



UNIVERSITE CADI AYYAD
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE
MARRAKECH

ANNEE 2010

THESE N° 116

LES CARDIOPATHIES CONGENITALES : EXPERIENCE DU CHU MOHAMED VI

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE / /2010
PAR

Mme. **BADIA ABDELLAOUI**

Née le 7 Octobre 1984 à Ouarzazate

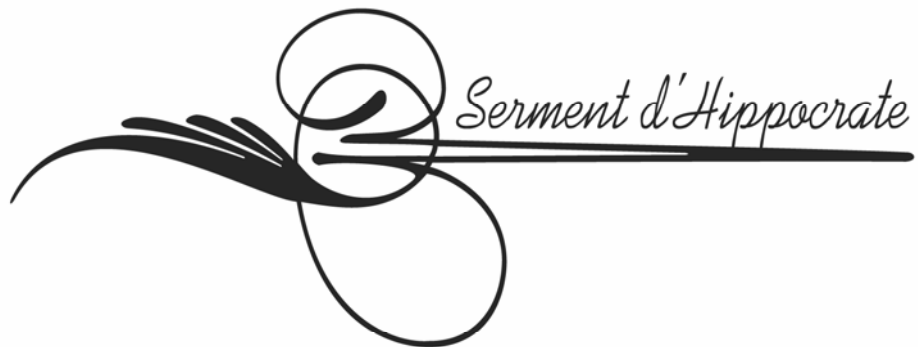
POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

MOTS CLES

Cardiopathies congénitales – étiologie – Échocardiographie –
Chirurgie cardiaque

JURY

Mr. D. BOUMZEBRA Professeur agrégé de chirurgie cardiovasculaire	PRESIDENT
Mr. A. ABOUSSAD Professeur de pédiatrie	RAPPORTEUR
Mr. S. Younous Professeur agrégé d'anesthésie réanimation	} JUGES
Mr. A. Khatouri Professeur de cardiologie	
Mr. M. El hattaoui Professeur agrégé de cardiologie	



Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.

Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité. La santé de mes malades sera mon premier but.

Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.

Je maintiendrai par tous les moyens en mon pouvoir l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale.

Les médecins seront mes frères.

Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale, ne s'interposera entre mon devoir et mon patient.

Je maintiendrai strictement le respect de la vie humaine dès sa conception.

Même sous la menace, je n'userai pas mes connaissances médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.

Je m'y engage librement et sur mon honneur.

Déclaration Genève, 1948.



*LISTE
DES PROFESSEURS*

UNIVERSITE CADI AYYAD
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE
MARRAKECH

Doyen Honoraire : Pr. Badie–Azzamann MEHADJI

ADMINISTRATION

Doyen : Pr. Abdelhaq ALAOUI YAZIDI

Vice doyen : Pr. Ahmed OUSEHAL

Secrétaire Général : Mr. Azzeddine EL HOUDAIGUI

PROFESSEURS D'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR

Pr. ABBASSI	Hassan	Gynécologie–Obstétrique A
Pr. AIT BENALI	Said	Neurochirurgie
Pr. ALAOUI YAZIDI	Abdelhaq	Pneumo–phtisiologie
Pr. ABOUSSAD	Abdelmounaim	Néonatalogie
Pr. BELAABIDIA	Badia	Anatomie–Pathologique
Pr. BOUSKRAOUI	Mohammed	Pédiatrie A
Pr. EL HASSANI	Selma	Rhumatologie

Les cardiopathies congénitales : expérience du CHU Mohammed VI

Pr. EL IDRISSE DAFALI	My abdelhamid	Chirurgie Générale
Pr. ESSADKI	Omar	Radiologie
Pr. FIKRY	Tarik	Traumatologie- Orthopédie A
Pr. FINECH	Benasser	Chirurgie - Générale
Pr. KISSANI	Najib	Neurologie
Pr. KRATI	Khadija	Gastro-Entérologie
Pr. LATIFI	Mohamed	Traumato - Orthopédie B
Pr. MOUTAOUAKIL	Abdeljalil	Ophtalmologie
Pr. OUSEHAL	Ahmed	Radiologie
Pr. RAJI	Abdelaziz	Oto-Rhino-Laryngologie
Pr. SARF	Ismail	Urologie
Pr. SBIHI	Mohamed	Pédiatrie B
Pr. SOUMMANI	Abderraouf	Gynécologie-Obstétrique A
Pr. TAZI	Imane	Psychiatrie

PROFESSEURS AGREGES

Pr. ABOULFALAH	Abderrahim	Gynécologie – Obstétrique B
Pr. AMAL	Said	Dermatologie
Pr. AIT SAB	Imane	Pédiatrie B
Pr. ASRI	Fatima	Psychiatrie
Pr. ASMOUKI	Hamid	Gynécologie – Obstétrique A
Pr. AKHDARI	Nadia	Dermatologie
Pr. BENELKHAÏAT BENOMAR	Ridouan	Chirurgie – Générale
Pr. BOUMZEBRA	Drissi	Chirurgie Cardiovasculaire
Pr. CHABAA	Laila	Biochimie
Pr. DAHAMI	Zakaria	Urologie
Pr. EL FEZZAZI	Redouane	Chirurgie Pédiatrique
Pr. ELFIKRI	Abdelghani	Radiologie
Pr. EL HATTAOUI	Mustapha	Cardiologie
Pr. ESSAADOUNI	Lamiaa	Médecine Interne
Pr. ETTALBI	Saloua	Chirurgie – Réparatrice et ...
Pr. GHANNANE	Houssine	Neurochirurgie
Pr. LOUZI	Abdelouahed	Chirurgie générale
Pr. OULAD SAIAD	Mohamed	Chirurgie pédiatrique
Pr. MAHMAL	Lahoucine	Hématologie clinique
Pr. MANSOURI	Nadia	Chirurgie maxillo-faciale Et stomatologie
Pr. MOUDOUNI	Said mohammed	Urologie
Pr. NAJEB	Youssef	Traumato – Orthopédie B
Pr. LMEJJATTI	Mohamed	Neurochirurgie
Pr. SAMKAOUI	Mohamed Abdenasser	Anesthésie– Réanimation
Pr. SAIDI	Halim	Traumato – Orthopédie A
Pr. TAHRI JOUTEI HASSANI	Ali	Radiothérapie

Pr. YOUNOUS

Saïd

Anesthésie–Réanimation

PROFESSEURS ASSISTANTS

Pr. ABKARI

Imad

Traumatologie–orthopédie B

Pr. ABOU EL HASSAN

Taoufik

Anesthésie – réanimation

Pr. ABOUSSAIR

Nisrine

Génétique

Pr. ADERDOUR

Lahcen

Oto–Rhino–Laryngologie

Pr. ADMOU

Brahim

Immunologie

Pr. AGHOUTANE

El Mouhtadi

Chirurgie – pédiatrique

Pr. AIT BENKADDOUR

Yassir

Gynécologie – Obstétrique A

Pr. AIT ESSI

Fouad

Traumatologie–orthopédie B

Pr. ALAOUI

Mustapha

Chirurgie Vasculaire périphérique

Pr. AMINE

Mohamed

Epidémiologie – Clinique

Pr. AMRO

Lamyae

Pneumo – phtisiologie

Pr. ARSALANE

Lamiaie

Microbiologie– Virologie

Pr. ATMANE

El Mehdi

Radiologie

Pr. BAHA ALI

Tarik

Ophtalmologie

Pr. BASRAOUI

Dounia

Radiologie

Pr. BASSIR

Ahlam

Gynécologie – Obstétrique B

Pr. BENCHAMKHA

Yassine

Chirurgie réparatrice et plastique

Les cardiopathies congénitales : expérience du CHU Mohammed VI

Pr. BEN DRISS	Laila	Cardiologie
Pr. BENHADDOU	Rajaa	Ophtalmologie
Pr. BENJILALI	Laila	Médecine interne
Pr. BENZAROUEL	Dounia	Cardiologie
Pr. BOUCHENTOUF	Rachid	Pneumo-phtisiologie
Pr. BOUKHANNI	Lahcen	Gynécologie – Obstétrique B
Pr. BOURROUS	Monir	Pédiatrie A
Pr. BSSIS	Mohammed Aziz	Biophysique
Pr. CHAFIK	Aziz	Chirurgie Thoracique
Pr. CHAFIK	Rachid	Traumatologie-orthopédie A
Pr. CHAIB	Ali	Cardiologie
Pr. CHERIF IDRISSE EL GANOUNI	Najat	Radiologie
Pr. DIFFAA	Azeddine	Gastro – entérologie
Pr. DRAISS	Ghizlane	Pédiatrie A
Pr. DRISSI	Mohamed	Anesthésie –Réanimation
Pr. EL ADIB	Ahmed rassane	Anesthésie-Réanimation
Pr. EL ANSARI	Nawal	Endocrinologie et maladies métaboliques
Pr. EL BARNI	Rachid	Chirurgie Générale
Pr. EL BOUCHTI	Imane	Rhumatologie

Les cardiopathies congénitales : expérience du CHU Mohammed VI

Pr. EL BOUIHI	Mohamed	Stomatologie et chirurgie maxillo faciale
Pr. EL HAOURY	Hanane	Traumatologie-orthopédie A
Pr. EL HOUDZI	Jamila	Pédiatrie B
Pr. EL JASTIMI	Said	Gastro-Entérologie
Pr. EL KARIMI	Saloua	Cardiologie
Pr. EL MANSOURI	Fadoua	Anatomie – pathologique
Pr. HAJJI	Ibtissam	Ophtalmologie
Pr. HAOUACH	Khalil	Hématologie biologique
Pr. HERRAG	Mohammed	Pneumo-Phtisiologie
Pr. HERRAK	Laila	Pneumo-Phtisiologie
Pr. HOCAR	Ouafa	Dermatologie
Pr. JALAL	Hicham	Radiologie
Pr. KAMILI	El ouafi el aouni	Chirurgie – pédiatrique générale
Pr. KHALLOUKI	Mohammed	Anesthésie-Réanimation
Pr. KHOUCHANI	Mouna	Radiothérapie
Pr. KHOULALI IDRISI	Khalid	Traumatologie-orthopédie
Pr. LAGHMARI	Mehdi	Neurochirurgie
Pr. LAKMICH	Mohamed Amine	Urologie
Pr. LAOUAD	Inas	Néphrologie

Les cardiopathies congénitales : expérience du CHU Mohammed VI

Pr. MADHAR	Si Mohamed	Traumatologie–orthopédie A
Pr. MANOUDI	Fatiha	Psychiatrie
Pr. MAOULAININE	Fadlmrabihrabou	Pédiatrie (Néonatalogie)
Pr. MOUFID	Kamal	Urologie
Pr. NARJIS	Youssef	Chirurgie générale
Pr. NEJMI	Hicham	Anesthésie – Réanimation
Pr. NOURI	Hassan	Oto–Rhino–Laryngologie
Pr. OUALI IDRISSE	Mariem	Radiologie
Pr. QACIF	Hassan	Médecine Interne
Pr. QAMOUSS	Youssef	Anesthésie – Réanimation
Pr. RABBANI	Khalid	Chirurgie générale
Pr. SAMLANI	Zouhour	Gastro – entérologie
Pr. SORAA	Nabila	Microbiologie virologie
Pr. TASSI	Noura	Maladies Infectieuses
Pr. ZAHLANE	Mouna	Médecine interne
Pr. ZAHLANE	Kawtar	Microbiologie virologie
Pr. ZOUGAGHI	Laila	Parasitologie –Mycologie



*Toutes les lettres ne sauraient trouver les mots qu'il faut...
Tous les mots ne sauraient exprimer la gratitude,
L'amour, le respect, la reconnaissance...
Aussi, c'est tout simplement que*



*Je dédie cette
thèse.....* 

A MON ADORABLE MERE KABIRA ESSANHAJI,

Aucune parole ne peut être dite à sa juste valeur pour exprimer mon amour et mon attachement à toi. Tu a toujours été mon exemple car tout au long de ta vie, je n'ai vu que droiture, humanisme, sérieux et bonté. Tu m'as toujours donné de ton temps, de ton énergie, de la liberté, de ton cœur et de ton amour. En ce jour j'espère réaliser chère mère et douce créature un de tes rêves, sachant que tout ce que je pourrais faire ou dire ne pourrait égaler ce que tu m'as donné et fait pour moi. Puisse Dieu, tout puissant, te préserver du mal, te combler de santé, de bonheur et te procurer

longue vie afin que je puisse te combler à mon tour. . . . ✍

A MON TRES CHER PERE MOHAMMED ABDELLAOUI,

Aucune dédicace ne saurait exprimer mon respect, mon amour éternel et ma considération pour les sacrifices consentis pour mon instruction et mon bien être. Tu as été pour moi durant toute ma vie le père exemplaire, l'ami et le conseiller. Tes prières ont été pour moi d'un grand soutien au cours de ce long parcours. J'espère réaliser ce jour un de tes rêves et être digne de ton nom, ton éducation, ta confiance et des hautes valeurs que tu m'as inculqué. Que dieu, tout puissant, te garde, te procure santé, bonheur et longue vie pour que tu demeures le flambeau illuminant mon

chemin. . . . ✍

A MON TRÈS CHER MARI EL HOUSSINE,

Des mots ne pourront jamais exprimer la profondeur de mon amour et mon affection. Tu as toujours été là pour moi, à partager les moments les plus difficiles, mais aussi les plus joyeux. Veuille trouver, cher mari, dans ce travail le fruit de ton dévouement, l'expression de ma gratitude et mon profond amour. Puisse Dieu te préserver des malheurs de la vie, te procurer longue vie et réaliser tous tes rêves. J'espère que tu sois aujourd'hui fière de moi. Moi je suis très fière de toi.✍

A MA CHERE SEUR SANA ET SON ADORABLE MARI MOHAMMED

A MA CHERE SEUR KARIMA ET SON ADORABLE MARI TARIK

A MES ADORABLE SEURS LOUBNA, MERIEM, HAFSA,

Vous êtes toujours été avec moi, par vos esprits et vos cœurs et rien ne saurait traduire le fond de mes sentiments envers vous. J'espère que vous trouverez dans ce travail, le témoignage de mes sentiments les plus sincères et les plus affectueux. Que notre Dieu, tout puissant, vous protège, vous procure bonne santé, vous aide à réaliser vos vœux les plus chers et consolider notre fraternité.✍

A MON ADORABLE PETITE SEUR YOUSRA,

Que Dieu tout puissant, te préserve, et te donne santé et bonheur pour que tu demeures le flambeau illuminant le chemin de notre famille. Je T'aime très fort ...✍

MES ADORABLES NEVEUX AMINE ET AYMANE

Que dieu vous garde, vous procure bonheur, santé et réussite. . . . ✍

A MES GRANDS PARENTS LAHCEN, RKIYA ET FATIMA

Aucun remerciement n'est à la mesure de ce que vous avez fait pour moi.

*Aujourd'hui, je n'ai que ce modeste travail à vous dédier en témoignage de ma reconnaissance avec
tous mes souhaits de bonheur et de santé. . . ✍*

A LA MEMOIRE DE MON GRAND PERE AHMED

*Le destin ne nous a pas laissé le temps pour jouir ce bonheur ensemble et de vous exprimer
tout mon respect. Puisse Dieu tout puissant vous accorder sa clémence, sa miséricorde et vous*

accueillir dans son saint paradis. . . . ✍

A TOUTES MES TANTES ET MES ONCLES,

*Je vous dédie ce travail en témoignage de mon indéfectible attachement familial et en
reconnaissance de votre soutien et vos encouragements. . . ✍*

*A TOUS LES MEMBRES DE LA GRANDE FAMILLE ABDELLAOUI ET
ESSANHAJI*

Avec toute mon affection.

A TOUS LES MEMBRES DE LA FAMILLE DMAMI ET TALLOK

*Je vous dédie ce travail en expression de ma profonde affection.
Puisse Dieu le tout puissant vous accorder la santé et un avenir meilleur*

*A MES CHÈRES AMIES: EL GHALIA AATIF, JAMILA BOULHAJ, FATIMA
EL YASSINE, NAIMA ZIYOUH*

Des mots ne pourront jamais exprimer la profondeur de mon amour et mon affection. Vous avez toujours été là pour moi, à partager les moments les plus difficiles, mais aussi les plus joyeux. Veuillez trouver, chères amies et sœurs, dans ce travail le fruit de votre dévouement, l'expression de ma gratitude et mon profond amour. Puisse Dieu vous préserver des malheurs de la vie, vous procurer longue vie et réaliser tous vos rêves.

*A MES CHÈRES COLLEGUÉS : HANANE ABRAIM, NAJATE ASSAFFAR, ASMA
ADNY, FATIMA ZARRA ALOUI INBOUI, HASSAN BOUZAKRI*

Pour l'amitié sincère et l'affection profonde que nous partageons, pour tous les moments heureux que nous avons passé ensemble, je vous dédie ce travail en vous souhaitant une vie pleine de réussite, de santé et de bonheur. . . .

*A MES ENSEIGNANTS DE PRIMAIRE, SECONDAIRE ET DE LA FACULTÉ
DE MÉDECINE DE MARRAKECH.*

*A TOUS LES COLLEGUÉS DE CLASSE, D'AMPHITHEÂTRE ET DE STAGE
HOSPITALIER,*

*A TOUS LE PERSONNEL MÉDICAL ET PARAMÉDICAL DU CHU
MOHAMMED VI ET DE L'HÔPITAL SIDI HSSAIEN A OUARZAZATE.*

*A TOUS CEUX QUI ME SONT TRÈS CHÈRES ET QUE J'AI OMIS DE CITER
QU'ILS ME PARDONNENT...*

*A TOUS CEUX QUI ONT CONTRIBUÉ DE PRÈS OU DE LOIN À
L'ÉLABORATION DE CE TRAVAIL.*

AUX MALADES...



REMERCIEMENTS

A mon maître et rapporteur de thèse : Pr. A. ABOUSSAD chef de Service de néonatalogie de l'hôpital Ibn Tofail

C'est avec un grand plaisir que je me suis adressée à vous dans le but de bénéficier de votre encadrement, Vous êtes un Homme de science rigoureux et pointilleux respecté de tous, et une fierté pour notre faculté. Je suis très touchée par votre disponibilité malgré vos multiples responsabilités. Vos enseignements et conseils m'ont guidé tout au long de ce travail. Je suis très fière d'avoir appris auprès de vous et j'espère avoir été à la hauteur de votre attente. Votre respect pour votre travail me servira d'exemple.

Veillez trouver ici, Professeur, l'expression de ma profonde gratitude.

*A mon maître et président de thèse : Pr. D. BOUMZEBRA
Professeur agrégé de chirurgie cardiovasculaire*

Je vous remercie de l'honneur que vous m'avez fait en acceptant de présider mon jury. La simplicité et la clarté de vos explications m'avaient apporté connaissance mais également amour pour ce métier. Vos qualités professionnelles et humaines me servent d'exemple. Je vous remercie de bien vouloir porter intérêt à ce travail.

Veillez trouver ici, Professeur, l'expression de mes sincères remerciements.

*A mon maître et juge: Pr. S. YOUNOUS
Professeur agrégé de l'anesthésie réanimation*

Votre modestie et votre dévouement dans le travail sont remarquables.

Vous m'avez appris, durant mon passage dans votre service, le respect du travail d'équipe et l'abord humain du patient et des accompagnants.

Je vous remercie vivement de l'honneur que vous me faites en siégeant dans ce jury.

Vos qualités professionnelles et humaines me serviront d'exemple.

Veillez croire, Maître, à l'assurance de mon respect et de ma grande reconnaissance.

A mon maître et juge: Pr. A. KHATOURI

Professeur de cardiologie

J'ai été marquée par votre Simplicité, la Clarté et la Rigueur de votre enseignement.

Vous avez accepté aimablement de faire partie de mon jury. Je vous suis très reconnaissante de l'intérêt que vous avez porté pour ce travail.

Veillez trouver ici, Professeur, l'expression de ma grande reconnaissance.

A mon maître et juge: Pr. M. EL HATTAOUI

Professeur agrégé de cardiologie

Merci d'avoir accepté de juger mon travail

Votre compétence, votre rigueur et vos qualités humaines exemplaires ont toujours suscité notre admiration.

Nous vous exprimons notre reconnaissance pour le meilleur accueil que vous nous avez réservé.

Veillez croire à l'expression de notre grande admiration et notre profond respect.



ABREVIATIONS

TF	: Tétralogie de Fallot
PCA	: Persistance du canal artériel
CIV	: Communication interventriculaire
CCNC	: Cardiopathies congénitales non cyanogènes
CCC	: Cardiopathies congénitales cyanogènes
CAV	: Canal atrioventriculaire
TGV	: Transposition des gros vaisseaux
Hypo VG	: Hypoplasie du ventricule gauche
InAo	: Interruption de l'arc aortique
AP	: Atrésie pulmonaire
TAC	: Tronc artériel commun
FICH	: Fluorescent in situ hybridization
Coa	: Coarctation de l'aorte
SP	: Sténose pulmonaire
SA	: Sténose aortique
IRM	: Imagerie par résonance magnétique
Rx	: Radiographie thoracique
ECG	: Electrocardiogramme
HTAP	: Hypertension artérielle pulmonaire
CEC	: Circulation extracorporelle
VD	: Ventricule droit
VG	: Ventricule gauche
RM	: Rétrécissement mitral



PLAN

Introduction	1
Objectifs	3
Patients et Méthodes	5
Résultats	7
I- Profil de la population	8
1- Répartition en fonction du sexe.....	8
2- Répartition en fonction de l'âge	8
3- Terrain génétique.....	8
II- Etude clinique	9
1- Etat nutritionnel.....	9
2- Age de Début des symptômes.....	9
3- Circonstances de découverte	10
4- Examen clinique.....	10
III- Etude paraclinique	11
1- Répartition en fonction de type.....	11
2- Les shunts gauche droite	12
3- Les shunts droite gauche.....	12
4- Cardiopathies par obstacle.....	13
IV- Complications	14
V- Traitement et évolution	14
1- Traitement médical.....	14
2- Traitement chirurgical.....	15

3- Evolution.....	15
Discussion	16
I-Epidémiologie	17
1- Prévalence des cardiopathies congénitales.....	17
2- Spectre des cardiopathies congénitales.....	18
3- Répartition en fonction du sexe.....	19
4- Gémellité.....	19
II-Etiologies	20
1 Facteurs génétiques.....	20
1.1- Aberrations chromosomiques.....	20
1.2- Transmission mendélienne autosomique dominante.....	21
a- Syndrome de Di George.....	21
b- Syndrome de Williams Beuren et sténose aortique supra- valvulaire	26
c- Syndrome de Noonan	32
d- Syndrome de Holt-Oram.....	35
e- Syndrome d'Alagille.....	37
f- Syndrome de Marfan	38
g- Retour veineux pulmonaire anormal	38
h- Syndrome de Char.....	39
1.3- Transmission mendélienne autosomique récessive	40
a- Syndrome d'Ellis-Van Creveld.....	40
b- La maladie de Friedreich	40

c- Les mucopolysaccharidoses.....	40
d- Les glycoséoses.....	40
1.4- Transmission récessive liés a X	41
1.5- Transmission dominante liés a X	41
2- Transmission multifactorielle.....	41
3- Causes environnementales.....	42
3.1- Maladies maternelles et médicaments.....	42
3.2- Habitudes toxiques.....	44
3.3- Expositions environnementales.....	44
3.4- Stress.....	45
3.5- Facteurs fœtaux	45
III- Diagnostic des cardiopathies congénitales.....	46
1- Diagnostic anténatal.....	46
a- Population à haut risque pour les cardiopathies congénitales	46
b- Population à bas risque pour les cardiopathies congénitales.....	49
c- La conduite devant la découverte d'une cardiopathie congénitale.....	50
2- Diagnostic postnatal	52
2.1- Age de découverte.....	52
2.2- Examen clinique.....	52
a- Examen général.....	53
b- Examen cardiaque.....	53
2.3- Examens paracliniques.....	55

a- Radiographie et électrocardiogramme.....	55
b- Echocardiographie doppler couleur	56
c- Exploration tomodensitométrie	57
d- Imagerie par résonance magnétique	58
e- Cathétérisme et angiographie	59
IV- Classification des cardiopathies congénitales.....	60
1- Classification de Clark.....	60
2- Classification physiopathologique.....	61
V- Les principales cardiopathies congénitales.....	62
1- Shunts gauche droite.....	62
1.1- Communication interventriculaire.....	62
1.2- Communication interauriculaire.....	70
1.3- Canal atrioventriculaire.....	73
1.4- Persistance du canal artériel	77
2- Shunts droite gauche.....	81
2.1- Tétralogie de Fallot.....	81
2.2- Transposition des gros vaisseaux	87
3- Cardiopathies obstructives.....	90
3.1- Sténose pulmonaire.....	90
3.2- Sténose aortique	92
3.3- Coarctation de l'aorte.....	93
4- Cardiopathies complexes.....	96

4.1– Hypoventricule du cœur gauche.....	96
4.2– Atrésie tricuspide	97
4.3– Cœur univentriculaire.....	99
4.4– Malformation d'Ebstein.....	99
4.5– Tronc artériel commun	101
VI–Suivi des cardiopathies.....	102
1– Suivi des cardiopathies non opérées.....	102
1.1– Hypertension artérielle pulmonaire	103
1.2– Endocardite infectieuse.....	104
1.3– Insuffisance cardiaque.....	106
1.4– Abscès cérébraux.....	106
1.5– Accidents vasculaires cérébraux.....	107
1.6– Polyglobulie.....	108
1.7– Malaises anoxiques	108
2– Suivi des cardiopathies opérées.....	109
<u>Conclusion</u>	111
<u>Résumés</u>	113
<u>Annexe</u>	117
<u>Bibliographie</u>	121



INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales sont les malformations les plus fréquentes à la naissance [1] représentant approximativement un tiers des malformations de l'enfant [2]. De complexités variables sur le plan anatomopathologique, avec des conséquences physiopathologiques plus au moins sévères. La CIV (communication interventriculaire) représente la malformation cardiovasculaire la plus fréquente chez l'enfant.

Depuis une dizaine d'année l'épidémiologie et la génétique ont entamé l'identification active des facteurs de prédisposition aux malformations cardiaques congénitales afin d'organiser un dépistage efficace et d'éviter les facteurs environnementaux délétères et même organiser un environnement protecteur pendant le premier trimestre.

La symptomatologie des cardiopathies est diverse. Mais Le tableau clinique peut être parfois trompeur et être asymptomatique pendant trois à cinq jours de vie, jusqu'à la fermeture du canal artériel, voire pendant des semaines en cas de shunt partiellement équilibré par des résistances vasculaires pulmonaires physiologiquement élevées à la naissance.

L'échocardiographie bidimensionnelle avec doppler pulsé et doppler couleur fait preuve d'une sensibilité et d'une efficacité très élevées et elle représente l'investigation complémentaire de choix dans le diagnostic d'une cardiopathie congénitale.

Ces anomalies sont la cause d'une mortalité et morbidité néonatale importante et ceci malgré les diverses possibilités correctrices et palliatives qu'offre la chirurgie cardiovasculaire.

La chirurgie n'a plus le monopole du traitement curatif des cardiopathies néonatales. Même si sa place reste prépondérante, le cathétérisme interventionnel consiste à effectuer un geste thérapeutique palliatif ou curatif.

Au Maroc, la prise en charge de ces anomalies pose dans bien des cas des problèmes diagnostiques et ou thérapeutiques.



OBJECTIFS

Ce travail a pour but :

- Une description du profil épidémiologique et clinique des cardiopathies congénitales.
- Discussion de la prise en charge diagnostique et thérapeutique des enfants cardiaques.



**PATIENTS ET
METHODES**

Le travail consiste en une étude rétrospective portant sur 255 observations des cardiopathies congénitales suivies à la consultation de cardiologie pédiatrique au CHU Mohammed VI sur une période de 7 ans allant de 2001 à 2007.

Critères d'inclusion

Ont été inclus dans cette étude, les enfants qui avaient une cardiopathie congénitale confirmée par l'échocardiographie.

Critères d'exclusion

Ont été exclus toutes les anomalies cardiaques non malformatives type myocardiopathies, tumeurs, trouble de rythme.

Pour tous les patients, le diagnostic du type de cardiopathie a été posé au terme de l'examen cardiovasculaire couplé à l'échocardiographie.

La prise en charge de ces enfants a consisté en :

- diagnostic anatomique de la malformation ainsi que l'évaluation des différents gradients de pression à travers les orifices et les shunts cardiaques.
- traitements symptomatiques visant l'équilibration de l'insuffisance cardiaque, des malaises anoxiques, d'éventuelle infection bronchopulmonaire, de l'état nutritionnel, de l'anémie et de la polyglobulie.
- Un traitement chirurgical pour certains patients en fonction des possibilités thérapeutiques dépendant de la complexité anatomique (palliatif ou curatif).

La collecte des renseignements s'est faite à partir des dossiers d'observations médicales, à l'aide d'une fiche type comportant l'identification du malade, des renseignements sur le poids, l'âge de début des symptômes, l'âge à la consultation, la symptomatologie révélatrice. L'état clinique, les résultats de l'exploration cardiaque, ainsi que le type de la prise en charge.



RESULTATS

I – PROFIL DE LA POPULATION

1-Répartition en fonction du sexe

Les enfants de cette série se répartissent en 129 garçons et 127 filles. Le sexe ratio est de 1.01.

2-Répartition en fonction de l'âge

L'âge des enfants s'étale de la naissance à 15ans avec une moyenne de 2ans et demi. 46% des enfants sont âgés de plus de 1 an [figure 1].

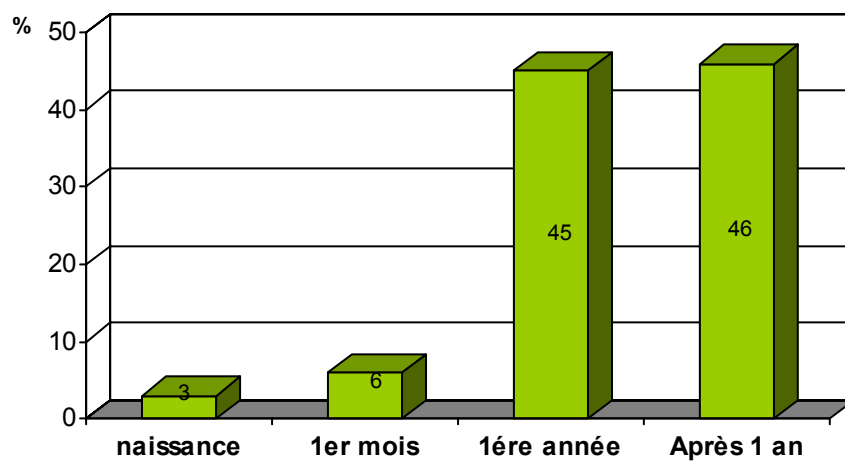


Figure 1 : L'âge à la consultation

3- Terrain génétique

➤ consanguinité :

4 cas des patients, soit 1.5% ayant des parents consanguins dont 1 est une consanguinité de premier degré.

➤ trisomie 21 :

On repère 46 cas des malades trisomique soit 18% des patients de cette série.

➤ Syndrome polymalformatif :

9 cas soit 2.35% des enfants cardiaques ont un syndrome polymalformatif dont un est étiqueté comme une trisomie 18.

II- ETUDE CLINIQUE

1-Etat nutritionnel

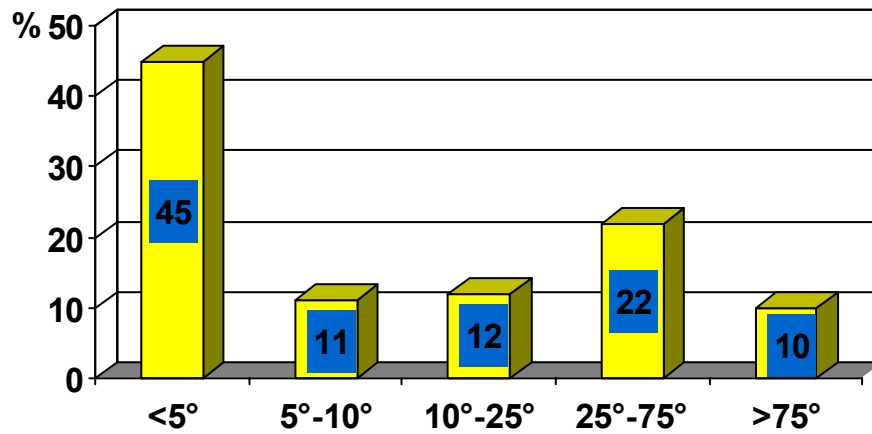


Figure 2: Etat pondéral des malades

La cardiopathie congénitale est une cause fréquente d'hypotrophie. 56% des enfants ont un poids inférieur au 10^e percentile [figure 2].

2-Age de début des symptômes

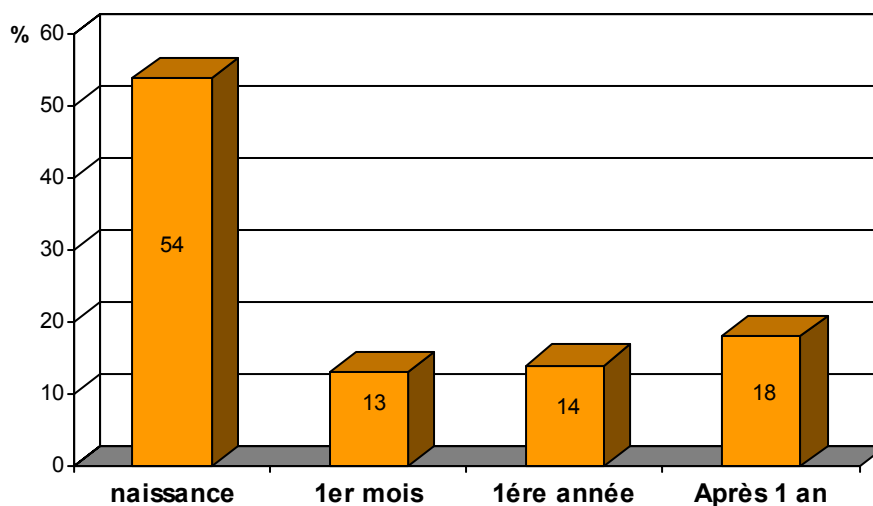


Figure 3 : L'âge de début de symptôme

L'apparition des symptômes de la maladie était chez la majorité des patients à la période néonatale. 67% des malades ont déjà leurs signes cliniques à un âge inférieur à un mois [figure3].

3- Circonstances de découverte

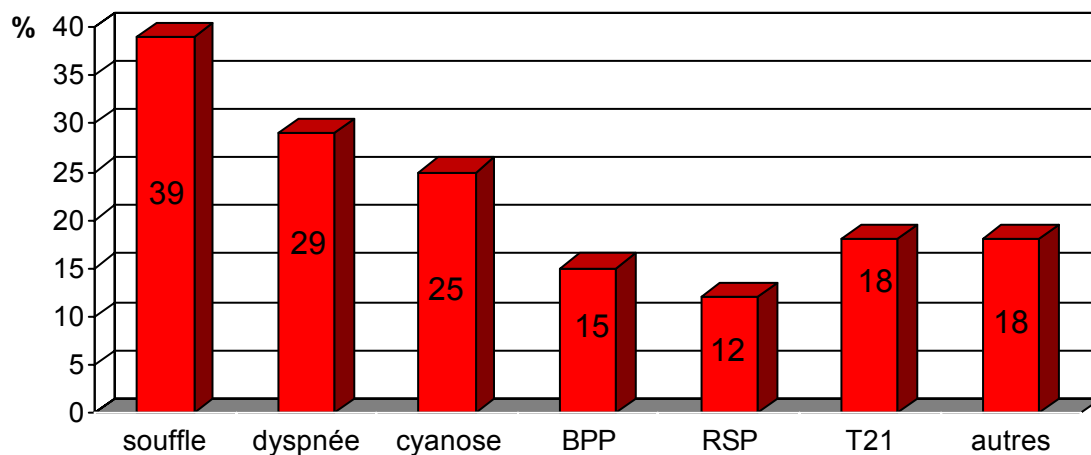


Figure 4: Circonstance de découverte de la maladie

La découverte du souffle cardiaque était chez 39% le symptôme révélateur du diagnostic, d'où l'importance de l'auscultation cardiaque chez tout nouveau né en salle d'accouchement.

4- Examen clinique

Tableau I : les signes cliniques de retentissement cardiaque

Signe clinique	nombre	%
Cyanose	71	32.57
Détresse respiratoire	58	26.70
Déformation thoracique	4	1.80
Tachycardie	16	7.23
Hippocratisme digital	13	5.88
Souffle cardiaque	134	60.63

La plupart des enfants sont symptomatiques avec des signes plus ou moins graves ; ainsi l'examen clinique objective un souffle cardiaque chez plus que la moitié des malades [Tableau I].

III- ETUDE PARACLINIQUE

1-Répartition des cardiopathies congénitales en fonction de type

Tous les malades de cette série ont bénéficié d'une échocardiographie qui a pu diagnostiquer le type de la cardiopathie congénitale, ainsi comme le montre la figure 5, on note la prédominance des cardiopathies type shunt gauche droite avec un pourcentage de 67%, suivies des cardiopathies par obstacle puis les cardiopathies type shunt droite gauche.

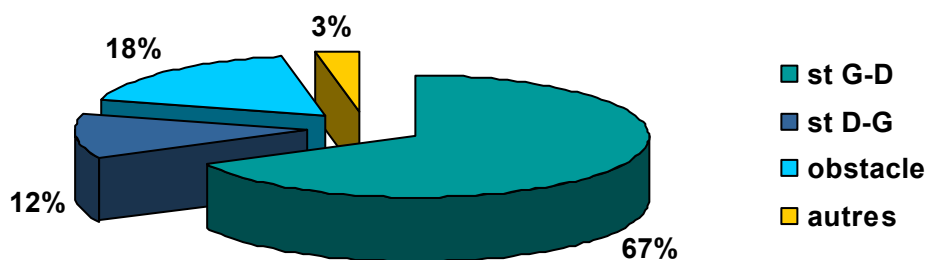


Figure 5: répartition des types de cardiopathies congénitales

2- Les shunts gauche droite

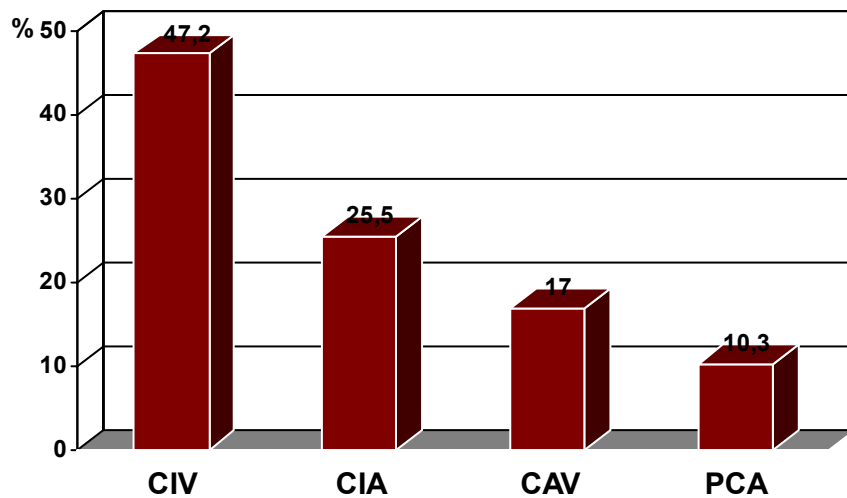


Figure 6 : Les types des shunts gauche droite

Les shunts gauche droite retrouvés dans cette série sont la CIV, la CIA (communication interauriculaire), le CAV (canal atrioventriculaire), PCA (persistance du canal artériel). Ils sont dominés par la CIV avec un taux de 47.2% [figure 6].

3- les shunts droite gauche

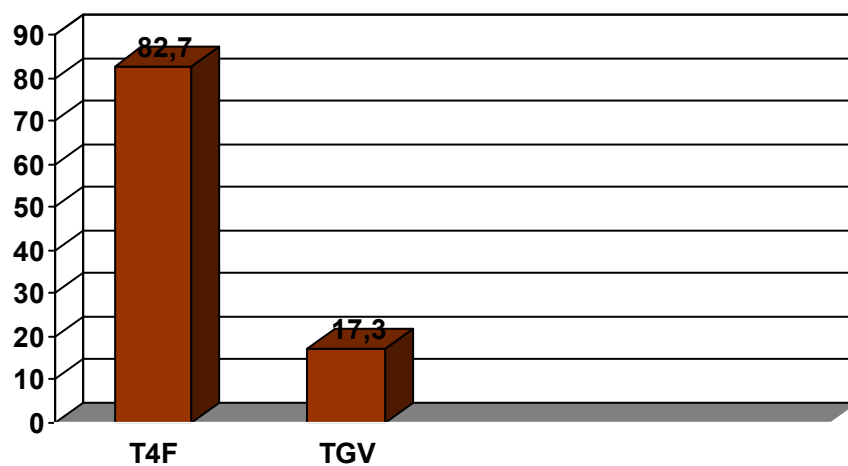


Figure 7: les types des shunts droite gauche

On individualise dans les shunts droite gauche la T4F (tétralogie de Fallot) et TGV (transposition des gros vaisseaux).

Une nette prédominance de la T4F est notée dans cette étude avec un pourcentage de 82.7% contre 17.3% des TGV [figure 7].

4-les cardiopathies par obstacle

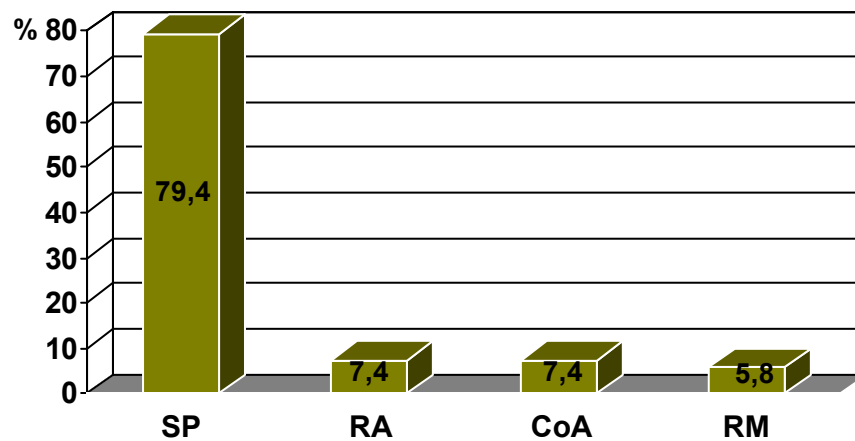


Figure 8: les types des cardiopathies par obstacle

Les types des cardiopathies par obstacle rencontrés dans cette étude sont : la SP (sténose pulmonaire), le RA (rétrécissement aortique), la CoA (coarctation de l'aorte) et le RM (rétrécissement mitral).

La SP domine ces types avec un taux de 79.4%, alors que les autres types sont moins fréquents dans cette série [figure 8].

IV- COMPLICATIONS

Les cardiopathies congénitales peuvent donner des complications qui sont secondaire à un shunt cardiaque :

- ✓ Gauche droite à savoir l'hypertension artérielle pulmonaire qui peut évoluer vers un syndrome Eisenmenger, et la dilatation des cavités cardiaques droites.
- ✓ Droite gauche notamment les abcès cérébraux, les endocardites, les embolies cérébrales.

Dans ce travail :

- 10.3% avaient consulté au stade d'hypertension artérielle pulmonaire.
- 11.4 % avaient des dilatations des cavités cardiaques (gauches dans 70% et droites dans 30%).
- On a noté la présence d'un seul cas d'endocardite greffée sur un CAV.
- Un accident vasculaire cérébral chez la même malade ayant l'endocardite.

V- TRAITEMENT ET EVOLUTION

1- Traitement médical

Tous les malades ont reçu un traitement médical adapté à leur type de cardiopathie et son retentissement :

- Le traitement de l'insuffisance cardiaque est basé sur la digoxine, associée au furosémide (Lasilix).
 - Tous les enfants porteurs de cardiopathie cyanogène sont mis sous un traitement martial, avec recours aux saignées si polyglobulie majeure.
 - Dans les malaises anoxiques un traitement à base de Propanolol est instauré.
 - En cas de broncho-pneumopathie, une antibiothérapie est prescrite.
 - Les traitements adjuvants associent une oxygénothérapie si dyspnée, réhabilitation alimentaire si hypotrophie et la correction d'une anémie si nécessaire.
-
-

2-Traitement chirurgical

La réalisation du traitement chirurgical a dépendu de l'âge du malade, du type de la cardiopathie et son retentissement, l'état évolutif de la maladie, ainsi que les possibilités financières des parents et d'organisme humanitaire.

La chirurgie a comporté deux types d'interventions : palliative ou curative, dans cette étude 48 malades sont opérés à Marrakech, Rabat ou suisse.

Tableau II : Répartition des malades en fonction de type de l'intervention chirurgicale

Types de l'intervention	nombre	%
Correction complète	22 cas	45.83
Cerclage	16 cas	33.33
Cerclage puis cure complète	3 cas	6.25
Blalock	6 cas	12.25

Seulement 22 malades de cette série ont bénéficié d'un traitement curatif et 25cas D'un traitement palliatif.

3 –Evolution

L'appréciation de l'évolution clinique des malades porteurs de cardiopathies congénitales opérées ou non à court, à moyen et à long terme a été difficile à cause de la perte de vue des patients et le problème d'archivage des dossiers.

Dans cette étude on a noté la survenue de 4 décès:

- Deux malades à cause d'une insuffisance cardiaque.
- Deux malades en suite post opératoire immédiat.



DISCUSSION

I. EPIDEMIOLOGIE

1 Prévalence des cardiopathies congénitales

La prévalence des cardiopathies congénitales varie selon les auteurs entre 3 et 12% [1, 2, 3, 4, 5, 6, 7], avec une prévalence moyenne de 5 à 8% dans les séries les plus anciennes, un taux inférieur à 5% semblant être une étude incomplète. Celle-ci varie selon l'âge de la population étudiée et est estimée à 8% avant l'âge de 1 an et 12.5% avant l'âge de 16 ans [2]. L'incidence des cardiopathies peut être sous-estimée, car les morts fœtales spontanées sans vérification anatomique, le décès néonatal précoce sans autopsie et les cardiopathies non encore détectées (les communications interauriculaires, rétrécissement aortique ou pulmonaire peu serrés, coarctation de l'aorte peu serré).

Les grandes variations de la prévalence observées dans la littérature sont la conséquence des différences de moyens de diagnostic et de méthodologie. Certaines études apprécient la prévalence chez les enfants nés vivants et ne prennent pas en compte les fœtus, d'autres incluent non seulement les malformations cardiaques mais aussi les tumeurs, les myocardiopathies et les troubles de rythme cardiaque et d'autres excluent les PCA et les petites CIV musculaires avant leurs fermetures spontanées.

D'une manière générale, l'augmentation de la prévalence des cardiopathies congénitales est constatée depuis ces dix dernières années. Cette augmentation serait le reflet de l'accroissement du taux de prévalence des CIV, dont le diagnostic est maintenant mieux assuré grâce à l'échocardiographie et doppler couleur.

Dans les pays en voie de développement, on ne dispose pas de statistiques précises sur ces affections dont l'incidence serait de Guadeloupe 6.08% [2], Qatar 12.23% [4] et Mozambique 2.3% [5].

Au Maroc les cardiopathies congénitales représentent 7.8 % de l'ensemble des enfants hospitalisés sur une période de 4 ans à l'hôpital de Rabat D'après NAHA [8].

Tableau I : Incidence des cardiopathies congénitales chez les NNé vivants [2, 4, 5, 6]

année d'évaluation	Lieu d'étude	cardiopathies congénitales/1000 NNé
1959-1967	USA muticentre	7,67
1957-1971	Angleterre	5,95
1959-1966	Nord du Californie	8,56
1963-1973	Danemark	6,14
1963-1965	Budapest Hongrie	7,1
1975	Suisse	6,3
1981	Suède	9
1975-1984	Florence Italie	12,35
1976-1980	Tchécoslovaquie	6,3
1976-1985	Espagne	5,21
1979-1986	Bas Rhin France	7,6
1981-1984	Alberta Canada	5,54
1982-1988	Norvège	9,02
1988-1990	Guadeloupe	6,08
1991-1994	Indre et Loire France	9,8
1984-1994	Qatar	12,23
2005	Mozambique	2,3

2. Spectre des cardiopathies congénitales

Dans notre série les cardiopathies congénitales responsables d'un shunt gauche droite sont les plus fréquentes et représentent 67% tandis que les shunts droite gauche ne représentent que 12%. Les CCNC (cardiopathies congénitales non cyanogènes) sont dominées par les CIV par un taux de 47.2% ce qui rejoint les données de la littérature [2, 3, 4, 8].

Tableau II : Fréquence des cardiopathies congénitales non cyanogènes et Cyanogènes dans différentes régions [3, 8, 10]

Lieu d'étude	Nb de cas de CC	CCNC en %	CCC en %
Maroc (notre série)	255	67	12
Maroc (Casablanca)	156	64,1	35,9
Maroc (Rabat)	147	66	34
Inde	200	63,5	36,5
Taiwan	588	59,4	40,6
Togo	82	71,95	28,05
France	801	77,9	22,1
Californie	163	69,3	30,7
Italie	1445	70	30
Australie	1325	80,2	19,8
Allemand		57	17

3. Répartition en fonction du sexe

Globalement la répartition selon le sexe avoisine 50% avec une légère prédominance masculine [1] ce qui concorde avec les résultats de notre série dont le sex ratio chez nos patients est de 1.01.

L'influence de sexe n'est réellement évidente qu'en fonction du type de cardiopathie. Ainsi la plupart des auteurs retrouvent une prédominance féminine pour la CIA, le CAV et le canal artériel [1]. En revanche l'excès de garçon est très significatif pour TGV, les lésions obstructives du cœur gauche et les lésions conotruncales : Tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert, tronc artériel commun, ventricule à double issue, atrésie pulmonaire, interruption de l'aorte type B et arc aortique à droit [9].

4. Gémellité

Le taux de gémellité dans la population générale est compris entre 2% et 3%, il est légèrement augmenté parmi les enfants porteurs de cardiopathies majeures (3.3%), plus nettement augmenté parmi ceux qui ont une forme moins sévère (4.6%) [1]. Cette différence peut être interprétée comme le résultat d'explorations toujours plus complètes chez les jumeaux, ce qui révèle des formes mineurs parfois non diagnostiquées chez les enfants uniques.

Les études concernant la survenue des cardiopathies chez les jumeaux révèlent surtout un taux de concordance (c'est-à-dire la proportion de jumeaux présentant la même anomalie) relativement plus faible, mais nettement plus élevé chez les jumeaux monozygotes (environ 8%) que chez les jumeaux dizygotes dont le taux de concordance est identique au risque de récurrence dans une fratrie [11]. En dépit du mélange des types de cardiopathies qui induit une certaine confusion dans ces études, on ne peut qu'on déduire l'importance probable mais non exclusive des facteurs génétiques.

II. ETIOLOGIES

1. Facteurs génétiques

1.1 Aberrations chromosomiques

Les malformations cardiaques sont une composante fréquente des aberrations chromosomiques. Près de 10 % des enfants atteints de cardiopathie sont porteurs d'un déséquilibre chromosomique, correspondant principalement à des trisomies autosomiques (21,18, 13) et au syndrome de Turner (monosomie X ou équivalents) [13]. Cependant, toutes les anomalies chromosomiques peuvent être à l'origine d'un défaut d'organisation embryonnaire du cœur. Il semble exister une certaine corrélation entre le type de cardiopathie et la nature de l'anomalie chromosomique. Par exemple, le CAV oriente en priori vers une trisomie 21 [20]. Dans un second temps, si aucune trisomie 21 n'est retrouvée, seront recherchées par ordre de fréquence décroissante une délétion partielle du bras court du chromosome 8 ou de la région 3p25 [13].

En effet, 40 % des fœtus avec un CAV complet, 60 à 66 % des nouveau-nés vivants avec un CAV ont une trisomie 21 [1]. 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. Comme la trisomie 21 est parfois partielle, c'est-à-dire que la trisomie ne porte que sur un segment du chromosome 21, il a été tenté de limiter la région du chromosome 21 qui serait plus particulièrement responsable de l'anomalie cardiaque. C'est la région q22.1-qter du chromosome 21 qui contiendrait le ou les gènes responsables du CAV observé dans la trisomie 21 [1]. Un gène de cette région a été proposé (DS-CAM pour down syndrome - cell adhesion molécule) mais sans confirmation pour l'instant. Le mécanisme impliqué dans la trisomie 21 est probablement une surproduction de protéine du fait de la présence de trois copies du gène au lieu de deux.

Le caryotype constitutionnel fait donc partie du bilan de toute cardiopathie, et ce d'autant plus qu'il existe des symptômes associés à la cardiopathie. En cas de déséquilibre chromosomique, le risque de récurrence donné aux parents est celui de l'anomalie

chromosomique. Il est par exemple estimé à 1 % en cas de trisomie 21 libre et homogène pour une femme de moins de 38 ans, ce risque peut atteindre 50 % pour certaines translocations familiales, suivant la nature des chromosomes impliqués dans le remaniement et la taille des fragments transloqués [13].

Tableau III Anomalies chromosomiques et anomalies cardiovasculaires les plus fréquentes [9].

	Incidence des cardiopathies	les cardiopathies les plus fréquentes
population générale	0,8	CIV, PCA, CIA
trisomie 21	40	CAV, CIV, PCA
trisomie 18	90	CIV, PCA, CIA, RP
trisomie 13	80	CIV, PCA, Dextrocardie, CIA
4p-	60	CIV, PCA, CIA, RP, RA
5p-	30	CIV, PCA, CIA
9p-	40	CIV, PCA, RP
11q-	60	CIV, CoA, Hypo-VG
13q-	50	CIV
18q-	50	CIV, absence valve pulmonaire
22q11.2	75	Fallot, CIV, IntAO
22q11.2	40	persistance veine cave supérieur gauche, Retour veineux pulmonaire anormal
triploïde	50	CIA, CIV
XXXY et XXXXY	10	PCA, CIA
XXXXX		PCA, CIV
X (Turner)	35	RA, CoA, CIA, HTA, Dissection aortique

1.2 Les malformations à transmission mendélienne autosomique dominante

a. Syndrome de Di George

Le syndrome de Di George, le syndrome vélocardio-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 [19]. Di George a mis l'accent sur les problèmes immunitaires, Shprintzen sur les difficultés de langage et d'acquisition et Takao sur les malformations cardiaques. Il s'agit de la microdélétion la plus fréquente connue dans l'espèce humaine [19], sa prévalence varie entre 1/7000 à 1/2000 avec une moyenne de 1/4000 naissances [14]. Cette différence de la prévalence liée aux méthodes de confirmation du diagnostic, certains auteurs s'appuient sur la présence des malformations du cœur et de la fente palatine pour rechercher la microdélétion.

Le syndrome est caractérisé par une anomalie de développement du troisième et quatrième arcs branchiaux, responsables du développement des gros vaisseaux du coeur, du thymus, des parathyroïdes. L'expression phénotypique est variable, ainsi le syndrome comporte :

- Un faciès particulier [Fig. 1 et 2] qui peut manquer à la période néonatale, et alors une asymétrie de la bouche lors des cris associée à une hypocalcémie transitoire sévère sont de bons signes d'appel à cette période. Chez le grand enfant le faciès évocateur persiste et caractérisé par des 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. À l'âge adulte, les traits évocateurs d'une microdélétion 22q11 sont plus modestes et expliquent les cas où le diagnostic n'est porté chez un parent qu'après la naissance d'un enfant atteint.



Figure 1 : enfant de 3ans présentant des traits caractéristiques de la microdélétion 22q1 [1].

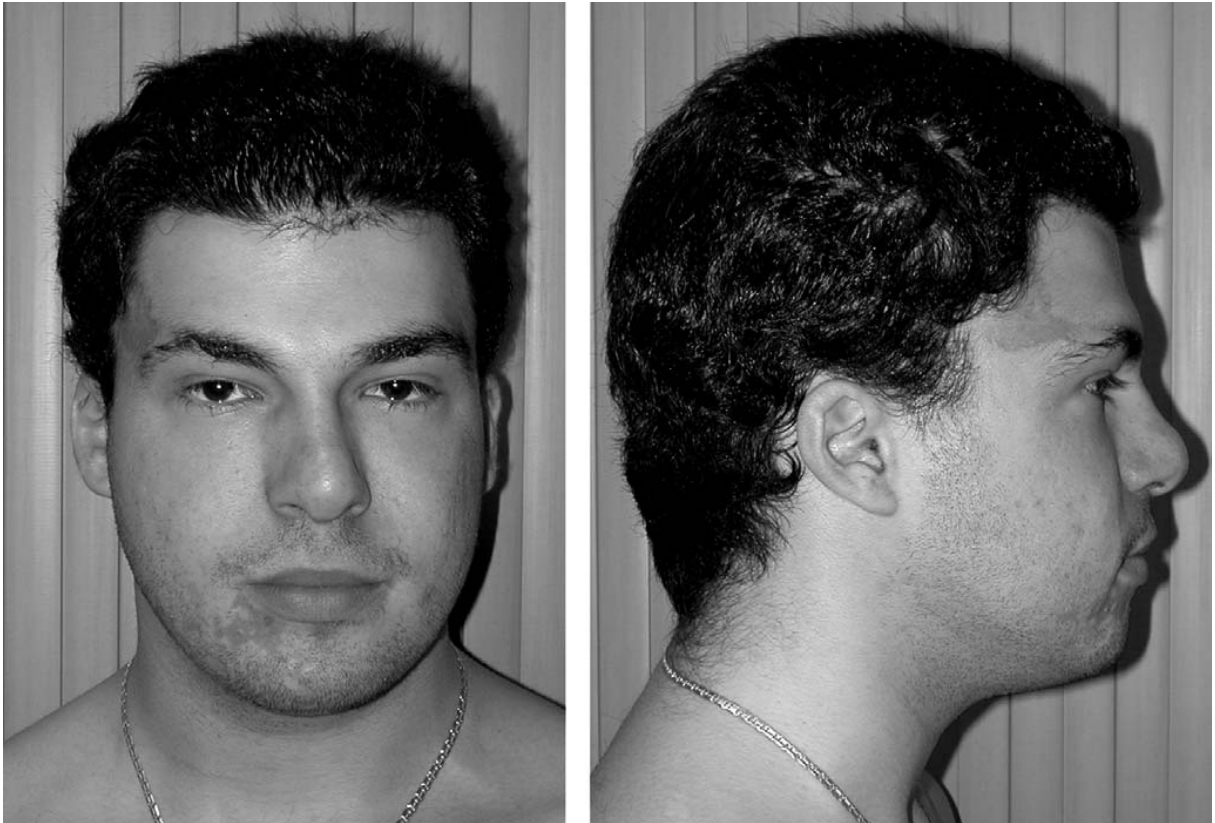


Figure 2 A l'âge adulte, les traits évocateurs d'une microdélétion 22q11 sont plus modestes [1].

Une fente labiopalatine ou palatine qui peut être soit patente ou sous muqueuse ou encore sous muqueuse occulte [figure 3] et alors non retrouvée à un examen simple de la bouche, mais peut être responsable de difficultés de déglutition, notamment chez le nouveau-né, et plus tard d'une voix nasonnée. Il a été démontré que 75% environ des patients ont des anomalies palatines mais la majorité ne sont pas faciles à détecter et sont constituées de fente palatine sous-muqueuse ou fente palatine sous-muqueuse occulte [14].

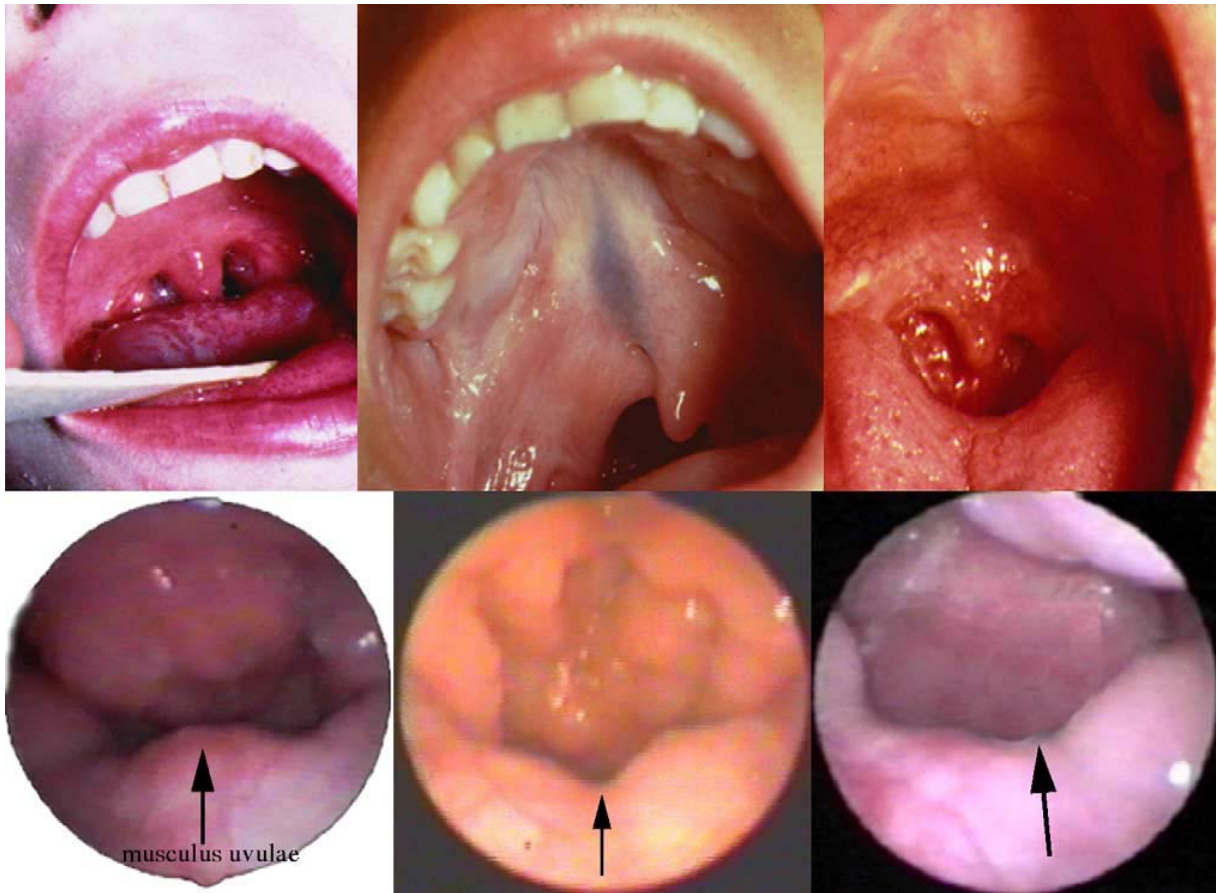


Figure 3 : Comparaison entre le palais normal et une fente palatine sous muqueuse et sous muqueuse occulte à l'examen simple de la bouche et au nasopharyngoscopie [14].

- une hypoplasie ou agénésie du thymus avec déficit en lymphocytes T (CD3, CD4 et CD8) qui sont diminués dans le sang périphérique mais surtout peu réactifs aux mitogènes. En revanche, le niveau d'anticorps circulants est habituellement normal. Ces perturbations entraînent une sensibilité aux infections et des manifestations cliniques d'auto-immunité. Les vaccins vivants sont à prescrire avec prudence.
 - Une inconstante et transitoire hypocalcémie pouvant entraîner des convulsions (essentiellement pendant la première année de vie) ou des crampes (chez l'adulte). Cette hypocalcémie est secondaire à une hypoplasie ou aplasie des glandes parathyroïdes. Elle se traite par un apport de vitamine D et carbonate de calcium.
 - Des malformations cardiaques dites conotruncales [20, 25] dont la plus spécifique (14 % des cas) est l'IntAO (interruption de l'arc 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 (atrésie pulmonaire) et CIV (10 %), TAC (tronc artériel commun) (9 %). En revanche, la TGV simple n'est quasiment jamais associée à un syndrome de Di George [1]. Une recherche systématique de microdélétion 22q11 dans une série de fœtus avec malformation conotruncale montre que 20 % des fœtus sont porteurs de microdélétion avec une prévalence différente selon le type de malformation cardiaque : IntAO (45 %), Fallot avec absence de valve pulmonaire (37,5 %), TAC (31 %), AP avec CIV (18 %), Fallot (14 %), TGV complexe (12 %) [1].

- Retard des acquisitions: caractérisé par un déficit dans la mémoire visuospatiale (problèmes en arithmétique et connaissance visuospatiale) et une conservation relative de l'aptitude verbale. À l'âge adulte, environ 20 % ont une tendance psychiatrique (schizophrénie, psychose maniacodépressive).
- A côté de ces signes cardinaux, l'étude européenne a montré la fréquence des anomalies rénales variées (36 %), un retard de croissance modéré (83 %), des anomalies squelettiques minimales [1, 25] et des malformations des organes génitaux : hypospadias ou cryptorchidie chez le garçon, et anomalie mullérienne chez la fille [12].

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 [34]. La délétion peut être héritée des parents, dans ce cas le plus souvent de la mère (75 % des cas). Les microdélétions de novo sont le plus souvent d'origine paternelle (deux tiers des cas). Plusieurs délétions sont observées [13]. La plus grande (environ 3 millions de paires de bases) est la plus fréquente (90 % des cas). Une délétion plus petite (environ 1,5 million de paires de bases) est observée dans 8 % des cas. Enfin, des cas plus rares ont des délétions particulières qui ne sont pas détectées par la sonde habituellement utilisée en FISH [1]. Il n'y a pas de différence phénotypique claire entre les patients présentant ces différents types de délétions. La délétion de 1,5 million de paires de bases contient environ 24 gènes. On n'a pas encore déterminé clairement s'il s'agit d'une atteinte monogénique ou

d'un syndrome de gènes contigus, c'est-à-dire si l'ensemble des signes sont secondaires à la présence d'une seule copie fonctionnelle d'un gène ou de plusieurs gènes [12]. Le mécanisme de la microdélétion est en revanche bien compris. Il s'agit de recombinaisons inégales inter- ou intrachromosomiques qui sont favorisées par la présence de séquences répétées. Ces blocs de répétition contiennent des gènes, des pseudogènes et des fragments de gènes qui peuvent avoir jusqu'à 99 % d'homologie avec la séquence équivalente d'un autre bloc de répétition. Chaque bloc de répétition varie cependant dans sa taille et son organisation [1].

Les indications certaines à la demande de la FISH dans le cadre du syndrome de Di George sont : une hypoplasie ou une agénésie thymique, une cardiopathie de type conotruncal, l'association cardiopathie et agénésie thymique, une dysmorphie faciale associant à un nez tubulaire, des oreilles rondes petites et bas implantées, un syndrome polymalformatif et un caryotype normal, une anomalie palatine et une agénésie rénale unilatérale; et comme indications relatives : une hypoplasie thymique, une mort fœtale in utero tardive associée à une dysplasie multikystique du rein, et une dysplasie multikystique du rein associée à une dysmorphie faciale ou à une hypoplasie thymique [12].

b. Syndrome de WILLIAMS BEUREN et Sténose aortique supra- valvulaire

La sténose aortique supra- valvulaire 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 dont l'incidence varie entre 1/7500 à 1/20000 [15], et malgré sa rareté ce syndrome est actuellement de plus en plus connu.

Le tableau clinique du syndrome de Williams-Beuren comporte un faciès particulier [figure 4,5,6] 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, 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 avec un coefficient intellectuel entre 50 et 60 [15], ongles courts et fragiles, ainsi qu'une hypertension artérielle chez 40 à 60% des patients [59].



Figure 4 : Photographies d'un enfant présentant un syndrome de Williams-Beuren [15].



Figure 5 : Photographies d'une fillette de 11 mois ayant un syndrome de Williams-Beuren [15]



Figure 6 : Visages de face a : d'un enfant de 4 mois, et b : d'un adulte de 26 ans présentant un syndrome de Williams–Beuren : oedème périorbitaire, joues pleines, lèvre inférieure éversée, pointe du nez bulbeuse [27].

La sténose aortique supravalvulaire est généralement progressive, circonférentielle, véritable hypoplasie de l'aorte ascendante dite image en « sablier ». D'autres artères peuvent être atteintes : artères pulmonaires, coronaires, rénales, céphaliques [figure 7, 8]. Occasionnellement, les valves aortiques, pulmonaires ou mitrales sont épaissies. L'évolution de cette sténose est généralement favorable notamment au niveau des artères pulmonaires. Des malformations cardiovasculaires peuvent être associées (CoA, Fallot) [1].

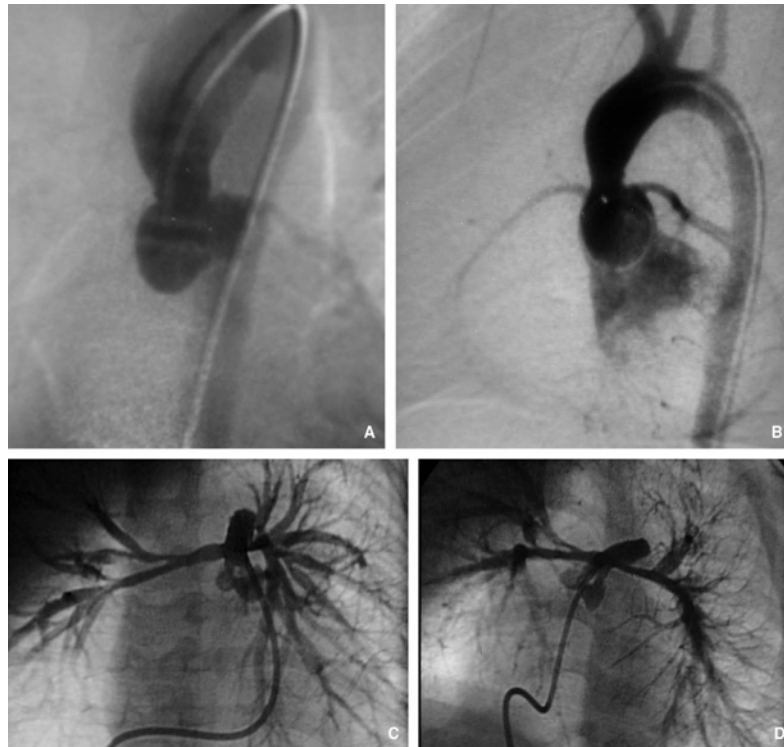


Figure 7 : Angiographie d'un enfant porteur d'un syndrome de Williams-Beuren [1].

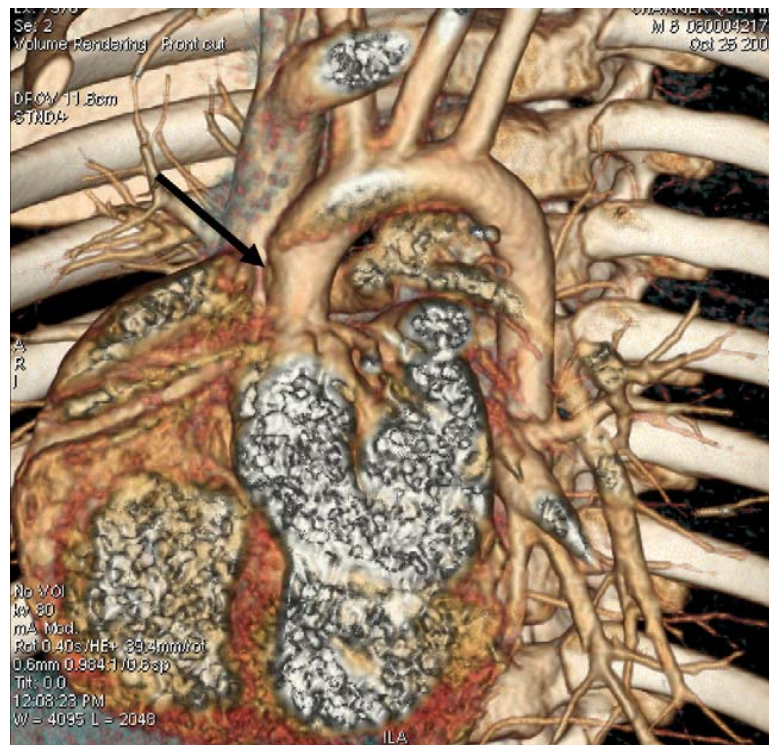


Figure 8 : Scanner multidétecteur : reconstruction tridimensionnelle d'une sténose aortique supravalvulaire [27].

La sténose aortique supravalvulaire est due à une atteinte du gène de l'élastine localisé sur le chromosome 7q11.23 [1, 13,15]. Les anomalies observées dans le gène de l'élastine sont très diverses et aboutissent en général à une inactivation du gène. 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. La production insuffisante d'élastine entraîne un dépôt insuffisant d'élastine insoluble dans les fibres élastiques. Ceci entraîne une prolifération des cellules musculaires lisses. Cette prolifération peut être inversée in vitro par un apport exogène d'élastine insoluble. C'est cette prolifération des cellules musculaires lisses qui est responsable des sténoses artérielles [1].

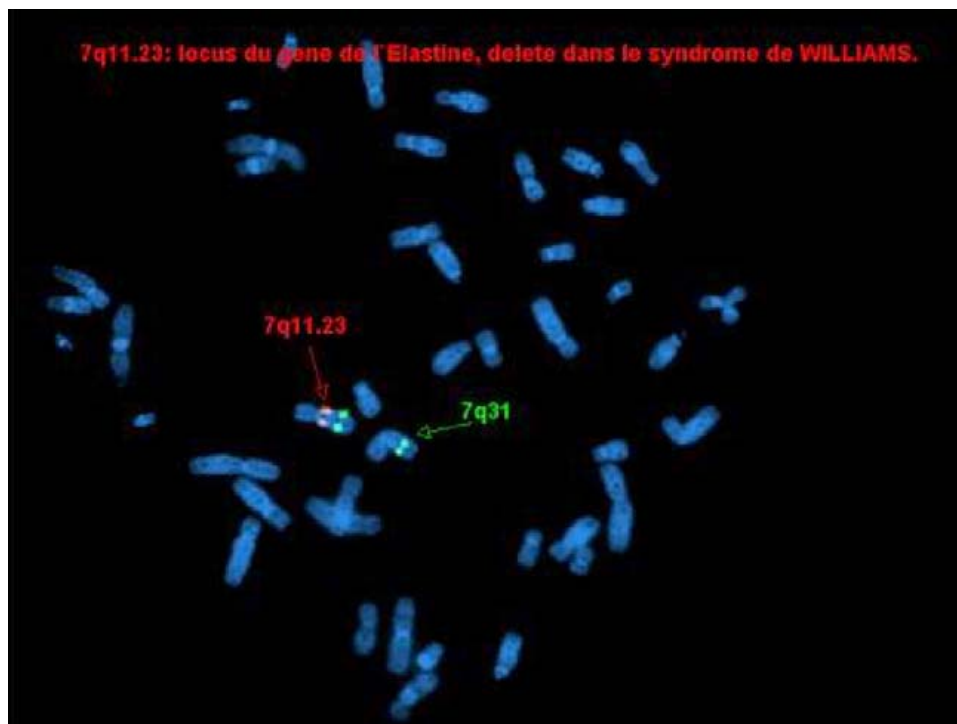


Figure 9. Image de fluorescent in situ hybridization (FISH) de la région 7q11.23. L'absence du spot rouge centromérique sur l'un des chromosomes 7 confirme la microdélétion spécifique du syndrome de Williams–Beuren [27].

Le syndrome de Williams–Beuren est dû à une délétion chromosomique en 7q11.23 dans 96% [13] [figure 9] qui enlève environ 1,6 million de paires de bases contenant 26 gènes dont le gène de l'élastine [figure 10]. Cette microdélétion peut être mise en évidence par une FISH chez La 96% des patients ayant un tableau clinique typique de syndrome Williams–Beuren [15]. La région de délétion est flanquée par une région de séquence presque identique. Cette situation favorise les recombinaisons inégales intra ou interchromosomiques. En outre, il a été mis en évidence récemment que cette région pouvait être inversée chez des personnes normales, réalisant un polymorphisme par inversion d'une région chromosomique de 1,6 million de paires de bases [1]. L'inversion n'est pas délétère, mais elle pourrait favoriser une recombinaison inégale aboutissant à la microdélétion. 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. La sténose supra-auriculaire et le 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. Le risque de récurrence est alors faible, estimé à moins de 1%. En revanche, la descendance d'un individu atteint a 50% de risque d'être atteinte [13].

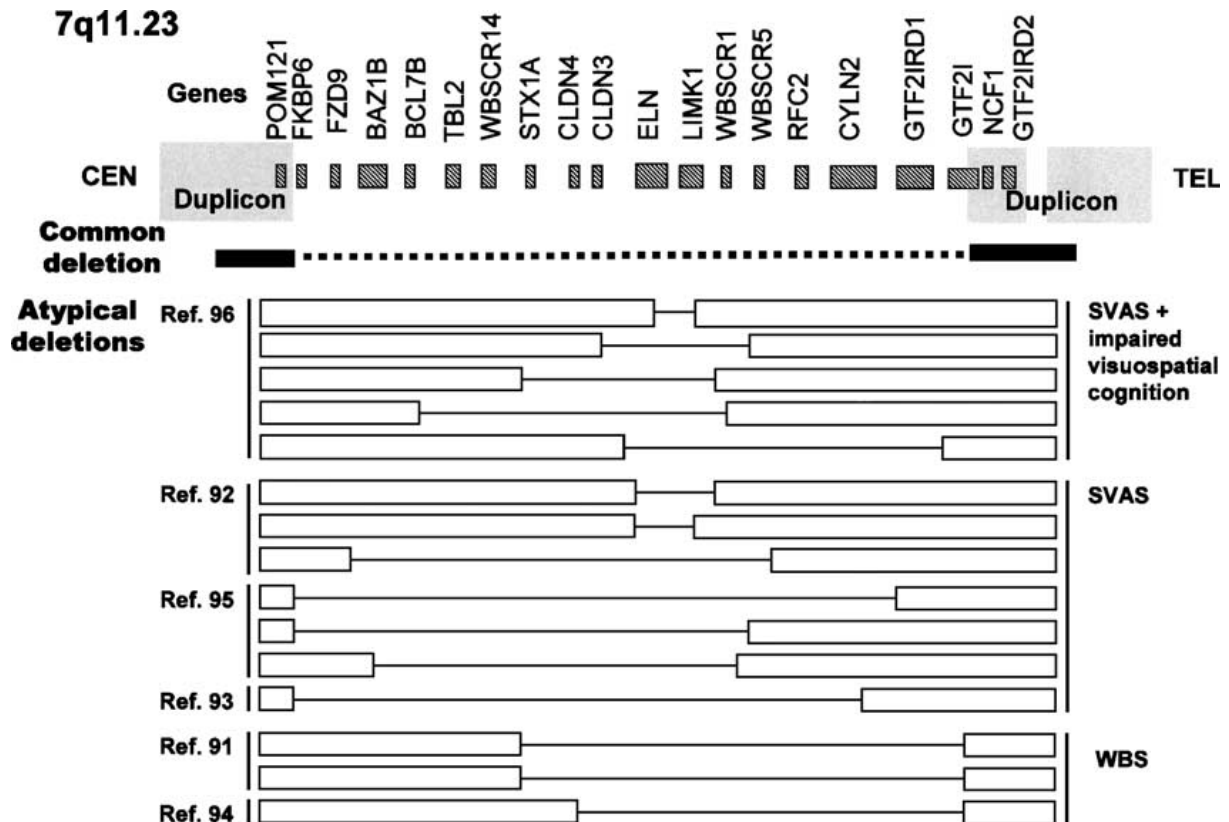


Figure 10 : Une carte de la région 7q11.23 montrant les différentes microdélétions dans le syndrome de Williams Buren et sténose aortique supra-valvulaire [1]

c. Syndrome de Noonan

Il s'agit d'un syndrome à transmission autosomique dominante [13] décrit par Noonan dont le phénotype varie selon les individus et selon l'âge, il associe une petite taille, une déformation sternale, 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 [1].



Figure 11 : enfant de 1an présentant le syndrome de Noonan [16].

En effet à la période néonatale, il est difficile de diagnostiquer le syndrome de Noonan par les traits faciaux uniquement [figure 11], et le seul signe orienteur s'il existe c'est la présence de la peau excessive nucale, à l'âge de 2 à 3ans la taille devient plus petite et le thorax plus proéminent, les éminences malaires sont plates donnant un aspect triangulaire de la face [figure 12]. À l'adolescence et chez le jeune adulte les traits de visage deviennent plus triangulaires et plus nettes [figure 13] [109].



Figure 12 : [16]:Garçon de 2ans ayant syndrome de Noonan

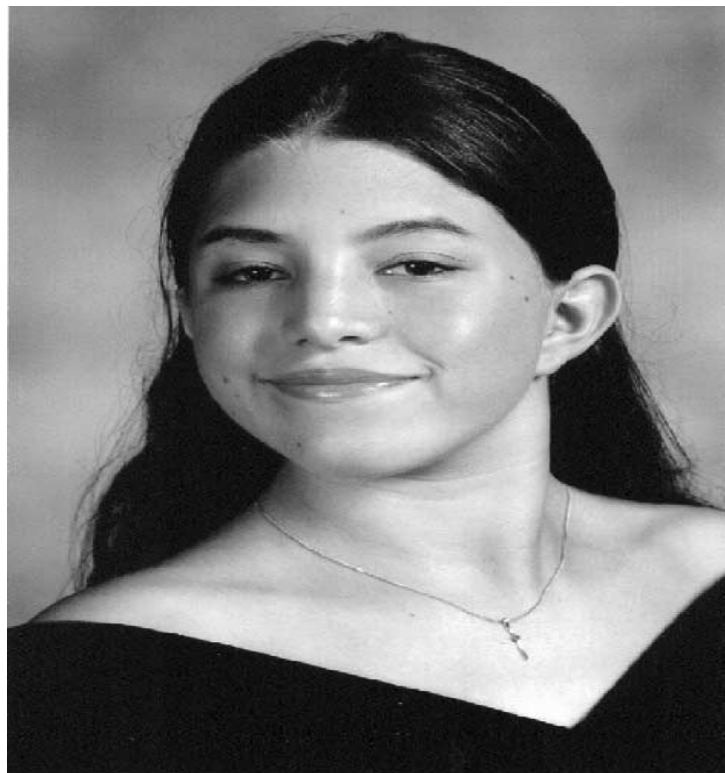


Figure 13 : [16] : Fille de 18ans présentant le syndrome de Noonan

Les cardiopathies sont associées au syndrome de Noonan dans 80% des cas [16], la plus fréquente est le rétrécissement valvulaire pulmonaire chez 80% [110]. Environ 20 % à 30% des patients avec un syndrome de Noonan développent une hypertrophie cardiaque [16]. Enfin, une tendance au saignement est rapportée due au déficit en facteur XI, la maladie de Von Willebrand et la thrombopénie. La fréquence du syndrome est d'environ 1/1 000 à 1/5 000 dont environ la moitié sont sporadiques [1].

Le gène en cause dans un peu plus de la moitié des cas est le gène PTPN11 [13, 21, 23, 26]. 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 %) [1]. Ce syndrome est allélique [26] (c'est-à-dire que des mutations dans le même gène peuvent entraîner l'un ou l'autre des deux syndromes) avec le syndrome LEOPARD (lentigines multiples, anomalies électrocardiographiques, hypertélorisme oculaire, sténose pulmonaire, anomalie génitale, retard de croissance et surdité neurosensorielle) [23] ; le syndrome des lésions multiples à cellules géantes et peut-être avec le syndrome cardiofaciocutané (hyperkératose, ichthyose, hypotrichose, anomalies rétinienne). Ce gène est donc responsable de trois ou quatre syndromes, La protéine synthétisée par le gène PTPN11 est une tyrosine phosphatase SHP-2 dont les actions semblent multiples [23, 26]. Les mutations sont de type faux sens qui sont responsables d'une activité enzymatique excessive.

d. Syndrome de Holt-Oram

Le syndrome de Holt-Oram fait parti des syndrome main cœur, il est rare, sa fréquence est de 1/100 000 naissances [25] à transmission autosomique dominante [13] avec une expression cardiaque associant une malformation de type CIA ostium secundum (CIA-OS) [26], CIV, Fallot et/ou anomalie de tissu de conduction de type bloc auriculoventriculaire, bradycardie sinusale, des anomalies squelettiques des membres supérieurs habituellement bilatérales et asymétriques faite des anomalies 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, exceptionnellement phocomélie [figure 14]. La pénétrance est quasiment de 100% [1, 13] mais les anomalies sont parfois discrètes et seulement visibles sur une radiographie.

Le gène responsable est maintenant connu, il s'agit du TBX5 localisé sur le chromosome 12 [19, 21, 26], un facteur de transcription qui contient un domaine T composé d'environ 180 acides aminés de liaison avec l'acide désoxyribonucléique (ADN) [1,13]. Cette liaison se fait à l'état d'homodimère. TBX5 fait partie d'une famille d'au moins sept gènes à domaine T. De manière intéressante, TBX5 interagit avec NKX2.5 pour réguler un grand nombre de gènes à expression cardiaque (ANF, connexine 40, GATA4) [111]. Les mutations dans NKX2.5 entraînent des anomalies cardiaques similaires (mais pas d'anomalie osseuse). Les mutations non-sens de TBX5 entraînent des malformations cardiaques et squelettiques alors que les mutations faux-sens peuvent avoir une expression plus ciblée sur l'un ou l'autre tissu. À noter que tous les syndromes de Holt-Oram ne sont pas secondaires à des mutations dans TBX5 [1] et que d'autres syndromes main-cœur ne correspondent pas à des mutations dans TBX5. En particulier, le syndrome main-cœur de type II avec les mêmes anomalies du membre supérieur mais une atteinte cardiaque à type d'arythmie (fibrillation auriculaire, rythme jonctionnel) et le syndrome main-cœur de type III avec des anomalies squelettiques identiques et des blocs de conduction intraventriculaires et une maladie sinusale. Ces syndromes doivent être distingués du syndrome «thrombocytopenia and absent radius» qui associe une thrombopénie intermittente, une absence ou hypoplasie du radius (sans atteinte du pouce) et parfois une malformation cardiaque (Fallot ou CIA).



Figure 14 : [1] Syndrome de Holt–Oram : la mère présente une anomalie du pouce gauche qui est mal implanté, de plus l'éminence thénar est hypoplasique. Sa fille présente une absence de radius

e. 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 [23] mais parfois un rétrécissement pulmonaire valvulaire ou un Fallot [1, 13]. 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* [1, 20, 21, 23]. Il s'agit d'un gène situé sur le chromosome 20 en p11.2 composé de 26 exons [1, 13, 21, 23]. La protéine produite est un agoniste de Notch qui est un récepteur impliqué dans la

différenciation cellulaire [23]. La transmission se fait sur un mode autosomique dominant avec pénétrance incomplète mutation et expressivité variable. De plus, il semble que tous les syndromes d'Alagille ne sont pas secondaires à des mutations dans le gène Jagged1 [1]. Des mutations dans le gène Jagged1 peuvent en revanche être responsables de forme familiale de cardiopathies congénitales isolées, 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.

La difficulté est que les signes extracardiaques associés sont souvent discrets et doivent être recherchés (cholestase biologique, examen à la lampe à fente, radiographie des vertèbres). Dans une famille, les malformations cardiaques sont associées à une surdité prédominante sur les fréquences moyennes et à un embryotoxon postérieur [23].

f. Le syndrome de Marfan

C'est la dystrophie héréditaire du tissu conjonctif la plus fréquente. Ce syndrome est lié à une pathologie du tissu élastique responsable d'une grande taille, de doigts longs, d'une scoliose, d'une ectopie cristallienne. La pathologie cardiaque faite du prolapsus de la valve mitrale qui est la lésion la plus fréquente. La dissection aortique et les anévrysmes de l'aorte ascendante sont également observés [13].

Les mutations ont été identifiées dans le gène de la fibrilline localisé en 15p21.1 [112].

g. 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 [13, 19]. Le gène n'est pas connu. En revanche, des mutations dans le gène NKX2.5 peuvent entraîner un retour veineux pulmonaire anormal.

h. Syndrome de Char

Le syndrome de Char a une transmission autosomique dominante, Il associe une PCA, un faciès particulier [figure 15] : 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, et une polythélie [1].



Figure 15 : [1] Enfants atteints du syndrome de Char

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 et le gène a été identifié. Il s'agit du gène TFAP2B [21] qui est un facteur de transcription exprimé dans les cellules des crêtes neurales qui se dimérise avant de se fixer sur l'ADN. Les mutations faux-sens

bloquent la fixation sur l'ADN cible ou la transactivation du signal sans bloquer la dimérisation. C'est pourquoi elles ont un effet dominant négatif.

1.3. Les malformations à transmission mendélienne autosomique récessive

a. Syndrome d'Ellis-van Creveld

Il s'agit d'un syndrome autosomique récessif avec des membres courts, des côtes courtes, polydactylie, une dysplasie des dents et des ongles et dans 60 % des cas une malformation cardiaque : oreillette unique ou CIA ostium primum. Deux gènes qui sont adjacents sur le bras court du chromosome 4 peuvent être impliqués : EVC et EVC2 [1,13 21]. Les mutations dans l'un ou l'autre des deux gènes entraînent des phénotypes indiscernables.

b. La maladie de Friedreich

Cette affection génétique se caractérise par une ataxie spinocérébelleuse et une myocardiopathie de type hypertrophique. Ce syndrome est rattaché au gène de la frataxine, localisé sur le chromosome 9 [13]. Ce gène favorise le passage du fer du cytosol vers la mitochondrie où il s'accumule sous forme de radicaux libres très toxiques pour la respiration cellulaire.

c. Les mucopolysaccharidoses

Elles s'accompagnent constamment d'une atteinte cardiaque anatomique tout dans les types I, IV et VI. L'atteinte cardiaque est généralement de type épaissement des valves mitrale et ou aortique, une sténose des coronaires et une infiltration du myocarde responsable d'une cardiomégalie et d'une insuffisance cardiaque évolutive [13].

d. Les glycogénoses

La plus connue d'entre elles est la glycogénose de type II ou la maladie de pompe qui se traduit par une hypotonie musculaire généralisée, une macroglossie et une myocardiopathie avec insuffisance cardiaque rapidement mortelle au cours de la première année de la vie.

1.4. Les syndromes récessifs liés à l'X

Ces syndromes sont transmis par les femmes et s'expriment chez les garçons. Toutefois, certaines femmes conductrices peuvent présenter des symptômes, généralement plus modérés que ceux retrouvés chez les patients de sexe masculin. Le risque pour une femme conductrice de donner naissance à un garçon atteint sera donc de un sur deux. Par ailleurs, sa descendance féminine sera conductrice dans 50 % des cas. Ces syndromes sont nombreux, n'autorisant pas d'en faire une liste exhaustive. Nous ne développerons ici qu'un seul de ces syndromes.

La dystrophinopathie de type Duchenne de Boulogne

Cliniquement, ce syndrome associe une faiblesse musculaire avec perte progressive de l'usage de la marche, des anomalies cognitives dans 40 % des cas et une cardiomyopathie dilatée; 20 % des femmes conductrices présentent une dilatation du ventricule gauche. Le gène de la dystrophine est localisé en Xp21.3p21.1 [13].

1.5 Les syndromes dominants liés à l'X

Plus rares, ils sont le plus souvent létaux chez les garçons. Une femme atteinte présente un risque de 50 % de donner naissance à une fille également atteinte.

On peut citer parmi ces syndromes l'incontinentia pigmenti, génodermatose liée à des mutations du gène NEMO en Xq28 [13].

2. Transmission multifactorielle

L'hypothèse de l'origine multifactorielle des cardiopathies congénitales a régné pendant plusieurs décennies [24], Elle fait intervenir la responsabilité associée d'une prédisposition génétique et d'un facteur environnemental. Ce mécanisme serait responsable de 90% des cas de cardiopathies congénitales [1]. Trois éléments sont essentiels : la prédisposition génétique de l'individu au développement d'une malformation cardiaque, la susceptibilité génétique à un tératogène et la survenue de l'atteinte durant une période vulnérable de l'embryogenèse cardiaque.

3. Causes environnementales

3.1 Maladies maternelles et médicaments

Le diabète maternel augmente le risque de tous les types de malformations, et de cardiopathie en particulier. De même, tous les types de malformations cardiaques sont observées, mais sont surreprésentées les conséquences d'une perturbation précoce du développement du coeur : défauts de latéralité (situs inversus, dextrocardie), anomalies de la boucle cardiaque : TGV et du tractus éjectionnel : ventricule droit à double issu, CAV complet [1, 13, 22]. Mais aussi les anomalies conotroncales, hypertrophie asymétrique de la cloison interventriculaire, habituellement bénigne et réversible après la naissance, mais il peut provoquer parfois une grave obstruction d'éjection ventriculaire gauche et une insuffisance cardiaque. Un contrôle strict de la glycémie maternelle est essentiel pour limiter le risque fœtal et néonatal [17].

L'épilepsie maternelle 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 plutôt il est plus grand chez les femmes traitées [1].

Les hydantoïnes et la carbamazépine sont les médicaments les plus associés aux cardiopathies dont la répartition est conforme à celle de la population générale [1, 13, 22].

Parmi les médicaments tératogènes, le thalidomide augmente surtout le risque de Fallot, et l'isotrétinoïne celui des cardiopathies conotroncales [1].

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 [115,116].

En ce qui concerne les pathologies aiguës, certains auteurs retrouvent une augmentation du risque de cardiopathie conotroncale chez les enfants de mère ayant eu une infection des voies aériennes supérieures au premier trimestre de la grossesse [18].

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 [22].

L'effet tératogène de l'infection rubéolique maternelle pendant la grossesse a été décrit en 1941 par l'ophtalmologiste Norman 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 [1,13].

Les cardiopathies qui peuvent entrer dans le cadre de l'embryopathie rubéolique sont principalement la SP, la CoA et la CIV [18]. On a également décrit des cas de nécrose myocardique fœtale. Les campagnes de vaccination ont fait notablement diminuer l'incidence des rubéoles congénitales dans les pays développés au cours des dernières décennies. L'incidence annuelle des infections rubéoleuses en cours de grossesses recensées en France était de 5,4/100 000 naissances vivantes en 1999 et celle des rubéoles congénitales de 0,14/100 000 naissances [1].

L'infection maternelle par le virus de l'immunodéficiência 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 [1].

La thyrotoxicose foetale est le résultat de la stimulation de la thyroïde par le transfert des anticorps maternelle. Les manifestations cliniques sont nombreuses et comprennent une tachycardie sinusale persistante qui dépasse 160 battements/min. Le traitement vise à inhiber la thyroïde foetale par les hormones de synthèse et de contrôler le rythme cardiaque fœtal en cas de thyrotoxicose sévère [17, 113].

Les cardiopathies fœtales peuvent se produire par un mécanisme immunologique, ainsi le lupus aigu érythémateux disséminé maternelle peut provoquer un bloc auriculoventriculaire fœtal complet. Le traitement Transplacentaire du fœtus par les stéroïdes et les B_agonistes a amélioré le résultat en réduisant l'inflammation du myocarde. L'enregistrement lors du Doppler séquentiel du temps de conduction auriculoventriculaire du fœtus au cours de la gestation est

utilisé dans la surveillance du fœtus à risque de développer un bloc cardiaque et peut permettre d'établir un traitement immunosuppresseur avant l'installation d'un bloc auriculoventriculaire irréversible [17].

3.2. Habitudes toxiques

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, la CIA, et la PCA. Ce dernier résultat est inchangé même si l'on contrôle le facteur prématurité et le poids de naissance [18]. Néanmoins certains auteurs trouvent une relation dose dépendante entre tabagisme maternel et deux formes de cardiopathies : d-TGV et rétrécissement pulmonaire valvulaire, mais seulement dans certains sous-groupes (les mères âgées avec antécédents de fausses couches) [1].

Les cardiopathies ne sont pas au premier plan dans les conséquences de la consommation d'alcool par les femmes pendant la grossesse, mais certaines études retrouvent un doublement du risque de CIA, CIV, CoA [1, 13,18, 22].

3.3 Expositions environnementales

Il est constaté que parmi les enfants atteints de d-TGV, un excès de mères exposées à des pesticides ou raticides. Une étude dans ce sens avait trouvé une liaison entre exposition aux pesticides et antécédents familiaux de cardiopathies, ce qui évoque une susceptibilité génétique aux facteurs environnementaux, mais n'a pas reçu de confirmation [17].

Les auteurs suggèrent une association significative entre exposition professionnelle aux solvants organiques et les cardiopathies. D'autres études menées en milieu professionnel donnent des résultats similaires et semblent montrer en particulier un risque de cardiopathies gauches obstructives. Si la liaison est causale, la fraction de cardiopathies attribuable à ces expositions toxiques professionnelles pourrait être de l'ordre de 5 % [1].

Là encore, l'hypothèse d'une interaction gène-environnement a été formulée, et des polymorphismes génétiques d'enzymes-clés du métabolisme des solvants (glutathion-S-transférases) semblent modifier le risque de survenue de rétrécissement pulmonaire valvulaire et de CIA chez les femmes exposées aux solvants et peintures [18, 13].

Dès 1989 la survenue de certaines cardiopathies a été reliée à la chloration de l'eau de boisson, et d'autres études sont venues appuyer cette hypothèse. La plus récente attribue au bioxyde de chlore et aux trihalométhanes un excès de cardiopathies constaté dans un comté suédois depuis plusieurs années dans le cadre de la surveillance de routine des malformations congénitales [114].

3.4 Stress

Hansen et al. ont défini un échantillon de 3 560 femmes ayant accouché entre 1980 et 1992 et qui ont subi un stress majeur en début de grossesse (décès ou hospitalisation pour cancer ou infarctus du myocarde du conjoint ou d'un enfant). Ils l'ont comparé à une population de 20 299 grossesses dites « non exposées » et ont observé que le risque d'anomalies de la migration des crêtes neurales était augmenté pour les femmes ayant subi un stress majeur. En restreignant l'analyse aux femmes qui avaient perdu un enfant au premier trimestre de leur grossesse, la valeur du risque calculée était encore accrue mais l'effectif était alors faible. Etaient incluses dans ces anomalies les CIV et les cardiopathies troncales [113].

3.5 Facteurs fœtaux

Une étude faite chez les jumeaux a constaté une prévalence anormalement élevée de dextroisomérismes chez un des jumeaux dans les paires monochoriales mono-amniotiques. Ceci peut être expliqué par le processus de gémellité qui divise la masse embryonnaire alors que la latéralité gauche-droite est acquise, laissant un des embryons sans repère pour cet axe alors que l'autre le conserve [20].

Le syndrome transfuseur-transfusé peut se caractériser par des lésions obstructives droites acquises, en effet le jumeau receveur est hypertendu, le ventricule droit fait face à une

augmentation importante de sa postcharge, s'hypertrophie, devient peu compliant et finalement on observe une sténose infundibulaire sévère à la naissance. Il n'y a pas de gène de développement cardiaque en cause mais uniquement un changement des contraintes hémodynamiques pendant la vie fœtale. Donc, tout n'est pas génétique [20].

Tableau VI [18]: Cardiopathies au cours des embryopathies

	Fréquence de cardiopathie	Type de cardiopathie
Alcool	25 à 50	CIA, CIV, PCA
Amphétamine	5	CIV, CIA, TGV, PCA
Hydantoïnes	2 à 3	SP, SA, CoA
Timéthadone	15 à 30	TGV, TF
Lithium	10	Ebstein, CIA
Hormones sexuelles	2 à 4	CIV, TGV, TF
Rubéole	35	SP, PCA, CIV
Diabète	3 à 5	CoA, CIV, TGV
Lupus	40	Bloc auriculoventriculaire
Phénylcétonurie	10	TF, CIV, CIA

III. DIAGNOSTIC DES CARDIOPATHIES CONGENITALES

1. Diagnostic anténatal

Le dépistage prénatal de la majorité des cardiopathies congénitales est possible par l'échocardiographie. La détection de ces malformations en anténatal permet une optimisation de la prise en charge périnatale avec le but d'améliorer le pronostic pour l'enfant à naître, mais aussi réduire la mortalité périnatale [36, 37, 39]. Pour les cardiopathies jugées incurables, le diagnostic prénatal offre le choix pour les parents d'opter pour une interruption médicale de grossesse.

a. Population à haut risque pour les cardiopathies congénitales

Antécédents familiaux de cardiopathies congénitales

Un antécédent de cardiopathie chez un sujet apparenté au premier degré majore le risque. Cet antécédent peut concerner l'un ou les deux parents ou un enfant précédent [40, 42]. Globalement, le risque est d'environ 4% si c'est la mère qui est porteuse de la cardiopathie, et 2%

si c'est le père. Lorsqu'un précédent enfant est concerné, le risque de récurrence pour le couple est de 2 à 3% mais il peut atteindre 10% si deux des enfants ont présenté une malformation cardiaque [28]. Cependant certains spectres de cardiopathies exposent plus que d'autre au risque de récurrence, en particulier l'isomérisme et les cardiopathies gauches obstructives. Ce risque peut être encore plus grand si la malformation s'intègre dans un cadre génétique bien défini.

Deux points importants à souligner, le spectre de la cardiopathie en cas de récurrence peut être différent de celui du cas index [118], ainsi pour un premier enfant ayant eu un diagnostic de tétralogie de Fallot, la récurrence peut sortir du registre des cardiopathies conotruncales, et concerner par exemple une cardiopathie gauche obstructive. Enfin la sévérité peut être variable [118], en d'autres termes, pour un antécédent de cardiopathie peu grave (CIV simple par exemple), la récurrence peut se faire sur un mode de cardiopathie grave et complexe. Ce point souligne la nécessité d'organiser une vérification de la normalité de l'anatomie du cœur fœtal par un opérateur de référence en cas d'antécédent de cardiopathie que ce soit le degré de sa sévérité.

Augmentation de la clarté nucale au premier trimestre

La clarté nucale s'avère à l'heure actuelle un marqueur prometteur pour le dépistage échocardiographique de la trisomie 21 au premier trimestre [30]. L'association d'une clarté nucale et les cardiopathies congénitales a été rapportée, chez des fœtus trisomique mais aussi en cas de caryotype normal. Les anomalies décrites sont essentiellement des hypoplasies du cœur gauche et les anomalies des gros vaisseaux [29]. Bien que l'hypothèse d'un défaut de connexion lymphatique au niveau jugulaire soit le plus souvent invoquer pour expliquer le mécanisme physiopathologique de la clarté nucale, d'autres travaux mettent en avant le rôle de la fonction cardiaque, et ils suggèrent que l'augmentation de la clarté nucale chez le fœtus trisomique puisse être la conséquence d'une défaillance cardiaque [42].

Ainsi les études faite dans ce sens [28, 29] confirment que pour des valeurs de clarté nucale supérieur à 3.5mm quelque soit la valeur de la longueur craniocaudale, la prévalence des cardiopathies congénitales était voisine de 5%. Ces données justifient alors la réalisation d'une

échocardiographie de référence en présence d'une clarté nucale supérieure à 3.5 [42], identifiant ainsi une population à risque de malformation cardiaque avec pertinence supérieure aux facteurs de risque classique: pathologies maternelles, exposition aux agents tératogènes [42].

Contexte polymalformatif

En cas de la découverte d'un syndrome polymalformatif, la recherche d'une cardiopathie congénitale lors de l'échocardiographie doit être la règle. Par ailleurs, les malformations cardiaques entrant dans le cadre d'une multitude d'associations malformatives, le cœur fœtal intervient souvent comme le révélateur de malformations extracardiaque, dont l'exemple caricatural est la tétralogie de Fallot [37].

A quel terme organiser l'échocardiographie dans la population à haut risque

Jusqu'à une période récente, l'examen du cœur fœtal pour le groupe à risque accru était réalisé vers 20–22 SA (semaine d'aménorrhée). Le développement de l'échocardiographie haute résolution permet désormais une qualité d'image autorisant l'étude de l'anatomie du cœur fœtal dès 15–16 SA [41]. Le développement de sondes vaginales à haute fréquence autorise depuis plusieurs années un examen du cœur fœtal dès la fin du 1^{er} trimestre. Ainsi, il devient possible de proposer un premier examen du cœur fœtal à ce terme pour les fœtus du groupe à risque.

Le pouvoir d'informer les parents sur la normalité de l'anatomie du cœur fœtal dès 13–14 SA représente donc un avantage évident en terme de réassurance précoce. Par ailleurs chez les fœtus avec clarté nucale supérieure à 3.5 mm, la vérification de l'anatomie du cœur vers 14 SA s'intègre totalement dans le cadre du premier bilan morphologique réalisé dans les cas où le caryotype n'a pas mis en évidence d'anomalie. L'échocardiographie de premier trimestre a permis de démontrer le caractère évolutif de la cardiopathie (les sténoses, les cardiopathies obstructives) au cours de la vie fœtale. Cette notion dépasse le simple champ de la connaissance scientifique puisqu'elle permet désormais d'envisager une possible intervention prénatale susceptible de bouleverser le pronostic postnatal de ces anomalies, tel qu'une valvuloplastie aortique pour éviter l'évolution vers l'hypoplasie du cœur gauche [38, 119]. Même si les premiers résultats du cathétérisme cardiaque interventionnel pour la dilatation d'obstacles valvulaires aortiques ou pulmonaires chez le fœtus humain sont actuellement décevants [28],

l'espoir de pouvoir, dans un future proche, de modifier l'histoire naturelle de ces cardiopathies in utéro demeure une perceptive fascinante.

L'examen des gros vaisseaux de la base et des quatre cavités est possible dans près de 90% à 98% des cas après 13 SA par voie vaginale [28], les limitations du premier trimestre sont évidentes, en particulier pour les anomalies plus difficilement identifiables, même plus tard dans la grossesse (les CIV) [41]. Enfin dans la même logique que l'approche habituelle en 2ème partie de gestation, il est indispensable que, dans les cas où un diagnostic précoce aboutit à une interruption de grossesse, une vérification anatomique du cœur fœtal soit réalisée, afin de vérifier la concordance avec le diagnostic échographique ou pratiquer une IRM (imagerie par résonance magnétique) si les parents refusent l'autopsie [120].

Le diagnostic de cardiopathies malformatives en fin de premier trimestre se heurte à des difficultés de prise en charge des patientes, en particulier en raison de la précocité du diagnostic de cardiopathies sévères [41]. Cette approche pourrait aboutir à des demandes d'interruption de grossesse pour des cardiopathies qui sont actuellement dans un spectre malformatif considéré curable par une ou plusieurs interventions chirurgicales en période néonatale [31].

b. Population à bas risque pour les cardiopathies congénitales

Près de 80% des cardiopathies congénitales sont diagnostiquées en période prénatale dans le groupe des patientes à bas risque [28, 43]. Cette observation à elle seule justifie que tous les efforts soient portés sur l'organisation d'un dépistage de qualité en population générale. Plusieurs pays ont proposé d'intégrer l'étude de la coupe quatre cavités dans l'examen de dépistage échocardiographique des malformations vers 20–22 SA [40, 41, 42, 43, 44, 121]. Les auteurs trouvent qu'il est inutile de faire un dépistage en premier trimestre pour la population à bas risque [41]. Enfin, l'étude systématique des gros vaisseaux a été proposée pour permettre le dépistage des cardiopathies non détectées par le seul examen de la coupe des quatre cavités [35, 39]. La coupe cinq cavités permet surtout de détecter les malformations conotruncales [40, 42]. Le comité technique de l'échocardiographie de diagnostic prénatal a précisé, dans son rapport d'avril 2005, les éléments concernant l'examen du cœur fœtal dans le cadre des

examens de dépistage du 2ème et 3ème trimestre de la grossesse. Les experts ont recommandé que les items suivants apparaissent dans le compte rendu final : position du cœur et de l'estomac (éléments relatif au situs), quatre cavités, équilibre des cavités cardiaques, aspect et position des gros vaisseaux. La réalisation de ces trois coupes pour le cœur fœtal permet de dépister 90% des cardiopathies congénitales [28, 35]. Ajoutant que pour certains auteurs, la coupe dite de trois vaisseaux permet d'accroître encore le dépistage des cardiopathies notamment la transposition des gros vaisseaux [32].

Le terme d'asymétrie des structures droites/gauches qui apparaît parfois dans le compte rendu d'une échocardiographie fœtale ne signifie souvent pas grand chose pour les pédiatres qui prennent en charge un nouveau-né en maternité. En revanche, les échographistes attachent de plus en plus d'importance à contrôler la symétrie des cavités cardiaques. Un tel déséquilibre constitue en fait un signe d'appel vers la constitution d'une cardiopathie congénitale, alors même que l'architecture du cœur et ses structures valvulaires et vasculaires sont en place, développées et apparemment normalement fonctionnelles. Les auteurs [33] considèrent qu'il y a une égalité des dimensions ventriculaires ($VD = VG \# 9 \text{ mm}$) et artérielles (artère pulmonaire = aorte $\# 5 \text{ mm}$) à 22 SA, alors qu'à 32 SA une prépondérance ventriculaire droite est constatée dans un rapport restant normalement inférieur à 1,4 ($VD/VG < 1,4$). Un rapport supérieur à 1,8 est suffisamment insolite pour qu'il soit considéré comme pathologique jusqu'à preuve du contraire : une étiologie est recherchée et un contrôle néonatal effectué à titre systématique. Un rapport supérieur à 2 est certainement anormal au début du troisième trimestre. Néanmoins des asymétries très importantes peuvent à tort orienter vers un diagnostic d'hypoplasie du cœur gauche. Plus on s'approche du terme de la grossesse, moins ce signe est spécifique.

c. La conduite devant la découverte d'une cardiopathie

Toute suspicion d'anomalie de l'anatomie du cœur fœtal impose la réalisation d'une échocardiographie de référence [42, 44]. Le but de cet examen est alors de confirmer le diagnostic et surtout d'établir un rapport détaillé de l'anatomie du cœur pour la discussion

pronostique mais aussi la prise en charge postnatale. La réalisation d'un prélèvement ovulatoire est discutée dans chaque cas [37]. Globalement, environ 13% à 18% des cardiopathies congénitales sont associées à une anomalie du caryotype, dont 10% à la trisomie 21 [28]. Il est indispensable de prendre en compte les particularités phénotypiques de chaque cardiopathie. Ainsi dans le cadre de la découverte d'une cardiopathie conotruncale, la proposition d'une étude de caryotype doit être systématique en utilisant la FISH à la recherche d'une microdélétion 22q11 [34]. Dans certains spectres, comme les anomalies isolées du cœur gauche, les anomalies chromosomiques sont rares [28], Néanmoins la vérification du caryotype se justifie souvent par la relative lourdeur de la prise en charge postnatale qui sera proposée [38]. Dans les cas de suspicion de coarctation de l'aorte, la principale anomalie à redouter est la présence de la monosomie X lorsqu'il s'agit d'un fœtus féminin. Enfin certaines cardiopathies rares peuvent faire l'objet d'étude cytogénétique plus particulière, comme une sténose aortique associée à un retard de croissance dans le cadre du syndrome de Williams–Beuren [15].

La discussion pronostique impose une approche pluridisciplinaire associant les cardiopédiatres et les néonatalogistes. Cette discussion repose, pour les cardiopathies isolées, sur l'examen d'expertise de l'anatomie du cœur fœtal. Le conseil prénatal délivré au couple repose principalement sur les possibilités postnatales de restaurer un cœur d'anatomie le plus proche possible de la normale. Parfois cette analyse nécessite de réaliser plusieurs contrôles évolutifs de la cardiopathie, en particulier pour les malformations associées à un petit ventricule. Dans cette situation, C'est la répétition des examens réalisés à quelques semaines d'intervalle qui permet d'apprécier le développement du ventricule [38]. Cet élément est capital puisqu'il va permettre d'estimer les chances d'engager le nouveau né dans un programme de réparation biventriculaire ou non [53].

Schématiquement, trois types de situation sont à envisager. Pour les cas de cardiopathies complexes sans espoir de restitution d'un cœur d'anatomie proche de la normale en postnatal, la gravité du pronostic rend recevable une demande d'interruption de grossesse par le couple [36]. D'autres cas, une réponse thérapeutique peut être proposée, mais la naissance expose le nouveau né à un risque de déséquilibre circulatoire précoce. C'est le cas des cardiopathies

ductodépendantes dont l'exemple classique est la transposition des gros vaisseaux [36,39], dans ces situations le diagnostic prénatal permet d'organiser au mieux la naissance dans une structure permettant une prise en charge adaptée, dès la salle de naissance si nécessaire (type 3). Enfin, la cardiopathie peut s'associer à une malformation d'un ou plusieurs organes et dans ce cas, la discussion pronostique dépend des capacités du diagnostic prénatal à préciser le cadre étiopathogénique. Dans cette dernière situation, c'est souvent la sévérité de la cardiopathie associée qui domine l'évaluation du pronostic postnatal [34].

2. Diagnostic postnatal

2.1. L'âge de découverte de la cardiopathie

L'âge de révélation de la cardiopathie est variable, il dépend du degré d'adaptation circulatoire à la vie extra utérine [45], mais aussi du type de la cardiopathie. Les malformations responsables d'un shunt gauche droite peuvent être silencieuses à la période néonatale et donc ne se manifestent qu'après un intervalle libre [28].

Une étude faite en suisse trouve que environ 90% des cardiopathies sont détectées avant la première année de vie [45]. Une autre faite à Casablanca au Maroc trouve un taux de 80% [10]. Aux Etats Unis 95% des enfants sont déjà hospitalisés avant l'âge de 1 an [101]. Nos résultats rejoignent ceux de la littérature, environ 82% de nos malades étaient symptomatique avant l'âge de 1an et 65% avant l'âge de 1mois, pourtant seulement 55% de nos malades ont consulté avant l'âge de 1an témoignant d'un retard de consultation et donc un retard du diagnostic. Ainsi, dans notre contexte les cardiopathies congénitales doivent faire partie des anomalies dépistées systématiquement par le pédiatre en salle d'accouchement et par le médecin de l'hygiène scolaire.

2.2 L'examen clinique

L'examen clinique du nouveau-né à la maternité est pratiqué en général au deuxième ou troisième jour de vie. Cet examen devrait dans la mesure du possible s'effectuer dans des

conditions optimales: un examinateur expérimenté, qui dispose du temps nécessaire, examine un enfant calme dans un environnement calme.

a. L'examen clinique général

L'examen clinique général peut attirer l'attention sur une éventuelle cardiopathie associée, comme c'est le cas en présence d'un syndrome dysmorphique ou d'une anomalie chromosomique. En plus des enfants présentant un syndrome dysmorphique, les prématurés et les enfants avec un retard de croissance intra-utérin représentent deux catégories à risque, car chez eux, l'incidence de cardiopathie est plus élevée que dans une population normale [122]. Pour cette raison, l'indication à effectuer une échocardiographie doit être généreuse dans ces deux groupes d'enfants.

b. L'examen clinique cardiaque

L'examen cardiaque doit être effectué de façon systématique et comprend, en plus des signes vitaux et de la palpation abdominale à la recherche d'une hépatomégalie, l'inspection et la palpation cardiaques, l'auscultation, la palpation des pouls périphériques, et la recherche de signes d'insuffisance cardiaque [3].

L'inspection

L'inspection a pour but principal l'exclusion d'une cyanose centrale. Bien qu'il soit possible de détecter cliniquement une cyanose en présence d'une saturation au dessous de 80-85%, cela reste très difficile, en particulier chez les nouveau-nés avec peau pigmentée, ou anémiques, ou examinés sous un mauvais éclairage [123]. Une cyanose centrale peut avoir une origine respiratoire ou cardiaque, elle nécessite toujours des investigations complémentaires et, le cas échéant, un traitement approprié.

Le précordium

La palpation d'un précordium hyperactif est le signe clinique le plus méconnu de cardiopathie congénitale [3]. Il est néanmoins très important d'apprendre à détecter un

précordium hyperactif persistant, car il peut être le premier et parfois le seul signe clinique de cardiopathie congénitale, et il nécessite en général une investigation cardiologique.

L'auscultation

L'auscultation cardiaque doit être effectuée de façon systématique et comprend le rythme cardiaque, le premier bruit, le deuxième bruit, éventuels bruits supplémentaires et la présence d'un souffle systolique et ou diastolique. Le deuxième ton est un élément important de l'auscultation cardiaque, car la plupart des nouveau-nés avec une cardiopathie complexe présentent un deuxième bruit unique et souvent accentué [44]. L'existence d'un souffle cardiaque présente une difficulté sérieuse: en effet, jusqu'à 60% des nouveau-nés à terme sains ont un souffle cardiaque durant les premiers jours de vie [45]. Dans la grande majorité des cas, il s'agit d'un souffle fonctionnel. Celui-ci présente les caractéristiques suivantes: le souffle est systolique, éjectionnel, d'intensité faible (1/6 ou 2/6, rarement 3/6), avec un point maximal au niveau de la valve pulmonaire, et parfois une irradiation dans l'aisselle et dans le dos. Le reste de l'examen cardiaque est normal. Le souffle cardiaque fonctionnel néonatal a été étudié de façon approfondie et est généralement attribué aux changements cardio-vasculaires liés à la circulation transitionnelle, comme la persistance du canal artériel mais aussi et surtout la sténose pulmonaire périphérique, qui est physiologique et se normalise dans les 6 premiers mois de vie [45, 53].

Les pouls périphériques

La palpation des pouls périphériques peut être difficile chez le nouveau-né, surtout s'il est vigoureux ou agité. En présence de pouls fémoraux faibles et simultanément de bons pouls brachiaux, il faut penser à des cardiopathies avec perfusion systémique canal dépendante, la coarctation de l'aorte en étant l'exemple le plus classique [3]. D'autre part, il faut être conscient que des pouls fémoraux normaux ne permettent pas d'exclure une telle cardiopathie, car ils sont palpables aussi longtemps qu'un shunt droite-gauche au niveau du canal artériel garantit une bonne perfusion systémique de la moitié inférieure du corps [52].

L'insuffisance cardiaque

Une insuffisance cardiaque doit être recherchée soigneusement. Le signe clinique le plus fréquent est une fatigue ou un essoufflement lors des repas, symptôme très souvent accompagné d'une tachypnée. Lorsqu'une tachypnée au repos persiste, il ne faut pas seulement envisager une cause respiratoire, mais également une potentielle insuffisance cardiaque. Si l'insuffisance cardiaque est droite, elle peut également se manifester par une hépatomégalie ou des oedèmes périphériques [77].

2.3 Examens paracliniques

a. La radiographie et l'électrocardiogramme

Dans certains pays, la Rx (radiographie du thorax) et l'ECG (électrocardiogramme) font partie des investigations de routine chez tout enfant suspect de cardiopathie ou même chez tout enfant avec un souffle cardiaque. Plusieurs études ont démontré cependant que la sensibilité et la spécificité de ces investigations sont insuffisantes pour permettre de détecter une lésion cardiaque chez le nouveau né [3]: une Rx et un ECG normaux n'excluent en aucun cas une cardiopathie. En revanche, ces deux méthodes d'investigations complémentaires font généralement partie du bilan pratiqué lorsqu'une cardiopathie congénitale a été diagnostiquée. Du fait que la Rx et l'ECG ne permettent pas d'accroître les chances de diagnostic, ces examens complémentaires ne peuvent pas être recommandés de façon systématique.



Figure 16: Radiographie thoracique de face : cardiomégalie avec hypertrophie du ventricule droit et aspect de cœur en œuf couché

b. Echocardiographie doppler couleur

L'échocardiographie est une méthode non invasive et reproductible. Le mode TM (temps mouvement) permet le calcul précis des dimensions de la cinétique ventriculaire. Le mode 2D (bidimensionnel) offre la possibilité d'analyser l'architecture cardiaque en deux dimensions, les débits et les fractions d'éjection ventriculaires. L'échocardiographie par voie oesophagienne est surtout utile chez les adultes et les adolescents, ou dans le contexte postopératoire. L'imagerie en trois dimensions est très prometteuse et d'apparition récente [46].



Figure 17 : Vue sous xiphoïdienne montrant une communication interventriculaire dans le cadre d'un ventricule droit à double issu

La mesure des vitesses sanguines par effet doppler offre une approche hémodynamique non invasive des cardiopathies, ainsi il permet le calcul des débits, analyse du remplissage ventriculaire, évaluation des gradients de pressions de part et d'autre des cloisons intracardiaque ou des valves et la visualisation en couleur des flux sanguins selon leurs vitesses et leurs directions [53].

On peut conclure que l'échocardiographie représente l'investigation de choix, mais cette méthode est néanmoins coûteuse et prend beaucoup de temps, de ce fait il est ni raisonnable ni nécessaire d'effectuer une échocardiographie chez tous les enfants présentant un souffle cardiaque [45].

c. Exploration tomодensitométrique des cardiopathies congénitales

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. Les nouveaux scanners apportent ainsi des éléments importants avant une intervention, et permettent aussi un suivi postopératoire efficace [47]. 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 et l'atrésie pulmonaire à septum ouvert [figure 18].

L'exposition aux rayons X est la seule limitation relative de cette technique, en particulier chez les nouveau-nés ou chez les enfants, mais une imagerie de qualité est possible avec une exposition minimale [48].

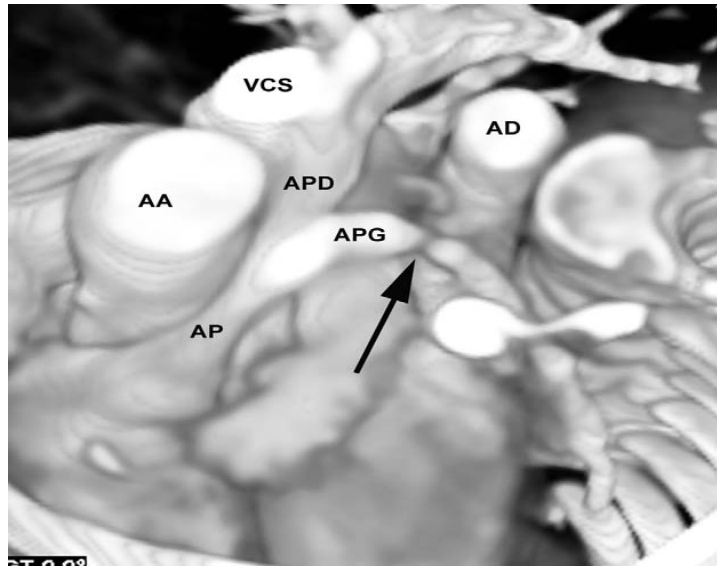


Figure 18 : Tétralogie de Fallot chez un enfant de 8 mois : le scanner 3D met en évidence une sténose serrée de l'artère pulmonaire gauche (APG). AA : aorte ascendante ; AD : aorte descendante ; VCS : veine cave supérieure ; AP : artère pulmonaire ; APD : artère pulmonaire droite [47].

d. IRM des cardiopathies congénitales

L'IRM du fait de sa complémentarité par rapport à l'échocardiographie et de son innocuité, occupe une place de choix dans la gamme des explorations cardiaques non invasives [53]. L'IRM offre à la fois une représentation multiplanare 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 [48].

L'IRM permet ainsi d'accéder à des anomalies (notamment extracardiaques) qui échappent à l'échocardiographie mais aussi à l'angiographie [99]. L'IRM s'est donc, dès la phase initiale de son développement, progressivement imposée comme un outil indispensable dans le bilan des cardiopathies congénitales [figure 19]. Sa place gagnée 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 ou le jeune adulte à des techniques d'exploration invasives et ou génératrices de rayonnements ionisants [48, 47].



Figure 19 : Coarctation de l'aorte et circulation collatérale: intérêt de l'injection de gadolinium. La coarctation est bien visible [48]

e. Cathétérisme cardiaque et angiocardigraphie

Le cathétérisme cardiaque conventionnel, technique longue et agressive, effectué dans un but diagnostique, ses indications sont devenues réduites considérablement avec le développement de l'échocardiographie doppler et des autres techniques non invasives. De ce fait, le cathétérisme s'oriente davantage vers les techniques interventionnelles.

Cependant, il garde toute son importance pour le recueil précis d'un certain nombre de données hémodynamiques et pour confirmer le diagnostic s'il persiste un doute malgré les examens non invasifs. Il reste irremplaçable dans toute cardiopathie complexe, en particulier si un programme opératoire est engagé. De plus, seule l'angiocardigraphie permet d'étudier valablement la morphologie des artères pulmonaires distales et d'une façon plus générale, de toutes les anomalies vasculaires.

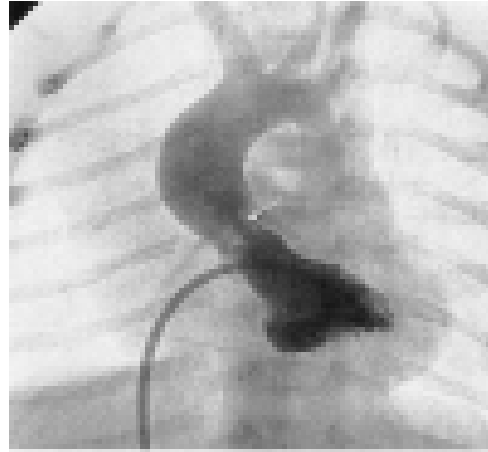


Figure 20 : angiographie avec opacification de l'aorte, aspect de sténose valvulaire aortique

IV. CLASSIFICATION DES CARDIOPATHIES CONGENITALES

1. Classification de Clark

La classification mécanistique de Clark [figure 21] propose l'idée qu'une même anomalie de développement embryonnaire éventuellement liée à des mutations dans un gène unique puisse conduire à des phénotypes cardiaques différents [55]. Ceci se vérifie dans la microdélétion du chromosome 22q11 [1]. Chez ces enfants ayant la même anomalie cytogénétique, on observe avec une fréquence aléatoire tous les types de cardiopathies conotruncales vérifiant ainsi l'hypothèse de Clark. De cette même classification dérive la notion de continuité phénotypique ou de spectre de gravité. Les cardiopathies obstructives du coeur gauche en sont l'exemple le plus parlant puisque dans une même famille on peut observer la forme la plus sévère qui est l'hypoplasie du coeur gauche avec atrésie des valves mitrales et aortiques, une simple coarctation de l'aorte voire une bicuspidie aortique. Ce n'est qu'en considérant que ces différentes cardiopathies appartenaient au même groupe embryologique qu'il a été permis de reconnaître l'hérédité autosomique dominante de ces malformations [20].

Bien que séduisante, cette classification est réductrice. En effet, la mise en évidence de mutations dans le gène NKX2.5 dans des types très divers de cardiopathies sans liens

embryologiques a priori l'a mise à mal [1]. Elle reste cependant très utile au clinicien, en particulier pendant la vie fœtale, pour proposer des recherches ciblées : microdélétion 22q11 dans les cardiopathies conotruncales, trisomie 21 dans les canaux atrioventriculaires, monosomie X dans les cardiopathies obstructives gauches [23, 25, 26]. D'autre part, dans des perspectives de recherche, toutes les familles dans lesquelles des cardiopathies récurrentes sont observées sont intéressantes à étudier même si le lien entre les malformations n'est pas évident [20].

2. Classification physiopathologiques des cardiopathies congénitales

Une classification physiopathologique permet de séparer les cardiopathies en 4 groupes :

-Groupe 1 : cardiopathie avec shunt à travers une voie anormale et débit sanguin pulmonaire augmenté, entraînant une surcharge de la circulation pulmonaire ;

-Groupe 2 : cardiopathie avec shunt à travers une voie anormale et débit sanguin pulmonaire diminué avec hypoxémie relative ;

-Groupe 3 : absence de shunt mais lésion obstructives qui entraîne deux conséquences : l'augmentation du travail cardiaque en amont de l'obstacle et une baisse du débit d'aval ;

-Groupe 4 : cardiopathies complexes.

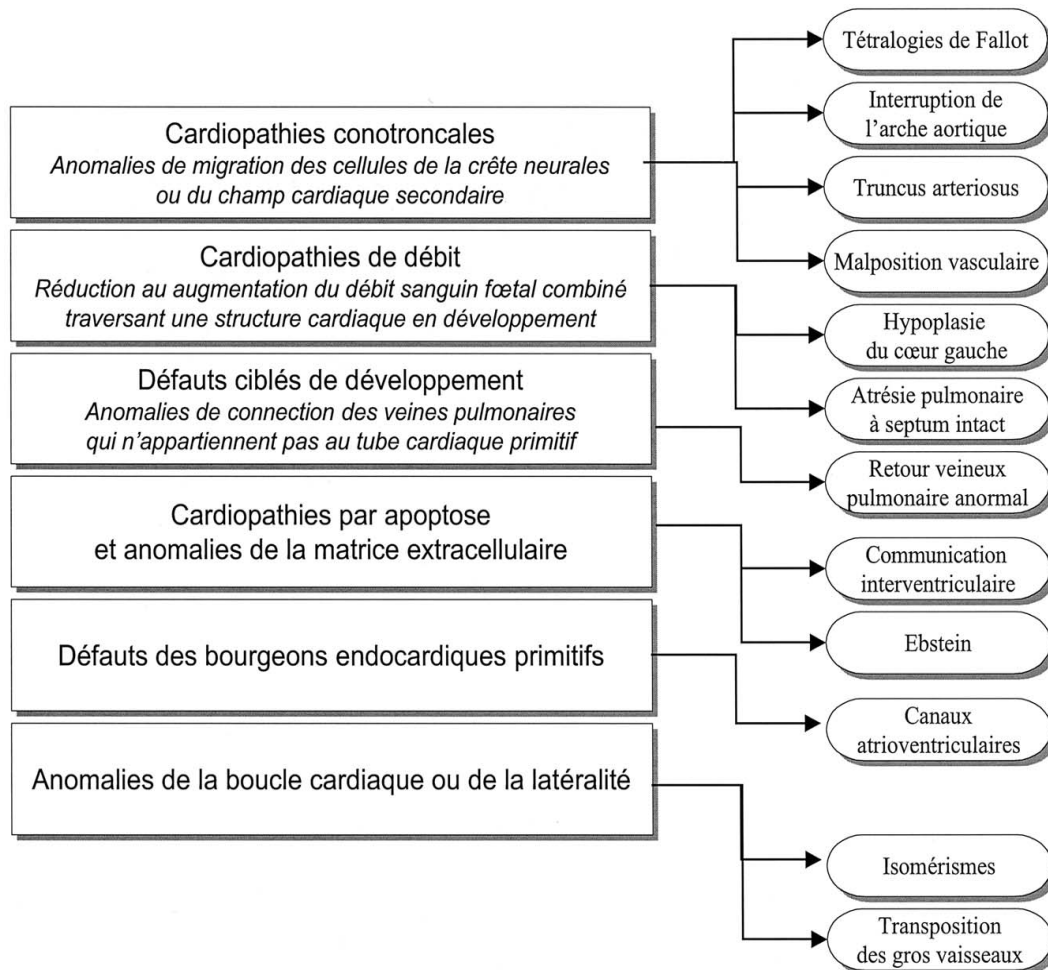


Figure 21 : Classification mécanistique d'après Clark

V. LES PRINCIPALES CARDIOPATHIES CONGENITALES

1. Les shunts gauche droite

1.1. Communication interventriculaire

Les CIV sont des défauts de la cloison interventriculaire. Elle représente la cardiopathie congénitale la plus fréquente : dans la première année de la vie, elle représente près de 30 % de toutes les malformations cardiaques [49], ce qui est concordant avec nos résultats.

Anatomie

Le défaut septal peut siéger dans quatre zones topographiques différentes, chacune ayant sa particularité. La CIV périmembraneuse est la plus fréquente, elle siège à la jonction tricuspide et aorte, elle s'obstrue par la constitution d'un anévrisme formé aux dépens de tissu tricuspide accessoire. Les CIV musculaires trabéculées ou de pointe peuvent être multiples, avec alors des difficultés de fermeture chirurgicale. La CIV infundibulaire est plus rare, Située sous les anneaux aortique et pulmonaire, elle peut entraîner des déformations de l'anneau et des sigmoïdes aortiques. La CIV d'admission siège à la partie postérieure du septum interventriculaire, au contact des valves auriculoventriculaires [124] [figure22].

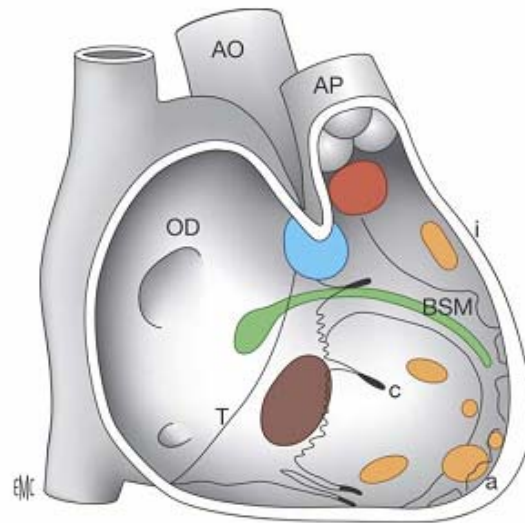


Figure 22 [49]: Schéma du septum interventriculaire vu à partir du ventricule droit avec le siège des différentes variétés de communication interventriculaire (CIV). En rouge : CIV juxtaartérielle. En bleu : CIV périmembraneuse. En marron : CIV d'admission. En orange : CIV musculaires infundibulaires, trabéculées centrales (c) et apicales (a). En vert : nœud auriculoventriculaire et faisceau de His. AO : aorte ascendante ; AP : artère pulmonaire ; BSM : bandelette septomarginale ; OD : oreillette droite; T: valve tricuspide.

Physiopathologie

Les conséquences hémodynamiques sont sous la dépendance de deux facteurs, la taille de la CIV d'une part, et le rapport des résistances artérielles pulmonaires et systémiques, d'autre part [81].

Les petits défauts septaux ne réalisent qu'un shunt gauche droite limité. Le débit sanguin à travers la CIV est faible et la pression systolique dans les cavités droites est normale. Ces CIV sont communément appelées maladie de Roger (type I dans la classification hémodynamique). Le risque d'artériolite pulmonaire avec HTAP (hypertension artérielle pulmonaire) fixée est nul dans de telles formes. Ces petites CIV évoluent le plus souvent vers la fermeture spontanée. Les CIV plus larges sont responsables d'un shunt gauche droite dont l'importance dépend essentiellement du degré des résistances pulmonaires. En période néonatale, les résistances pulmonaires sont élevées, elles baissent progressivement, expliquant l'augmentation du shunt gauche droite avec l'âge, maximum vers 2 à 3 mois [53]. Dans ce groupe avec gros débit pulmonaire, on distingue les CIV où l'élévation des pressions artérielles pulmonaires est faible ou modérée (type II a) de celles responsables d'une HTAP élevée, proche des pressions systémiques (type II b). Ces formes hémodynamiques peuvent différer dans leur expression clinique, mais surtout dans leur évolutivité et par conséquent dans leur prise en charge thérapeutique. Le risque d'artériolite irréversible (type III) est important dès l'âge de 6 à 9 mois dans les formes IIb, contrairement aux formes II a où il est beaucoup plus tardif [50, 59].

Dans certaines CIV larges, l'arbre artériel pulmonaire est protégé d'un gros débit et d'une hypertension importante soit par une sténose valvulaire, soit par le développement d'une sténose infundibulaire basse. De telles formes sont appelées CIV à poumons protégés (type IV). Les CIV infundibulaires, mais également certaines CIV périmembraneuses peuvent se compliquer d'une déformation puis d'un prolapsus de la valve sigmoïde antéro droite aortique avec fuite aortique (syndrome de Pezzi-Lauby) [49, 50].

Clinique

Dans la majorité des cas, les nouveau-nés n'ont aucun symptôme : seul le souffle de CIV permet de suspecter le diagnostic lors de l'examen en maternité. Parfois, le diagnostic est fait plus tardivement, chez un nourrisson de 2 à 3 mois présentant une symptomatologie fonctionnelle respiratoire ou digestive secondaire à l'insuffisance cardiaque. Enfin, et beaucoup

plus rarement, la CIV est découverte en présence d'une complication : bronchites à répétition, voire pneumopathie avec troubles de ventilation [49, 52].

Examens complémentaires

La Rx est normale dans les CIV du type maladie de Roger. Il existe une cardiomégalie avec hypervascularisation pulmonaire dans les CIV larges avec shunt gauche droite [figure 23]. Dans ces formes, des troubles de ventilation et une distension pulmonaire peuvent se surajouter [52].



Figure 23 : Radiographie thoracique de face d'un nourrisson atteinte d'une large CIV, montrant la cardiomégalie et l'aspect d'hypervascularisation artérielle pulmonaire vu du côté droit [49].

L'ECG est normal pour les CIV à faible shunt. Il enregistre des signes de surcharge ventriculaire gauche pour les CIV larges et biventriculaire en cas d'HTAP [52].

L'échocardiographie permet de localiser la CIV par son siège anatomique [figure 24, 25, 26], et ceci même pour des CIV de toute petite taille, grâce aux techniques de Doppler couleur, d'apprécier son retentissement hémodynamique, en estimant l'importance du shunt gauche droite et le degré d'HTAP et de rechercher des lésions associées : CIV multiples avec d'autres localisations, canal artériel, CIA et la coarctation [9].

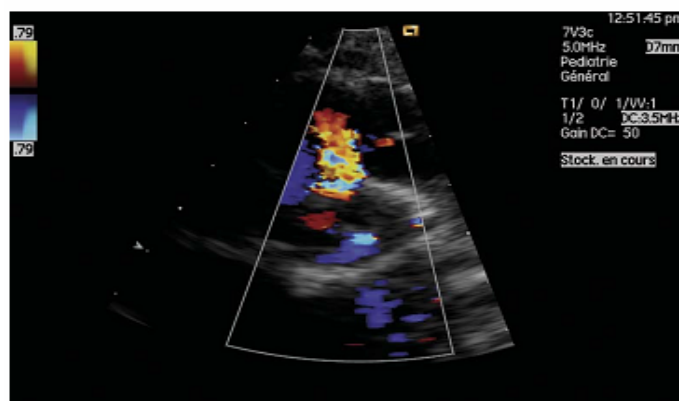


Figure 24 : Échocardiographie avec doppler couleur montrant une CIV sous aortique [49].

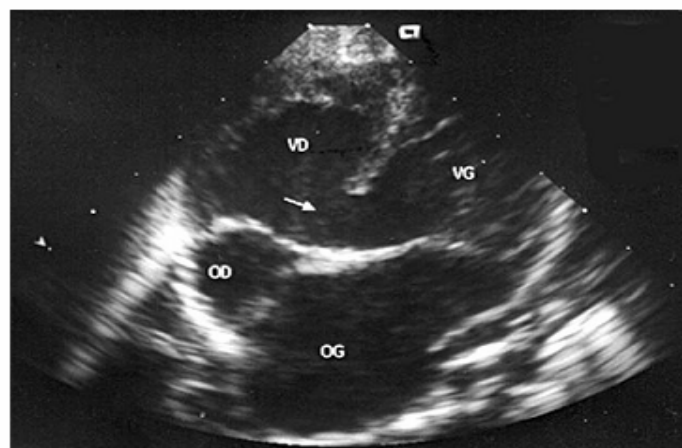


Figure 25 : Échocardiographie d'une large CIV périmembraneuse avec extension vers le septum d'entrée en coupe apicale des quatre cavités [49].

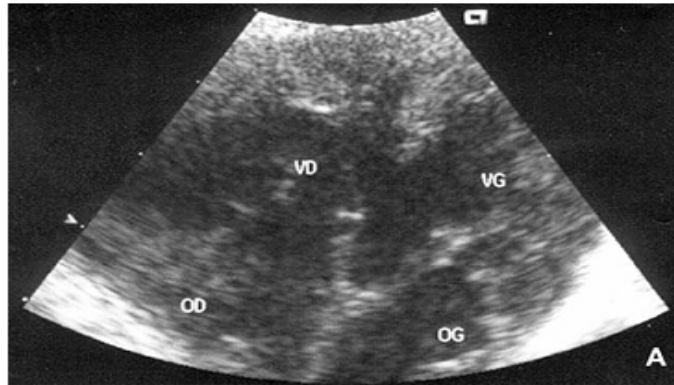


Figure 26 : Échocardiographie d'une communication interventriculaire musculaire trabéculée centrale large. Coupe apicale des quatre cavités montrant le large défaut septal central. OD : oreillette droite ; OG : oreillette gauche ; VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche [49].

L'examen tomодensitométrique apporte des informations intéressantes en cas de complications respiratoires survenant au cours de l'évolution des CIV avec hypertension pulmonaire. L'importance des régions mal ventilées et des atélectasies est corrélée au niveau des résistances vasculaire pulmonaire. Couplée à l'injection d'un produit de contraste, la tomодensitométrie multibarrettes permet de visualiser le défaut septal, mais l'apport de cette technique d'imagerie reste à démontrer chez le jeune enfant compte tenu de la qualité actuelle de l'imagerie échographique [46, 47].

En comparaison des méthodes classiques de calcul des shunts gauche-droite, l'IRM dynamique avec codage des vitesses ou par méthode volumétrique permet d'évaluer correctement le degré du shunt. Il s'agit d'une méthode non invasive intéressante pour préciser l'anatomie des CIV en particulier chez les grands enfants et les adultes lorsque la qualité de l'échocardiographie transthoracique est médiocre [48, 49].

Le cathétérisme est une technique invasive, il reste la méthode de référence des mesures hémodynamiques. Il permet de calculer l'importance du shunt gauche-droite et d'estimer les résistances pulmonaires. On recherche sur les angiographies des CIV multiples, en particulier de pointe, qui auraient pu échapper au Doppler couleur, dans les formes où les pressions sont égales dans les deux ventricules. Cette exploration peut être nécessaire dans le cadre du bilan préopératoire [53].

Evolution

Les petites CIV se ferment spontanément dans la grande majorité des cas, soit par un comblement musculaire dans les CIV trabéculées, cette fermeture peut demander de quelques semaines à plusieurs mois, en fonction de la taille initiale. Soit par la constitution d'un anévrysme pour les CIV périmembraneuses, Son développement à partir du tissu tricuspide sera suivi en échocardiographie. Cette fermeture se fait habituellement tardivement dans l'enfance, voire à l'âge adulte, cet anévrysme peut être le point d'appel d'une greffe oslérienne, et le point de départ d'embolies systémiques [50].

Les CIV larges peuvent être responsables d'insuffisance cardiaque sévère et mettre en jeu le pronostic vital de l'enfant. Mais les nouvelles thérapeutiques médicales ont rendu cette éventualité rare. Comme les petites CIV, leur évolution naturelle peut se faire vers la réduction du shunt, avec passage d'une forme II b à une forme II a, jusqu'à la fermeture complète [50].

Cependant, le risque de voir évoluer une CIV large à gros débit vers une maladie vasculaire pulmonaire obstructive impose une grande vigilance. L'augmentation irréversible des résistances pulmonaires n'apparaît habituellement qu'à partir de la première année, mais certaines circonstances particulières peuvent entraîner une lésion précoce des capillaires pulmonaires [59]. Une amélioration clinique avec régression des signes d'insuffisance cardiaque n'indique pas obligatoirement une guérison mais peut correspondre à l'augmentation des résistances pulmonaires [49].

Traitement

Le traitement médical de l'insuffisance cardiaque associe des diurétiques, des vasodilatateurs artériels (inhibiteurs de l'enzyme de conversion), ainsi que des digitaliques. Un traitement martial prévient l'aggravation de l'anémie physiologique. Parfois, lorsque le taux d'hémoglobine est devenu très bas, une transfusion peut s'imposer. Le nursing alimentaire est un point important. Le reflux gastrooesophagien qui est favorisé par la distension pulmonaire, doit être pris en charge. La kinésithérapie respiratoire est nécessaire dans les complications bronchiques [52].

La réparation complète se fait sous CEC (circulation extra corporelle) et par sternotomie médiane, la CIV est fermée par un patch, de préférence par auriculotomie droite. Le cerclage de l'artère pulmonaire est une technique palliative, il est réalisé par thoracotomie permettant la réduction du shunt gauche-droite et les pressions pulmonaires en diminuant le calibre du tronc de l'artère pulmonaire. La calibration de ce cerclage et sa fixation sont rigoureuses pour éviter toute complication [51]. Les indications chirurgicales reposent sur des données hémodynamiques [56].

Dans les formes à gros débit pulmonaire, la cure complète est réalisée : sans trop attendre si le traitement médical contrôle mal l'insuffisance cardiaque, entre 6 et 9 mois si les pressions pulmonaires restent proches des pressions systémiques. Par contre, si les pressions pulmonaires sont nettement infrasytémiques, il faut laisser une chance à la CIV de se fermer spontanément. La fermeture chirurgicale est réalisée si l'HTAP persiste, ou si la surcharge diastolique du ventricule gauche devient importante.

Malgré les progrès techniques (colles biologiques), la fermeture chirurgicale des CIV multiples reste difficile, avec de gros risques de CIV résiduelles ou de bloc auriculoventriculaires [58], qui peuvent empêcher la cure complète. C'est l'indication du cerclage de l'artère pulmonaire, qui peut aider à la diminution, voire à la fermeture de ces CIV [51].

Les CIV à poumons protégés sont opérées devant une augmentation du gradient ventricule droit/artère pulmonaire, le plus souvent avant l'âge de 2 ans [51].

L'apparition d'une insuffisance aortique dans l'évolution d'une CIV est une indication formelle de la chirurgie. Elle consiste en une plastie, toujours délicate, de la sigmoïde aortique avec fermeture de la CIV. Certains proposent même une fermeture préventive soit de toutes les CIV infundibulaires, soit dès qu'apparaît un prolapsus de la sigmoïde antéro-droite aortique [49].

La persistance d'une CIV résiduelle ou l'apparition d'une insuffisance aortique traumatique sont rares. Le bloc auriculoventriculaire complet est devenu exceptionnel grâce à une meilleure connaissance des voies de conduction [58]. Les progrès permettent aujourd'hui d'opérer même de très jeunes enfants avec un risque opératoire extrêmement faible [50].

1.2. Communication interauriculaire

Les CIA correspondent à différents types de déhiscence du septum interauriculaire. Elles sont fréquentes, et souvent isolées mais peuvent s'associer à d'autres malformations cardiaques ou s'intégrer dans divers syndromes polymalformatifs (syndromes de Holt-Oram, Turner, Noonan et l'embryofetopathie éthylique) [1].

Quatre variétés anatomiques de CIA sont habituellement décrites [54], le type le plus fréquent est la CIA ostium secundum, défaut de fermeture du septum ovale qui constitue la partie centrale de la cloison interauriculaire. Les CIA situées près de l'orifice de la veine cave supérieure représentent 8 % du nombre total des CIA. Leur association fréquente à un retour veineux pulmonaire partiel supérieur droit fait alors parler de CIA sinus venosus. Les CIA basses (20 % des CIA) sont situées près de l'orifice de la veine cave inférieure. Les CIA de type sinus coronaire sont rares, situées près de l'orifice du sinus coronaire et souvent de petite taille. Il existe deux autres types de CIA mais d'origine embryologique différente. La CIA ostium primum se caractérise par une vaste déhiscence de la partie caudale du septum interauriculaire et l'oreillette unique correspond à une absence totale du septum interauriculaire.

Physiopathologie

Les CIA entraînent un shunt gauche droite auriculaire, le plus souvent pur, dont l'importance est conditionnée par le diamètre de la communication, la position des veines pulmonaires par rapport à celle-ci, la compliance des deux ventricules et le niveau des résistances pulmonaire et systémique. Ce shunt a pour conséquence une surcharge diastolique du ventricule droit et une augmentation du débit pulmonaire responsable de la sémiologie quand le rapport débit pulmonaire sur débit systémique est supérieur à deux [50].

Malgré l'importance du shunt, les pressions dans l'artère pulmonaire sont généralement normales ou peu élevées chez l'enfant ou l'adolescent. Cependant, des modifications anatomiques du lit vasculaire pulmonaire peuvent s'observer après de nombreuses années d'hyperdébit pulmonaire chronique entraînant une HTAP qui reste longtemps modérée, mais qui peut également aboutir à une HTAP fixée à l'âge adulte. Une situation pathologique comparable

peut s'observer plus rarement chez le très jeune enfant, on doit alors évoquer le rôle d'une pathologie vasculaire pulmonaire autonome associée [104].

Clinique

Le plus souvent, la CIA est diagnostiquée lors d'un bilan de souffle systolique isolé chez un nourrisson, parfois chez un enfant d'âge scolaire. Plus rarement, c'est devant les complications de la CIA que le diagnostic est fait : épisodes bronchopulmonaires à répétition ou plus exceptionnellement l'insuffisance cardiaque chez un nourrisson ; dans ce dernier cas la révélation précoce de la cardiopathie doit faire rechercher une anomalie associée en particulier un retour veineux pulmonaire anormal [9].

Examen complémentaire

La radiographie de thorax met en évidence une cardiomégalie modérée avec un arc moyen saillant. Elle s'accompagne d'une hypervascularisation pulmonaire [52].

L'image électrocardiographique caractéristique associe une déviation axiale droite et un bloc de branche droit. L'espace PR peut être allongé [52].

L'échocardiographie visualise la CIA et précise son type anatomique. Par contre, sa taille et sa forme sont plus difficilement appréciables [46]. Elle permet la recherche de lésions associées : les retours veineux pulmonaires anormaux sont les anomalies les plus fréquentes et s'associent à 10 % des CIA. Une pathologie de la valve mitrale est également rencontrée. L'anévrysme du septum interauriculaire peut être associé à une CIA : il correspond à une déformation localisée permanente de la cloison interauriculaire par excès du tissu au niveau de la valve de Vieussens qui, chez le sujet normal, ferme la fosse ovale. L'échocardiographie estime l'importance du shunt par l'étude des rapports des débits pulmonaires et systémiques, ainsi que les pressions pulmonaires en cas d'insuffisance tricuspide [9].

Cependant, l'étude du septum interauriculaire et des retours veineux pulmonaires n'est pas toujours aisée en échographie transthoracique, plus particulièrement chez l'adolescent. L'échographie transœsophagienne prend alors tout son intérêt, le septum interauriculaire et les

retours veineux pulmonaires étant mieux vus dans cette incidence. Pour des raisons techniques cette dernière n'est pas applicable au jeune enfant. L'IRM semble intéressante dans cette indication, en particulier dans l'analyse des retours veineux pulmonaires [48].

Les indications d'une exploration hémodynamique avant la cure chirurgicale de CIA sont devenues rares et concernent essentiellement les cas où il existe une discordance entre le tableau clinique et les données de l'examen échographique [56] : l'importance du shunt n'est pas expliquée par la taille de la CIA ou bien celle-ci ne peut être mise en évidence.

Evolution

Une diminution de la taille de la CIA, voire une fermeture spontanée, est possible dans les premières années de la vie. L'anévrisme du septum interauriculaire peut constituer un mode de fermeture spontanée des CIA [50].

Le plus souvent, quelle que soit l'importance du shunt, cette anomalie est très bien tolérée dans l'enfance et au début de l'âge adulte. Les petites CIA sont probablement compatibles avec une espérance de vie normale [9].

Mais toute CIA entraînant un shunt significatif doit être fermée. L'indication de la fermeture de la CIA est essentiellement préventive afin d'éviter l'apparition de troubles rythmiques supraventriculaires (constants à l'âge adulte) et d'une hypertension artérielle pulmonaire même si celle-ci est d'installation inconstante et tardive [59]. La CIA ne nécessite pas de prophylaxie anti-oslérienne [74].

Traitement

La fermeture chirurgicale s'effectue sous CEC par sternotomie ou exceptionnellement chez la fille pubère, pour des raisons esthétiques, par thoracotomie droite. Les suites postopératoires sont simples et la mortalité opératoire précoce est inférieure à 0,5 % [50, 68]. Quelques observations ont bénéficié d'une fermeture par voie endocavitaire cette technique étant encore à l'heure actuelle en expérimentation mais probablement une voie d'avenir [55, 56, 68].

L'âge idéal de la fermeture de la CIA n'est pas défini, l'usage étant de proposer celle-ci avant la scolarisation primaire. Les résultats postopératoires sont excellents. La surveillance à long terme porte sur l'apparition de troubles du rythme auriculaires qui sont rares pour les enfants opérés avant l'âge de 6 ans [58].

1.3 Canal atrioventriculaire

Le CAV est une cardiopathie complexe, secondaire à un défaut de développement d'une structure embryonnaire également dénommée canal atrioventriculaire. Si le CAV est rare dans la population générale (3,3 % des cardiopathies), la forme complète est fréquente chez l'enfant ayant une trisomie 21 (36 à 59 %) [30].

Anatomie et embryologie

Le CAV est la zone de connexion entre l'oreillette et le ventricule primitifs. Vers la 4^e semaine, quatre bourgeons endocardiques apparaissent sur les bords du CAV et participent à sa transformation : la partie haute et postérieure du septum interventriculaire et la partie basse du septum interauriculaire se développent, les orifices auriculoventriculaires et les valves mitrale et tricuspide s'individualisent [60].

La malformation du CAV résulte d'un défaut de cloisonnement qui intéresse les bourgeons endocardiques antérieur et postérieur. Elle associe diversement une morphologie anormale du ventricule gauche et des malformations élémentaires de la jonction atrioventriculaire : une CIA de type ostium primum en continuité avec une CIV d'admission, des anomalies des valves auriculoventriculaires prédominant sur la grande valve mitrale et la valve septale tricuspide, et une disposition anormale des voies de conduction [18].

Il existe un grand polymorphisme anatomique, mais la classification repose essentiellement sur la morphologie des valves et l'individualisation de deux anneaux auriculoventriculaires. Très schématiquement, on distingue les formes complètes et les formes partielles [65, 64, 60,50].

Dans le CAV complet l'anneau auriculoventriculaire est unique et les valves mitrale et tricuspide ne sont pas différenciées. La CIA et la CIV sont en continuité et réalisent un large défaut septal central. L'orifice commun est alors muni de cinq valves : deux grandes hémivalves

antérieure et postérieure en pont au-dessus du défaut septal, une valve latérale gauche souvent hypoplasique correspondant à la petite valve mitrale, deux valves droites antérolatérale et postérieure. Leur morphologie est très variable. La classification de Rastelli est fondée sur l'insertion des cordages et l'anatomie de l'hémivalve antérieure. Elle influence la technique opératoire mais a peu d'intérêt pronostique. Le ventricule gauche a une morphologie anormale. La chambre d'admission est rétrécie. La voie sous-aortique est étirée et horizontalisée. Le noeud auriculoventriculaire et le faisceau de His présentent une déviation postéro-inférieure. Dans le CAV partiel, les orifices auriculoventriculaires sont individualisés. Les valves mitrale et tricuspide sont bien différenciées, mais la valve mitrale est tricuspide, la grande valve étant fendue, et la valve septale tricuspide est hypoplasique. La CIA est le plus souvent isolée [60].

Dans certains CAV, la CIV est petite, obstruée ou même inexistante, le septum interventriculaire est court et la voie sous-aortique est étroite. Une fois les attaches septales libérées, l'orifice auriculoventriculaire est unique. Ces formes sont souvent qualifiées de formes partielles ou intermédiaires. Elles s'apparentent en fait davantage à la forme complète pour la réparation chirurgicale.

Le CAV est dit régulier quand les ventricules sont de taille équilibrée et en l'absence d'anomalie associée. Il est irrégulier lorsque l'un des deux ventricules est hypoplasique ou en présence des anomalies mitrales, obstacles fixes sous-aortiques, CIV multiples, malpositions vasculaires et tout particulièrement tétralogie de Fallot [50].

Physiopathologie

Chaque CAV a une physiopathologie qui lui est propre selon la forme anatomique, Ainsi les CAV se caractérisent par l'existence des shunts gauche-droite par la CIA et la CIV, un shunt VG-oreillette droite à travers la fente mitrale et la CIA, et des fuites des valves mitrale et tricuspide [66].

Le CAV complet regroupe toutes les anomalies. Le shunt gauche-droite et l'HTAP sont majeurs mais il n'est pas rare que les fuites valvulaires soient modérées ou absentes avant la chirurgie. L'évolution vers une maladie vasculaire pulmonaire obstructive est précoce [59].

Le CAV partiel associe un shunt auriculaire, fuite mitrale et shunt VG-OD. Il se comporte davantage comme une CIA à gros débit de shunt [50].

Diagnostic du CAV complet

Le diagnostic échocardiographique de CAV est possible dès la 18^e semaine de grossesse impliquant alors une amniocentèse. Sa recherche est systématique chez le nouveau-né ayant une trisomie 21 [30].

Le nouveau-né est le plus souvent asymptomatique avec des signes stéthacoustiques inconstants et parfois une discrète cyanose. Après une période de latence, les signes d'insuffisance cardiaque apparaissent puis les complications pulmonaires. L'auscultation peut se limiter au seul éclat du B2 au foyer pulmonaire ou s'enrichir d'un souffle de CIV, d'un souffle d'insuffisance mitrale et de roulements diastoliques de débit [60].

L'électrocardiogramme est très évocateur par la déviation axiale gauche du complexe QRS. Sur la radiographie de thorax, outre l'aspect commun à tous les gros shunts, on note une saillie de la partie supérieure du bord droit du coeur, témoin de la dilatation de l'oreillette droite par le shunt VG- oreillette droite [50, 60].

L'échocardiographie permet un diagnostic aisé, une analyse précise de la forme anatomique, la recherche d'anomalies associées et une bonne approche du retentissement hémodynamique : évaluation de la surcharge des ventricules, du degré d'HTAP, du rapport des débits pulmonaire et systémique [46].

Grâce à l'échocardiographie, les indications du cathétérisme cardiaque et de l'angiographie ne sont plus systématiques mais limitées à la confirmation d'anomalie associée, à une meilleure appréciation de l'HTAP et des résistances pulmonaires.

L'évolution spontanée est sévère avec un taux de mortalité élevé. Le CAV complet évolue rapidement vers une maladie vasculaire pulmonaire obstructive et une majoration des complications pulmonaires [59].

Diagnostic des CAV partiel

C'est souvent la découverte fortuite d'un souffle isolé d'insuffisance mitrale ou de CIA qui permet de faire le diagnostic. Parfois, la symptomatologie fonctionnelle est plus riche : fatigabilité, dyspnée d'effort, infections bronchopulmonaires à répétition. L'insuffisance cardiaque est rare et modérée. L'auscultation trouve des signes stéthacoustiques typiques de la CIA et un souffle d'insuffisance mitrale [60, 50].

L'électrocardiogramme est très évocateur : signes électriques de CIA, déviation axiale gauche un peu moins marquée que dans la forme complète, éventuels signes de surcharge ventriculaire gauche en fonction de l'importance de la fuite mitrale. La radiographie de thorax est celle d'une CIA avec cardiomégalie variable et dilatation du bord externe et supérieur de l'oreillette droite [60].

Comme dans la forme complète, l'apport de l'échocardiographie est essentiel et la place des explorations endocavitaires est restreinte [49].

L'évolution spontanée du CAV partiel dépend de l'insuffisance mitrale. Quand l'insuffisance mitrale est modérée, le CAV évolue comme une CIA à gros débit de shunt, avec une tolérance initiale le plus souvent bonne mais avec des complications respiratoires, rythmologiques et cardiaques à long terme [50].

Traitement

Le traitement médical est celui de l'insuffisance cardiaque et des complications pulmonaires. La prévention anti-oslérienne est importante, avant comme après la chirurgie, quelle que soit la forme anatomique [67, 74].

Le traitement chirurgical comporte deux types d'intervention. La cure complète, sous CEC, vise à restaurer une anatomie fonctionnelle avec, en particulier, une valve mitrale compétente. Elle associe la fermeture des communications à l'aide d'un ou deux patchs et une plastie valvulaire. La plastie de la valve mitrale est délicate. La forme et la taille du patch ventriculaire conditionnent également la continence de la valve mitrale. Les techniques sont diverses mais difficiles à codifier. Le cerclage de l'artère pulmonaire est un traitement palliatif. Il diminue le

shunt gauche-droite et protège le poumon de l'HTAP. En revanche, il peut majorer l'obstruction sous-aortique [63].

Dans les formes régulières de CAV complet, la cure complète est préférée, malgré sa complexité et réalisée avant 6 mois, quand les résistances vasculaires pulmonaires sont encore basses. Pour les formes irrégulières se discute l'indication d'un cerclage, le taux de mortalité de la cure complète étant élevé. Le CAV partiel est réparé en cure complète, idéalement entre 4 et 6 ans, plus tôt si nécessaire [62, 50].

Dans le CAV complet, la mortalité opératoire de la cure complète est de moins de 9 % dans les formes régulières. Alors qu'elle atteint 20 à 60 % pour les formes complexes [50]. Le risque de survenue d'un bloc auriculoventriculaire postopératoire n'est pas nul, mais la principale difficulté de la chirurgie concerne la plastie mitrale. La fuite mitrale résiduelle est quasi constante, modérée le plus souvent, mais parfois sévère, la valve mitrale réparée peut être sténosante ou responsable d'un obstacle fixe de la voie sous-aortique. Aussi les réinterventions ne sont pas exceptionnelles [61, 62, 63].

La mortalité opératoire du CAV partiel est inférieure à 3 % et les troubles du rythme et de la conduction sont rares. Le résultat est le plus souvent excellent malgré une insuffisance mitrale résiduelle fréquente, minime ou modérée [61].

1.4. Persistance du canal artériel

Le canal artériel est une structure fœtale qui réunit le sommet de l'artère pulmonaire à l'isthme de l'aorte. Il a un grand rôle durant la vie fœtale, et s'oblitère après la naissance. Des anomalies tissulaires de sa paroi peuvent empêcher sa fermeture. La persistance du canal artériel sans malformation associée constitue une cardiopathie congénitale fréquente (10 à 15 %), facile à diagnostiquer et à traiter. La persistance du canal artériel survient soit dans un contexte polymalformatif, soit de façon isolée. Il est suggéré que la vie en altitude augmente la fréquence de cette malformation [1].

Anatomie

Le canal artériel naît du sommet de l'artère pulmonaire, se dirige en arrière, en haut et à gauche et va rejoindre l'aorte descendante. Son diamètre varie de 5 à 15 mm, et sa longueur de 2 à 15 mm. Son versant aortique est plus large que son versant pulmonaire. Il s'abouche sur l'aorte descendante face à l'origine de l'artère sous-clavière gauche qui naît de la face postérieure de l'aorte. Il est presque toujours situé à gauche, même dans les rares cas d'arc aortique droit [50].

La structure du canal artériel diffère de celle des deux vaisseaux adjacents par sa média composée essentiellement de fibres musculaires lisses disposées en spirale. Sa paroi est rendue lâche par la présence de quantités importantes de substances mucoïdes. L'histologie du canal artériel persistant pathologique est différente, son intima est plus épaisse. Une lame élastique non fragmentée la sépare de sa média qui contient du matériel mucoïde et élastique [50].

Physiopathologie

Des progrès importants ont été réalisés récemment dans la connaissance des mécanismes physiologiques de la perméabilité du canal, et des découvertes pharmacologiques fondamentales ouvrent des perspectives nouvelles au traitement néonatal, grâce en particulier à la mise en évidence des propriétés des prostaglandines [70, 52, 53].

La persistance du canal artériel réalise un shunt gauche-droite à l'étage artériel dont l'importance est en fonction de sa taille et des résistances pulmonaires. Les risques évolutifs sont le développement d'une hypertension artérielle si le shunt est massif dans la 1^{re} année, et la greffe oslérienne quelle que soit sa taille [59, 74].

Diagnostic

Lorsque le canal artériel est de petite taille ou de taille moyenne, le shunt reste modéré et les pressions pulmonaires ne sont pas modifiées [104]. Le retentissement clinique est quasi nul, le diagnostic est évoqué en présence d'un souffle systolodiastolique sous-claviculaire gauche, irradiant dans le dos, très caractéristique, avec une hyperpulsatilité des pouls. Sa persistance

après les premiers jours de vie, justifie des explorations complémentaires pour affirmer le diagnostic. Par contre, lorsque le canal artériel est large, il est rarement asymptomatique dans la 1^{re} année, avec un tableau clinique de gros shunt gauche-droite. Si les pressions pulmonaires sont peu élevées, l'auscultation révèle un souffle continu intense associé à un roulement diastolique de débit. Les pouls radiaux et fémoraux sont bondissants. En cas d'HTAP, le souffle est systolique, les résistances pulmonaires sont élevées, il n'y a pas de signes d'insuffisance cardiaque et les pouls périphériques sont normaux [50].

L'électrocardiogramme montre une surcharge diastolique du ventricule gauche parallèle à l'importance du shunt, associée à une surcharge droite en cas d'HTAP. Sur la radiographie, la cardiomégalie et l'hypervascularisation sont aussi en fonction du degré de shunt [52].

L'échocardiographie permet d'identifier le canal artériel [53], d'en mesurer le diamètre et de façon moins précise la longueur. Le Doppler couleur rend la méthode plus rapide et plus sensible, surtout en cas de petit canal artériel, en objectivant un flux systolodiastolique rétrograde dans le tronc de l'artère pulmonaire. L'échocardiographie permet de vérifier l'absence de lésions associées. Elle évalue l'importance du shunt sur la dilatation des cavités gauches et de l'artère pulmonaire [46]. Elle estime également le degré d'HTAP sur l'aspect de la courbure septale et l'étude des vitesses de l'insuffisance pulmonaire ou tricuspide. Les indications du cathétérisme cardiaque à visée diagnostic ne persistent qu'en cas de discordance entre les données cliniques et échographiques [figure 27, 28].

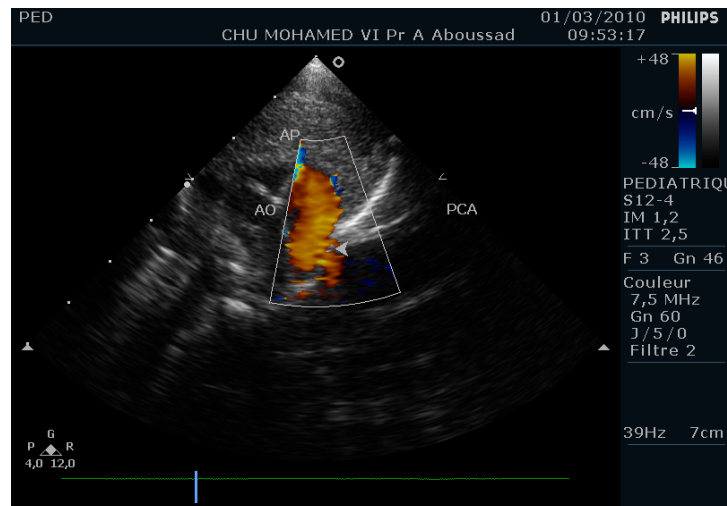


Figure 27 : vue parasternale petit axe : canal artériel persistant avec flux de shunt Aorte-Artère pulmonaire

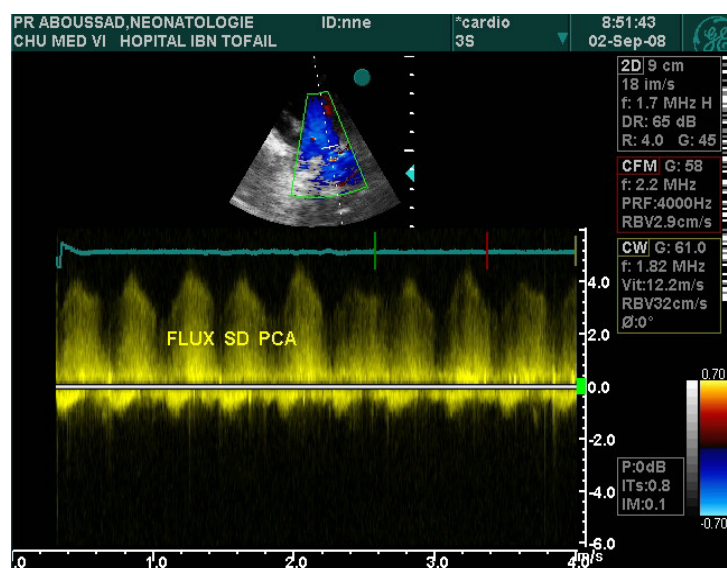


Figure 28 : Aspect en Doppler couleur de la persistance du canal artériel avec flux systolodiastolique dans le tronc pulmonaire.

Diagnostic différentiel

Cliniquement, le souffle continu, variable avec la position de la tête ou la compression des jugulaires est facile à différencier. La fistule aortopulmonaire peut simuler un canal artériel à gros débit. En cas de discordance entre un canal artériel qui semble de petite taille en

échocardiographie et un shunt gauche-droite massif avec HTAP, les explorations endocavitaires devront être réalisées pour lever le doute [84].

Traitement

Les méthodes classiques de fermeture du canal artériel persistant consistent en une section suture ou la pluriligature par thoracotomie postérolatérale gauche. Les complications sont rares, paralysie récurrentielle, chylothorax ou atélectasie du lobe supérieur gauche [50]. Afin d'éviter la thoracotomie, d'autres techniques se sont développées : la pose d'un clip par vidéo-coelioscopie, mais aussi la fermeture par cathétérisme interventionnel, avec largage d'une double ombrelle par voie veineuse. Les accidents d'embolisation sont exceptionnels, et l'obturation complète obtenue dans 85 % des cas. L'indication de la fermeture du canal est posée pour tout canal artériel persistant au-delà de l'âge de 1 an, plus tôt si l'enfant est symptomatique. Les limites actuelles du cathétérisme interventionnel sont le poids de l'enfant, mais aussi la taille et la longueur du canal [69, 71, 73].

Avec la chirurgie, la reperméabilisation du canal artériel est exceptionnelle, et ne se voit qu'avec les pluriligatures. La fermeture par voie endocavitaire ne dispose pas d'assez de recul pour juger du risque réel d'endocardite due au shunt résiduel possible [50, 69, 71, 73].

2. Les shunts droite gauche

2.1. La tétralogie de Fallot

La tétralogie de Fallot est la plus fréquente des cardiopathies cyanogènes. Elle représente 5 à 8% des cardiopathies congénitales [9, 76]. Dans notre série, elle représente 82.7% des cardiopathies cyanogènes. Bien que cette malformation ait déjà été décrite auparavant, c'est le Marseillais Fallot qui, en 1888, lui donne le nom de « tétralogie », soulignant l'association de quatre anomalies : la communication interventriculaire, la sténose pulmonaire, la dextroposition de l'aorte et l'hypertrophie du ventricule droit. En fait, il s'agit fondamentalement d'une seule anomalie anatomique, à savoir le déplacement en avant et à droite du septum infundibulaire, ce

qui entraîne une partition inégale des voies de chasse droite et gauche. Il en résulte un rétrécissement de la voie pulmonaire, une communication interventriculaire par malalignement, et le chevauchement de l'orifice aortique [Figure 29]. À cette définition anatomique, il convient d'en ajouter une autre physiologique, c'est-à-dire l'égalisation des pressions dans les deux ventricules et l'existence d'un shunt droite-gauche exclusif ou prédominant [75].

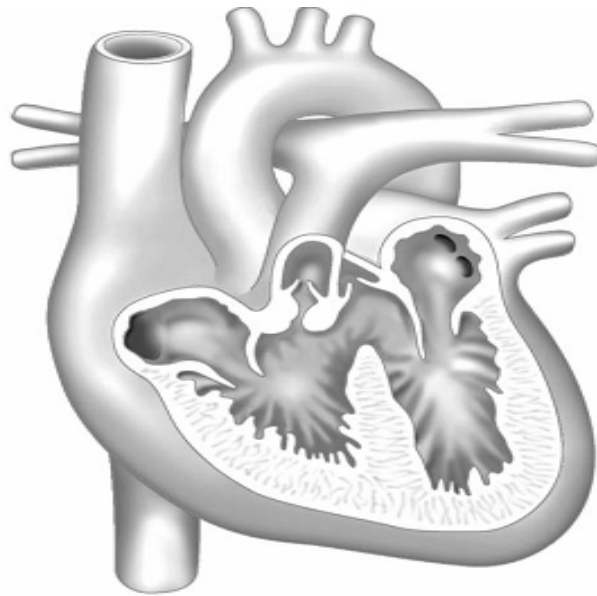


Figure 29 Schéma de la Tétralogie de Fallot [75].

Clinique

Chez le nouveau-né, souvent la tétralogie de Fallot ne s'accompagne d'aucun symptôme à la naissance. En effet, la sténose pulmonaire est relativement peu serrée, si bien que le shunt droite gauche ne s'installe pas. Lorsque les résistances pulmonaires baissent, cette sténose modérée peut empêcher l'établissement d'un shunt gauche-droite par la CIV, protégeant la circulation pulmonaire d'un grand débit. Ainsi, il n'y a ni cyanose ni insuffisance cardiaque, et le diagnostic s'établit lors de l'auscultation, qui révèle un long souffle systolique de haute fréquence [77].

Chez le nourrisson, les premiers mois de vie se passent souvent assez bien, avec un nourrisson qui s'alimente correctement et prend du poids normalement. C'est au cours des 6

premiers mois qu'apparaît une cyanose lentement progressive. Les premières crises hypoxiques peuvent déjà apparaître avant l'âge de 1 an. Chez l'enfant, les manifestations cliniques sont faites d'une cyanose d'installation progressive, un hippocratisme digital et L'intolérance à l'effort (dyspnée, fatigue) qui est constante. Elle est due à l'impossibilité d'accroître le débit pulmonaire à l'effort et, de ce fait, à l'augmentation du shunt droite-gauche [75].

Diagnostic

L'auscultation se caractérise par un deuxième bruit claqué et un souffle éjectionnel, losangique, dont le timbre est de haute fréquence. Il provient de la sténose infundibulaire. La longueur du souffle dépend du degré de sténose : un souffle long, presque pansystolique, traduit une sténose modérément sévère, un souffle court, en revanche, indique que la sténose est très sévère et que l'infundibulum se ferme en systole, arrêtant tout flux.

L'ECG montre une déviation axiale droite de 120° à 150° . Les deux caractéristiques radiologiques de la tétralogie sont l'hypoperfusion pulmonaire et le cœur en « sabot » [figure 30]. Cette silhouette typique, qui n'est cependant pas constante, se caractérise par une pointe surélevée et un arc moyen concave. Le bouton aortique est proéminent. L'arc aortique droit est observé dans un quart des cas. La cardiomégalie est absente ou peu importante.

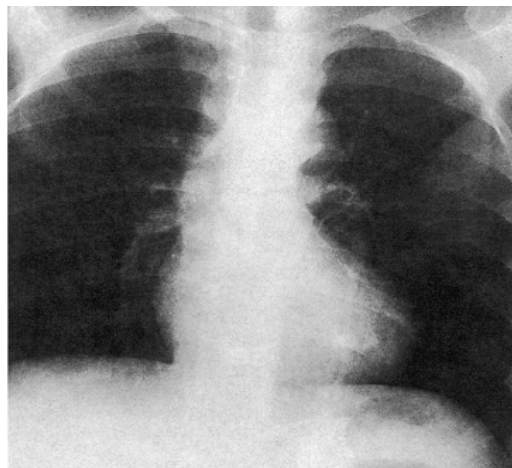


Figure 30 : Radio du thorax montrant un aspect en sabot typique [75]

La polyglobulie est une forme d'adaptation, elle est constante dans la tétralogie de Fallot [77]. Elle se développe progressivement et son importance permet d'estimer le degré d'hypoxie. Cette adaptation est bénéfique puisqu'elle permet d'augmenter la capacité de transport de l'oxygène. Cependant, à partir d'un certain degré de polyglobulie, la viscosité du sang s'accroît à tel point que le débit cardiaque s'en trouve réduit, avec un risque des accidents cérébrovasculaires.

L'échocardiographie identifie facilement, en « grand axe », deux éléments importants de la tétralogie de Fallot : la CIV et le chevauchement de l'aorte. La continuité mitroaortique est démontrée sur la même coupe. On note également une dilatation et une hypertrophie du ventricule droit. La visualisation de la voie de chasse droite peut être obtenue en « petit axe » ou en position sous-xiphoïdienne du capteur [53, 46] [figure 31, 32].



Figure 31: Vue apicale des 4 cavités avec aspect de communication interventriculaire haute et dextroposition de l'aorte en rapport avec une tétralogie de Fallot



Figure 32: Vue sous xiphoïdienne montrant une sténose pulmonaire de type infundibulaire sous valvulaire en rapport avec une tétralogie de Fallot

IRM permet d'obtenir de très bonnes images de la tétralogie de Fallot. En particulier, la voie de chasse du ventricule droit, parfois difficile à mettre en évidence par l'échocardiographie [48] [Figure 33].

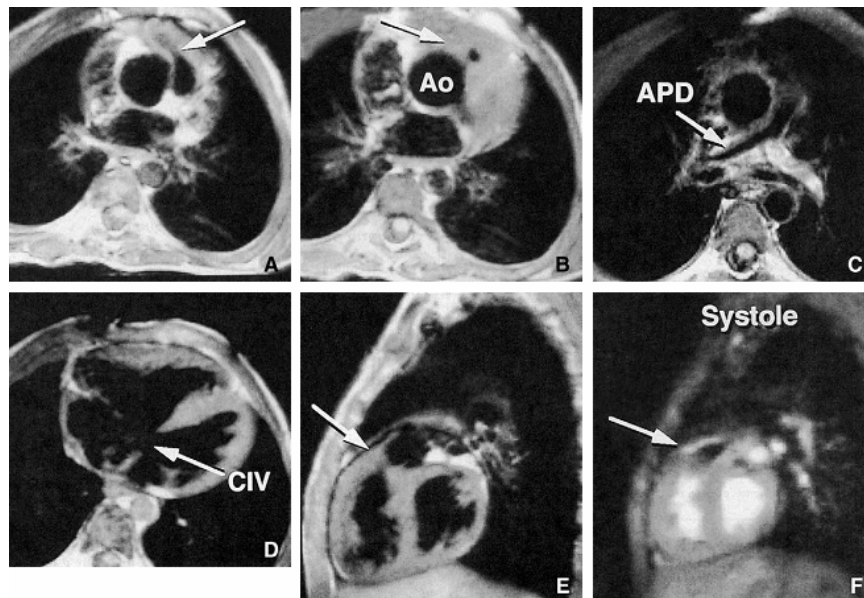


Figure 33: Imagerie par résonance magnétique. A, B, C, D. Coupes transverses montrant la sténose pulmonaire infundibulaire, puis l'artère pulmonaire principale et droite (APD) qui sont hypoplasiques. Ao : aorte ; CIV : communication interventriculaire. E, F. Coupes sagittales montrant la sténose pulmonaire et les deux ventricules. La figure F est en mode «ciné » [75].

Le cathétérisme garde toute sa valeur s'il existe un doute sur l'arborisation des artères pulmonaires ou sur l'anatomie des artères coronaires. L'angiographie montre mieux que toute autre méthode la voie de chasse droite et les artères pulmonaires jusqu'en périphérie [48].

Traitement

Le traitement définitif est la réparation chirurgicale à cœur ouvert, qui est indiquée dans tous les cas [55]. L'âge auquel elle est effectuée de façon élective a diminué au fil des années. Si bien des centres attendent encore la deuxième année de vie, d'autres prônent une opération élective entre 3 et 11 mois. Certains l'effectuent même chez le nouveau-né. En cas de symptômes importants dès l'âge de 6 mois, on procède à la correction définitive plutôt qu'à l'intervention palliative, à moins que l'anatomie ne soit défavorable. Le traitement médical et le traitement palliatif chirurgical, qui permettent de remettre à plus tard la réparation définitive, ont donc une importance marginale aujourd'hui, sauf dans les cas d'atrésie pulmonaire ou d'hypoplasie des artères pulmonaires [75].

L'anastomose de Blalock-Taussig, classique ou modifiée, reste la principale opération palliative. Les anastomoses directes entre l'aorte ascendante et l'artère pulmonaire droite (Waterston), et celles établies entre l'aorte descendante et l'artère pulmonaire gauche (Potts) sont à abandonner car elles risquent de déformer l'arbre vasculaire pulmonaire, et deviennent vite une cause d'hypertension pulmonaire par excès de débit. L'intervention de Blalock-Taussig réalise une anastomose terminolatérale entre une artère sous clavière et l'artère pulmonaire homolatérale. C'est la plus ancienne des interventions entreprises dans la tétralogie de Fallot, mais elle est toujours utilisée par les chirurgiens. Cette anastomose prive le bras de son principal affluent artériel, mais ceci est bien toléré chez le nourrisson et le petit enfant. L'anastomose, souvent, ne grandit pas avec l'enfant. La durée de son efficacité se trouve ainsi limitée. Bien des centres préfèrent, surtout chez le nouveau-né, une anastomose de Blalock modifiée par l'interposition d'un tube de Gore-Tex®. Ces anastomoses ont l'avantage de pouvoir être calibrées selon l'âge du patient et de laisser intact l'apport artériel du bras [9,75].

La réparation complète s'effectue sous CEC et hypothermie modérée. Le geste chirurgical lui-même comprend la fermeture de la CIV et la levée de la sténose pulmonaire [55].

Le cathétérisme interventionnel consiste en une dilatation au ballonnet de la voie de chasse droite, il est effectué dans plusieurs centres, avec un certain succès. Le risque de crise hypoxémique lors de ce geste n'est pas négligeable. Plusieurs utilisateurs de cette méthode ont pu démontrer, dans le suivi de ces patients, un développement de la taille de l'anneau pulmonaire et des artères pulmonaires, c'est là un bénéfice additionnel en vue de la correction définitive [78].

2.2 Transposition des gros vaisseaux

a. TGV simple

La TGV est définie une discordance ventriculoartérielle, de ce fait l'aorte naît du ventricule droit et l'artère pulmonaire du ventricule gauche [Figure 34]. Les anomalies d'origines et de distribution des artères coronaires sont très fréquentes.

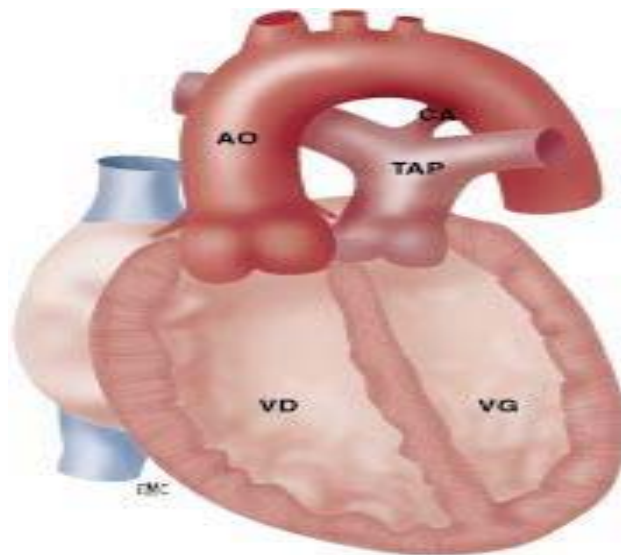


Figure 34 : schéma de la transposition des gros vaisseaux [9]

Physiopathologie

Le sang veineux désaturé atteint l'aorte alors que le sang oxygéné provenant des veines pulmonaires rejoint l'artère pulmonaire. Les deux circulations fonctionnent en parallèle, avec deux shunts obligatoires : droite-gauche entre veines cave et aorte, gauche-droite entre veines pulmonaires et artère pulmonaire. La survie n'est possible que par le passage croisé de flux sanguins à travers certaines communications (foramen ovale surtout, canal artériel ou CIV) : une partie du sang veineux atteint ainsi les poumons, et une partie du sang oxygéné rejoint l'aorte. Le ventricule gauche deviendra en quelques semaines incompetent à supporter une circulation systémique. A l'inverse, on constate rapidement une hypertrophie ventriculaire droite [81].

Clinique

Le diagnostic doit être suspecté devant toute cyanose néonatale intense et isolée, réfractaire à l'oxygène, sans anomalie auscultatoire ni à l'ECG ou à la radiographie. Le risque de détérioration clinique imprévisible et brutale, impose le transfert immédiat dans une unité spécialisée [52, 53]. Le diagnostic de certitude repose sur l'échocardiographie-doppler [48].



Figure 35: Vue sous xiphœidienne avec aspect de transposition des gros vaisseaux, ventricule gauche donnant issu à l'artère pulmonaire

La conduite à tenir immédiate dépend de la tolérance clinique et des données échographiques : cathétérisme en urgence pour agrandir un foramen ovale restrictif (manœuvre de Rachkind), perfusion en intra veineux de prostaglandines pour maintenir le canal artériel perméable et ainsi majorer le volume des shunts croisés (ductal et atrial) [79].

Depuis les années 1980, l'indication d'une correction anatomique chirurgicale est retenue avant la fin du premier mois de vie [82] (période correspondant à un ventricule gauche encore préparé) : les gros vaisseaux sont sectionnés au-dessus des valves sigmoïdes, puis décroisés et anastomosés aux culots ventriculaires physiologiques, le transfert des ostia coronaires d'un culot artériel à l'autre est responsable des principales difficultés opératoires. Lorsque le diagnostic est tardif, le ventricule gauche doit être préparé à la correction anatomique par un cerclage de l'artère pulmonaire [79, 80].

La mortalité périopératoire est de 5 à 10%, l'évolution ultérieure habituellement normale, rarement marquée par une sténose supra-avalvulaire pulmonaire ou une fuite aortique. Le recul est insuffisant pour juger des risques coronariens à long terme [9].

Les techniques de correction physiologique (interventions de Mustard et de Senning) ont pour principe de créer des chéneaux veineux à l'intérieur des oreillettes pour diriger le sang désaturé vers les poumons et le sang oxygéné vers l'aorte, leurs indications sont devenues rares en raison de l'incidence des arythmies auriculaires tardives, des risques de mort subit et d'insuffisance irréversible du VD laissé anatomiquement en position sous aortique [79].

b. TGV avec CIV

La cyanose est plus discrète et le tableau évoque plus une CIV avec shunt G-V volumineux et HTAP précoce. La correction anatomique et la fermeture de la CIV en un temps sont habituellement proposées dans le premier mois de vie [9].

c. TGV avec sténose pulmonaire et CIV

Cette forme clinique donne l'aspect d'une tétralogie de Fallot, l'opération curative peut être précédée d'un shunt palliatif de Blalock, et a pour but de rétablir la continuité entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire par tube valvulé ou directement [9].

3. Cardiopathies obstructives

3.1. Sténose pulmonaire

La sténose valvulaire pulmonaire est la plus fréquente (90 %) [9, 83]. Elle représente dans notre série 79.4%. Elle s'agit d'une fusion commissurale complète ou partielle des valvules sigmoïdes, les feuillets valvulaires peuvent être dysplasiques et épais. Une hypertrophie réactionnelle du VD apparaît avec l'évolution et peut entraîner un rétrécissement sous-valvulaire pulmonaire. Chez le nourrisson et le grand enfant, la tolérance fonctionnelle est souvent excellente. Le diagnostic est évoqué devant un souffle systolique rude, intense et frémissant, siégeant au foyer pulmonaire et irradiant vers le dos. Un click protosystolique éjectionnel témoigne de valves encore souples, la diminution de B2 et un souffle court indiquent au contraire une sténose serrée [9]. La radiographie du thorax montre une saillie de l'arc moyen gauche par dilatation du tronc pulmonaire et l'ECG inscrit une hypertrophie ventriculaire droite [52]. Le gradient transvalvulaire pulmonaire est correctement évalué par l'examen doppler. Un gradient de sténose inférieur à 40 mmHg autorise une vie normale. Les formes serrées, même asymptomatiques, avec gradient supérieur à 70 mmHg nécessitent une prise en charge afin de prévenir une dysfonction ventriculaire droite progressive à bas bruit [48].

La dilatation valvulaire par cathétérisme interventionnel est tentée en première intention, elle s'avère efficace dans la majorité des cas mais elle comporte des risques d'arythmies ventriculaires ou de lésions traumatiques intracardiaques et de fuite valvulaire pulmonaire (presque constante). Une récurrence de la sténose survient dans 20 à 30 % des cas, obligeant à un deuxième geste de valvuloplastie percutanée [84]. La commissurotomie chirurgicale est indiquée en cas d'échec ou de lésions associées [55].

À l'opposé, la sténose « critique » du nouveau-né peut menacer d'emblée le pronostic vital [85]: l'hypertrophie et la dysfonction ventriculaire droite sont majeures, les pressions droites sont élevées et causent un shunt droite-gauche auriculaire avec cyanose, à travers le foramen ovale. Les symptômes à type de cyanose et de détresse respiratoire dépendent de la perméabilité du canal artériel qui constitue l'unique source de perfusion pulmonaire. Le traitement médical vise à le maintenir perméable à l'aide d'une perfusion de prostaglandine [52], et à améliorer l'insuffisance cardiaque droite congestive, la dilatation valvulaire par cathétérisme est tentée malgré les risques d'échecs ou de lésions traumatiques tricuspidiennes et du ventricule droit. La qualité du ventricule droit (hypertrophie et fonction) constitue un facteur pronostique majeur [56, 98].

Sténose supra-valvulaire pulmonaire et périphérique

Cette sténose est associée dans deux tiers des cas à d'autres malformations, elle doit faire rechercher une embryofœtopathie et un syndrome de Williams et Beuren [1, 13, 15]. Le retentissement fonctionnel est absent dans les formes modérées ou unilatérales, les formes diffuses sont cyanogènes. L'auscultation révèle un souffle systolique ou continu assez doux, siégeant aux foyers de la base et irradiant vers le dos et les aisselles, l'angiographie et IRM pulmonaire sont indiquées car l'échographie s'avère imprécise [99]. Les lésions sont accessibles à la dilatation par cathétérisme interventionnel, mais les récurrences sont fréquentes [47,48].

Sténose sous-valvulaire pulmonaire

C'est un obstacle à l'éjection du VD créé par l'hypertrophie des bandelettes musculaires pariétale et septale, en règle bien toléré, et révélé par un souffle systolique éjectionnel intense au bord gauche du sternum, irradiant vers les deux champs pulmonaires [9].

3.2. Sténose aortique

a. Sténose valvulaire (70 %) [9]

La valve aortique est le plus souvent bicuspide, et les deux sigmoïdes sont de tailles inégales et séparées par des commissures partiellement soudées et épaissies. L'aorte ascendante est dilatée par « lésion de jet ». La sténose entraîne une hypertrophie réactionnelle et délétère du ventricule gauche, et un risque d'ischémie myocardique par réduction de la perfusion coronarienne en diastole [81]. L'adaptation à l'effort par tachycardie et hypercinésie ventriculaire se fait au prix d'une élévation des pressions systoliques du ventricule gauche et du gradient de sténose, si les besoins métaboliques du myocarde excèdent les capacités d'apports, il apparaît une ischémie fonctionnelle, traduite par des troubles de la repolarisation ventriculaire à l'ECG, mais surtout à l'origine d'arythmies graves, de syncopes, et de mort subite [58].

Formes de l'enfant

Elles sont découvertes fortuitement à partir d'un souffle, ou se révèlent par des signes fonctionnels à l'effort : fatigabilité, malaise, tachypnée, angor, syncope. Le souffle systolique est rude, intense, proto-méso-systolique, maximal au foyer aortique et irradiant vers les vaisseaux du cou. Il est associé à un click protosystolique au bord gauche du sternum, lorsque les valves sont encore souples. L'ECG est normal ou inscrit une hypertrophie du ventricule gauche, les troubles de la repolarisation ventriculaire sont recherchés lors d'épreuves d'effort. Le diagnostic est confirmé par échodoppler avec aspect en dôme systolique des sigmoïdes aortiques, l'hypertrophie et la fonction du ventricule gauche ainsi que le gradient de sténose sont appréciés. L'évolution fonctionnelle est longtemps favorable, mais les symptômes cliniques et ECG à l'effort doivent être dépistés pour conduire à une indication opératoire, dans la crainte d'une mort subite et d'une détérioration de la fonction du ventricule gauche [9]. La prophylaxie de l'endocardite d'Osler est systématique [74], et le risque d'aggravation de la sténose justifie un protocole de surveillance annuelle, clinique et échographique. Les activités sportives seront autorisées, à l'exception des compétitions ou de l'entraînement en excès, si l'enfant est asymptomatique et si le gradient transvalvulaire aortique est inférieur à 40 mmHg [88]. La

surveillance comporte une épreuve d'effort tous les 2 ans si le gradient est compris entre 50 et 70 mmHg, les activités physiques seront limitées. Au-dessus de 70 mmHg, l'indication d'une commissurotomie chirurgicale ou d'une dilatation valvulaire par cathétérisme est retenue. Les séquelles à type de fuite aortique ou de sténose résiduelle, peuvent conduire à l'indication de remplacement valvulaire, mais le plus tardivement possible [72, 86].

Sténoses critiques néonatales

Elles sont responsables d'insuffisance cardiaque sévère avec œdème pulmonaire, et d'une dilatation hypokinétique du VG avec fibroélastose endocardique. Le bas débit cardiaque minimise le souffle et le gradient de sténose. Certaines formes confinent à l'hypoplasie du cœur gauche [9]. Une commissurotomie chirurgicale ou une dilatation valvulaire par cathétérisme sont réalisées en urgence, mais la mortalité reste importante [72, 86].

b. Sténose supra-valvulaire aortique

L'aorte ascendante est rétrécie en sablier ou hypoplasique, parfois obstruée par un diaphragme fibreux, les artères coronaires sont dilatées car soumises à des pressions élevées. Un syndrome de Williams et Beuren ou une forme familiale seront recherchés [15]. Le traitement chirurgical est complexe dans les formes avec hypoplasie diffuse [55].

c. Sténose sous-valvulaire aortique

Cette cardiopathie est rare et associée dans 25 % des cas à d'autres anomalies cardiaques [9], présentant divers aspects : diaphragme fibreux implanté sous la valve nécessitant une résection chirurgicale, tunnel fibromusculaire sous-aortique, obstructions d'origine mitrale ou musculaire très difficiles à traiter chirurgicalement.

3.3. Coarctation de l'aorte

C'est une sténose de l'isthme aortique en regard du canal artériel [figure 36]. La fermeture du canal artériel joue un rôle déterminant dans l'apparition, après un intervalle libre, des signes de coarctation dominés par l'abolition des pouls fémoraux

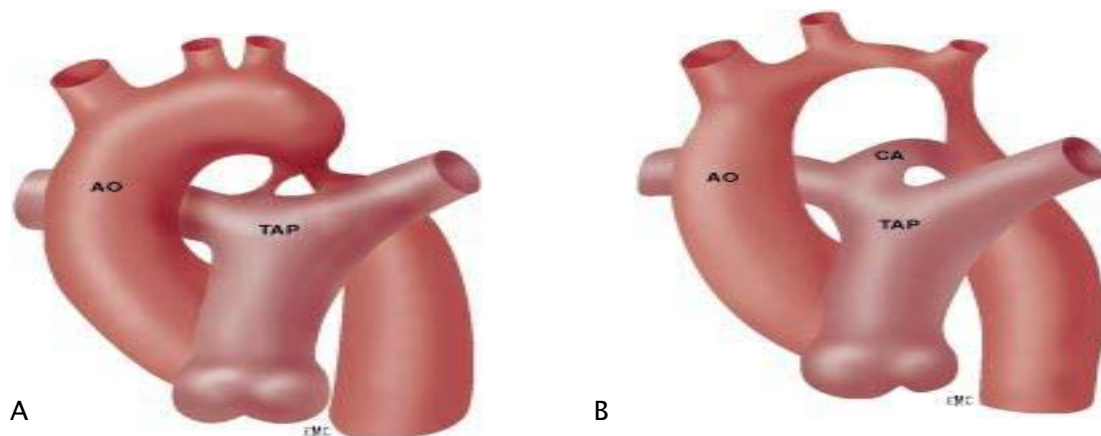


Figure 36 : Coarctation de l'aorte (AO : aorte ; CA : canal artériel ; TAP : tronc artériel pulmonaire).A. Forme classique « pure ».B. Forme néonatale [9].

a. Coarctation « pure » et classique du nourrisson et de l'enfant (90 %)

Elle est constituée d'un diaphragme fibreux obstruant la lumière du vaisseau ou d'une hypoplasie localisée de l'isthme aortique, elle est souvent associée à une bicuspidie valvulaire aortique (30 à 50 % des cas) [9]. L'obstruction aortique entraîne une insuffisance cardiaque aiguë si elle survient brutalement, ou une adaptation du ventricule gauche par hypertrophie myocardique si la coarctation s'installe progressivement. Dans tous les cas, la pression artérielle s'élève en amont avec menace cérébrale et apparition de lésions athéromateuses artérielles, elle diminue en aval, d'où une hypoperfusion mésentérique et rénale, et l'activation du système rénine-angiotensine-aldostérone. Une circulation collatérale se développe au cours des premières années de vie entre les artères d'amont et d'aval, court-circuitant la coarctation [81].

Clinique

Le diagnostic peut être posé fortuitement à partir d'une abolition des pouls fémoraux, d'une HTA aux membres supérieurs avec pression systolique supérieure de 20 mmHg à celle du membre inférieur homolatéral, ou d'un souffle interscapulovertébral gauche, systolique ou continu, d'intensité moyenne [9]. L'échographie-doppler permet de visualiser directement la coarctation et d'évaluer l'hypertrophie myocardique et la fonction du ventricule gauche. Une

accélération typique du flux systolique avec éventuelle prolongation diastolique est enregistrée au niveau de l'isthme par le doppler [46]. L'IRM fournit d'excellentes informations morphologiques et l'angiographie est indiquée pour analyser la circulation collatérale et l'aspect du segment coarcté [48]. Le traitement chirurgical est indiqué entre 6 mois et 2 ans, car les résultats à long terme indiquent une réduction de l'incidence des risques d'HTA à l'âge adulte, évaluée entre 10 et 40 % si l'opération est effectuée après 5 ans. La chirurgie consiste en une résection de la coarctation et anastomose terminoterminal de l'aorte (intervention de Crafoord), ou plastie vasculaire obtenue en rabattant l'artère sous-clavière gauche (intervention de Waldhausen). La mortalité opératoire est inférieure à 2 %, et les risques de paraplégie par ischémie médullaire et d'hémorragies sont faibles. Une récurrence de la coarctation survient dans 10 % des cas, et plus fréquemment si l'opération est réalisée avant 3 mois [88]. Une dilatation par cathétérisme interventionnel peut être indiquée : efficace dans 50 à 85 % des cas, elle peut être compliquée de déchirure vasculaire, de thrombose fémorale, ou d'anévrisme aortique [87].

b. Syndrome de coarctation à révélation néonatale (10 %)

Il est défini par l'association d'une coarctation (avec hypoplasie tubulaire de l'aorte horizontale), d'une CIV et d'un canal artériel s'implantant en aval de la coarctation. Les anomalies valvulaires aortiques et mitrales, l'hypodéveloppement du ventricule gauche sont fréquents. La CIV et l'obstruction aortique provoquent un shunt gauche-droit massif, avec HTAP et insuffisance cardiaque précoces [9]. Le traitement médical repose sur l'utilisation en intra veineux des prostaglandines afin de maintenir le canal artériel perméable, la ventilation artificielle, les traitements inotropes et les diurétiques [52]. Le traitement chirurgical consiste en une résection très étendue de la zone coarctée pour éviter une coarctation résiduelle (30 % des cas), les lésions associées sont corrigées si possible dans le même temps, d'où une majoration du risque opératoire [55].

4. Les cardiopathies complexes

4.1 Hypoplasie du cœur gauche

L'hypoplasie du cœur gauche est définie par l'hypodéveloppement de la cavité ventriculaire gauche avec hypoplasie ou atrésie des valves d'entrée et de sortie [figure 37], l'aorte ascendante est filiforme et contraste avec une crosse mieux développée, du fait d'une perfusion rétrograde provenant du canal artériel. L'oreillette gauche est hypoplasique et communique avec l'oreillette droite par une CIA ou un foramen ovale large. Les cavités droites sont dilatées, le ventricule droit est hypertrophié, une fuite tricuspide massive est présente. Le ventricule gauche est incapable d'assurer un débit systémique, et l'aorte descendante reçoit le sang provenant du ventricule droit et traversant le canal artériel ; la fermeture du canal entraînera un collapsus cardiovasculaire avec détresse vitale [81]. Les lésions obstructives du cœur gauche sont responsables d'œdème pulmonaire et d'HTAP [59].

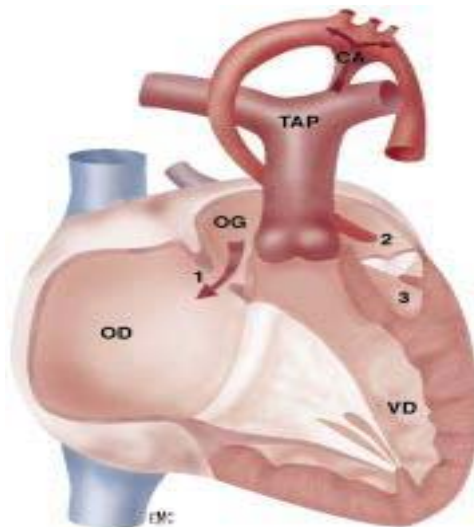


Figure 37 : Hypoplasie du cœur gauche (VD : ventricule droit ; OD : oreillette droite ; OG : oreillette gauche ; CA : canal artériel ; TAP : tronc artériel pulmonaire). 1. Shunt G-D atrial ; 2. Atrésie aortique ; 3. Atrésie mitrale et cavité VG rudimentaire [9].

Le traitement médical ne se conçoit que dans un projet thérapeutique. Il vise à rouvrir le canal artériel par perfusion en intraveineux des prostaglandines et à compenser les désordres métaboliques et respiratoires. L'abstention thérapeutique est habituelle en France, mais deux

options peuvent être envisagées [53] :

- Un programme chirurgical palliatif décrit par Norwood, effectué en plusieurs temps, visant à transformer la voie droite en voie gauche, la perfusion pulmonaire étant assurée par une dérivation cavopulmonaire ; ce programme est grevé d'un taux de mortalité de 50 à 70 % et d'un pronostic aléatoire en terme de qualité de vie.
- La greffe cardiaque autorisant une survie dans 70 à 90 % des cas à 5 ans, mais rarement réalisable par défaut de donneurs d'organes, et soulevant des questions éthiques fondamentales.

Le dépistage prénatal conduit souvent à une interruption médicale de la grossesse, selon la décision des parents. Le risque de récurrence de cardiopathies peut atteindre 10 à 15 %, justifiant un conseil génétique [1].

4.2. Atrésie tricuspide

L'atrésie tricuspide est définie par une agénésie de l'orifice auriculoventriculaire droit, associée à un défaut septal auriculaire indispensable à l'écoulement du flux veineux. Le ventricule droit est toujours hypoplasique, et les gros vaisseaux sont transposés dans un tiers des cas. Les deux ventricules communiquent par un foramen bulboventriculaire (équivalent d'une CIV) ; l'artère pulmonaire et ses branches sont fréquemment sténosées [9].

Physiopathologie

Un shunt droite gauche obligatoire à l'étage auriculaire, et gauche-droite à l'étage ventriculaire [figure 38]. L'expression clinique, dépend des dimensions de la CIA, du foramen bulboventriculaire, de la présence éventuelle d'une malposition des gros vaisseaux et d'une sténose pulmonaire. Le foramen bulboventriculaire tend à devenir restrictif [81].

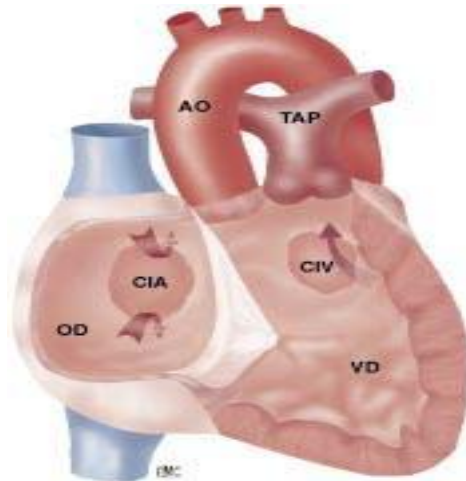


Figure 38 : Atrésie tricuspide (AO : aorte ; CIA : communication interauriculaire ; CIV : communication interventriculaire ; VD : ventricule droit ; OD : oreillette droite ; TAP : tronc artériel pulmonaire) [9].

Clinique

Si les gros vaisseaux sont normalement posés, il existe une cyanose d'intensité variable, sans insuffisance cardiaque. En cas de TGV associée, la cyanose est moins marquée, mais l'insuffisance cardiaque et l'HTAP surviennent précocement. L'examen révèle un souffle systolique de type CIV ou de sténose pulmonaire, et une hépatomégalie avec reflux hépatojugulaire en cas de CIA restrictive. L'ECG est très évocateur s'il montre une déviation de l'axe du cœur vers la gauche, associée à une hypertrophie auriculaire droite et une surcharge du ventricule gauche [9]. Le diagnostic est confirmé par l'échocardiographie doppler, le cathétérisme est indiqué dans le bilan préopératoire pour mieux étudier la circulation pulmonaire [56]. Le traitement chirurgical comporte plusieurs alternatives encore très discutées, avec possibilité de combinaison entre shunt palliatif et correction physiologique partielle [89,90].

Chirurgie palliative

Elle est préconisée dans les situations d'hypovascularisation pulmonaire : confection d'une anastomose de Blalock-Taussig modifiée, ou d'une anastomose entre veine cave supérieure et branche pulmonaire droite (technique de Glenn modifiée) et un cerclage du tronc artériel pulmonaire en cas d'hyperflot pulmonaire avec HTAP.

Correction physiologique

La correction physiologique vise à dériver le sang veineux cave vers l'artère pulmonaire en court-circuitant le ventricule droit : intervention de Fontan ou techniques dérivées. Ce type d'intervention repose sur des indications bien précises : résistance vasculaire pulmonaire normale, rythme sinusal, fonction du ventricule gauche normale. La mortalité préopératoire est d'environ 5 % mais les résultats à long terme sont décevants : dysfonction du ventricule gauche progressive, fuite mitrale, arythmie et l'apparition tardive de shunts artérioveineux intrapulmonaires.

4.3. Cœur univentriculaire

Cette est une malformation très rare [9], définie par la présence d'une cavité ventriculaire prédominante (le plus souvent de type gauche), à double entrée mitrale et tricuspidiennne. La chambre accessoire est en position supérieure et communique avec la précédente par un foramen bulboventriculaire. Les malpositions des gros vaisseaux sont habituelles ainsi que les lésions obstructives. Les variétés anatomiques et physiopathologiques sont responsables de tableaux bien différents, allant du shunt gauche droite volumineux à la cyanose sévère [92].

Le traitement chirurgical est palliatif (cerclage du tronc artériel pulmonaire, anastomose de Blalock) ou fait appel aux techniques de dérivation cavopulmonaire totale ou partielle, avec traitement spécifique des obstructions pulmonaires ou aortiques. Des tentatives de septation ventriculaire ont été réalisées, mais avec beaucoup d'échecs [52, 93].

4.4 Malformation d'Ebstein

Il s'agit d'un accolement plus ou moins complet des valves tricuspidiennes septale et postéro-inférieure au septum interventriculaire et à la paroi inférieure du ventricule droit [figure39]. Le bord libre des valves délimite un orifice tricuspideen « fonctionnel » déplacé vers le bas, incontinent et restrictif, la chambre d'admission du ventricule droit est incorporée dans l'oreillette droite et présente des contractions dyskinétiques à l'origine de stase veineuse et d'une élévation des pressions auriculaires, l'hypodébit pulmonaire peut être majeur [91].

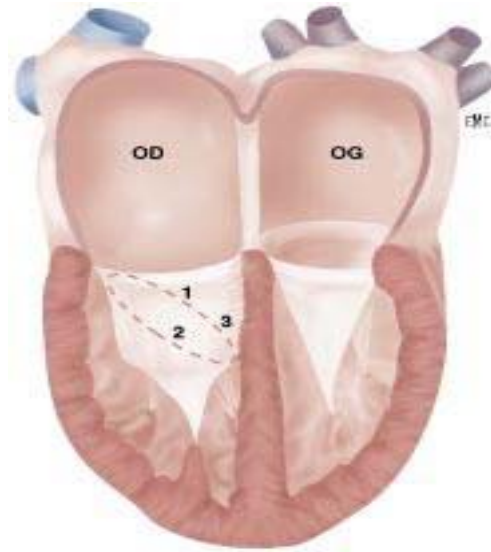


Figure 39 : Malformation d'Ebstein (OD : oreillette droite ;OG : oreillette gauche). 1. VD « atrialisé » ; 2. Orifice tricuspide « fonctionnel » ; 3. Adhérences du feuillet septal tricuspide [9].

Les formes sévères néonatales se traduisent par une cyanose importante avec surcharge droite et hépatomégalie. Le diagnostic est évoqué en présence d'une cardiomégalie radiologique majeure. La mortalité reste élevée (50 %). Les formes modérées sont marquées par une dyspnée, une cyanose discrète, un rythme à trois ou quatre temps à l'auscultation, avec un souffle systolique de fuite tricuspide au foyer xiphoïde. La radiographie thoracique montre une cardiomégalie ovoïde avec pédicule étroit et poumons clairs. L'ECG est évocateur par des ondes P géantes et l'aspect particulier du bloc de branche droite : ondes polyphasiques et bas voltées [94]. Le traitement chirurgical à type de plastie valvulaire (technique de Carpentier) est idéalement tenté vers l'âge de 10 à 15 ans dans les formes bien tolérées, avant que n'apparaissent une insuffisance droite ou des troubles du rythme. La mortalité opératoire est de 5 à 10 %, les résultats à long terme sont encourageants [95].

4.5. Tronc artériel commun (truncus arteriosus)

C'est une cardiopathie rare et sévère, souvent révélatrice d'un syndrome de Di George [12]. Un seul tronc artériel émerge du cœur au-dessus d'une large CIV et donne naissance aux artères coronaires, puis se divise en aorte et en tronc artériel pulmonaire, bien que les branches pulmonaires puissent naître directement du truncus [96] [figure 40]. Les anomalies associées sont fréquentes : valves sigmoïdiennes en nombre anormal et dysplasiques, à l'origine de la sténose et de la fuite dans la moitié des cas, anomalies coronaires (30 %), arc aortique droit (25 %), l'hypoplasie ou l'interruption de la crosse aortique (10 à 20 %) [9].

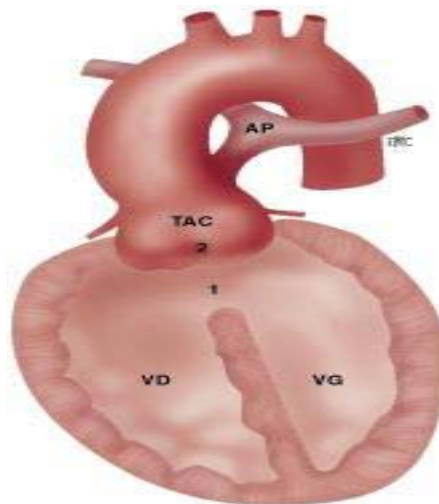


Figure 40 : Tronc artériel commun (AP : artère pulmonaire ; VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche ; TAC : tronc artériel commun). 1. CIV ; 2. Valve troncale anormale [9].

La physiopathologie est basée sur le mélange des flux sanguins oxygénés et désaturés au niveau du truncus, à l'origine d'une cyanose, plus sévère en cas de sténose ou d'hypoplasie des branches pulmonaires. L'insuffisance cardiaque avec HTAP, accompagnant les situations d'hyperflot pulmonaire, est encore favorisée par les lésions de sténose et de fuite valvulaires. Le diagnostic sera évoqué devant l'apparition d'une insuffisance cardiaque précoce avec cyanose, un souffle systolique éjectionnel latéro-sternal gauche et surtout un souffle diastolique de fuite valvulaire, le B2 est unique et fort, les pouls bondissants, l'abolition des pouls suggère une coarctation ou une interruption de l'arche aortique [95].

Le traitement chirurgical est proposé dès les premières semaines de vie : rétablissement de la continuité ventricule droit- artère pulmonaire par un tube valvulé et la fermeture de la CIV (technique de Rastelli). Ultérieurement, il sera nécessaire de remplacer le tube devenu restrictif, et souvent d'envisager une plastie chirurgicale ou la mise en place de prothèse valvulaire. La mortalité opératoire demeure élevée (10 à 50 %) et augmente en cas de lésions associées (interruption de l'aorte notamment) et de syndrome de Di George [95, 96].

VI. LE SUIVI DES CARDIOPATHIES

La complexité de suivi du fœtus atteint d'une malformation cardiaque opérée ou non jusqu'à l'âge adulte sur le plan médical, éthique et politique professionnelle a été reconnue par les obstétriciens, les néonatalogistes, les cardiologues pédiatres et les chirurgiens cardiaques qui ont créé des voies de communication et de coopération. Le suivi de l'adulte avec cardiopathie congénitale par le cardiologue pédiatre est difficile du fait de l'absence des structures adéquates dans les cliniques pédiatriques d'une part, et d'autre part par la trop grande focalisation sur l'âge du patient par les différentes professions et de soin [97,102].

1. Suivi des cardiopathies non opérées

Un certain nombre de patients peuvent atteindre l'âge adulte sans recours à la chirurgie, car la cardiopathie est bien tolérée ou, au contraire car elle est irréparable et alors le plus souvent cyanogène [100]. Dans notre contexte, plusieurs autres facteurs contribuent au vieillissement des cardiopathies sans recours à la chirurgie :

- Mauvaise compliation des parents avec perte de vue pouvant durer des années jusqu'à l'installation de l'HTAP.

- impossibilité de couvrir les frais de la chirurgie en absence de couverture sociale, de moyen financier et d'aide d'association de bien faisances. Tout en sachant que le prix moyen

d'une cure chirurgicale sous CEC avoisine les 30000dh.

Chez ces patients, le problème cardiologique posé est principalement de guetter et de traiter les complications notamment la défaillance de la fonction cardiaque, l'évolution vers l'HTAP et la greffe oslerienne [102].

1.1. HTAP

L'HTAP est une complication fréquente des cardiopathies responsables d'un shunt gauche droite. Sa prévalence n'est pas encore précise mais il est suggéré que 10% des patients adulte auront une HTAP secondaire à une cardiopathie congénitale [105]. Dans notre série 10.3% de nos patients avaient consulté à un stade d'HTAP.

HTAP est définie classiquement comme une élévation de la pression artérielle pulmonaire moyenne supérieure à 25 mmHg au repos et 30mmHg à l'effort [106,107].

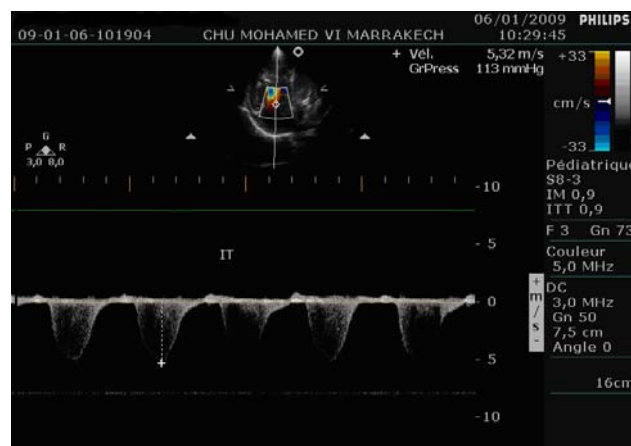


Figure 41 : Doppler couleur au niveau de la valve tricuspide, révélant une insuffisance tricuspide avec HTAP (gradient VD-OD= 113mmhg).

L'HTAP peut évoluer vers un syndrome d'Eisenmenger qui associe en plus de cette définition un shunt droite-gauche à travers un defect faisant communiquer la circulation systémique et pulmonaire [59]. Les symptômes sont en rapport avec l'hypoxémie chronique et avec ses conséquences (polyglobulie, perturbation de l'hémostase, événements thromboemboliques, insuffisance rénale). Enfin, les hémoptysies peuvent être fatales. Les lésions

histologiques pulmonaires artériolaires peuvent comporter une hypertrophie de la média, une prolifération intimale, et une fibrose avec occlusion capillaire ou artériolaire [103] [figure 42].

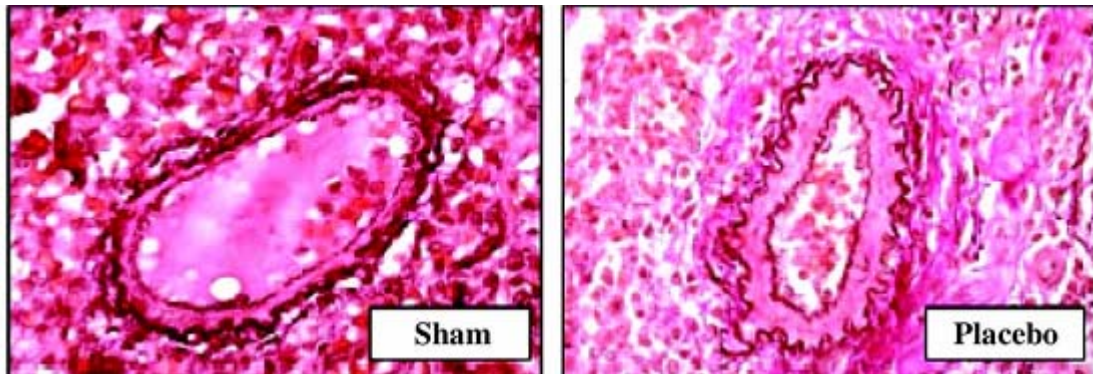


Figure 42. Analyse morphométrique de la média des artéioles pulmonaires en l'absence et en présence d'une HTAP chronique [104].

La dysfonction endothéliale précède les lésions histologiques et met en jeu de nombreux facteurs, avec un déséquilibre entre les facteurs vasoconstricteurs (endothéline, EDHF) et vasodilatateurs (monoxyde d'azote [NO], prostacycline) [104]. Tous ces facteurs sont des cibles thérapeutiques éventuelles. Quand le shunt initialement gauche-droit a évolué vers une réaction d'Eisenmenger, il est trop tard pour envisager sa simple fermeture chirurgicale. Le seul traitement chirurgical est la transplantation pulmonaire (avec fermeture du shunt) ou cardiopulmonaire [59]. Le traitement médical consiste surtout à éviter l'iatrogénie et les saignées intempestives qui ne font qu'aggraver la microcytose et le risque thromboembolique. Celles-ci doivent être réservées à de rares indications (symptômes, hématokrite supérieur à 65 %). Les thérapeutiques d'HTAP sont à l'étude (prostacyclines, inhibiteurs de l'endothéline). La grossesse et les interventions non cardiaques sont à haut risque vital. Un suivi spécialisé et multidisciplinaire est indispensable pour ces patients [103, 104, 105].

1.2 Endocardite infectieuse

Cette infection survient dans 60% des cas de cardiopathies congénitales [108], dans notre travail on a noté un seul cas d'endocardite greffé sur un CAV.

Les cardiopathies congénitales en cause justifient toute une prévention de l'endocardite d'Osler. L'endocardite peut se faire sur les valves mais aussi sur le matériel prothétique parfois mis en place (anastomose systémopulmonaire). Le diagnostic en est difficile. Signalons que chez les adolescents cyanosés, l'acné représente une réelle porte d'entrée infectieuse [59].

La difficulté du diagnostic est due à plusieurs raisons, les manifestations cliniques de l'endocardite sont très variées, peu spécifiques et peuvent toucher plusieurs organes. De ce fait, l'endocardite infectieuse est un diagnostic différentiel de nombreuses affections avec manifestations systémiques. La pratique actuelle de l'antibiothérapie, le plus souvent empirique, conduit fréquemment à la prescription d'antibiotiques avant la réalisation d'hémocultures, même chez des patients connus porteurs de cardiopathie et qui sont fébriles ; cela a pour conséquence d'empêcher la pousse des hémocultures réalisées ultérieurement et prive le clinicien d'un élément de diagnostic majeur. Démontrer l'existence d'une végétation n'est pas non plus toujours aisé. La démonstration formelle repose sur l'examen histologique de la végétation, ce qui suppose l'intervention chirurgicale ou l'autopsie. Même si les techniques échocardiographiques actuelles, particulièrement l'échographie transœsophagienne, ont une sensibilité et une spécificité supérieures à 90 % pour le diagnostic d'endocardite, la visualisation des végétations reste parfois difficile, notamment lorsqu'elles sont de petite taille ou situées sur des valves prothétiques [74]. Pour toutes ces raisons, des erreurs diagnostiques, le plus souvent par excès mais aussi par défaut, sont possibles.

L'endocardite est grevée d'une morbidité et d'une mortalité importante. Cette dernière est de 20% lorsqu'on ne considère que la phase initiale intrahospitalière mais, s'élève à 40% lorsque le recul atteint cinq ans. Ce pronostic réservé a conduit à envisager des stratégies préventives. À ce titre, la prophylaxie de l'endocardite est recommandée dans différents pays sur la base de la physiopathologie supposée de cette maladie, mais paradoxalement, sans que les preuves scientifiques de son efficacité n'aient été apportées [128].

Les nouvelles recommandations américaines, qui ont servi de base à la révision des recommandations suisses, sont plus restrictives que les précédentes. Désormais, la prophylaxie antibiotique de l'endocardite n'est plus recommandée qu'aux patients avec un haut risque et

pour lesquels une évolution compliquée est probable en cas d'endocardite. Moins de patients qu'auparavant recevront donc une antibioprofylaxie lors d'interventions de médecine dentaire. Comme une endocardite ne survient que rarement après de telles interventions et qu'aucune étude contrôlée n'est planifiée, beaucoup de temps sera nécessaire pour savoir si ce changement d'attitude entraînera ou non une augmentation de l'incidence de l'endocardite infectieuse. Quoiqu'il en soit, des dents et des gencives saines ainsi que la pratique d'une bonne hygiène dentaire constituent les facteurs protecteurs les plus importants contre l'endocardite [128, 74].

1.3 Insuffisance cardiaque

L'insuffisance cardiaque se définit comme l'incapacité du cœur à assurer, dans des conditions normales de précharge, un débit sanguin apte à satisfaire les besoins métaboliques de l'organisme. Dans les pays développés, l'insuffisance cardiaque est rare chez les nourrissons porteurs de cardiopathies congénitales. En l'absence de la correction de la cardiopathie, la mortalité est lourde au cours de la première année par défaillance cardiaque, elle atteint 67%. Au Maroc, l'insuffisance cardiaque est un mode de révélation le plus fréquent des cardiopathies de nourrisson. La compréhension de sa physiopathologie a beaucoup progressé ces dernières années : le modèle hémodynamique est abandonné au profit de l'activation du système neuroendocrinien et des cytokines, ce qui a profondément modifié la prise en charge thérapeutique qui utilise actuellement les bêtabloquants et les inhibiteurs de l'enzyme de conversion [126].

1.4 Abscesses cérébraux

L'abcès cérébral est exceptionnel au dessous de 1 an, rare avant deux ans et survient plus fréquemment entre huit et douze ans. La pathogénie fait intervenir conjointement :

-Une altération préalable du cerveau en rapport avec l'anoxie chronique, la stase vasculaire, de petits foyers nécrotiques consécutifs à des microthromboses ou microembolies. Cette notion de cerveau « préparé » expliquerait la rareté de l'abcès au cours de la première année de la vie.

- une bactériémie : pénétration veineuse des germes, fréquente à partir de tout foyer

infectieux périphérique et contamination du sang artériel par du sang veineux qui a échappé au filtre pulmonaire. Cette inoculation hématique va trouver un terrain de choix dans un cerveau altéré, dont l'anoxie réduit encore les possibilités de défense. Les germes sont surtout le streptocoque, le staphylocoque, parfois haemophilus ou d'autres pyogènes.

Les endocardites infectieuses peuvent aussi être à l'origine d'abcès cérébraux par embolies bactériennes.

Toutes les cardiopathies cyanogènes ou susceptibles de provoquer un shunt droite gauche même intermittent, peuvent être à l'origine d'abcès cérébraux. Les malformations peu cyanogènes comme les CIV avec sténose pulmonaire (ou HTAP) et égalité de pressions entre les deux ventricules, peuvent parfois donner lieu à des abcès cérébraux, car il y a souvent un shunt bidirectionnel et en cas d'infection, les germes peuvent éviter le filtre pulmonaire et passer directement dans l'aorte. En cas d'interventions palliatives, le patient n'est pas à l'abri d'un abcès cérébral. Le diagnostic précoce est parfois difficile si l'on ne pense pas systématiquement à l'abcès devant un état fébrile avec baisse rapide et sévère de l'état général, accompagné parfois de modifications de comportement. Moins constants mais d'emblée évocateurs, sont les signes de localisation (hémiplégie, diplopie, crises convulsives).

Grâce au scanner et IRM qui fournissent un diagnostic précis et surtout précoce, grâce aussi à l'utilisation d'antibiotiques plus efficaces, à l'existence de techniques chirurgicales plus performantes, les abcès peuvent être traités efficacement. La mortalité est tombée à environ 10%. Les séquelles sérieuses du traitement chirurgical à type de troubles neurologiques et surtout de crises comitiales focales, sont rares. Il est nécessaire, après le traitement de l'abcès cérébral, de corriger l'anomalie cardiaque pour éviter les récurrences [125].

1.5 Accidents vasculaires cérébraux

Les accidents vasculaires cérébraux sont l'apanage de l'enfant et la carence en fer joue un rôle prédisposant. Si la fréquence clinique est diversement appréciée, elle est considérable lors d'examen histologiques. Ces infarctus latents feraient le nid des éventuels abcès du cerveau qui surviennent à un âge plus avancé.

Pour PERLOFF et plus récemment pour AMMASH et WARNES, ce sont le déficit en fer et les saignées répétées, plutôt que la polyglobulie et l'élévation de l'hématocrite, qui sont facteurs de risque d'accidents vasculaires cérébraux. La carence en fer entraîne une production excessive de globules rouges de petite taille, rigides et moins déformables, qui sont responsables des thromboses. Il est de plus en plus admis qu'il s'agit de thromboses artérielles in situ par hyperviscosité et la stase provoquée par l'adhésion et l'agrégation des plaquettes au niveau d'un endothélium lésé. L'étude des marqueurs de l'activation plaquettaire et la réponse endothéliale apporte des arguments valables : l'augmentation significative de la sécrétion du thromboxane plaquettaire et la diminution de la prostacycline endothéliale témoignant d'un déséquilibre favorable à une thrombogénèse. C'est pourquoi à côté du fer et d'éventuelles saignées destinées à réduire l'hyperviscosité, l'utilisation prudente des antiagrégants plaquettaires paraît justifiée. Les saignées qui risquent d'aggraver le risque des accidents vasculaires cérébraux seront réservées aux patients devenus symptomatiques plutôt que faites pour obtenir un taux d'hématocrite de sécurité [125].

1.6 Polyglobulie

La polyglobulie des cardiopathies congénitales cyanogènes s'accompagne d'une élévation de l'hématocrite et la masse sanguine. A des niveaux importants, les manifestations cliniques de la polyglobulie sont les céphalées, la dyspnée et la léthargie. En effet, la carence en fer entraîne une production excessive de globules rouges de petites tailles relativement rigides et moins déformables, qui sont responsables d'une augmentation de la viscosité, d'altération de la microcirculation et la tendance vers les thromboses. La polyglobulie responsable de manifestations cliniques mal supportées fait discuter la saignée. Des protocoles de chimiothérapie douce pour limiter la production excessive de globules rouges ont été proposés [125].

1.7 Les malaises anoxiques

Les crises (ou malaises) hypoxiques sont caractéristiques de la tétralogie de Fallot. Elles peuvent apparaître dans la première année de vie, mais sont plus fréquentes après l'âge de 1 an.

On observe une accentuation rapide de la cyanose, accompagnée de la tachypnée. Dans les formes graves, il y a une perte de connaissance. La crise hypoxique peut apparaître à n'importe quel moment de la journée, mais s'observe plus particulièrement le matin au lever. Le cathétérisme cardiaque ou l'induction d'une anesthésie peuvent déclencher ces crises, de même qu'une émotion ou une angoisse. Le souffle systolique disparaît à l'auscultation, ce qui témoigne d'une fermeture de l'infundibulum. Bien que les crises hypoxiques puissent être contrôlées par les bêtabloquants, leur apparition doit être considérée comme une indication à un acte chirurgical [9].

2. Suivi des cardiopathies opérées

Un grand nombre de patient doivent bénéficier de la chirurgie des cardiopathies congénitales avant la première année de vie [100], mais dans notre série seulement 18% des malades ont pu être opérés. Ceci est dû principalement à des contraintes matérielles demandant aux familles de s'organiser pour le recouvrement des coûts engendrés par l'opération ou l'attente du poids idéal pour l'intervention.


La majorité des patients opérés ont une vie normale ou presque normale, mais cela ne signifie pas qu'ils sont guéris. Leur suivi est cependant fondamental afin de détecter tôt et de prendre en charge les éventuelles complications, et aussi de les aider dans leur vie adulte. Seuls 10% d'entre eux nécessitent une hospitalisation [67]. Les problèmes cardiologiques sont donc essentiellement rythmiques et de défaillance cardiaque, sans oublier la greffe oslerienne sur les lésions résiduelles ou sur le matériel de réparation chirurgicale [102].

Cependant il existe des cardiopathies congénitales opérées ne nécessitant pas de prévention de l'endocardite telle que la sténose valvulaire pulmonaire, CIA ostium secundum, CIV sans shunt résiduel, canal artériel sans shunt résiduel [67].

Les troubles de rythme occupent la première place dans les nouvelles pathologies des patients opérés, et leur fréquence augmente avec l'âge du malade. Si après une chirurgie à l'étage ventriculaire (tétralogie de Fallot) les troubles de conduction et les arythmies ventriculaire

prédominant. On verra plus souvent à l'étage auriculaire (opération de Mustard), une dysfonction du nœud sinusal avec son cortège de bradycardies et tachycardies. L'investigation de ces arythmies fait appel à une panoplie de techniques non invasives : Holter, test d'effort, ECG à haute amplification, ou invasives : électrophysiologie. Il faut souligner que dans de nombreux cas l'abstention thérapeutique est le meilleur choix, cependant un traitement peut être nécessaire, surtout en cas de symptômes et parfois pour prévenir la mort subite. L'ablation par radiofréquence constitue indéniablement un espoir pour l'avenir [58, 109].

Les problèmes extracardiologiques sont nombreux : les séquelles pulmonaires des thoracotomies, séquelles neurologiques de la CEC, séquelles orthopédiques (scolioses) et psychologiques [67, 100].



CONCLUSION

Les cardiopathies congénitales sont des affections relativement fréquentes, de grands pas ont été faits ces dernières années dans le domaine de la génétique pour identifier les causes de ces malformations.

Dans notre contexte les cardiopathies congénitales sont encore grevées d'un taux de mortalité non négligeable et d'une morbidité importante.

L'amélioration du pronostic repose sur le dépistage précoce par l'examen clinique dans les premiers jours de vie associé à une échocardiographie doppler devant un examen évocateur. La tendance vers le dépistage anténatal chez les femmes à risque devrait être possible par une collaboration étroite entre le cardiologue pédiatre et l'obstétricien, afin de pouvoir élaborer un conseil génétique et de pratiquer une interruption thérapeutique de grossesse dans les cas nécessaires. Enfin une coordination multidisciplinaire est un élément clé pour la prise en charge des enfants cardiaques.



RESUMES

Résumé

Les cardiopathies congénitales sont parmi les malformations les plus fréquentes chez les enfants. Le but de cette étude est de décrire le profil épidémiologique et clinique de ces malformations et de discuter les problèmes posés par la prise en charge de ces maladies. Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur 255 observations de cardiopathies congénitales colligées à la consultation de cardiologie pédiatrique au CHU Mohamed VI sur une période de 7ans allant de 2001 à 2007. Ont été inclus dans cette étude les enfants qui avaient une cardiopathie congénitale confirmée par l'échocardiographie. Ont été exclus toutes les anomalies cardiaques non malformatives type myocardiopathies, tumeurs, trouble de rythme. L'apparition des symptômes de la maladie était chez la majorité des patients à la période néonatale, contrastant avec la moyenne d'âge de consultation qui est de deux ans et demi. 56% des enfants ont un poids inférieur au 10° percentile. La découverte du souffle cardiaque était chez 39% le symptôme révélateur du diagnostic. Les cardiopathies de type shunt gauche droite est prédominante. La communication interventriculaire est la plus fréquente. Dans cette étude 48 malades ont été opérés à Marrakech, Rabat ou en suisse. Dans cette étude on a noté survenue de 4 décès, dont deux malades à cause d'une insuffisance cardiaque et deux en post opératoire immédiat. En conclusion le diagnostic des cardiopathies congénitales au cours de la période néonatale s'avère nécessaire pour améliorer le pronostic. La coopération multidisciplinaire est un élément crucial de la prise en charge de l'enfant cardiaque. L'absence de couverture sociale dans la majorité des patients contribuent au vieillissement des cardiopathies congénitales dans notre contexte et à l'apparition des complications secondaires.

Mots-clés Cardiopathie congénitale- Enfant- Echocardiographie- Chirurgie - Pronostic.

Abstract

Congenital heart diseases are among the most common malformation in children. The purpose of this study is to describe the epidemiological profile of these defects and discuss the problems posed by the management of these diseases. This is a retrospective study covering 255 observations collected in paediatric cardiology consultation at Mohamed VI University Hospital, during a period of 7 years from 2001 to 2007. We included in these study children who had congenital heart disease confirmed by echocardiography. We excluded cardiomyopathies, tumors, abnormal rhythm. The symptom of the disease was in the majority of the patients in the newborn period, contrasting with the average age of consultation that is two and a half years. 56% of children are underweight at 10° percentile. The discovery of cardiac murmur in 39% was the presenting symptom diagnosis. The heart of left-right shunt type is predominant. The interventricular communication is the most common. 48 patients were operated in Marrakech, Rabat or in Switzerland. In this study we noted the occurrence of 4 deaths, whose two patients because of the heart failure and two in the immediate postoperative. In conclusion, the diagnosis of congenital heart disease during the neonatal period is necessary to improve prognosis. The multidisciplinary cooperation is crucial to the management of the child support multidisciplinary heart. The lack of coverage among the majority of patients contribute to the aging of congenital heart disease in our context and the appearance of secondary complications.

Key words Congenital heart disease- Child- Echocardiography- Surgery- Prognosis.



ANNEXES

Endocardite infectieuse [128, 74]

Cardiopathies à risque d'endocardite infectieuse


cardiopathies à haut risque	cardiopathies à risque moins élevé
<ul style="list-style-type: none"> -Prothèses valvulaires (mécaniques, homogreffes ou bioprothèses) -Cardiopathies congénitales cyanogènes non opérées et dérivations chirurgicales pulmonaires-systémiques -Antécédents d'endocardite infectieuse -Greffés cardiaques avec anomalie valvulaire 	<ul style="list-style-type: none"> -Valvulopathies aortiques : insuffisance aortique, rétrécissement aortique, bicuspidie, Insuffisance mitrale -Prolapsus valvulaire mitral avec insuffisance mitrale et/ou épaissement valvulaire -Cardiopathies congénitales non cyanogènes sauf CIA -Cardiomyopathie hypertrophique obstructive avec souffle à l'auscultation

Comparaison des récentes recommandations de prophylaxie de l'endocardite

	cardiopathies à haut risque	cardiopathies à risque moins élevé
Procédures buccodentaires		
France 2002 : Liste détaillée de procédures buccodentaires	Prophylaxie recommandée	Prophylaxie optionnelle
BSAC 2006 : Pour toutes procédures impliquant une manipulation dentogengivale ou endodontique	Prophylaxie recommandée	Prophylaxie non recommandée
AHA 2007: Pour toutes procédures impliquant une manipulation de la muqueuse buccale	Prophylaxie recommandée	Prophylaxie non recommandée

Extra buccodentaires		Prophylaxie optionnelle ou non recommandé
France 2002: Liste détaillée de procédures	Prophylaxie recommandée ou optionnelle	
BSAC 2006 : Liste détaillée de procédures	Prophylaxie recommandée	
AHA 2007	Prophylaxie non recommandée	

BSAC: British Society of Antimicrobial Chemotherapy; AHA: American Heart Association.



BIBLIOGRAPHIE

- 1. Robert-Gnansia E, Francannet C, Bozio A, Bouvagnet P.**
Epidémiologie, étiologie et génétique des cardiopathies congénitales.
EMC cardiologie angéiologie 2004;1:140-160.
 - 2. Cloarec S, Magontier N, Vaillant M, Paillet C, Chantepie A.**
Prévalence et répartition des cardiopathies congénitales en Indre -et- Loire.
Archives de Pédiatrie 1999;6:1059-1065.
 - 3. Arlettaz R.**
Recommandations concernant le screening néonatal des cardiopathies congénitales.
Pediatria 2005;16:38-41.
 - 4. Andrej R, Gordan M, Hajar A.**
Incidence of congenital heart disease in Qatari children.
International journal of cardiology 1997;60:19-22.
 - 5. Eloi M, Tivane A, Voicu S, Alda V, Jani D, Freereira B, et al.**
Incidence of congenital heart disease in schoolchildren in sub-Saharan Africa, Mozambique.
International journal of cardiology 2006;113:440-441.
 - 6. Hoffman JIE.**
Incidence of congenital heart disease: Postnatal incidence.
Pediatric cardiology 1995;16:103-11.
 - 7. Gillum F, Hyattsville M.**
Epidémiologie of congenital heart disease in the United States.
National Center for health Statistics 1993;127:919-927.
 - 8. Naha L.**
Contribution à l'étude des cardiopathies congénitales.
Thèse Doctorat Médecine, Rabat;1983,n°474,120 pages.
 - 9. Heitz F.**
Cardiopathies congénitales.
EMC AkOS Encyclopédie pratique de médecine 1998;8:1-14.
 - 10. Akallal M, Dehbi F.**
Les cardiopathies congénitales en milieu pédiatrique.
Thèse Doctorat Médecine, Casablanca ;2000, n°109,101 pages.
-

11. Laugel V, Livolsi A, Viville B, Langer B, Messer J, Fichbach M.
Tétralogie de Fallot chez un couple de jumeaux monozygotes.
Archives de Pédiatrie 2001;8:385–388.

12. Minier F, Carles D, Pelluard F, Alberti EM, Stern L, Saura R.
Syndrome de Di George, étude rétrospective de 52 cas.
Archives de Pédiatrie 2005;12:254–257.

13. Viot G.
Cardiopathies congénitales: quel risque pour la fratrie?
Journal de Pédiatrie et de Puériculture 2002;15:259–264.

14. Shprintzen RJ.
Velo–cardio–facial syndrome.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:187–193.

15. Smoot L, Zhang H, Klaiman C, Schultz R, Pober B.
Medical overview and genetics of Williams–Beuren syndrome.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:195–205.

16. Noonan J.A.
Noonan syndrome and related disorders.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:177–185.

17. Jaeggi E.T, Roman S.K.
Maternal autoimmune disease and its impact on the foetal heart.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;20:85–93.

18. Iselin M.
Cardiopathies congénitales.
EMC Radiodiagnostic 2010;32:12–15.

19. Bonnet D, Sidi D.
Quoi de neuf en cardiologie pédiatrique?
Archives de Pédiatrie 1999;6:777–80.

20. Bonnet D.
Génétique des cardiopathies congénitales chez l'homme.
Archives de Pédiatrie 2003;10:635–639.

21. Hinton RB, Yutzey CE, Bneson W.

Congenital heart disease : Genetic causes and developmental insights.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:101–111.

22. Lin AE, Ardinger H.

Genetic epidemiology of cardiovascular malformations.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:113–126.

23. Bittel DC, Kibiryeve N, O'Brien JE, Lofland GK, Butler MG.

Gene expression in pediatric heart disease with emphasis on conotruncal defects.
Progress in Pediatric Cardiology 2005;20:127–141.

24. Woodrow B.

The genetics of congenital heart disease: A point in the revolution.
Cardiology Clinical 2002;20:385–394.

25. Towbin JA.

Genetics of heart disease.
Pediatric Cardiology Today 2004;2:1–15.

26. Bajolle F, Zaffran S, Bonnet D.

Bases moléculaires des cardiopathies congénitales humaines.
Archives des maladies du cœur et des vaisseaux 2007;100:484–489.

27. Lacroix A, Pezet M, Bonnet D, et al.

Le syndrome de Williams–Beuren : une approche pluridisciplinaire.
Archives de Pédiatrie 2009;16:273–282.

28. Jouannic J.M.

Anomalies cardiaques fœtales: diagnostic prénatal et prise en charge périnatale.
EMC Gynécologie–Obstétrique 2010;5:31–38.

29. Gicquel JM, Potier A, Camillieri JF, Grinneiser D, Rouaut F.

Cardiopathie congénitale et clarté nucale avec caryotype normal.
Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction 1998;27:625–628.

30. Vigan C, Khoshnood B, Cadio E, Vodovar V, Goffinet F.

Diagnostic prénatal et prévalence de la trisomie 21 en population parisienne, 2001–2005.
Gynécologie Obstétrique et fertilité 2008;36:146–150.

31. Rosenblatt J, Fermont L, Saada P, Benifla J.L, Jouannic J.M.

Place de l'échocardiographie fœtale au premier trimestre pour les situations à risque accru de cardiopathies congénitales.

Gynécologie Obstétrique et fertilité 2010;38:173-178.

32. Bonnet D.

Diagnostic prénatal de la transposition des gros vaisseaux.

Journal de Pédiatrie et de Puériculture 2002;15:76-7.

33. Fermont L.

L'asymétrie droite gauche: Un signe d'appel échocardiographique.

Journal de Pédiatrie et de Puériculture 2002;15:78-71.

34. Verspyck E, Joly G, Rossi A, David N, Blaysat G, Henocq A, et al.

Microdélétion 22q11 et cardiopathies conotruncales : apport du diagnostic prénatal.

Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction 1999;28:534-537.

35. Durand I, David N, Blaysat G, Marguet C.

Diagnostic anténatal des cardiopathies congénitales dans une population à bas risque en haute Normandie : étude rétrospective de 2003 à 2007.

Archives de Pédiatrie 2009;16:409-416.

36. Khoshnood B, Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Lhomme A, Bonnet D.

Evolution du diagnostic prénatal, des interruptions de grossesse et de sa mortalité périnatale des enfants avec cardiopathie congénitale.

Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction 2006;35:455-464.

37. Bonnet D.

Le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales.

Archives de Pédiatrie 2009;16:625-627.

38. Carlen GF.

Hypoplastic left heart syndrome in the fetus: Diagnostic features prior to birth and their impact on postnatal outcome.

Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:53-60.

39. Jouannic MJ, Gavard L, Fermont L, Parat S, Vouhé PR, Bonnet D, et al.

Sensitivity and specificity of features of physiological shunts to predict neonatal clinical status in transposition of the Great arteries.

Circulation 2004;110:1743-1746.

40. Robinson JN, Simpson L, Abuhamad AZ.

Screening for fetal heart disease with ultrasound.
Clinical Obstetrics and gynecology 2003;46:890–896.

41. Bebbington M, Wilson RD, Johnson MP.

Detection of congenital heart disease in the first trimestre of pregnancy.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:3–8.

42. Kitchiner D.

Antenatal detection of congenital heart disease.
Current Paediatrics 2004;39–44.

43. Anonyme.

Accuracy of fetal echocardiography in the routine detection of congenital heart disease among unselected and low risk population: a systematic review.
International Journal of Obstetrics and gynecology 2005;112:24–30.

44. Fermont L.

Cardiopathies congénitales : rôle du cardiopédiatre.
Journal de Pédiatrie et de Puériculture 2002;15:84–6.

45. Touti Z, Haddour L, Zniber L.

Cardiopathies congénitales : circonstances de diagnostic et classification
Revue de Marocaine des maladies de l'enfant 2007;12:18–25.

46. Acar P.

Apports et limites de l'échocardiographie tridimensionnelle dans les cardiopathies congénitales.
Archives de pédiatrie 2006;13:51–56

47. Paul JF, Virgine L.

Exploration tomodensitométrique des cardiopathies congénitales.
EMC cardiologie angéiologie 2004;1:114–122.

48. Kastler B, Livolski A, Germain P, et al.

IRM des cardiopathies congénitales.
EMC cardiologie angéiologie 2005;2:27–72.

49. Chantepie A.

Communications interventriculaires.
EMC cardiologie angéiologie 2005;2:202–230.

50. Maingourd Y, Bourges E, Caron FM, et al.

Cardiopathies congénitales Shunts gauche droite.
EMC Pédiatrie maladies infectieuses 1994;4:1-14.

51. Tribak M, Marmade L, El Khouache M, et al.

Résultats de la fermeture chirurgicales des communications interventriculaires à tous les âges. A propos de 30 cas.
Annales de cardiologie et d'angéiologie 2008;57:48-51.

52. Bofferding L, Hascoet J.M.

Prise en charge précoce d'un nouveau-né atteint ou suspect de cardiopathie congénitale.
Archives de Pédiatrie 2001;8:1116-20.

53. Marcon F, Bosser G, Lucron H, et al.

Le rôle du cardiopédiatre dans la prise en charge néonatale d'une cardiopathie congénitale.
Archives de Pédiatrie 2001;8:1121-24.

54. Houyel L.

Les communications interauriculaires.
EMC cardiologie 2002;11:1-8.

55. Baudet E.

Chirurgie des cardiopathies congénitales.
Archives de Pédiatrie 2004;11:642-644.

56. Rey C.

Traitement des cardiopathies congénitales par cathétérisme interventionnel.
Archives de Pédiatrie 2004;11:639-641.

57. Mace L.

Prise en charge médico-chirurgicales des cardiopathies à la naissance : quelle attitude pour quelle cardiopathie ?
Archives de Pédiatrie 2001;8:1125-8.

58. Freidli B.

Troubles du rythme après chirurgie des cardiopathies congénitales quelles investigations? Quels traitements?
Archives des maladies du cœur et des vaisseaux 1996;89:351-367.

59. Iserin L, Lévy M.

Hypertension artérielle pulmonaire et syndrome d'Eisenmenger.
EMC cardiologie angéiologie 2004;1:348-357.

60. Bassil R, Acar P, Roux D.

Canal atrioventriculaire.
EMC Cardiologie 2008;11:1-8.

61. Jerbi S, Trmiz A, Romdhani N, et al.

Chirurgie du canal atrioventriculaire partiel : résultats à court à moyen terme à propos de 56 patients opérés.
Annales de cardiologie et d'angéiologie 2008;10:15-20.

62. Stos B, Dembour G, Ovaert C, et al.

Avantages et risques de la chirurgie cardiaque dans la trisomie 21.
Archives de Pédiatrie 2004;11:1197-1201.

63. Vet WT, Ottenkamp J.

Correction of atrioventricular septal defect.
Archives of surgery 1989;143:1361-1365.

64. Piccoli JP, Wilkinson JL, Macarteny FJ, et al.

Morphology and classification of atrioventricular defect.
British Heart Journal 1979;42:633-9.

65. Jacobs JP, Burke RP, Quintessenza JA, et al.

Congenital heart disease surgery nomenclature and database project: atrioventricular canal defect.
Annales de la chirurgie thoracique 2000;69:36-43.

66. Kachaner J.

Canal atrioventriculaire
EMC cardiologie-d'angéiologie 1995;11-041-B-20:1-10.

67. Iserin L.

Problèmes posés à l'adolescence et chez l'adulte atteint d'une cardiopathie congénitale
Archives de Pédiatrie 2004;11:648-650.

68. Keith A, Burke RP, Collins JJ, et al.

Surgical Treatment of adult atrial septal defect :early and longterme results.
Journal American College of Cardiology 1992;20:1159-1159.

69. Iserin L, Bonnet D, Sidi D, et al.

Fermeture percutanée du canal artériel par la double ombrelle de Rashkind.
Archives de Pédiatrie 1995;2:1149-1155.

70. Godambe S, Newby B, Shah V, Shah S.

Effect of indomethacin on closure of ductus arteriosus in very-low-Birthweight neonates.
Acta Paediatrica 2006;95:1389-1393.

71. Kanamaru H, Karasawa K, Miyashita M, et al.

Successful multiple coils embolization for bilateral patent ductus arteriosus with isolated subclavian artery.
Pediatrics International 2006;48:510-513.

72. Roth RB, Palacios IF, Block PC.

Percutaneous aortic balloon valvuloplasty : its role in the management of patients with aortic stenosis requiring major noncardiac surgery.
Journal American College of Cardiology 1989;13:1039-41.

73. Verin VE, Saveliev SV, Kolody SM, Prokubovski VI.

Results of transcatheter closure of the patent ductus arteriosus with the botallooccluder.
Journal American College of Cardiology 1993;22:1509-14.

74. Hoen B.

Endocardites infectieuses : épidémiologie et approche diagnostique.
Revue de médecine interne 2007;28:22-26.

75. Friedli B.

Tétralogie de Fallot
EMC Pédiatrie 2004;1:365-378.

76. Dupuis C, Kachaner J, Payot M, et al.

Cardiologie pédiatrique.
Médecine-Sciences 1991;30:327-46.

77. Sidi D, Stos B.

Cardiopathies congénitales à révélation néonatale : stratégie d'approche.
EMC Radiodiagnostic-coeur poumon 2007;32-015-A-10:1-8.

78. Kreutzer J, Perry SB, Jonas RA, et al.

Tetralogy of Fallot with diminutive pulmonary arteries: preoperative pulmonary valve dilation and transcatheter rehabilitation of pulmonary arteries.
Journal American college of cardiology 1996;27:1741-7.

79. Serraf A, Belli E, Planché C.

Traitement chirurgical de la transposition complète des gros vaisseaux.
EMC chirurgie 2004;1:125-160.

80. Williams WG.

Atrial to arterial repair of transposition : the importance of the switch.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:205-210.

81. Sidi D.

Physiologie physiopathologie et pathologie cardiovasculaire.
EMC Pédiatrie 2004;1:341-350.

82. Vanarsell GS, Maharaj GS, Tom J, et al.

What is the optimal age for repair of tetralogy?
Circulation 2000;102:123-9.

83. Islin M.

Cardiopathies par obstacle du cœur droit.
EMC Radio diagnostic -cœur poumon 1999;32-015-A-10:1-5.

84. Gatzouli MA, Rigby ML, Redington AN.

Interventional catheterization in paediatric cardiology.
European Heart journal 1995;16:1767-1772.

85. Kirklin JW, Barrat BC.

Pulmonary stenosis and intact ventricular septum.
Cardiac surgery 1993;2:1013-1034.

86. Magee AG, Nykanen D, Mccrindle BW, et al.

Balloon dilatation of severe aortic stenosis in the neonate: comparison of anterograde and retrograde catheter approaches.
Journal American College of Cardiology 1997;30:1061-6.

87. Rao PS, Galal O, Smith PA, et al.

Five to Nine year follow-up results of balloon angioplasty of native aortic coarctation in infants and children.
Journal American College of Cardiology 1996;27:462-70.

88. Chantepie A.

Quelles cardiopathies congénitales autorisent une vie normale chez l'enfant?
Archives de Pédiatrie 2004;11:645-47.

89. Chauvaud S.

Atrésie tricuspide. Intervention de Fontan et Dérivations cavopulmonaires
EMC Chirurgie 2004;1:5-17.

90. Redington A.

The physiology of the Fontan circulation.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:179-186.

91. Worms AM, Pernot C.

Cardiopathies congénitales: malformations obstructives du coeur droit. Sténose pulmonaire.
Maladie d'Ebstein.
EMC Pédiatrie 1990;2:1-7.

92. Khairy P, Poirier N, Mercier LA.

Univentricular heart.
Circulation 2007;115:800-812.

93. Dupuis C, Kachaner J, Freedom RM, et al.

Cardiologie Pédiatrique
Journal de Pédiatrie et de Puériculture 1995;22:176-181.

94. Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al.

Ebstein anomaly: presentation and outcome from fetus to adult.
Journal American College of Cardiology 1994;23:170-6.

95. Danielson GK, Maloney J, Devloo RA.

Surgical repair of Ebstein's anomaly.
Mayo Clinic Proceedings 1979;54:185-192.

96. Rioux C, Almange C.

Tronc artériel commun
EMC cardiologie-d'angéiologie 1994;11-041-D-10:1-6.

97. Bauersfeld U.

Cardiologie pédiatrique.
Paediatrica 2002;13:55-58.

98. Tabatabaei H, boutin C, Nykanen DG, et al.

Morphologic and hemodynamic consequences after percutaneous balloon valvotomy for neonatal
pulmonary stenosis medium-term follow-up.
Journal American College of Cardiology 1996;27:473-8.

99. Yoo SJ, Kellenberger CJ, Roman KS, et al.

Magnetic resonance evaluation of pulmonary circulation in children.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:211–223.

100. Olusanya BO, Eletu OB, Odusote O, et al.

Early detection of infant hearing loss: Current experiences of health professionals in a country.
Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:1300–1303.

101. Moller JH, Moodie DS, Blees M.

Symtomatic heart disease in infants, comparison of three studies performes during 1969–1987.
Pediatric Cardiology 1995;16:216–222.

102. Somerville J.

Congenital heart disease in the adolescent.
Archives of disease in childhood 1989;64:771–773.

103. Lévy M, Bonnet D, Vouhé PR.

Dysrégulation apoptotique dans l'hypertension artérielle pulmonaire des cardiopathies congénitales.
Archives de Pédiatrie 2008;15:698–701.

104. Kerbul F, Rondelet B, Collart F, et al.

Hypertension artérielle pulmonaire en anesthésie réanimation.
Annales francaises d'anesthésie et de réanimation 2005;24:528–540.

105. Duffels MGF, Engelfriet PM, Berger RMF, et al.

Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease: an epidemiologic perspective from a Dutch registry.
International Journal of cardiology 2007;120:198–204.

106. Blaise G, Langleben D, Hubert B.

Pulmonary arterial hypertension. Pathophysiology and anesthetic approach.
Anesthesiology 2003;99:1415–32

107. Fischer LG, Van Haken H, Bürkle H.

Management of pulmonary hypertension: physiological and pharmacological considerations for anesthesiologists.
Anesthesiology 2003;96:1603–16.

108. Delahaye JF.

Characteristics of infective endocarditis in France in 1995.
European Heart Journal 1995;16:394–401.

109. Capelli H.

Grown-up congenital heart disease, the problem of late arrhythmia and ventricular dysfunction. Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:165-173.

110. Jamieson CR, Burgt VD, Brady AF, et al.

Mapping a gene for Noonan syndrome to the long arm of chromosome 12. Nature Genetics 1994;8:357-360.

111. Bonnet D, Terrett J, Pequignot V, et al.

Localisation d'un gène du syndrome atrio-digital de Holt Oram en 12q2. Archives des maladies du cœur et des vaisseaux 1995;88:661-6.

112. Debrus S, Demeeus A, Jean MK, et al.

Génétiques des cardiopathies héréditaires. Archives des maladies du cœur et des vaisseaux 1996;89:619-27.

113. Perles Z, Gavri S, Azaria JJT.

Tachyarrhythmias in the fetus: state of the art diagnosis and treatment. Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:95-107.

114. Cedergren MI, Selbing AJ, Lofman O.

Chlorination by products and nitrate in drinking water and risk for congenital cardiac defects. Environmental Research 2002;89:124-130.

115. Nielsen GL, Sorensen HT, Larsen H.

Risk of adverse birth outcome and miscarriage in pregnant users of non-steroidal anti-inflammatory drugs: population based observational study and case-control study. British Medicine Journal 2001;322:266-270.

116. Ericson A, Källén BA.

Nonsteroidal anti-inflammatory drugs in early pregnancy. Reproductive Toxicology 2001;15:371-375.

117. Loffredo CA, Silbergeld EK, Ferencz C, et al.

Association of transposition of the great arteries in infants with maternal exposures to herbicides and rodenticides. American Journal of Epidemiology 2001;153:529-536.

118. Gill HK, Splitt M, Simpson JM.

Pattern of recurrence of congenital heart disease. Journal American College of Cardiology 2003;42:923-9.

119. Levine JC, Tworetzky.

Intervention for severe aortic stenosis in the fetus: altering the progression of left sided heart disease.

Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:71-78.

120. Huisman T.

Magnetic resonance imaging: an alternative to autopsy in neonatal death

Progress in Pediatric Cardiology 2004;9:347-353.

121. Devore GR, Sklansky MS.

Three dimensional imaging of the fetal heart: Current applications and future directions.

Progress in Pediatric Cardiology 2006;22:9-29.

122. Kuehl KS, Loffredo CA, Ferencz C.

Failure to diagnose congenital heart disease in infancy.

Pediatric cardiology 1999;103:743-7.

123. Rein AJT, Omokhodion SI, Nir A.

Significance of a cardiac murmur as the sole clinical sign in the newborn.

Clinical Pediatrics 2000;39:511-20.

124. Gatzoulis MA, Li J, Ho SY.

The echocardiographic anatomy of ventricular septal defect.

Cardiology in the Young 1997;7:471-84.

125. Aboussad A.

Complications hématologiques et infectieuses des cardiopathies congénitales.

Médecine du Maghreb 2003;107:5-10.

127. Ouarga L, Chraibi S.

L'insuffisance cardiaque chez nourrisson.

Revue Marocaine des maladies de l'enfant 2007;12:26-32.

128. Duval X.

Prophylaxie de l'endocardite infectieuse : tendances actuelles et recommandations récentes.

Annales de Cardiologie et d'Angéiologie 2008;57:102-108
