

**REPUBLIQUE ALGERIENNE DEMOCRATIQUE ET POPULAIRE**  
**MINISTERE DE LA SANTE**  
**FACULTE DE MEDECINNE ABOU BAKR BELKAID TLEMCEN**

# CARDIOPATHIES CONGENITALES

**ENCADREUR :PR SMAHI**

**CHEF DE SERVICE :**  
**PR :BENDEDDOUCHE**

**Mémoire présenté par**

**GUERRICHE ESMA**

**AMRANI KHADIDJA**

المؤسسة الإستشفائية المتخصصة لأمراض  
مصلحة طب الأطفال  
الأستاذ. صلاح بن بدوش  
رئيس المؤسسة

**2011/2012**

**PR SMAHI M.C**  
**PEDIATRE**

## Remercîments

- ✓ *Nos remerciements sont à ceux qui nous ont prodigué aides et conseils pour faire aboutir notre projet.*
- ✓ *Nous sommes reconnaissants pour les efforts de notre professeur bendaddouche qui nous a transmis toute son expérience.*
- ✓ *Nous remercions également le docteur Smahi ainsi que l'équipe des assistants et des résidents pour leur chaleureuse collaboration, et tout le savoir qu'ils ont partagé avec nous et leur disponibilité.*
- ✓ *Nos reconnaissances pour les professeurs et les enseignants de médecine qui nous ont transmis leur savoir et leur expérience durant tout notre cursus.*
- ✓ *Et bien sûr à toutes les personnes qui nous ont soutenus de près ou de loin durant nos années d'études.*
- ✓ *Nos remerciements à Tlemcen ville historique de la culture*

# Dédicace

*J'ai l'honneur de dédier ce modeste travail à mes très chers parents qui m'ont soutenus, qui m'ont indiqué la bonne voie pour m'aider à devenir ce que je suis avec leurs précieux conseils tout au long de mes études et qui ont attendu avec patience les fruits de leur bonne éducation.*

- ✓ *Dédicace spécial à tous les personnes chères à mon cœur : mes frères mes sœurs et à tous les membres de ma famille sans oublier mes amis avec qui j'ai passé les meilleurs moments pendant ma formation.*
- ✓ *Dédicace à tous les internes de la promotion 2011.*
- ✓ *Dédicace à tous les malades espérant qu'ils seront guéris*

# *Etude Théorique*

## **Définition et classification des cardiopathies congénitales :**

### **1- Définition**

Malformations du cœur présentes à la naissance et dues à un défaut de développement survenu durant la vie embryonnaire, consécutif le plus souvent à une affection de la grossesse.

Les cardiopathies congénitales concernent environ 700 naissance sur 100 000

### **2- Classification Anatomique et analyse segmentaire :**

La base de la classification analytique des cardiopathies congénitales est la division du cœur en trois segments principaux : oreillettes (droite et gauche), ventricules (droit et gauche), gros vaisseaux (aorte et artère pulmonaire). Plusieurs classifications segmentaires ont été proposées.

### **3- Classification physiopathologique :**

Bien que la classification segmentaire soit nécessaire pour faire un diagnostic exact de cardiopathie complexe, la classification physiopathologique est la plus utile dans la plupart des cas, En effet, la physiopathologie explique les retentissements clinique, électrique radiologique des cardiopathies et leur pronostic.

Les cardiopathies qui ayant les mêmes conséquences hémodynamiques ont souvent le même aspect clinique et nécessitent souvent des sanctions chirurgicales analogues quelle que soit leur anatomie. Ceci est particulièrement vrai pour les cardiopathies du nouveau-né et du nourrisson vu en urgence et relevant d'un geste chirurgical palliatif.

Quatre principaux groupes seront envisagés :

a- **les shunts gauches droits** : leur symptomatologie varie selon leur importance :

- communications inter auriculaires
- anomalies du retour veineux pulmonaire
- canal artrio-ventriculaire (complets et partielles)
- communications inter ventriculaires (maladie de ROGER, complexe d'EISNMENGER...)
- anévrisme du septum membraneux
- persistance du canal artériel
- fistule aorto-pulmonaire
- anévrisme du sinus de Valsalva

b- **malformations obstructives et anomalies valvulaires** :

- sténoses pulmonaires
- Agénésies des valves pulmonaires
- sténoses aortiques
- bicuspidie aortique
- insuffisance aortique congénitale et tunnel aorto-ventriculaire.
- coarctation de l'aorte
- obstructions veineuses pulmonaires (cœur triatrial...)
- rétrécissement mitral congénital
- insuffisance mitrale congénitale
- hypoplasie du cœur gauche
- prolapsus valvulaire mitral

c- **cardiopathies congénitales cyanogènes (cardiopathies complexes)**

- Tétralogie de FALLOT
- atrésie pulmonaire avec CIV
- ventricule droit à double issue
- ventricule gauche à double issue

- tronc artériel commun
- transposition complète des gros vaisseaux
- maladie d'EBSTEIN. ANOMALIE D'UHL
- atrésie tricuspidiennne
- Hypoplasie ventriculaire droite isolée
- cœur uni ventriculaire (ventricule unique)
- chevauchement des valves auriculo-ventriculaires
- discordances atrio-ventriculaires
- malpositions cardiaques
- juxtaposition des auriculaires

**d- autres anomalies congénitales**

- anomalies des arcs aortiques
- anomalies congénitales des artères coronaires
- anomalies du retour veineux systémique
- dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire
- diverticules ventriculaires
- fistules artério-veineuses
- malformations du péricarde

**1/communication inter auriculaire :**

Physiopathologie :

Avant la naissance, en raison des particularités de la circulation sanguine chez le fœtus, il existe physiologiquement une large communication entre les oreillettes droite et gauche: le Foramen ovale. Par cette communication, le sang oxygéné venant du placenta par la veine ombilicale est dirigé préférentiellement vers le cerveau du fœtus via l'oreillette gauche, le ventricule gauche et l'aorte ascendante. Cet apport important de sang est par ailleurs nécessaire au développement des structures citées ci-dessus. En son absence, elles n'auraient à

véhiculer que le flux sanguin minime provenant des poumons, soit 7% du débit cardiaque fœtal seulement.

La présence d'une communication entre les oreillettes est donc physiologique et nécessaire avant la naissance

À la naissance, normalement, ces deux communications se ferment. La persistance d'une communication inter auriculaire est anormale et résulte :

- Soit de l'absence de fermeture du Foramen Ovale, dénommée Foramen ovale perméable (FOP ou PFO - patent foramen ovale - en anglo-saxon); Il ne s'agit pas à proprement parler d'une "malformation cardiaque" mais de la persistance d'une structure physiologique fœtale.

- Soit de la présence d'un réel défaut (défaut de constitution) de la cloison inter auriculaire, dénommée "communication inter auriculaire".

- Dans les deux éventualités, cette communication anormale permet le passage de sang du circuit à haute pression (oreillette gauche) vers le circuit à plus basse pression (oreillette droite). Du sang oxygéné, qui était destiné à la circulation générale systémique, se retrouve à nouveau dans la circulation pulmonaire, entraînant une surcharge de celle-ci et une hyper vascularisation pulmonaire.

Dans de rare cas de communication importante et après plusieurs années d'évolution, il s'installe une hypertension artérielle pulmonaire limitant ainsi le passage du sang du cœur droit vers l'artère pulmonaire. Le shunt inter auriculaire s'inverse (devient alors droite gauche) et laisser apparaître une couleur bleutée de la peau (cyanose) correspondant à un sang appauvri en oxygène (puisque le sang passe moins dans le système circulatoire pulmonaire). On parle alors de syndrome d'Eisenmenger qui peut compliquer également d'autres

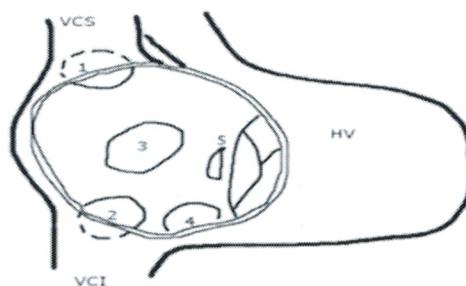


Schéma montrant les différentes positions de CIA, (oreillette droite ouverte). HV: ventricule droit; VCS: veine cave supérieure; VCI: veine cave inférieure; 1: CIA type sinus venosus; 2: CIA type bas sinus venosus; 3: CIA type ostium secundum; 4: CIA au niveau du sinus coronaire ; 5; CIA type ostium primum.

### **Différents types :**

Le défaut de fermeture peut être situé :

- à la partie antérieure du septum inter auriculaire, voire s'étendre sur le septum inter ventriculaire (canal atrio-ventriculaires). Elle prend alors le nom de communication de type ostium primum (5) et correspond à environ 15% des cas découverts chez l'adulte ;
- au milieu du septum inter auriculaire, au niveau du foramen ovale. Ce sont les CIA de type ostium secundum, de loin les plus fréquentes (75% chez l'adulte) (3);
- à la partie haute de la cloison, à proximité de l'abouchement de la veine cave supérieure; communication de type sinus venosus qui est toujours associé à un retour veineux pulmonaire droit anormal (1) : 10% chez l'adulte.
- à la partie basse de la cloison, à proximité de la veine cave inférieure et du sinus coronaire (proche du retour veineux des vaisseaux du cœur ou coronaires) (4).

La communication peut être isolée ou s'intégrer dans un tableau malformatif plus complexe.

Le foramen ovale perméable n'est pas un défaut de formation de la cloison inter-auriculaire. L'ouverture est obstruée par une membrane de manière imparfaite mais qui peut laisser passer, lors de certaines occasions, une petite quantité de sang entre le côté droit et le côté gauche. En termes de pression et de débit, les conséquences sont nulles mais cette anomalie, relativement fréquente dans la population générale, est tenue pour responsable de certaines complications qui ne seront pas traitées ici.

### **Diagnostic :**

#### **A/ Anténatal :**

La présence d'une communication inter auriculaire est nécessaire avant la naissance. Qu'elle soit physiologique (Foramen Ovale) ou malformative (CIA vraie), elle n'aura donc aucun retentissement sur le développement du fœtus et le déroulement de la grossesse.

#### **Aspects échographiques avant la naissance :**

En raison de la présence du foramen ovale et d'un large passage de sang à son niveau (de l'oreillette droite vers l'oreillette gauche, contrairement à ce qui se produit après la naissance), le diagnostic de CIA type ostium secundum (la plus fréquente) est virtuellement impossible durant la grossesse. Tout au plus peut-on craindre sa présence quand le foramen ovale apparaît vraiment trop large et mal recouvert par sa membrane.

Par contre, le diagnostic de CIA type "ostium primum" est non seulement possible mais hautement souhaitable. Cette malformation s'inscrit en effet dans le cadre des anomalies des bourgeons sous-endocardiques et correspond à une forme partielle de Canal atrio-ventriculaire, la cardiopathie de prédilection des enfants trisomiques. Poser le diagnostic de CIA type ostium primum chez le fœtus indique la réalisation d'une amniocentèse à la recherche de cette anomalie chromosomique (Trisomie 21).

La présence d'une forme plus rares (CIA type sinus venosus ou cave inférieur) est exceptionnellement suspectée en anténatal.

### **Gestion de la grossesse :**

Hormis en cas de CIA type ostium primum, qui conduit à proposer une amniocentèse, la présence d'une CIA ne modifie en rien le déroulement de la grossesse ou les modalités de l'accouchement.

### **B/ Postnatal :**

La plupart des communications inter auriculaires sont asymptomatiques et sont découvertes lors d'un examen pédiatrique systématique. C'est la cardiopathie responsable d'un shunt gauche-droit la mieux tolérée et le diagnostic peut rester méconnu jusqu'à l'adolescence, voire l'âge adulte. Ce n'est que lorsque l'hyper vascularisation pulmonaire secondaire au shunt gauche-droit est importante, que la présence d'une CIA peut favoriser la survenue d'infections broncho-pulmonaires à répétition et être à l'origine d'une diminution des capacités d'effort (dont les enfants n'ont pas conscience, ayant toujours vécu avec).

Les autres circonstances de découverte sont un essoufflement (dyspnée), les arythmies par dilatation auriculaire droite sont rares. L'insuffisance cardiaque et l'hypertension artérielle pulmonaire se voit rarement avant cinquante ans.

L'examen clinique montre à l'auscultation cardiaque un souffle systolique localisé au foyer pulmonaire (en haut à gauche du sternum ainsi qu'un dédoublement du deuxième

Bruit du cœur (B2). Le souffle correspond à une augmentation du débit au niveau pulmonaire.

### **Examens complémentaires :**

La radiographie du thorax montre un cœur de taille augmentée (cardiomégalie), par dilatation de l'oreillette droite (bord droit de la silhouette cardiaque) et du ventricule droit (bord inférieur gauche de la silhouette cardiaque). Elle permet d'apprécier le degré d'hyper vascularisation pulmonaire, responsable entre autres d'une dilatation des artères pulmonaires proximales, au niveau des hiles pulmonaires.

Classiquement, l'examen radioscopique (qui n'est plus pratiqué) ou son équivalent moderne, l'examen par amplificateur de brillance, révèle une hyperpulsatilité des artères pulmonaires très évocatrice du diagnostic.

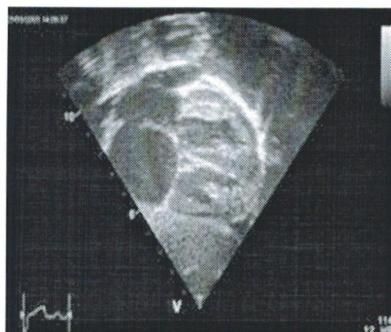
### **L'électrocardiogramme :**

#### **Chez l'enfant :**

- Il peut rester tout à fait normal en présence d'une petit CIA et le reste habituellement en présence d'un foramen ovale perméable.
- Habituellement, on observe des signes de surcharge diastolique des cavités cardiaques droites : Hypertrophie de l'oreillette droite (inconstant), déviation vers la droite de l'axe électrique du cœur (fréquent), aspect de bloc incomplet droit (fréquent).
- Quand le shunt est réellement important peuvent apparaître des signes plus francs d'hypertrophie du ventricule droit.

#### **Chez l'adulte :**

- L'ECG est en règle perturbé, montrant :
- Une hypertrophie de l'oreillette et du ventricule droit;
- un allongement de l'intervalle PR (mesurant le temps de conduction entre les oreillettes et les ventricules);
- Souvent la présence de troubles du rythme auriculaires: extrasystoles auriculaires ou fibrillation auriculaire dans les formes avancées.



Montre des signes de surcharge ventriculaire droite avec une grande onde R' et une déviation de l'axe cardiaque vers la droite. Ce n'est cependant ni spécifique, ni constant.

Échographie cardiaque, par voie sous-costale. L'apex cardiaque est à droite, les oreillettes à gauche, la cavité droite au-dessous. CIA de type ostium secundum diagnostiquée par la solution de continuité (trou) de la paroi blanche du septum inter auriculaire. Dilatation de l'oreillette droite. (Échocardiogramme par Kjetil Lenes)

Le diagnostic est fait par échocardiographie doppler devant les signes cliniques décrits. L'examen peut montrer directement un trou (appelé solution de continuité) dans le septum inter auriculaire, et permet d'apprécier la localisation et l'importance de celui-ci. Le doppler permet de visualiser le shunt et de mesurer la différence de pression entre les deux oreillettes par la mesure de la vitesse du flux.

Surtout cet examen permet de mesurer les berges qui permettent d'examen la possibilité d'un traitement percuta

Le recours à l'échographie trans-oesophagienne pour visualiser la communication est exceptionnel et ne se pratique que pour les personnes obèses, la sonde étant alors au bout d'un endoscope souple et avalé par le sujet après une anesthésie locale de l'arrière-gorge.

L'échographie permet d'apprécier le retentissement de la communication au niveau des cavités droites par la recherche d'une dilatation de ces cavités.

Dans certains cas litigieux, on peut être amené à effectuer un cathétérisme cardiaque avec opacification des cavités et mesure des débits et des pressions.

### **Évolution naturelle :**

Fermeture possible jusque l'âge de trois ans. Sinon l'évolution naturelle est très longue:

- 100 % si moins de 3 millimètres
- 87 % de 3 à 5 millimètres

- 80 % de 5 à 8 millimètres
- %si supérieur ou égale 8 millimètres et plus

### **Complications :**

#### **Trouble du rythme auriculaire :**

En rapport avec une dilatation auriculaire droite. D'abord extra systoles auriculaires (à partir de 20 ans) puis fibrillation auriculaire droite.

#### **Insuffisance cardiaque droite :**

À partir de 60 ans. Toujours guérit par la fermeture de la CIA.

#### **Embolie paradoxale :**

N'est pas une indication opératoire Assez spécifique des CIA type sinus veinosus

#### **Hypertension artérielle pulmonaire :**

Prédisposition génétique si elle survient chez un sujet jeune (8 à 30 ans.) Dans ce cas elle est sévère, soit tardive et modérée.

#### **Infectieuses :**

Préventivement, une antibiothérapie systématique lors de certaines interventions chirurgicales et actes de dentisterie, permet d'éviter l'endocardite infectieuse  
Traitement

#### **Traitement :**

Le traitement d'une communication inter auriculaire n'est pas systématique et peut se faire à tous les âges. Le traitement des communications se fait rarement avant six ans.

### **Traitement percutané :**

L'implantation d'un dispositif de type ombrelle (Amplatz) par cathétérisme. Cette technique,

Employée pour la première fois en 1976, est utilisée largement depuis 1992. Elle consiste à introduire une prothèse rétractée de manière horizontale dans une veine de la jambe puis de la guider jusque dans le cœur. Arrivée au niveau de la communication, celle-ci est déployée de part et d'autre du trou tel un "yoyo".

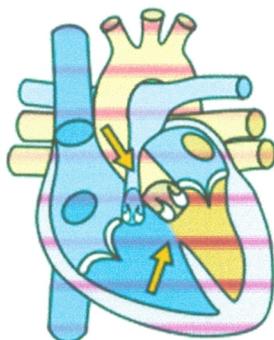
### **Chirurgical :**

La fermeture par suture directe, ou en utilisant une prothèse au cours d'une chirurgie cardiaque, à cœur ouvert, la première intervention de ce type ayant eu lieu en 1952.

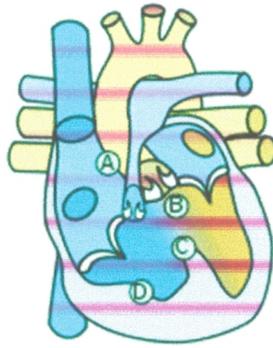
le traitement chirurgical est actuellement pratiqué pour les contre-indications au traitement per cutané:

- Communication inter-auriculaire de type non ostium secundum
- Dans les communications de type ostium secundum, celle dont la mesure des berges ne permet pas d'accrocher la prothèse
- Les nourrissons et les jeunes enfants car le diamètre des cathéters utilisés ne permet pas de les introduire dans les vaisseaux.

### **Cœur normal**



## Les deux anomalies de la Tétralogie de Fallot



La description classique de cette cardiopathie (A : sténose, B : dextroposition de l'aorte, C : communication inter-ventriculaire, D : hypertrophie)

La **tétralogie de Fallot** est la plus fréquente des cardiopathies congénitales cyanogènes. Elle représente près de 8% de l'ensemble des cardiopathies congénitales. Son nom est associé à Étienne-Louis Arthur Fallot qui l'a décrite en 1888.

Aujourd'hui, le diagnostic de cette malformation est possible avant même la naissance grâce à l'échographie fœtale. Dans la grande majorité des cas, le traitement, toujours chirurgical, est possible dès la première année de vie et consiste d'emblée en une « réparation complète » de la malformation. Le résultat de cette chirurgie s'apparente souvent à une guérison complète autorisant une vie normale.

## 2/TETRALOGIE DE FALLOT :

La première description de la maladie en a été faite en 1671<sup>1</sup>. Etienne Louis Arthur Fallot publie sa propre description en 1888<sup>2</sup>.

Historiquement, en raison même de sa fréquence, il est probable que la plupart des enfants atteints de « la maladie bleue » décrits par nos grands-parents ou parents présentaient en fait une tétralogie de Fallot. C'est la première cardiopathie congénitale cyanogène pour laquelle a été proposée une intervention chirurgicale (1944), non pas curative mais palliative, c'est-à-dire améliorant les symptômes sans traiter réellement la malformation. Il s'agissait de l'anastomose de Blalock-Taussig. Dans les années 1950, il n'était pas rare de voir dans les journaux nationaux des souscriptions organisées pour permettre à des enfants « bleus » de traverser l'Atlantique (en bateau à l'époque) pour aller se faire opérer aux États-Unis d'une anastomose de Blalock-Taussig. La fin des années 1950, voit apparaître les premières tentatives de cures réparatrices.

### **Épidémiologie :**

La tétralogie de Fallot représenterait environ 10% des cardiopathies congénitales. Son incidence est proche de 4 pour 10 000 naissances, soit 200 à 220 nouveaux cas en France chaque année (sur 783500 naissances répertoriées par l'INSEE en 2007). C'est la cardiopathie congénitale cyanogène la plus fréquente chez l'enfant (la transposition des gros vaisseaux étant la plus fréquente à la naissance, mais avec une certaine mortalité dans les premières semaines de vie). Avant la chirurgie, l'évolution en était presque toujours fatale avant l'âge de 30 ans.

### **Définition :**

Comme son nom l'indique, la tétralogie de Fallot comporte quatre anomalies, telles que Fallot, anatomo-pathologiste, avait pu les observer lors d'autopsies. En fait, deux de ces signes suffisent à expliquer la physiopathologie de cette

malformation, les deux autres n'étant que des conséquences. Les deux anomalies principales sont :

1. La sténose (rétrécissement) de la voie d'éjection du ventricule droit. Elle peut siéger sur l'infundibulum pulmonaire (partie du ventricule droit située sous les valves pulmonaires), l'anneau pulmonaire et le tronc de l'artère pulmonaire (qui précède la bifurcation en deux artères pulmonaires). Ce rétrécissement peut être localisé ou prédominer sur l'une de ces trois parties dans les formes mineures de la malformation. A l'opposé, elle peut être sévère et s'étendre sur l'artère pulmonaire, y compris sur l'origine des branches droite et/ou gauche de l'artère pulmonaire. Le pronostic et les possibilités thérapeutiques dépendent surtout de cette anomalie Lésion A.

2. La présence d'une communication entre le cœur droit et le cœur gauche à travers la cloison séparant les deux ventricules (septum inter ventriculaire) (communication inter-ventriculaire). Cette communication siège dans la portion de la cloison appelée « septum conal », située à la partie supérieure du septum inter ventriculaire,

### **Historique :**

La première description de la maladie en a été faite en 1671. Étienne-Louis Arthur Fallot publie sa propre description en 1888.

Historiquement, en raison même de sa fréquence, il est probable que la plupart des enfants atteints de « la maladie bleue » décrits par nos grands-parents ou parents présentaient en fait une tétralogie de Fallot. C'est la première cardiopathie congénitale cyanogène pour laquelle a été proposée une intervention chirurgicale (1944), non pas curative mais palliative, c'est-à-dire améliorant les symptômes sans traiter réellement la malformation. Il s'agissait de l'anastomose de Blalock-Taussig. Dans les années 1950, il n'était pas rare de voir dans les journaux nationaux des souscriptions organisées pour permettre à des enfants « bleus » de traverser l'Atlantique (en bateau à l'époque) pour aller

se faire opérer aux États-Unis d'une anastomose de Blalock-Taussig. La fin des années 1950, voit apparaître les premières tentatives de cures réparatrices.

### **Épidémiologie :**

La tétralogie de Fallot représenterait environ 10% des cardiopathies congénitales. Son incidence est proche de 4 pour 10 000 naissances, soit 200 à 220 nouveaux cas en France chaque année (sur 783500 naissances répertoriées par l'INSEE en 2007). C'est la cardiopathie congénitale cyanogène la plus fréquente chez l'enfant (la transposition des gros vaisseaux étant la plus fréquente à la naissance, mais avec une certaine mortalité dans les premières semaines de vie). Avant la chirurgie, l'évolution en était presque toujours fatale avant l'âge de 30 ans.

### **Définition**

Comme son nom l'indique, la tétralogie de Fallot comporte quatre anomalies, telles que Fallot, anatomo-pathologiste, avait pu les observer lors d'autopsies. En fait, deux de ces signes suffisent à expliquer la physiopathologie de cette malformation, les deux autres n'étant que des conséquences. Les deux anomalies principales sont :

1. La sténose (rétrécissement) de la voie d'éjection du ventricule droit. Elle peut siéger sur l'infundibulum pulmonaire (partie du ventricule droit située sous les valves pulmonaires), l'anneau pulmonaire et le tronc de l'artère pulmonaire (qui précède la bifurcation en deux artères pulmonaires). Ce rétrécissement peut être localisé ou prédominer sur l'une de ces trois parties dans les formes mineures de la malformation. A l'opposé, elle peut être sévère et s'étendre sur l'artère pulmonaire, y compris sur l'origine des branches droite et/ou gauche de l'artère pulmonaire. Le pronostic et les possibilités thérapeutiques dépendent surtout de cette anomalie Lésion A.

2. La présence d'une communication entre le cœur droit et le cœur gauche à travers la cloison séparant les deux ventricules (septum inter ventriculaire) (*communication inter-ventriculaire*). Cette communication siège dans la portion

de la cloison appelée « septum conal », située à la partie supérieure du septum inter ventriculaire, proche de

- Les cœurs droit et gauche sont séparés, sans communication entre les deux systèmes.

- Les pressions à l'intérieur du cœur droit sont inférieures à celles régnant dans le cœur gauche.

- Le cœur droit pompe du sang pauvre en oxygène vers les poumons. Le cœur gauche pompe du sang riche en oxygène vers les organes.

L'association d'un rétrécissement de l'artère pulmonaire et d'une communication inter-ventriculaire provoque :

- Dans les cavités droites, une augmentation des pressions qui deviennent égales ou supérieures à celles des cavités gauches ;

- un passage de sang anormal, déterminé par les différences de pression, c'est-à-dire dans ce cas, du ventricule droit vers le ventricule gauche. Il s'agit d'un *shunt droit-gauche*.

Le sang éjecté dans l'aorte par le ventricule gauche contient en partie du sang oxygéné et en partie du sang pauvre en oxygène provenant du cœur droit. Ce sang appauvri en oxygène explique la cyanose.

Un shunt droit-gauche est caractéristique des cardiopathies cyanogènes dont fait partie la tétralogie de Fallot.

### **Diagnostic :**

#### **Anténatal :**

##### **Aspects échographiques avant la naissance :**

Le diagnostic de cette cardiopathie est possible avant la naissance par échographie, à partir de 22 SA (semaines d'aménorrhée) voire avant. En France, c'est le mode diagnostique dans 70 à 80% des cas (et jusqu'à 100% quand l'examen est fait par un(e) échographiste de référence)<sup>4</sup>. Le plus souvent, il s'agit d'une découverte 'de novo', sans antécédent familial particulier.

L'incidence la plus souvent pratiquée lors des échographies anténatales, dite « coupe des quatre cavités » est normale. Seule l'étude des gros vaisseaux issus du cœur et de leur connexion avec les cavités cardiaques permettra de mettre en évidence :

- Un signe d'appel : La dextroposition de l'aorte qui apparaît « à cheval sur le septum inter ventriculaire » et non en continuité avec celui-ci comme normalement. Cette malposition de l'aorte, plus antérieure que normalement est responsable de la persistance d'une communication inter-ventriculaire dite « par mal alignement » située immédiatement sous la naissance de l'aorte (CIV sous-aortique).

- Un signe diagnostique : L'hypoplasie de la voie pulmonaire.

Cette hypoplasie, ou défaut de développement, associe une diminution du diamètre de l'anneau pulmonaire (où s'attachent les valves pulmonaires) à une diminution du tronc

de l'artère pulmonaire et peut s'étendre à l'origine des branches pulmonaires droite et gauche. En amont, la portion du ventricule droit d'où naît le tronc pulmonaire (appelé « chambre de chasse » ou « infundibulum pulmonaire ») apparaît elle-même comme rétrécie en raison de la saillie anormale de bandelettes musculaires dans la cavité. Cette sténose infundibulaire est habituellement peu marquée chez le fœtus mais présente une tendance naturelle à l'aggravation progressive dans les mois suivant la naissance. Habituellement, il s'y associe une malformation des valves pulmonaires responsable d'une sténose valvulaire pulmonaire. L'importance de ce rétrécissement ne pourra être correctement évalué qu'après la naissance mais, à la différence de la sténose infundibulaire, il est habituellement de sévérité moyenne et a tendance à rester stable dans le temps.

Lorsque le diagnostic de Tétralogie de Fallot est évoqué, il convient de confier le fœtus à un échographiste de référence, si possible secondé par un cardiopédiatre pour:

- Préciser la gravité anatomique. Il serait plus exact de parler « des » Tétralogies de Fallot que « de la » Tétralogie de Fallot. Tous les intermédiaires sont possibles entre une CIV sous-aortique isolée avec voie pulmonaire normale et la forme extrême que constitue l' « Atrésie pulmonaire à septum ouvert ». Le pronostic, les difficultés chirurgicales et la qualité du résultat opératoire dépendront bien évidemment de la sévérité de l'anomalie.

- Rechercher d'autres anomalies cardiaques associées, en particulier:

-La présence d'autres CIV qui compliqueraient la cure chirurgicale,

-La présence d'anomalie(s) des valves auriculo-ventriculaires entrant dans le cadre du « Canal atrio-ventriculaire » et dont la constatation ferait particulièrement craindre l'association à une Trisomie 21 ou syndrome de Down.

- Procéder à un examen morphologique complet du fœtus à la recherche d'anomalies extracardiaques, la Tétralogie de Fallot pouvant être observée dans de nombreux syndromes poly malformatifs (voir plus bas).

### **Les diagnostics différentiels :**

-La Tétralogie de Fallot fait partie d'un groupe de malformations cardiaques issues d'une anomalie commune: un défaut d'évolution de la région cono-truncale de l'ébauche cardiaque. Les autres anomalies cono-troncates qui partagent avec la tétralogie de Fallot le même signe d'appel échographique (« aorte à cheval sur une CIV ») sont :

- La Communication inter-ventriculaire sous-aortique isolée. La voie pulmonaire est de calibre normal. Le traitement après la naissance sera celui d'une « simple » CIV avec le bon pronostic qui s'y rattache;

- L'Atrésie pulmonaire à septum ouvert (APSO) ou au contraire, l'anneau pulmonaire est atrétique, imperméable, et le tronc pulmonaire tellement hypoplasique qu'il n'est habituellement pas visible en échographie. De la voie pulmonaire ne reste que la bifurcation et les artères pulmonaires, alimentées à contre-courant par la canal artériel.

Le Tronc artériel commun, malformation où une seule artère (le « tronc commun ») donne à la fois l'aorte et les artères pulmonaires.

### **Prise en charge de la grossesse :**

Le diagnostic de Tétralogie de Fallot incite à proposer une amniocentèse pour étude du caryotype fœtal, les deux principales anomalies chromosomiques à éliminer étant la micro délétion 22q11 et la trisomie 21.

Un suivi échographique de la grossesse permet d'apprécier la croissance de la voie pulmonaire et d'affiner le pronostic.

L'accouchement (par voie basse sauf indication obstétricale à une césarienne) sera programmé de préférence dans une maternité disposant d'un service de réanimation pédiatrique (en France, maternité dite « de niveau III ») afin de surveiller étroitement le nouveau-né au moment de la fermeture du canal artériel. En cas de déclenchement prématuré du travail, le fait d'accoucher dans une autre maternité « n'est pas une catastrophe ». Certes, il faudra envisager un transfert rapide du nouveau-né mais celui-ci ne nécessite habituellement pas de traitement spécifique dès la naissance.

### **Prise en charge du nouveau-né :**

Dans sa forme habituelle, la Tétralogie de Fallot est bien supportée à la naissance et ne demande pas de traitement immédiat. Il est cependant utile d'hospitaliser le nouveau-né dans une unité de réanimation pédiatrique pour surveillance. Celle-ci portera essentiellement sur la qualité de l'oxygénation de l'enfant, appréciée par la mesure continue (monitorage) de la saturation en oxygène du sang circulant grâce à un petit capteur placé sur la peau ou à l'extrémité d'un doigt. A défaut, la saturation en oxygène peut être appréciée de façon discontinue, par prélèvement sanguin dans une artère ou au niveau des capillaires. Cette surveillance est maintenue jusqu'à la fermeture du canal artériel c'est-à-dire jusqu'à ce que la circulation du nouveau-né se soit établie selon le modèle définitif.

Dans les formes sévères, les nouveau-nés peuvent d'emblée présenter une cyanose - couleur bleutée des téguments et des muqueuses - plus ou moins importante, traduisant une désaturation en oxygène importante. Afin d'éviter qu'elle ne s'aggrave, il pourra être indiqué de maintenir artificiellement ouvert le canal artériel grâce à la perfusion de Prostaglandines puis de réaliser rapidement une anastomose de Blalock-Taussig, intervention qui consiste à créer l'équivalent d'un canal artériel permanent en interposant un tube entre une artère sous-clavière et une Artère pulmonaire (voir plus bas).

### **Postnatal :**

#### **Clinique :**

##### *Nouveau-né, nourrisson :*

À la naissance, le nouveau-né est le plus souvent bien coloré, rose, sans gêne particulière. L'attention est cependant attirée par la présence d'un souffle cardiaque, systolique, perçu à l'auscultation très tôt, dès la salle d'accouchement. Un souffle d'apparition aussi précoce doit faire pratiquer une échocardiographie en urgence.

La date d'apparition de la cyanose, signe classique de la malformation dépend de sa forme anatomique. Habituellement, elle est retardée de plusieurs semaines et n'est observée au début que lors des efforts ou des colères. Au repos, elle reste très modérée

et ne peut être détectée que par un observateur averti. Elle s'accroît peu à peu, s'accompagnant progressivement de fatigue gênant l'enfant dans ses acquisitions motrices.

Habituellement, il n'y a pas de manifestation d'insuffisance cardiaque, l'enfant s'alimente correctement et sa croissance staturo-pondérale est normale, au moins dans les premiers mois de vie.

- La complication principale : le malaise anoxique.

Un malaise anoxique est lié à une augmentation brutale de la sténose infundibulaire qui interrompt plus ou moins complètement le passage du sang

dans les artères pulmonaires (et donc son oxygénation) et accentue le passage de sang « bleu » (désaturé en oxygène) vers l'aorte au travers de la CIV. Il s'en suit une désaturation brutale et profonde du sang dans l'aorte et un manque d'oxygène (« hypoxie ») dans les principaux organes dont en particulier le cerveau. Cette hypoxie cérébrale se traduit par divers troubles neurologiques : l'enfant, plus ou moins geignard, le teint grisâtre, devient hypotonique (« poupée de chiffon »), semble absent et présente éventuellement des mouvements convulsifs. Le malaise se lève le plus souvent à ce moment, laissant l'enfant abattu. Si le malaise se poursuivait, l'enfant présenterait alors de véritables convulsions avec un risque de décès. C'est donc une complication grave et au moindre doute de malaise, une consultation hospitalière s'impose en urgence (pas dans une semaine, pas demain, tout de suite !).

### ***Petit enfant***

Helen Taussig avait décrit sous le terme de « squatting » une attitude particulière que pouvaient prendre spontanément les enfants porteurs d'une Tétralogie de Fallot, en particulier après l'effort. Ce comportement peut apparaître vers l'âge de 6 mois et consiste à adopter une position couchée « en chien de fusil », les cuisses repliées sur l'abdomen. Plus tard, quand l'enfant peut se tenir debout, il s'agit d'un accroupissement. Ces positions permettent effectivement une amélioration plus rapide de la désaturation artérielle en oxygène secondaire à un effort. Il existe une explication physiopathologique à ce type de comportement. L'accroupissement coude les veines fémorales et diminue ainsi le retour de sang vers le ventricule droit qui peut mieux l'éjecter dans la voie pulmonaire. Il coude aussi les artères fémorales et augmente les résistances artérielles systémiques, ce qui contribue à diminuer le passage de sang du ventricule droit vers l'aorte. Ces deux phénomènes concourent à une meilleure oxygénation sanguine.

En cas de malaise anoxique survenant à domicile, replier les cuisses de l'enfant sur son abdomen pourrait être un réflexe utile de la part des parents (en attendant l'hospitalisation).

### ***Grand enfant***

Il est de plus en plus rare de rencontrer une Tétralogie de Fallot non opérée après l'âge de deux ans. Soit il s'agit d'une forme particulière, soit le patient vit dans un pays en voie de développement. Le tableau est alors celui d'une cyanose plus ou moins profonde, s'accompagnant d'une fatigue et d'une dyspnée limitant les possibilités d'effort, par manque d'oxygène et non par insuffisance cardiaque.

- Les complications peuvent être de trois ordres :

- malaise anoxique comme pour le nourrisson ;
- complications liées à la polyglobulie : Fatigue, maux de tête, vertiges, thrombose veineuse ou artérielle (et alors dans un organe comme la rate, le rein ou surtout le cerveau à l'origine d'un accident vasculaire cérébral).

La thrombose peut se constituer sur place ou être secondaire à la migration d'un caillot veineux. Normalement un tel caillot vient se bloquer dans les poumons, donnant une embolie pulmonaire. Dans la Tétralogie de Fallot et en raison du shunt droit-gauche au travers de la CIV, ce caillot peut passer dans l'aorte et aller se bloquer dans un organe (« embolie paradoxale »).

- complications infectieuses : D'une part, la Tétralogie de Fallot comporte un risque majeur d'endocardite, d'autre part, comme pour un caillot sanguin (thrombus cuprique) un thrombus infecté d'origine veineuse peut migrer par la grande circulation et infecter un organe par voie artérielle.

Ainsi, avant l'ère chirurgicale, on pouvait dire qu'un enfant porteur d'une tétralogie de Fallot qui n'était pas décédé d'un malaise anoxique mourrait plus tard d'un abcès cérébral ou d'une endocardite.

### **Examens complémentaires :**

L'échographie cardiaque est maintenant le principal (et souvent le seul) examen complémentaire fait pour affirmer le diagnostic et préciser la forme anatomique. D'autres examens peuvent néanmoins s'avérer très utiles :

#### **L'électrocardiogramme (ECG) :**

En montrant des signes d'hypertrophie ventriculaire droite (HVD) de type « adaptation » ou « égalité de pressions », l'ECG peut aider à rectifier un diagnostic erroné de simple CIV chez le nouveau-né. Ainsi, la présence d'une onde T positive en V1 (critère simple mais non unique d'HVD) chez un nouveau-né présentant un tableau clinique de CIV bien tolérée doit conduire à remettre en cause ce diagnostic et faire soupçonner la présence d'une Tétralogie de Fallot.

#### **La radiographie thoracique :**

Elle apporte aussi, au moins en théorie, des arguments diagnostiques en montrant :

- une silhouette cardiaque particulière, dite « en sabot », liée à la position surélevée de la pointe du cœur secondaire à l'hypertrophie ventriculaire droite ;
- un « coup de hache » à l'emplacement théorique du renflement lié à la présence du tronc pulmonaire, ici hypoplasique ;
  - une vascularisation pulmonaire normale ou diminuée (« poumons clairs ») ;
  - parfois, une position anormale du « bouton aortique » lié à la présence d'une crosse aortique à droite, particularité relativement fréquemment associée à une Tétralogie de Fallot (et qui influencerait le choix du côté où serait faite une anastomose palliative type Blalock-Taussig).

Il convient cependant de dire ici combien il est difficile de réaliser un bon cliché thoracique chez un nouveau-né. Lorsque les conditions requises (immobilité, inspiration forcée ...) ne sont pas réunies, ces signes peuvent être masqués ou pire totalement modifiés et induire en erreur. Un bon cliché thoracique n'est souvent obtenu que chez l'enfant plus grand ... alors que le diagnostic est établi

depuis longtemps. Le cathétérisme cardiaque autrefois indispensable, il n'est maintenant éventuellement pratiqué qu'avant la cure chirurgicale de la malformation pour s'assurer :

- de l'absence de communication inter ventriculaire (CIV) autre que la CIV sous-aortique constitutive de la malformation,
- de l'absence d'anomalie de naissance ou de trajet d'une artère coronaire (qui pourraient être lésée lors de l'intervention),
- de l'absence de rétrécissements situés de façon plus distale sur les branches des artères pulmonaires,
- et faire le cas échéant, un bilan plus précis des autres anomalies éventuellement associées à la Tétralogie de Fallot.

Dans ses indications, le cathétérisme cardiaque est de plus en plus concurrencé par l'examen tomodensitométrique qui permet également mais plus simplement une étude fine de la circulation pulmonaire et des artères coronaires (coroscan).

### **Étiologie :**

Anomalie chromosomique

- micro délétion 22q11, à rechercher devant toute anomalie cono-troncale
- Syndrome de Down ou Trisomie 21
- Trisomie 13
- Trisomie 18

Tout en sachant que la malformation cardiaque le plus souvent observée dans ces trisomies est la présence d'une communication inter ventriculaire.

### **Syndromes :**

*Syndromes comportant une tétralogie de Fallot :*

*Anomalies génétiques :*

En dehors des anomalies chromosomiques et des syndromes comportant cette pathologie, il existe plusieurs gènes dont la mutation provoque une tétralogie de Fallot.

<b>Gène</b>	<b>MIM</b>	<b>Chromosome</b>
JAG1	601920 <b>(en)</b>	20p12
CSX	600584 <b>(en)</b>	5q34
ZFPM2	603693 <b>(en)</b>	8q23

La tétralogie de Fallot est une malformation décrite dans plusieurs syndromes.

Traitement :

### **Traitement médical :**

Le traitement de la Tétralogie de Fallot, comme pour la plupart des malformations cardiaques, est un traitement chirurgical et non médical. Dans l'attente de la cure chirurgicale, on peut cependant être amené à proposer :

- Un apport de fer, plus ou moins systématique en cas de polyglobulie (excès de globules rouges), pour lutter contre la microcytose (petite taille des globules rouges);
- L'utilisation d'un traitement bêtabloquants par voie orale qui peut aider à prévenir les malaises anoxiques ou leur récurrence (indication discutée). En cours de malaise, l'administration intraveineuse d'un bêtabloquant facilite la levée du « spasme infundibulaire » à l'origine de l'accident (indication plus généralement admise).

Dans certaines formes qui n'ont pu faire l'objet d'un traitement chirurgical, on peut être conduit à proposer :

- Une oxygénothérapie continue ou discontinuée, plusieurs heures par jour, par sonde nasale ou « lunettes »,
- La pratique de saignée en cas de polyglobulie importante et responsable de manifestations fonctionnelles (maux de tête, vertiges, fatigue importante ...). Il est habituellement admis qu'à elle seule, la présence d'une polyglobulie, quelle que soit son importance, ne justifie pas la réalisation de saignées.

Habituellement, la Tétralogie de Fallot n'entraîne pas d'insuffisance cardiaque. Il n'y a donc aucune indication de traitement diurétique et/ou digitalique, ce dernier pouvant même aggraver la sténose infundibulaire et faciliter ainsi l'apparition de malaise. De même, l'administration de traitements vasodilatateurs (tels que les IEC ou Inhibiteur de l'enzyme de conversion de l'angiotensine) peut être non seulement inutile mais délétère en abaissant les résistances artérielles systémiques et en aggravant ainsi le shunt droit-gauche (passage de sang bleu - pauvre en oxygène du ventricule droit vers l'aorte).

Il est, comme dans toutes les cardiopathies congénitales, important de prévenir ou traiter dès le début toute infection afin d'éviter que se développe une infection à l'intérieur même du cœur (Endocardite infectieuse) ou un embolie septique à point de départ veineux et à point d'arrivée dans un organe alimenté par l'aorte (rein, rate, foie et surtout cerveau). Historiquement, avant la chirurgie, les patients atteints de Tétralogie de Fallot mourraient le plus souvent soit au cours d'un malaise anoxique, soit par le développement d'un abcès cérébral.

### **Traitement chirurgical :**

Deux types d'intervention doivent être distingués: Les interventions palliatives qui visent à limiter les conséquences de la malformation mais ne la corrigent pas et l'intervention curatrice qui s'attache à rétablir une anatomie aussi normale que possible.

### **Chirurgie palliative :**

Elle n'est pas toujours nécessaire, la plupart des enfants présentant une Tétralogie de Fallot atteignant sans encombre l'âge de 4 à 12 mois auquel sera pratiquée l'intervention correctrice définitive. Une intervention palliative ne sera envisagée que si l'enfant présente une cyanose intense et précoce et/ou des malaises anoxiques.

Le plus souvent, l'intervention sera une anastomose faite entre l'aorte (ou une de ses branches) et l'artère pulmonaire pour améliorer l'apport sanguin dans les artères pulmonaires et donc l'oxygénation de tout l'organisme. Plusieurs types d'anastomose peuvent être envisagés et nous invitons le lecteur à se reporter pour plus de détails à l'article consacré à l'**anastomose de Blalock-Taussig**, la plus fréquemment pratiquée.

Nous citerons également ici la **dilatation des valves pulmonaires**, bien qu'il s'agisse d'un geste de cathétérisme interventionnel et non de chirurgie. Elle est parfois pratiquée chez le nourrisson quand la sténose valvulaire pulmonaire constitue l'obstacle prédominant (elle n'a pas d'effet sur la sténose infundibulaire, sinon qu'elle peut parfois en ralentir la progression).

### **Chirurgie curatrice :**

Elle vise à fermer la communication inter ventriculaire et à rétablir le mieux possible la perméabilité de la voie pulmonaire. Ses modalités pourront être influencées par la présence de communications multiples, la sévérité de l'hypoplasie de la voie pulmonaire (fente de l'anneau pulmonaire, patch d'élargissement du tronc pulmonaire et de la bifurcation...) et la présence éventuelle d'une anomalie de trajet d'une artère coronaire.

### **L'évolution :**

- Après anastomose palliative de type « Blalock-Taussig » (chirurgie palliative):

Les nourrissons ou petits enfants sont à l'abri des malaises anoxiques (mais non de la cyanose) et peuvent poursuivre un développement staturo-pondéral proche

de la normale pendant plusieurs années. Bien faite, c'est-à-dire dérivant suffisamment mais pas trop de sang vers la circulation pulmonaire, cette seule anastomose peut permettre une survie prolongée (jusqu'à 50 ans dans une observation personnelle) mais elle ne protège pas d'autres complications, en particulier infectieuses et emboliques. Malgré ses limites, une anastomose de Blalock-Taussig (le plus souvent modifiée) reste une intervention très utile, en particulier dans les pays en voie de développement où la cure complète de la malformation (sous circulation extracorporelle) ne peut être envisagée avant de nombreuses années ... quand elle peut l'être.

- Après « cure complète » (chirurgie curatrice):

Théoriquement, et en pratique de plus en plus souvent, il s'agit d'une intervention unique, définitive, obtenant une "guérison complète" et permettant une vie normale sans traitement médical, même si on considère actuellement que la Tétralogie de Fallot est une malformation non seulement cardiaque mais aussi de la vascularisation intra-pulmonaire et qu'à ce titre, elle restera responsable d'une certaine limitation à l'effort. Elle peut cependant comporter certaines complications à distance. La plus fréquente est l'aggravation de la fuite de la valve pulmonaire créée par le chirurgien et quasiment inéluctable. Celle-ci peut nécessiter une réfection de la valve, soit par une nouvelle intervention, soit par mise en place d'une prothèse au cours d'un cathétérisme. Des troubles du rythme cardiaque peuvent également se voir, avec rarement, des morts subites.

### **Conseil génétique :**

En l'absence d'anomalie chromosomique, le risque de récurrence est de 3.1 %7 soit trois fois plus que le risque observé dans la population générale.

### **3/ PERSISTANCE DE CANAL ARTERIEL :**

#### **Physiopathologie :**

À la naissance, le canal artériel persistant se transforme en un shunt artérioveineux laissant passer du sang de l'aorte vers l'artère pulmonaire. Il n'y a donc

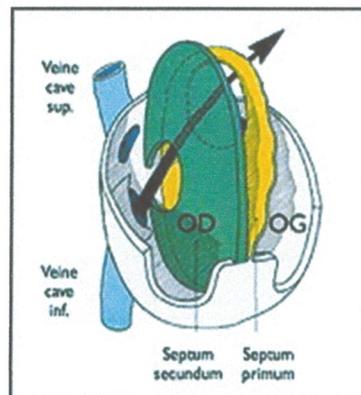
pas de cyanose puisque le sang reste correctement oxygéné, mais le travail du cœur gauche devient important. En effet, l'augmentation de volume de sang dans la circulation pulmonaire surcharge le côté gauche du cœur. La symptomatologie est variable en fonction de l'importance de ce shunt donc du calibre du canal artériel.

Après plusieurs mois d'évolution, il peut s'installer une hypertension artérielle pulmonaire limitant ainsi le passage de l'aorte vers l'artère pulmonaire. Ce shunt peut aussi s'inverser et laisser apparaître une cyanose puisque le sang passe moins dans le système circulatoire pulmonaire.

### **Clinique :**

Chez le nouveau-né à terme, on note généralement un souffle systolo-diastolique continu sous claviculaire gauche. Le nourrisson présente parfois une insuffisance cardiaque avec sueur et polypnée lors d'effort

### **4/FORAMEN OVAL PERMEABLE :**



### **Anatomie et physiologie du Foramen oval**

Le Foramen ovale est un passage "en chicane" entre les deux constituants principaux de la cloison inter auriculaire, le septum primum et le septum secundum, faisant communiquer les deux oreillettes. Il tend à être fermé par une membrane ("la membrane du Foramen ovale") normalement accolée à l'âge adulte aux deux septums. Parfois cette fermeture est purement fonctionnelle,

maintenue close par la différence de pression régnant dans les oreillettes, plus importante à gauche qu'à droite et pouvant donc se ré ouvrir en cas d'inversion de la différence de pression.

### **Chez le nouveau-né**



Il n'est pas rare que l'on assiste à une réouverture du foramen ovale à l'occasion d'une élévation des pressions régnant dans l'oreillette droite. Celle-ci peut se produire dans diverses circonstances :

- Physiologiques telles que les pleurs, la colère ou tout simplement les efforts de poussée lorsque le nouveau-né a des selles. Le nouveau-né peut alors présenter un accès de cyanose transitoire lié au passage de sang dé saturé de l'oreillette droite vers la circulation systémique. Ces accès sont bénins, transitoires et sans signification pathologique. Peut-être est-ce de là que vient l'expression "piquer une colère noire"

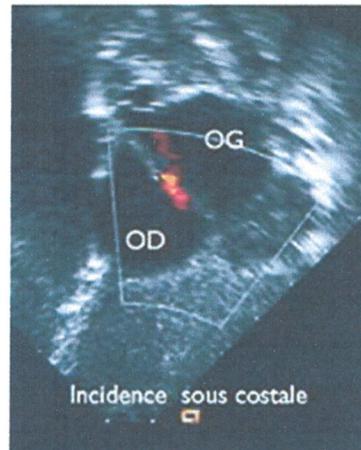
- Pathologiques, les causes étant multiples:

- présence d'un obstacle entre l'oreillette droite et le ventricule droit : Sténose ou atrésie tricuspide;

- présence d'un obstacle entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire : Sténose (sévère) ou atrésie pulmonaire;

- présence d'un obstacle sur la circulation pulmonaire elle-même : Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) reconnaissant elle-même de multiples causes.

Par ailleurs, l'oblitération par la membrane peut être incomplète et chez le nouveau-né, il n'est pas rare que se produise un passage d'une faible quantité de sang de l'oreillette gauche vers l'oreillette droite, habituellement sans aucune traduction et sans conséquence au travers de ce qui est désigné comme un **Foramen ovale perméable** ou FOP. (Equivalent anglo-saxon : PFO pour patent foramen ovale).



Minime shunt G-D au travers d'un Foramen ovale

Au total :

- chez le nouveau-né normal, trois comportements peuvent être observés en fonction des circonstances:
  - la présence d'un **shunt gauche-droit** minime et sans conséquence, persistant durant quelques jours ou semaines avant la fermeture complète du FO;
  - la réapparition dans certaines circonstances d'un **shunt droit-gauche** intermittent, responsable d'accès de cyanose transitoires;
  - la disparition d'emblée de tout passage de sang d'une oreillette à l'autre.
- Quand une malformation cardiaque est présente, le FO peut rester ouvert et le siège:
  - d'un shunt droit-gauche quand la malformation siège sur le cœur droit ou la circulation pulmonaire, responsable d'une cyanose permanente;
  - d'un shunt gauche-droit significatif quand la malformation siège sur le cœur

gauche ou la cloison inter-ventriculaire et élève fortement les pressions dans l'oreillette gauche. On parle alors de Foramen ovale **forcé**.

## **Chez l'enfant**

### **Fréquence**

Cette anomalie est fréquente : elle est retrouvée dans plus d'un quart des cas dans une série autopsique<sup>1</sup>. L'échocardiographie avec injection de microbulles détecterait cette anomalie chez une personne sur 6. Par échographie transœsophagienne, il est détecté chez une personne sur quatre et est parfois associé avec un anévrisme du septum interauriculaire<sup>3</sup>.

Cette fréquence est identique dans les deux sexes.

### **Conséquences**

La présence d'un FOP reste habituellement sans aucune conséquence, même si elle a pu être incriminée dans la genèse des migraines précédées d'une aura<sup>4</sup> (un large FOP serait 2 à 5 fois plus fréquent chez les migraineux), le mécanisme restant discuté: passage anormale de Sérotonine présente dans la circulation veineuse vers le cerveau, micro-embols cruorique ou plaquettaire.

Cette particularité anatomique comporte cependant un risque au moins théorique d'embolie paradoxale. Une embolie est dite paradoxale quand son point de départ se situe dans une veine et son point d'arrivée est artériel. Elle n'est possible que par l'existence d'une communication entre le circuit veineux (veines, cœur droit, artères pulmonaires) et le circuit artériel (cœur gauche et artères). En cas de Foramen ovale perméable associé à une hyperpression dans l'oreillette droite, une telle communication peut s'établir, chez l'adulte comme chez le nouveau-né, comme décrit plus haut.

Une embolie paradoxale est à craindre tout particulièrement dans deux circonstances :

- La présence d'une thrombose veineuse et d'une embolie pulmonaire. L'embolie pulmonaire est responsable d'une augmentation des pressions dans les cavités droites cardiaques favorisant ainsi le passage d'un caillot

venant du système veineux par cette communication pour aller emboliser le cerveau, un rein, la rate... Ce type d'accident peut malheureusement survenir de façon moins prévisible chez des personnes bien portantes : Nous produisons fréquemment (et sans le savoir) des micro-caillots qui sont physiologiquement détruits au niveau des poumons. Il suffit qu'un de ces micro-caillots transite dans l'oreillette droite au moment où s'y produit une hyper pression (au cours d'un effort, d'un éclat de rire, d'une colère ...) pour que survienne l'accident. La responsabilité de la présence d'un Foramen ovale perméable dans la survenue d'accidents vasculaires cérébraux (AVC) chez le sujet jeune reste très débattue, reconnue voire évidente pour certains, contestée par d'autres qui, sur de larges séries de patients observent la même proportion de FOP chez les sujets indemnes que chez ceux ayant présenté un accident. Il semble néanmoins logique de retenir un lien de causalité quand le Foramen ovale est large ( $> 4$  mm), le sujet jeune et l'accident vasculaire non expliqué par un autre mécanisme. Un FOP serait ainsi retrouvé dans 40 à 75 % des accidents cérébraux par ailleurs inexpliqués.

Une cardiomyopathie hypertrophique est une forme de cardiomyopathie (littéralement, maladie du muscle cardiaque) dans laquelle il existe une hypertrophie d'une partie plus ou moins importante du muscle cardiaque, c'est-à-dire, une augmentation globale du poids de ce dernier.

Dans cette maladie, la structure normale du tissu musculaire cardiaque est perturbée et va pouvoir également, outre les perturbations liées à l'hypertrophie myocardique, entraîner des perturbations des fonctions électriques du cœur.

Il existe quatre grands types de cardiomyopathies : la cardiomyopathie dilatée, la cardiomyopathie restrictive, la cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène et la cardiomyopathie hypertrophique.

La cardiomyopathie hypertrophique peut être d'origine génétique, secondaire à de des mutations sur certains gènes codant des protéines musculaires. Elle peut

être également conséquence d'un travail en pression trop élevée durant une longue période, comme cela peut se voir lors d'une hypertension artérielle ou d'un rétrécissement aortique (maladie de la valve formant un obstacle à l'éjection du sang vers l'aorte).

En fonction du degré d'obstruction à l'écoulement du flux sanguin venant du ventricule gauche, la cardiomyopathie hypertrophique sera définie avec ou sans obstruction. En présence d'un obstacle, on parle alors de sténose sous-aortique ou de cardiomyopathie obstructive.

## **5/LES CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUES**

### **Épidémiologie**

La cardiomyopathie hypertrophique est rencontrée chez tous les groupes ethniques. Sa prévalence est de 1/500

La forme sporadique atteint plus souvent les hommes que les femmes, vers l'âge de 30-40 ans. La forme familiale atteint quant à elle plus fréquemment les femmes et survient plus précocement.

Les facteurs de risque de mort subite sont : un âge jeune au moment du diagnostic (moins de 30 ans), une histoire familiale de cardiomyopathie hypertrophique avec mort subite, des mutations spécifiques sur les gènes codant la Troponine T et la myosine, une tachycardie supra-ventriculaire ou ventriculaire soutenue, des syncopes à répétition, un septum inter-ventriculaire épaissi au-delà de trois centimètres, une désadaptation à l'effort.

La forme obstructive concerne environ un quart des cardiomyopathies hypertrophiques

### **Physiopathologie**

#### **Mécanismes physiologiques et anatomopathologie**

En microscopie, on assiste à une désorganisation des fibres myocardiques, qui ne sont plus disposées en parallèles mais de façon anarchique, avec des cellules musculaires très hypertrophiées. Le tissu amorphe situé entre les fibres

musculaires prolifère, ce qui augmente progressivement la rigidité du muscle cardiaque.

Anatomiquement, les sujets atteints d'une cardiomyopathie hypertrophique présentent, à des degrés divers, une hypertrophie du ventricule gauche. Cette hypertrophie peut être asymétrique, intéressant le septum inter-ventriculaire (on parle d'hypertrophie septale asymétrique); mais elle peut être globale. Cette hypertrophie asymétrique contraste avec l'hypertrophie concentrique que l'on rencontre dans la sténose aortique ou l'hypertension artérielle.

En cas d'hypertrophie asymétrique, Le septum est généralement plus épaissi au niveau de sa partie supérieure, créant un bourrelet faisant saillie dans le ventricule gauche. Le muscle hypertrophié se contracte normalement. Cependant, le bourrelet va être responsable d'une obstruction à l'éjection du sang à partir du ventricule gauche. Le degré d'obstruction est variable est dépend de la quantité de sang présent dans le ventricule gauche juste avant la contraction (systole) ventriculaire. La fonction systolique va ainsi être atteinte par l'obstruction systolique ventriculaire gauche (principalement dans la forme obstructive). Ce degré d'obstruction est quantifié par la différence de pression entre le ventricule gauche et l'aorte, qui est normalement minime, voire inexistant, en systole.

De plus, s'y associent des difficultés au remplissage du ventricule car le myocarde est plus rigide et se relâche mal après la systole. Les conséquences de ce phénomène apparaissent lors d'efforts importants, puisque le cœur ne peut augmenter la quantité de sang nécessaire à l'activité musculaire. Si ce défaut de remplissage est trop important, le sang stagne dans les vaisseaux pulmonaires et fait augmenter la pression dans les tissus. Si la pression est trop élevée, l'eau envahit les poumons, c'est l'œdème pulmonaire.

Les fibres musculaires sont disposées de manières plus anarchiques par rapport à un cœur normal, la contraction ayant un rendement moindre. Cette désorganisation entraîne des modifications des propriétés électro physiologiques

(dispersion des périodes réfractaires, création de voies de réentrée) qui sont le substrat aux troubles du rythme ventriculaire potentiellement dangereux.

### **Les étiologies**

La cardiopathie hypertrophique peut être secondaire à une hypertension artérielle ou à un rétrécissement aortique. Elle peut se voir chez le sujet sportif, comme adaptation à la demande d'augmentation du débit cardiaque. Elle n'est jamais majeure dans ce dernier cas.

En dehors de ces cas, elle se présente sous deux formes : une forme sporadique et une forme familiale. Elle se transmet sur le mode autosomique dominant et est liée à des mutations d'un certain nombre de gènes codant des protéines musculaires telles, par exemples, la chaîne lourde de bêta-myosine (environ 45% des mutations), l'actine cardiaque, la troponine T cardiaque, l'alpha-tropomyosine, la troponine I cardiaque. Chez les sujets n'ayant pas d'histoire familiale de cardiomyopathie hypertrophique, la cause la plus courante de cette maladie est la survenue d'une mutation de novo du gène codant la chaîne lourde de la bêta-myosine. Près de 500 types de mutations ont été identifiées, sans qu'il existe de corrélation forte entre le type d'anomalie génétique et le pronostic de la maladie<sup>13</sup>. Le diagnostic génétique peut cependant être utile, lors d'une enquête familiale, car il permet de détecter les sujets à risque de développer une hypertrophie cardiaque et de proposer une surveillance régulière à ces derniers.

### **Diagnostic**

La symptomatologie clinique est variable. Beaucoup de sujets ne se plaignent de rien.

#### **Signes fonctionnels**

Les signes fonctionnels incluent dyspnée d'effort (essoufflement), douleurs thoraciques (typiques ou atypiques), palpitations, asthénie, lipothymies (malaise), syncopes et mort subite. Ils ne sont pas spécifiques de cette maladie.

## **Examen clinique**

A l'auscultation, dans la forme obstructive, il existe un souffle systolique similaire à celui entendu dans la sténose aortique, avec cependant, une conservation du deuxième bruit. Cependant, ce bruit augmente d'intensité avec toute manœuvre tendant à diminuer le volume de sang dans le ventricule gauche (exemple lors de la manœuvre de Valsalva) ou à augmenter le débit. Un souffle d'insuffisance mitrale est fréquent.

## **Examens complémentaires**

L'électrocardiogramme est généralement anormal. On peut retrouver des signes d'hypertrophie ventriculaire gauche, des ondes Q (dit « aspect de pseudo-nécrose », car elles peuvent mimer l'aspect d'un ECG d'un patient ayant une séquelle d'infarctus du myocarde), des troubles de la conduction et de la repolarisation. Ces anomalies ne sont cependant pas spécifiques.

Un Holter-ECG (enregistrement ECG sur 24 heures) pourra être réalisé en cas de doute sur une arythmie paroxystique.

Sur la radiographie pulmonaire, la cardiomégalie (augmentation de taille de la silhouette cardiaque) est généralement modérée.

## **Echocardiographie**

L'échographie cardiaque est le meilleur examen pour le diagnostic. Elle permet de visualiser le muscle cardiaque, d'étudier son mouvement lors du cycle cardiaque, ainsi que les valves et permet la mesure de l'épaisseur des parois et la taille des cavités cardiaques. Elle permet de calculer la masse du ventricule gauche, indexé sur la surface corporelle (c'est-à-dire, en tenant compte de la morphologie du sujet). Cet Indice de masse ventriculaire gauche, s'il est élevé, permet d'affirmer le diagnostic de cardiopathie hypertrophique.

L'échocardiographie permet également de voir s'il est type asymétrique ou non en mesurant le rapport épaisseur septum/paroi postérieure supérieur à 1,3.

Avec le doppler, il va être possible de mesurer la vitesse du flux sanguin à travers les valves cardiaques et d'évaluer les pressions dans les cavités cardiaques, déterminant ainsi le caractère obstructif ou non de la cardiopathie hypertrophique. L'étanchéité des valves cardiaques va également pouvoir être étudiée. Il pourra ainsi être mis en évidence une fermeture partielle prématurée des valves aortiques. La recherche d'une obstruction peut être sensibilisée par la réalisation d'une échographie après un effort ou après administration d'une dose de trinitrine sous la langue.

### **Cathétérisme cardiaque**

La réalisation d'un cathétérisme cardiaque est proposée dans les cas litigieux mais est rarement nécessaire. Chez les individus sains, au cours de la systole ventriculaire, les pressions dans l'aorte et le ventricule gauche s'égalisent, et les valves aortiques vont s'ouvrir. Chez les sujets atteints de cardiomyopathie hypertrophiques obstructive (ou de sténose aortique, le phénomène étant le même), il va se créer un gradient (une différence) de pression entre le ventricule gauche et l'aorte, les pressions au niveau du ventricule étant plus élevées que les pressions aortiques. Ce gradient représente le degré d'obstruction qui doit être surmontée pour que le ventricule éjecte le sang qu'il contient vers l'aorte.

### **Formes cliniques**

La forme obstructive est caractérisée par un souffle systolique d'éjection, une cavité ventriculaire gauche très déformée, une hypertrophie septale asymétrique et la présence d'un gradient de pression intra-ventriculaire. Dans la *forme non obstructive*, il n'y a pas de souffle éjectionnel et l'hypertrophie est plus diffuse.

### **Évolution et complications**

L'évolution de la cardiomyopathie hypertrophique est lente et progressive, avec installation d'une insuffisance cardiaque. Elle est variable car elle peut rester pendant de longues années bien tolérée. Le pronostic vital sur le long terme reste comparable avec celui de la population générale.

Les complications sont les embolies systémiques, l'endocardite bactérienne (essentiellement de la valve mitrale), les troubles du rythme (fibrillation auriculaire et autres tachycardies supra-ventriculaires, tachycardie ventriculaire voire fibrillation ventriculaire).

La mort subite reste le risque majeur de cette maladie que ce soit pour la forme obstructive ou la forme non obstructive. Son incidence est inférieure à 1% par an. La cardiopathie hypertrophique est la cause principale des morts subites chez le sportif jeunes aux États-Unis

Quantifier ce risque reste difficile. Il semble augmenté pour des degrés d'hypertrophie importante, et surtout, s'il existe des antécédents de syncope chez le sujet ou de morts subites dans la famille de ce dernier<sup>18</sup>. La corrélation entre degré d'obstruction et risque de mort subite reste discutée. La présence d'accès de tachycardie ventriculaire non soutenue sur l'enregistrement électrocardiographique de 24 h (holter) est un critère péjoratif.

### **Traitement**

Le traitement a pour but de diminuer le gradient de pression entre le ventricule gauche et l'aorte, et les symptômes tels que la dyspnée, les douleurs thoraciques et syncopes.

Le traitement médicamenteux est efficace chez la majorité des patients. Sont utilisés les bêtabloquants, le vérapamil (un inhibiteur calcique), les diurétiques, des anti arythmiques, voire un traitement anticoagulant en cas d'arythmie cardiaque auriculaire.

La prévention de la mort subite repose sur la mise en place d'un défibrillateur automatique implantable qui va délivré un choc électrique de faible amplitude en cas de détection d'un trouble du rythme ventriculaire potentiellement grave. Ce type de traitement n'est proposé qu'aux patients considérés comme à risques importants de faire cette complication.

## Cas particulier de la cardiopathie obstructive

Chez les sujets porteurs d'une forme obstructive sévère et qui restent symptomatiques et très gênés malgré un traitement médical maximal, deux techniques peuvent être proposées :

- la myotomie-myectomie septale. Il s'agit d'une intervention chirurgicale. Elle consiste à creuser une tranchée dans la paroi hypertrophiée du septum pour réduire la masse musculaire. Cette technique a été développée à la fin des années 1950. Elle a démontré son efficacité, tant en terme pronostique (diminution du nombre de morts subites) qu'en termes d'amélioration des symptômes.
- l'alcoolisation septale, introduite par Sigwart en 1994 en alternative à la chirurgie. Elle correspond à la destruction chimique d'une partie du septum par l'injection locale d'alcool à 95 degrés dans une branche perforante d'une artère coronaire lors d'une coronarographie, le but étant de provoquer un infarctus myocardique localisé au sein du septum. Cette technique prend le pas progressivement sur la myectomie septale même s'il n'existe pas de comparaison directe entre ces deux traitements. Les résultats de l'alcoolisation dépendent, entre autres, de la manière dont est vascularisé le septum et sont parfois inconstants.

Certains patients bénéficient de l'implantation d'un stimulateur cardiaque, avec cependant des résultats mitigés, voire d'un défibrillateur automatique implantable.

Pour les patients réfractaires au traitement médical, une transplantation cardiaque est à discuter.

Un Foramen ovale perméable n'a, sauf exception, aucune traduction fonctionnelle, clinique, électrocardiographique ou sur la radiographie thoracique. Historiquement, le diagnostic en était porté lors d'une exploration hémodynamique, soit en raison d'un trajet inhabituel de la sonde de

cathétérisme, soit par le passage anormal de produit de contraste lors d'une angiographie.

Actuellement, le diagnostic repose essentiellement sur l'échocardiographie. La voie trans-thoracique est habituellement suffisante chez le nourrisson et l'enfant. Une exploration par voie trans-oesophagienne est souvent préférable chez l'adulte et est considérée comme la méthode de référence.

- Chez le nouveau-né et le nourrisson, le diagnostic de FOP est relativement simple. Sa présence est souvent soupçonnée en échographie bidimensionnelle par la constatation d'un discret défaut entre deux portions du septum inter-auriculaire se recouvrant partiellement, à la façon des tuiles sur un toit. Elle est affirmée par la mise en évidence d'un shunt gauche-droit à l'examen doppler-couleur. Celui-ci est habituellement minime et sans conséquence.
- Chez le grand enfant, la recherche d'un FOP est habituellement faite dans les suites d'un accident embolique et le but de l'examen est de mettre en évidence la possibilité d'apparition d'un shunt droit-gauche à l'étage auriculaire. La présence d'un FOP peut être suspectée dès l'imagerie bidimensionnelle si celle-ci est pratiquée par voie trans-oesophagienne. Elle sera confirmée par la réalisation d'une échocardiographie de contraste au cours d'une manœuvre de Valsalva.

- L'échographie de contraste consiste en l'injection veineuse d'une solution liquide modifiant les propriétés ultrasonores du sang circulant. Celui-ci apparaît alors comme troublé par d'innombrables microbulles dont on peut suivre la progression, en particulier à travers la cloison et dans les cavités gauches de la cour s'il existe un shunt droit-gauche.

- La manœuvre de Valsalva est pratiquée pour augmenter transitoirement les pressions dans le système veineux et l'oreillette droite et crée ainsi les conditions d'apparition d'un shunt droit-gauche si un FOP est présent. En pratique, elle consiste, après une inspiration profonde, en un effort

de poussée abdominale aussi fort que possible, à glotte fermée (c'est-à-dire sans expirer l'air retenu dans les poumons). De façon guère élégante mais parfaitement appropriée, on peut comparer la manœuvre de Valsalva à l'effort que chacun peut faire quand, bien que constipé, il essaie d'aller à selle...

### **Intérêt du dépistage**

Compte-tenu de sa grande fréquence et de son caractère habituellement asymptomatique, il est hors de question de pratiquer le dépistage systématique d'un Foramen ovale perméable dans la population générale. La nécessité d'un dépistage reste débattue dans deux indications : dans les suites d'un accident vasculaire survenu chez un sujet jeune et chez les plongeurs ou d'une façon plus générale, les personnes exposées au risque d'accident de décompression.

### **Dans les suites d'un accident vasculaire cérébral**

La recherche d'un Foramen ovale perméable apparaît légitime dans les suites d'un accident vasculaire cérébral, surtout s'il est survenu chez un sujet jeune et en l'absence de toute autre anomalie pouvant expliquer l'accident. Une relation de causalité sera alors d'autant plus retenue que le Foramen ovale est largement perméable, laissant passer de nombreuses microbulles lors de l'échographie de contraste (grade 3).

### **Plongée sous-marine**

Chez les plongeurs, en particulier professionnels, l'intérêt d'un dépistage systématique a été évoqué mais ne semble plus retenu par la plupart des auteurs. Les recommandations actuelles de la Commission médicale et de prévention de la Fédération Française d'études et de sports sous-marins sont les suivantes (citation):

"En prévention d'accident de décompression: Dans l'état actuel des connaissances, il n'est pas justifié de pratiquer cette recherche de shunt D-G sur l'ensemble de la population des plongeurs. La réalisation de cet examen à la demande insistante de l'intéressé est possible. Il s'agit alors d'un acte de

médecine préventive actuellement non pris en charge par l'assurance maladie. Le patient doit être informé des risques de l'examen et de ses conséquences." En cas de survenue d'accident de décompression, cette commission conseille d'explorer "les accidents de décompression neurologiques, qu'ils soient cérébraux, cochlée-vestibulaires, mixtes cérébro-médullaires ou de diagnostic topographique incertain mais présentant ou ayant présenté une symptomatologie objective."

Si la pratique de la plongée (avec bouteille ou scaphandre) n'est pas formellement contre-indiquée chez les personnes présentant un Foramen ovale perméable, il leur est cependant fortement conseillé de respecter certaines précautions. Celles-ci sont détaillées sur le site de la Fédération française d'études et de sports sous-marins (voir "liens).

### **Traitement**

En cas d'accident vasculaire cérébral, un traitement visant à prévenir la formation de caillots sanguins, soit à l'aide de médicaments antiagrégants plaquettaires comme l'Aspirine, soit par l'usage de médicaments anticoagulants actifs par voie orale (Classe des anti-vitamines K) reste de première intention.

Le traitement, c'est à dire la fermeture d'un Foramen ovale perméable ne s'envisage que dans les suites d'une complication embolique récidivante malgré un traitement antiagrégant ou anticoagulant bien conduit Le niveau de preuve de l'intérêt de cette attitude reste cependant faible. Quand elle est indiquée, cette fermeture est habituellement faite non par chirurgie mais au cours d'un cathétérisme interventionnel par mise en place d'un dispositif occlusif sur le FOP, identique aux dispositifs utilisés pour la fermeture d'une communication inter-auriculaire.

Depuis peu sont à l'étude des matériels qui permettraient de fermer un foramen ovale par radiofréquence seule, sans dispositif occlusif permanent, l'énergie délivrée dans l'oreillette droite visant à fusionner entre eux le septum primum et le septum secundum sur les berges de la communication. Cette technique n'est

pas encore de pratique courante et reste à l'étude dans le cadre de protocoles de recherche.

### **Cas particulier: le FOP vicariant**

Le terme de "vicariant", plus souvent utilisé à propos du canal artériel, désigne une structure dont la présence est indispensable à la survie d'un nouveau-né. Ce terme peut être utilisé pour le Foramen ovale dans le cas particulier d'une malformation cardiaque appelée transposition des gros vaisseaux et nous proposons au lecteur de se reporter à l'article correspondant pour de plus amples détails

### **Etiologie**

10% des cardiopathies congénitales sont en rapport avec un facteur génétique.

**Aberrations chromosomiques** Trisomie 21 : 40 % ont une cardiopathie congénitale, le plus souvent canal atrioventriculaire, Trisomie 18 (100 %), 13 (90 %), 22 (67 %)

Syndrome de Turner : 33 % cardiopathies congénitales, le plus souvent coarctation.

Syndrome de Klinefelter : parfois cardiopathie congénitale (Tétralogie de Fallot).

### **Affections génotypiques à transmission héréditaire**

- ✓ Maladie du tissu élastique : maladie de Marfan, pseudo xanthome élastique, maladie d'Elhlers-Danlos, maladie de Lobstein.
- ✓ Mucopolysaccharidoses (maladie de Hurler et de Hunter).
- ✓ Maladie musculaire et du système nerveux, dystrophie musculaire (maladie de Duchenne), maladie de Friedreich.
- ✓ Les phacomatoses ou dysplasies neuro-ectodermiques (sclérose tubéreuse de Bourneville, maladie de Recklinghausen...).
- ✓ Les glycogénoses (type II : malade de Pompe).
- ✓

## Cardiopathie familiale

on retrouve une cardiopathie congénitale identique ou différente chez plusieurs membres d'une famille :

- ✓ Syndrome de Holt-Horam
- ✓ CIA avec PR long

## Le plus souvent, on suspecte le rôle de facteurs méta génétiques

- ✓ Age des parents
- ✓ Facteurs infectieux (démonstré pour la rubéole maternelle : 1,2 à 1,7 % des cardiopathies congénitales ; d'autres virus ont été incriminés : coxsakie B, hépatite, oreillons...).
- ✓ Facteurs toxiques : thalidomide, éthylisme maternel, anti convulsant, tranquillisants.
- ✓ Radiations ionisantes.
- ✓ Maladies maternelles : diabète, lupus érythémateux aigu disséminé.
- ✓ **Altitude** : l'anoxie chronique serait cause de persistance de canal artériel.

Dans 85% des cas, la cause précise de la cardiopathie reste inco

# Etude Pratique

## **Introduction**

Les cardiopathies congénitales occupent une place importante dans toutes les pathologies malformatives.

Cette étude a été réalisée dans le but de connaître l'incidence de toutes les cardiopathies congénitales au EHS de TLEMCEN

## **Matérielles et méthodes**

Il s'agit d'une étude rétrospective durant une période de 2010\_1011)

Au service de pédiatrie à l'EHS mère enfant de Tlemcen.

La collecte des données se fait à partir des dossiers des nouveaux nés hospitalisés au service de pédiatrie.

L'analyse des données se fait par le logiciel Excel selon le sexe, motif d'hospitalisation, type de cardiopathie, les pathologies associées et l'évolution

## **Résultats**

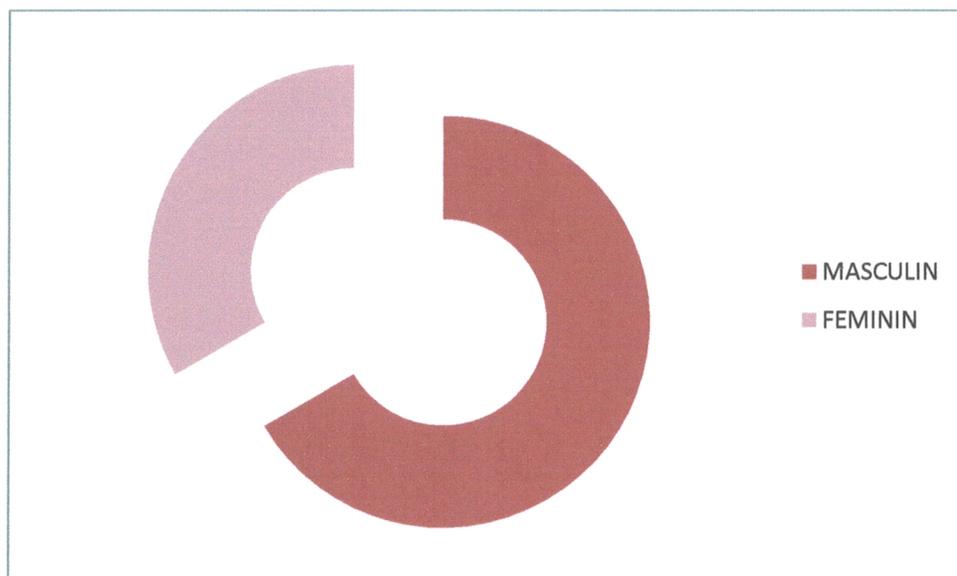
L'incidence des cardiopathies congénitales était **3.31 %** de toutes les hospitalisations au service de néonatalogie.

Le taux de létalité de ces pathologies est de **18.4 %**

Elle occupe **4.6 %** de tous les décès au service de néonatalogie

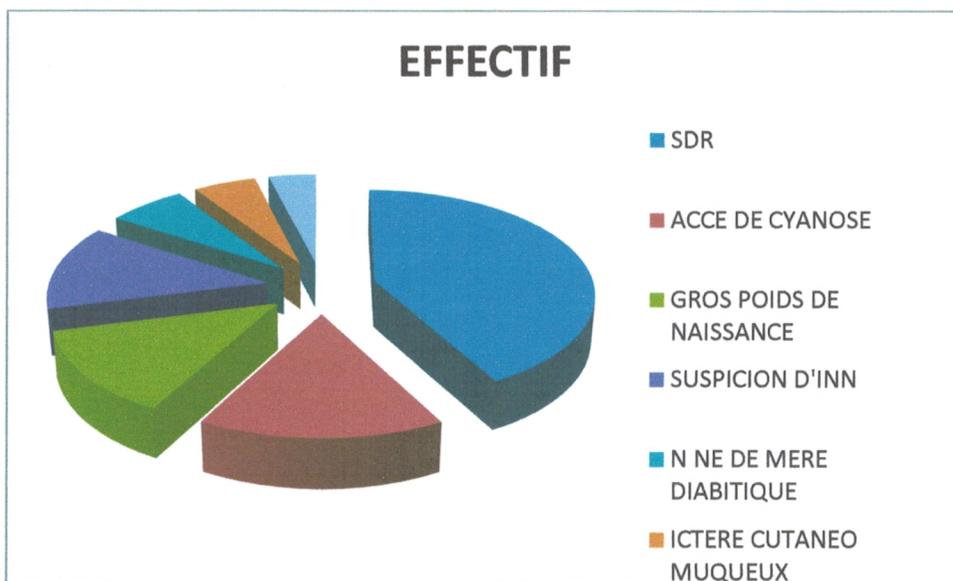
## 1/ répartition selon le sexe

MASCULIN	FEMININ
52	26



## 2/le motif d'hospitalisation

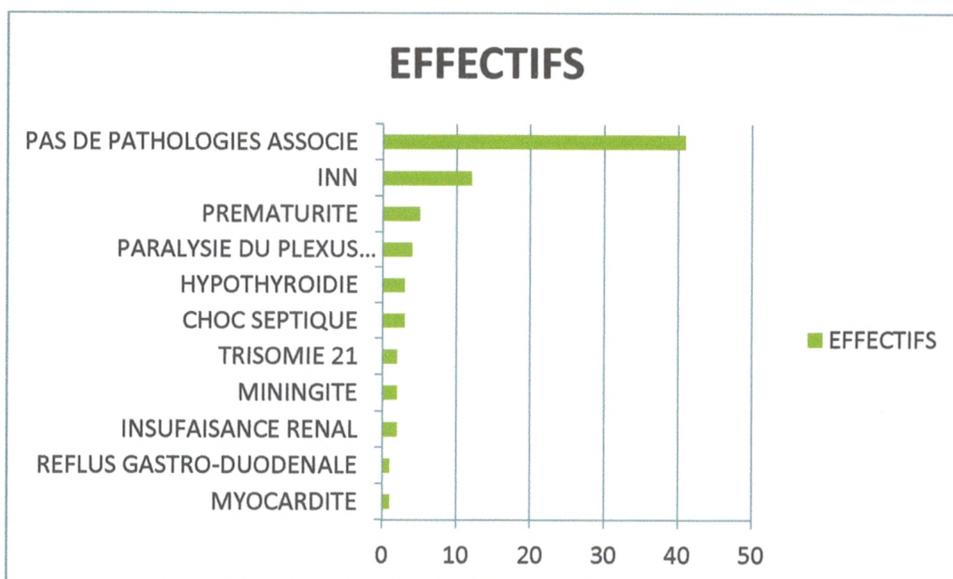
MOTIF D'HOSPITALISATION	EFFECTIF
SDR	32
ACCE DE CYANOSE	12
GROS POIDS DE NAISSANCE	10
SUSPICION D'INN	10
N NE DE MERE DIABITIQUE	5
ICTERE CUTANEO MUQUEUX	4
SD POLY MAL FORMATIF	3



Le motif d'hospitalisation le plus fréquent est le syndrome de détresse respiratoire avec plus de **42 %** suivait par les accès de cyanose **15 %**, le gros poids de naissance, la suspicion d'infection néo natale est de **13 %** des cas .

### 3/ les pathologies associes

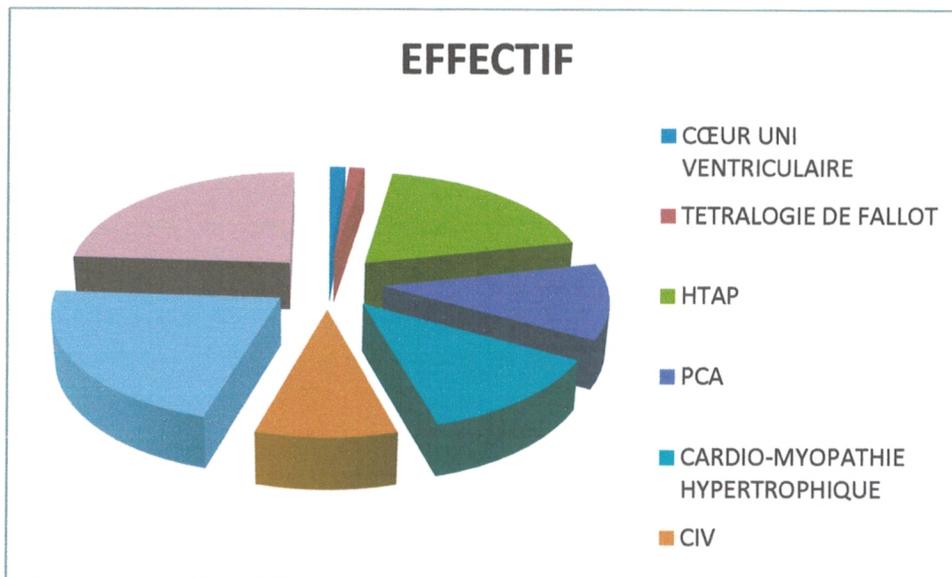
LES PATHOLOGIE ACOSSIES	EFFECTIFS
Myocardite	1
Reflux Gastro-Duodenale	1
Insufaisance Renal	2
Miningite	2
Trisomie 21	2
Choc Septique	3
Hypothyroïdie	3
Paralysie Du Plexus Brachial	4
Prematurite	5
Inn	12
Pas De Pathologies Associe	41



La majorité des cas n'ont pas de pathologie associée par contre les infections néonatales, la prématurité, et la paralysie du plexus brachial sont les plus rencontrées avec les cardiopathies congénitales.

#### 4/le type de cardiopathie

TYPE DE CARDIOPATIE	EFFECTIF
CŒUR UNI VENTRICULAIRE	1
TETRALOGIE DE FALLOT	1
HTAP	15
PCA	9
CARDIO-MYOPATHIE HYPERTROPHIQUE	10
CIV	7
FOP	17
CIA	19

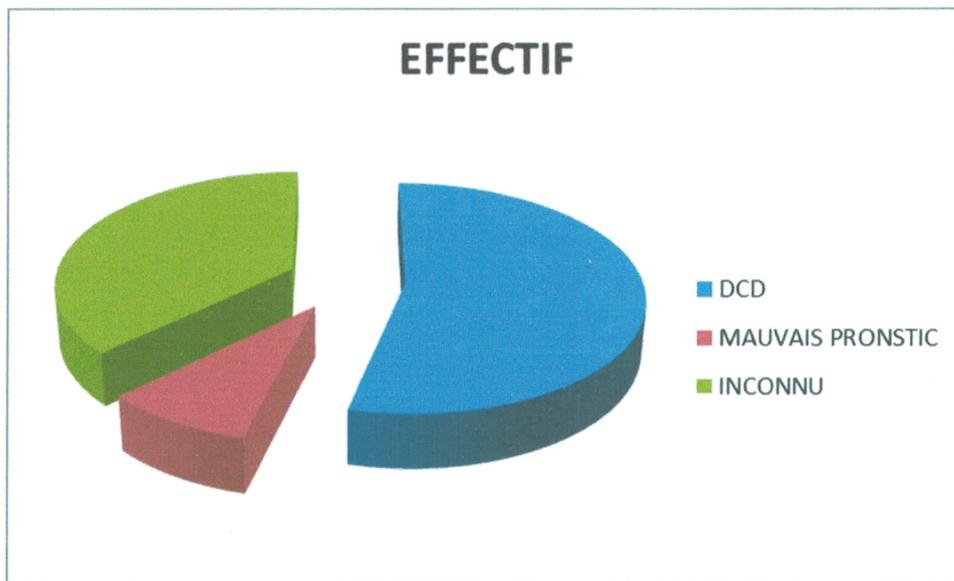


Les communications inter auriculaire sont les plus importantes occupants plus de **25%** des cas suivait par foramen oval perméable **22%** et la communication inter ventriculaire est de **19 %**.

La tétralogie de Follot représente **02 %**, le cœur uni ventriculaire **01%** des cas.

#### 7/l'évolution :

EVOLUTION	EFFECTIF
DCD	42
MAUVAIS PRONSTIC	7
INCONNU	29



18 % des cas ont été décédés durant la première semaine, 9% ont un mauvais pronostic. Pour le reste l'évolution est inconnue

## Discussion

### 1 Incidence – Prévalence

La cardiopathie congénitale représente 2 % de toutes les cardiopathies dans le monde 7 à 8 % des enfants naissent avec une cardiopathie congénitale. Par contre à Tlemcen le taux est 6.05 %

En France, 5 000 cas par an dont 2 000 vont poser des problèmes d'urgence plus ou moins rapidement.

Les deux sexes sont également atteints mais certaines cardiopathies congénitales, telle la CIA, sont plus fréquentes chez la fille, certaine, telle la coarctation et la transposition des gros vaisseaux plus fréquentes chez le garçon.

### La fréquence des différentes cardiopathies congénitales.

#### A la naissance (dans le monde) :

- ✓ CIV : 28 %.
- ✓ Canal artériel : 11 %.
- ✓ CIA : 10 %.
- ✓ Coarctation aortique : 9 %
- ✓ Transposition des gros vaisseaux : 8 %

- ✓ Tétralogie de Fallot : 7 %
- ✓ Sténose pulmonaire : 6 %
- ✓ Sténose aortique : 4 %
- ✓ Autres malformations rares : 17 %

	<b>DANS LE MONDE</b>	<b>A TLEMCEN</b>
<b>CIV</b>	28 %	19 %
<b>PCA</b>	11 %	11 %
<b>CIA</b>	10 %	25 %
<b>TETRALOGIE DE FALLOT</b>	07 %	2.6 %
<b>HTAP</b>	10 %	3.9 %
<b>AUTRE MALFORMATION</b>	26 %	38.5 %

## *Conclusion*

Lors de l'examen clinique initial il n'est en général pas possible d'apprécier valablement le pronostic.

Un cas apparemment anodin peut devenir une urgence chirurgicale en quelques heures.

La surveillance clinique reste donc de toute première importance et le scanner est le premier examen.

À demander en cas d'aggravation.