du fœtus, analyse de la cohérence des récurrences au sein des familles de cardiopathies congénitales, identification de nouveaux gènes de cardiopathies congénitales,...

A) Anomalies de migration des cellules de la crête neurale : cardiopathies conotruncales

### 1) Anomalies de la région cono-troncale :

- Truncus arteriosus
- Tétralogie de Fallot
- Atrésie pulmonaire avec CIV
- Agénésie des valves pulmonaires
- Fistules aortopulmonaire
- CIV avec malalignement du septum conal
- Certaines formes de malposition de gros vaisseaux : VDDI, TGVx.

### 2) Anomalies des arcs aortiques :

- Arc aortique droit
- Interruption de l'arche aortique
- Double arc aortique

## B) Cardiopathies de débit

La quantité de sang qui passe par une cavité ou un orifice en détermine le développement donc la taille.

### 1) Cardiopathies de réduction de débit :

#### 1-1) Du cœur gauche :

- Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche
- Rétrécissement mitral congénital
- Sténose sous-aortique
- Sténose aortique sur valve mono ou bicuspidé
- Coarctation de l'aorte

#### 1-2) Du cœur droit

- Atrésie pulmonaire à septum inter ventriculaire intact
- Sténose valvulaire pulmonaire

### 2) Cardiopathies d'excès de débit :

- CIA type ostium secundum

## C) Anomalies ciblées du développement:

- Retour veineux pulmonaire anormal.

## D) Anomalies de la matrice extracellulaire:

- CIV péri membraneuse et trabéculée.

## E) Phénomènes de mort cellulaire :

- Maladie d'Ebstein
- CIV musculaire

## F) Anomalies de développement des coussins endocardiques primitifs :

- Canaux auriculo-ventriculaires sous toutes leurs formes.

## G) Anomalies de la boucle cardiaque primitive :

- Anomalies du situs viscéro-auriculaire avec ou sans cardiopathie complexe
- Isomérismes atriaux
- Doubles-discordances ou transposition corrigée des gros vaisseaux
- Cœurs biloculaires : oreillette unique, ventricule unique, atrésie pulmonaire.

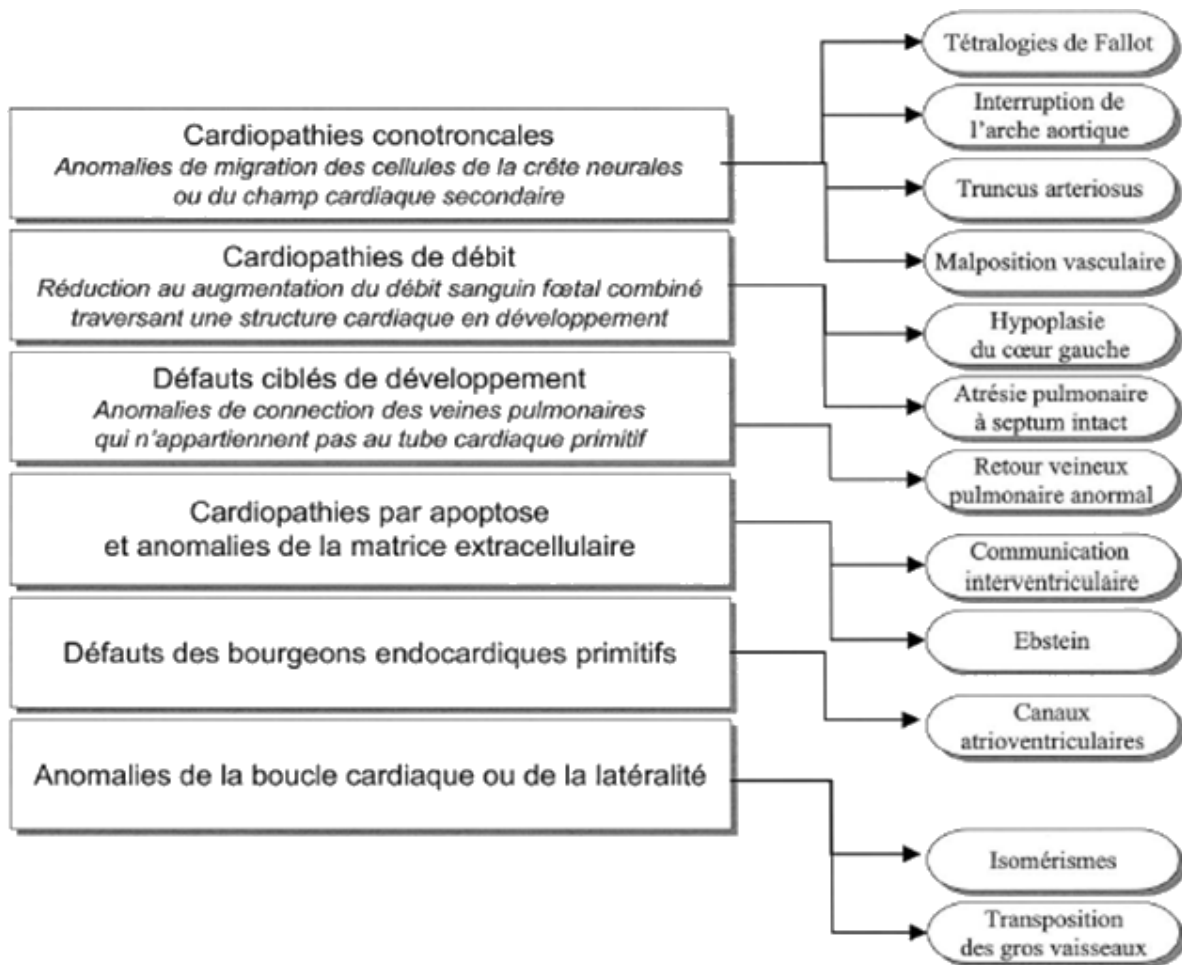


Figure 11(11):Classification mécanistique (d'après Clark).



### 3) Classification physiopathologique : (7,12)

C'est la plus utilisée dans la plupart des cas. En effet, la physiopathologie explique les retentissements cliniques et radiologiques des cardiopathies et leur pronostic. Les cardiopathies qui ont les mêmes conséquences hémodynamiques ont souvent le même aspect clinique et nécessitent les mêmes indications opératoires.

Quatre principaux groupes seront envisagés : les shunts gauche-droite, les malformations obstructives, les cardiopathies cyanogènes et enfin les cardiopathies qui n'appartiennent pas à ces 3 grands groupes, appelées cardiopathies complexes.

#### a) Shunts gauche-droite :

L'élément physiopathologique initial et fondamental est le passage anormal de sang de la grande vers la petite circulation. Ce sont les cardiopathies les plus fréquentes, dominées par les CIV, les CIA et les PCA.

Leurs dénominateur commun est l'élévation du débit pulmonaire et la réduction du débit systémique. Le volume du shunt correspond à la différence entre les 2 débits, exprimée par le rapport du débit pulmonaire sur le débit systémique.

Le volume du shunt est un élément important du retentissement clinique. S'il est important, il se produit une pléthore vasculaire pulmonaire à l'origine de dyspnée et de troubles ventilatoires, une réduction du débit systémique responsable de troubles de conscience.

Le volume du shunt est conditionné par la taille et le siège de la communication, mais également par le niveau des résistances pulmonaires : en période néonatale, un intervalle libre asymptotique dû à la persistance de résistances vasculaires pulmonaires de type fœtal est fréquemment observé.

L'évolution est dominée par le risque d'altérations progressivement irréversibles du lit vasculaire pulmonaire qui aboutissent à une élévation des résistances, susceptibles d'atteindre, voire de dépasser le niveau des résistances systémiques et d'inverser le shunt.

Il existe, par ailleurs, une autre catégorie de shunt gauche-droite qui n'est pas influencé par le niveau des résistances pulmonaires et que l'on appelle < shunts obligatoires >, dont les principales variétés sont la communication ventricule gauche-oreillette droite, le canal atrioventriculaire commun et les fistules artérioveineuses périphériques.

Enfin, il faut compter avec les possibilités évolutives du defect avec la croissance, notamment la possibilité de restriction, voire de fermeture spontanée de certaines communications interventriculaires.

b) Malformations obstructives :

Elles sont responsables soit d'une gêne à l'éjection ventriculaire (sténoses valvulaires pulmonaires ou aortiques, coarctations de l'aorte...), soit d'un obstacle à l'écoulement du retour veineux (cœur triatrial, malformation mitrale...).

Les obstacles à l'éjection ont un retentissement myocardique d'autant plus important qu'ils sont plus serrés : hypertrophie des parois ventriculaires avec réduction de la cavité, altération de la compliance, voire plus exceptionnellement altération de la contractilité avec dilatation du ventricule. Les perturbations hémodynamiques des lésions sévères (atrésies orificielles) pendant la vie fœtale peuvent être responsables d'une insuffisance de développement du ventricule.

Les obstacles au remplissage touchent presque exclusivement le cœur gauche et sont à l'origine d'une stase veineuse, voire d'un œdème pulmonaire avec son cortège de manifestations cliniques (toux, dyspnée...). Plus la pression auriculaire gauche est élevée, plus la vasoconstriction pulmonaire réflexe est marquée. L'hypertension artérielle pulmonaire qui en découle peut être très élevée, voire suprasystémique.

### c) Cardiopathies cyanogènes :

Elles sont à l'origine d'une coloration anormale des téguments et des muqueuses, la cyanose, correspondant à une teneur d'au moins 50 g/L de sang d'hémoglobine réduite (de couleur rouge sombre), circulant dans les capillaires cutanés.

Les cyanoses d'origine cardiaque sont liées à la contamination du sang artériel par du sang veineux désaturé (shunt droite-gauche). Elles correspondent le plus souvent à l'association d'un obstacle sur la petite circulation et d'une communication anormale (exemple de la tétralogie de Fallot) ou d'une malposition d'une structure cardiaque (exemple de la transposition des gros vaisseaux, du retour veineux pulmonaire anormal total).

Elles peuvent mettre en jeu le pronostic vital dès la période néonatale (hypoxie aiguë, acidose métabolique) ou à plus long terme (survenue de malaises anoxiques, polyglobulie et ses complications, risque d'abcès cérébraux...).

### d) Cardiopathies complexes :

Une cardiopathie congénitale est définie comme complexe, si les bouleversements anatomiques sont tels qu'il sera impossible d'envisager toute idée de réparation chirurgicale susceptible de conduire à la récupération d'un cœur comportant deux ventricules et/ou deux valves auriculo-ventriculaires natives (atrésie pulmonaire, atrésie tricuspide, ventricule unique,...).

## IV) Diagnostic des cardiopathies congénitales :

### A) CLINIQUE :(13)

L'interrogatoire des parents et l'examen clinique de l'enfant demeurent la base de dépistage des CC par le médecin généraliste et le pédiatre.

#### Ø LES ANTECEDENTS :

L'étude des antécédents familiaux doit être minutieuse. Le risque de récurrence lorsque le père, un frère ou une sœur est atteint est de l'ordre de 2-3%. Il est plus élevé lorsque la mère est en cause (4-15%).

Des antécédents de mort subite chez des enfants ou des adultes jeunes doivent également faire penser aux cardiomyopathies et aux troubles du rythme à caractère héréditaire.

L'étude des antécédents prénataux et néonataux recherchera les facteurs favorisant les malformations cardiaques : rubéole congénitale, diabète, alcoolisme ou médicaments comme le lithium et les antiépileptiques. La prématurité et la dysmaturité sont également associées à une incidence accrue de cardiopathies. Le résultat des échographies fœtales sera collecté. Enfin, on s'informerera de l'évolution à la naissance (souffrance néonatale, cyanose transitoire).

L'existence d'une pathologie congénitale à composante cardiovasculaire implique un examen systématique. C'est le cas des trisomies (trisomies 21/13/18), des monosomies (syndrome de Turner), des délétions partielles (syndrome du cri de chat, syndrome de Di George) et d'autres syndromes (par ex. Marfan). L'incidence de cardiopathies est également nettement accrue en cas de malformation extracardiaque.

## Ø SIGNES REVELATEURS

La mauvaise prise pondérale, en l'absence de cause évidente, doit toujours faire suspecter une cardiopathie. La cyanose chronique s'accompagne plutôt d'un retard statural, sauf dans les formes sévères.

L'inadaptation du débit cardiaque à l'effort est également un signe fréquent. Chez le grand enfant, on objective facilement une intolérance à l'effort lors des activités collectives. Chez le nourrisson, il s'agit essentiellement de difficultés alimentaires et d'un retard des étapes du développement psychomoteur qui nécessitent de la force musculaire comme l'acquisition de la marche. Chez le jeune enfant, ce signe est rarement rapporté car le patient joue souvent mais a peu d'activités intenses et prolongées.

Une détresse respiratoire chronique.

Les infections respiratoires à répétition

La sudation excessive est souvent décrite par les parents, en particulier à l'effort (biberons) ; elle est limitée à la tête, la nuque et la partie supérieure du dos.

Les malaises et les syncopes ont plus rarement une étiologie cardiaque. Les malaises au repos sont habituellement bénins, mais on envisagera une étiologie cardiaque s'ils surviennent sans prodrome (chute brutale et sévère du débit cardiaque), chez un patient suspect de cardiopathie, chez un patient ayant des antécédents familiaux de malaises graves ou de mort subite inexplicables, et lorsqu'ils s'accompagnent de douleurs thoraciques ou de palpitations.

Les douleurs thoraciques seront référées au cardiopédiatre lorsqu'il s'agit de douleurs à l'effort car ce symptôme est souvent isolé dans les arythmies ventriculaires, les coronaropathies et les pathologies obstructives dynamiques (hypertrophie septale asymétrique).

Les palpitations révèlent classiquement des troubles du rythme. Seul le grand enfant (> 5 ans) est capable de décrire cette sensation.

## Ø L'INSPECTION

Le diagnostic des syndromes permet parfois de soupçonner le type de cardiopathie associée.

La cyanose aiguë est aisément reconnue, la cyanose chronique est rarement détectée par un œil non averti. Elle peut être à l'origine de malaises en cas de dette en oxygène (agitation, fièvre).

La polypnée est le signe le plus précoce de l'insuffisance cardiaque alors que le tirage signe plutôt une pathologie respiratoire.

Les œdèmes sont parfois difficiles à dépister chez le nourrisson et le jeune enfant car leur siège est atypique (paupières, joues, face externe de la jambe). Une prise de poids anormale est parfois révélatrice.

## Ø LA PALPATION

La palpation thoracique détecte les frémissements (thrills) ; également le choc de pointe, surtout pour exclure une dextrocardie, et une hyperactivité cardiaque.

Les pouls se palpent aux quatre membres et aux carotides. Ils sont amples et bondissants dans les affections qui augmentent la pression différentielle (canal artériel, régurgitation valvulaire aortique). La constatation d'une hyperpulsatilité radiale associée à une hypopulsatilité fémorale permet d'affirmer la coarctation de l'aorte. Les pouls sont diminués en cas d'obstacle cardiaque (rétrécissement aortique) ou d'hypodébit (choc).

La mesure de la pression artérielle doit se faire avec un brassard adapté à l'enfant dont le coussinet recouvre  $\frac{3}{4}$  du bras. L'enfant doit être calme, rassuré et apyrétique. Les valeurs normales dépendent de l'âge, du sexe et surtout de la taille du sujet. Lorsqu'on suspecte une coarctation de l'aorte, il est important de mesurer la pression artérielle simultanément aux membres supérieurs et inférieurs.

L'hépatomégalie permet, dans une certaine mesure, de quantifier l'insuffisance cardiaque. Il faut toute fois retenir le fait que le foie peut dépasser le

rebord costal sur la ligne médioclaviculaire de 3 cm chez le nourrisson, 2 cm à l'âge d'un an et 1 cm à l'âge de 4 ans.

#### Ø L'AUSCULTATION CARDIAQUE

Elle précise le rythme cardiaque et son éventuelle irrégularité.

Elle dépiste aussi les souffles et les bruits surajoutés. Le souffle cardiaque est le principal signe susceptible de révéler une cardiopathie mais un souffle de nature fonctionnelle est également très fréquent chez les enfants sains.

L'anamnèse et l'examen clinique restent des éléments fondamentaux mais aussi, lorsqu'ils sont utilisés judicieusement, des éléments rassurants dans la détection précoce des cardiopathies congénitales.

### B) DEPISTAGE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES PAR L'OXYMETRIE DE POULS (14,15).

L'oxymétrie de pouls permet la mesure transcutanée de la saturation fonctionnelle en O<sub>2</sub> et ses résultats sont parfaitement corrélés aux valeurs de la SaO<sub>2</sub> obtenue par ponction du sang artériel.

Elle paraît intéressante pour le dépistage des cardiopathies congénitales sans expression clinique à la période post-natale et qui peuvent passer inaperçues.

Les auteurs soulignent l'intérêt économique de cet examen au très bon rapport coût/efficacité, facile à réaliser par le personnel soignant.

Cette mesure doit être effectuée à un pied, au premier jour de vie, de préférence lorsque le bébé dort ou est tranquille. Dès que l'onde pulsatile est bonne, la valeur maximale de saturation est notée. La mesure se fait pendant deux minutes au maximum. Une valeur de SaO<sub>2</sub> à 95% est considérée comme normale. En cas de valeurs comprises entre 90 et 94% et si l'examen clinique ne laisse pas suspecter de cardiopathie congénitale, la SaO<sub>2</sub> peut être répétée après quelques heures. Une deuxième valeur également inférieure à 95% pose l'indication à un

contrôle échocardiographique. En cas de valeurs inférieures à 90% ou si des signes cliniques évocateurs d'une lésion cardiaque sont présents, une échocardiographie doit être pratiquée rapidement et, le cas échéant, le nouveau-né doit être transféré en urgence dans un service de néonatalogie avec consultation de cardiologie pédiatrique.

Si la SaO<sub>2</sub> est normale, les indications supplémentaires à montrer l'enfant à un cardiologue pédiatre sont les suivantes: une anamnèse familiale positive, un examen clinique évocateur de cardiopathie congénitale, ou une anxiété parentale importante.

### C) Explorations non invasives et cathétérisme cardiaque :

Ø Les explorations cardiologiques non invasives :

#### 1) La radiographie du thorax :(16)

La radiographie thoracique permet d'attirer l'attention vers la sphère cardiaque en présence de symptômes respiratoires d'allure « banale », alors même que la cardiopathie sous-jacente est ignorée. Ceci s'observe essentiellement chez l'enfant de moins d'un an (premiers jours de vie exclus) et pour certaines cardiopathies.

La radiographie thoracique permet également d'identifier les conséquences pulmonaires et cardiaques lorsqu'une cardiopathie est suspectée ou confirmée et d'en apprécier les modalités évolutives. Évaluation globale de la taille du cœur et de la silhouette cardiomédiastinale, appréciation de la vascularisation pulmonaire, inventaire des conséquences de la cardiopathie sur la plèvre et le parenchyme pulmonaire, dépistage d'anomalies associées de la cage thoracique.

Deux incidences sont nécessaires et le plus souvent suffisantes : la face et le profil. Cette dernière incidence est essentielle pour la juste appréciation de la taille du cœur et pour l'évaluation des hiles pulmonaires, particulièrement quand ceux-ci sont, sur l'incidence de face, en partie masqués par la cardiomégalie ou les lobes



thymiques. Les incidences obliques gauche et droite ne sont pas pratiquées en routine mais peuvent à l'occasion être contributives.

Les éléments séméiologiques à recueillir d'une manière systématique sont :

- les altérations du squelette (sternum, côtes et rachis) ;
- la forme et la taille du cœur et sa situation dans le thorax ;
- les indicateurs du situs (position de la poche à air gastrique, orientation de l'axe cardiaque base-apex, la situation de la crosse aortique, la morphologie des bronches souches, les scissures pulmonaires) ;
- la situation et la morphologie des gros vaisseaux qui sont reconnaissables sur l'image thoracique ;
- le statut de la vascularisation pulmonaire (normale, diminuée ou augmentée)
- les calcifications éventuelles ;
- la situation des prothèses et du matériel chirurgical chez le patient opéré ;
- et bien évidemment toute pathologie pleuro-pulmonaire associée ou contingente.

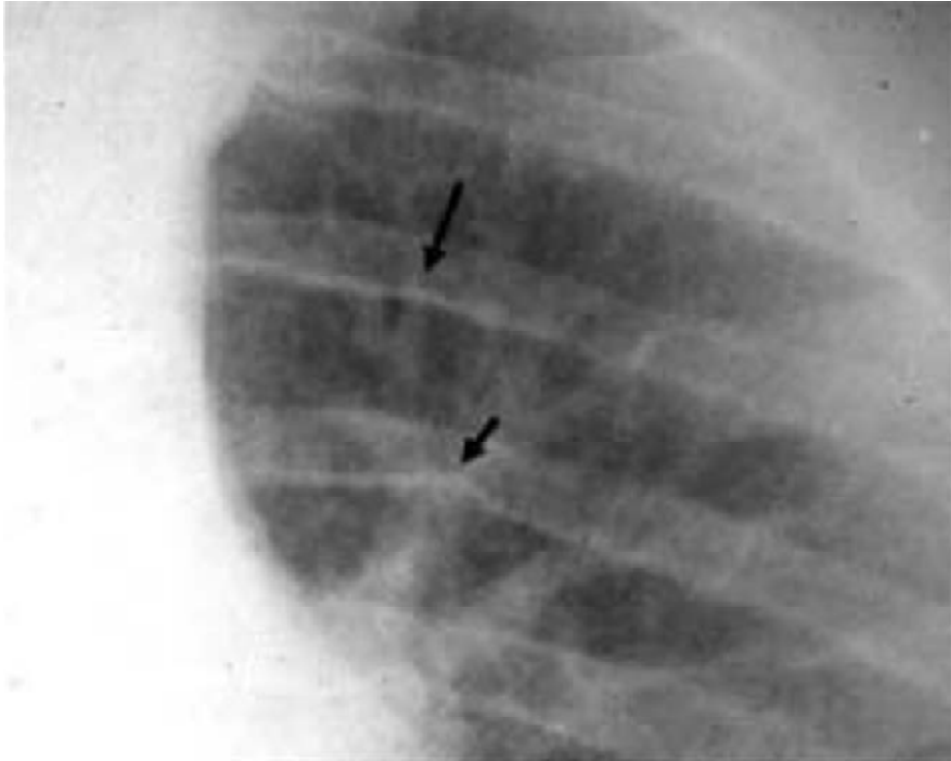


Figure 12 (16) : Coarctation aortique évoluée (14 ans). Présence d'encoches costales au bord inférieur de certaines côtes.



Figure 13 (16) : Sternum court par fusion précoce des pièces sternales, chez un enfant porteur d'un syndrome de Noonan.



Figure 14 (16) : Projection cardiaque prédominante à gauche chez un enfant de 2 ans porteur d'un pectus excavatum (thorax dit « en entonnoir »)



Figure 15 (16) : Exemple de situs inversus total : nouveau-né chez lequel un diagnostic de situs inversus avait été fait en période ante natale (échographie). Radiographie à J1. Situs cardiaque : dextrocardie. Situs abdominal : inversus.

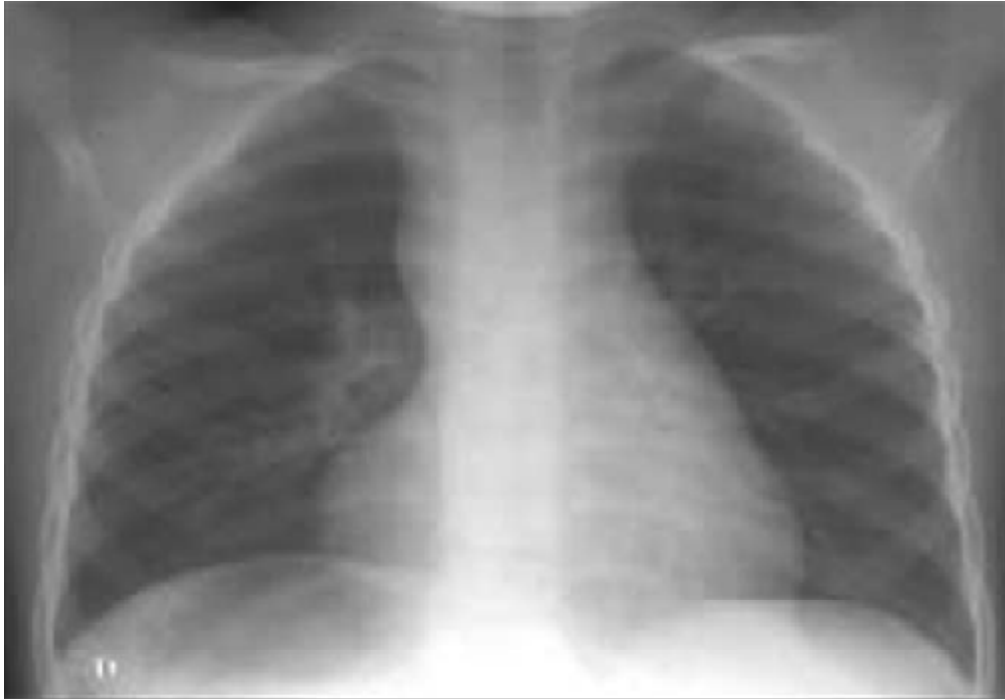


Figure 16 (16) : Crosse aortique et aorte descendante directement visibles à droite, associées à un situs inversus abdominal (bulle gastrique à droite).



Figure 17 (16) : Radiographie thoracique d'un enfant de 5 ans atteint de syndrome de Marfan. La dilatation de l'aorte ascendante se traduit par une saillie supplémentaire entre la projection plane de la VCS et celle convexe de l'oreillette droite.



Figure 18 (16) : Enfant de 26 mois, porteur d'une communication interventriculaire (CIV). Aspect d'hypervascularisation artérielle. Le diamètre de l'artère inter-lobaire est supérieur à celui de la trachée. Des images vasculaires sont repérables loin en périphérie.



Figure 19 (16) : Hypervascularisation pulmonaire du poumon droit chez un enfant âgé de 13 ans porteur d'une persistance du canal artériel.



Figure 20 (16) : Deux exemples d'hypovascularisation pulmonaire (Noter la pauvreté des opacités vasculaires hilaires et périphériques).

A : Nouveau-né de 3 jours, porteur d'une Tétralogie de Fallot.

B : Nourrisson de 3 mois porteur d'une atrésie de la voie pulmonaire à septum interventriculaire ouvert. Noter l'extrême concavité de l'arc moyen gauche.



Figure 21 (16) : Canal atrioventriculaire chez un enfant de 18 mois porteur d'une trisomie 21. L'aspect est très suggestif : cardiomégalie avec gros débord droit par dilatation de l'oreillette droite. Hypervascularisation artérielle majeure. Présence d'une « fissure ligne » (flèches) : il s'agit de la grande scissure rendue visible de face du fait de son horizontalisation.



Figure 22 (16) : Garçon de 5 ans et demi, porteur d'une sténose valvulaire pulmonaire. La saillie marquée de l'arc moyen gauche, hyperconvexe, est l'élément diagnostique de cette image. Elle correspond à la dilatation post-sténotique du tronc de l'artère pulmonaire et parfois de sa branche gauche. L'apex est arrondi et pointe vers le bas. Le cœur est de taille normale. La vascularisation pulmonaire est normale. L'arc aortique est à gauche (position la plus habituelle dans cette cardiopathie).



Figure 23 (16) : Aspect classique chez un adolescent de 9 ans d'une coarctation de l'aorte évoluée. La crosse aortique est à peine visible et la portion descendante dessine un 3 inversé. Le cœur est globuleux et pointe vers le bas. L'arc inférieur gauche est fortement convexe. Sur l'image s'observent des signes d'hypervascularisation veineuse caractéristiques des obstacles gauches.

## 2) L'échocardiographie :(17,18)

L'échocardiographie couplée aux modes doppler pulsé, continu et couleur permet une exploration des cardiopathies congénitales à la fois précise et non invasive. Chaque examen doit inclure : la description anatomique de l'anomalie congénitale au mode 2D (signe direct) ; l'évaluation de ses conséquences sur la fonction et les dimensions cardiaques par les modes 2D et TM (Temps-mouvement) (signes indirects) ; la détection de flux anormaux aux modes doppler couleur et pulsé ; enfin, la quantification des flux turbulents de grandes vitesses au doppler continu.



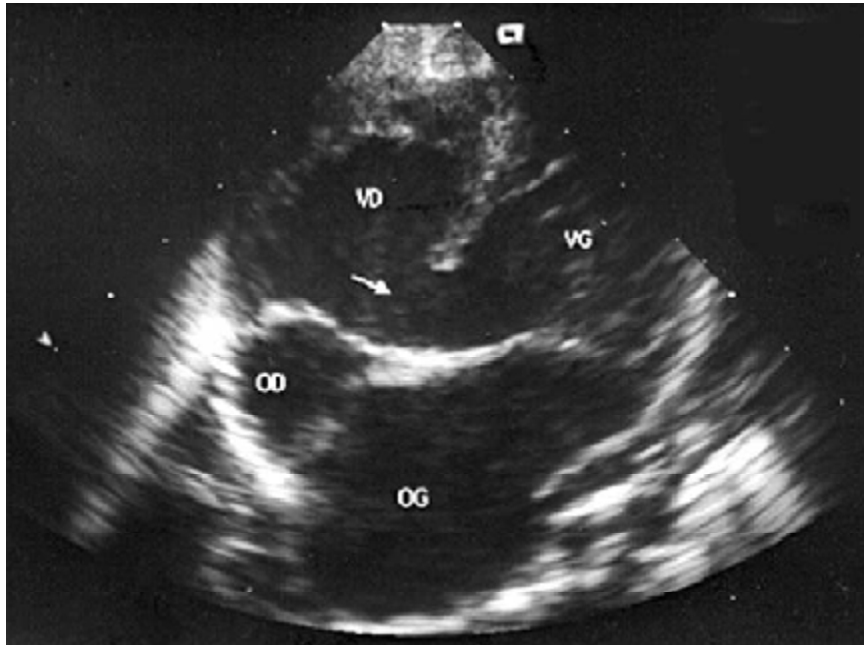


Figure 24 (19) : Echocardiographie d'une large communication interventriculaire (CIV) péri membraneuse avec extension vers le septum d'entrée en coupe apicale des quatre cavités.

OD : oreillette droite ; OG : oreillette gauche ; VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche.

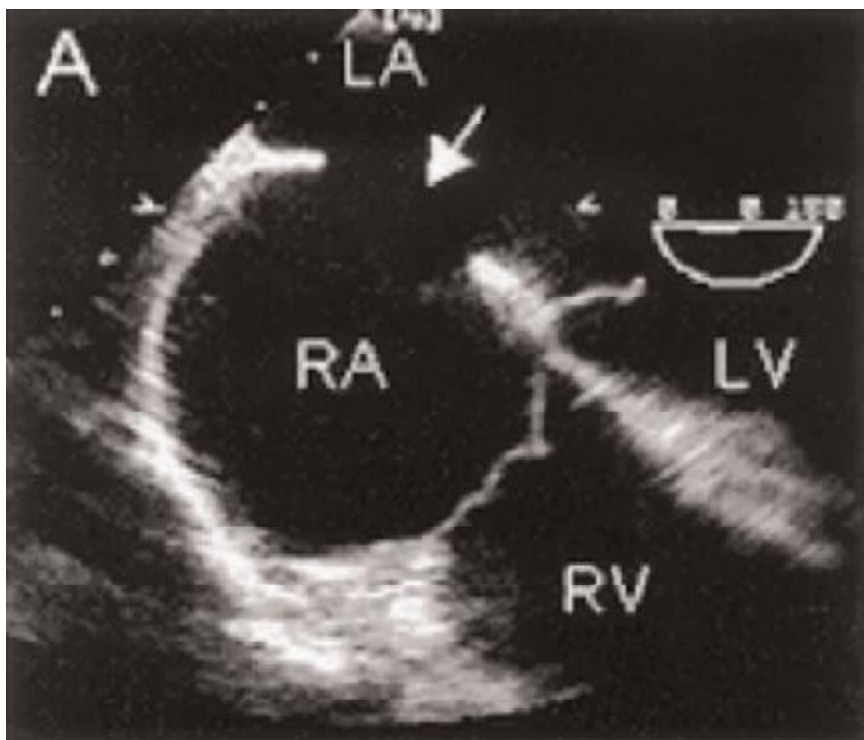


Figure 25 (20) : Vue en 4 cavités du massif auriculaire. CIA de type ostium secundum à larges bords.

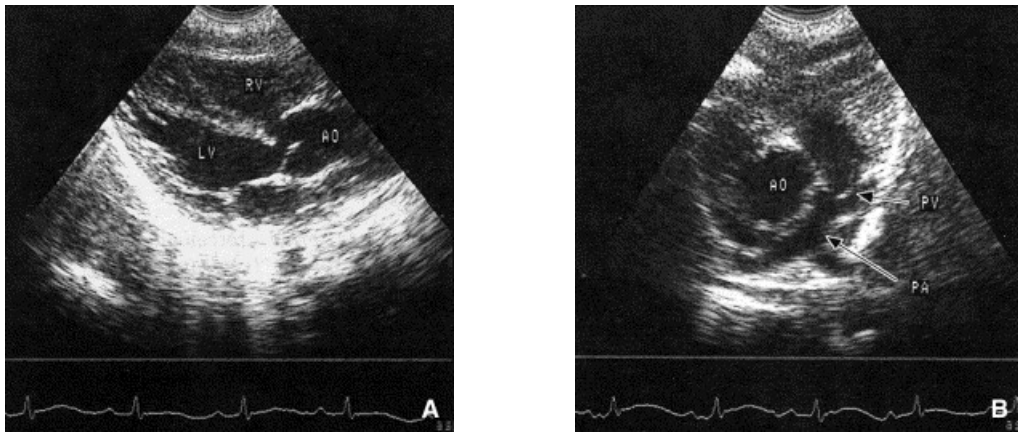


Figure 26 (21) : Echocardiographie d'une tétralogie de Fallot.

A. Coupe grand axe montrant la communication interventriculaire et le chevauchement de l'aorte (Ao). (RV : ventricule droit ; LV : ventricule gauche).

B. Coupe en petit axe montrant l'artère pulmonaire (PA) et sa bifurcation. La valve pulmonaire (PV) est épaissie. Le diamètre de l'artère pulmonaire est la moitié du diamètre de l'aorte (Ao).

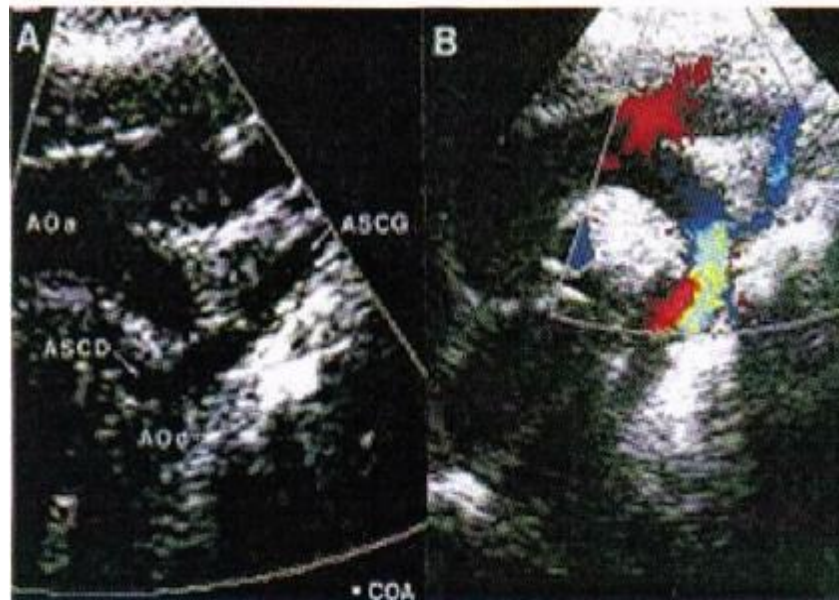


Figure 27 : Echographie cardiaque bidimensionnelle: COA avec naissance des 2 artères sous clavières en aval de la coarctation chez un nouveau né de 15 jours (dans la série).

Ao : Aorte. ASCG : Artère sous clavière gauche. ASCD : Artère sous clavière droite.

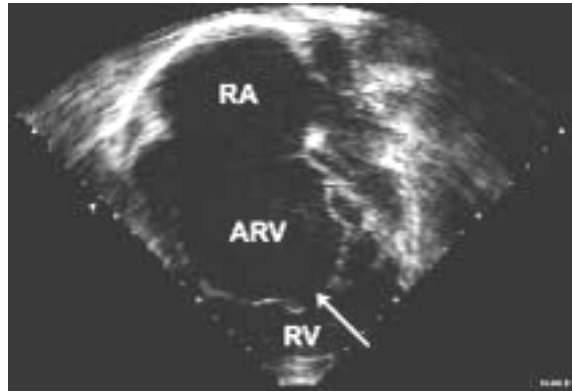


Figure 28 (22): Maladie d'Ebstein sévère. RV =Ventricule droit; ARV=Ventricule droit atrialisé; RA =Oreillette droite. (79)

L'échocardiographie tridimensionnelle (3D) est une technique d'imagerie nouvelle qui a démontré son utilité dans la description des valvulopathies et des défauts septaux et les pathologies de l'aorte.

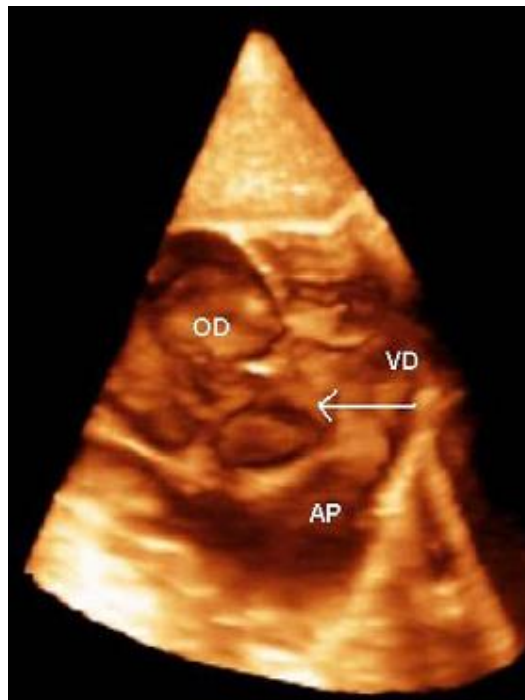


Figure 29 (18) : Vue 3D d'une communication interventriculaire pérимembraneuse. (Flèche). Le défaut septal se situe en regard de la valve septale tricuspide.

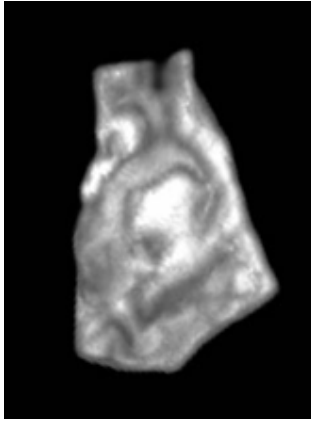


Figure 30 (18) : Echographie 3D d'une coarctation de l'aorte. La vue longitudinale de la crosse de l'aorte montre une réduction isthmique sévère.

### 3) Le scanner multi-barette : (23)

L'exploration des cardiopathies congénitales par angioscanographie est une nouvelle technique proposée en complément de l'échographie cardiaque et de l'angiographie.

La technologie multicoupe a permis, en augmentant la vitesse d'acquisition de façon considérable, d'obtenir des images tridimensionnelles de qualité en routine.

Le scanner s'avère ainsi souvent utile pour explorer les cardiopathies congénitales, en particulier les anomalies des arcs aortiques, les anomalies de retour veineux, la coarctation aortique ou l'atrésie pulmonaire à septum ouvert.

### 4) l'imagerie par résonance magnétique : (24)

Du fait de sa complémentarité par rapport à l'échocardiographie et de son innocuité, elle occupe une place de choix dans la gamme des explorations cardiaques non invasives. L'IRM offre à la fois une représentation multiplanaire tridimensionnelle de l'anatomie du système cardiovasculaire avec un champ de vue large (sans interférence osseuse ou aérique) et une excellente résolution spatiale, mais également une approche fonctionnelle sur les flux.

Sa place en deuxième intention après l'échocardiographie dans l'évaluation des cardiopathies congénitales répond en premier lieu au souci légitime d'éviter,

dans la mesure du possible, le recours chez l'enfant à des techniques d'exploration invasives et/ou génératrices de rayonnements ionisants.

Parmi les anomalies pour lesquelles elle s'avère particulièrement contributive, on retiendra l'étude des gros vaisseaux, notamment les anomalies des arcs aortiques, la coarctation aortique, les anomalies de la voie droite, en particulier l'étude de l'artère pulmonaire et de ses branches, les anomalies de retour veineux systémiques et pulmonaires.

L'IRM est également fort utile dans le diagnostic des formes complexes des CC.

#### Ø Cathétérisme cardiaque diagnostique : (25)

Le but du cathétérisme cardiaque dans le bilan d'une cardiopathie congénitale est de préciser, avec l'aide de l'angiographie, le diagnostic lésionnel, le type et l'importance des shunts, le niveau des résistances pulmonaires et systémiques et le degré de sténose ou de régurgitation valvulaire. IL doit aussi permettre une bonne évaluation de la fonction myocardique.

## V) Traitement des cardiopathies congénitales :

### 1) Traitement médicamenteux :(26,27)

Les prostaglandines et les inhibiteurs de l'enzyme de conversion sont devenus des piliers de la thérapeutique médicale des CC. Ce qui est nouveau, c'est l'apparition des vasodilatateurs pulmonaires sélectifs, comme le monoxyde d'azote inhalé et des antagonistes des récepteurs de l'endothéline. Cette avancée est à la base de progrès dans la prise en charge des suites opératoires d'interventions à haut risque (CAV complet, TAC, RVPAT). Elle ouvre aussi une brèche d'espoir dans le mur épais du traitement de l'hypertension artérielle pulmonaire primitive ou secondaire.

### 2) Traitement chirurgical : (28)

Les progrès constants sur le plan technologique (machine cœur-poumons, biomatériaux, homogreffes, fils de suture, tubes synthétiques), les innovations techniques, l'évolution des connaissances physiopathologiques pré- et postopératoires, et la sophistication des techniques de réanimation sur le plan de la ventilation, du monitoring, et de la pharmacologie, ont permis d'aborder la plupart des malformations de façon de plus en plus sûre, puis de plus en plus précoce.

Lorsqu'une réparation chirurgicale est envisageable, son principe général dépendra de l'anatomie et de la physiopathologie des lésions. Une distinction fondamentale doit être faite entre :

a) Les réparations totalement anatomiques et biventriculaires, si les deux ventricules, individualisés, peuvent avoir chacun, après correction, une autonomie fonctionnelle.

b) Les réparations purement physiologiques, et univentriculaires, le seul ventricule fonctionnel, droit ou gauche restant ou étant mis en relation avec l'aorte, cependant que la circulation droite fait appel au principe de la circulation de Fontan.

Le but actuel de cette chirurgie est en effet non seulement de transformer le pronostic vital immédiat, mais aussi et surtout, dans la mesure où ces cardiopathies sont optimalement correctibles, d'interrompre le plus tôt possible leurs conséquences physiopathologiques néfastes, pour permettre à distance la poursuite d'un développement somatique et neuropsychique normal. Lui seul peut aboutir à l'autonomisation scolaire puis professionnelle de ces enfants.

### 3) Cathétérisme interventionnel :(29)

Le cathétérisme interventionnel consiste à réaliser un acte thérapeutique palliatif ou curatif au cours d'un cathétérisme cardiaque, artériel ou veineux. Cet acte peut être effectué à tout âge, aussi bien chez le nouveau-né que chez l'adolescent atteint d'une cardiopathie congénitale pour :

- améliorer l'état hémodynamique de cardiopathie congénitale pour complexe ;
- traiter définitivement une cardiopathie congénitale ;
- compléter un acte chirurgical ou traiter une récurrence d'une lésion.

Le cathétérisme interventionnel doit être proposé aux parents dès lors que les risques ne sont pas supérieurs à ceux de la chirurgie.



**PARTIE  
PRATIQUE**



# MATERIEL D'ETUDE

Ce travail est basé sur une étude rétrospective portant sur 427 Cardiopathies Congénitales colligées entre le 1<sup>er</sup> janvier 2007 et le 31 décembre 2009 au service de pédiatrie du CHU HASSAN II de Fès.

Cette étude a concerné toutes les cardiopathies congénitales y compris les cardiomyopathies, les troubles du rythme et les vasculopathies et est réalisée à l'aide d'une fiche type de renseignements anamnestiques, cliniques et échocardiographiques pour chaque patient.

Pour la sélection des dossiers, nous avons exigé un diagnostic de la cardiopathie par échocardiographie.

Nous avons adopté une classification qui a regroupé les cardiopathies malformatives en 3 parties : les shunts gauche-droite, les cardiopathies cyanogènes et les malformations obstructives.

A travers cette étude et à la lumière des données de la littérature, on va essayer d'analyser le profil épidémiologique et étiopathogénique des cardiopathies congénitales dans notre service.

# Résultats :

## I) EPIDEMIOLOGIE

### A) REPARTITION GEOGRAPHIQUE :

Près de 79,5 % des patients proviennent de la région de Fès- Boulemane, les autres enfants étant répartis comme l'indique le tableau ci-dessous (Tableau n°1).

Tableau 1: Répartition des malades selon les régions

Région	Pourcentage %
Fès-Boulemane	79,3
Taza-Al Hoceima-Taounate	15,7
Meknès-Tafilalt	3
Autres	2

### B) NIVEAU SOCIO-ECONOMIQUE :

La plupart des patients sont de conditions socio-économiques modestes voir très modestes, 23 seulement soit 5,5% bénéficient d'une couverture sociale.

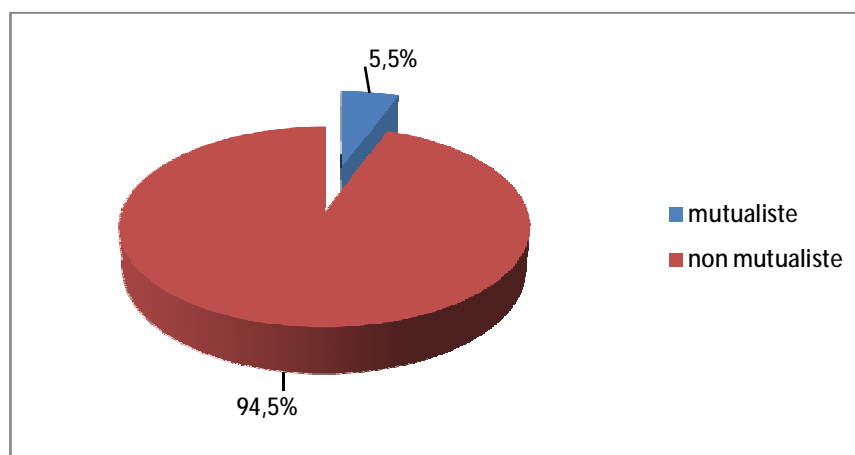


Figure 31 : Niveau socio-économique

## C) FREQUENCE :

### 1) REPARTITION GLOBALE :

#### a) Fréquence des cardiopathies congénitales :

##### a-1) L'incidence hospitalière :

Entre le 1<sup>er</sup> janvier 2007 et le 31 décembre 2009, on a relevé 427 cardiopathies congénitales, durant la même période 3222 enfants sont admis au service de pédiatrie du CHU HASSAN II Fès, donc l'incidence hospitalière des cardiopathies congénitales est de 4,41% soit 44,17 pour 1000 enfant année.

##### a-2) L'incidence saisonnière :

La répartition des malades selon les années montre un pic de fréquence en l'année 2009 avec 276 cas soit 64,64% suivie de l'année 2008 avec 82 cas soit 19,2 % et de l'année 2007 avec 69 cas soit 16,16 %.(Voir tableau n° 2).

Tableau 2: Répartition des cardiopathies congénitales par année

Année d'étude	Nbr de cas	Pourcentage %
2009	276	64,64
2008	82	19,2
2007	69	16,16
Total	427	100

Le nombre des cas par année doit être au delà de 250, nos résultats en l'année 2007 et 2008 sont expliqués par la perte des dossiers et l'exclusion des cas du service de néonatalogie.

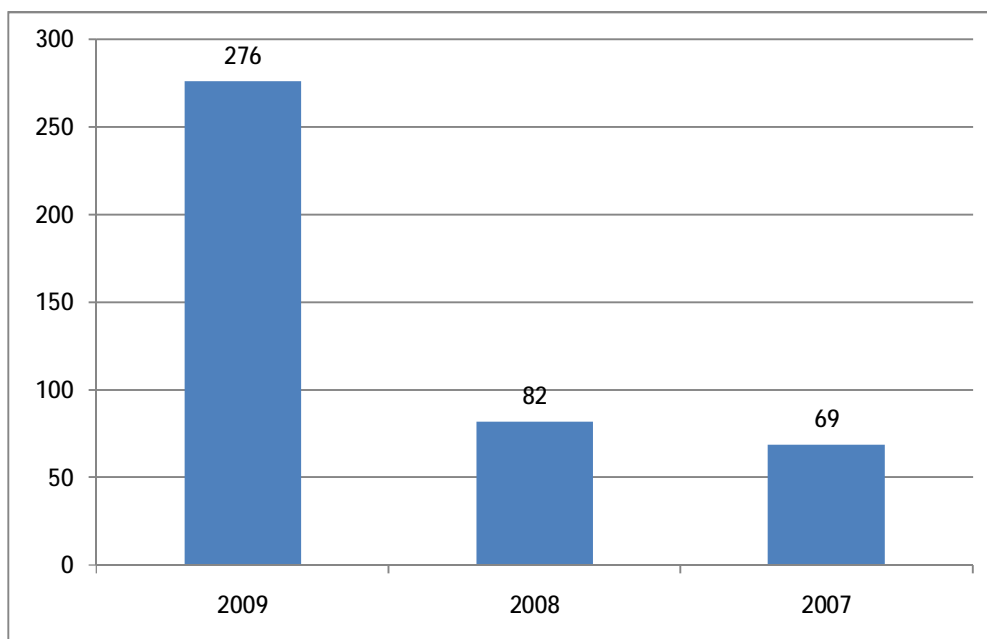


Figure 32: Répartition des cardiopathies congénitales par année.

La répartition des patients selon les mois de l'année montre un pic de fréquence en mois d'Octobre avec 41 cas soit 13,14 %, suivi du mois de Mars avec 38 cas soit 12,17 % et du mois de Décembre avec 35 cas soit 11,21 %. Par ailleurs, 6 cas seulement sont colligés en mois d'Aout soit 1,93 %.(Voir tableau n° 3).

Elle montre également une influence hivernale.

Tableau 3: Répartition des cardiopathies congénitales par mois.

Mois d'étude	Nbr de cas	Pourcentage %
Janvier	21	6,74
Février	31	9,94
<b>Mars</b>	<b>38</b>	<b>12,17</b>
Avril	20	6,41
Mai	35	11,21
Juin	21	6,74
Juillet	20	6,41
<b>Aout</b>	<b>6</b>	<b>1,93</b>
Septembre	29	9,3
<b>Octobre</b>	<b>41</b>	<b>13,14</b>
Novembre	15	4,8
<b>Décembre</b>	<b>35</b>	<b>11,21</b>

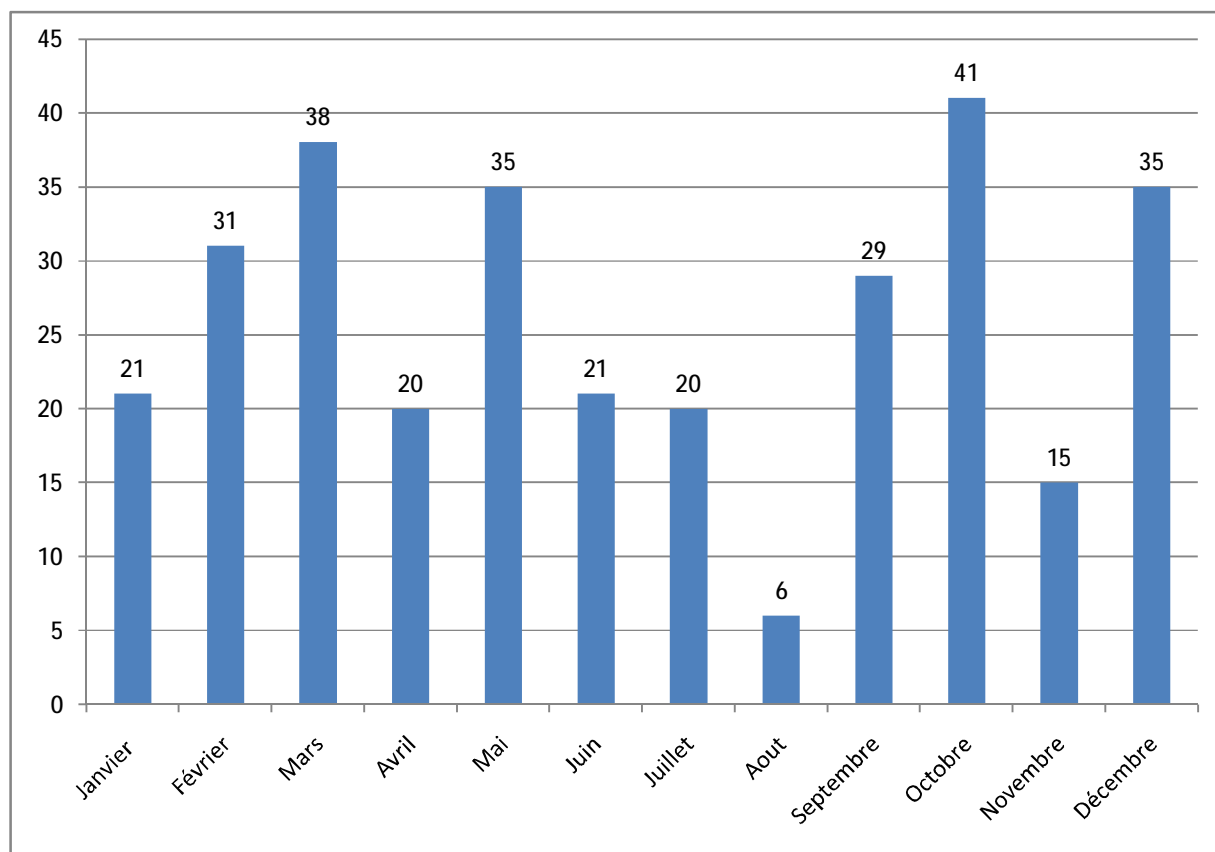


Figure 33: Répartition des cardiopathies congénitales par mois.

b) Répartition globale en fonction de l'âge :

L'âge moyen des patients est de 39 mois avec des extrêmes allant de 1j à 16 ans.

Cette répartition montre que les cardiopathies congénitales peuvent se révéler de la naissance jusqu'à l'âge pubertaire ; cependant, 60 % des cas se révèlent avant l'âge de 2ans. (Voir tableau n° 4).

Tableau 4: Répartition des patients par tranches d'âge

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	45	13,4
1mois-6mois	72	22,5
6 mois-2ans	87	26
2ans-4ans	34	10,1
4ans-10ans	59	17,6
>10ans	37	11
total	334	100

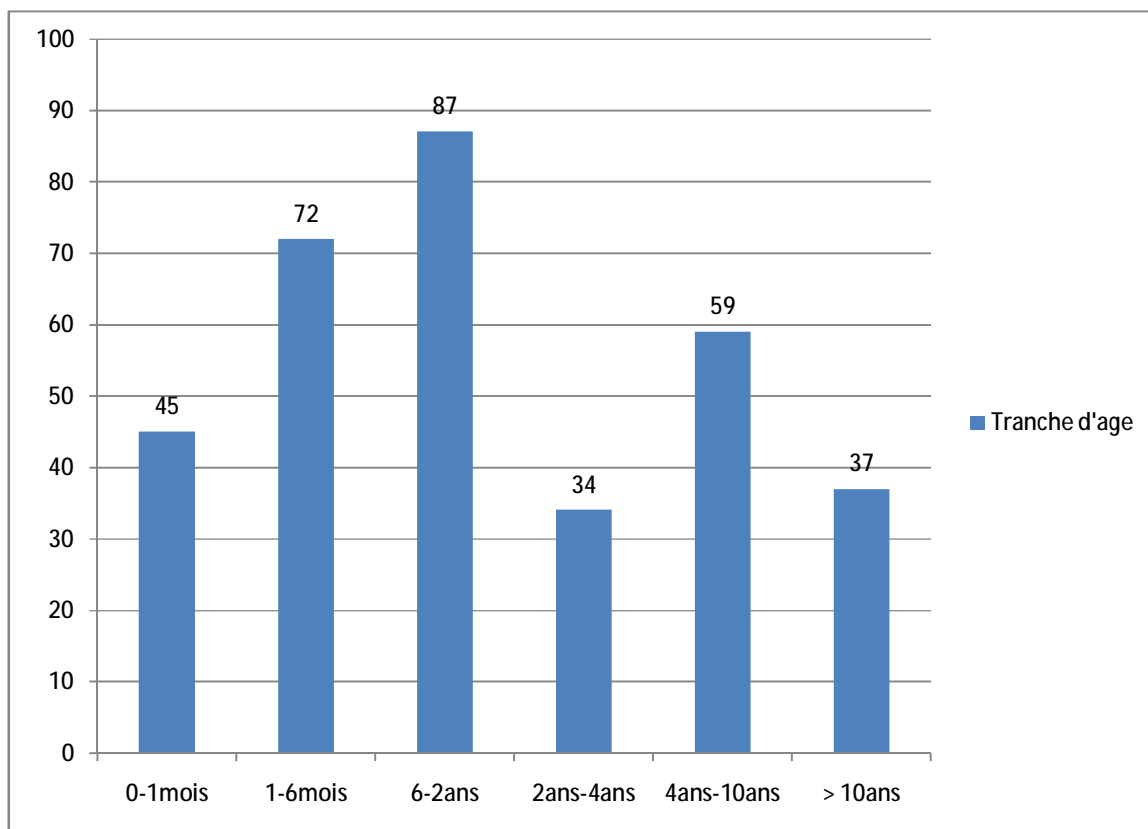


Figure 34: Répartition des patients par tranches d'âge.

c) Répartition globale en fonction du sexe :

Globalement on a une prédominance masculine : 227 patients de sexe masculin soit 53,16% pour 200 patients de sexe féminin soit 46,83 %, soit un sexe ratio à 1,13. (Voir tableau n° 5).

Tableau 5: Répartition des patients selon le sexe :

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage %
Masculin	227	53,16
Féminin	200	46,83
Total	427	100

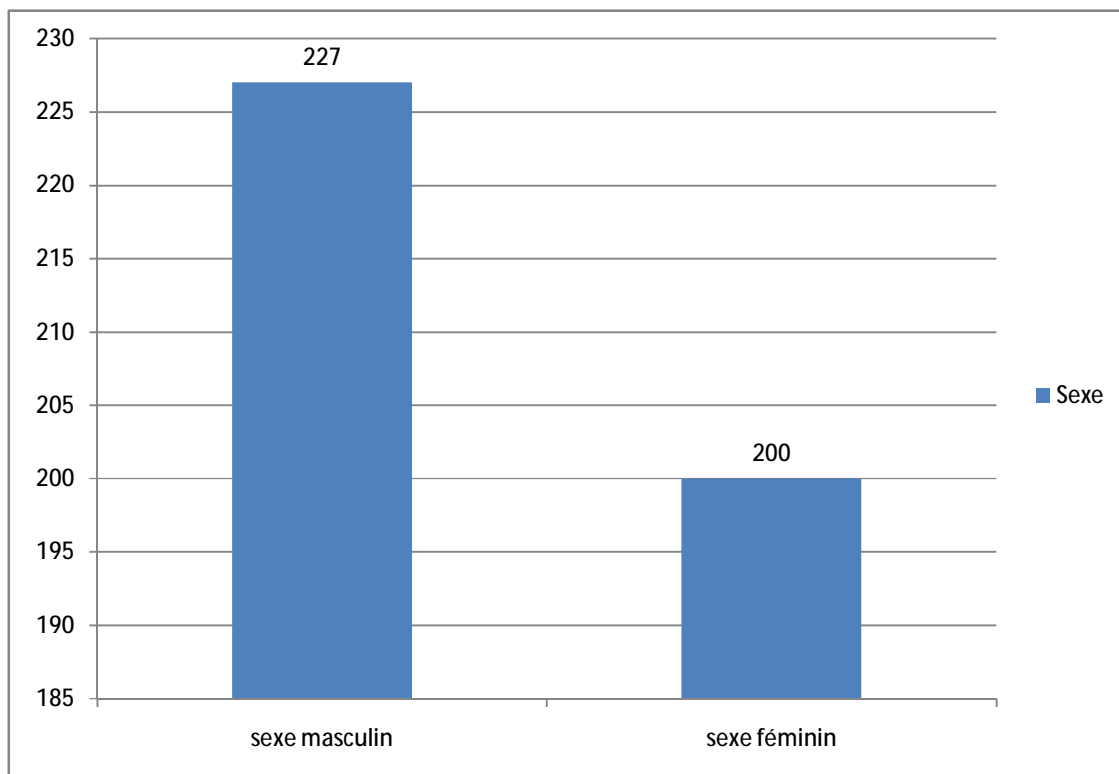


Figure 35: Répartition des patients selon le sexe.

## 2) REPARTITION SELON LE TYPE DE CARDIOPATHIES CONGENITALES :

### a) Cardiopathies Malformatives :

#### a-1) Les shunts gauche-droite :

C'est la variante la plus fréquente dans notre série, on retrouve 269 cas soit 70,60 % de l'ensemble des CCM. Ces shunts gauche-droite se répartissent selon le tableau suivant (Tableau n°6) :

Tableau 6: Répartition des shunts gauche-droite.

L'affection	Nbr de cas	Pourcentage%	Pourcentage%
CIV	134	49,81	35,17
CIA	63	23,42	16,53
PCA	37	13,75	9,71
CAV	35	13,01	9,18
Total	269	100	70,60

#### 1) La communication inter ventriculaire :

##### a) Fréquence : (Voir tableau n° 6)

Notre étude est portée sur 134 cas de CIV soit 35,17 % de l'ensemble des CCM et 49,81 % des shunts gauche-droite.

La CIV occupe la 1<sup>ère</sup> place dans notre série dans l'ensemble des CCM.

Elle représente la cardiopathie congénitale la plus fréquente.

##### b) Répartition des CIV selon l'âge (Voir tableau n° 7).

La CIV peut être diagnostiquée de la période néonatale à la puberté avec un pic de fréquence entre 1 mois et 2 ans (39 cas soit 42,4%).

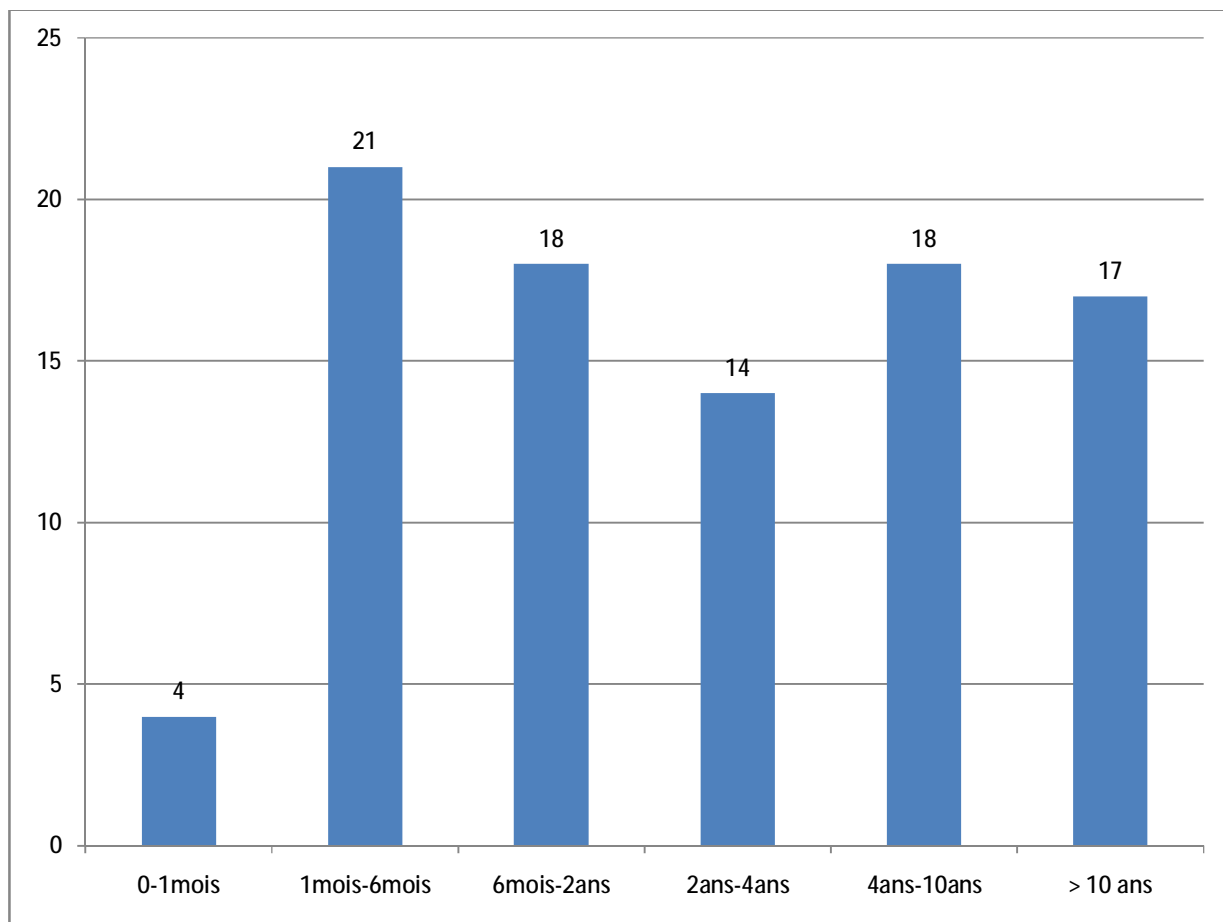
La fréquence la moins importante est entre 0-1 mois avec 4 cas soit 4,3 %.

L'âge moyen est de 53 mois.



**Tableau 7: Répartition des CIV selon l'âge**

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	4	4,3
1mois-6mois	21	22,8
6 mois-2ans	18	19,6
2ans-4ans	14	15,2
4ans-10ans	18	19,6
>10ans	17	18,5
Total	92	100



**Figure 36: Répartition des CIV selon l'âge.**

c) Répartition des CIV selon le sexe (Voir tableau n° 8). :

Soixante-huit de nos malades sont de sexe féminin soit 50,7% et 66 de sexe masculin soit 49,3%. Le sexe ratio est de 0,97.

Tableau 8: Répartition des CIV selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	66	49,3
Féminin	68	50,7
Total	134	100

d) Lésions associées (Voir tableau n° 9) :

La CIV est isolée dans 88 cas soit 65,67%.

La CIV est associée à d'autres lésions dans 40cas soit 29,85%

La CIV est multiple dans 6 cas soit 4,47 % ; Il s'agit de 3 cas de CIV multiple isolée et 3 cas de CIV multiple associée à d'autres lésions.

Tableau 9: Répartition des CIV selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
CIV isolée	88	65,67
CIV multiple	3	2,23
CIV associée à d'autres lésions	40	29,85
CIV+CIA	9	6,71
CIV+PCA	7	5,22
CIV+SP	5	3,73
CIV+RAO	1	0,74
CIV+IT	1	0,74
CIV+ rhabdomyome de la valve tricuspide	1	0,74
CIV+ anévrysme du septum membraneux	3	2,23
CIV+ anévrysme du septum membraneux +CIA	2	1,49
CIV +RAO+anomalie de la valve mitrale	2	1,49
CIV+CIA+IT	1	0,74
CIV+CIA+atrésie pulmonaire	1	0,74
CIV+SP+dilatation du bulbe aortique.	1	0,74
CIV+ anévrysme du septum membraneux +IT	1	0,74
CIV+ anévrysme du septum membraneux +SP	1	0,74
CIV+SP+IAO	1	0,74
CIV+membrane sous aortique +IAo	1	0,74
CIV+PCA+IT.	1	0,74
CIV+RAO+IAo+IM.	1	0,74
CIV multiples associées à d'autres lésions	3	2,23
CIV+SP	1	0,74
CIV+PCA	1	0,74
CIV+dextroposition aortique	1	0,74
Total	134	100

2) La communication inter auriculaire :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 6)

Notre étude est portée sur 63 cas de CIA soit 16,53% de l'ensemble des CCM et 23,42% des shunts gauche-droite;

La CIA occupe la 2<sup>ème</sup> place dans notre série dans l'ensemble CCM.

b) Répartition des CIA selon l'âge (Voir tableau n° 10) :

L'âge moyen des patients porteurs de CIA est de 23 mois .

La distribution selon l'âge montre un pic de fréquence chez les nouveaux nés (18 cas soit 38,3 %).

Tableau 10: Répartition des CIA selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	18	38,3
1mois-6mois	5	10,6
6 mois-2ans	15	31,9
2ans-4ans	2	4,3
4ans-10ans	5	10,6
>10ans	2	4,3
Total	47	100

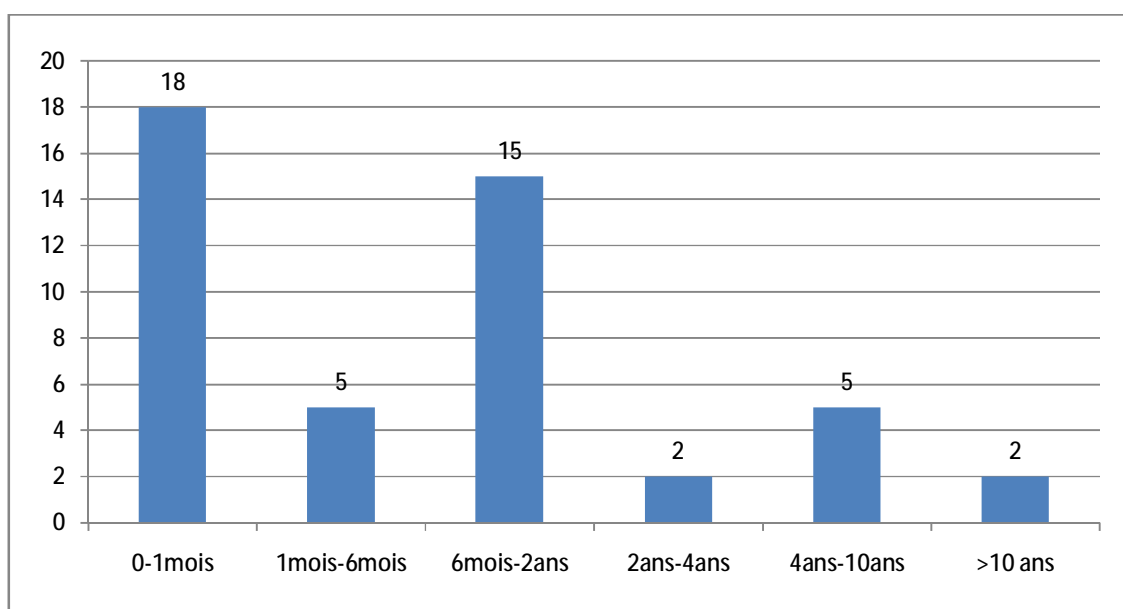


Figure 27: Répartition des CIA selon l'âge

c) Répartition des CIA selon le sexe (Voir tableau n° 11):

Trente-deux de nos patients sont de sexe masculin et 31 de sexe féminin .Le sexe ratio est de 1,03.

Tableau 11: Répartition des CIA selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	32	50,8
Féminin	31	49,2
Total	63	100

d) Lésions associées (Voir tableau n° 12) :

La CIA est isolée dans 47 cas soit 74,6 %.

La CIA est associée à d'autres lésions dans 16 cas soit 25,39 %.

Tableau 12: Répartition des CIA selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
CIA isolée	47	74,6
CIA associée à d'autres lésions	16	25,39
CIA+PCA	7	11,11
CIA+SP	2	3,17
CIA+CIV	2	3,17
CIA+CAV	1	1,58
CIA+bicuspidie aortique	1	1,58
CIA+PCA+IT	1	1,58
CIA+PCA+IM	1	1,58
CIA+CIV+atrésie tricuspide+SP	1	1,58
Total	63	100

### 3) Persistance du canal artériel :

#### a) Fréquence : (Voir tableau n° 6)

Trente-sept cas sont colligés dans notre série soit 9,71 % des CCM et 13,75% des Shunts gauche droite.

La PCA occupe la 3<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

#### b) Répartition de PCA selon l'âge (Voir tableau n° 13):

La moyenne d'âge des patients porteurs de PCA est de 29 mois.

Les nouveaux nés ayant la PCA sont au nombre de 7 soit 25,9 % alors qu'on ne retrouve aucun cas de PCA parmi les enfants d'âge pré pubertaire.

Tableau 13: Répartition des PCA selon l'âge

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	7	25,9
1mois-6mois	5	18,5
6 mois-2ans	5	18,5
2ans-4ans	2	7,4
4ans-10ans	8	29,6
>10ans	0	0
Total	27	100

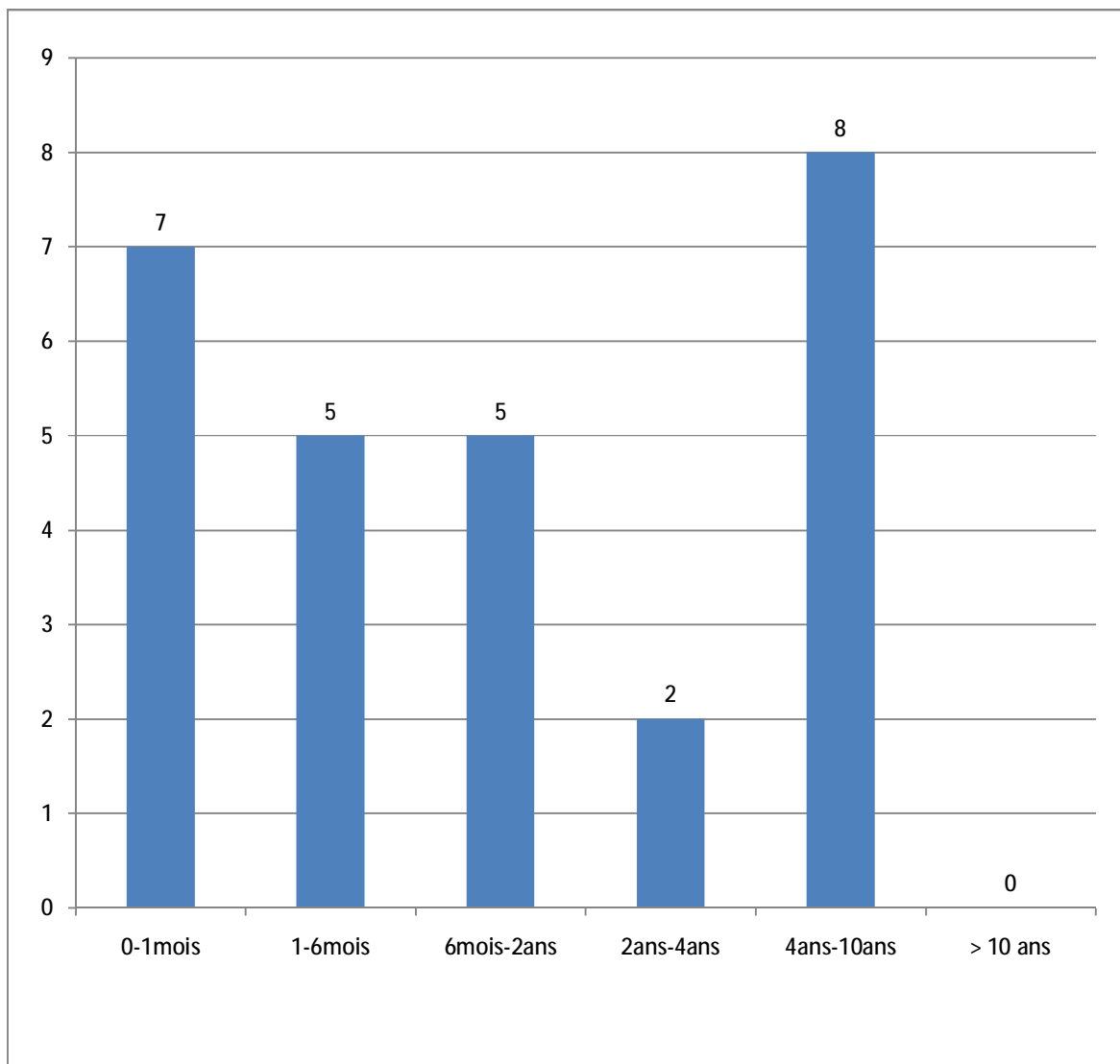


Figure 38: Répartition des PCA selon l'âge.

c) Répartition de PCA selon le sexe (Voir tableau n° 14):

Dix neuf de nos patients sont de sexe masculin et 18 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 1,05.

Tableau 14: Répartition des PCA selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	19	51,4
Féminin	18	48,6
Total	37	100

d) Lésions associées (Voir tableau n° 15):

La PCA est isolée dans 26 cas soit 70,27%.

La PCA est associée à d'autres lésions dans 11cas soit 29,72%.

Tableau 15: Répartition des PCA selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
PCA isolée	26	70,27
PCA associée à d'autres lésions	11	29,72
PCA+SP	2	5,4
PCA+CIV	2	5,4
PCA+CIA	2	5,4
PCA+IM	2	5,4
PCA+ rhabdomyome à la valve pulmonaire	2	5,4
PCA+membrane sous aortique	1	2,7
Total	37	100

4) Canal atrio ventriculaire :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 6)

Trente-cinq sont colligés dans notre série, soit 9,18% CCM et 13,01% des shunts gauche droite.

Le CAV occupe la 4<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.



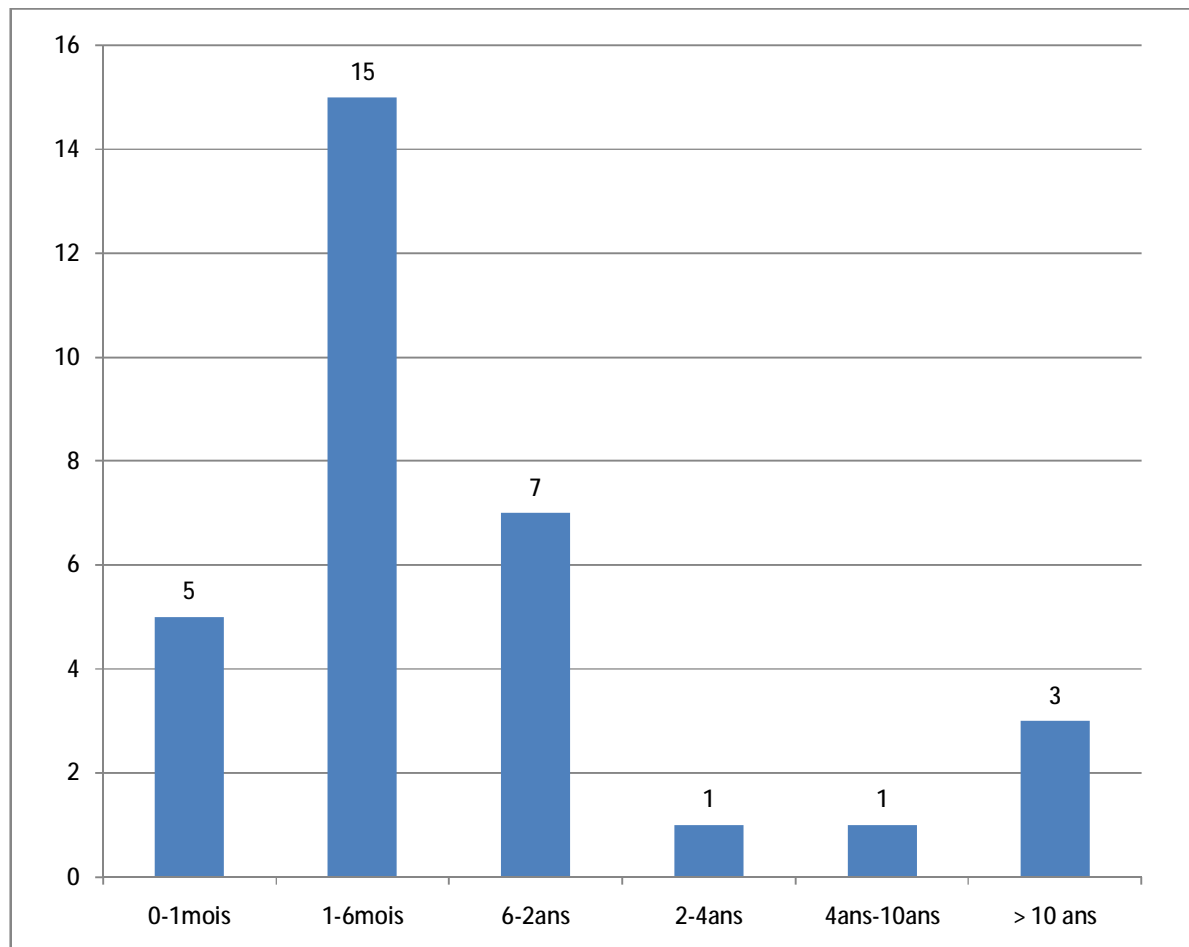
b) Répartition des CAV selon l'âge (Voir tableau n° 16):

L'âge moyen des patients ayant un CAV est de 22 mois .

La distribution selon l'âge montre que 84,4% des cas sont diagnostiqués avant l'âge de 2ans, ceci est expliqué par la gravité de cette cardiopathie.

Tableau 16: Répartition des CAV selon L'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	5	15,6
1mois-6mois	15	46,9
6 mois-2ans	7	21,9
2ans-4ans	1	3,1
4ans-10ans	1	3,1
>10ans	3	9,4
Total	32	100



c) Répartition des CAV selon le sexe (Voir tableau n° 17) :

Dix-neuf de nos patients sont de sexe féminin soit 54,3% et 16 de sexe masculin soit 45,7%. Le sexe ratio est de 0,84.

Tableau 17: Répartition des CAV selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	16	45,7
Féminin	19	54,3
Total	35	100

d) Lésions associées (Voir tableau n° 18):

Le CAV est isolé dans 23 cas soit 62,85%.

Le CAV est associé à d'autres lésions dans 12cas soit 37,14%.

Tableau 18: Répartition des CAV selon les lésions associées

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
CAV isolé	23	62,85
CAV associé à d'autres lésions	12	37,14
CAV+SP	3	8,57
CAV+CIA	1	2,85
CAV +IM	1	2,85
CAV+CIA+CIV	2	5,71
CAV+CIV+oreillette unique	1	2,85
CAV+atrésie de la valve auriculo ventriculaire gauche +hypoVG	1	2,85
CAV+CIA+IT+IM	1	2,85
CAV+CIA+CIV+fuite mitrale	1	2,85
CAV +TGVx +SP+CIA+hypoplasie du VD	1	2,85
Total	35	100

a-2) Les cardiopathies cyanogènes :

Elles constituent la 2<sup>ème</sup> variante dans l'ensemble des CCM de notre série. En effet, 62 cas sont confirmés à l'échocardiographie soit 16,27%, dont la TGVx est l'entité la plus fréquente. (Voir tableau n° 19)

Tableau 19: Répartition des CCC.

L'affection	Nbr de cas	Pourcentage%	Pourcentage%
TGVx	22	35,48	5,77
T4F	19	30,64	4,98
RVPAT	5	8,06	1,31
VDDI	4	6,46	1,05
APSO	4	6,46	1,05
Ebstein	3	4,83	0,79
TAC	2	3,23	0,53
Atrésie tricuspide	2	3,23	0,53
VU	1	1,61	0,26
Total	62	100	16,27

1) TGVx :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Vingt-deux cas sont colligés dans notre série soit 5,77% des CCM et 35,48% des CCC.

La TGVx occupe la 6<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

b) Répartition des TGVx selon l'âge : (Voir tableau n° 20)

La moyenne d'âge des patients porteurs de TGVx est de 27 mois.

La répartition selon l'âge montre un pic de fréquence chez les nourrissons (11 cas soit 73,4%).

Le faible pourcentage pendant la période néonatale s'explique par le fait que les malades du service de néonatalogie ne sont pas inclus.

Tableau 20: Répartition des TGVx selon l'âge

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	1	6,7
1mois-6mois	7	46,7
6 mois-2ans	4	26,7
2ans-4ans	1	6,7
4ans-10ans	1	6,7
>10ans	1	6,7
Total	15	100

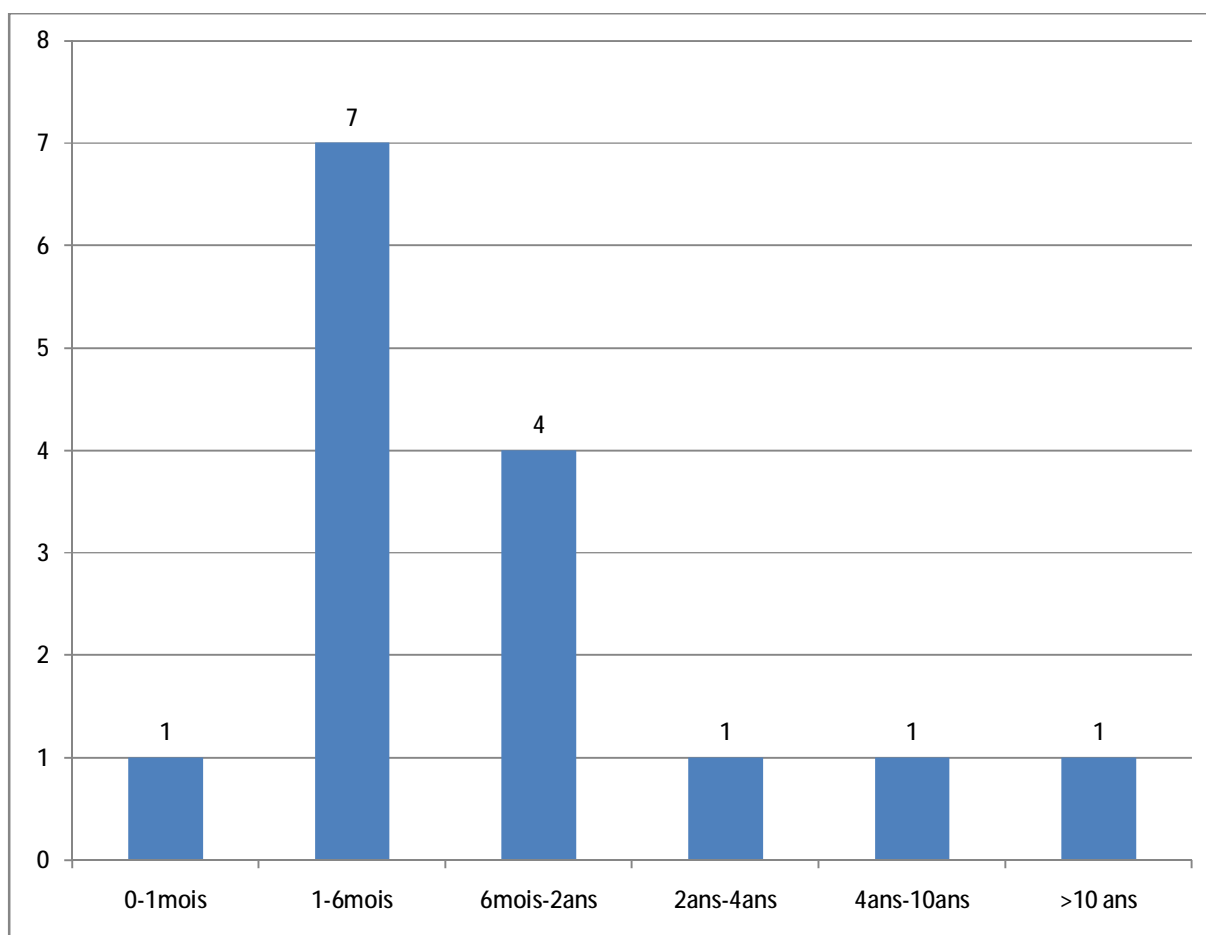


Figure 40: Répartition des TGVx selon l'âge.

c) Répartition des TGVx selon le sexe : (Voir tableau n° 21)

Treize de nos patients sont de sexe masculin et 9 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 1,44.

Tableau 21: Répartition des TGVx selon le sexe

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	13	59,1
Féminin	9	40,9
Total	22	100

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 22)

La TGVx est isolée dans 3 cas soit 13,63%.

La TGVx est associée à d'autres lésions dans 19 cas soit 86,36%.

Tableau 22: Répartition des TGVx selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
TGVx isolée	3	13,63
TGVx associée à d'autres lésions	19	86,36
D TGVx+CIA	2	9,09
D TGVx +CIV	1	4,54
L TGVx +CIV	1	4,54
D TGVx+CAV	1	4,54
D TGVx +PCA	1	4,54
D TGVx +CIV+CIA	2	9,09
D TGVx+CIV+SP	2	9,09
D TGVx+CIV+PCA	1	4,54
D TGVx+CIA+PCA	1	4,54
D TGVx+CIA+CIV+SP	2	9,09
L TGVx+CIA+CIV+SP	1	4,54
D TGVx+CIA+CIV+PCA	1	4,54
D TGVx+CIA+CIV+atrésie tricuspide	1	4,54
TGVx+CIV+SP+dextrocardie	1	4,54
D TGVx+SP+RAO+CIV+CIA+hypoplasie tricuspide	1	4,54
Total	22	100

2) T4F :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Nous retrouvons 19 cas de Tétralogie de Fallot soit 4,98% de l'ensemble des CCM et 30,64% des CCC.

La T4F occupe la 7<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

b) Répartition des T4F selon l'âge : (Voir tableau n° 23)

La moyenne d'âge des patients ayant une T4F est de 40 mois .

La répartition des T4F selon l'âge montre un pic de fréquence chez les nourrissons du 6<sup>ème</sup> mois de vie à 2 ans par 9 cas soit 52,9% et aucun cas n'est retrouvé à la période néonatale.

Tableau 23: Répartition des T4F selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	0	0
1mois-6mois	2	11,8
6 mois-2ans	9	52,9
2ans-4ans	2	11,8
4ans-10ans	2	11,8
>10ans	2	11,8
Total	17	100

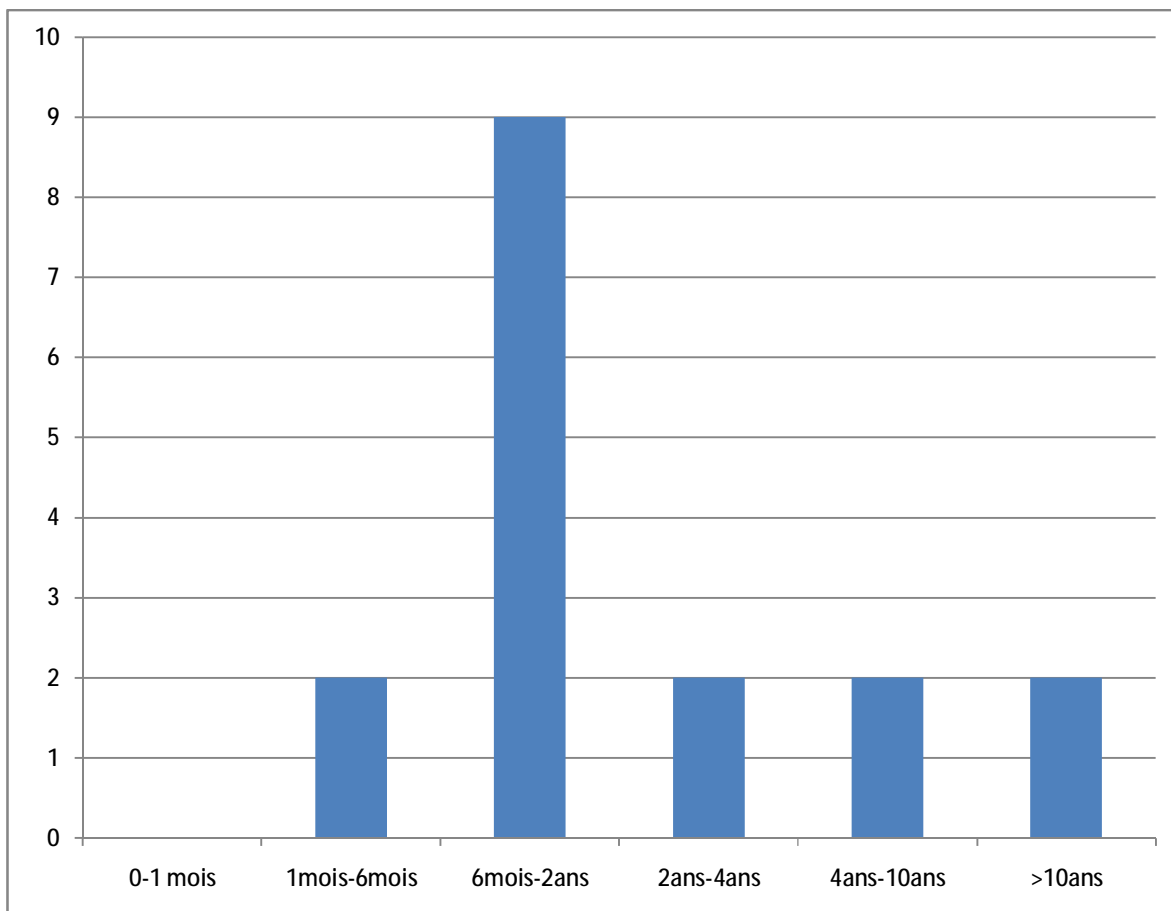


Figure 41: Répartition des T4F selon l'âge.

c) Répartition des T4F selon le sexe : (Voir tableau n° 24)

Onze de nos patients sont de sexe féminin soit 57,9% et 8 de sexe masculin soit 42,1%. Le sexe ratio est de 0,72.

Tableau 24: Répartition des T4F selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	8	42,1
Féminin	11	57,9
Total	19	100

d) Lésions associées :

Nous retrouvons 19 cas de T4F isolée et aucun cas de T4F associée à d'autres lésions.

### 3) RVPAT:

#### a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Cinq cas sont colligés dans notre série soit 1,31% des CCM et 8,06 % des CCC.

Il occupe la 10<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CC malformatives.

#### b) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 25)

La moyenne d'âge des patients porteurs de RVPAT est de 4 mois.

Le diagnostic est fait dans tous les cas avant 2 ans, ceci est expliqué par la gravité de cette cardiopathie.

Tableau 25: Répartition du RVPAT selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	0	0
1mois-6mois	3	75
6 mois-2ans	1	25
2ans-4ans	0	0
4ans-10ans	0	0
>10ans	0	0
Total	4	100

#### c) Répartition selon le sexe : (Voir tableau n° 26)

Quatre de nos patients sont de sexe masculin et un de sexe féminin. Le sexe ratio est de 4.

Tableau 26: Répartition des RVPAT selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	4	80
Féminin	1	20
Total	5	100



d) Lésions associées : (Voir tableau n° 27)

Le RVPAT est isolé dans un cas soit 20 %.

Le RVPAT est associé une CIA dans 4 cas soit 80 %.

Tableau 27 : Répartition des RVPAT selon lésions associées

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
RVPAT isolé	1	20
RVPAT + CIA	4	80
Total	5	100

4) VDDI :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Quatre cas sont colligés dans notre série soit 1,05 % des CCM et 6,46 % des CCC

Le VDDI occupe 11<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

b) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 28)

La moyenne d'âge des patients porteurs de VDDI est de 45mois.

Tableau 28: Répartition des VDDI selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	1	25
1mois-6mois	0	0
6 mois-2ans	0	0
2ans-4ans	1	25
4ans-10ans	2	50
>10ans	0	0
Total	4	100

c) Répartition selon le sexe :

Les 4 patients porteurs de VDDI sont de sexe masculin.

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 29)

On ne dispose d'aucun cas de VDDI isolé.

Le VDDI est associé à d'autres lésions dans 4 cas.

Tableau 29: Répartition du VDDI selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
VDDI isolé	0	0
VDDI associé à d'autres lésions	4	100
VDDI +dextrocardie	1	25
VDDI+SP	1	25
VDDI+TGVX+CIV multiple	1	25
VDDI+SP+CIA+dextrocardie	1	25
Total	4	100

5) APSO :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Quatre cas sont colligés dans notre série soit 1,05% des CCM et 6,46 % des CCC.

Elle occupe la 11<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

b) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 30)

La moyenne d'âge des patients porteurs d'APSO est de 15 mois .

Tableau 30: Répartition des APSO selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	1	25
1mois-6mois	0	0
6 mois-2ans	1	25
2ans-4ans	2	50
4ans-10ans	0	0
>10ans	0	0
Total	4	100

c) Répartition selon le sexe :

Les 4 patients sont de sexe masculin.

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 31)

L'APSO est isolée dans 2 cas soit 50%.

L'APSO est associée à d'autres lésions dans 2 cas soit 50%.

Tableau 31: Répartition des APSO selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
APSO isolée	2	50
APSO associée à d'autres lésions	2	50
APSO+atrésie tricuspide	1	25
APSO+CIV multiple+CIA.	1	25
Total	4	100

6) Maladie d'Ebstein :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 19)

Trois cas sont colligés dans notre série soit 0,79 % des CCM et 4,83% des CCC.

Elle occupe la 12<sup>ème</sup> place parmi les CC malformatives.

b) Répartition selon l'âge :

Il s'agit de 3 nourrissons, l'âge est de 5 mois ,12 mois et 18 mois,

La moyenne d'âge est de 12 mois.

c) Répartition selon le sexe :

Les 3 patients sont de sexe masculin.

d) Lésions associées :

Les 3 patients sont porteurs d'une maladie d'Ebstein isolée.

### 7) Atrésie tricuspide :

Notre série comporte 2 cas soit 0,53% des CCM et 3,23% des CCC.

Elle occupe la 13<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

Il s'agit d' :

- un nourrisson de 3 mois et 22 j de sexe féminin ayant une atrésie tricuspide associée à une CIV et une CIA.
- un nourrisson de 1 an de sexe féminin ayant une atrésie tricuspide associée à une CIV, une TGVx et une SP.

### 8) TAC :

Deux cas sont colligés dans notre série soit 0,53 % des CCM et 3,23 % des CCC. (Voir tableau n° 19)

Il occupe la 13<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CC malformatives.

Il s'agit d' :

- un nourrisson de 1 mois de sexe masculin porteur d'un TAC associé à une hypoplasie du cœur gauche et un CAV,
- un nourrisson de 12 mois de sexe masculin porteur d'un TAC associé à une CIA et une CIV.

### 9) VU :

Un seul cas de VU est colligé dans notre série soit 0,26% des CCM et 1,61% des CCC. (Voir tableau n° 19)

Il occupe la 14<sup>ème</sup> place dans notre série parmi les CCM.

Il s'agit d'un nouveau né de sexe féminin.

a-3) Les malformations obstructives :

Ces malformations sont représentées par 50 cas soit 13,12% des CCM dans notre série. (Voir tableau n° 32)

Tableau 32: Répartition des malformations obstructives.

L'affection	Nbr de cas	Pourcentage%	Pourcentage%
SP	30	60	7,87
RAO	9	18	2,36
COA	8	16	2,09
Hypoplasie du cœur gauche	3	6	0,78
Total	50	100	13,1

1) SP :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 32)

Trente patients sont colligés dans notre série soit 7,87% des CCM et 60% des malformations obstructives.

La SP occupe la 5<sup>ème</sup> place parmi les CCM.

b) Répartition des SP selon l'âge : (Voir tableau n° 33)

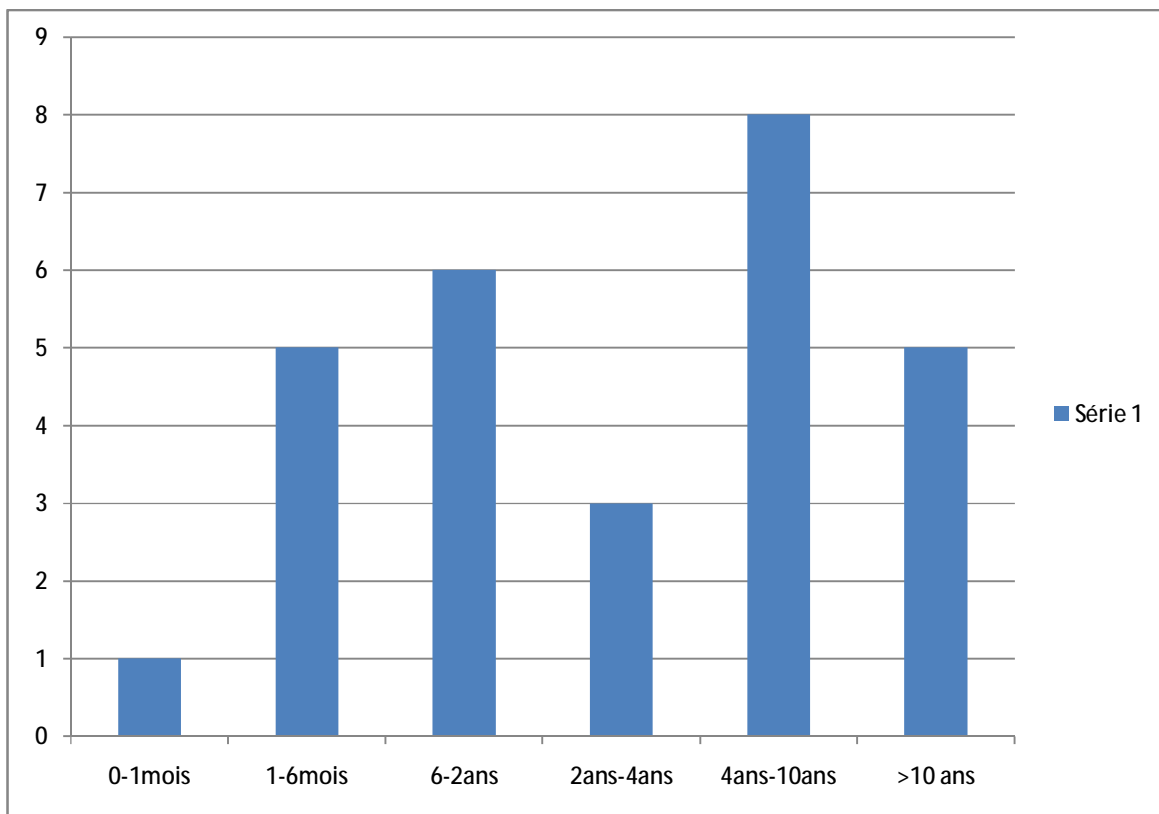
La moyenne d'âge est de 55mois.

La répartition selon l'âge montre un pic de fréquence chez les enfants de 4 ans à 10 ans par 8 cas soit 28,6%.

Les nourrissons ayant une SP sont au nombre de 11 soit 39,3% alors que les enfants âgés de plus de 10 ans sont au nombre de 5 soit 17,9%.

**Tableau 33: Répartition des SP selon l'âge.**

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	1	3,6
1mois-6mois	5	17,9
6 mois-2ans	6	21,4
2ans-4ans	3	10,7
4ans-10ans	8	28,6
>10ans	5	17,9
Total	28	100



**Figure 42: Répartition des SP selon l'âge.**

c) Répartition des SP selon le sexe : (Voir tableau n° 34)

Vingt de nos patients sont de sexe masculin et 10 de sexe féminin ; le sexe ratio est de 2.

Tableau 34: Répartition des SP selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	20	66,7
Féminin	10	33,3
Total	30	100

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 35)

La SP est isolée dans 24 cas soit 80%.

La SP est associée à d'autres lésions dans 6 cas soit 20%.

Tableau 35: Répartition des SP selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
SP isolée	24	80
SP associée à d'autres lésions	6	20
SP+ CIV	2	6,66
SP+ RAO	2	6,66
SP+PCA	1	3,33
SP+ dextroposition aortique.	1	3,33
Total	30	100

2) RAO :

a) Fréquence : (Voir tableau n° 32)

Neuf cas sont colligés dans notre série soit 2,36% des CCM et 18% des malformations obstructives.

Le RAO occupe la 8<sup>ème</sup> place parmi les CCM.

b) Répartition des RAO selon l'âge : (Voir tableau n° 36)

La moyenne d'âge des patients porteurs de RAO est 41 mois.

Tableau 36: Répartition des RAO selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	0	0
1mois-6mois	0	0
6 mois-2ans	3	42 ,9
2ans-4ans	2	28,5
4ans-10ans	1	14,3
>10ans	1	14,3
Total	7	100

c) Répartition des RAO selon le sexe : (Voir tableau n° 37)

Quatre de nos patients sont de sexe masculin et 5 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 0,8.

Tableau 37: Répartition des RAO selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	4	44,44
Féminin	5	55,55
Total	9	100

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 38)

Le RAO est isolé dans 4 cas soit 44,44 %.

Le RAO est associé à d'autres lésions dans 5 cas soit 55 ,55 %.



**Tableau 38: Répartition des RAO selon les lésions associées.**

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
RAO isolé	4	44,44
RAO associé à d'autres lésions	5	55,55
RAO+SP	1	11,11
RAO+hypoplasie de l'aorte	1	11,11
RAO+IAo	2	22,22
RAO+profil restrictif de la valve mitrale+sténose médio ventriculaire	1	11,11
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>100</b>

### 3) COA

#### a) Fréquence : (Voir tableau n° 32)

Huit cas sont colligés dans notre série soit 2,09% des CCM et 16% des malformations obstructives.

La COA occupe la 9ème place parmi les CCM.

#### b) Répartition des COA selon l'âge : (Voir tableau n° 39)

La moyenne d'âge des patients est de 20 mois.

Six cas soit 85,8% sont des nourrissons.

**Tableau 39: Répartition des COA selon l'âge.**

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	0	0
1mois-6mois	3	42,9
6 mois-2ans	3	42,9
2ans-4ans	0	0
4ans-10ans	1	14,3
>10ans	0	0
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>100</b>

c) Répartition des COA selon le sexe : (Voir tableau n° 40)

Cinq de nos patients sont de sexe féminin soit 62,5% et 3 de sexe masculin soit 37,5 %.Le sexe ratio est de 0,6.

Tableau 40: Répartition des COA selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	3	37,5
Féminin	5	62,5
Total	8	100

d) Lésions associées : (Voir tableau n° 41)

La COA est isolée dans 3 cas soit 37,5%.

La COA est associée à d'autres lésions dans 5 cas soit 62,5%.

Tableau 41: Répartition des COA selon les lésions associées.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
COA isolée	3	37,5
COA associée à d'autres lésions	5	62,5
COA+hypoplasie de l'aorte	1	12,5
COA+CIV+RAO	1	12,5
COA+CAV +PCA.	1	12,5
COA+bicuspidie aortique + prolapsus de la grande valve mitrale.	1	12,5
COA+bicuspidie aortique+PCA +IM	1	12,5
Total	8	100

4) Hypoplasie du cœur gauche :

Trois cas sont colligés dans notre série soit 0,78% des CCM et 6% des malformations obstructives. (Voir tableau n° 32)

Elle occupe la 12<sup>ème</sup> place dans notre série.

Il s'agit d' :

- un nourrisson de sexe féminin et un enfant de 2ans et 5 mois de sexe masculin porteurs d'une hypoplasie du cœur gauche isolée.
- un nourrisson de 1mois et 26 j de sexe féminin porteur d'un hypoVG associé à une CIV.

Tableau 42: Répartition des CCM dans notre série

L'affection	Nbr de cas	Pourcentage%
CIV	134	35,17
CIA	63	16,53
PCA	37	9,71
CAV	35	9,18
SP	30	7,87
TGVx	22	5,77
T4F	19	4,98
RAO	9	2,36
COA	8	2,09
RVPAT	5	1,31
VDDI	4	1,05
APSO	4	1,05
Ebstein	3	0,79
Hypoplasie du cœur gauche	3	0,78
TAC	2	0,53
Atrésie tricuspide	2	0,53
VU	1	0,26
Total	381	100

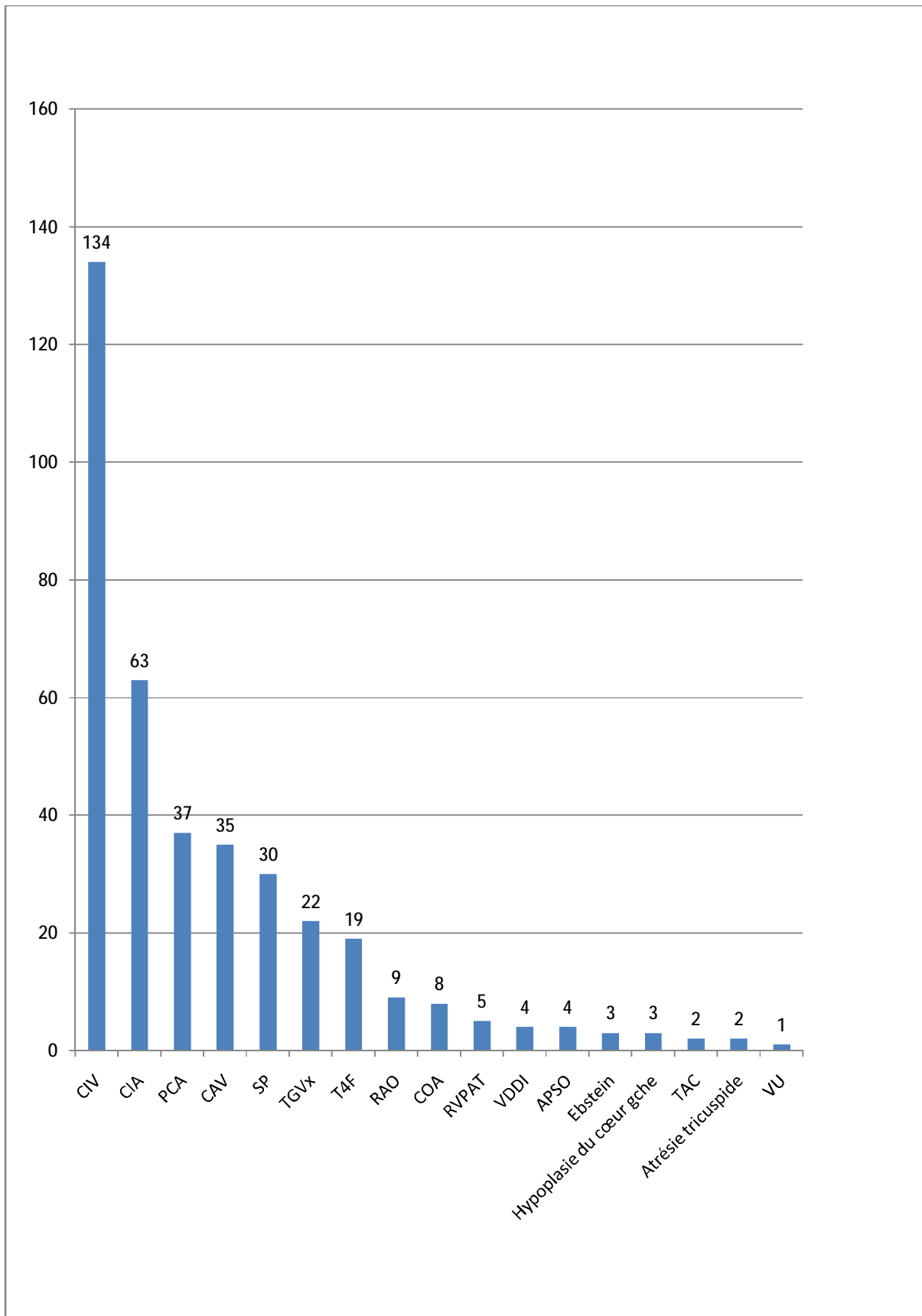


Figure 43: Répartition des CCM dans notre série.

## b) Cardiomyopathies :

### 1) Fréquence : (Voir tableau n° 43)

Vingt -deux cas sont colligés dans notre série soit 5,15% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.

- Dix cas de CMD soit 45,45% des cardiomyopathies et 2,34% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.
- Neuf cas de CMH soit 40,90 % des cardiomyopathies et 2,1% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.
- Deux cas de CMR soit 9,09% des cardiomyopathies et 0,46% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.
- Un cas de cardiomyopathie rythmique soit 4,54% des cardiomyopathies et 0,23% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.

Tableau 43: Répartition des cardiomyopathies.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%	Pourcentage%
CMD	10	45,45	2,34
CMH	9	40,90	2,1
CMR	2	9,09	0,46
Cardiomyopathie rythmique	1	4,54	0,23
Total	22	100	5,14

### 2) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 44)

La moyenne d'âge est de 33,63 mois.

La répartition selon l'âge montre un pic de fréquence chez les nourrissons de 6 mois à 2ans (6 cas soit 30%).

Tableau 44: Répartition des cardiomyopathies selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	4	20
1mois-6mois	2	10
6 mois-2ans	6	30
2ans-4ans	3	15
4ans-10ans	4	20
>10ans	1	5
Total	20	100

3) Répartition selon le sexe : (Voir tableau n° 45)

Treize de nos patients sont de sexe masculin et 9 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 1,4

Tableau 45: Répartition des cardiomyopathies selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	13	59,09
Féminin	9	40,91
Total	22	100

4) Lésions associées : (Voir tableau n° 46)

Les cardiomyopathies sont isolées dans 18 cas soit 81,81%.

Les cardiomyopathies sont associées à d'autres lésions dans 4 cas soit 18,18%.

Tableau 46: Répartition des cardiomyopathies selon les lésions associées

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
Cardiomyopathie isolée	18	81,81
Cardiomyopathie associée à d'autres lésions	4	18,18
CMD+CIV+SP	1	4,54
CMH+CIV	1	4,54
CMH+PCA	1	4,54
CMR+ aspect de non compaction du VD.	1	4,54
Total	22	100

Tableau 47: Répartition des cardiomyopathies selon les étiologies.

Etiologie	Nbr de cas
MPS	3
Diabète	7
Déficit en L-carnitine	1
Syndrome de Noonan	2
CM rythmique	1
CM restrictive	2
Etiologie inconnue	6
Total	22

c) Troubles du rythme et de conduction :

1) Fréquence : (Voir tableau n° 48)

Vingt cas sont colligés dans notre série soit 4,68% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.

Tableau 48: Répartition des troubles du rythme et de conduction

Trouble du rythme et de conduction		Nbr. de cas	Pourcentage %	Pourcentage %
TC Supra ventriculaire	WPW	6	30	1,4
	TC atriale ectopique	3	15	0,7
ESV		2	10	0,47
ESA+ESV		1	5	0,23
BAV		4	20	0,94
BSA		2	10	0,47
TC ventriculaire		1	5	0,23
Flutter auriculaire		1	5	0,23
Total		20	100	4,67

## 2) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 49)

La répartition selon l'âge montre un pic de fréquence chez les enfants de 4ans à 10 ans par 7 cas soit 35 %.

La moyenne d'âge est de 57 mois.

Tableau 49: Répartition des troubles du rythme et de conduction selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage%
0-1 mois	2	10
1mois-6mois	2	10
6 mois-2ans	5	25
2ans-4ans	1	5
4ans-10ans	7	35
>10ans	3	15
Total	20	100

## 3) Répartition selon le sexe : (Voir tableau n° 50)

Treize de nos patients sont de sexe masculin et 7 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 1,85.

Tableau 50: Répartition des troubles du rythme et de conduction selon le sexe.

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage%
Masculin	13	65
Féminin	7	35
Total	20	100

## 4) Lésions associées :

On note :

- 1 cas d'ESV+rhabdomyome sur le versant droit du septum inter ventriculaire.
- 1 cas de BAV + T4F.



#### d) Vasculopathies :

##### 1) Fréquence : (Voir tableau n° 51)

Quatre cas sont colligés dans notre série soit 0,93% de l'ensemble des cardiopathies congénitales.

Tableau 51: Répartition des Vasculopathies.

Cardiopathie	Nbr. de cas	Pourcentage %	Pourcentage %
Dilatation du bulbe aortique	3	75	0,7
Prolapsus de la grande valve mitrale	1	25	0,23
Total	4	100	0,93

##### 2) Répartition selon l'âge : (Voir tableau n° 52)

La moyenne d'âge des patients porteurs de vasculopathies est de 160,33 mois.

Tableau 52: Répartition des vasculopathies selon l'âge.

Tranche d'âge	Nbr de cas	Pourcentage %
0-1 mois	0	0
1mois-6mois	0	0
6 mois-2ans	0	0
2ans-4ans	0	0
4ans-10ans	1	33,3
>10ans	2	66,6
Total	3	100

##### 3) Répartition selon le sexe : (Voir tableau n° 53)

Deux de nos patients sont de sexe masculin et 2 de sexe féminin. Le sexe ratio est de 1.

Tableau 53: Répartition des vasculopathies selon le sexe

Sexe	Nbr de cas	Pourcentage %
Masculin	2	50
Féminin	2	50
Total	4	100

4) Lésions associées : (Voir tableau n° 54)

Tableau 54: Répartition des vasculopathies selon les lésions associées

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage %
Prolapsus de la gde valve mitrale+IM	1	25
Dilatation du bulbe aortique	2	50
Dilatation du bulbe aortique+IAo+dysplasie valvulaire	1	25
Total	4	100

## II) APPROCHE ETIOLOGIQUE :

### 1) Age maternel :

Il est précisé dans 213 cas. Dans près de 50 % des cas, l'âge maternel est situé entre 30 et 40 ans. (Voir tableau n° 55).

Tableau 55: Age maternel au cours des cardiopathies congénitales.

Age maternel	Nbr de cas	Pourcentage %
< 20 ans	1	0,46
20-30 ans	74	34,74
30-40 ans	103	48,36
>40 ans	35	16,44
Total	213	100

### 2) Consanguinité :

Une consanguinité parentale est retrouvée dans 109 cas (25,52%) (Un quart des observations). Elle prédomine pour CIV avec 33cas (7,72%), suivie de la CIA avec 15cas (3,51%) et de la PCA avec 11cas (2,57%).

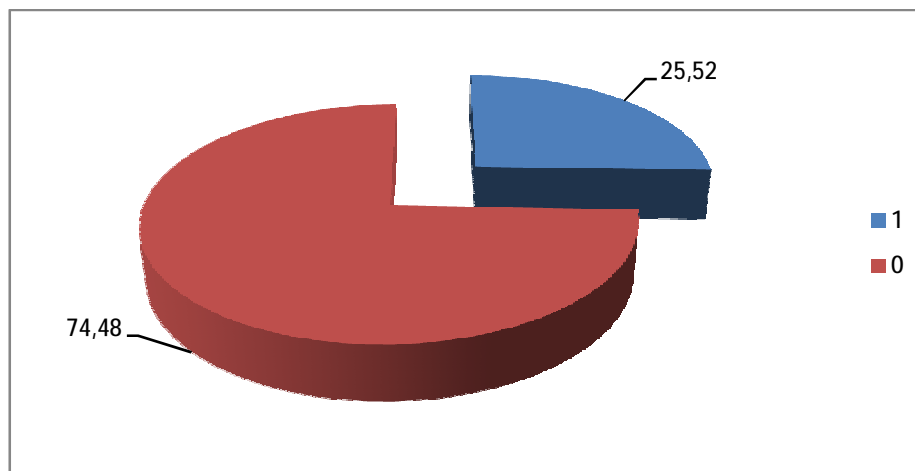


Figure 44: Consanguinité

### 3) Origine familiale :

60% des patients sont originaire de la région de Fès-Boulemane ; les autres enfants étant répartis comme l'indique le tableau ci-dessous.(tableau n°56)

Tableau 56: Répartition des patients selon les régions.

Région	Pourcentage %
Fès-Boulemane	60
Taza-Al Hoceima-Taounate	25,5
Oriental	4,9
Meknès-Tafilalt	3
Marrakech-Tensift-Al Haouz	2
Autres	5

### 4) Pathologie familiale cardiaque et non cardiaque:

L'enquête a trouvé : (tableau n° 57)

Tableau 57: Répartition des cardiopathies congénitales selon les pathologies familiales.

Cardiopathie	Pathologie familiale	Nbr de cas
CIV	Coronaropathie	7
	HTA	4
	Valvulopathie	4
	RAA	1
	Cardiopathie X	2
	Diabète	16
	Dyslipidémie	1
	RPM	1
	Aspect longiligne	1
	RSP	1
	Crises convulsives	1
	Thalassémie	1
	Mouvements anormaux	1

CIA	Coronaropathie	1
	HTA	4
	Valvulopathie	1
	ESV	1
	Cardiopathie Congénitale	1
	Cardiopathie X	1
	Diabète	2
	Goitre	2
	Desquamation des mains et des pieds	2
	Dysplasie ecto dermique	1
	Fente labiale	1
	RPM	3

PCA	RAA	1
	Cardiopathie Congénitale	1
	Cardiopathie X	1
	Diabète	1

CAV	HTA	3
	Diabète	2

TGVx	Coronaropathie	1
	Diabète	2

T4F	Cardiopathie Congénitale	1
	Diabète	1

APSO	HTA	1
	Surdité	1

Ebstein	Diabète	1
---------	---------	---

VDDI	Cardiopathie Congénitale	1
	Diabète	1

TAC	Cardiopathie Congénitale	1
-----	--------------------------	---

Hypoplasie du cœur gauche	Valvulopathie	1
	HTA	1
	RAA	1

SP	Coronaropathie	1
	HTA	1
	RAA	1
	Cardiopathie X	1
	Diabète	1

COA	Coronaropathie	1
	HTA	1

RAO	Cardiopathie X	1
	Diabète	1
	Dyslipidémie	1

Membrane sous aortique	Valvulopathie	1
	Cardiopathie Congénitale	1

Rhabdomyome	Diabète	1
-------------	---------	---

Dilatation du bulbe aortique	Cardiopathie Congénitale	1
	Aspect longiligne	1

### 5) Décès dans la fratrie :

Des antécédents de décès dans la fratrie sont notés dans 28 cas (6,55 % des observations) (Voir tableau n° 58). La fratrie moyenne est par ailleurs de 3 alors que 46 enfants sont uniques.

Tableau 58: Cardiopathies congénitales : décès dans la fratrie.

Cardiopathie	Nbr de cas	Nbr de décès	Contexte
SP	3	1	Prématurité
		1	Fausse couche (FC)
		6	2 FC + 4 : contexte inconnu
CIA	5	1	Avortement
		1	Avortement
		1	Contexte inconnu
		1	FC
		1	MFIU
CIV	8	1	Période néonatale : Contexte inconnu
		2	Avortements
		1	2mois : hypotrophie +fièvre
		1	Période néonatale : Contexte inconnu
		2	Contexte inconnu
		1	FC
		1	Avortement
		2	Contexte inconnu
TGVx	3	1	Contexte inconnu
		2	Contexte inconnu
		1	Contexte inconnu
PCA	5	1	j+5 : frère jumeau
		1	Sœur jumelle in utero
		1	2 mois : Contexte inconnu
		1	Période néonatale : Contexte inconnu
		2	MFIU
Membrane sous aortique	1	1	Sœur jumelle
Ebstein	1	1	FC
CMH	1	2	FC
CAV	1	1	FC

## 6) Déroulement de la grossesse :

- Ø La grossesse n'est pas suivie dans 323 cas (75,64 %) ; dans 99 cas (23,18 %), les grossesses ont bénéficié d'une surveillance au centre de santé ou les sérologies de la rubéole, de la syphilis et de la toxoplasmose ne sont pas réalisées systématiquement, et dans 5 cas (1,17%), les grossesses ont bénéficié d'une surveillance chez un gynécologue au privé.
- Ø Une échocardiographie foetale a été réalisée dans 3 cas (0,70 %); elle a objectivé :
  - un oligoamnios +un épanchement péricardique dans une CIV.
  - une hydrocéphalie+une masse lombaire dans une CIA.
  - une découverte anténatale d'une cardiopathie dans une COA.
- Ø Un épisode fébrile a été rapporté sans aucun renseignement sur son étiologie ; il s'agit d'un cas d'APSO.
- Ø L'anamnèse infectieuse était positive (brulure mictionnelles et/ou infection génitale) dans 4 cas (0,93%) :
  - Un cas de CIA
  - Un cas de CMD.
  - Un cas de prolapsus de la grande valve mitrale.
  - Un cas de CAV.
- Ø Une prise médicamenteuse pendant la grossesse a été signalée dans les cas suivants (Voir tableau n° 59) :



Tableau 59 : Cardiopathies congénitales : Prise médicamenteuse

Médicament	Cardiopathie	Nbr de cas
Alfa méthyle dopa (Aldomet)	PCA	1
Beta 2 mimétiques+corticoïdes	CMD	1
Amoxicilline	CIV	1
Amoxicilline-acide clavulanique	CIV	1
Alginate	PCA	1
ATS (1er trimestre de grossesse)	SP	1
Vitamines	CIV	2
Fer	CIV	3
	CIA	1
	CAV	1
	TGVx	1
	APSO	1

Ø Aucune radiographie n'a été réalisée chez les mères au moment de la grossesse dans notre série.

Ø Une grossesse prolongée a été signalée dans un cas de CIV.

Ø Le lieu de l'accouchement a été précisé dans 127 observations ; L'accouchement s'est déroulé à domicile dans 45 cas (35,43%) et 82 cas (64,56%) ont bénéficié d'accouchement médicalisé.

## 7) Maladies maternelles :

L'enquête a permis de retrouver la notion d'une pathologie chez les mères des cas représentés dans le tableau ci-dessus. ( tableau n°60)

Tableau 60: Cardiopathie congénitales : Pathologie maternelle.

Pathologie maternelle	Cardiopathie Congénitale	Nbr de cas
Diabète gestationnel	CMH	1
	CIA	1
Diabète préexistant	CIV	1
	SP	1
HTA gravidique	PCA	1
HTA chronique	CIV	3
	SP	1
Asthme	CIA	1
	CMD	1
Goitre	BAV+allongement de QT associés à une fuite mitrale et un épaissement valvulaire.	1
Epilepsie	CIV	1
Cardiopathie X	BAV+allongement de QT associés à une fuite mitrale et un épaissement valvulaire.	1
IM+IAo	CIV	1
Colopathie	SP	1
	CIA	1

Nous n'avons retrouvé aucun cas de lupus.

## 8) Tabac et alcool :

Aucune habitude toxique n'est retrouvée dans cette série.

## 9) Poids de naissance :

Il est noté dans 68 observations.

Une hypotrophie, avec un poids inférieur à 3 Kg est retrouvée dans 32 cas (47,05%) ; Elle prédomine pour les cas suivants:

- 7 enfants porteurs de CIV soit 21,87 %.
- 7 enfants porteurs de PCA soit 21,87 %
- 4 enfants porteurs de CIA soit 12,5 %
- 4 enfants porteurs de CAV soit 12,5 %
- 3 enfants porteurs de SP soit 9,37 %

Une macrosomie, avec un poids supérieur ou égal à 4 Kg est retrouvée dans 7 cas (10,29%) (Voir tableau n° 61).

Tableau 61: Cardiopathies congénitales : Macrosomie

Cardiopathie	Nbr de cas
CAV	1
CIV	1
CMH	1
PCA	1
RAO	1
SP	1
TC supra ventriculaire	1

## 10) Gémellité :

Six enfants (1,4 %) sont issus d'une grossesse gémellaire, il s'agit d' :

- une COA.
- une PCA+rhabdomyome à la valve pulmonaire ; le frère jumeau est décédé à J+5.
- une CIV.
- une PCA; la sœur jumelle est décédée in utero.
- une TGVx.
- une Membrane sous aortique ; la sœur jumelle est décédée.

## 11) Prématurité :

Elle est retrouvée dans 7cas (1,63%) seulement, dont 2 sont porteurs d'une trisomie 21 et un d'une trisomie 18. Il s'agit de 2 cas (0,46%) de CIV, 2 cas (0,46%) de TGVx ,1 cas (0,23%) de CIA, 1 cas (0,23%) de CAV, et un cas (0,23%) de VDDI.

## 12) Hypoxie :

Une souffrance néonatale est retrouvée dans 28 cas (6,55 %). Elle prédomine pour le CAV avec 6 cas (1,4%) et la CIA avec 6 cas (1,4%), suivis de la CIV avec 4 cas (0,93 %) et de la TGVx avec 3 cas (0,7 %.)

### 13) Données cliniques en rapport avec une étiologie :

#### a) Les syndromes identifiés :

Le morphotype de la trisomie 21 est le plus fréquent dans cette série : 63 patients, soit 14,75%, elle est confirmée dans 3 observations par un caryotype qui a conclu dans 2 observations au caractère libre et homogène de la trisomie ; les cardiopathies associées sont représentées dans le tableau ci-dessus (tableau n°62) :

Tableau 62: Cardiopathie congénitales et Trisomie 21.

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
CIV	22	34,92
CAV	20	31,75
CIA	13	20,64
PCA	5	7,94
T4F	2	3,17
SP	1	1,58

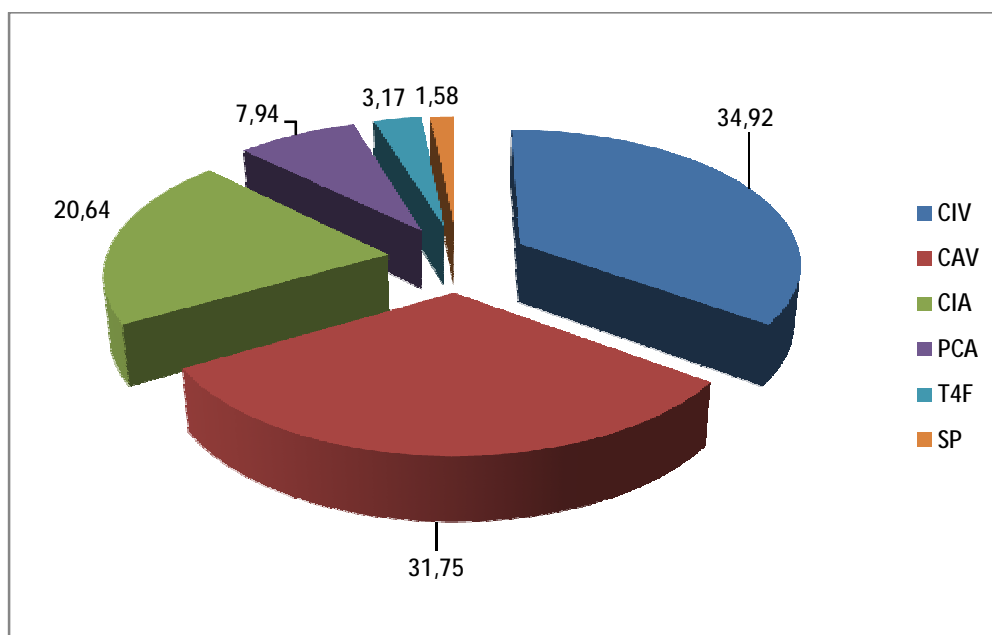


Figure 45: Cardiopathies congénitales et Trisomie 21

Les syndromes présentés par les patients porteurs de cardiopathies

congénitales sont montrés dans le tableau ci-dessus (tableau n°63):

Tableau 63: Cardiopathies congénitales : Syndromes identifiés (à part la trisomie (21)).

Syndrome /Pathologie	Cardiopathie congénitale	Nbr de cas
Trisomie 18	VDDI	1
Turner	Membrane sous aortique	1
Williams Beuren	RAO+SP	1
	RAO	1
Noonan	SP	1
	CMH	1
	CMH+SP	1
Marfan	Membrane sous aortique	1
	Prolapsus de la gde valve mitrale+IM	1
	Dilatation du bulbe aortique	2
	CIA+IAo+SP	1
	CIV	1
Holt Oram	CIA	1
Goldenhar	CIA	1
VACTERL	CIA	1
Costello	T4F	1
Ellis-Van Creveld	CAV+CIV +Oreillette unique+ 1 seule valve auriculoventriculaire commune	1
STB	PCA+rhabdomyome à la valve pulmonaire	2
	CIA+bicuspidie aortique	1
	Rhabdomyome sur le septum interventriculaire+ ESV.	1
Homocysténurie	Dilatation du bulbe aortique +IAo+ dysplasie valvulaire	1
Alagille	Sténose pulmonaire périphérique	1
Micro délétion 22q11	T4F	2
Hurler	Cardiomyopathie	1

Le syndrome de Williams Beuren est confirmé dans notre série dans une seule observation par un caryotype qui a conduit à une micro délétion responsable de ce syndrome.

Le syndrome de Turner est confirmé par un caryotype.

Le patient ayant le syndrome de Castello a bénéficié d'un caryotype qui a objectivé une mutation germinale oncogène.

**b) Signes cliniques associés aux cardiopathies congénitales :**

L'enquête a trouvé : (tableau n° 64)

**Tableau 64: Cardiopathies congénitales: signes cliniques associés**

Cardiopathies	Signes cliniques	Nbr de cas
CIV	Hypotonie	3
	Convulsions	2
	Nystagmus	1
	Angiome	2
	Baisse de l'acuité visuelle	1
	Ictère cholestatique	1

CIA	Hypotonie	5
	Convulsions	1
	Paraplégie spastique des 2 membres inférieurs + hypo réactivité.	1
	Sécheresse et desquamation cutanée+cheveux cassants+chute des cheveux, cils et sourcils	1
	Tachycardie	1
	Cataracte	1
	Exophtalmie	1

PCA	Hypotonie	1
	Dystonie de la tête	1
	Cataracte	1

Rhabdomyome	Taches achromiques (tronc et membres inférieurs)	2
-------------	--	---

CAV	Hypotonie	3
-----	-----------	---

SP	Syncope	1
	Guillain Barré	1

Hypoplasie du cœur gauche	Ictère cholestatique	1
---------------------------	----------------------	---

Dilatation du bulbe aortique	Spasticité des 2 membres inférieurs	1
------------------------------	-------------------------------------	---

Prolapsus grande valve mitrale	Convulsions	1
--------------------------------	-------------	---

Flutter auriculaire	Tachycardie	1
BAV +allongement de QT+fuite mitrale.	Syncope	1
TC supra ventriculaire	Hypotonie	1
	Tachycardie	2
ESA+ESV	Hémiplégie droite	1



c) Malformations associées aux cardiopathies congénitales :

L'enquête a trouvé : (tableau n° 65)

Tableau 65: Cardiopathies congénitales: Malformations associées

Cardiopathie	Malformation	Nbr de cas
CIV	Dysmorphie faciale	7
	Hypertélorisme	2
	Polydactylie	1
	Fente palatine	1
	Rétrognathisme	1
	Micrognathisme	1
	Palais ogival	1
	Malformation squelettique des membres	1
	Déformation thoracique	5

CIA	Dysmorphie faciale	7
	Hypertélorisme	2
	Polydactylie	1
	Fente palatine	1
	Prognathisme	1
	Malformation ano rectale	7
	Malformation squelettique des membres	1
	Scoliose	1
	Spina bifida	1
	Agénésie du pavillon	1
	Epicanthus	1
	Déformation thoracique	3

PCA	Dysmorphie faciale	4
	Hypertélorisme	1
	Polydactylie	1
	Rétrognathisme	1
	Palais ogival	1
	Malformation ano rectale	1
	Atrésie de l'œsophage	1
	Malformation squelettique des membres	1
	Epicanthus	1
	Déformation thoracique	1
	Extrophie vésicale	1

CAV	Déformation thoracique	2
	Polydactylie	2
	Fente palatine	1
	Malformation squelettique des membres	1
	Déformation thoracique	3

T4F	Dysmorphie faciale	3
	Hypertélorisme	1
	Malformation squelettique des membres	1

VDDI	Atrésie de l'œsophage	1
	Déformation thoracique	1

VU	Dysmorphie faciale	1
	Rétrognathisme	1
	Atrésie des choanes	1
	Kyste prétragien	1

SP	Dysmorphie faciale	1
	Malformation squelettique des membres	1

COA	Dysmorphie faciale	1
-----	--------------------	---

Hypo VG	Dysmorphie faciale	1
---------	--------------------	---

Dilatation du bulbe aortique	Scoliose	1
------------------------------	----------	---

CMH	Dysmorphie faciale	1
CMR	Déformation thoracique	1

d) RPM :

Un RPM est retrouvé dans 29 cas soit 6,79 % parmi l'ensemble des cardiopathies congénitales .Il prédomine pour les cas suivants : (Voir tableau n° 66)

Tableau 66: Cardiopathies congénitales : RPM

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
PCA	6	20,68
CIV	4	13,79
CIA	4	13,79
CAV	2	6,89
T4F	2	6,89
SP	2	6,89
Membrane sous aortique	2	6,89

e) RSP :

Un RSP est retrouvé dans 115 cas soit 26,93 % parmi l'ensemble des cardiopathies congénitales. Il prédomine pour les cas suivants : (Voir tableau n° 67)

Tableau 67: Cardiopathies congénitales : RSP

Cardiopathie	Nbr de cas	Pourcentage%
CIV	37	32,17
CAV	18	15,65
CIA	12	10,43
PCA	9	7,82
SP	7	6,08
T4F	7	6,08
TGVX	5	4,34

Tableau 68: Répartition des cardiopathies congénitales en fonction des DS.

DS	Nbr de cas	Pourcentage%
-4	4	1,44
-3	47	16,84
-2	45	16,12
-1	15	5,38
N	146	52,33
1	4	1,44
2	7	2,50
3	11	3,95
Total	279	100

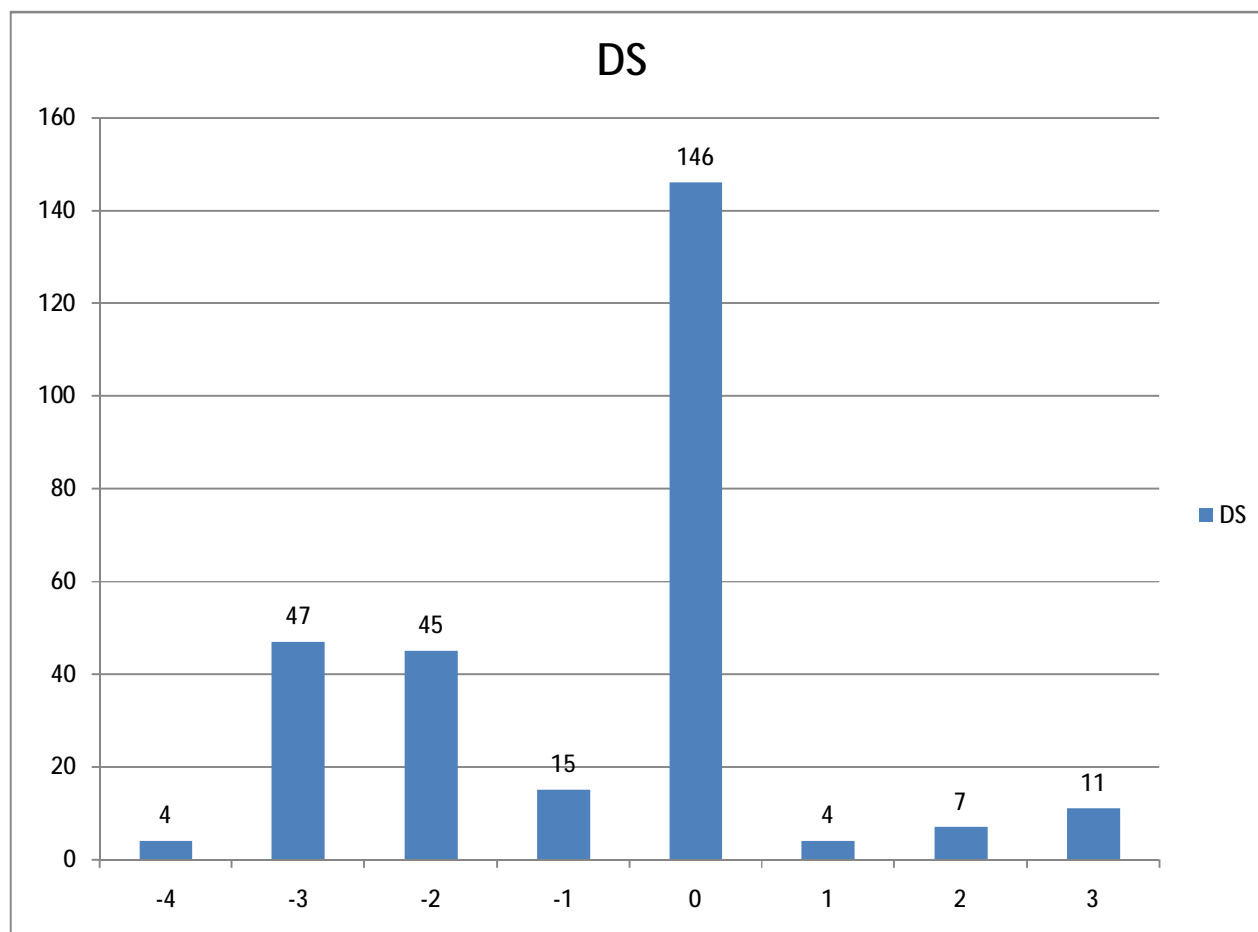


Figure 46: Répartition des cardiopathies congénitales en fonction des DS.

Tableau 69: cardiopathies congénitales : RSP en fonction des DS.

Cardiopathie	-1 DS		-2 DS		-3 DS		-4 DS	
	Nbr de cas	%	Nbr de cas	%	Nbr de cas	%	Nbr de cas	%
CIV	6	5,21	12	10,43	17	14,78	1	0,86
CAV	3	2,60	3	2,60	12	10,43	0	0
CIA	1	0,86	8	6,95	3	2,60	0	0
PCA	2	1,73	4	3,47	1	0,86	1	0,86
SP	1	0,86	3	2,60	2	1,73	1	0,86
T4F	1	0,86	2	1,73	3	2,60	1	0,86
TGVx	0	0	3	2,60	2	1,73	0	0

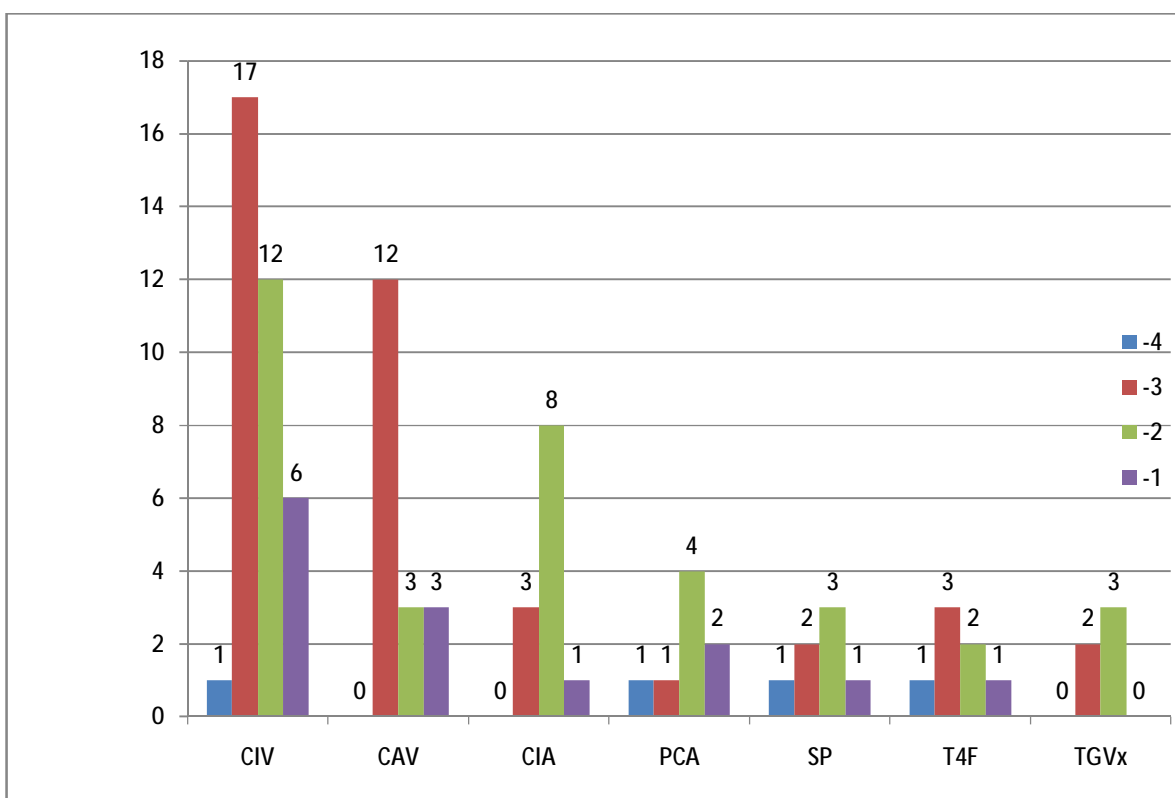


Figure 47: cardiopathies congénitales : RSP en fonction des DS.



# DISCUSSION

## I) EPIDEMIOLOGIE :

### A) FREQUENCE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES :

L'incidence globale sur la population est de l'ordre de 5 à 8 pour mille ce qui place les cardiopathies au premier rang des malformations congénitales. (30)

L'incidence des CC dans les pays industrialisés est entre 5,2 et 12,5 pour 1000 naissances vivantes .L'éventail est si large car l'estimation de l'incidence dépend de nombreux facteurs, tels que les critères d'inclusion, les moyens du diagnostic, la taille de la population, la durée du suivi,...(31)

Aux États-Unis, La prévalence des cardiopathies congénitales est estimée de 2 à 10 cas pour 1000 naissances vivantes. (32)

En Europe :

- En Espagne, l'incidence des CC au Navarra (ville au nord d'Espagne) est de 8,96 pour 1000 naissances vivantes durant la période 1989 à 1998 (31), et dans les Asturies est de 75,2 pour 10000 naissances au cours de la période de 1990 à 2004. (33)
- En Suisse, La prévalence des malformations cardiaques congénitales dans le Canton de Vaud pour la période 1989\_2003 est de 12,45 pour 1000, durant la même période, les prévalences des CC au Paris (France), Hainaut (Belgique), et Mainz (Allemagne) sont respectivement 7,61 ‰, 8,47 ‰ et 8,98‰ selon les registres européens (EUROCAT : European Registration Of Congénital Anomalies). (34)
- En Turki, selon une étude réalisée à la faculté de Médecine GAZI durant la période de 1988 à 1995, chez les nouveaux nés, dans le département de Gynéco-obstétrique à Ankara, l'incidence des malformations cardiaques est estimée à 0,03 %.(35)

En Afrique,

- Au Mali, Diakité et al ont signalé un taux de 1,28% de l'ensemble des malades hospitalisés au service de pédiatrie du CHU de Gabriel Touré entre Avril 2005 et Septembre 2006. Au Mali Fomba, dans une étude faite sur les cardiopathies congénitales dans le service de cardiologie du CHU Point G de 1980 à 1990, avait enregistré 225 cas ; De même Sidibé a diagnostiqué 183 cas de cardiomégalies d'origine congénitale. (36)
- Au Congo, l'incidence des CC dans le service de Pédiatrie Grands du CHU de Brazzaville durant la période 1989-2001 est de 5 pour 1000. (37)

Au Maghreb :

- En Tunisie, selon une étude réalisée au service de pédiatrie de L'HÔPITAL DE BIZERTE de la région nord ouest tunisienne entre 1er Janvier 1994 et 31 Décembre 2003, l'incidence annuelle des CC a été évaluée à 2,5 pour mille.(38)
- En Mauritanie, l'incidence des CC pendant la période 1985 à 1995 aux services de pédiatrie et de cardiologie du Centre Hospitalier National (CEN) de Nouakchott est de 50,5 %.(39)
- Au Maroc,
  - TAZANI a rapporté un taux de 0,71% de l'ensemble des malades hospitalisés à l'Hôpital d'Enfants de Rabat entre le 1<sup>er</sup> Janvier 1993 et le 31 Décembre 1997. (40)
  - AKALLAL a estimé la fréquence des cardiopathies congénitales à 6 % des malades hospitalisés au service de Pédiatrie II de l'Hôpital d'Enfants de Casablanca entre Janvier 1997 et Décembre 1998. (41)
  - Dans notre série, l'incidence hospitalière des cardiopathies congénitales est de 4,41 % ; elle doit être au delà de ce chiffre pour plusieurs raisons :



- ü Beaucoup de dossiers ont été perdus durant les années 2007,2008.
- ü Les cas du service de néonatalogie n'ont pas été inclus.
- ü Plusieurs cas n'arrivent jamais à se diagnostiquer vu le niveau socio-économique modeste.
- ü D'autres services et cabinets recrutent un nombre non négligeable.

En fait, dans une étude publiée en 2002, Hoffman et al ont signalé que l'incidence de la maladie cardiaque modérée ou sévère reste stable indépendamment du temps et du lieu. (31)

## B) FREQUENCE SELON LE TYPE DE CARDIOPATHIES :

### B-1) Cardiopathies Congénitales Malformatives :

#### 1) les shunts gauche-droite : (Voir tableau n° 70)

Ø La CIV représente la cardiopathie congénitale la plus fréquente dans notre série avec un taux de 35,17 % de l'ensemble des CCM .Elle est la malformation cardiaque la plus fréquente dans presque toutes les statistiques, avec un taux de 20 à 40 % des cardiopathies congénitales.

Ø La CIA occupe la 2<sup>ème</sup> place dans notre série avec un taux de 16,53 % de l'ensemble des CCM et dans d'autres séries : Diakité et al(36) 31,13 %, Martinez et al(31) 13,5%, Mourad(42) 15,98 %, Aboucharaf(43) 24%.Le taux faible de CIA dans les séries pédiatriques [NAHA(45)1,5%, Lahlou(47) 6,4%, Akallal(41) 2,5%, El Amrani(46) 5,5 %] peut s'expliquer par la bonne tolérance de cette affection qui est souvent diagnostiquée à un âge plus tardif voire même à l'âge adulte.

Ø La PCA occupe la 3<sup>ème</sup> place dans notre série avec 37 cas soit 9,71 %, ce dernier se rapproche à celui de Lahlou(47) 7,6 % et Tazanni(40) 11,8 % et il est 2 fois plus élevé que celui de NAHA(45) 4 % et Akallal(41) 4,5 %.

∅ Le CAV occupe la 4<sup>ème</sup> place dans notre série avec 35 cas soit 9,18 %, ce pourcentage se rapproche nettement de celui de Akallal(41) 10,3 %. Dans d'autres études, le CAV est assez rare : NAHA(45) 3%, Martinez et al (31) 4,2 %, Mourad(42) 4%.

Tableau 70:Fréquence des shunts gauche-droite (Revue de la littérature)

Auteurs	Année d'étude	Nbr	CIV%	CIA%	PCA%	CAV%
BOSI (44)	1993	1445	39	7,5	3,8	5,4
Mourad (42)	1987	369	20,05	15,98	-	4
Aboucharaf(43)	1997	455	24	24	6,3	-
NAHA (45)	1983	147	38	1,5	4	3
Akallal (41)	1998	171	28,8	2,5	4,5	10,3
Lahlou (47)	1997-2000	237	33,75	6,4	7,6	6
Tazanni (40)	1993-1997	472	26,7	5,51	11,86	12,71
El Amrani (46)	1990	237	38,4	5,5	5,9	5,9
Diakité et al(36)	2005-2006	51	35,29	31,13	1,96	15,86
AB M'PEMBA (37)	1989-2001	73	20,5	11	-	-
Martinez et al (31)	1989-1998	428	39	13,5	5,4	4,2
Notre série	2007-2009	427	35,17	16,53	9,71	9,18

## 2) Les cardiopathies congénitales cyanogènes : (Voir tableau n° 71)

∅ La TGVx occupe la 6<sup>ème</sup> place dans notre série avec 22 cas soit 5,77 % ; dans les autres études les taux du TGVx varie de 4,2% et 7,41 %.

∅ La T4F occupe la 7<sup>ème</sup> place avec 19 cas soit 4,98 %, ce pourcentage s'approche de celui de Martinez et al (31) 4,4 % et Diakité et al (36) 3,92 % mais beaucoup plus faible que celui de El Amrani(46) 24,9 %, Tazanni (40) 15,25 %, Lahlou(47) 19 % et Akallal(41) 10,3 %.

Ø Le RVPAT occupe la 10<sup>ème</sup> place dans notre série par 5 cas soit 1,31 %, ce pourcentage est plus élevé de celui de Martinez et al(31) 0,2 %, Akallal(41) 0,6 % Tazanni(40) 0,63 % Lahlou(47) 0,42 %. Dans la littérature le RVPAT représente 2 % de l'ensemble des CC.

Ø Le VDDI occupe la 11<sup>ème</sup> place dans notre série avec 1,05 %, ce pourcentage avoisine Lahlou(47) 1,26 %, il est 2 fois plus élevé chez Tazanni(40) 1,91 % et Akallal(41) 2 %.

Ø L'APSO occupe la 11<sup>ème</sup> place dans notre série avec 1,05 %, ce dernier s'approche de celui de Martinez et al(31) avec 0,7%.

Ø La maladie d'Ebstein occupe la 12<sup>ème</sup> place avec 0,79%, ce pourcentage se rapproche de celui de Lahlou(47) 0,84 % et Tazanni(40) 1,06 %, et il est plus élevé par rapport à celui de Martinez et al(31) 0,5 % et El Amrani(46) 0,4%.

Ø Le TAC occupe la 13<sup>ème</sup> place avec 0,53 %, ce pourcentage avoisine celui de Akallal (41)0,6%, et plus bas par rapport aux autres statistiques : Martinez et al (31)1,4%, Addor(34) 1,15 %, El Amrani(46) 1,3 %, Tazanni(40) 2,12%, Lahlou(47) 0,84%, et Akallal (41) 0,6 %.

Ø L'atrésie tricuspide occupe la 13<sup>ème</sup> place avec 0,53%, ce pourcentage avoisine celui de El Amrani(46) 0,4% ; il est plus élevé de celui de Martinez et al (31) 0,2 % et plus bas de celui de Lahlou(47) 3,8 %.

Ø Le VU occupe la 14<sup>ème</sup> place avec 0,26 %, ce pourcentage est plus bas par rapport aux autres statistiques : Martinez et al (31) 1,2%, El Amrani(46) 0,8%, Lahlou(47) 2,1%, Tazanni(40) 7,2%.

Tableau 71:Fréquence des cardiopathies cyanogènes (Revue de la littérature)

Auteurs	Année d'étude	Nbr	TGVx%	T4F%	RVPAT%	VDDI%	APSO%	Ebstein%	TAC%	AT %	VU%
Akallal(41)	1998	171	5,2	10,3	0,6	2	-	1,3	0,6	-	-
Lahlou (47)	1997-2000	237	5,5	19	0,42	1,26	-	0,84	0,84	3,8	2,1
Tazanni (40)	1993-1997	472	7,41	15,25	0,63	1,91	-	1,06	2,12		7,2
El Amrani (46)	1990	237	3,4	24,9	-	4,2	-	0,4	1,3	0,4	0,8
Addor (34)	1989-2003	-	-	3,1	-	-	-	-	1,15	-	-
Diakité et al(36)	2005-2006	51	-	3,92	-	-	-	-	-	-	-
AB M'PEMBA et al (37)	1989-2001	73	-	31,5	-	-	-	-	-	-	-
Martinez et al(31)	1989-1998	428	4,2	4,4	0,2	0,2	0,7	0,5	1,4	0,2	1,2
Notre série	2007-2009	427	5,77	4,98	1,31	1,05	1,05	0,79	0,53	0,53	0,26

### 3) les malformations obstructives : (Voir tableau n° 72)

∅ La SP occupe la 5ème place avec 7,87%, ce pourcentage avoisine celui de Martinez et al(31) 7,7 % et élevé par rapport à d'autres séries : El Amrani (46) 4,6 %, Tazanni (40) 3,18 %, Lahlou(47) 5,5 %, Akallal (41) 2 %.

∅ Le RAO occupe la 8ème place avec 2,36 %, ce pourcentage avoisine celui de Akallal (41) 2,5 % et BOSI(44) 2,2 % ; il est plus élevé par rapport à celui de Martinez et al (31) 0,5 %, El Amrani(46) 1,3 % et Tazanni(40) 0,85% ;

∅ La COA occupe 9ème place dans notre série avec 2,09 %, ce pourcentage se rapproche à celui de Martinez et al (31) 3,3 % et Tazanni(40) 3,18 %.IL est plus élevé à celui de El Amrani (46) 0,4 %, Akallal (41) 0,6 %, Lahlou (47) 0,84 % ; et plus bas à celui de Addor(34) 5,22 %.

Ø L'hypoplasie du cœur gauche occupe la 12<sup>ème</sup> place dans notre série avec 0,78 %, il se rapproche à celui de Martinez et al(31) 0,9 % et plus bas que celui d'Addor (34) 1,77 %.

Tableau 72:Fréquence des malformations obstructives (Revue de la littérature)

Auteurs	Année d'étude	Nbr	SP%	RAO%	COA%	Hypoplasie du cœur gauche%
NAHA (45)	1983	147	1,5	0,5	0,5	-
BOSI (44)	1993	1445	7,3	2,2	2,4	-
Mourad (42)	1987	369	13,27	6,23	1,6	-
Aboucharaf (43)	1997	455	6,1	8,4	2,4	-
Akallal (41)	1998	171	2	2,5	0,6	-
Lahlou (47)	1997-2000	237	5,5	3,79	0,84	-
Tazanni (40)	1993-1997	472	3,18	0,85	3,18	-
El Amrani(46)	1990	237	4,6	1,3	0,4	-
Addor (34)	1989_2003	-	-	-	5,22	1,77
Martinez et al (31)	1989-1998	428	7,7	0,5	3,3	0,9
Notre série	2007-2009	427	7,87	2,36	2,09	0,78

#### B-2) Cardiomyopathies :

L'incidence des cardiomyopathies est difficile à mesurer étant donné l'hétérogénéité des étiologies. Elle varie selon les études entre 0,3 et 4 pour 100000.(48)

L'incidence annuelle des cardiomyopathies chez les enfants en nouvelle Angleterre et la région du centre-sud ouest (Texas, oklahoma ,et Arkansas) des Etats -Unis durant la période entre 1996 et 1999 est de 1,13 pour 100000 enfants.(49)

L'incidence annuelle des cardiomyopathies chez les enfants à Melbourne en Australie est de 1,24 pour 100000 enfants durant la période de 1987 à 1996.(50)

L'incidence des cardiomyopathies dans notre série entre le 1<sup>er</sup> Janvier 2007 et le 31 décembre 2009 est de 5,15 % parmi l'ensemble des cardiopathies congénitales.

### C) REPARTITION DES CARDIOPATHIES CONGENITALES SELON LE SEXE:

C\_1) Répartition globale : (Voir tableau n° 73)

Elle est sensiblement égale dans toutes les statistiques. Globalement, elle avoisine les 50 % pour les 2 sexes, avec une légère prédominance masculine. C'est le cas dans notre série avec 227 cas soit 53,16 %.

Tableau 73:Répartition globale des cardiopathies congénitales selon le sexe

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	369	47,42	52,57
TOURE (51)	123	53,71	46,29
Tazanni (40)	472	53,39	46,61
Akallal (41)	171	52,63	47,36
El Amrani (46)	237	57,6	32,4
Lahlou (47)	237	53,16	46,83
Diarra(52)	-	54	46
AB M'PEMBA et al (37)	73	52,05	47,94
Martinez et al (31)	428	48.1	51.9
Notre série	427	53,16	46,83

## C-2) Répartition relative :

### C-2-a) Cardiopathies Congénitales Malformatives :

L'influence du sexe n'est réellement évidente qu'en fonction du type de la cardiopathie.

#### 1) Les shunts gauche-droite :

∅ Pour la CIA, on note une légère prédominance masculine, alors que dans la série de Tazanni(40) il existe une égalité du sexe et dans les séries d'El Amrani(46), Mourad(42) et Abouyoub(43), il existe une prédominance féminine. (Voir tableau n° 74)

Tableau 74: Répartition des CIA selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	59	32,2	67,8
Abouyoub (53)	59	27,1	72,9
El Amrani (46)	13	15,4	84,6
Tazanni (40)	26	50	50
Notre série	63	50,8	49,2

∅ Pour la CIV, dans notre série, on note une légère prédominance féminine ainsi que dans la série de TOURE(51) alors que dans la série d'El Amrani(46) et Tazanni(40), il existe une prédominance masculine. (Voir tableau n° 75)

Tableau 75 : Répartition des CIV selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Tazanni (40)	126	55,56	44,44
TOURE (51)	-	44,45	55,55
El Amrani (46)	91	54,9	45,1
Notre série	134	49,3	50,7

Ø Pour la PCA, dans notre série, on note une prédominance masculine, alors que dans les autres séries, il existe une prédominance féminine. (Voir tableau n° 76)

Tableau 76: Répartition des PCA selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	26	27	73
Abouyoub (53)	-	18,2	81,8
El Amrani (46)	14	28,6	71,4
Tazanni (40)	56	40,40	59,60
Notre série	37	51,4	48,6

Ø Pour le CAV, cette prédominance féminine est notée également dans la série de Tazanni(40) et Mourad(42), alors que dans la série d'El Amrani(46), il existe une prédominance masculine. (Voir tableau n° 77)

Tableau77 : Répartition des CAV selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	14	42,9	57,1
El Amrani (46)	14	71,4	28,6
Tazanni (40)	60	40	60
Notre série	35	45,7	54,3

## 2) Les cardiopathies cyanogènes :

Ø Pour la TGVx, on note une nette prédominance masculine, ce résultat est identique à celui de Tazanni(40), El Amrani(46) et Lahlou(47). (Voir tableau n° 78)

Tableau 78: Répartition des TGVx selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Tazanni (40)	35	65,71	34,29
El Amrani (46)	8	62,5	37,5
Notre série	22	59,1	40,9



∅ Pour la T4F, les auteurs des autres séries retrouvent une prédominance masculine, alors que dans notre série, on retrouve une prédominance féminine. (Voir tableau n° 79)

Tableau 79 : Répartition des T4F selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	34	61,7	38,3
Abouyoub (53)	49	53	47
El Amrani (46)	59	67,8	32,2
Tazanni (40)	72	55,56	44,44
Notre série	19	42,1	57,9

∅ Pour le RVPAT, on note une prédominance masculine ainsi que la série de Tazanni(36). (Voir tableau n° 80).

Tableau 80: Répartition des RVPAT selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Tazanni (40)	3	66,66	33,33
Notre série	5	80	20

### 3) Les cardiopathies obstructives :

∅ Pour la SP, on note une nette prédominance masculine ainsi que dans les autres séries. (Voir tableau n° 81)

Tableau 81: Répartition des SP selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Mourad (42)	49	55,1	44,9
Abouyoub (53)	47	57,4	42,6
El Amrani (46)	11	63,6	36,4
Tazanni (40)	15	60	40
Notre série	30	66,7	33,3

Ø Pour le RAO, on note une prédominance féminine ainsi que la série d'El Amrani (46), alors qu'il existe une prédominance masculine dans la série de Tazanni(40) et Lahlou (47). (Voir tableau n° 82)

Tableau 82: Répartition des RAO selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Tazanni (40)	4	75	25
El Amrani (46)	3	33,33	66,66
Notre série	9	44,44	55,55

Ø Pour la COA, on note une nette prédominance féminine, alors que dans la série de Tazanni(40) et Lahlou(47), il existe une nette prédominance masculine. (Voir tableau n° 83)

Tableau 83: Répartition des COA selon le sexe :

Auteurs	Nbr de cas	Sexe masculin%	Sexe féminin%
Tazanni (40)	15	66,66	33,33
Notre série	8	37,5	62,5

#### C\_2\_b) Cardiomyopathies :

Dans notre série, on note une prédominance masculine 59,09 %, ce résultat est identique à celui de l'étude réalisée aux Etats Unis (49) qui retrouve un pourcentage de 60,17 %.

#### D) REPARTITION DES CARDIOPATHIES CONGENITALES SELON L'AGE :

D'une façon générale, la moyenne d'âge diffère selon le recrutement. En effet, Lahlou(47) retrouve une moyenne d'âge de 62,5 mois avec des extrêmes de 7 jours à 17 ans.

NAHA(45) dans son étude pédiatrique retrouve un âge moyen de 2,5 ans (30mois).

AB M'PEMBA(37) dans son étude pédiatrique retrouve une moyenne d'âge des patients de 6,3 ans avec des extrêmes de 9 mois à 15 ans.

Tazanni(40) note une moyenne d'âge de 23 mois; les âges extrêmes sont 10 et 14 ans.

Dans notre série, la moyenne d'âge est de 39 mois (3 ans3 mois) avec des extrêmes allant de 1j à 16 ans.

## II) APPROCHE ETIOLOGIQUE:

Si quelques facteurs étiologiques ont pu être étudiés de façon assez précise, les causes des cardiopathies congénitales restent obscures dans la plupart des cas.

La tendance qui prévaut actuellement est de considérer qu'environ 90% des malformations cardiaques sont le résultat de la combinaison de prédisposition génétiques et de facteurs d'environnement. (30)

L'observation de récurrences de cardiopathies congénitales au sein d'une même famille, avec des phénotypes différents chez les individus atteints, avait conduit au concept d'hérédité multifactorielle des cardiopathies congénitales de Nora.

La récurrence était alors expliquée par un risque lié au << fond génétique >> et à l'environnement partagé dans une même famille. Ainsi pouvait -on expliquer que des malformations anatomiquement différentes puissent s'observer chez des membres de même famille. (54)

### 1) FACTEURS D'ENVIRONNEMENT :

C'est dans les 2 premiers mois de la gestation que leur action serait susceptible d'entraîner une malformation. (30) (Tableau 84 et 85)

A) Agents toxiques :

A-1) Médicaments (30, 55,56 ,57)

Certains médicaments sont incriminés dans la genèse des malformations cardiaques ;

Les plus dangereux sont les médicaments anti mitotiques et cytostatiques administrés au moment de la grossesse.

Les antiépileptiques tels que l'hydantoïne, la triméthadione, les amphétamines pris chez la mère entraînent des anomalies comportant retard de

croissance intra utérin, dysmorphie faciale, microcéphalie et anomalies cardiaques (T4F).

Le lithium peut être responsable d'anomalie de la tricuspide dont la maladie d'Ebstein dans 10 % des cas.

La thalidomide augmente surtout le risque de Fallot, et l'isotrétinoïne (acide rétinoïque) celui des cardiopathies conotruncales.

Les anti vitamines K déterminent une embryofœtopathie avec maladie des épiphyses ponctuées, aplasie nasale et défauts septaux.

Deux études récentes, l'une danoise, l'autre suédoise, sont concordantes vis-à-vis d'un doublement du risque lié à la consommation d'anti inflammatoires non stéroïdiens, sans spécificité sur la nature des malformations cardiaques.

Le rôle de la vitamine D à l'origine de l'embryopathie hypercalcémique est aussi invoqué.

Le rôle des oestroprogestatifs est discuté.

**Tableau 84(30): Cardiopathies au cours des embryopathies**

Agent	Fréquence de la cardiopathie%	Type de cardiopathie (par ordre de fréquence)
Toxiques		
Alcool	25-50	CIA, CIV, PCA
Amphétamines	5	CIV, CIA, TGVx, PCA
Hydantoïne	2-3	SP, RAO, COA, PCA
Triméthadione	15-30	TGVx, T4F, HCG
Lithium	10	Ebstein, AT, CIA
Hormones Sexuelles	2-4	CIV, TGVx, T4F
Rubéole	35	SP, SPP, PCA, CIV
Maladies Maternelles		
Diabète	3-5	COA, CIV, TGVx
Lupus érythémateux disséminé	40	BAV, FEE
Phénylcétonurie	10	T4F, CIV, CIA

Tableau 85 (58) : Causes non génétiques des malformations cardiaques

Agent/Syndrome	Cardiopathie congénitale
Ethanol	CIV, CIA
Valproate de Sodium	COA, CIV, CIA, AP, hypoplasie du cœur gauche, RAO, IAA
Acide rétinoïque	hypoplasie du cœur gauche, hypoplasie de l'arche aortique
Lithium	Ebstein
Rubéole	PCA, CIV, SPP
CMV	CIV, PCA
Diabète maternel insulino-dépendant	TGVx, COA, CIV, CIA, défauts de latéralité
Phénylcétonurie maternelle	Variable

#### A-2) Tabac, alcool :( 56, 59, 60)

##### A-2-1) Tabac:

La fréquence des cardiopathies congénitales est plus élevée chez les enfants de mères fumeuses que chez les enfants de mères non fumeuses (7,5 contre 4,7%).

Källén dans une étude faite à partir des registres suédois, où la consommation de tabac par la mère est enregistrée lors de la déclaration de grossesse, trouve un risque augmenté chez les femmes qui fument plus de 10 cigarettes par jour.

Des associations plus spécifiques sont trouvées avec le TAC (estimation du risque relatif, RR : 1,23), la CIA (RR : 1,63), et la PCA (RR : 1,30). Ce dernier résultat est inchangé même si l'on contrôle le facteur prématurité et le poids de naissance.

Ces résultats confirment ceux de Wasserman et al. Par ailleurs Ferencz et al. trouvent une relation dose-dépendante entre tabagisme maternel et deux formes de cardiopathies : D-TGVx et SP, mais seulement dans certains sous-groupes (les mères âgées avec antécédents de fausses couches).

#### A-2-2) Alcool :

Les cardiopathies ne sont pas au premier plan dans les conséquences de la consommation d'alcool par les femmes pendant la grossesse.

Le syndrome des enfants des mères alcooliques comporte une microcéphalie, une micrognathie, une microphthalmie, un retard de développement intra utérin et une malformation cardiaque le plus souvent à type de CIV (45 % des cas).

Tikkanen et al. retrouvent un doublement du risque de CIA et d'anomalies conotruncales.

Dans notre série, Il n'y a pas de notion de prise de l'un des médicaments sus cités ou de notion de consommation de tabac ou d'alcool.

#### B) Agents infectieux : (56,61)

Malgré la fréquence des épisodes fébriles chez les femmes enceintes, ils restent toujours d'interprétation difficile. Leur présence suggère une infection sans pouvoir la confirmer, en dehors d'une preuve formelle. De plus Leur absence ne l'exclut pas.

Notre étude retrouve un épisode fébrile dont l'étiologie reste obscure.

Tikkanen et al. retrouvent une augmentation du risque de cardiopathie conotruncales chez les enfants de mère ayant eu une infection des voies aériennes supérieures au premier trimestre de la grossesse. L'hyperthermie de début de grossesse, qu'elle soit due à une fièvre ou à une station prolongée dans l'eau chaude, pourrait aussi augmenter le risque de malformations cardiaques.

L'effet tératogène de l'infection rubéolique maternelle pendant la grossesse a été décrit en 1941 par l'ophtalmologiste Norman Gregg qui a fait la relation entre un grand nombre de cas de cataractes congénitales et une épidémie de rubéole survenue en Australie quelques mois plus tôt.

Le risque de malformation est de l'ordre de 50 % en cas d'infection au cours du premier mois de grossesse, et de 22 % au cours du deuxième mois.

Il est responsable d'une embryofœtopathie associant des malformations oculaires, auriculaires, neurologiques et cardiaques.

Les cardiopathies qui peuvent entrer dans le cadre de l'embryopathie rubéolique sont principalement la PCA, la SP, la COA et la CIV. Des cas de nécrose myocardique fœtale sont décrits.

L'infection maternelle par le virus de l'immunodéficience humaine ne semble pas être un facteur de risque vis-à-vis des malformations cardiaques fœtales que l'infection soit transmise ou pas à travers le placenta.

#### C) Maladies maternelles:

Certaines maladies maternelles sont liées à une incidence élevée des cardiopathies congénitales ;

C-1) Le diabète maternel :(30,56, 62)

Il augmente le risque de tous les types de malformations, et de cardiopathie en particulier ;

Schaefer-Graf et al trouvent que les plus couramment affectés ,des anomalies congénitales causées par les grossesses compliquées du diabète du type 2 et du diabète gestationnel ont été le cœur (37,6%),le système musculosquelettique (14,7%) et le SNC (9,8%).(58)

Il semble étroitement corrélé à la qualité de l'équilibre glycémique pendant la conception et l'embryogénèse.

De même, tous les types de malformations cardiaques sont observés, mais sont sur-représentées les conséquences d'une perturbation précoce du développement du cœur : défauts de latéralité (situs inversus, dextrocardie),



anomalies de la boucle cardiaque (TGVx) et du tractus éjectionnel (VDDI), CAV complet.

Martinez -Frias constate que les anomalies cardiaques congénitales représentent 21 % de toutes les anomalies parmi les enfants de mères diabétiques, mais la fréquence des malformations cardiaques congénitales n'était que 2,8 fois plus élevé que chez les enfants de mères non diabétiques.

Dans notre série, on retrouve 2 enfants nés de mères ayant un diabète gestationnel, il s'agit d'un cas de CMH et un cas de CIA et 2 enfants nés de mères ayant un diabète préexistant, il s'agit d'un cas de CIV et un cas de SP.

#### C-2) L'épilepsie maternelle :(56,63)

Elle multiplie par trois le risque de malformation cardiaque. Les études ne parviennent pas à faire la part de la maladie et du traitement dans cet accroissement du risque, mais le risque est plus grand chez les femmes traitées. Les hydantoïnes et la carbamazépine sont les médicaments les plus associés aux cardiopathies.

De nombreux types différents de cardiopathies congénitales sont enregistrés sans prédominance d'une cardiopathie.

Un cas d'épilepsie est rapporté dans notre série, il s'agit d'un cas de CIV.

#### C-3) Le lupus érythémateux disséminé :(64)

Il peut être à l'origine d'un BAV complet congénital lié au passage transplacentaire des anticorps anti nucléaires ou d'une atteinte myocardique.

Aucun cas de lupus érythémateux disséminé n'est rapporté dans notre série.

#### C-4) La phénylcétonurie :(65)

L'hyperphénylalaninémie maternelle expose la femme enceinte à un risque de fausses couches spontanées et expose son fœtus à un risque important d'embryofoetopathies, d'autant plus sévères que le taux de phénylalanine maternelle est élevé. Cette embryopathie peut être responsable d'anomalies

malformatives : Cardiopathie le plus souvent de type conotruncale, agénésie du corps calleux, trouble de la migration neuronale, dysmorphie faciale, plus rarement, fentes labiopalatines ou anomalies trachéo-eosophagiennes .Cependant, les troubles les plus fréquents sont : retard de croissance intra utérin, microcéphalie, retard mental.

On ne retrouve aucun cas dans notre série.

#### D) Autres facteurs :

##### D-1) Age de la mère :

Il semble exister une augmentation modérée du risque pour l'ensemble des cardiopathies peu sévères chez les mères de plus de 35 ans. Dans le groupe des malformations majeures, une augmentation modérée du risque n'est observée que pour les CAV et les Fallot. (56)

Abouyoub(53) et NAHA(45) retrouve que les cardiopathies congénitales apparaissent plus fréquemment chez les enfants dont l'âge maternel est situé entre 20 et 30 ans.

Notre série rejoint celle de El Amrani(46), presque 50 % des femmes ont un âge situé entre 30 et 40 ans et 40 % entre 20 et 30 ans.(Voir tableau n°86)

Buchon (66) trouve que le risque est accru lorsque l'âge maternel est supérieur à 30 ans et serait de 5,6% chez les femmes de plus de 40 ans.

Tableau 86: Age maternel des enfants porteurs de cardiopathies congénitales (Revue de la littérature).

Auteurs	Nbr de cas	Age de la mère			
		<20 ans	20-30 ans	30-40 ans	>40 ans
Abouyoub(53)	307	-	65,1%	-	-
NAHA(45)	147	20%	48,5%	23%	8,5%
El Amrani(46)	237	0,9%	39,4%	47,1%	11,7%
Notre série	427	0,46%	34,74%	48,36%	16,44%

Briad (67) ne trouve pas de corrélation entre l'âge maternel et la survenue de malformation sauf dans la trisomie 21.

Chehab G et al (68) trouvent que l'âge maternel en cas de T21 avait une moyenne de 29,5 ans. L'analyse des différentes tranches d'âge a trouvé un risque de cardiopathie significativement plus élevé lorsque l'âge de la mère est < ou égal à 32 ans.

#### D-2) Notion de consanguinité :

La revue de la littérature(69) montre une fréquence élevée des cardiopathies congénitales dans les communautés à taux de consanguinité plus grand.

Dans notre série, la consanguinité est retrouvée 109 fois soit 25,5%.

Ce facteur étiologique est estimé à 24 % dans la série de Lahlou(43) et 15 % dans la série d'EL AMRANI (46) et NAHA (45) et de 30,5 % dans la série de Hammani et al(38).(Voir tableau n°87)

Tableau 87: Cardiopathies Congénitales : Notion de consanguinité.  
(Revue de la littérature).

Auteurs	Nbr de cas	Consanguinité (pourcentage%)
EL AMRANI(46)	237	15
NAHA(45)	147	15
LAHLOU(47)	237	24
Hammani et al(38)	79	30,5
Notre série	427	25,5

#### D-3) Poids de naissance :

Plusieurs études (31,46) confirment la fréquence élevée de la dysmaturité associée à une cardiopathie congénitale.

Dans la série de Martinez et al (31), 22% des patients ont une hypotrophie. Dans la série d'EL AMRANI(46) 42 cas d'hypotrophie soit 17,6 % sont notés, La T4F

vient en tête avec 18 % alors que dans notre série, on rapporte 32 cas, la PCA vient en tête avec 7 cas et la CIV avec 7 cas également.

#### D-4) Gémellité :(70,71)

Le risque d'avoir au moins un enfant porteur d'une CC est augmenté en cas de grossesse gémellaire par rapport à une grossesse unique. Aussi, il a été montré que le risque de CC pour un fœtus donné était augmenté en cas de grossesse mono chorale, de l'ordre de 7 % d'avoir au moins un jumeau atteint, pouvant rendre facile l'indication d'une échocardiographie dans cette forme anatomique de gémellité.

En cas de grossesse gémellaire mono chorale, une hyperclarté nucale est un marqueur de risque de survenue d'un syndrome transfuseur-transfusé (STT).

En cas de STT, les CC sont plus fréquentes pour le jumeau receveur et assez spécifiques. Il est retrouvé en particulier des anomalies à type de cardiomyopathie, d'hypertrophie ventriculaire, de régurgitation tricuspidiennne ou de sténose de la valve pulmonaire.

Lorsque les jumeaux ont tous les deux une cardiopathie, dans la moitié des cas seulement il s'agit de la même malformation.

NORA(54) trouve une concordance dans 26 % des cas parmi les paires monozygotes et 6,7 % pour les dizygotes.

Dans notre série, 6 enfants (1,4 %) sont issus d'une grossesse gémellaire ; dans 3 cas le 2<sup>ème</sup> jumeau est décédé et dans 1 cas il s'agit de la même malformation chez les 2 jumeaux.

#### D-5) Prématurité :

La prématurité et la dysmaturité sont associées à une incidence accrue de cardiopathies (13) .Mais, il est certain que la fréquence du canal persistant est plus élevé chez le prématuré (72).

Dans notre série, on retrouve 7 cas de prématurité (1,63%) seulement, dont 2 sont porteurs d'une trisomie 21 et un d'une trisomie 18. Il s'agit de 2 cas (0,46%)

de CIV, 2 cas (0,46%) de TGVx ,1 cas (0,23%) de CIA, 1 cas (0,23%) de CAV, et un cas (0,23%) de VDDI.

Ce pourcentage est plus bas de celui de Diakité et al(36) : 27,46%, Martinez et al(31) : 15,9% et Hammani et al (38) : 20,1 %.

#### D-6) Radiations ionisantes et grossesse : (55)

Elles ont une action tératogène à partir de 100 Roentgen et le risque est maximal entre la 2<sup>ème</sup> et la 7<sup>ème</sup> semaine de la vie fœtale .Les anomalies intéressent surtout le SNC, l'œil, les os, mais parfois aussi le cœur.

#### D-7) Hypoxie (73) :

Une détresse respiratoire à la naissance est considérée comme un facteur favorisant de la persistance du canal artériel.

## 2) FACTEURS GENETIQUES :

Dans environ 8 % des cas, il existe une cause génétique des cardiopathies congénitales. (74)

De grands pas ont été faits ces dernières années dans le domaine de la génétique des cardiopathies congénitales chez l'homme. (11)

L'anomalie est soit génique et transmise alors selon les lois de l'hérédité mendélienne, soit chromosomique et habituellement non héréditaire. (55)

On connaît déjà que pour chaque type de cardiopathies congénitales plusieurs facteurs génétiques et inversement les facteurs génétiques connus sont tous responsables de plusieurs types de cardiopathies congénitales.

### A) Aberrations chromosomiques :

Entre 12 et 13 % des cardiopathies entrent dans le cadre d'une aberration chromosomique, et cette proportion varie en fonction de la malformation. (56)

Tableau 88 (56) : Anomalies chromosomiques et anomalies cardiovasculaires les plus fréquentes.

	Incidence des cardiopathies congénitales	Anomalies cardiovasculaires les plus fréquentes
Population générale	0,8 %	CIV, PCA, CIA
Trisomie 21	40 %	CAV, CIV, PCA
Trisomie 18	90 %	CIV, PCA, CIA, SP
Trisomie 13	80 %	CIV, PCA, dextrocardie, CIA
4p-	60 %	CIV, PCA, CIA, SP, RAO
5p- (cri du chat)	30 %	CIV, PCA, CIA
9p-	40 %	CIV, PCA, SP
11q-	60 %	CIV, COA, hypoVG
13q-	50 %	CIV
18q-	50 %	CIV, absence valve pulmonaire
22q11.2	75 %	Fallot, CIV, IAA
22q11.2 (yeux de chat)	40 %	RVPA, persistance VCS gauche
Triploïdie	50 %	CIA, CIV
XXXY et XXXXY	10 %	PCA, CIA
XXXXX		PCA, CIV
XO (Turner)	35 %	RAO (bicuspidie Ao), COA, CIA, HTA, dissection aortique

a) La trisomie 21 :( 36, 55,68)

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente, touchant environ 0,9 à 1,7 /1000 naissances vivantes à travers le monde .C'est aussi une anomalie chromosomique fréquemment associée à une cardiopathie congénitale.

Dans la série de Diakité et al (36), la trisomie 21 est présente chez 35,13 % des cas.

Chehab G et al (68) trouvent que le risque de cardiopathie est significativement plus élevé lorsque l'âge de la mère de l'enfant trisomique 21 est < ou égal à 32ans.

Il s'accompagne très souvent d'un CAV complet, (50 %) parfois de CIV, de CIA d'oreillette unique, de PCA, de T4F.

Dans notre série, nous avons noté 63 cas soit 14,75 % dans le cadre de la trisomie 21. La CIV, le CAV et la CIA sont largement prédominants dans notre série avec un pourcentage respectif de 34,92 %, 31,75 % et 20,64 %.

b) Autres aberrations chromosomiques : (55,75)

Les autres aberrations chromosomiques sont beaucoup plus rares mais avec une incidence de cardiopathies généralement élevée (Tableau 88) :

b-1) syndrome de Turner :

C'est une dysgénésie gonadique à phénotype féminin avec nanisme, hypoplasie des mamelons, cubitus valgus, pterygium colli, agénésie ovarienne et atteinte rénale.

Des anomalies cardiaques congénitales sont décrites chez environ un tiers des patientes. Ces cardiopathies sont essentiellement des obstacles du cœur gauche dont les plus fréquents sont la bicuspidie aortique (16 %) et la coarctation aortique (11 %). Des dilatations de l'aorte ascendante sont fréquemment décrites, y compris en l'absence de cardiopathie, faisant évoquer une vasculopathie propre au syndrome probablement favorisée par des facteurs de risque extracardiaques tels que : la carence en estrogène, le diabète, une dyslipidémie, une surcharge pondérale.

Dans notre série, on retrouve un cas de syndrome de Turner, il est porteur d'une membrane sous aortique.

b-2) Trisomie 18 :

La trisomie 18 entraîne des anomalies complexes de la face, des mains, des septa et des valvules cardiaques. La survie dépasse rarement 3 mois.

Dans notre série, on retrouve un cas de trisomie 18, il est porteur d'un VDDI.

b-3) Trisomie 13 :

La trisomie 13 caractérisée par une microcéphalie, des anomalies oculaires associées à une polydactylie, comporte souvent des anomalies des septa,

notamment une CIV et parfois des anomalies valvulaires. La survie ne dépasse pas 2 mois habituellement.

Des anomalies cardiaques sont également possibles dans les syndromes polymalformatifs par délétion du bras court d'un chromosome (ex : maladie du cri de chat).

## B) Causes géniques : (56)

Les causes géniques sont présentées selon le type de cardiopathies.

### B-1) Communication interauriculaire :

#### 1) Syndromes main-cœur :

Le syndrome de Holt-Oram est rare (~1/100 000 naissances) à transmission autosomique dominante avec une expression cardiaque associant une malformation (CIA de type ostium secundum [CIA-OS], CIV, Fallot ou autres) et/ou anomalie de tissu de conduction (bloc auriculoventriculaire [BAV], bradycardie sinusale), des anomalies squelettiques des membres supérieurs habituellement bilatérales et asymétriques (anomalie de la colonne radiale : pouce non opposable triphalangé, hypoplasie de l'éminence thénar, hypoplasie ou absence du pouce, de l'os scaphoïde, du radius, épaules tombantes, limitation de la supination.

La pénétrance est quasiment de 100 % mais les anomalies sont parfois discrètes et seulement visibles sur une radiographie.

Le gène responsable est localisé sur le chromosome 12q2, c'est le gène TBX5.

De manière intéressante, TBX5 interagit avec NKX2.5 pour réguler un grand nombre de gènes à expression cardiaque.

On rapporte dans notre série une observation d'une CIA associée à des malformations des membres intéressant les 2 mains. (Voir Figures n°48, n° 49, n°50)





Figure 48: Syndrome de Holt-Oram .Le patient présente des épaules tombantes, il est porteur d'une CIA.



Figure 49: Syndrome de Holt-Oram: Le patient présente une absence du pouce, une hypoplasie de l'éminence thénar.



Figure 50: Syndrome de Holt-Oram : Le patient présente une absence du pouce.

## 2) Communication interauriculaire et bloc de conduction :

Les CIA avec ou sans bloc de conduction cardiaque peuvent être familiales. Parmi ces formes familiales, le gène NKX2.5 a été identifié qui cependant n'explique pas tous les cas familiaux.

## 3) Syndrome d'Ellis-van Creveld :

Il s'agit d'un syndrome autosomique récessif avec des membres courts, des côtes courtes, une dysplasie des dents et des ongles et dans 60 % des cas une malformation cardiaque (oreillette unique ou CIA ostium primum CIA-OP). Deux gènes qui sont adjacents sur le bras court du chromosome 4 peuvent être impliqués : EVC et EVC2. Les mutations dans l'un ou l'autre des deux gènes entraînent des phénotypes indiscernables.

On trouve dans notre série un cas de syndrome d'Ellis-van Creveld qui associe un thorax étroit, un tronc long, une polydactylie, des dents natales et une malformation cardiaque à type de CAV associant une CIA OS (Oreillette unique), une CIV et une seule valve auriculo ventriculaire commune. (Voir Figures n°51, n°52, n°53)



Figure 51: Syndrome d'Ellis-van Creveld : le patient présente un thorax étroit, un tronc long, une polydactylie, et des dents natales. Il est porteur d'un CAV associant une CIA OS (Oreillette unique), une CIV et une seule valve auriculo ventriculaire commune.



Figure 52: Syndrome d'Ellis-van Creveld : le patient présente une dent natale.



Figure 53 : Syndrome d'Ellis-van Creveld : le patient présente une heptadactylie.

### B-2) Retours veineux pulmonaires anormaux :

Une forme familiale exceptionnelle a permis de localiser la mutation responsable en 4q13-p12, c'est-à-dire dans la région péricentromérique du chromosome 4. Le gène n'est pas connu. En revanche, des mutations dans le gène NKX2.5 peuvent entraîner un RVPA. Le RVPA est aussi observé (3 %) dans le syndrome de Turner (45, X) de même que la bicuspidie aortique (15 %) avec ou sans maladie aortique (5 %) et la COA (4 %).

### B-3) Canal atrioventriculaire :

La génétique du CAV est dominée par la trisomie 21, 60 à 66 % des nouveau-nés vivants avec un CAV ont une trisomie 21. Le CAV de la trisomie 21 se distingue des autres cas de CAV par le fait que la forme complète est plus fréquente et par la rareté des lésions obstructives gauches.

C'est la région q22.1 du chromosome 21 qui contiendrait le ou les gènes responsables du CAV observé dans la trisomie 21 et un gène de cette région a été proposé (DS-CAM pour down syndrome - cell adhesion molecule) mais sans confirmation pour l'instant.

En dehors de la trisomie 21, il existe des formes familiales rares à transmission autosomique dominante à pénétrance incomplète.

D'autres régions chromosomiques ont des anomalies souvent associées à un CAV :

- La délétion de l'extrémité du bras court du chromosome 3 (3p25) est responsable d'un retard mental et d'un retard de croissance avec, dans environ un tiers des cas, un CAV.
- La délétion du bras court du chromosome 8 est responsable d'un retard mental, d'un retard de croissance, d'une microcéphalie, de signes dysmorphiques et de cardiopathies congénitales variées (le plus souvent un CAV).

En conclusion, aucun gène n'a été à ce jour associé au CAV. Très vraisemblablement, il s'agit d'une hétérogénéité génétique.

#### B-4) Hypoplasie du cœur gauche :

Les délétions terminales du bras long du chromosome 11 s'accompagnent d'un ensemble d'anomalies regroupées sous le nom de syndrome de Jacobsen qui inclut notamment une trigonocéphalie, une thrombopénie et des malformations cardiaques (CIV, COA et hypoVG).

#### B-5) Malformations conotruncales :

##### 1) Microdélétion 22q11 :

Le syndrome de Di George, le syndrome vélo-cardio- facial de Shprintzen et l'équivalent japonais (conotruncal anomaly face syndrome) sont des variantes d'un même syndrome maintenant appelé le syndrome de microdélétion 22q11.

Il s'agit de la microdélétion la plus fréquente connue dans l'espèce humaine (1/4 000 naissances).

Le syndrome comporte :

- Un faciès particulier (fentes palpébrales étroites, racine du nez saillante, pommettes aplaties, pointe du nez volumineuse contrastant avec des ailes du nez petites, long philtrum, petite bouche, rétrognathisme, oreilles bas implantées et à orientation en haut et en arrière), une fente labiopalatine ou palatine.
- une hypoplasie ou agénésie du thymus avec déficit en lymphocytes T (CD3, CD4 et CD8) entraînant une sensibilité aux infections et des manifestations cliniques d'auto-immunité.
- une inconstante et transitoire hypocalcémie pouvant entraîner des convulsions (essentiellement pendant la première année de vie).

- des malformations cardiaques dites « conotruncales » dont la plus spécifique (14 % des cas) est l'interruption de l'arche aortique de type B (entre artère sous-clavière gauche et artère carotide gauche) avec éventuellement une crosse aortique à droite. Les autres malformations fréquemment observées sont : Fallot (17%), CIV (14%), AP et CIV (10%), TAC (9 %), divers (11 %). En revanche, la TGVx simple n'est (quasiment) jamais associée à un syndrome de Di George.
- retard des acquisitions : caractérisé par un déficit dans la mémoire visuospatiale et une conservation relative de l'aptitude verbale.

Le point commun aux syndromes décrits est une microdélétion en 22q11. Il s'agit d'une anomalie rarement visible sur un caryotype standard ou haute résolution (5 % des cas). Pour la mettre en évidence, il faut utiliser l'hybridation in situ ou fluorescence in situ hybridization (FISH) avec une sonde provenant de la région enlevée.

On retrouve dans notre série 2 cas de syndrome de microdélétion 22q11. Les 2 enfants sont porteurs d'une T4F. (Voir Figures n°54, n°55, n°56, n°57)



Figure 54: Microdélétion 22q11:visage d'une enfant présentant des traits caractéristiques de microdélétion 22q11. Notez en particulier la racine du nez proéminente et le contraste entre la pointe du nez relativement volumineuse par rapport aux ailes du nez. Le patient est porteur d'une T4F.



Figure 55: Microdélétion 22q11 : Rétrognathisme, oreilles bas implantées et à orientation en haut et en arrière.





Figure 56: Microdélétion 22q11: Un faciès particulier, racine du nez saillante, pointe du nez volumineuse contrastant avec des ailes du nez petites, long philtrum, petite bouche. Le patient est porteur d'une T4F.



Figure 57 : Microdélétion 22q11 : Rétrognathisme, oreilles bas implantées et à orientation en haut et en arrière.

## 2) Microdélétion 10p13-p14 :

Un faible pourcentage de personnes porteuses de signes du syndrome de Di George/vélo-cardio-facial n'ont pas de microdélétion 22q11 mais une anomalie chromosomique du bras court du chromosome 10.

## 3) Malformations conotroncales familiales isolées :

Il est important d'ajouter que les formes familiales de malformations conotroncales isolées (sans atteintes autres que cardiovasculaires) ne correspondent pas à des microdélétions 22q11. Ce point est important car il signifie qu'il est inutile de rechercher une microdélétion 22q11 dans les malformations conotroncales même familiales si aucun autre signe clinique de la microdélétion 22q11 n'est présent. Cependant, certaines anomalies cardiovasculaires associées à la malformation conotroncale doivent faire suspecter une microdélétion 22q11 : anomalie de trajet des artères cervicales (artère sous-clavière gauche rétro-œsophagienne par exemple) ; crosse aortique haute ou à droite ; APSO avec artères pulmonaires non confluentes ou absence de canal artériel ; Fallot avec CIV infundibulaire.

## 4) Syndrome de San Luis valley :

Le syndrome associe un faciès particulier (visage large, hypertélorisme, plis sous-orbitaires, narines antéversées, lèvre supérieure mince, bouche en chapeau de gendarme, anomalies dentaires, micrognathie, oreilles bas implantées, ligne postérieure des cheveux descendant bas), un retard mental modéré et une malformation cardiaque à type de Fallot (38 % des cas) ou autres malformations conotroncales (29 %).

Un déséquilibre du nombre de copies des gènes du chromosome 8 est la cause du syndrome. D'autres publications ont montré que le gène GATA4 qui se trouve dans une région du bras court du chromosome 8 est un facteur de transcription cardiaque et est emporté dans toutes les délétions qui s'associent à une malformation cardiaque, suggérant que son haplo-insuffisance soit en cause.

#### B-6) Transposition des gros vaisseaux :

La TGVx est la malformation cardiaque la plus souvent associée aux défauts de latéralisation, qu'ils soient complets (situs inversus) ou incomplets (situs ambigu).

Des mutations ont été identifiées chez des porteurs de TGVx dans deux gènes différents.

Le gène ZIC3 qui est porté par le chromosome X en q26.2, dont l'hérédité est particulière parce qu'elle est le plus souvent semi-dominante. En effet, les femmes peuvent être atteintes mais plus rarement et avec des anomalies beaucoup plus minimes. La TGVx peut être isolée ou associée à des défauts de latéralisation et/ou des anomalies de développement de la ligne médiane (anomalies anales, anosmie, anomalies de la colonne lombosacrée) ; et le gène CFC1, qui est impliqué dans les défauts de latéralisation.

#### B-7) Rétrécissements aortiques et/ou pulmonaires :

##### 1) Syndrome d'Alagille :

Le syndrome d'Alagille associe une cholestase intermittente responsable d'ictère et de prurit secondaire à une paucité des voies biliaires interlobulaires, un aspect particulier du visage (front bombé, énoptalmie, hypertélorisme, racine du nez aplatie, menton pointu), des anomalies oculaires (essentiellement un embryotoxon postérieur visible à la lampe à fente), des anomalies vertébrales (anomalie de fusion des hémicorps vertébraux aboutissant à des images de vertèbres en « aile de papillon ») et dans environ 10 à 20 % des cas une malformation cardiaque (le plus souvent une sténose pulmonaire périphérique mais parfois une SP valvulaire ou un Fallot). Sur le plan biologique, on peut mettre en évidence des signes de cholestase et une hypercholestérolémie importante.

Dans environ 50 à 60 % des cas, le syndrome d'Alagille est secondaire à une mutation dans le gène Jagged1. Il s'agit d'un gène situé sur le chromosome 20 en p11.2.

La transmission se fait sur un mode autosomique dominant avec pénétrance incomplète (des porteurs de mutation peuvent être asymptomatiques).

De plus, il semble que tous les syndromes d'Alagille ne sont pas secondaires à des mutations dans le gène Jagged1.

Des mutations dans le gène Jagged1 peuvent en revanche être responsables de forme familiale de cardiopathies congénitales isolées comme dans la famille rapportée par Eldadah et al. dans laquelle sont observés des Fallot, des sténoses pulmonaires périphériques, et une CIV avec dextroposition de l'aorte. A posteriori, une très discrète « dysmorphie » faciale est décrite.

Dans notre série, on retrouve un cas de Syndrome d'Alagille, le patient est porteur d'une sténose pulmonaire périphérique. (Voir Figure n° 58)



Figure 58: Syndrome d'Alagille : Le patient présente un front bombé, une énoptalmie, un hypertélorisme, une racine du nez aplatie, un menton pointu, un ictère, il est porteur d'une sténose pulmonaire périphérique.

## 2) Syndrome de Noonan

Il s'agit d'un syndrome à transmission autosomique dominante décrit par Noonan qui associe une petite taille, une déformation sternale (pectus carinatum en haut, pectus excavatum en bas), un cryptorchidisme, un retard mental, une faiblesse musculaire, une dysmorphie faciale (front large, ptosis, hypertélorisme, fentes oculaires antimongoloïdes, hypoplasie de l'étage moyen de la face, micrognathie, oreilles bas implantées et à grand axe orienté en haut et en arrière, cou large et court, avec parfois un pterygium colli, et une SP). Environ 20 % des patients avec un syndrome de Noonan développent une hypertrophie cardiaque. Enfin, une tendance au saignement est rapportée.

La fréquence du syndrome est d'environ 1/1 000 à 1/5 000 dont environ la moitié sont sporadiques. Le gène en cause dans un peu plus de la moitié des cas est le gène PTPN11. Les cas de syndrome de Noonan avec mutation dans le gène PTPN11 ont souvent une atteinte valvulaire pulmonaire (71 % des cas) mais rarement une cardiomyopathie hypertrophique (6 %).

Dans notre série, 4 enfants ont un morphotype évocateur d'un syndrome de Noonan, un est porteur d'une sténose pulmonaire, un d'une CMH, un d'une SP associée à une CMH et un d'une membrane sous aortique. (Voir Figures n°59, n°60, n°61)



Figure59 : Syndrome de Noonan: le patient présente un front large, un hypertélorisme, des fentes oculaires anti mongoloïdes, une micrognathie, des oreilles bas implantées, il est porteur d'une CMH.



Figure 60: Syndrome de Noonan : Oreilles bas implantées et à grand axe orienté en haut et en arrière.



Figure 61 : Syndrome de Noonan : le patient présente un front large, un ptosis, un hypertélorisme, des fentes oculaires anti mongoloïdes, une micrognathie, des oreilles bas implantées, il est porteur d'une SP associée à une CMH.



### 3) Rétrécissement aortique supravalvulaire (RASV) et syndrome de Williams

et Beuren :

Le RASV est une affection rare à transmission autosomique dominante. Elle peut être isolée ou associée à d'autres signes composant le syndrome de Williams et Beuren : faciès particulier qualifié de « faciès d'elfe » (front étroit et bombé, large fente oculaire, iris stellaire, strabisme convergent, racine du nez plate, antéversion des narines, long philtrum, lèvres épaisses et bouche entre-ouverte, anomalies dentaires [malocclusion, hypoplasie de l'émail, petites dents], joues et espaces périorbitaires bombés), un comportement particulier (tendance autistique dans la petite enfance et plus tard lien facile avec les adultes), une stéréoaousie avec goût pour la musique, acquisition et utilisation précoce de vocabulaire sophistiqué, mauvaise intégration visuospatiale, hypercalcémie avec risque de néphrocalcinose, retard mental modéré, ongles courts et fragiles. Des malformations cardiovasculaires peuvent être associées (COA, Fallot).

Le RASV est due à une atteinte du gène de l'élastine (chromosome 7q11.23). Lorsque ce gène est atteint, outre les signes cardiovasculaires, on observe aussi certains des signes par ailleurs observés dans le syndrome de Williams-Beuren : voix rauque, hernies ombilicale ou inguinale fréquentes.

Le syndrome de Williams-Beuren est dû à une délétion chromosomique en 7q11.23

Des efforts sont actuellement en cours pour identifier les gènes parmi les 26 de la région de délétion qui sont responsables des divers signes du syndrome de Williams-Beuren.

RASV et syndrome de Williams-Beuren se transmettent de manière autosomique dominante, mais la plupart des cas de Williams-Beuren sont sporadiques et correspondent à des mutations de novo.

Dans notre série, on note 2 cas de syndrome de Williams-Beuren, l'un est porteur d'un rétrécissement aortique supra-avalvulaire isolé, l'autre est porteur d'un rétrécissement aortique supra-avalvulaire associé à une sténose pulmonaire.(Figure n°62)



Figure 62: Syndrome de Williams-Beuren : « faciès d'elfe » Les traits du visage rencontrés sont : front étroit et bombé, racine du nez plate, antéversion des narines, long philtrum, lèvres épaisses, bouche entrouverte, joues et espaces périorbitaires bombés. L'enfant est porteur d'un rétrécissement aortique supra-avalvulaire.

## B-8) Persistance du canal artériel.

Une étude basée sur une population iranienne retrouve un pourcentage plus élevé de mariages consanguins en cas de PCA que dans la population générale iranienne (65 % contre 25 %). A partir de 21 cas de PCA avec des parents consanguins, l'équipe montre qu'un gène situé en q24 du chromosome 12 serait responsable de la moitié des cas de PCA iraniens.

A côté de ces PCA à transmission autosomique récessive, il existe deux formes à transmission dominante autosomique.

### 1) Syndrome de Char :

Il associe une PCA, un faciès particulier (front haut et large, fentes palpébrales orientées en bas et en dehors, hypertélorisme, ptosis, strabisme, nez court avec une pointe large et aplatie, philtrum court, lèvre épaisse, profil plat du visage, oreilles bas implantées), des anomalies des doigts et orteils (clinodactylie, hypoplasie du cinquième doigt et notamment de la deuxième phalange qui peut être absente). D'autres cardiopathies congénitales peuvent être associées (CIV musculaire, par exemple).

La mutation a été localisée sur le bras court du chromosome 6 en p12-p21, il s'agit du gène TFAP2B qui est un facteur de transcription exprimé dans les cellules des crêtes neurales.

### 2) Autres formes de PCA

Une forme autosomique dominante a été décrite avec, en association, une bicuspidie aortique, parfois une COA, des anomalies des mains (doigts courts, hypoplasie du cinquième doigt avec clinodactylie). Elle n'est pas secondaire à une mutation dans le gène TFAP2B. Enfin, une haplo-insuffisance du gène HOX3 pourrait être responsable de PCA avec palais court.

**Tableau 89(58): Un gène unique cause des malformations cardiaques syndromiques.**

Syndrome	Mode de transmission	Gène /Locus	Cardiopathie congénitale
Syndrome de Noonan	AD	12q24	SP,CIA,CIV,PCA
Syndrome d'Alagille	AD	JAGGED-1	SPP,SP,RVPAP
Syndrome de Holt Oram	AD	TBX5	CIA
Syndrome d'Adams Oliver	AD	inconnu	CIV, T4F, CIA, RAO
Syndrome de Pallister-Hall	AD	GLI3	CAV, autres
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	AR	delta-7 sterol reductase	CAV
Syndrome d'Ellis-van Creveld	AR	4p16	TAC, CIA
Syndrome de Short rib-polydactyly type I	AR	inconnu	TGVx, VDDI, VGVI, CAV, HCD,
Syndrome de Short rib-polydactyly type II	AR	inconnu	CAV
Syndrome de Kartagener	AR	inconnu	Défauts de latéralité, défauts septaux

**Tableau 90(58):\_Un gène unique cause des cardiopathies familiales isolées**

Cardiopathie	Mode de transmission	Gène/Locus
RVPAT	AD	4p13-q12
CIA	AD	6p21.3
CIA+BAV	AD	CSX ( <i>Nkx=.5</i> )
CAV	AD	1p31-p21
Malformations conotruncales	AD	JAGGED-1
RASV, SP	AD	elastin
Dysplasie de la valve auriculo ventriculaire	XR	Xq28

Dans notre série, on note par ailleurs autres syndromes polymalformatifs ; il s'agit de :

- syndrome de Costello ; le malade est porteur d'une T4F (Figures n°63 et n°64).

Il est décrit pour la première fois par Costello en 1971. Les principaux signes sont :

- une dysmorphie faciale caractérisée par des traits grossiers, un nez large avec dépression de la racine du nez et des narines antéversées, des fentes palpébrales orientées en bas et en dehors, des replis épicanthiques, une macrostomie avec des lèvres épaisses et des oreilles basses implantées en rotation postérieure avec des lobes larges et charnus. Les cheveux sont épars et frisés.
- Les malformations cardiaques sont fréquentes, trouvées dans environ 60 % des cas. Elles peuvent consister en des anomalies de structure (le plus souvent sténose pulmonaire), des anomalies musculaires (cardiomyopathie hypertrophique), ou encore des troubles du rythme (tachycardie atriale).
- un retard de croissance.
- un retard psychomoteur.
- des papillomes cutanés péri-orificiels

Les cas de syndrome de Costello sont le plus souvent sporadiques. Les analyses plaident en faveur d'une hérédité autosomique dominante, la majorité des cas correspondant à la survenue d'une néomutation. (76)



Figure 63: Syndrome de Costello. Le patient présente des traits grossiers, un nez large avec dépression de la racine du nez et des narines antéversées, des fentes palpébrales orientées en bas et en dehors, des lèvres épaisses et un excès de peau frontal. Il est porteur d'une T4F.



Figure 64: Syndrome de Costello. Le patient présente des oreilles basses implantées en rotation postérieure.

- syndrome de Goldenhar ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale (DOAV). C' est une affection congénitale rare décrite dans la littérature par Maurice Goldenhar en 1952. Les traits les plus caractéristiques de ce syndrome incluent: une hypoplasie de l'hémiface, une atrésie du conduit auditif externe, une hypoplasie du nez, des joues, du palais, de la mandibule, une agénésie de la parotide, des fistules péri- auriculaires et une paralysie faciale congénitale. Il existe également d'autres traits de ce syndrome décrit dans la littérature qui concernant d'autres organes comme la colonne vertébrale, l'œil, le système cardio-vasculaire et le système nerveux central.(77)

Notre patient présente une hypoplasie de l'hémiface droite, une agénésie de l'oreille droite, un cou court, il est porteur d'une CIA. (Figures n°65 et n°66).



Figure 65: Syndrome de Goldenhar : le patient présente une hypoplasie de l'hémiface droite, une agénésie de l'oreille droite, un cou court, il est porteur d'une CIA.



Figure 66: Syndrome de Goldenhar .Le patient est porteur d'une CIA.



- syndrome de VACTERL qui comporte des anomalies de la colonne vertébrale (V), une atrésie anale(A), des malformations cardiaques congénitales (C), des anomalies trachéosoéphagiennes (TE), des anomalies des voies rénales et urinaires (R) et des anomalies des membres(L). Ces caractéristiques phénotypiques sont retrouvées chez un patient porteur d'une CIA. (78)

Tableau 91(58) :\_Syndromes idiopathiques associés aux cardiopathies congénitales

Syndrome	Cardiopathie congénitale(s)
Syndrome de Kabuki	COA, T4F, VDDI, TGVx, CIV
Association CHARGE	T4F, VDDI, CAV, CIA, CIV
Association VATER	CIV, CIA
Syndrome de Goldenhar	T4F, CIV, VDDI, RVPAT
Syndrome 3C (Syndrome cranio-cerebello-cardiaque)	CAV

- syndrome de Hurler ; l'enfant est porteur d'une cardiomyopathie. (Voir Figure n°67).

Maladie de Hurler ou MPS Type I, de transmission autosomique récessive, associe progressivement (phénotype normal à la naissance) :

- Un faciès en gargouille avec macrocéphalie, ailes du nez épaisses, macroglossie, hypertélorisme, bosses frontales, un hirsutisme, une petite taille, des tâches mongoloïdes.
- Une surdité, des opacités cornéennes, une cyphose-scoliose, une laryngomalacie, un prognathisme, une réduction de l'ouverture buccale, une brièveté et une raideur du cou.
- Une épilepsie, un RPM.
- Un encombrement trachéobronchique, des infections ORL chroniques.
- Des cardiomyopathies et des valvulopathies, une hépato splénomégalie. (79)



Figure 67: Syndrome de Hurler. : « Faciès en gargouille » Les traits du visage rencontrés sont : macrocéphalie, ailes du nez épaisses, hypertélorisme, bosses frontales. L'enfant est porteur d'une cardiomyopathie secondaire à une mucopolysaccharidose.

On note également un enfant ayant une homocysténurie, il présente un RPM, un RSP, une spasticité des membres inférieurs, une scoliose ; il est porteur d'une dilatation du bulbe aortique associée à une insuffisance aortique et une dysplasie valvulaire. (Figure n°68 et n°69).

L'homocysténurie est due à un déficit enzymatique en cystathionine b synthase intervenant dans le métabolisme de la méthionine. Sa fréquence est estimée à 1/100 000 naissances et la transmission est autosomique récessive. Les principales manifestations cliniques sont neurologiques (RPM fréquent mais inconstant, troubles psychotiques, épilepsies, tableaux dystoniques extrapyramidaux), vasculaires (thromboses veineuses pouvant toucher tous les organes), ophtalmologiques (ectopie du cristallin, myopie), osseuses (ostéoporose, déformations osseuses, fractures) et morphologiques (aspect marfanoïde, peau fragile, hyperlaxité). (80)



Figure 68: Homocysténurie. Aspect marfanoïde de notre patient avec un visage allongé, un hypotélirisme, il est porteur d'une dilatation du bulbe aortique associée à une insuffisance aortique et une dysplasie valvulaire.



Figure 69: Homocysténurie. Aspect marfanoïde de notre patient avec un visage allongé, un hypotélirisme, une déviation de la cloison nasale, il est porteur d'une dilatation du bulbe aortique associée à une insuffisance aortique et une dysplasie valvulaire.

Tableau 92(81):Cardiopathies congénitales et syndromes associés

Cardiopathie	Risque d'association %	Syndromes
T4F	6-10 10-15 10-15 10-19	+21 +13 +18 Délétion 22q11 ; Association VACTERL ; Association CHARGE ; Syndrome d'Alagille
T4F+AP	26	Délétion 22q11; syndrome d'Alagille
IAA	25-50 10-15	Délétion 22q11 Autres
TAC	40	Délétion 22q11
Tétralogie + absence de la valve pulmonaire.	60+	Délétion 22q11
VDDI	5	Chromosomiques, essentiellement +13, +18
Dysplasie de la valve pulmonaire	50+	Syndrome de Noonan
SPP		Syndrome de William ; Syndrome d'Alagille
RASV	50	Syndrome de William
COA	10	Syndrome de Turner
CAV	50+	+21 +13, +18
	10-20	Autres syndromes
	25	Non syndromique
AP +CIV	22	Délétion 22q11
	3-8	Autres
AP+ CIV+ Fistule aorto pulmonaire	35	Délétion 22q11 ; Syndrome d'Alagille
CIV		
-postérieure		+21
-périmembraneuse	20	+21, +18
-musculaire	10	Anomalies non cardiaques
-subarterielle		Délétion 22q11
CIA		Syndrome de Holt-Oram; Thrombocytopénie (absence du radius);Autres
TGVx	Bas	Variable

**Tableau 93(81):\_Syndromes associés aux cardiopathies congénitales**

syndrome	Mode de transmission	Gène	Fréquence de la cardiopathie%	Lésion cardiaque
Marfan	AD	FBN1 en 15q21	80-100	Dilatation aortique; PDVM
STB	AD	TSC1 en 9q34; TSC2 en 16p13	60	Rhabdomyome
Ellis-van Creveld	AR	EVC en 4q16	50	CIA/TAC, PCA, COA, HCG, RVPAT, TGVx
Kartagener	AR	DNAI1 en 9p21 p13; DNAH5 en 5p15-p14	100	Dextrocardie avec situs inversus
LEOPARD	Sporadique +AD	PTPN11	50	SP, Blocs de conduction
Cri du chat	Souvent sporadique	5p15.3-p15.3; 5p_	30-50	CIA, CIV, PCA, T4F
Goldenhar	Sporadique	inconnu	20-50	Variable
Klippel-Feil	Sporadique, AR+AD	Eventuellement 8q22	25-40	Défauts septaux
Wolf-Hirschhorn	Souvent sporadique	4p16; 4p_	30	CIA, SP
Thrombocytopénie (absent radius)	AR	Eventuellement multiple	30	CIA, T4F
Cornelia de Lange	Sporadique	Eventuellement 3q26	30	CIV
Pierre Robin	Sporadique	inconnu	29	CIV, CIA, COA, T4F
Meckle-Gruber	AR	MKS1 en 17q; MKS2 en 11q; MKS3 en 8q	25	Variable
Smith-Lemli- Opitz	AR	DHCR7 en 11q12-q13	15	CIA, CIV
Ehlers-Danlos	AD	COL5A1 en 9q34; COL5A2 en 2q31	variable	Dilatation aortique + anévrismes



# Conclusion

Notre travail a porté sur 427 cardiopathies congénitales recrutées entre le 1<sup>er</sup> janvier 2007 et le 31 décembre 2009 au service de pédiatrie de CHU HASSAN II de Fès ;

Ø Sur le plan épidémiologique :

- la fréquence globale des cardiopathies congénitales est de 4,41% de l'ensemble des malades hospitalisés pendant cette période d'étude.
- la découverte de ces cardiopathies va de la naissance à l'âge de 16 ans avec une moyenne de 39 mois.
- la répartition selon le sexe montre une légère prédominance masculine : 53,16% pour 46,84% de sexe féminin soit 1,13 garçon pour une fille.
- les shunts gauche-droite sont les plus fréquents avec 70,60% de l'ensemble des CCM suivis des cardiopathies cyanogènes : 16,27% et des malformations obstructives : 13,12%.
- les malformations cardiaques congénitales sont dans l'ordre : CIV 35,17%, CIA 16,53%, PCA 9,71%, CAV 9,18%, SP 7,87% , TGVx 5,77%,T4F 4,98%, RAO 2,36%, COA 2,09% ,RVPAT 1,31%, VDDI 1,05%,APSO 1 ,05%, Ebstein 0,79%, Hypoplasie du cœur gauche 0,79%, TAC 0,53%, Atrésie tricuspide 0,53%, VU 0,26%.
- les cardiomyopathies représentent 5,15 % de l'ensemble des cardiopathies congénitales, les troubles du rythme 4,68% et les vasculopathies 0,93%.

Ø Sur le plan étiopathogénique :

Plusieurs facteurs sont incriminés dans la genèse des cardiopathies congénitales, ils sont dominés par : la trisomie 21 qui est le syndrome polymalformatif le plus fréquent dans cette série : 63 cas (14,75 %), elle s'associe à une CIV dans près du tiers des cas 34,92% et à un CAV dans près du tiers des cas également 31,75%, la consanguinité 109 cas (25,52%) (Un quart des observations), la prématurité 7 cas (1,63%).

Pour conclure ce travail, certains points sont à relever :

- les grossesses sont mal prises en charge dans les milieux défavorisés imposant la réalisation de campagnes d'éducation et d'information.
- l'échocardiographie fœtale devrait s'intégrer dans la surveillance des grossesses par une collaboration entre obstétriciens et cardiologues pédiatres.
- Nécessité d'une collaboration entre cardiologues pédiatres et généticiens afin de définir le profil étiopathogénique réel des cardiopathies congénitales dans le but d'introduire le conseil génétique dans la pratique quotidienne.
- Un examen cardio-vasculaire doit être systématique chez les nouveau-nés et lors des consultations postnatales surtout en cas de signe d'appel (détresse respiratoire, cyanose, syndrome dysmorphique)
- Il faut généraliser la disponibilité de l'échocardiographie car malheureusement cet examen est peu accessible à la grande majorité de la population pédiatrique au Maroc.
- Il faut régler le problème de couverture sociale afin d'assurer le traitement chirurgical.



A graphic of a scroll with a vertical strip on the left side and a small circular detail at the top right corner. The word "RESUMES" is written in the center of the scroll in a bold, black, sans-serif font.

# RESUMES

## RESUME

IL s'agit d'une étude rétrospective de 427 observations de cardiopathies congénitales colligées dans le service de Pédiatrie du CHU HASSAN II Fès du Janvier 2007 au Décembre 2009.

A travers cette série hospitalière, nous avons essayé d'analyser le profil épidémiologique et étiopathogénique des cardiopathies congénitales dans notre service.

Ainsi, nous avons recueilli les données anamnestiques, cliniques et échocardiographiques pour chaque patient.

L'âge moyen de nos patients est de 39 mois avec des extrêmes de 1J à 16 ans.

Une légère prédominance masculine globale est retrouvée avec un sexe ratio de 1,13.

La majorité des patients sont originaires de la région de Fès-Boulemane, issus de parents de bas niveau socio-économique.

Les shunts gauche-droite représentent 70,60 % de l'ensemble des CCM et sont dominées par les CIV (134 cas, soit 35,17%), les CIA (63 cas, soit 16,53%), les PCA (37 cas soit 9,71%).

Les cardiopathies congénitales cyanogènes représentent 16,27% de l'ensemble des CCM et sont dominées par les TGVx (22 cas, soit 5,77%) suivies par les T4F (19 cas, soit 4,98%).

Les malformations obstructives représentent 13,12% de l'ensemble des CCM et sont dominées par les SP (30 cas soit 7,87%).

Les cardiomyopathies représentent 5,15 % de l'ensemble des cardiopathies congénitales, les troubles du rythme et de conduction 4,68% et les vasculopathies 0,93%.

Les facteurs étiologiques sont représentés par la trisomie 21 qui est le syndrome polymalformatif le plus fréquent dans cette série s'associant à une CIV dans 22 cas et à un CAV dans 20 cas, la consanguinité avec 109 cas (25,52%) (Un quart des observations), la prématurité avec 7 cas (1,63%).

## SUMMARY

This is a retrospective study of 427 observations about congenital heart disease in the pediatric department of the CHU Hassan II of Fez, between January 2007 and December 2009.

Through this hospital series, we tried to analyze the epidemiology and aetiologies of congenital heart disease in our department.

Thus, we studied the anamnestic, clinical and echocardiographic for each patient.

The mean age of our patients is 39 months with extremes between 1day and 16 years old.

The male predominance is found with a sex ratio of 1.13.

Most patients are from the region of Fez-Boulemane, with low socioeconomic level.

The shunts left-right are 70.60% of all malformative congenital heart diseases and dominated by ventricular septal defect by 134 cases (35.17%), atrial septal defect by 63 cases (16.53%), and patent ductus arteriosus by 37 cases (9.71%).

Cyanogen heart diseases are 16, 27% and dominated by transposition of great arteries by 22 cases (5.77%), followed by tetralogy of Fallot by 19 cases (4.98%).

The obstructive heart diseases are 13.12% and dominated by pulmonic stenosis by 30 cases (7.87%).

Myocardopathy is 5.15% of all congenital heart disease, rythm disorders 4.68% and vasculopathy 0.93%.

The causative factors are represented by the trisomy 21; it is the most common polymalformatif syndrome in this series partnering with ventricular septal defect in 22 cases and atrioventricular canal defect in 20 cases, the consanguinity 109 cases (25.52%), the prematurity 7 cases (1.63%).

## ملخص

يتعلق الأمر بدراسة استعادية لـ 427 حالة للإعتلالات القلبية الخلقية، منتقاة من مصلحة طب الأطفال بالمستشفى الجامعي الحسن الثاني بفاس ما بين فاتح يناير 2007 و 31 دجنبر 2009 .

وقد حاولنا من خلال هذه الدراسة الإستشفائية تحليل الصبغة الوبائية، والسببية للإعتلالات القلبية الخلقية بمصلحة طب الأطفال، وهكذا انتقينا معطيات الفحص السريري والفحص بالصدى للقلب لكل مريض.

يتراوح سن المرضى ما بين يوم و 16 سنة بمعدل 39 شهرا، كما نجد هيمنة ذكورية طفيفة.

يأتي أغلبية المرضى من جهة فاس – بولمان وهم ينتمون إلى عائلات ذات مستوى اجتماعي – اقتصادي ضعيف.

تمثل التحولات من الأيسر إلى الأيمن %70,60 من مجموع الاعتلالات القلبية الخلقية التشوهية ويهيمن عليها الاتصالات بين البطينين ب 34 حالة أي %35,17، الاتصالات بين الأذنين ب 63 حالة أي %16,53، بقاء القناة الشريانية ب 37 حالة أي %9,71.

تمثل الاعتلالات الخلقية المزرقفة %16,27 ويهيمن عليها تغيير الوضع للأوعية الغليظة ب 22 حالة أي %5,77 متبوع برباعيات فالوب ب 19 حالة أي %4,98.

تمثل التشوهات الإنسدادية %13,1 ويهيمن عليها التضيق الرئوي ب 30 حالة أي %7,87 تمثل اعتلالات عضلة القلب %5,15 من مجموع الاعتلالات القلبية الخلقية ، عدم انتظام ضربات القلب %4,68 واعتلالات الأوعية %0,93.

مثلت العوامل المسببة بالتثلث الصبغي 21 ، متلازمة لتعدد التشوهات الأكثر تواترا في هذه الدراسة، مشتركا مع الاتصالات بين البطينين في 22 حالة وقناة ما بين الأذنين والبطينين في 20 حالة، بالقرابة 109 حالة (%52, 25) والمولودة قبل الأوان 7 حالات (%63, 1).



# BIBLIOGRAPHIE

1. Buckingham M, Meilhak S, Zaffran S.  
Building the mammalian heart from two sources of myocardial cells. *Nat Rev Genet.* 2005, 6:826-35.
2. Langman J, Sadler TW.  
Appareil cardiovasculaire. In: Langman J, Sadler TW, editors. *Embryologie médicale.* Paris: Pradel; 1996:196-248.
3. Larsen WJ.  
Développement du cœur. In : Larsen WJ, editors. *Embryologie humaine.* Bruxelles: De Boeck et Larcier; 1996 :131-165.
4. Schleich J.-M, Andru S, Dillenseger J.-L, Almange C.  
Imagerie du développement cardiaque normal. *Journal de pédiatrie et de puériculture,* 16, 2003:316-320.
5. Sidi D.  
Tolérance des cardiopathies congénitales pendant la vie fœtale et à la naissance. *JTA,* 1996.
6. Moore KL, Persaud TVN  
Essential of embryology and birth defect .5<sup>th</sup> edition .Philadelphia: WB Saunders 1998.
7. Iselin M.  
Classification des cardiopathies congénitales. *Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris),*  
Radiodiagnostic – Cœur- Poumon, 32-015-A-11, Pédiatrie, 4-070-A-06, 1999, 2p.
8. Bajolle F, Zaffran S, Bonnet D.  
Genetics and embryological mechanisms of congenital heart diseases. *Archives of Cardiovascular Disease,* 102, 2009: 61.
9. Bonnet D.  
Cœur et vaisseaux dans les affections génétiques. *Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris),*  
Cardiologie-Angéiologie, 11-050-A-10, Pédiatrie, 4-075-A-10, 1999,7p.

10. Marino B, Digilio M.C.

Congenital Heart Disease and Genetic Syndromes: Specific Correlation Between Cardiac Phenotype and Genotype. *Cardiovasc Pathol*, Vol 9, N°6, November/December 2000: 303-304

11. Bonnet D.

Génétique des cardiopathies congénitales chez l'homme. *Archives de Pédiatrie* .Vol 10, Issue 7, July 2003 :636.

12. Fermont L.

Cardiopathies complexes : Rôle du cardiopédiatre. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 2, 2002: 84.

13. Massin M, Malekzadeh-Milani S et Dessy H.

Diagnostic des cardiopathies congénitales. *Revue Med Brux*, N°27, 2006 :78-80.

14. Rosenberg D.

Dépistage des cardiopathies congénitales par l'oxymétrie de pouls. *Archives de pédiatrie*, 10, 2003: 853.

15. Tabin R.

Pédiatrie: Améliorer le dépistage et la prise en charge des cardiopathies congénitales. *Forum Med Suisse*, 6, 2006 :31-32.

16. Hassan M.

Cardiopathies congénitales et radiographie thoracique chez l'enfant *Feuillets de Radiologie*, 46, 2006. N° 2 :112.

17. Chetboul V, Pouchelon J.-L.

Diagnostic echodoppler des cardiopathies congénitales. *Encycl Méd Chir, Vétérinaire* 1 , 2004: 175.

18. Acar P.

Apports et limites de l'échocardiographie tridimensionnelle dans les cardiopathies congénitales. *Archives de pédiatrie*, 13, 2006 :51.

19. Chantepie A.

Communications interventriculaires. *Encycl Méd Chir, Cardiologie Angéiologie* 2, 2005 :212.

20. Losay J, Lambert V.

Fermeture percutanée des communications inter-auriculaires, des indications bien définies. *La Presse Médicale* 28 août 2004, tome 33, N°14, cahier 1 :969.

21. Friedli B.

Tétralogie de Fallot. *Encycl Méd Chir-Pédiatrie* 1,2004: 370.

22. Attenhofer Josta C.H, Connolly H.M, Edwardsb W.D, Hayes D, Carole A, Warnes, Danielsonc G. K.

Ebstein's anomaly – review of a multifaceted congenital cardiac condition. *SWISS MED WKLY*, 135, 2005: 274.

23. Paul J-F, Lambert V.

Exploration tomodensitométrique des cardiopathies congénitales. *Encycl Méd Chir - Cardiologie Angéiologie* 1, 2004 :114.

24 .Kastler B, Livolsi A, Germain P, Rodière E, Litzler J, Bernard Y.

IRM des cardiopathies congénitales. *Encycl Méd Chir -Cardiologie Angéiologie* 2 ,2005 : 27.

25. Cherradi R, Chaara A.

Explorations non invasives et cathétérisme cardiaque. *Revue Marocaine des Maladies de l'Enfant* 12, 2007 :13.

26. Beghetti M.

Current treatment options in children with pulmonary arterial hypertension and experiences with oral bosentan. *Eur J Clin Invest* .36, 2006, Suppl 3:16-24.

27. Apostolopoulou SC, Manginas A, Cokkinos DV, Rammos S.

Long -term oral bosentan therapy in patients with pulmonary arterial hypertension related to congenital heart disease: a 2-year study .*Heart* .2006 Sep: 15.



28. Baudet E.

Chirurgie des cardiopathies congénitales. Archives de pédiatrie 11, 2004: 642-643.

29. Rey C.

Traitement des cardiopathies congénitales par cathétérisme interventionnel. Archives de pédiatrie 11,2004: 639.

30. Iselin M.

Cardiopathies Congénitales. Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris), Radiodiagnostic – Cœur-Poumon, 32-015-A-12, Pédiatrie, 4-070-A-05, 1999, 6 p.

31. Martínez Olorón P, Ibarra C, Aguilarc V.

Incidence of Congenital Heart Disease in Navarra, Spain (1989-1998). Rev Esp Cardiol. 2005, 58(12):1428-34.

32. Richard F. Gillum, MD Hyattsuille, Md.

Epidemiology of congenital heart disease in the United States. American Heart Journal, April 1994, Vol 127, N°4: 919,927.

33. Rodriguez Dehli C, Ariza Hevia F, Riano Galan I, Moro Bayon C, Suarez Menendez E, Mosquera Tenreiro C, Garcia Lopez E.

The epidemiology of congenital heart disease in Asturias (Spain) during the period 1990—2004. Anales de pédiatrie, Vol 71, N°6, 2009 : 502-509.

34. Addor MC, Lausanne.

Prévalence des cardiopathies congénitales dans le canton de Vaud et dans le réseau européen durant la période 1989–2003. PEDITRICA, Vol 16, N°5, 2005: 19.

35. Himmetoglu, Tiras M.B, Gursoy R, Karabacak O, Sahin I, Onan A.

The incidence of congenital malformations in a Turkish population International. Journal of Gynecology & Obstetrics, 55, 1996:117-121.

36. Diakité A, Sidibé N, Diarra M B, Sanogo K, Sylla M, Dao A, Sidibé T, Kéita MM.

Aspects épidémiologiques et cliniques des cardiopathies congénitales .MALI MEDICAL 2009, Tome XXIV, N° 1:67-68.

37. Ab M'pemba .L, Johnson E.A, N'zingoula S.

Les cardiopathies congénitales observées dans le service de pédiatrie "Grands enfants" du CHU de Brazzaville, à propos de 73 cas : aspects épidémiologiques. Médecine d'Afrique Noire, N° 5203 - Mars 2005 : 173-177.

38. Hammami O, Ben Salem K, Zied B, Chebbi Y , Aoun S, Meddeb I, Abid F, Gandoura N.

Profil épidémiologique et clinique des cardiopathies congénitales chez l'enfant à l'hôpital de bizerte. Tunisie médicale, 2007, Vol 85, N°10, pp : 829-833.

39. Ba M.L, Kane Fb.

Etude préliminaire des cardiopathies chez l'enfant mauritanien. Médecine d'Afrique Noire : 2000, 47 (11) : 492,493.

40. Tazanni A.

Epidémiologie des cardiopathies congénitales à l'hôpital d'enfants du CHU de Rabat. Thèse de médecine Rabat. 1999 N°14

41. Akallal M.

Cardiopathies congénitales en milieu pédiatrique. Thèse de médecine Casablanca.2000 N° 109.

42. Mourad M.

Epidémiologie des cardiopathies congénitales. Thèse de médecine Casablanca .1987 N°140.

43. Aboucharaf LC, Timani N.

Cardiopathies congénitales au LIBAN statistiques. Indication thérapeutique et centralisation. Revue Médicale Libanaise 1997, Vol 9, N°3 -3p.

44. Bosi G, Scorrano M, Tosato G, Forini E, Chakrokh R.

The Italian Multicentric study on Epidemiology of Heart Disease: first step of the analysis. Cardiol Young, 1999, 9:3,291-9.

45. NAHA L.

Contribution à l'étude des cardiopathies congénitales. Thèse de médecine .Rabat 1983 N°474.

46. El Amrani Mr.

Epidémiologie des cardiopathies congénitales. Thèse de médecine .Casablanca.1992 N°325.

47. Lahlou I.

Profil épidémiologique des cardiopathies congénitales au Maroc. Thèse de médecine Rabat 2001 N°158.

48. Lacroix J, Gauthier M, Gaudreault P.

Urgences et soins intensifs pédiatriques ,2<sup>ème</sup> édition .Editions du CHU Sainte-Justine, 2007 .MASSON.

49. Lipshultz SE, Sleeper LA, Towbin JA, Lowe AM, Orav EJ, Cox GF, Lurie PR, McCoy KL, McDonald MA, Messere JE, Colan SD .

The incidence of pediatric cardiomyopathy in two regions of the United States. The new England Journal of Medicine. Vol 348, N° 1, April 24, 2003: 1647-1655.

50. Nugent AW, Daubeney PE, Chondros P, Carlin JB, Cheung M, Wilkinson LC, Davis AM, Kahler SG, Chow CW, Wilkinson JL, Weintraub RG.

The epidemiology of childhood cardiomyopathy in Australia. The new England Journal of Medicine. 2003, April 24, 348(17):1639-46.

51. Toure IA, Gaultter Y, Wafid.

Incidence des cardiopathies congénitales au NIGER à propos de 123 cas, Cardiologie tropicale 1995, vol 21, N°81-7p.

52. Diarra B.

Cardiopathies juvéniles opérées et / ou opérables du service de cardiologie de l'hôpital Gabriel TOURE. Thèse de Médecine. Bamako. 2004 N°24.

53. Abouyoub O.

Epidémiologie des cardiopathies congénitales de service de cardiologie du CHU (1983-1987).Thèse de médecine. Casablanca .1989; N° 247,

54. Nora JJ.

Causes of congenital heart diseases: old and new modes, mechanisms, and models. Am Heart J. 1993, 125:1409-19.

55. Vacheron A, Le Feuvre C, Di Matteo J.

Cardiologie – 3<sup>ème</sup> édition-Paris-Expansions scientifiques publications, 1999.

56. Robert-Gnansia E, Francannet C, Bozio A, Bouvagnet P.

Epidémiologie, étiologie et génétique des cardiopathies congénitales, Encycl Méd Chir - Cardiologie Angéiologie 1 ,2004 : 140-160.

57. Dupuis C, Kachaner J, Freedom RM, Payot M, Davignon A.

Cardiologie pédiatrique. Flammarion. Paris 1995.

58. Brennan P, Ian D. Young.

Congenital heart malformations: aetiology and associations. Semin Neonatol 2001, 6:17-25

59. Berhman .Nelson Textbook of pediatrics.16<sup>ème</sup> edition .WB Saunders Company. 2000.

60. Williams F, Freidman.

Congenital heart disease in infancy and childhood. In Brawnwald: Heart Disease .6<sup>ème</sup> edition.2001.

61. Huraux J-M. Traité de virologie médicale .Editions ESTEM ,2003.

62. Chih-Ping Chen.

Congenital malformations associated with maternal diabetes. Taiwanese Journal Obstet Gynecol, March 2005, Vol 44, N°1:1-7.

63. Friis M. L, Hauge M.

Congenital heart defects in live-born children of epileptic parents. Archives of neurology 1985, Vol 42, N°4:374-376.

64. Costedoat-Chalumeau, Amoura Z, Thi Hong D, Georgin S, Vauthier D , Sebbouh D, Francès C, Villain E, Wechsler B, Piette C.

« Lupus néonatal » : revue de la littérature. La Revue de Médecine Interne Volume 24, N° 10, October 2003: 659-671.

65. Abadie V.

L'embryopathie phénylcétonurique, Encyclopédie Orphanet, Janvier, 2004.

66. Ba Oumar.

Contribution à l'étude des malformations congénitales à propos de 60 cas à l'unité de réanimation du service de Pédiatrie au CHU Gabriel Touré- Bamako Université du mali FMPOS.1992.

67. Dupuis. C, Rey. C.

Evolution générale et complication des cardiopathies congénitales. Encycl Méd Chir, (Paris- France) cœur et vaisseaux. 1041 B10, 12-1984 : 10.

68. Chéhab<sup>1</sup> G, Imad Chokor I, Fakhouri H, S Hage G, Saliba Z, El-Rassi I.

Cardiopathie congénitale, âge maternel et consanguinité parentale chez les enfants avec syndrome de down. Journal Médical Libanais 2007, Vol 55 (3) : 133-137.

69. Dupuis C, Kachaner J, Coll.

Cardiologie pédiatrique. Flammarion Médecine Science, Paris 1988,548.

70. Manning N.

The influence of twinning on cardiac development. Early Hum Dev 2008, 84:173-9.

71. Kagan KO, Gazzoni A, Sepulveda-Gonzalez G, et al.

Discordance in nuchal translucency thickness in the prediction of severe twin-to-twin transfusion syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol 2007, 29:527-32.

72. Desfrère L, Brunhes A.

Canal artériel du prématuré. Médecine thérapeutique / Pédiatrie Vol 4 N°3, Mai –Juin 2001 :184-93.

73. Neidecker J.

Anesthésie pour fermeture du canal artériel .Anesthésie de l'enfant cardiaque. Archives de pédiatrie 13, 2006 :753.

74. Brigitte G, Chantelot D, Sallé B-L.

Néonatalogie ,4<sup>ème</sup> Edition. Groupes S.A, 2003, ARNETTE.

75. Dulac Y, Pienkowski C, Abadira S, Tauberb M, Acar P.

Cardiovascular abnormalities in Turner's syndrome: What prevention .Archives of Cardiovascular Disease, 39, 2008: 2.

76. Delrue M.-A, Arveiler B, Lacombe D.

Syndrome de Costello : aspects cliniques et risque tumoral. Archives de Pédiatrie 9, 2002 :1059–1063.

77. Skarżyński H, Porowski M, Podskarbi-Fayette R.

Treatment of otological features of the oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome) .International Journal of Pediatric otorhinolaryngology. Vol 73, Issue 7, July 2009: 915.

78. Can Hatemi A, Gursoy M, Ceviker K, Tongut A, Cetin G, Celebi S, Kansiz E.

Ventricular Septal Defect Closure in a Patient with VACTERL Syndrome by the Texas Heart Institute, Houston 2008 35(2): 203–205.

79. Duflo F, Combet S, Godard J.

Principes et protocoles en anesthésie pédiatrique. 2007. Arnette.

80. Goldenberg A, Saugier-Veber P.

Retards mentaux d'origine génétique. Pathologie Biologique (Paris) 2009 :10

81. Manning N, Kaufman N, Roberts P.

Genetics of cardiological disorders. *Seminars in Fetal & Neonatal Medicine* 10, 2005:259-269.