

Cardiologie pédiatrique



Cours de base - BAC 3 en Médecine

Professeur Stéphane MONIOTTE

Table des matières

Introduction	1
Historique de la Cardiologie pédiatrique	1
Cardiopathies congénitales	2
Cardiopathies acquises	2
Epidémiologie	4
Fréquence des cardiopathies congénitales	4
<i>Anomalies chromosomiques</i>	4
<i>Anomalies génétiques</i>	6
<i>Anomalies associées</i>	6
Classification des cardiopathies	8
<i>Classification anatomique</i>	8
<i>Classification physiologique</i>	8
Embryologie	9
La formation du tube cardiaque embryonnaire	9
La division et le looping des cavités cardiaques	9
Anatomie cardiaque normale	11
L'anatomie des artères coronaires	14
Les voies de conduction électriques du coeur	16
Le cycle cardiaque normal	16
Principaux tableaux cliniques	17
La défaillance cardiaque	17
Le souffle cardiaque	18
La cyanose centrale	19

Autres signes cliniques et plaintes fréquents	21
<i>Bruits cardiaques</i>	21
<i>Pouls</i>	21
<i>Malaises et précordialgies</i>	21
Adaptation de la circulation foetale à la naissance	23
Les examens techniques	25
La radiographie du thorax	25
L'électrocardiogramme (ECG)	28
L'échocardiographie Doppler	30
Le diagnostic anténatal et l'échographie foetale	32
Le cathétérisme cardiaque	34
Le Holter ECG et Holter de TA	39
L'ECG d'effort ou ergospirométrie	39
Résonance magnétique nucléaire	44
Le scanner thoracique	46
La scintigraphie isotopique	47
PRINCIPALES MALFORMATIONS CARDIAQUES CONGENITALES	48
Les Communications anormales	49
Communication interauriculaire	49
Communication interventriculaire	53
Canal atrioventriculaire	57
Communications entre les grands vaisseaux	61
Le tronc artériel commun	65
Les anomalies des valves et des vaisseaux	68
Les rétrécissements pulmonaires	68
Rétrécissements et fuites aortiques	71
La coarctation et l'interruption de l'arc aortique	75
Les anomalies de la valve mitrale	78
Les anomalies de la valve tricuspide	80

Les lésions étagées	81
La tétralogie de Fallot et autres lésions similaires	83
La transposition des grands vaisseaux	89
VDDI - Vaisseaux malposés	93
Les coeurs univentriculaires	96
L'atrésie tricuspide	96
Le ventricule gauche à double entrée	97
L'atrésie pulmonaire à septum intact	97
L'atrésie aortique, l'atrésie mitrale et l'hypoplasie du ventricule gauche	97
Le retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)	99
PRINCIPALES CARDIOPATHIES ACQUISES DE L'ENFANT	102
Troubles du rythme cardiaques	103
Les tachycardies	104
Les bradycardies	107
Les cardiomyopathies	110
Les cardiomyopathies dilatées	110
Les cardiomyopathies hypertrophiques	110
La maladie de Kawasaki	112
Les myocardites	113
Les péricardites	114
Les endocardites	115
Le rhumatisme articulaire aigu	117
L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)	119
L'hypertension artérielle	121
Les syndromes génétiques	122
Le syndrome du QT long	122

Le syndrome de Marfan	126
Le syndrome de Williams	127
Le syndrome de Noonan	131
Le syndrome de Turner	131
La microdélétion 22q11	132
La trisomie 21	134
Le syndrome d'Alagille	136
Le syndrome de CHARGE	136
L'association VACTERL	136
Le traitement des cardiopathies : quand et comment traiter ?	137
Les médicaments	137
La prophylaxie de l'endocardite infectieuse	139
Le cathétérisme cardiaque interventionnel	143
La chirurgie cardiaque	153
Le traitement des troubles du rythme	158
A propos de ce syllabus	161



Introduction

Historique de la Cardiologie pédiatrique

La Cardiologie Pédiatrique moderne débute à la fin des années 1950. Pour se replacer dans le contexte de l'époque, il est essentiel de se rappeler qu'avant les années 1960, les malformations cardiaques étaient considérées comme incurables.

Ce constat désespérant change heureusement à la fin des années 50 avec les premières corrections chirurgicales à cœur ouvert, rendues possibles par l'utilisation de la circulation extracorporelle par Walton Lillehey et son équipe, en 1955, à Mineapolis. Lillehey avait été marqué, comme jeune médecin, par le décès inexorable d'une jeune fille de 17 ans par défaillance cardiaque secondaire à une communication interauriculaire. La simplicité de l'anomalie cardiaque responsable du décès de cette jeune fille l'inspira ensuite dans la recherche d'un traitement.

Des collectes étaient organisées pour envoyer à grands frais des petits patients belges à Houston, Boston ou Baltimore. Nous vivions dans une Europe qui avait arrêté son développement scientifique suite à la guerre, et le traitement des cardiopathies malformatives n'était certainement pas une priorité.

Le 25 janvier 1958, la couverture de Paris-Match est dédiée à la première correction chirurgicale en France d'une malformation cardiaque chez un enfant, la petite Danielle, opérée d'une communication interauriculaire à l'âge de 7 ans. Les images tirées de ce magazine illustrent les moyens techniques utilisés à l'époque et les progrès réalisés depuis lors. La taille de la pompe de circulation extracorporelle est impressionnante et son fonctionnement requiert la présence de l'ingénieur qui l'a conçue. 13 donneurs de sang, dont 5 venus d'Outre-Atlantique vu la pénurie de donneur, sont nécessaires pour donner leur sang dans les 3 heures qui précèdent la chirurgie.

Durant les quarante années qui suivirent, des progrès remarquables ont transformé les malformations cardiaques dites incurables en affections qui sont reconnues et traitées quasi en routine, conduisant le plus souvent à l'espérance d'une vie normale.

L'éventail des possibilités de traitement s'est enrichi à la fin des années 1980 par les techniques de cathétérisme interventionnel qui, par l'introduction via un vaisseau sanguin du cathéter adéquat, ont permis : d'ouvrir des communications, de dilater des valves pulmonaires, de fermer des communications anormales comme les canaux artériels ou les communications interauriculaires.



Le traitement des malformations cardiaques de l'enfant a nécessité la participation efficace et l'énergie des infirmières, des médecins et des techniciens de nombreuses autres spécialités médicales sans qui rien n'aurait été possible. Qu'ils soient tous remerciés ici !

Suite au progrès du traitement des malformations cardiaques , les patients ont vieillis et 35 à 40 % d'entre eux ont dépassé l'âge de 20 ans. Ces adultes sont confrontés à un certain nombre de problèmes et nécessitent un suivi médical adapté à la complexité de leur pathologie.

Quelques dates clés

Procédure	Date	Equipe médicale
Premières opérations cardiaques «à coeur fermé»	1950	Boston, USA
Circulation extra-corporelle et circulation «à coeur ouvert»	1955	Lillehei, Minneapolis, USA
Première septostomie au ballonnet	1966 (1967 à l'UCL)	Rashkind
Valvuloplastie pulmonaire percutanée	1982 (1985 à l'UCL)	
Remplacement de valve pulmonaire par voie percutanée (Melody)	2001 (2008 à l'UCL)	Bonhoeffer, London, UK

Cardiopathies congénitales

Les cardiopathies congénitales sont des malformations du cœur survenant au cours de sa formation, pendant la vie intra-utérine. Le terme « congénital » (littéralement « né avec ») est à distinguer du qualificatif « héréditaire » (« ce dont on hérite »), ce qui est transmis par les ascendants). Une malformation congénitale, en particulier cardiaque, n'est pas obligatoirement héréditaire et peut correspondre à un accident isolé et qui ne se reproduira pas.

Elles sont extrêmement diverses, allant de la simple anomalie bénigne permettant la croissance de l'enfant sans aucun problème, jusqu'à la malformation grave, incompatible avec la survie du nouveau-né. Elles sont également de complexités diverses, rendant une évaluation obligatoire en milieu spécialisé.

Jusqu'à quatorze fœtus sur mille sont porteurs d'une malformation cardiaque, faisant de ces dernières les malformations les plus fréquentes de l'enfant. Le dépistage des cardiopathies congénitales est donc un objectif majeur de l'échographie morphologique du fœtus.

Le diagnostic permettra de faire des examens complémentaires en période anténatale, comme une amniocentèse pour la recherche d'une trisomie 21 ou une microdélétion 22q11.

Dans certains cas, on pourra proposer aux parents une interruption médicale de grossesse en cas de malformation incompatible avec la vie. La présence de certaines cardiopathies nécessite l'accouchement de la mère dans une maternité de niveau III pour une prise en charge optimale du nouveau-né.

Les malformations cardiaques les plus fréquentes sont la communication inter-ventriculaire, la communication inter-auriculaire et la persistance du canal artériel. La communication inter-auriculaire par le foramen ovale et le passage par le canal artériel sont des éléments normaux de la circulation cardiaque du fœtus, mais qui disparaissent chez le nouveau-né normal.

Cardiopathies acquises

Il s'agit de différentes anomalies cardiaques apparaissant au cours de la vie. Vu leur relative rareté, seules les formes les plus fréquentes seront détaillées dans ce syllabus.

Citons:

- Les troubles du rythme cardiaque, même si certains sont d'origine héréditaire.
- Les cardiopathies hypertensives, provoquées par l'hypertension artérielle prolongée et mal contrôlée.
- Les cardiopathies ischémiques, secondaires à une ischémie (insuffisance d'oxygénation du muscle cardiaque) par rétrécissement des artères coronaires irriguant le cœur ; les formes les plus caractéristiques en sont l'angor (angine de poitrine) et surtout l'infarctus du myocarde. Ces pathologies sont rarement rencontrées en pédiatrie, en l'absence d'hypercholestérolémie, ou de malformation des artères coronaires.
- Les cardiopathies valvulaires dégénératives ou inflammatoires dues à un rétrécissement ou à une insuffisance (fermeture incomplète) d'une des valvules cardiaques (valvule mitrale, tricuspide, aortique, pulmonaire).
- Le cœur pulmonaire chronique, ensemble des troubles cardiaques consécutifs à une affection pulmonaire chronique.
- Les cardiomyopathies, d'origine le plus souvent inconnue, qui atteignent directement le muscle du cœur. Il en existe trois formes principales : hypertrophique, dilatée ou restrictive.
- Les maladies du péricarde (qui affectent la membrane fibreuse entourant le cœur), également rattachées aux cardiopathies proprement dites.
- Les infections de l'endocarde, ou endocardites.

Chaque type de cardiopathie acquise a son propre mode d'expression, d'évolution et de traitement. Les formes principales rencontrés en pédiatrie seront décrites ci-dessous.

Cardiopathies secondaires à une pathologie ou un traitement maternel

Etiologies	Cardiopathies
Infection (Rubéole)	CAVC, sténose pulmonaire
Toxiques - Anti-épileptiques - Lithium - Alcool - Anti-prostaglandines	Diverses cardiopathies Anomalie d'Ebstein CIA, CIV Myocardiopathie du VD par fermeture du canal artériel
Maladie maternelle - Diabète - Phénylcétonurie	CIV, TGV, HypoVG Tétralogie de Fallot, CIV

Epidémiologie

Fréquence des cardiopathies congénitales

La fréquence des cardiopathies congénitales est de l'ordre de 0,8 à 1 %. Si une mère a déjà accouché d'un enfant porteur d'une malformation cardiaque, le risque passe de 1 % à 5 % environ et il passe à 10 % si la mère a déjà accouché de deux enfants porteurs d'une malformation cardiaque. Une mère porteuse d'une malformation cardiaque a également un risque augmenté de mettre au monde un enfant porteur d'une malformation cardiaque. Dans certains cas, le risque de récurrence varie selon que le père ou la mère du fœtus est atteint.

Environ la moitié des enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale va nécessiter un traitement médical ou chirurgical. L'identification des problèmes (diagnostic anténatal, postnatal, précision de l'anatomie exacte de chaque enfant) est déterminante pour assurer une prise en charge optimale de ces patients, et rassurer leurs parents. Pour les pathologies complexes, la prise en charge dans une institution spécialisée, pourvue d'un équipement performant, est indispensable.

Dans les syndromes d'origine génétique ayant une malformation cardiaque comme caractéristique, le risque de récurrence dépend du mode de transmission génétique de ce syndrome. Récemment, l'évaluation du risque de la trisomie 21 par mesure de la clarté nucale a permis de mettre en évidence que 10 % des embryons porteurs d'une clarté nucale anormale avec un caryotype normal ont une cardiopathie.

Dans 85 % des cas, les cardiopathies congénitales sont d'origine inconnue. On dit que le problème est d'origine multifactorielle. Dans un moindre proportion (15%), des anomalies génétiques ou chromosomiques sont responsables de la cardiopathie congénitale.

Anomalies chromosomiques

Jusqu'à 40 % des fœtus ayant une malformation cardiaque ont des anomalies chromosomique comme la trisomie 21, la trisomie 13, la trisomie 18 ou d'autres anomalies chromosomiques.

Les malformations souvent associées à une anomalie chromosomique. Celles-ci incluent tétralogie de Fallot, hypoplasie du cœur gauche, canal atrio-ventriculaire et ventricule droit à double sortie. Les malformations rarement associées à une anomalie chromosomique. Celles-ci incluent transposition des gros vaisseaux et atrésie tricuspide. La fréquence des malformations cardiaques en fonction du type d'anomalie chromosomique impliquent 20 % des délétion 5p, 33 % des monosomies X, 50 % des trisomiques 21, 90 % des trisomiques 13 et 99 % des trisomiques 18.

Le type de malformation cardiaque en fonction du type d'anomalie chromosomique : en cas de trisomie 21, le canal atrio-ventriculaire est l'anomalie la plus fréquente ; en cas de monosomie X (syndrome de Turner), la coarctation de l'aorte est l'anomalie la plus fréquente.

Symptôme connexe	Syndrome	Cardiopathie(s) souvent associée(s)
Dysmorphie faciale	Cardiofacial Di George Microdélétions 22Q11	CIV, Fallot, Truncus, atrésie pulmonaire

Symptôme connexe	Syndrome	Cardiopathie(s) souvent associée(s)
	Fentes labiales	CIA, CIV
	Goldenhar	Fallot, CIA, CIV
	Noonan	Sténose pulmonaire, CIA
	Pierre-Robin	CIV
	Williams-Beuren	Sténose supra-avalvulaire aortique ou pulmonaire
Anomalie des membres/extrémités	Ellis van Creveld	CAVC, Oreillette unique
	Holt-Oram	CIA
	Rubinstein Taybi	Canal artériel
Anomalies vertébrales, urinaires		CIV, Fallot
Anomalies digestives	Atrésie de l'oesophage	CIA, CIV, Fallot
	Hernie diaphragmatique	CIV
	VACTERL	CIV
	Atrésie des voies biliaires	Rétrécissements des artères pulmonaires
	Omphalocoele	Fallot, diverticules ventriculaires
Anomalies de la peau ou des tissus mous	LEOPARD	Sténose pulmonaire
	Osler Rendu	Anomalies des veines pulmonaires

Syndrome	Type de malformation	Fréquence des cardiopathies	Anomalies extra cardiaques accessible à l'échographie anténatale	Transmission
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	CAV (canal atrio-ventriculaire)			Récessive
Syndrome de Holt-Oram	C.I.V - C.I.A		Anomalie du pouce	Dominante
Microdélétions 22q11	Tétralogie de Fallot	75%	Hypoplasie du thymus	Dominante
Syndrome CHARGE	Tétralogie de Fallot	80%	Presque aucune	Dominante
Syndrome de Char	Persistance du canal artériel		Anomalie de l'auriculaire	Dominante
Syndrome de Williams-Beuren	Sténose supra-avalvulaire de l'aorte Sténose pulmonaire	75%		Dominante
Syndrome d'Alagille	Sténose pulmonaire Tétralogie de Fallot		Aucune a priori	Dominante
Syndrome de McKusick Kaufman	Tous types		Polydactylie	Récessive
Syndrome 3C	Anomalies des valves et conotruncales		Anomalies du S.N.C touchant surtout le cervelet	Récessive
Syndrome de Fryns			Hernie diaphragmatique	Récessive
Syndrome de Noonan	Sténose pulmonaire est la plus fréquente.	50 à 80 %	Hygroma kystique	Dominante
Syndrome de Cornelia de Lange		25%		

Syndrome de Rubinstein-Taybi	C.I.V - C.I.A	25 à 50 %	Anomalie du pouce	Dominante
------------------------------	---------------	-----------	-------------------	-----------

Abbérations chromosomiques et cardiopathies

Anomalie génétique	Cardiopathie(s) souvent associée(s)
Trisomie 21	Canal atrioventriculaire
Environ 50%	CIA
	CIV
	Tétralogie de Fallot
Trisomie 18	CIV, CIA, CAV
Environ 90%	Canal artériel
Trisomie 13	CIA, CIV, CAVC
Environ 90%	Ventricule unique
Trisomie 22	CIA, CIV
Environ 50%	Canal artériel
Délétion 5p-	CIV
Environ 20%	Canal artériel
45 X,0 (Syndr de Turner)	Coarctation de l'aorte
Environ 25%	Sténose aortique

Anomalies génétiques

Environ 5 % des malformations cardiaques sont en rapport avec une anomalie génétique. Près de 200 syndromes ont dans leur description une cardiopathie. La recherche sur le site *Online Mendelian Inheritance in Man*, site de référence sur les maladies génétiques, retrouve 209 syndromes avec comme mot clé cardiopathies congénitales (*congenital heart defect* - voir Table ci-dessus).

Certains syndromes n'entraînent pas des malformations cardiaques proprement dites, c'est-à-dire des anomalies anatomiques du cœur, mais sont responsables de troubles de la conduction électrique dans le cœur, comme dans le syndrome du QT long ou le syndrome de Wolff-Parkinson-White.

Enfin, certaines malformations cardiaques résultent d'une maladie maternelle, sans qu'il n'y aie d'anomalie génétique sous-jacente: diabète sucré, phénylcétonurie et lupus. Certaines infections anténatales peuvent aussi être impliquées: la rubéole congénitale peut être responsable de rétrécissement de l'artère pulmonaire. Les drogues ou médicaments consommés par la mère peuvent également affecter l'anatomie cardiaque foetale: alcool, anti-inflammatoire, anti-convulsivant, barbiturique et lithium.

Anomalies associées

Elles dépendent du type de cardiopathie, certaines de ces dernières pouvant faire partie d'une maladie congénitale associant différentes anomalies de divers organes.

Les cardiopathies congénitales complexes sont cependant fréquemment associées à un retard de développement psychomoteur. Ces derniers ont été attribués, dans un premier temps, aux conséquences du bas débit cérébral imposé par la chirurgie correctrice, mais plusieurs arguments sont en faveur d'une origine plus précoce. Ainsi, près de la moitié de ces enfants ont des anomalies neurologiques avant toute cure chirurgicale. De même, l'IRM des nouveau-nés et jeunes enfants, porteurs de cardiopathies congénitales complexes, semble montrer un taux élevé d'anomalies ressemblant à celles

détectées chez les grands prématurés, faisant suggérer un défaut de maturation cérébrale pouvant être dû à une souffrance intra-utérine secondaire aux problèmes cardiaques.



Classification des cardiopathies

Plusieurs classifications sont utilisées pour classer les différentes cardiopathies :

- classification anatomique aussi appelée « segmentaire » ;
- classification selon le retentissement physiologique : les « non cyanogènes » et les « cyanogènes » ;

Classification anatomique

Mise au point en 1964 par Richard et Stella Van Praagh cette classification permet de décrire toutes les cardiopathies congénitales à l'aide d'un système de lettre. Elle prend en compte le *situs* auriculaire (c'est-à-dire la position de l'oreillette droite dans le thorax : si l'oreillette droite est à droite on emploie la lettre D, à gauche la lettre L et en position indéterminée la lettre I), la courbure de la boucle ventriculaire (la courbe est dite D pour la courbe droite de la boucle ventriculaire positionnant le ventricule droit à droite du ventricule gauche ; la courbe est dite L pour la courbe gauche de la boucle ventriculaire positionnant le ventricule droit à gauche du ventricule gauche), et la position des gros vaisseaux (aorte et artère pulmonaire) soit le « Normo-posé » *Solitus* (l'aorte est en arrière et à droite par rapport à l'artère pulmonaire ou *Inversus*) ; « Mal-posé » avec emploi de la lettre D si la valve aortique est en avant et à droite par rapport à la valve pulmonaire, emploi de la lettre L si la valve aortique est en avant et à gauche par rapport à la valve pulmonaire et emploi de la lettre A ou « Antéro-posé » la valve de l'aorte est en avant par rapport à la valve pulmonaire.

Classification physiologique

Les cardiopathies cyanogènes sont des malformations cardiaques où il y a un mélange de sang non oxygéné (bleu) avec du sang oxygéné (rouge). Une coloration bleue-violacée de la face, des lèvres et des ongles apparaît, surtout lors de pleurs, due à une oxygénation insuffisante du sang d'où le nom de « maladie bleue ».

Par définition, elles nécessitent une communication entre le cœur droit et le cœur gauche. Or le régime de pression fait que, dans ce cas, le sang va du cœur gauche vers le cœur droit (shunt G>D, car les pressions gauches sont supérieures aux pressions droites). Pour inverser le shunt, il faut inverser le gradient de pression, et par conséquent, augmenter celles des cavités droites. Le mécanisme le plus fréquent est un obstacle sur la voie d'éjection droite. Les cardiopathies cyanogènes sont donc plus complexes, associant au minimum une communication entre le cœur droit et le cœur gauche, et un obstacle à l'éjection sur le cœur droit.

Les cardiopathies non cyanogènes sont les malformations cardiaques dues à un shunt gauche-droit, c'est-à-dire du sang oxygéné (rouge) qui se mélange à du sang non oxygéné (bleu) (communication entre le cœur droit et le cœur gauche) ou des malformations dues à un obstacle dans le cœur ou sur un gros vaisseau (artère pulmonaire, aorte).

Les caractéristiques principales de ces pathologies sont décrites dans deux tables en annexe.

Embryologie

La formation du tube cardiaque embryonnaire

La formation du cœur commence 18 jours après la fécondation et se termine vers le 42^e jour après la fécondation. Un des apports les plus intéressants de l'embryologie moderne est le fait que les cellules des crêtes neurales, à l'origine de la formation du cortex cérébral, migre dans le *truncus arteriosus* et le *bulbus cordis*, et participe aussi à la formation des gros vaisseaux cardiaques (artère pulmonaire et crosse de l'aorte).

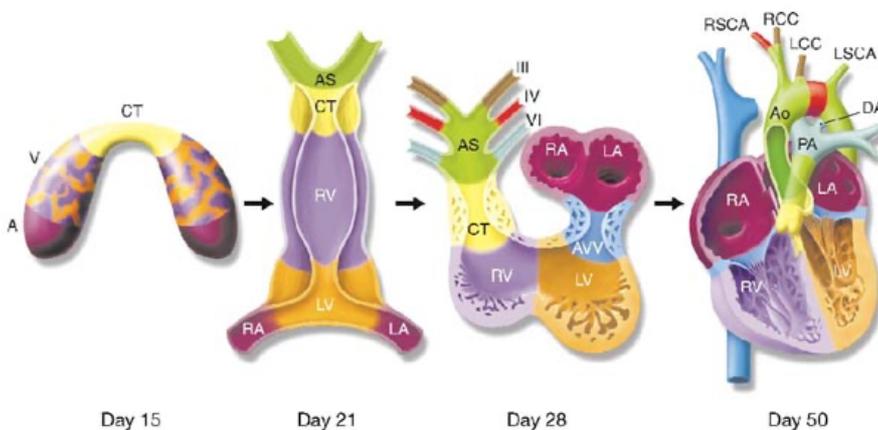
Le tube cardiaque se forme par fusion de la partie interne du mésoblaste ou splanchnopleure puis ce tube se renfle et forme des cavités alignées : l'oreillette primitive, le ventricule primitif et le *truncus*. Au niveau de l'oreillette primitive se trouve le *sinus* veineux et entre le *truncus* et le ventricule primitif, il existe un rétrécissement nommé *conus*. Dans certains textes, le *truncus* et le *conus* sont nommés *bulbus cordis*.

À 21 jours, le tube se courbe avec le *truncus* et le *conus* en haut et le *sinus* veineux en bas : les battements cardiaques apparaissent et la circulation commence ; il existe déjà une différenciation cellulaire en endocarde, myocarde et péricarde. Le tube cardiaque est entourée du mésocarde dans lequel des phénomènes d'apoptose apparaissent dans la partie postérieure du mésocarde aboutissant à la plicature du tube cardiaque au niveau du ventricule primitive avec majoration de la courbure et ascension relative du sinus veineux.

Cette courbure aboutit aussi à placer les futures valves auriculo-ventriculaires dans le même plan transversal.

La division et le looping des cavités cardiaques

La division de l'oreillette primitive et du ventricule primitive commence à 28 jours.

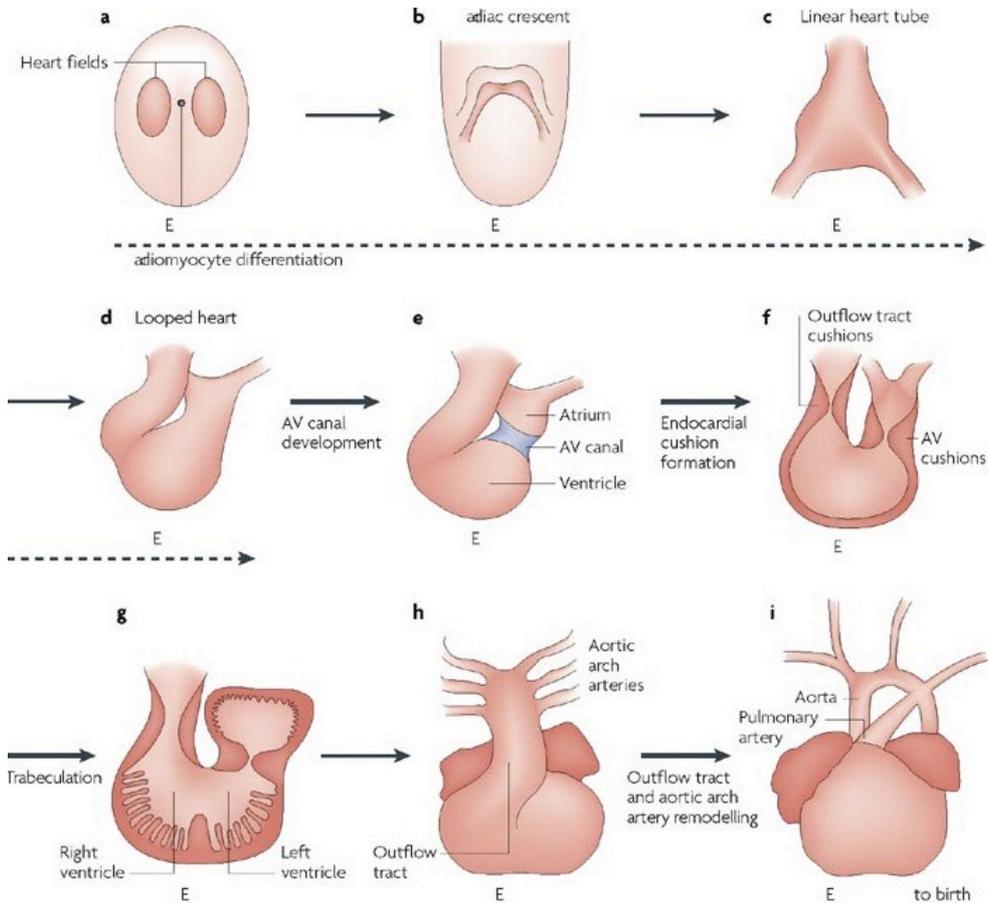


Au niveau de la partie postéro-supérieure de l'oreillette primitive apparaît un épaississement ou bourgeon qui s'étend vers le bas et l'avant formant le septum primum. Une partie de ce septum primum se développe plus lentement laissant persister un orifice : c'est l'ostium primum puis celui se comble et apparaît secondairement dans le septum primum une deuxième ouverture, remplaçant l'ostium primum qui se ferme, ou ostium secundum. L'oreillette primitive est maintenant divisée en oreillette gauche et droite.

Dans l'oreillette droite se forme une seconde cloison beaucoup plus épaisse que la première c'est le septum secundum dans lequel se trouve un orifice, le foramen ovale qui est situé à l'extrémité inférieure de l'ostium secundum. La cloison inter-

auriculaire est donc formée à ce moment de deux parties : le septum primum, cloison très fine et le septum secundum musculaire et épais. Le sang passe de l'oreillette droite dans l'oreillette gauche par le foramen ovale du septum secundum puis l'ostium secundum du septum primum ; l'ensemble formant le canal de Botal, en forme de fente du fait du non alignement des orifices.

Lors de la contraction des oreillettes, le sang passe par le canal de Botal de l'oreillette droite vers l'oreillette gauche en repoussant le septum primum formant une véritable valve; c'est la valve de Vieussens. Dans le même temps de la division des oreillettes la séparation des oreillettes et des ventricules s'opère.



Atrial septation



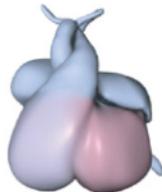
ASD: NKX2-5
GATA4
TBX20
MYH6
TBX5

Ventricular septation and atrioventricular cushion formation

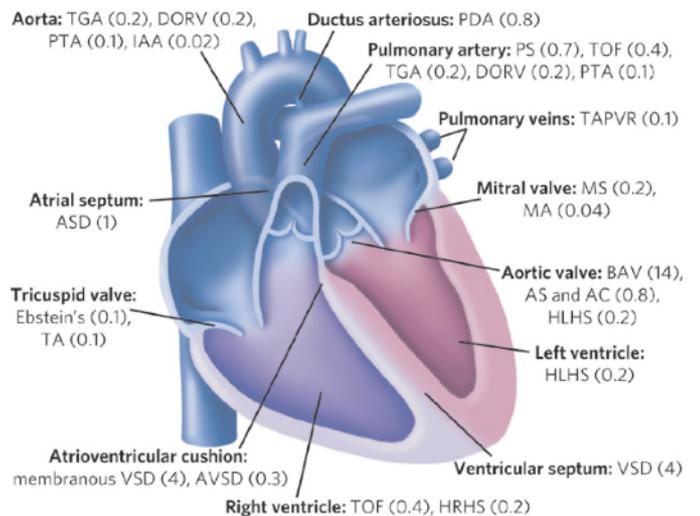


VSD: NKX2-5
GATA4
TBX20
TBX1
TBX5
AVSD: PTPN11
KRAS
SOS1
RAF1
CRELD1
Ebstein's, TA: NKX2-5

Great vessel formation and valvulogenesis



DORV, TGA: NKX2-5
THRAP2
PTA: TBX1
TOF: NKX2-5,
NOTCH1
TBX1
JAG1
NOTCH2
AS and AC: NOTCH1
PTPN11
PS: PTPN11
JAG1
NOTCH2
BAV: NOTCH1
HLHS: NOTCH1
PDA: TFAP2B



Anatomie cardiaque normale

Dans le corps humain, le cœur se situe dans le médiastin antéro-inférieur, 2/3 à gauche et 1/3 à droite de la ligne médiane. C'est la partie médiane de la cage thoracique délimitée par les deux poumons, le sternum et la colonne vertébrale. Il se trouve un peu à gauche du centre du thorax, en arrière du sternum, sur le diaphragme. C'est un organe creux mû par un muscle, le myocarde, et enrobé par le péricarde et l'endocarde ; il est entouré par les poumons.

Le cœur mesure de 14 à 16 cm et son diamètre est de 12 à 14 cm. Sa taille est d'environ 1,5 fois la taille du poing de la personne. Un peu moins gros chez la femme que chez l'homme, il mesure en moyenne chez celui-ci 105 mm de largeur, 98 mm de hauteur, 205 mm de circonférence. Le cœur d'un adulte pèse de 300 à 350 grammes. Ces dimensions sont souvent augmentées dans les affections cardiaques. Il consiste en quatre chambres, appelées cavités cardiaques : les oreillettes en haut, et les ventricules en bas. Chaque jour, le cœur pompe l'équivalent de 8 000 litres de sang pour un équivalent de 100 000 battements cardiaques.

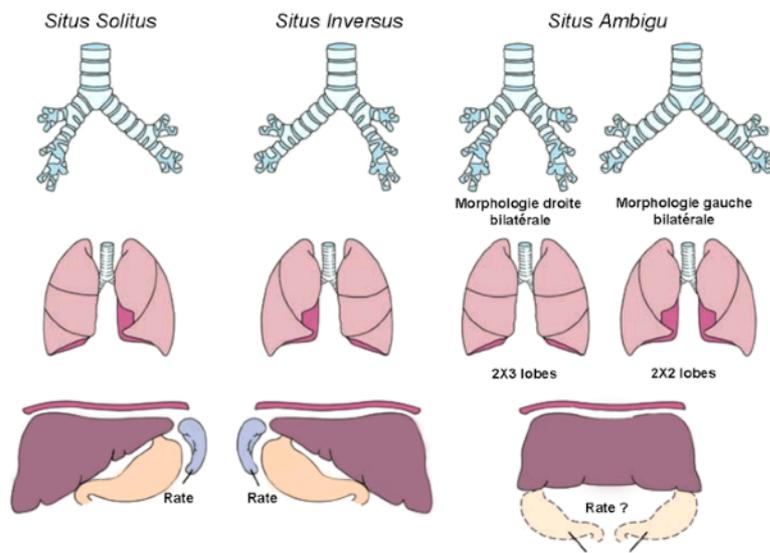
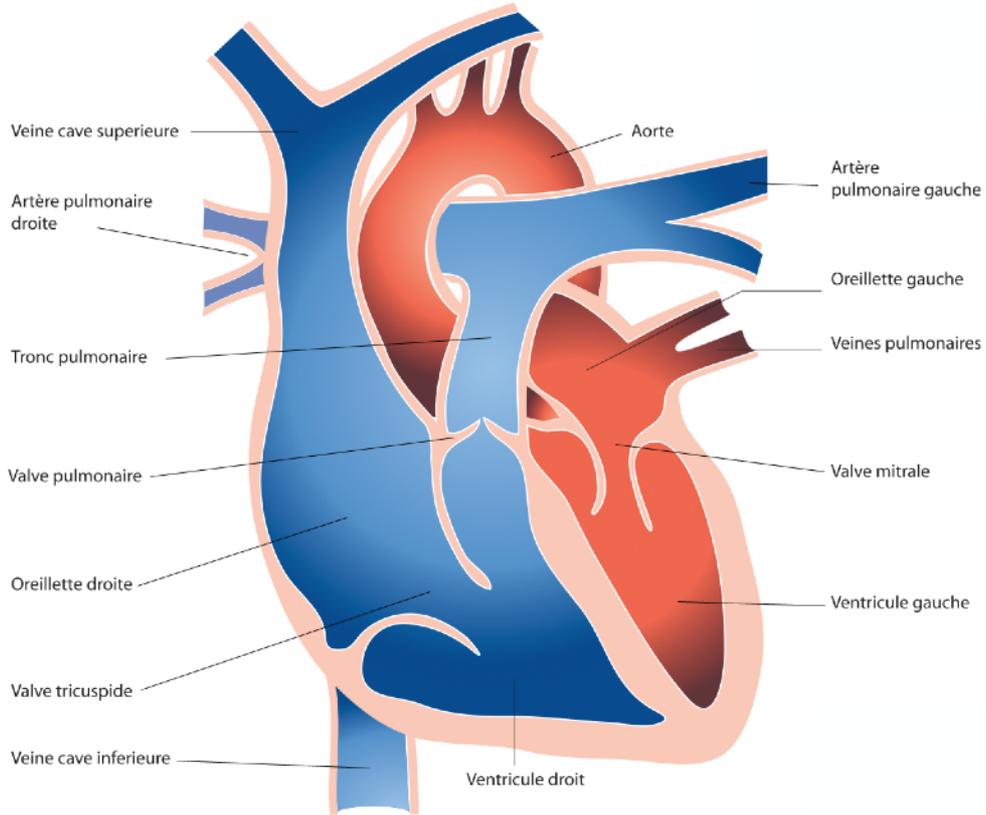
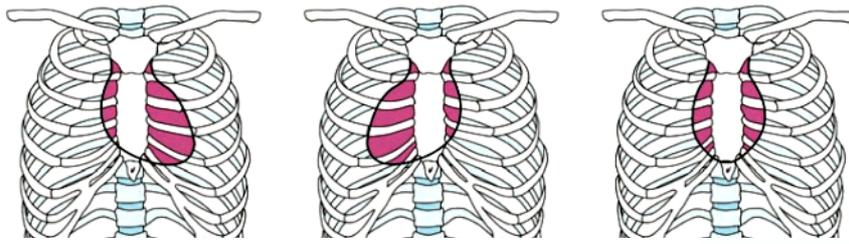
Un mur musculaire épais, le *septum atrio-ventriculaire*, divise l'oreillette et le ventricule gauche de l'oreillette et le ventricule droit, évitant le passage de sang entre les deux moitiés du cœur. Des valves entre les oreillettes et les ventricules assurent le passage unidirectionnel coordonné du sang depuis les oreillettes vers les ventricules. L'organe central de la circulation sanguine est, en réalité, composé de deux cœurs accolés l'un à l'autre, mais cependant totalement distincts l'un de l'autre : un cœur droit dit veineux (ou segment capacitif), et un cœur gauche dit artériel (ou segment résistif).

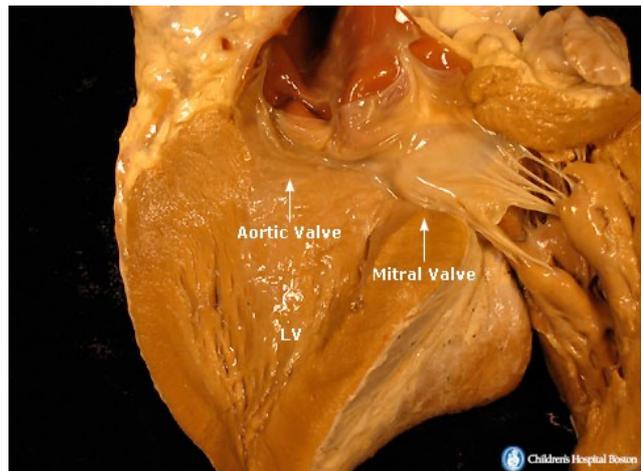
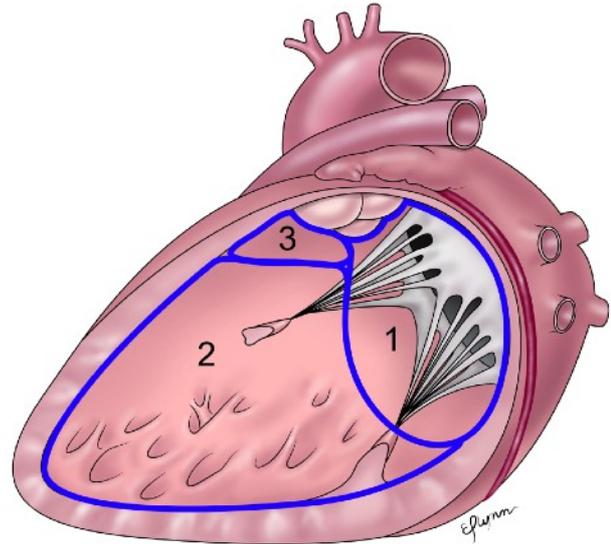
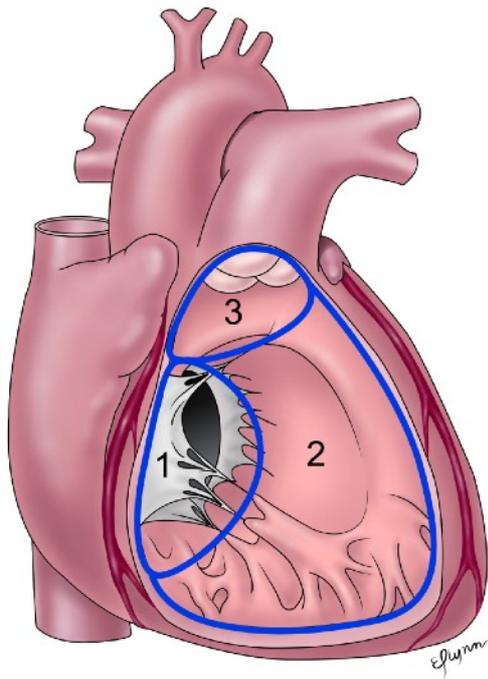
Les ventricules cardiaques ont pour fonction de pomper le sang vers le corps ou vers les poumons. Leurs parois sont plus épaisses que celles des oreillettes, et la contraction des ventricules est plus importante pour la distribution du sang.

Du sang appauvri en oxygène par son passage dans le corps entre dans l'oreillette droite par trois veines, la veine cave supérieure, la veine cave inférieure et le sinus coronaire. Le sang passe ensuite vers le ventricule droit. Celui-ci le pompe vers les poumons par l'artère pulmonaire.

Après avoir perdu son dioxyde de carbone aux poumons et s'y être pourvu d'oxygène, le sang passe par les veines pulmonaires vers l'oreillette gauche. De là, le sang oxygéné entre dans le ventricule gauche. Celui-ci est la chambre musculaire principale, ayant pour but d'envoyer le sang par l'aorte vers toutes les parties du corps sauf les poumons.

Le ventricule gauche est bien plus massif que le droit parce qu'il doit exercer une force considérable pour forcer le sang à traverser tout le corps contre la pression corporelle, tandis que le ventricule droit ne dessert que les poumons, via une circulation à basse pression.

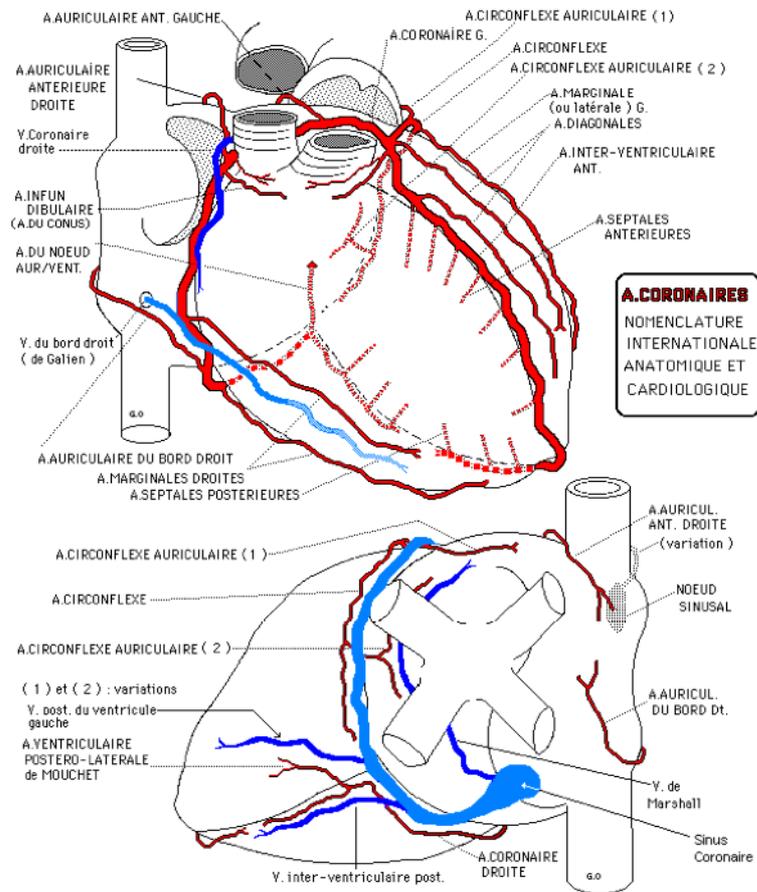




Dans le contexte des cardiopathies malformatives, il sera important de décrire également la position et l'orientation du coeur dans le thorax; le situs cardiaque et abdominal, et le relation des différentes structures intracardiaques (anatomie segmentaire).

L'anatomie des artères coronaires

Les artères coronaires sont issues de la partie toute initiale dilatée de l'aorte appelée bulbe aortique (sinus de Valsalva), où se trouvent 2 ostia : un antérieur pour l'artère coronaire droite et un postérieur pour la gauche.

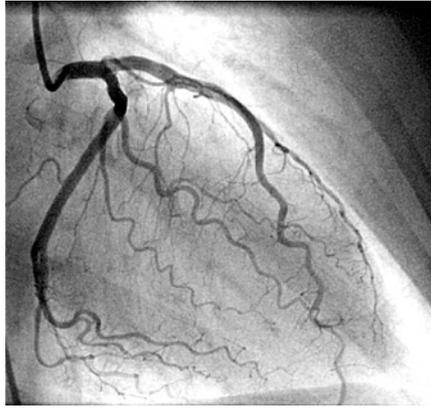


1) **L'artère coronaire gauche** : sa partie initiale suivant l'ostium passe en arrière du tronc de l'artère pulmonaire puis se divise en 2 branches principales :

- L'artère interventriculaire antérieure : elle passe dans le sillon interventriculaire antérieur et va jusqu'à la face postérieure en passant par la pointe du cœur (longueur variable : des fois ne dépasse pas la pointe du cœur) : dans le sillon interventriculaire postérieur où elle s'anastomose avec une branche de l'artère coronaire droite (dans 85 % des cas, la partie droite de l'artère interventriculaire postérieure est issue de l'artère coronaire droite, marquant ainsi la dominance droite du cœur du sujet) pour former l'artère interventriculaire postérieure. L'artère interventriculaire antérieure donne des branches septales qui vascularisent les 2/3 antérieurs du septum interventriculaire. Elle donne aussi des branches diagonales (en général au nombre de 2 ou plus) qui vascularisent la paroi antérieure du ventricule gauche.

- L'artère circonflexe : elle suit le sillon atrio-ventriculaire gauche et peut se poursuivre par la partie droite de l'artère interventriculaire postérieure en cas de dominance gauche. Elle donne des branches marginales dont le nombre varie de 1 à 4, vascularisant la paroi latérale du ventricule gauche pour les marginales hautes et inféro-apicale pour les marginales basses (distales). Elle vascularise aussi l'atrium gauche à travers les artères circonflexes auriculaires.

2) **L'artère coronaire droite**, issue du sinus, elle se dirige vers le sillon atrioventriculaire droit en passant dans un premier temps sous l'auricule droit. Elle va jusqu'à la croix du cœur (intersection des sillons atrioventriculaire et interventriculaire



postérieur) en formant un C plus ou moins sinueux. A la partie initiale de l'artère coronaire droite on retrouve l'artère infundibulaire, et une fois sur deux l'artère du nœud sinusal. Ensuite naissent des branches ventriculaires et parfois une branche nommée artère marginale du bord droit pouvant rejoindre l'apex. La coronaire droite et ses collatérales participent à la vascularisation de l'atrium droit, la paroi antérieure du ventricule droit, le septum interatrial. Elle bifurque ensuite en deux branches :

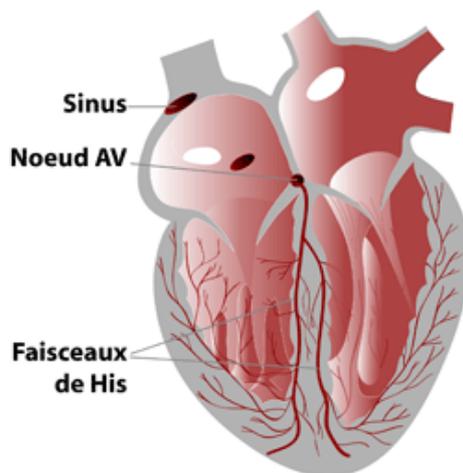
- L'artère interventriculaire postérieure, comme l'indique son nom, son trajet se fait dans le sillon interventriculaire postérieur. Sa présence détermine l'artère dominante. Dans 85 % des cas l'artère interventriculaire postérieure naît de la coronaire droite (on parlera d'un réseau droit dominant). Son extrémité contourne parfois la pointe du cœur rejoignant le sillon interventriculaire antérieur. Elle participe à la vascularisation de la paroi inférieure du ventricule droit.

- L'artère rétroventriculaire gauche : elle suit le sillon atrioventriculaire gauche et donne naissance à des branches dites postéro-latérales ou diaphragmatiques et l'artère du nœud auriculo-ventriculaire (80% des cas). Elle vascularise la partie médiane et basale de la paroi inférieure du ventricule gauche. Pour le réseau de conduction, le territoire de l'artère coronaire droite se résume donc ainsi : le nœud sinu-atrial (55% des cas), le nœud atrio-ventriculaire (80% des cas) et une partie du faisceau de His. Pour résumer très grossièrement : l'artère coronaire droite constitue l'artère de la conduction (majorité du réseau de conduction vascularisé par cette artère) et l'artère coronaire gauche celle de la contraction (majorité du ventricule gauche vascularisé par l'artère coronaire gauche).

Les voies de conduction électriques du coeur

Le muscle cardiaque est 'myogénique'. Ceci veut dire qu'à la différence du muscle squelettique, qui a besoin d'un stimulus conscient ou réflexe, le muscle cardiaque s'excite lui-même. Les contractions rythmiques se produisent spontanément, bien que leur fréquence puisse être affectée par des influences nerveuses ou hormonales telles l'exercice ou la perception de danger.

La séquence rythmique des contractions est coordonnée par une dépolarisation (inversion de la polarité électrique de la membrane par passage actif d'ions à travers celle-ci) du nœud sinusal ou nœud de Keith et Flack (*nodus sinuatrialis*) situé dans la paroi supérieure de l'atrium droit. Le courant électrique induit, de l'ordre du millivolt, est transmis dans l'ensemble des oreillettes et passe dans les ventricules par l'intermédiaire du nœud atrio-ventriculaire (nœud d'Aschoff Tawara). Il se propage dans le septum par le faisceau de His, constitué de fibres spécialisées appelées fibres de Purkinje et servant de filtre en cas d'activité trop rapide des oreillettes. Les fibres de Purkinje sont des fibres musculaires spécialisées permettant une bonne conduction électrique, ce qui assure la contraction simultanée des parois ventriculaires. Ce système électrique explique la régularité du rythme cardiaque et assure la coordination des contractions auriculo-ventriculaires. C'est cette activité électrique qui est analysée par des électrodes posées à la surface de la peau et qui constitue l'électrocardiogramme ou ECG.



Le cycle cardiaque normal

La fréquence cardiaque au repos est de 60 à 80 battements par minute, pour un débit de 4,5 à 5 litres de sang par minute. Au total, le cœur peut battre plus de 2 milliards de fois en une vie. Chacun de ses battements entraîne une séquence d'événements collectivement appelés la *révolution cardiaque*. Celle-ci consiste en trois étapes majeures : la *systole auriculaire*, la *systole ventriculaire* et la *diastole* :

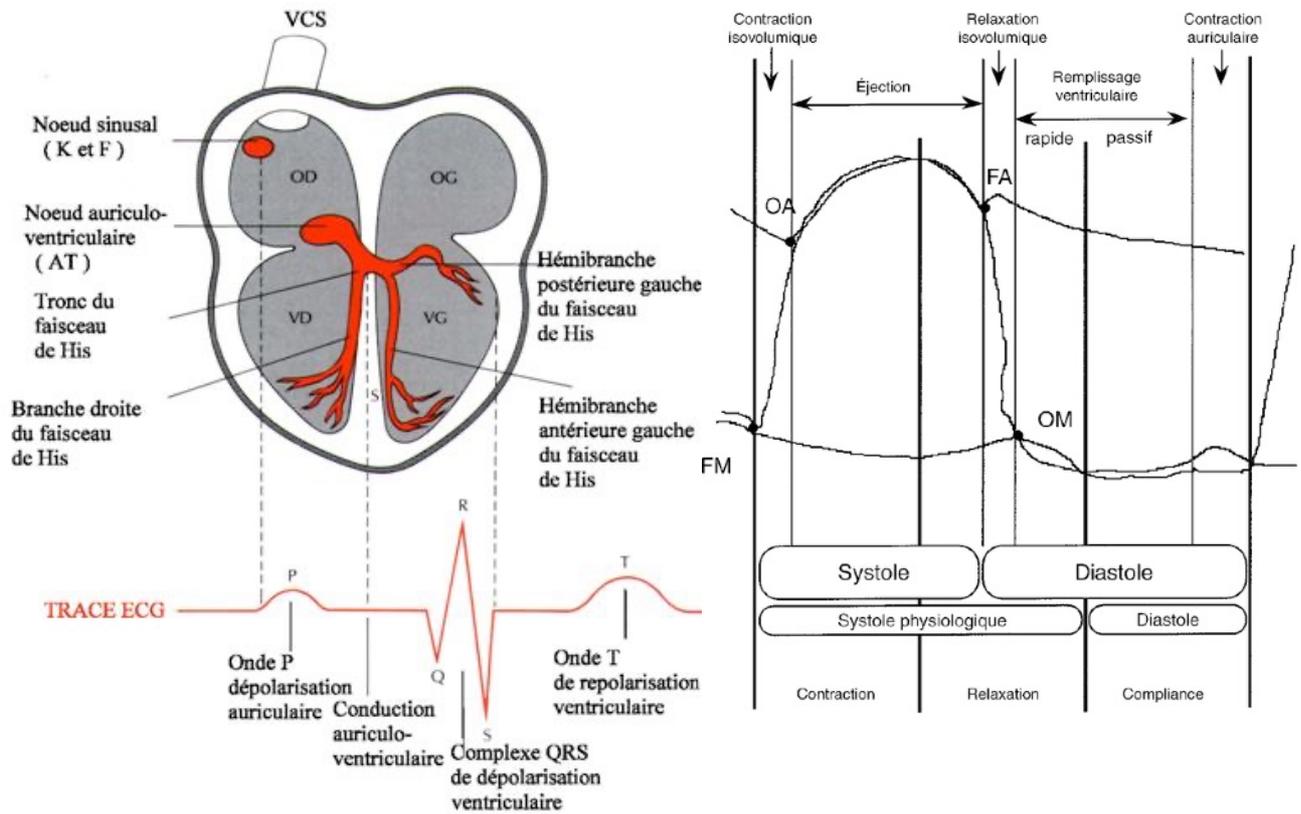
Au cours de la **systole auriculaire**, les oreillettes se contractent et éjectent du sang vers les ventricules (remplissage actif). Une fois le sang expulsé des oreillettes, les *valves auriculo-ventriculaires* entre les oreillettes et les ventricules se ferment. Le sang continue tout de même à affluer dans les oreillettes. Ceci évite un reflux du sang vers les oreillettes. La fermeture de ces valves produit le son familier du battement du cœur.

La **systole ventriculaire** implique la contraction des ventricules, expulsant le sang vers le système circulatoire. En fait, dans un premier temps, très bref, les valvules sigmoïdes sont fermées. Dès que la pression à l'intérieur des ventricules dépasse la pression artérielle, les valvules sigmoïdes s'ouvrent. Une fois le sang expulsé, les deux *valves sigmoïdes* - la *valve pulmonaire* à droite et la *valve aortique* à gauche - se ferment. Ainsi le sang ne reflue pas vers les ventricules. La fermeture des valvules sigmoïdes produit un deuxième bruit cardiaque plus aigu que le premier. La pression sanguine augmente.

Enfin, la **diastole** est la relaxation de toutes les parties du cœur, permettant le remplissage (passif) des ventricules (plus de 80 % du remplissage dans les conditions usuelles), par les oreillettes droite et gauche et depuis les veines cave et pulmonaire. Les oreillettes se remplissent doucement et le sang s'écoule dans les ventricules.

Le cœur au repos passe 1/3 du temps en systole et 2/3 en diastole.

L'expulsion rythmique du sang provoque ainsi le pouls.



Principaux tableaux cliniques

La défaillance cardiaque

L'insuffisance cardiaque ou défaillance cardiaque correspond à un état dans lequel une anomalie de la fonction cardiaque est responsable de l'incapacité du myocarde à assurer un débit cardiaque suffisant pour couvrir les besoins énergétiques de l'organisme.

Cette défaillance peut être le reflet d'une anomalie de la contraction du muscle cardiaque ventriculaire (dysfonction systolique) ou de remplissage (on parle alors de dysfonction diastolique), voire des deux mécanismes.

Lorsque la défaillance atteint le ventricule gauche, on parle d'insuffisance ventriculaire gauche (IVG ou insuffisance cardiaque gauche) ; lorsqu'elle atteint le ventricule droit, on parle d'insuffisance ventriculaire droite (insuffisance cardiaque droite) ; lorsque la défaillance atteint le cœur droit et gauche, on parle d'insuffisance cardiaque globale.

Les signes cliniques associés à la décompensation cardiaque de l'enfant sont essentiellement de 4 types:

- Une mauvaise croissance pondérale (surtout dans les cardiopathies avec shunts G>D, et dans une moindre mesure quand il existe un obstacle décompensé, ou une cyanose centrale chronique)
- Une limitation des activités: prise des biberons, essoufflement,...
- Des signes respiratoires: polypnée, tirage; surtout en cas de shunt G>D ou d'oedème pulmonaire
- Une transpiration excessive, souvent même au repos, favorisée par une hyperactivité du système orthosympathique.

Le souffle cardiaque

Un souffle cardiaque, ou souffle au cœur, est un bruit supplémentaire et anormal perçu à l'auscultation cardiaque. Il témoigne de l'existence de turbulences (> 1,5 mètre par seconde) lors du passage du sang au travers d'une valvule ou d'une cloison intra-cardiaque. Par extension il est habituel d'englober également dans cette appellation les souffles vasculaires naissant dans la portion proche du cœur d'une artère ou d'une veine.

Lorsqu'elles naissent au niveau des valves cardiaques, ces turbulences résultent habituellement soit d'un rétrécissement (sténose) soit d'une fuite (régurgitation valvulaire, insuffisance valvulaire), soit enfin de l'association des deux (désignée sous le terme "maladie" suivi du nom de la valve atteinte)

On oppose les *souffles organiques*, liés à une lésion anatomique, aux *souffles anorganiques* (ou *fonctionnels* ou "innocents") qui traduisent le plus souvent une augmentation du débit cardiaque ou un état d'éréthisme cardiaque, le cœur étant par ailleurs tout à fait normal sur le plan morphologique et fonctionnel.

Un souffle cardiaque est fréquemment observé chez l'enfant; la très grande majorité étant anorganiques ("innocents").

Les souffles cardiaques peuvent être classés selon différentes caractéristiques : intensité (sur une échelle de 1 à 6/6), localisation (qui correspond au foyer d'auscultation où ils sont le mieux perçus), position par rapport aux bruits normaux du cœur, timbre, irradiations...

Environ la moitié des enfants présentent un souffle anorganique audible. Pour orienter au mieux ces enfants, et exclure les souffles qui témoignent d'une pathologie sous-jacente, il convient de retenir les éléments suivants:

- Chez les nourrissons, on veillera toujours à exclure un souffle d'origine organique par un examen spécialisé.
- Les souffles fonctionnels sont souvent d'origine aortique. Entre 2 et 6 mois de vie, ils sont favorisés par l'anémie physiologique de cet âge, puis ils sont à nouveau plus fréquents entre 2 et 10 ans, lorsque l'enfant est en phase de croissance importante. Ces souffles sont de faible intensité (1-2/6), et diminuent d'intensité lorsque le patient est en position debout.
- Les souffles d'origine pulmonaire sont facilement audible en axillaire et plus fréquent avant l'âge de 3 mois, par hypoplasie relative des artères pulmonaires (sténose pulmonaire périphérique). On les retrouve aussi à l'adolescence, sous la forme de souffles brefs, proto- ou méso-systoliques.
- Les souffles d'origine veineuse (hum veineux) sont plus fréquent entre 2 et 10 ans, au 2^{ème} espace intercostal. Typiquement, leur intensité varie avec les changements de position de la tête.
- Les souffles d'origine carotidienne sont mieux audibles dans le cou, et sont surtout protosystoliques.

On distingue par ailleurs les souffles:

- systoliques; parmi lesquels les souffles holosystoliques qui témoignent d'un shunt de haute vers basse pression durant toute la systole (CIV, IM, IT), les souffles éjectionnels qui témoignent d'un gradient de sténose variable durant la systole (sténose valvulaire, coarctation,...).
- diastoliques; toujours organiques (insuffisance pulmonaire ou aortique, roulement diastolique de rétrécissement mitral ou tricuspide,...)
- continus; lorsqu'il persiste un gradient de pression en systole et en diastole (fenêtre aorto-pulmonaire, canal artériel, fistule artério-veineuse,...)

La cyanose centrale

Il s'agit d'une couleur bleue des téguments et des muqueuses, observable lorsque le sang du patient contient au moins 3-5



gr d'hémoglobine réduite par 100 ml. Chez la plupart des enfants, la saturation transcutanée en oxygène doit être inférieure à 85% pour que cette cyanose soit observable à l'oeil. On parle pourtant déjà de désaturation si la saturation est inférieure à 93%.



Ce type de cyanose centrale (par opposition à la cyanose périphérique) est d'origine circulatoire:

- présence d'un shunt D>G (tétralogie de Fallot, transposition des grands vaisseaux,...)
- oedème pulmonaire
- shunts intra-pulmonaires (fistules, zones malventilées mais perfusées,...)

Les conséquences d'une cyanose périphériques sont nombreuses:

- polyglobulie $> 7.10^6$ GR, avec risque d'augmentation de la viscosité du sang, d'hypercoagulabilité et d'AVC
- Hippocratisme digital
- Abscès cérébraux, surtout quand lésion à shunt D>G, quand tableau clinique de fièvre et céphalées!
- Limitation des activités physiques, de l'endurance et éventuellement malaises hypoxiques (Fallot).

Autres signes cliniques et plaintes fréquents

Bruits cardiaques

- Frottement cardiaque: typique de la péricardite
- Choc de pointe et B1 accentué, par accentuation du débit mitral (shunt G>D ventriculaire ou artériel)
- BB1 tricuspïdien, dans les anomalies tricuspïdes (maladie d'Ebstein)
- Click protosystolique: rétrécissements valvulaires (aortiques ou pulmonaires)
- Click mésosystolique: Prolapsus mitral
- Choc de pointe et B2 accentué: HTAP (primitive ou secondaire à un shunt G>D)
- BB2 uniquement inspiratoire: normal!
- BB2 large et constant: hyperdébit pulmonaire (CIA), troubles de conduction (BBD), petit obstacle valvulaire,...)
- Galop de pointe, dans l'insuffisance ventriculaire gauche

Pouls

Le pouls est la perception du flux sanguin pulsé par le cœur par la palpation d'une artère.

La prise de pouls consiste à appuyer avec les doigts, à travers la peau, une artère contre un os ; la pulpe des doigts permet de sentir les gonflements de l'artère dus à l'augmentation de la pression artérielle lors de la systole. La prise de pouls est la manière la plus simple d'évaluer le rythme cardiaque. Les pouls sont théoriquement *symétriques*, c'est-à-dire qu'ils sont ressentis avec la même facilité à droite et à gauche. Un pouls moins perçu d'un côté (*a fortiori* s'il est aboli) peut être un indice d'un problème situé sur l'artère entre le lieu de palpation et l'aorte (coarctation de l'aorte par exemple, avec diminution des pouls fémoraux). A l'inverse, le pouls peut être augmenté lorsqu'il existe un canal artériel ou une insuffisance aortique, avec augmentation de la différentielle de pression systolique et diastolique.

La pression artérielle mesurée au brassard (avec un brassard adapté à la taille du bras du patient; idéalement 2/3 de la longueur du bras) varie en fonction de l'âge du patient. Des valeurs normatives de références doivent être utilisées impérativement en pédiatrie.

Âge	RC	RR	TA
Nouveau né	120-140	30-60	75/55
1 à 12 mois	110-130	24-40	85/55
1 à 6 ans	80-110	20-30	95/55
7 à 12 ans	70-80	16-20	110/60
> 13 ans	60-70	12-16	120/65

Malaises et précordialgies

- **Les malaises par hypoxie** sont typiquement rencontrés chez les jeunes enfants (2-12 mois) porteurs d'une tétralogie de Fallot ou d'un de ses variants avec obstruction pulmonaire importante. Ceux-ci sont souvent caractérisés par une phase *tonique* avec agitation, pleurs, tachycardie, puis une phase *hypotonique* avec teint gris, polypnée, diminution du souffle cardiaque à l'auscultation et éventuellement des mouvements convulsifs par hypoxie sévère.

Le traitement de ces malaises consiste à calmer l'enfant par du Valium IR (0,5 mg/kg), puis à administrer de l'oxygène au flux et enfin du propranolol IV (Inderal, 1 mg en IV lente) si la crise ne cède pas. Pour éviter de nouvelles crises, on peut instaurer un traitement oral à base de propranolol (1 mg/kg/jour en 4 à 6 doses par jour), ou programmer une chirurgie de correction/palliation de la cardiopathie.

- **Les malaises à l'effort**, sans prodrômes, nécessitent toujours un bilan en milieu spécialisé, car ils représentent un risque de mort subite. En général, ces patients bénéficient d'un ECG de repos, d'un Holter ECG de 24 heures, d'une échographie cardiaque et éventuellement d'une épreuve d'effort (ergospirométrie).

On distinguera:

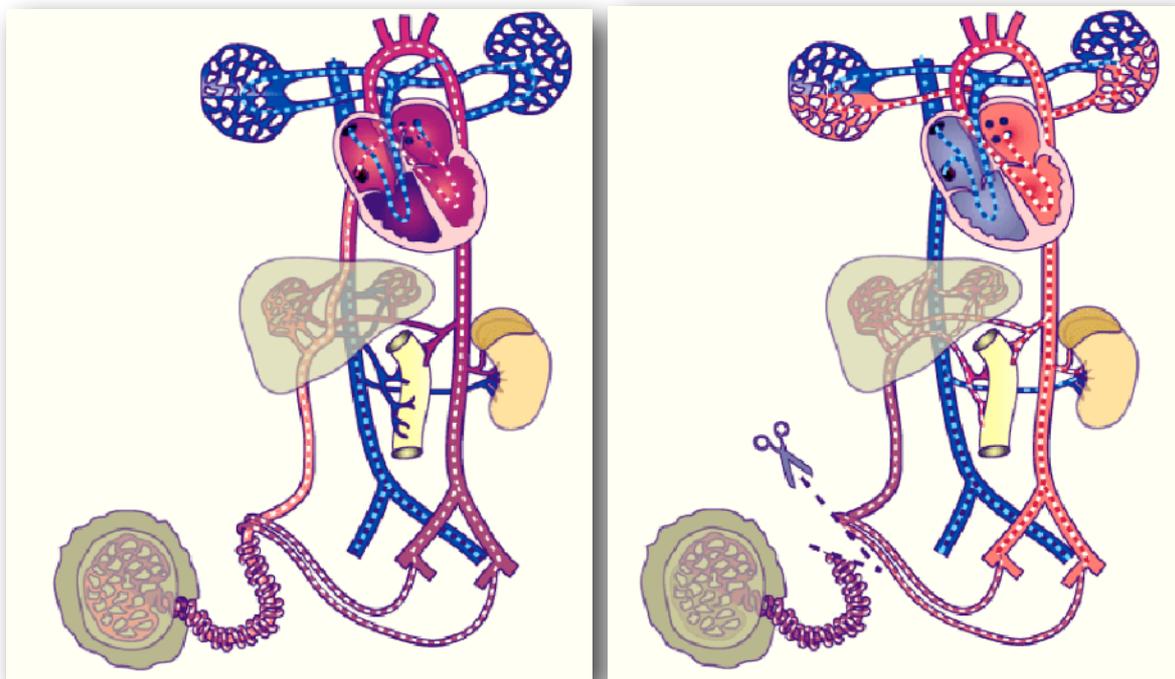
- les causes électriques: syndrome du QT long, les TV catécholaminergiques, la dysplasie arythmogène du VD
- les causes mécaniques: myocardiopathie obstructives, sténose aortique ou pulmonaire
- les causes ischémiques: anomalie coronaire, maladie de Kawasaki

- **Les malaises au repos**, sont souvent d'origine vaguale et accompagnés de prodrômes (tachycardie, sensation de chaleur, transpiration, vertiges, troubles auditifs et visuels,...). Ces malaises surviennent souvent quand l'enfant est exposé à des circonstances particulières (émotion, prise de sang, station debout prolongée, environnement chaud et humide,...).

- **Les précordialgies ou douleurs thoraciques** constituent 5% des plaintes en consultation. La plupart sont d'origine pariétale, musculaire ou squelettique. La notion de palpitations, de syncope associée ou de survenue à l'effort justifie un bilan complémentaire.

Adaptation de la circulation foetale à la naissance

La naissance va donner lieu à une modification physiologique fondamentale : le poumon du nouveau-né doit assumer seule la fonction d'oxygénation réservée jusqu'alors au placenta. L'expansion pulmonaire entraîne une chute majeure des résistances artérielles pulmonaires d'où 1) une augmentation du débit sanguin pulmonaire et 2) une augmentation retour veineux pulmonaire.



Avant la naissance, les shunts sanguins présents dans le coeur en voie de développement répondent à une nécessité pratique bien définie. Tout le sang parvient initialement dans l'oreillette droite. En raison du développement très tardif des poumons, de la faible capacité des vaisseaux pulmonaires et de la résistance vasculaire consécutive très élevée, la circulation pulmonaire ne peut pas absorber la totalité du débit sanguin. Pour permettre à la circulation d'être tout de même équilibrée, deux shunts sont mis en place, déviant la plus grande partie du sang de la circulation pulmonaire.

Premièrement il existe une communication directe entre l'oreillette droite et gauche, permettant au sang de l'oreillette droite de passer directement dans l'oreillette gauche à travers le foramen ovale, shuntant ainsi les poumons. Ce shunt permet le développement normal de l'oreillette et du ventricule gauche, entraînant la musculature cardiaque de ce côté du coeur. Mais le coeur gauche serait surchargé si la totalité du sang devait transiter par ce seul shunt. En outre, le côté droit du coeur ne pourrait pas se développer normalement, si le sang n'y circulait pas et deviendrait de ce fait hypotrophique. Le sang circule donc également en quantité réduite de l'oreillette droite à travers les valvules tricuspides dans le ventricule droit. Depuis là le sang va shunter les poumons en passant du tronc pulmonaire dans l'aorte directement à travers le canal artériel.

Avec la naissance on passe peu à peu d'un flux sanguin cardiaque parallèle à un flux sanguin sériel. Les modifications suivantes doivent avoir lieu:

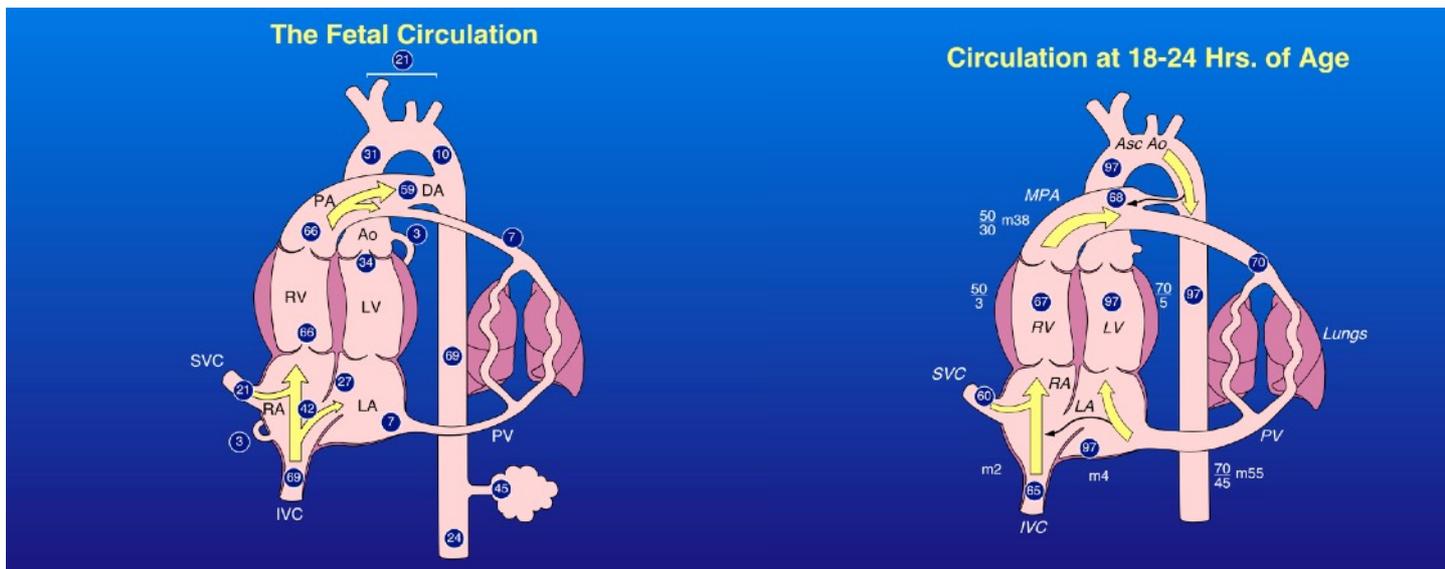
- l'échange gazeux à lieu dans les poumons de l'enfant
- la section du cordon ombilical prive l'enfant de la circulation placentaire
- les shunts foetaux vont être fermés

Avec l'instauration de la respiration la pression dans les poumons est drastiquement réduite et la circulation dans les capillaires pulmonaires peut s'établir. La pression dans l'oreillette droite diminue alors par rapport à l'oreillette gauche. Cette inversion des pressions dans les oreillettes, presse le septum primum contre le septum secundum fermant fonctionnellement le foramen ovale. A la fin de la première année les septa sont normalement fusionnés chez 99% des enfants; le shunt entre les oreillettes droite et gauche est fermé.

La ligature des vaisseaux ombilicaux après la naissance supprime le réseau sanguin à basse pression du placenta et la résistance périphérique dans la circulation systémique s'accroît, provoquant une inversion des pressions entre l'aorte et le tronc pulmonaire. Le shunt droite-gauche de la période prénatale à travers le canal artériel, devient un shunt gauche-droite. La pression partielle en O₂ dans l'aorte augmente suite à la respiration, le sang étant oxygéné directement dans les poumons de l'enfant. Il s'ensuit la contraction de la musculature lisse dans la paroi du canal artériel et son oblitération fonctionnelle. Après quelques semaines ou mois cette oblitération fonctionnelle deviendra structurelle. Le shunt du canal artériel est alors définitivement fermé et il subsiste le ligament artériel.

La ligature du cordon ombilical entraîne l'oblitération fonctionnelle des vaisseaux ombilicaux essentiellement suite à la constriction de leur tunique musculaire. Cette oblitération fonctionnelle persiste toutefois plusieurs semaines, la partie proximale des artères ombilicales restant perméable pour donner naissance aux artères iliaques internes. La partie distale s'oblitère et forme le ligament ombilical médian symétrique de la paroi abdominale antérieure. La veine ombilicale s'oblitère également complètement pour former le ligament rond du foie.





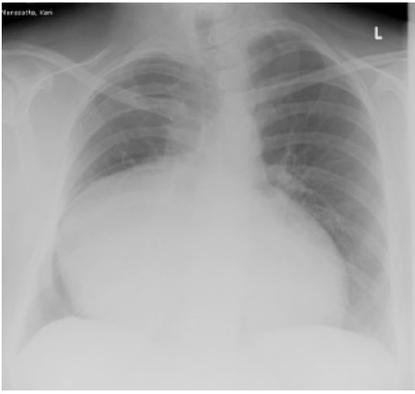
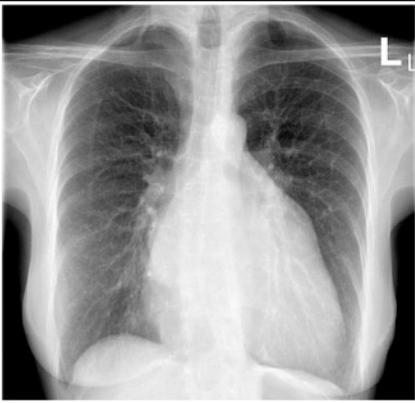
Les examens techniques

La radiographie du thorax

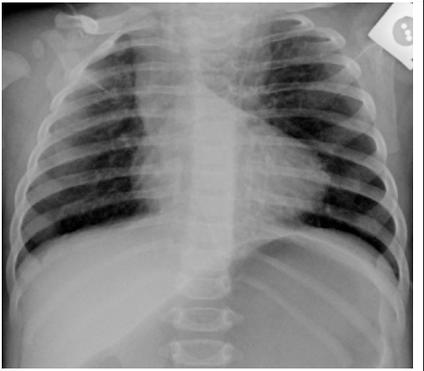
Cet examen simple (mais irradiant!) permet d'étudier une série d'aspects cruciaux en cardiologie pédiatrique.

- Le situs thoracique et abdominal: situs solitus, inversus, ambigu (cf isomérisme gauche et droit)
- La taille du coeur, sa morphologie et sa position.
- La vascularisation pulmonaire
- La localisation de la crosse aortique. Une crosse aortique normale apparait à gauche de la colonne. Quand une crosse droite est mise en évidence, on pensera à la téralogie de Fallot, au tronc artériel, aux microdélétions 22q11.
- L'étude du squelette et du thymus.

Principales anomalies de taille, morphologie et position du coeur

Anomalie radiologique	Pathologie type	Exemple
Oreillette droite dilatée	CIA large, RVPA, Ebstein	
Oreillette gauche dilatée	Fuite mitrale	
Artère pulmonaire dilatée	CIA large, RVPA	
VD épais	Fallot	

Anomalie radiologique	Pathologie type	Exemple
VG épais	Cardiomyopathie hypertrophique	
Aorte ascendante dilatée	Maladie de Marfan	
Hypervascularisation d'origine artérielle	Shunt G>D	
Hypervascularisation par stase veineuse	Défaillance cardiaque gauche, sténose des veines pulmonaires	

Anomalie radiologique	Pathologie type	Exemple
Hypovascularisation	Fallot, atrésie pulmonaire	
Vascularisation différentielle (G/D)	Sténose/hypoplasie d'une branche pulmonaire	
Anomalie de position du coeur	Dextrocardie, crosse aortique droite (situs inversus)	

L'électrocardiogramme (ECG)

Enregistrement sur papier millimétrique de l'activité électrique du coeur. Cet enregistrement est standardisé de façon telle que 1mm corresponde à une dépolarisation de 1mV et que le déroulement du papier soit tel que 1mm corresponde à 40msec (soit 25mm par seconde).

On y vérifie d'abord le rythme cardiaque (régulier ou non), puis on étudie l'aspect du tracé.

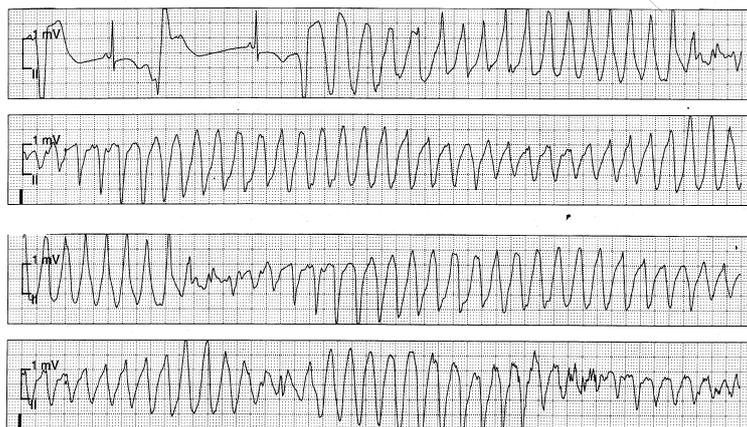
- Onde P (de 0 à 90 degrés), correspond à la dépolarisation auriculaire. Elle dure moins de 80msec, et ne dépasse pas 2mV (2mm).
- Espace P-R: de 80 à 160 msec, qui correspond à la conduction auriculo-ventriculaire.
- QRS, onde de dépolarisation ventriculaire, dont l'axe varie avec l'âge (plus droit, de +30° à -90°chez le nouveau-né; puis de 0° à 100° chez l'enfant de plus de 6 mois).

La durée du QRS doit être de < 100msec.

L'aspect du QRS peut varier dans certaines situations spécifiques:

- Onde R positive en V1-V2 dans l'HVD.

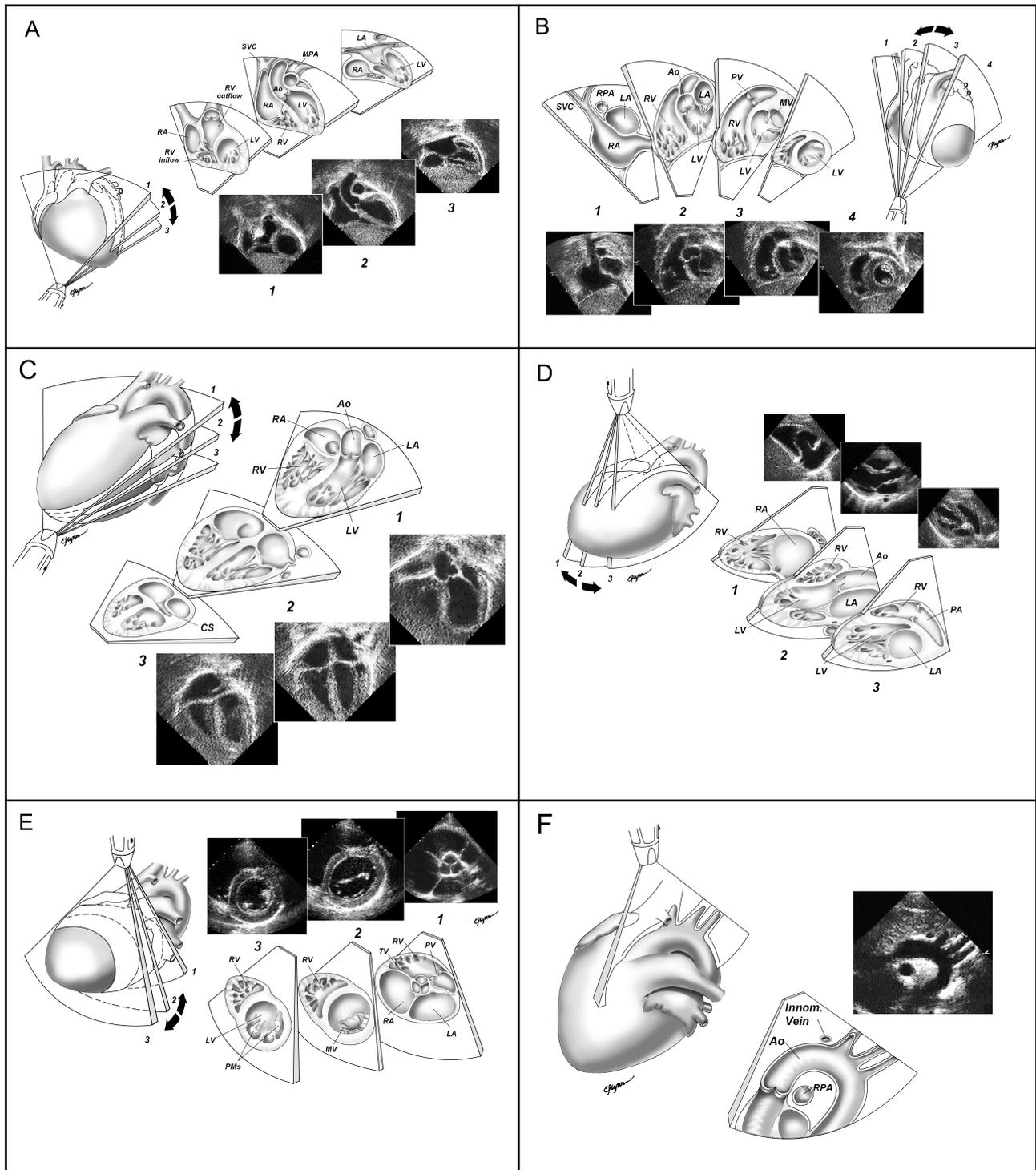
- Aspect crocheté en RsR' dans le bloc de branche droit (BBD incomplet (< 100ms) physiologique chez l'enfant)
 - Index de Sokolow positif dans l'HVG ($SV2 + RV6 > 45\text{mm}$)
 - Wolff-Parkinson-White: PR court, onde delta, QRS large
- Espace QT: et surtout QT corrigé en fonction de la fréquence cardiaque: $QT/\sqrt{R-R}$, doit être inférieur à 450msec. Il existe des anomalies génétiques (syndrome du QT long) ou acquises (médicamenteuses!) avec allongement du QT long, responsable de troubles du rythme graves (torsades de pointe).

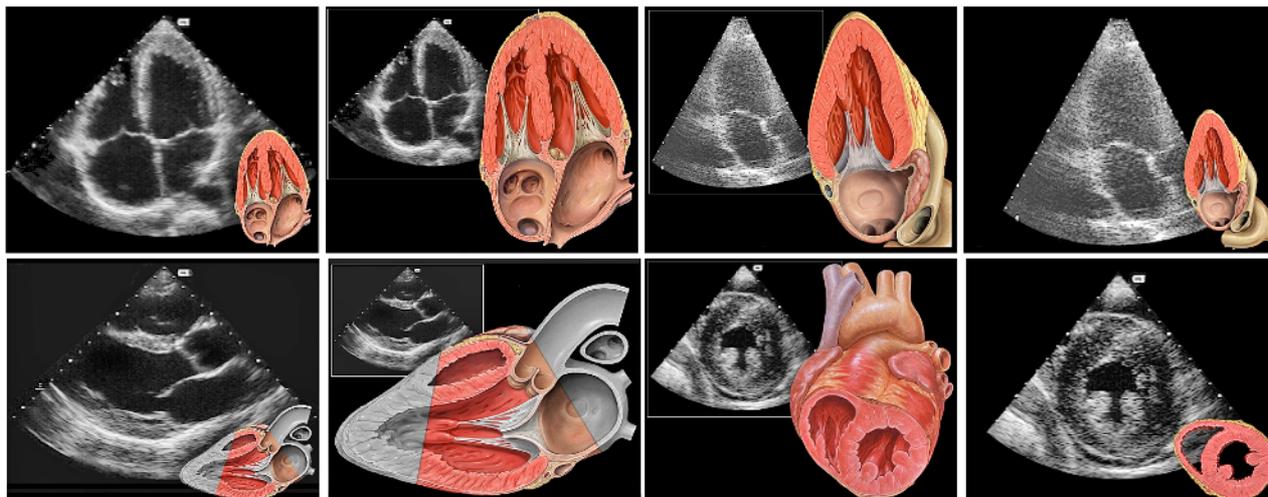


L'échocardiographie Doppler

L'échographie Doppler est un examen médical échographique, le plus souvent en deux dimensions, non invasif qui permet d'explorer les flux sanguins intracardiaques et intravasculaires. Elle est basée sur un phénomène physique des ultrasons, l'effet Doppler. Il est souvent appelé écho Doppler.

Etude 2D dans les différentes incidences de coupe





Le patient est installé, allongé sur le côté gauche (décubitus latéral gauche). Il n'a pas besoin d'être à jeun. Éventuellement, trois électrodes sont collées afin de disposer d'un tracé ECG simultané. L'examineur, suivant son habitude, est à la droite ou la gauche du patient. Il applique la sonde d'échographie recouverte d'un gel (permettant un meilleur passage des ultrasons à travers la peau) sur la peau de ce dernier suivant différentes positions constituant les fenêtres d'échographie dont les principales sont :

« Voie para sternale gauche » : entre la troisième et la quatrième (voire entre la quatrième et la cinquième) côte, juste à gauche du sternum ;

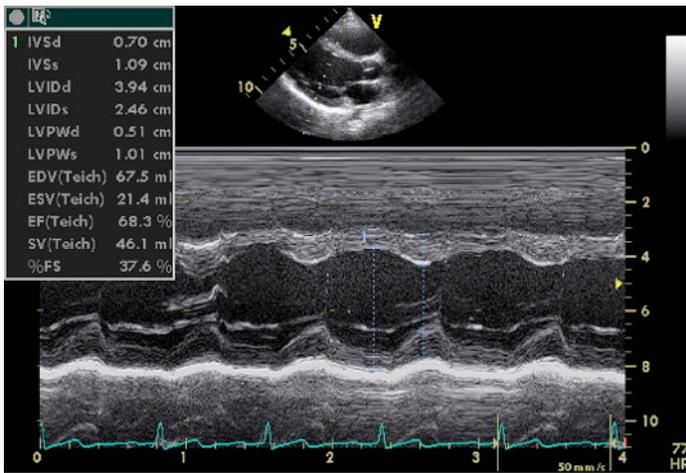
« Voie apicale », partie inférieure gauche du sternum, là où est perçu le mieux à la palpation le battement cardiaque (« choc de pointe ») ;

« Voie sous costale ou sous xyphoïdienne », dans le creux en dessous de la xiphœide du sternum.

L'examen dure de dix minutes à une demi-heure (dépend essentiellement des conditions techniques et de l'anomalie recherchée). Il est totalement indolore et dénué de tout danger, même chez l'enfant ou chez la femme enceinte.

M-Mode pour l'étude de la fonction ventriculaire gauche surtout, avec en abscisse le déroulement du temps et en ordonnée les échos détectés sur une seule ligne de tir. On mesure ainsi les diamètres du VG en systole et en diastole. On peut mesurer également son volume, en systole et en diastole : on somme le volume des disques successifs (de la pointe du cœur jusqu'à sa base) dont les diamètres sont estimés sur une coupe grand axe (Méthode de Simpson). En faisant le rapport $(\text{volume diastolique} - \text{volume systolique}) / \text{volume diastolique}$, on obtient la *fraction d'éjection* (FE, en %), indice important de la fonction contractile du muscle cardiaque.

Doppler - $P = 4 \times V^2$ utilisé pour évaluer les gradients de pression à travers les valves, les communications anormales, les sténoses valvulaires, etc. En pratique 2 m/sec = 16mmHg; 3m/sec = 36mmHg, 4m/sec = 64mmHg, etc...



Le diagnostic anténatal et l'échographie foetale

Quand fait-on des échographies pendant la grossesse?

Grâce aux développements récents des techniques d'échographie, il est maintenant possible de voir le cœur du fœtus bien avant la naissance. En général, les obstétriciens proposent 3 échographies durant les grossesses non compliquées. La première échographie permet de confirmer la grossesse, de voir que le fœtus se développe dans l'utérus et de déterminer le terme de la grossesse. A ce stade, les battements du cœur sont visibles mais l'anatomie du cœur ne peut pas être précisée. La deuxième échographie, réalisée en général en milieu de grossesse est souvent appelée l'échographie morphologique'. A ce stade, il est possible de voir la plupart des organes du fœtus dont le cœur. La dernière échographie, réalisée en fin de grossesse, permet de suivre la croissance du fœtus et sa position avant la naissance.



Que fait l'obstétricien en cas de suspicion de malformation ?

Lors de l'échographie morphologique, les obstétriciens vont entre autre regarder le cœur du fœtus et en cas de suspicion d'une malformation cardiaque, ils vous proposeront de rencontrer un cardiologue pédiatre spécialisé dans l'échographie cardiaque prénatale. Ce médecin fera souvent une nouvelle échographie afin de préciser au mieux l'anatomie du cœur. Il pourra ensuite vous expliquer le type de malformation cardiaque, les conséquences et la prise en charge. Souvent plusieurs échographies seront réalisées pendant la grossesse pour vérifier l'évolution de la malformation cardiaque et la croissance du

foetus. En cas de diagnostic d'une malformation cardiaque avant la naissance, les médecins proposeront souvent de réaliser une ponction amniotique (c'est à dire de piquer dans le ventre de la maman afin de prélever un peu de liquide qui entoure le foetus) pour vérifier les chromosomes.

Faut-il faire une échocardiographie foetale détaillée lorsqu'on a déjà un enfant cardiaque ?

Les adultes porteurs d'une malformation cardiaque ou les couples ayant déjà un enfant né avec une malformation cardiaque ont un peu plus de risque d'avoir un autre enfant avec une cardiopathie. Ce risque reste malgré tout faible et il y a beaucoup plus de chance que tout se passe bien. Dans ces situations, on peut proposer une échographie cardiaque foetale systématique qui, en général, permettra de rassurer quant au développement normal du cœur.

Est-ce que le médecin peut tout voir?

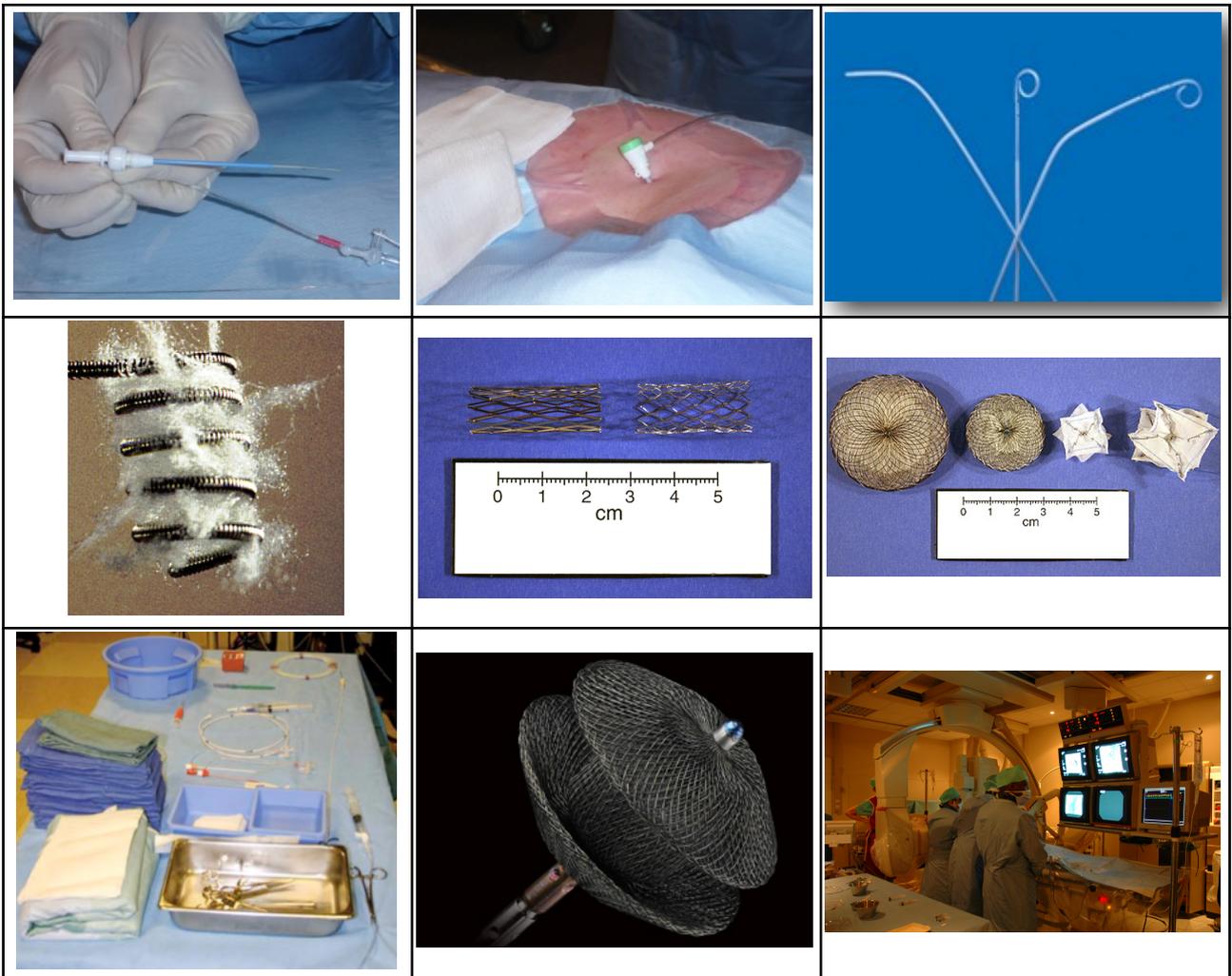
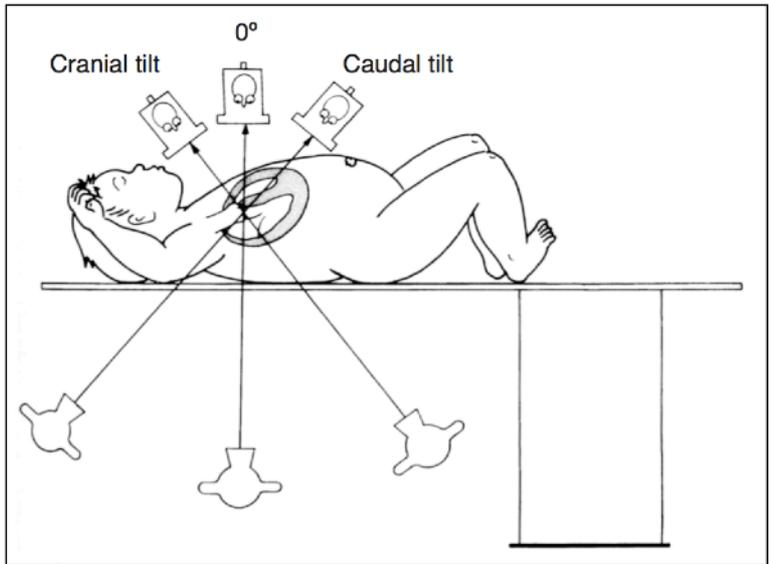
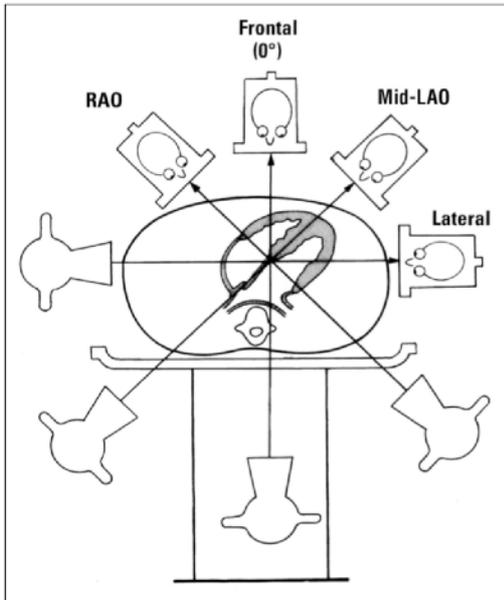
Il est important de se rendre compte que l'échographie ne permet pas de tout voir. Le cœur d'un foetus en milieu de grossesse est aussi petit qu'un raisin et il n'est pas toujours facile de voir correctement à travers le ventre de la maman, le placenta et parfois le dos du foetus! Malgré tout cela, si l'échographie est faite dans de bonnes conditions (ce qui nécessite souvent beaucoup de temps), et par un médecin spécialisé en diagnostic cardiaque anténatal, beaucoup de malformations peuvent être dépistés. Cependant, les malformations sont parfois très complexes et associent parfois plusieurs anomalies qui ne sont pas toujours toutes visibles. L'association de ces différentes anomalies peut changer la prise en charge et le pronostic à la naissance. Certaines malformations peuvent par ailleurs encore évoluer pendant la grossesse et parfois il sera nécessaire de répéter plusieurs fois l'examen. Certaines malformations, même dans de bonnes conditions, restent toutefois extrêmement difficiles à voir avant la naissance.

Le cathétérisme cardiaque

Jusqu'à l'invention de l'échocardiographie performante (année 1980), la seule technique disponible pour établir un diagnostic précis exploitable par le chirurgien était le cathétérisme cardiaque (KT). Cette technique permet par l'introduction de sondes à l'intérieur des différentes parties du cœur d'analyser le cœur. Cet examen est effectué par les cardiologues pédiatres sous monitoring radioscopique dans une salle spécialement équipée pour l'enfant. Cet examen se fait en général sous anesthésie générale ou parfois sous sédation chez le grand enfant ou l'adulte. L'enfant doit donc être à jeun. Une fois l'enfant endormi, une petite canule ("introducteur") est introduite dans l'artère et/ou la veine fémorale (au niveau du pli de l'aîne) ou parfois dans d'autres vaisseaux. Ces petites canules qui resteront en place pendant tout l'examen permettent d'introduire différentes sondes en fonction des analyses nécessaires et de l'anatomie du cœur. Ces sondes ou **cathéters** (d'où le terme « cathétérisme ») sont de plus en plus performants et il est relativement facile de les loger à l'endroit désiré en les manipulant à partir de leurs points d'entrée dans le système vasculaire. Ces cathéters sont des tuyaux contenant un liquide physiologique qui, reliés à des manomètres, permettent de mesurer les pressions dans le cœur et les vaisseaux (« **étude hémodynamique** »). Par ces tuyaux, on peut prélever du sang pour mesurer le taux d'oxygène dans les différentes parties du cœur (« **oxymétrie** »). On peut également injecter un produit de contraste opaque aux rayons X qui réalise un moule des cavités cardiaques et des vaisseaux ; les images radioscopiques de cette injection réalisent l'**angiocardiographie** qui est filmée par **radiocinéma**, soit en simple incidence, soit en double incidence, selon l'équipement disponible : les salles les plus performantes sont en effet munies d'un double équipement de radioscopie orientable tous azimuts.



A la fin de l'examen, les cathéters sont retirés. Il n'y a pas d'abord chirurgical du vaisseau et donc pas de points de suture. La durée de l'examen est extrêmement variable en fonction de la malformation et des informations recherchées (de 1 à plusieurs heures). L'enfant est ensuite surveillé pendant au moins une heure en salle de réveil (en cas d'anesthésie générale) avant de retourner dans son unité de soins où il pourra être réalimenté progressivement. Il devra toutefois rester couché pendant quelques heures afin d'éviter que les points de ponction ne saignent. L'enfant ne ressentira aucune douleur après le cathétérisme, tout au plus une gêne (comme un 'bleu') au point de ponction.



Voie d'abord	Technique
Artère ou veine fémorale droite	
Artère ou veine sous-clavière	
Veine jugulaire interne	

Les principales données hémodynamiques recueillies sont les pressions des différentes cavités et vaisseaux (VCS ou pression veineuse centrale, OD, VD, artères pulmonaires (HTAP), pression capillaire bloquée (Wedge pressure), aorte (pression artérielle invasive), ventricule gauche, ...). On peut également réaliser une série de prélèvements étagés afin de mesurer la saturation en oxygène du sang circulant dans ces structures. Ces données permettront le calcul de la consommation en oxygène (VO₂), des rapports de débits cardiaques (Qp:Qs), et des résistances vasculaires.

Sur base du principe de Fick, on peut par exemple calculer le rapport des débit pulmonaire et aortique comme étant égal à:

$$Qp:Qs = \frac{Ao\ sat - MV\ sat}{PV\ sat - PA\ sat}$$

Dans cette équation, Ao sat: saturation aortique ; MV sat: saturation veineuse centrale (VCS) ; PV sat: saturation veineuse pulmonaire; PA sat: saturation dans l'artère pulmonaire.

Table 1. Variation in Qp:Qs with shunted single ventricle physiology			Resistance = Δ Pressure/Flow
	Qp:Qs	Arterial saturation (%)	Therefore, PVR (pulmonary vascular resistance) or total pulmonary resistance is given as
MV sat 50%	0.5	67	$(PVR) = \frac{\text{meanPAp} - \text{meanLAp}}{Qp}$
	1	75	
	2	83	
	3	88	
MV sat 70%	0.5	80	
	1	85	
	2	90	

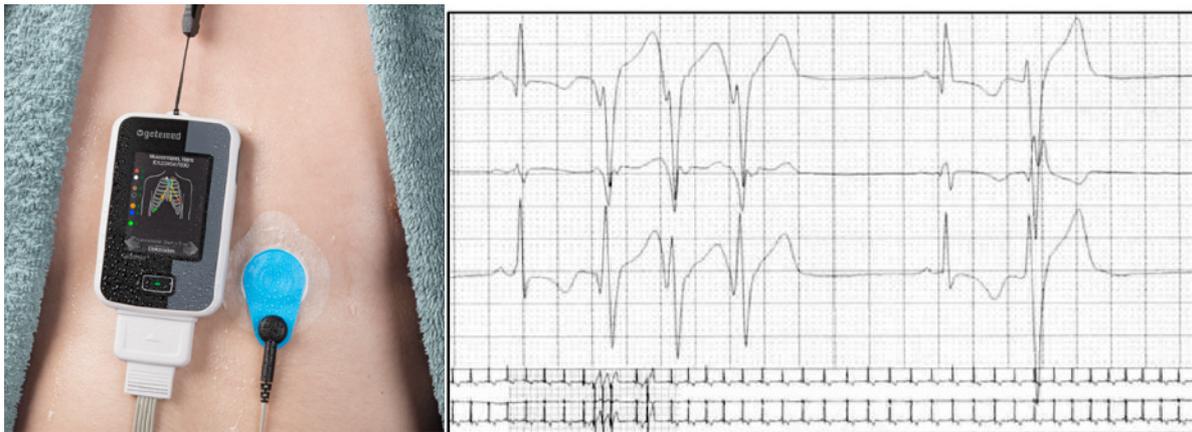
L'échocardiographie donnant aujourd'hui la plus grande partie de l'information nécessaire avant traitement, le KT se limite actuellement aux situations où certaines questions anatomiques restent sans réponse, aux cas où une étude hémodynamique poussée est nécessaire avant traitement (**cathétérisme diagnostique**). Lorsqu'un traitement par cathétérisme cardiaque est envisagé on parle de **cathétérisme interventionnel** (voir chapitre des traitements). Le KT est utilisé chez l'adulte en routine pour mettre en image les artères coronaires et le traiter si nécessaire. Cette **coronarographie** a aussi des applications en cardiologie de l'enfant, mais les indications sont beaucoup moins fréquentes qu'en pathologie adulte. Le KT est également utilisé pour effectuer les **mises au point électrophysiologiques** lors de troubles complexes du rythme cardiaque : des sondes munies d'électrodes sont introduites dans le cœur où elles captent les différences de potentiel du **tissu de conduction** (tissu spécialisé générant et transmettant les impulsions électriques responsables de la stimulation du myocarde). Ces informations sont transmises à un enregistreur de type électrocardiographique et leur analyse permet de caractériser les anomalies du rythme observées et d'établir le traitement adéquat, parfois interventionnel.

Le KT diagnostique comporte des contraintes et désavantages qui vous seront expliqués en détail par votre cardiologue pédiatre traitant. Parmi les principaux inconvénients citons la nécessité d'endormir le nourrisson ou l'enfant (ponction des vaisseaux, nécessité d'une immobilité totale de longue durée) et donc d'une collaboration indispensable avec le service d'anesthésiologie. L'irradiation par les rayons X est proportionnelle à la durée de l'examen et donc à la complexité de la malformation. Soulignons que si les progrès considérables de la technologie radiologique ont permis de réduire considérablement les doses de rayons X en améliorant fortement la qualité des images, l'irradiation reste un souci pour le pédiatre. Le KT nécessite également une courte hospitalisation (en général une nuit avant l'acte et une nuit après) pour mise au point avant anesthésie et surveillance post-procédurale. Les complications internes du KT diagnostique sont devenues rarissimes avec le matériel moderne et elles sont généralement transitoires et sans conséquences (troubles du rythme, épanchement péricardique...). Le seul point réellement négatif concerne le traumatisme encouru par les vaisseaux périphériques qui reçoivent les sondes : chez le très petit enfant ou l'enfant en mauvais état hémodynamique, la mise en place d'introducteurs dans la veine ou artère fémorale peut provoquer des lésions de l'endothélium entraînant ultérieurement une thrombose vasculaire, justifiant parfois un traitement médical par héparine IV ou thrombolyse IV afin d'éviter des troubles circulatoires ultérieurs.

Le Holter ECG et Holter de TA

Dans certaines circonstances, il est utile de connaître les fluctuations de la pression artérielle pendant 24 heures. On utilise alors un **monitoring ambulatoire ou Holter tensionnel**: la manchette de mesure de tension artérielle est laissée en place pendant 24 heures et les mesures sont stockées dans un enregistreur portable et lues sur un ordinateur à la fin de la période d'enregistrement.

De la même façon il est souvent utile de connaître les fluctuations de rythme cardiaque pendant 24 heures. En effet, les troubles du rythme cardiaque sont rarement permanents et il faut plutôt de la chance pour les capter à l'occasion d'un simple ECG. On utilise dans ce cas, **le Holter ECG**. Le principe est exactement le même que celui de l'ECG en se limitant aux électrodes thoraciques. Les électrodes sont reliées à un enregistreur portable qui peut être lue à la fin de l'enregistrement. Pour les anomalies plus rares du rythme, il existe des dispositifs susceptibles d'enregistrer pendant une semaine ou plus les événements anormaux.



Ces examens ne nécessitent pas l'hospitalisation de l'enfant. Il peut rentrer à domicile avec l'appareillage et avoir une activité normale (hormis bain, douche et piscine pour le Holter).

Enfin, on dispose maintenant de dispositifs implantables (sous-cutané et sans entrave extérieure) qu'on peut laisser plusieurs semaines ou mois en place (un peu comme on laisse en place un boîtier de pacemaker) et dont l'analyse du contenu peut expliquer des malaises survenant très sporadiquement. Ces techniques diagnostiques sont rarement appliquées en pédiatrie et sont réservées en général aux patients plus âgés présentant tardivement des séquelles après cure chirurgicale d'une malformation complexe.

Cet examen est un enregistrement de 24h de l'ECG du patient. Il est utile dans le diagnostic des troubles du rythme, des syncopes, des palpitations. Son analyse nécessite de décrire les variations du rythme cardiaque, la variabilité nyctémérale de la fréquence cardiaque, et les éventuelles anomalies du tracé (extrasystoles, tachycardie, bradycardie, pauses, etc.).

L'ECG d'effort ou ergospirométrie

Cet examen consiste à enregistrer l'adaptation du cœur à l'effort en mesurant l'activité électrique du cœur (ECG), la tension artérielle (brassard) et parfois les échanges gazeux (embout buccal) pendant l'effort. L'épreuve d'effort calibrée ne s'adresse pas au nourrisson mais bien sûr à l'enfant capable de fournir un effort soutenu sur commande. Il est rare que cette méthode puisse être appliquée avant l'âge de 6 ans et il faut 8 à 10 ans pour obtenir une collaboration sans trop de failles. Cette technique ne s'adresse donc pas au diagnostic précoce des anomalies cardiaques, mais bien davantage à l'étude de l'adaptation à l'effort ou au diagnostic des complications tardives chez les enfants opérés. La technique s'applique aussi bien entendu chez les enfants sportifs sans antécédents cardiaques, mais ce n'est pas le propos du présent ouvrage. En principe, l'épreuve d'effort est sans danger, sauf dans de très rares pathologies. Dans ces cas, elle est réalisée en connaissance de cause avec l'assentiment éclairé des parents. Ces épreuves d'effort réalisées chez l'enfant qui a des

plaintes doivent être effectuées sous strict contrôle médical et il est indispensable que le médecin soit assisté d'une infirmière spécialement formée. C'est pour parer aux incidents dans ces cas particuliers que la salle doit être équipée d'un matériel de réanimation de base adapté à tous les âges, puisque cette salle sera utilisée également pour tester les adultes porteurs de pathologie congénitale résiduelle ou séquellaire.

La salle d'effort comporte 4 composants de base : 1) un **ergomètre**, c'est-à-dire un appareil adaptable aux différentes tailles sur lequel l'enfant peut produire un effort musculaire **mesurable** sans danger de chute; il s'agit soit d'un vélo fixe (ressemblant à un vélo d'appartement) soit d'un tapis roulant inclinable et spécialement équipé sur lequel l'enfant peut courir à des vitesses et sur des pentes variables. 2) un enregistrement de l'**électrocardiogramme** à l'aide d'électrodes collées sur la poitrine 3) Un dispositif de mesure de la **mécanique ventilatoire** et des **échanges gazeux**, c'est-à-dire une analyse de l'oxygène (et d'autres gaz) inspiré et expiré par l'enfant à l'aide d'une pièce buccale similaire à celle utilisée dans la plongée sous-marine. 4) un monitoring de la **pression artérielle**. L'ensemble des paramètres est recueilli par un ordinateur qui est muni de programmes d'interprétation sophistiqués permettant d'analyser quantitativement et qualitativement les données en fonction de l'intensité de l'effort fourni. On peut ensuite en déduire si la limitation à l'effort est due à une insuffisance de la pompe cardiaque, à un trouble du rythme, à un simple manque d'entraînement ou encore à des troubles respiratoires organiques (asthme par exemple) ou fonctionnels (hyperpnée par exemple). Placée dans des mains expertes, cette technologie apporte d'importants renseignements à condition d'y apporter beaucoup de soins et d'expérience.

Un peu de Physiologie...

L'exercice physique induit une mobilisation d'énergie, l'ATP, par transformation des hydrates de carbone et les lipides (triglycérides et acides gras à chaîne longue). Au cours de l'effort, comme l'organisme ne dispose pas de réserve en oxygène, il s'adapte en majorant sa consommation en oxygène (VO_2), de façon proportionnelle à la production d'ATP.

Cette augmentation de la VO_2 dépend de 3 facteurs :

- muscles
- système cardio-respiratoire
- métabolisme-régulation hormonale

La VO_2 augmente de façon linéaire puis atteint un plateau, qui représente la quantité maximale d'oxygène qu'un individu est capable de consommer par minute (ou VO_2 max en ml/kg/min). Cette valeur représente l'aptitude physique aérobie. Le principe de Fick définit le modèle mathématique intégrant tous ces paramètres :

$$VO_2 = Fc \times VES \times (CaO_2 - CvO_2)$$

CaO_2 = contenu artériel en oxygène (ponction artérielle)

CvO_2 = contenu veineux en oxygène (sang veineux mêlé)

Fc = fréquence cardiaque

VES = volume d'éjection systolique

Le premier seuil ventilatoire ou SV_1 (ou ex « seuil anaérobie ») correspond au moment de l'exercice où la charge de travail induit une augmentation brutale de la ventilation par augmentation de l'acidité sanguine (lactates) avec tamponnement par les bicarbonates et production de CO_2 . Le SV_1 s'exprime en fonction de la VO_2 max théorique (70-80% vers 5-7 ans, 50-70% vers 15-16 ans) et traduit quand il est trop précoce (<50% de la VO_2 max théorique) un certain degré de déconditionnement. La cassure de la courbe de VCO_2 reflète au mieux le SV_1 ; certains utilisent aussi le croisement des courbes VO_2/VCO_2 ou la cassure de la courbe VO_2 .

Les principales indications de réalisation d'une épreuve d'effort chez l'enfant sont variées :

- signe fonctionnel à l'effort : malaise, dyspnée, précordialgie, palpitations
- troubles du rythme : dépistage (tachycardie ventriculaire catécholergique) ou suivi thérapeutique (QT long congénital, Wolff Parkinson White)
- recherche d'une désaturation à l'effort dans une cardiopathie cyanogène opérée (shunt résiduel)
- réimplantations coronaires (transposition des gros vaisseaux, pontage aorto-coronaire)
- suivi de la fonction ventriculaire gauche (cardiomyopathie dilatée) ou droite (Fallot), ou unique (ventricule unique)
- coarctation de l'aorte opérée
- bilan pré-opératoire des sténoses aortiques ou cardiomyopathies hypertrophiques
- aptitude au sport, bilan avant/après réadaptation cardiaque
- hypertension pulmonaire
- asthme, asthme d'effort, mucoviscidose

L'ERS (European Respiratory Society) Task Force a défini en 2007 les principales modalités de réalisation des épreuves d'effort. Sont indispensables: un matériel adapté à la pédiatrie, une connaissance des normes pédiatriques et de la cardiopédiatrie, la présence de deux personnes formées dont un médecin, la disposition d'un matériel de réanimation avec défibrillateur, à proximité d'une unité de réanimation. Chez l'enfant, la dimension psychologique est essentielle pour obtenir une épreuve maximale et le personnel doit être formé au contact avec les enfants.

Un ECG de repos doit être effectué en début d'examen. Une ergospirométrie doit comprendre une exploration fonctionnelle respiratoire (EFR avec courbe débit/volume) au repos et en cas signe fonctionnel à l'effort, une EFR après effort.

L'interrogatoire, préalable indispensable à l'examen, doit dépister les épreuves d'effort à risque (cardiomyopathies, sténoses aortiques, tachycardies ventriculaires catécholergiques, dysfonctions ventriculaires gauches ou droites sévères, hypertension artérielle pulmonaire) et les contre-indications (fièvre, asthme instable, hypertension artérielle non contrôlée, ischémie myocardique aiguë, myocardite, péricardite).

Les critères d'arrêt immédiat de l'épreuve d'effort seront :

- une chute du débit cardiaque (pâleur brutale, chute ou non augmentation de la pression artérielle systolique, chute brutale de la VO₂ en fin d'effort)
- l'apparition d'une douleur thoracique aiguë
- l'apparition de troubles de repolarisation
- l'apparition de troubles du rythme ou de la conduction
- une augmentation de la pression artérielle systolique > 240 mmHg

Chez l'enfant, les protocoles sont encore insuffisamment standardisés entre les différentes équipes, toutefois les principes sont communs. Après un échauffement bref (3 min), l'incrémentation se fait par paliers de charge fixe sur un profil « triangulaire » ou de façon « abrupte », avec des paliers plus courts que chez l'adulte (1 à 2 minutes, 10 à 20 Watts) et une récupération active puis passive. La durée totale de l'effort chez l'enfant ne doit pas excéder 10-12 minutes, sans quoi sa coopération n'est pas optimale. Le cycloergomètre est utilisé à partir de 6-7 ans (taille minimale de 120 cm), est sans danger, permet un ECG non artéfacté, une bonne calibration de l'effort et facilite les mesures de tension artérielle. Le tapis

roulant (treadmill) est plus coûteux et encombrant, éventuellement plus risqué (chutes) et anxiogène, mais permet la réalisation des épreuves d'effort dès l'âge de 5 ans.

Une épreuve d'effort est dite maximale lorsque 3 des critères suivants sont réunis :

- épuisement malgré des encouragements actifs.
- fréquence cardiaque maximale atteinte.
- VO₂ max atteinte (plateau de VO₂ rare en pédiatrie).
- quotient respiratoire supérieur à 1,1 (QR=VCO₂/VO₂).

Autres paramètres importants

La fréquence cardiaque (Fc) maximale est définie par la formule :

- $Fc = 210 - 0,65 \times \text{âge} \pm 10\%$
- Le pouls d'oxygène ou consommation d'oxygène à chaque battement cardiaque : rapport VO₂/Fc (8,8 à 12 ans, 14,7 à 16 ans).
- Le volume d'éjection systolique (VES), mesuré à l'échocardiographie d'effort, qui augmente moins que chez l'adulte avec majoration du débit systémique (Qs) davantage par la fréquence cardiaque (Qs = VES x Fc).
- La pression artérielle systolique augmente avec une maximale que reste en général inférieure à 150 mmHg chez l'enfant ; la diastolique monte peu.

Les paramètres respiratoires importants à étudier sont :

- La ventilation minute (VE) : au repos 10l/min. La VE max suit la formule VEMS x 35 (norme 1,8L/min/kg)
- La réserve ventilatoire (RV) en fin d'effort varie de 15 à 30% :
- $RV = (VE \text{ max prédite} - VE \text{ max mesurée}) / VE \text{ max prédite}$
- Le volume courant maximal théorique est égal à la moitié de la capacité vitale (30-36 ml.kg entre 11 et 17 ans).
- La fréquence respiratoire maximale varie de 65/min (8 ans) à 45/min (16 ans).
- Les équivalents respiratoires en O₂ (ER O₂) ou en CO₂ (ER CO₂) correspondent au débit ventilatoire nécessaire pour extraire 1 litre d'O₂ ou éliminer 1 litre de CO₂. Ils sont élevés en cas d'hyperventilation
- ER O₂ max < 40
- ER CO₂ max < 45
- L'oxymètre de pouls : une désaturation à l'effort est pathologique si la SaO₂ baisse de plus de 4% (soit 25mmHg de la PaO₂).

Principes d'interprétation

En présence des critères de maximalité, si la VO_2 max est supérieure à 80% de la valeur théorique, l'épreuve est maximale.

Si la VO_2 max est inférieure à 80% de la valeur théorique, l'épreuve est « symptômes limitée », avec trois types de limitations : cardio-vasculaire, respiratoire ou périphérique (ou corticale).

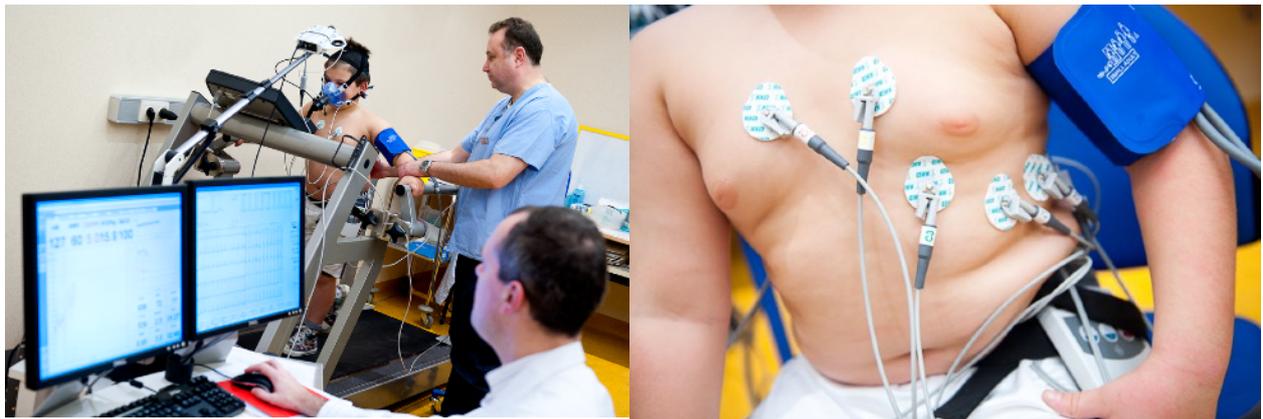
En cas de limitation cardio-vasculaire, la réserve ventilatoire est conservée, la fréquence cardiaque maximale est vite atteinte, le pouls d'oxygène diminue en fin d'effort (plateau) et le seuil ventilatoire est abaissé et facile à trouver.

En cas de limitation respiratoire, les réserves ventilatoires sont épuisées, la fréquence cardiaque maximale n'est pas atteinte et le seuil ventilatoire est abaissé mais difficile à trouver.

Enfin, en cas de limitation périphérique, les réserves ventilatoires sont élevées, la fréquence cardiaque maximale n'est pas atteinte et il n'y a pas d'acidose métabolique (pas de seuil ventilatoire).

Conclusion

L'épreuve d'effort cardio-respiratoire en pédiatrie, effectuée selon des standards de qualité et de sécurité, est une excellente méthode d'exploration fonctionnelle depuis le bilan de symptômes banals, comme la dyspnée d'effort jusqu'aux maladies cardio-pulmonaires sévères. Selon les recommandations de l'OMS de 1980, l'épreuve d'effort est un examen dynamique qui traduit mieux que tout examen de repos (VEMS, FEVG) la réalité du handicap et, probablement, la qualité de vie du patient.



Résonance magnétique nucléaire

Les progrès récents des techniques modernes d'imagerie ont permis à la RMN d'être largement exploitée en Cardiologie adulte et pédiatrique. Cette technique combine une haute résolution spatiale utile à l'étude de l'anatomie compliquée des patients porteurs d'une cardiopathie congénitale et une approche fonctionnelle, notamment par l'étude des flux sanguins. Les potentialités de la RMN et ses applications futures sont encore à l'étude actuellement et ne cessent de progresser, mais font déjà partie des outils diagnostiques utilisés quotidiennement dans certains centres spécialisés.

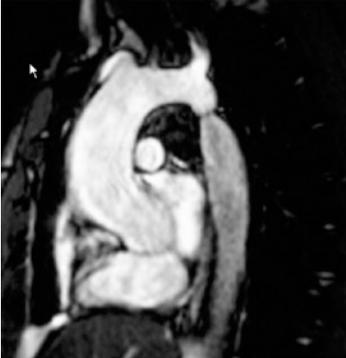


Cette technique remarquable est basée sur le principe de captation de l'énergie émise par l'hydrogène (protons) des cellules lorsqu'il cesse d'être soumis à des variations du champ électromagnétique. Les tissus sont différenciés en fonction de leur concentration en hydrogène et leur situation dans l'espace est déterminée en fonction des angles d'orientation spatiale. La RMN enregistre donc pendant un certain temps tout un volume anatomique, y compris les événements dynamiques qui s'y passent. Grâce à un programme informatique savant et un ordinateur particulièrement puissant, on parvient ainsi à reconstruire une image tridimensionnelle de toute l'anatomie. Les progrès sont tels qu'on peut désormais reproduire l'anatomie des cibles (le cœur par exemple) en temps réel, donc sans avoir besoin de reconstruire l'image, ce qui nous donne l'équivalent d'un amalgame entre échocardiographie et angiographie et donc une combinaison de l'anatomie cardiovasculaire et du fonctionnement hémodynamique, et ce en trois dimensions... La RMN est devenue la technique d'examen cardiaque la plus efficace pour l'anatomie des vaisseaux du cœur et du thorax, mais également de certaines parties du cœur comme le ventricule droit par exemple, surtout chez les grands enfants et adolescents, chez qui est moindre le rendement de l'échocardiographie. Sa capacité d'analyse et de mesure des flux sanguins fournit également des données hémodynamiques intéressantes. La reconstruction tri-dimensionnelle visible sous toutes les incidences imaginables offre au chirurgien une image quasi anatomo-pathologique des lésions, ce qui assure le diagnostic et permet d'adopter sans hésitation la stratégie la plus adéquate.

La technique a aussi des limitations : le patient doit être introduit pendant un certain temps dans un aimant ayant la forme d'un tunnel étroit. Le patient doit être immobile, ce qui impose une sédation ou anesthésie chez les nourrissons et petits enfants. L'appareillage énorme est fixe et ne peut se déplacer au chevet des nourrissons malades. Les examens et leur déchiffrement prennent un temps certain et le nombre d'examens réalisables par jour est limité, d'autant que la technique est utilisée pour l'imagerie de l'ensemble du corps et que le nombre de machines disponibles est strictement limité par la loi. La présence de certains **objets métalliques** dans le corps contre-indique l'examen par ce procédé (prothèse valvulaire, pacemaker, prothèse articulaire, etc...). Enfin et surtout, la RMN demande un investissement considérable du radiologue et du cardiologue car elle exige la combinaison d'une solide formation en RMN et d'une expérience en profondeur de la

cardiologie au sens large pour obtenir des informations fiables, débarrassées d'artefacts et utilisables par le clinicien.

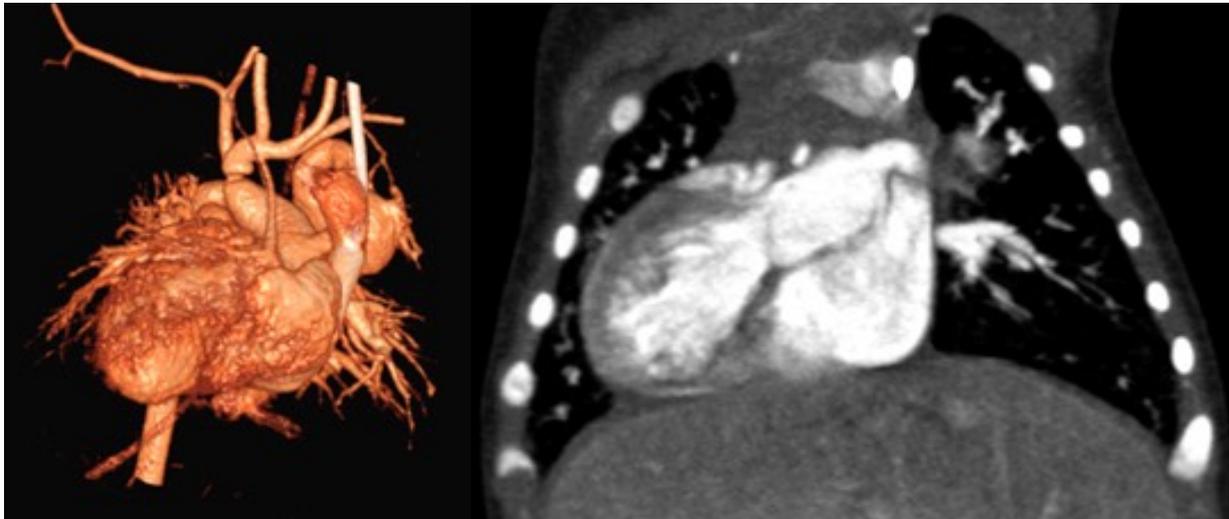
Cette technologie ne cesse de progresser cependant et il existe maintenant des prototypes de **salle de cathétérisme sous RMN** ; il n'est donc pas interdit de penser que l'on pourra cathétériser **sans rayons X** dans un avenir raisonnable, fait d'autant plus intéressant que la RMN permet également la mesure des flux sanguins et donc de certains événements hémodynamiques.



Le scanner thoracique

Le développement récent des techniques du scanner constitue pour les cardiologues un nouvel outil diagnostique d'une précision anatomique remarquable. Rappelons que le principe du scanner est d'obtenir par radiographie des coupes du corps humain (tomographie) qui sont reproduites sous forme d'image par traitement informatique, donc à l'aide d'un ordinateur. D'où le premier nom de « CT scan » pour « computed tomography » ou tomographie computerisée. Ces scanners sont de plus en plus performants et il en existe plusieurs générations. Le 'multislice' ou 'scanner à multibarrettes' est la génération la plus récente, appelée à concurrencer les autres techniques pour la mise au point anatomique tridimensionnelle des structures du thorax. C'est ainsi que les vaisseaux du cœur (aorte et artères pulmonaires) peuvent être étudiés en grand détail par cette technique. Les structures dans le cœur (valves, parois..) sont non ou difficilement analysables par cette technique en raison de leurs mouvements incessants.

Cet appareil utilise **les rayons X** et un examen correspond à une irradiation équivalente à 50 radiographies du thorax (à l'heure actuelle car de nouvelles applications vont permettre de diminuer cette dose). Il faut donc limiter le nombre d'exams au strict minimum nécessaire. Le principe consiste à faire tourner autour du patient un volumineux anneau portant sur sa circonférence interne une source de rayons X et (selon les modèles et les applications) 16 à 64 barrettes de détecteurs de Rayons X. Comme la table du patient se déplace longitudinalement, on peut en très peu de temps et en additionnant de nombreuses coupes successives accumuler une myriade d'informations radiologiques sur le volume corporel exploré.

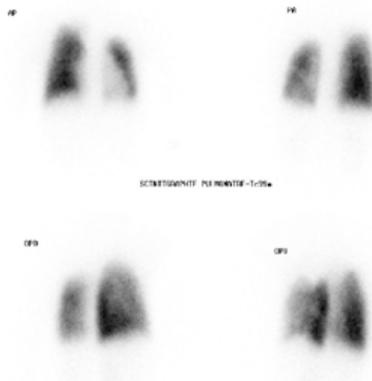


Les progrès de cette technique sont très rapides et le temps de rotation, la résolution des images, l'épaisseur des coupes et les doses de rayons X sont en constante amélioration. Bien évidemment, ces myriades d'informations ne sont exploitables que grâce aux performances de l'informatique moderne qui trie toutes les données en fonction de la profondeur et du contraste et reconstitue une image 3D très fidèle de l'anatomie explorée. Grâce à un codage couleur, on peut même reconstruire des images dignes des traités d'anatomie les mieux illustrés. Enfin, comme la machine capte un volume, les images 3D sont visibles sous toutes les incidences, un peu comme un hologramme : l'image projetée sur l'écran du PC peut être animée de rotation axiale ou transversale, permettant d'un seul coup d'œil la perception de toutes les particularités anatomiques.

Les images saisissantes de précision obtenues à ce niveau par les scanner de dernière génération nous permettent d'espérer que l'indication de l'angiographie sélective technique invasive à la fois par son abord et la quantité de produit de contraste nécessaire, sera dans un proche avenir réduite au minimum. Comme les images sont acquises en très peu de temps, l'anesthésie de l'enfant n'est souvent pas nécessaire.

La scintigraphie isotopique

Les techniques d'imagerie par radio-isotopes ne sont pas couramment utilisées en cardiologie pédiatrique. Elles peuvent cependant contribuer valablement au diagnostic dans certains cas.



La scintigraphie pulmonaire ventilation/perfusion: les cardiopathies peuvent avoir des conséquences pulmonaires sérieuses qu'il est important de mettre en évidence. En dehors de la technique invasive qu'est le cathétérisme cardiaque avec angiographie sélective, il existe une technique peu invasive qui peut s'effectuer en ambulatoire et donne de précieux renseignements : c'est le **scinti-scanning de perfusion pulmonaire**. La technique consiste à injecter en intraveineux des agrégats d'albumine marqués avec un isotope (technétium 99) : ces particules radioactives se distribuent dans la circulation pulmonaire et sont arrêtées dans la circulation capillaire en raison de leur volume. On réalise ensuite une « prise de vue » avec une caméra à scintillation et on obtient une image fidèle de la distribution vasculaire pulmonaire et des anomalies éventuelles. Cette technique est souvent couplée avec un **scinti-scanning de ventilation pulmonaire**. Ce dernier est obtenu avec la même caméra à scintillation, après que le patient a inhalé de l'air contenant un gaz radioactif (Xénon 133) : on obtient ainsi une image de la distribution des voies aériennes dans les poumons. La comparaison des deux images permet de distinguer la part circulatoire de la part ventilatoire des anomalies observées.

La scintigraphie myocardique : L'intégrité de la perfusion du cœur par les artères coronaires (perfusion coronarienne) est évidemment vitale pour le myocarde et il est nécessaire de l'évaluer dans certaines situations malformatives ou dans certaines pathologies acquises. En dehors de la coronarographie, il existe une technique peu invasive qui peut s'avérer utile chez le plus grand enfant : la scintigraphie myocardique. Le principe consiste à injecter en intraveineux du technétium 99 lié à un composé complexe (en abrégé : sestaMIBI) qui est capté très spécifiquement par le myocarde où il reste stable quelques heures. Le passage sous la caméra à scintillation sous diverses incidences donne des images assez complètes de la **perfusion myocardique** au repos dans les différents segments du myocarde. Le même test est reproduit à l'effort ou sous perfusion de drogues provoquant une réponse cardiaque similaire à celle d'un effort et les images sont comparées à celles obtenues au repos pour déceler les régions anormalement perfusées du myocarde.

D'autres techniques isotopiques sont plus rarement utilisées, comme l'injection de globules blancs marqués pour déceler les foyers infectieux par exemple en cas de suspicion **d'endocardite infectieuse**, ou l'injection de globules rouges marqués pour localiser la rate dans les anomalies de positionnement des viscères et d'anomalies complexes du cœur qui peuvent s'accompagner de **polysplénie** (plusieurs rates) ou d'**asplénie** (absence de rate).

PRINCIPALES MALFORMATIONS CARDIAQUES CONGENITALES

Les Communications anormales

Communication interauriculaire

Les CIA constituent à elles seules 7% des cardiopathies congénitales.

Leur diagnostic anténatal est délicat car une partie de ces défauts est présente de façon normale pendant la vie foetale.

Si la plupart de ces communications sont bien supportées chez l'enfant, elles sont compliquées d'HTAP irréversible et de défaillance droite vers 20-30 ans.

La plupart du temps, on retrouve un souffle systolique d'éjection pulmonaire et un BB2 constant.

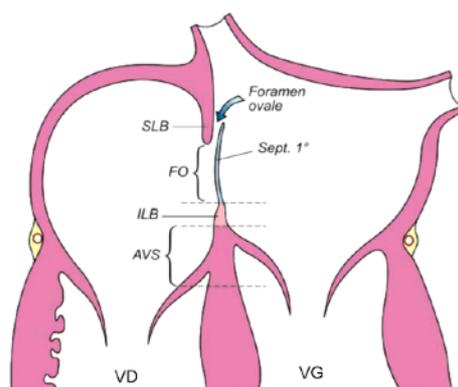
Une consultation spécialisée s'impose dès le diagnostic, même si une fermeture spontanée est possible avant l'âge de 2-3 ans.

Si indiqué, on réalise une fermeture de cette CIA avant l'âge de 15 ans, soit par cathétérisme pour les CIA 2 centrale, soit par chirurgie pour les CIA 2 larges, les CIA 1 ou sinus venosus.

les CIA 2 centrale, soit par chirurgie pour les CIA 2 larges, les CIA 1 ou sinus venosus.

Si indiqué, on réalise une fermeture de cette CIA avant l'âge de 15 ans, soit par cathétérisme pour

La communication inter-auriculaire (CIA) (en anglais, atrial septal defect : ASD) est une malformation cardiaque congénitale fréquente. Elle correspond à la persistance d'une déhiscence dans le septum inter-auriculaire (cloison qui sépare les deux oreillettes), normalement hermétique après la naissance.

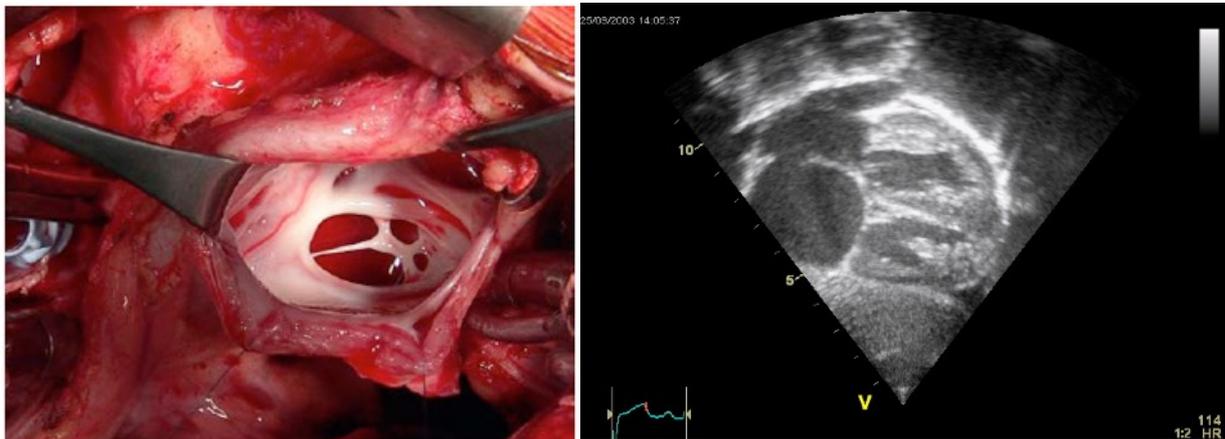


Cette malformation représente 6 à 8 % des malformations congénitales cardiaques. De telles anomalies sont décelées chez 1/1 500 naissances vivantes, avec un rapport filles/garçons de 2-4/1. La prévalence dans la population générale est estimée à 1/25 000.

La plupart des communications interauriculaires sont sporadiques et résultent de mutations génétiques spontanées. Cependant, des formes héréditaires ont été rapportées. Chez environ un tiers des enfants affectés, l'anomalie est associée à un syndrome héréditaire. Il peut s'agir d'une trisomie 21, d'un syndrome d'Alagille, d'un syndrome de Holt-Oram, d'un

syndrome Ellis-van Creveld ou d'un syndrome de Noonan (voir ces termes). Une association avec un bloc AV de premier degré (PR long familial) existe aussi. Plusieurs gènes de susceptibilité responsable de la persistance d'une CIA ont été identifiés.

Toutes les communications entre les oreillettes du coeur ne correspondent pas à des anomalies de la partie centrale du septum auriculaire, et d'autres formes de communication doivent être distinguées. Il existe en réalité quatre types d'anomalies dont le nom fait référence à la localisation de l'anomalie par rapport au septum auriculaire (voir Table).



Vue opératoire (à gauche) et vue sous-xyphoïdienne par échographie 2D (à droite) montrant clairement une CIA secundum avec dilatation de l'OD.

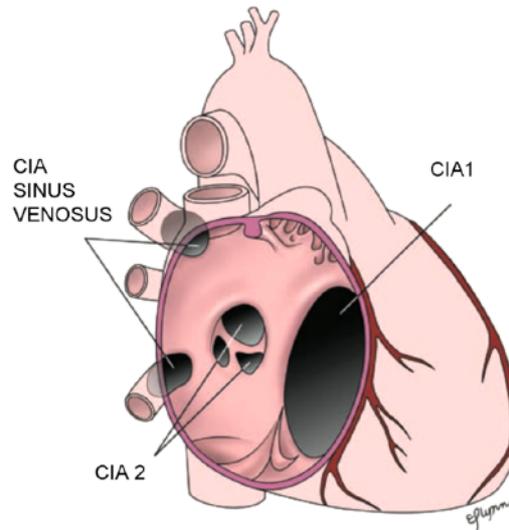
Les différents sous-types anatomiques de CIA

Type de CIA	Localisation	Associations
CIA primum	Portion basse du septum, près de l'insertion des valves AV	Canal AV partiel, intermédiaire ou complet; fente mitrale; déviation axiale gauche
CIA secundum	Dans la partie centrale du septum, appelée 'fossa ovalis'.	PFO, CIA multifénostrée, BAV du premier degré
CIA sinus venosus	Haute, près de l'abouchement des veines pulmonaires	Retour veineux pulmonaire anormal

L'ostium secundum est l'anomalie la plus fréquente : elle représente 3/4 des cas de CA. L'ostium primum, qui représente 1/6 des cas, est une anomalie du septum auriculo-ventriculaire, mais avec un shunt auriculaire exclusivement. Le sinus venosus (1/10 des cas) correspond à la présence d'une ouverture au delà des limites de la fosse ovale et il est associé à des anomalies d'insertion des veines pulmonaires droites. L'anomalie la plus rare, celle du sinus coronaire, est localisée au niveau de l'abouchement du sinus coronaire et résulte de l'absence de séparation entre le sinus et l'oreillette.

Physiopathologie

Cette communication anormale est responsable de l'apparition d'un *shunt gauche-droit*: une partie du sang revenant des poumons dans l'oreillette gauche regagne directement les poumons (via la CIA et l'oreillette droite) en court-circuitant la grande circulation.



Dans l'enfance, les manifestations cliniques incluent : une tachypnée, un essoufflement, une fatigue, une sudation, des palpitations, des infections respiratoires fréquentes et un ralentissement de la croissance. D'autres symptômes apparaissent en général entre 20 et 30 ans. Les patients ont un risque accru de développer une endocardite infectieuse, une hypertrophie de l'oreillette droite et du ventricule droit, une hypertension artérielle pulmonaire fixée, une insuffisance cardiaque droite, des arythmies (FA, flutter) et des accidents vasculaires cérébraux (AVC).

Diagnostic

Le diagnostic de CIA peut se faire avant la naissance ("in utero") mais faire la différence avec un foramen ovale normalement présent avant la naissance n'est pas nécessairement facile. Il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. Si la CIA est isolée, il n'est pas nécessaire que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. Cependant, il est préférable que l'enfant soit examiné après quelques semaines de vie par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de cette CIA et guider les parents dans la prise en charge.

Dans la majorité des situations, le diagnostic est fait après la naissance, souvent tardivement (> 2 ans), y compris à l'âge adulte.

Sur le plan clinique, un souffle pulmonaire avec BB2 constant, et un roulement tricuspide témoignent d'un shunt G>D important ($Q_p:Q_s > 3$).

La radiographie du thorax montrera une surcharge pulmonaire avec saillie de l'arc moyen gauche.

L'électrocardiogramme peut aider à évaluer l'importance de la CIA. On retrouvera un BBD (RsR' en V1) et une relative hypertrophie du VD.

L'échocardiographie, permet à l'heure actuelle un diagnostic très complet de la cardiopathie et de ses conséquences. On décrira le degré de dilatation du VD et le rapport VD:VG mesuré en court-axe. Chez les adultes ou grands enfants, une échocardiographie transoesophagienne est parfois nécessaire pour bien visualiser la cloison entre les oreillettes, situé dans la partie postérieure du cœur.

Traitement

Un traitement par médicaments est en général non nécessaire pendant l'enfance car les patients sont peu symptomatiques. Les traitements médicaux sont par ailleurs peu efficaces chez les rares enfants symptomatiques.

Même en l'absence de symptômes, la fermeture de la CIA peut s'avérer nécessaire si la CIA engendre une augmentation significative de la quantité de sang allant vers le poumon et donc du travail cardiaque (en pratique si le Qp:Qs est > 1.5). Ceci est évalué en général par l'échocardiographie ou à la radiographie de thorax (dilatation du ventricule droit). Lorsque l'enfant est peu ou pas symptomatique (majorité des enfants), cette fermeture est en général proposée en âge pré-scolaire (5-6 ans), et toujours avant 15 ans. Dans les rares cas où l'enfant est très symptomatique dans les premières années, la fermeture peut être proposée avant. Lorsque le diagnostic de CIA est fait à l'âge adulte, le traitement par cathétérisme ou par chirurgie peut encore être proposé, même à un âge avancé, et ceci pour éviter les complications à long terme et ainsi augmenter l'espérance de vie.

Deux possibilités thérapeutiques existent pour la fermeture de CIA : le cathétérisme interventionnel ou la chirurgie. Lorsque la CIA est bien 'centrale' dans la cloison interauriculaire (en termes médicaux le type 'secundum'), et pas trop grande ($< 40\text{mm}$), la fermeture de la CIA peut être réalisée par cathétérisme cardiaque interventionnel. Ceci implique, sous anesthésie générale, l'introduction via les veines vers le cœur d'une prothèse qui fermera le trou. Cette technique qui permet d'éviter la chirurgie à cœur ouvert, est utilisée depuis plus de 20 ans et donne des résultats très satisfaisants. Plusieurs types de prothèse sont actuellement disponibles sur le marché.

La fermeture chirurgicale est la seule option pour certaines formes anatomiques de CIA's situées près des valves ou des veines d'accès au cœur (CIA primum ou CIA type sinus venosus). De la même façon, si une CIA de type 'secundum' est trop large ($> 40\text{mm}$), ou l'enfant trop petit, il faut recourir à la fermeture chirurgicale. Il s'agit d'une chirurgie à cœur ouvert nécessitant une circulation extracorporelle (CEC) pour assurer la perfusion sanguine des différents organes, pendant que le chirurgien répare le cœur. Cette intervention, existant depuis plus de 50 ans, comporte actuellement très peu de risques (proche de 0%). Elle peut être pratiquée par sternotomie (cicatrice à l'avant) ou par thoracotomie (cicatrice en dessous du sein ou sur le côté).

Pronostic

Les anomalies peu sévères peuvent être asymptomatiques et l'espérance de vie non modifiée. Chez certains enfants, une petite communication peut se refermer spontanément (jusqu'à 4/5 des cas présentant un défaut de petit diamètre dans les 24 premiers mois de la vie). Si le patient présente peu ou pas de symptômes, ou si le défaut est petit, la fermeture chirurgicale peut ne pas être nécessaire.

L'avenir des enfants opérés de CIA est en général excellent. La fermeture de la CIA corrige entièrement la malformation lorsque celle-ci est isolée. Un suivi cardiologique reste cependant nécessaire toute la vie, étant donné la présence de 'cicatrices' cardiaques. La pratique sportive est autorisée chez ces patients et les femmes peuvent en général envisager des grossesses. La grande majorité des patients pris en charge ont une qualité de vie et des performances cardiovasculaires normales à l'âge adulte.

Communication interventriculaire

Les CIV représentent à elles seules 25% des cardiopathies congénitales.

Leur diagnostic anténatal est possible.

Elles sont caractérisées par un souffle holosystolique audible au 4^{ième} espace intercostal, après le 5^{ième} jour de vie.

Les petites CIV musculaires sont bien tolérées.

Les CIV larges ont un retentissement clinique après 1 mois de vie et peuvent conduire à une HTAP fixée après 6/9 mois de vie. Elles nécessitent donc une consultation spécialisée dès le diagnostic.

Quelque soit leur taille, les CIV présentent une tendance à la fermeture, constituent un risque d'endocardite bactérienne, constituent un risque d'insuffisance aortique si en position sous-aortique, ne se ferment qu'exceptionnellement de façon spontanée si en position sous-pulmonaire, et constituent un risque de développement d'une sténose sous-pulmonaire même après fermeture chirurgicale.

La correction chirurgicale est grevée de peu de complications, quelque soit l'âge de correction.

La correction chirurgicale est grevée de peu de complications, quelque soit l'âge de correction après fermeture chirurgicale pulmonaire et constituent un risque de développement d'une sténose sous-pulmonaire même spontanée, ne se ferment qu'exceptionnellement de façon spontanée si en position sous-aortique, et constituent un risque de développement d'une sténose sous-pulmonaire même après fermeture chirurgicale.

Le terme 'communication interventriculaire' ou CIV indique un passage existant entre le ventricule droit et gauche alors que dans un cœur 'normal' la paroi entre ces deux ventricules est tout à fait étanche et intacte (figure 1). Cette communication permet au sang rouge de passer du ventricule gauche (VG) vers le ventricule droit (VD) et ainsi vers les artères pulmonaires. Ceci entraîne une augmentation du travail du cœur et une augmentation de sang dans les poumons.

Il faut distinguer la CIV isolée et la CIV associée à d'autres malformations importantes. Ainsi, la CIV est obligatoire dans la 'tétralogie de Fallot' ou dans le 'tronc artériel commun' (voir plus loin). Elle peut également se voir en présence d'une coarctation de l'aorte, d'une interruption de l'arc aortique, et bien d'autres malformations cardiaques. Nous ne parlerons dans ce paragraphe que de la CIV isolée ou se présentant comme la malformation principale. La CIV peut se localiser à différents endroits (différents types anatomiques) et il est très important de distinguer ces différentes localisations car la prise en charge médicale peut être très différente. La CIV isolée représente à peu près 10% des malformations cardiaques congénitales. Elle peut, bien que rarement lorsque la CIV est isolée, s'associer à d'autres malformations non cardiaques ou être associée à des anomalies chromosomiques comme la microdélétion 22q11, la trisomie 21 ou 18.

Physiopathologie

A la naissance, le nouveau-né avec une CIV isolée est en général cliniquement bien. En effet, les poumons sont fermés et 'inutiles' avant la naissance, et il faut plusieurs jours voire semaines après la naissance pour qu'ils s'ouvrent complètement et laissent circuler le sang facilement dans les vaisseaux ('adaptation néonatale'). Peu de sang passe donc par la CIV vers les poumons dans les premiers jours de vie et l'enfant est asymptomatique. Dans les jours et semaines qui suivent la naissance, suite aux modifications pulmonaires, l'évolution dépendra essentiellement de la taille de la CIV.

Si la CIV est large, le ventricule gauche, qui travaille à plus haute pression, envoie une grande quantité de sang par la CIV vers l'artère pulmonaire et donc les poumons (AP, OG et VG dilatés). L'enfant présente alors progressivement un tableau de 'défaillance cardiaque' : essoufflement et endormissement lors de la prise des biberons, transpiration abondante, respiration rapide, même en dehors des repas. La prise de poids est souvent difficile. Un 'souffle' est audible à l'auscultation témoignant du passage en excès du sang vers les poumons. Le pédiatre peut observer une 'polypnée' (respiration rapide) ou une 'tachycardie' (battements du cœur rapides) ou même une 'hépatomégalie' (gros foie), tous témoins d'un travail cardiaque trop important. Lorsque la CIV est plus petite, l'enfant est souvent peu ou même pas du tout symptomatique. Parfois, les premiers mois de vie sont marqués par une polypnée, une transpiration un peu plus abondante, une croissance un peu plus difficile ou uniquement des infections pulmonaires plus fréquentes et traînantes.

Lorsque la CIV est très petite, les enfants peuvent ne présenter aucune plainte. Au plus la CIV est petite, au plus le souffle pourra être important. En effet, si le trou est petit, la différence de pression entre le ventricule gauche et le droit se maintient et le passage du sang d'une cavité à haute pression vers une cavité à basse pression fait beaucoup de bruit. L'évolution clinique est variable en fonction de la taille mais également en fonction de la localisation de la CIV (type anatomique). En effet, certains types de CIV peuvent avoir tendance à se fermer spontanément alors que d'autres ne se fermeront jamais. Certaines CIV situées près des valves du cœur, peuvent avec le temps perturber le fonctionnement des valves, ce qui pourra changer la présentation clinique et nécessiter une intervention chirurgicale.

Diagnostic

Le diagnostic de CIV peut se faire avant la naissance ("in utero"). Il est capital dans ces cas là qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. Si la CIV est isolée, il n'est pas nécessaire que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. Cependant, il est préférable que l'enfant soit examiné la première semaine de vie par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de cette CIV et guider les parents dans la prise en charge.

Dans la majorité des situations, le diagnostic est fait rapidement après la naissance (>J5).

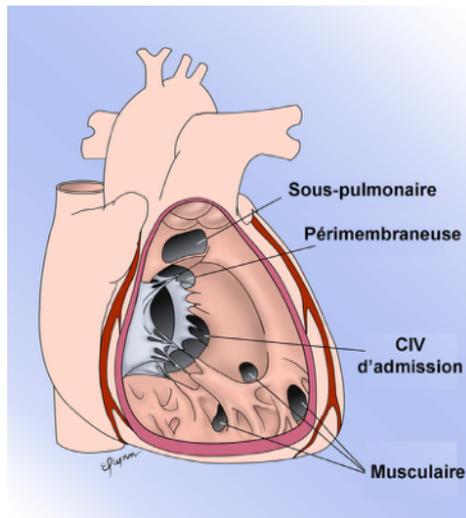
L'échocardiographie, permet à l'heure actuelle un diagnostic très complet de la cardiopathie et de ses conséquences. On décrira la localisation de la CIV (voir schéma), l'importance du shunt et les pressions pulmonaires.

L'électrocardiogramme et la radiographie du thorax pourront aider à évaluer l'importance de la CIV. Sur l'ECG on notera la présence d'une HVD ou d'une HVG. A la radio, on mesurera l'index cardiothoracique et le degré d'hypervascularisation pulmonaire.

Il est de plus en plus rare qu'un cathétérisme cardiaque soit nécessaire pour mettre au point une CIV. L'intérêt principal est d'exclure la présence de CIV multiples, et d'une HTAP fixée, par la mesure des résistances vasculaires pulmonaires.

Si d'autres anomalies non-cardiaques sont présentes, un bilan génétique à la recherche d'anomalies chromosomiques ou génétiques est indiqué.

Traitement



Un traitement médical est en général nécessaire lorsque la CIV est de taille moyenne ou grande en présence de signes cliniques de défaillance cardiaque, signalés plus haut. Trois types de médicaments peuvent être utilisés :

- 1) Les diurétiques (lasix®, dytenside®) qui en favorisant la production d'urine, éliminent l'excédant d'eau dans le corps et surtout dans le poumons.
- 2) Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (renitec - enalapril 0,25 à 1 mg/kg/jour), qui en abaissant la tension artérielle favorisent le passage du sang vers l'aorte plutôt que vers les artères pulmonaires et diminuent le travail du cœur.
- 3) La digoxine (lanoxin®), qui en améliorant la contractilité des fibres musculaires du cœur, aide le cœur face à un travail majoré. Son efficacité est toutefois actuellement discutée.
- 4) Chez le nourrisson il faut souvent ajouter du fer afin d'éviter l'anémie qui engendre une moindre tolérance de la cardiopathie. Une transfusion est parfois proposée pour augmenter la viscosité du sang (Hgb > 15g/dl) et limiter ainsi le shunt et le travail cardiaque.
- 5) L'alimentation est souvent rendue hypercalorique chez les nourrissons afin de favoriser la prise pondérale (concentration supérieure à la normale du lait 1er âge, rajout de sucre et parfois d'huile). En cas de gros problèmes alimentaires, une alimentation par petits repas fréquents ou par gavage naso-gastrique pourra être introduite, en milieu hospitalier.
- 6) La kiné respiratoire permet de prévenir les surinfections pulmonaires, fréquentes.

Une intervention chirurgicale sera nécessaire la première année de vie (de préférence avant 6-9 mois) lorsque la CIV reste large (non restrictive en pression, avec pression dans le VD > 50mmhg) ou lorsque l'enfant tolère mal la CIV (mauvaise croissance, polypnée importante, décompensation cardiaque), et ceci quelle que soit sa localisation.

Lorsque la CIV est large, elle soumet en effet les poumons à de hautes pressions (équivalentes aux pressions dans l'aorte). Ceci peut endommager de façon définitive les poumons, si cet excès de pression se maintient pendant plus d'un an et engendrer ainsi une hypertension artérielle pulmonaire irréversible. Si l'enfant est jugé trop petit ou la CIV trop large pour une intervention visant une fermeture de l'orifice, un premier temps chirurgical consistera à mettre un anneau serré autour de l'artère pulmonaire (cerclage ou banding) limitant par là la quantité de sang et la pression dans les poumons. La CIV pourra alors être fermée secondairement, lorsque l'enfant sera plus grand, dans de meilleures conditions. La plupart du temps cependant, le cerclage de l'artère pulmonaire ne sera pas nécessaire et la CIV pourra être fermée immédiatement. L'intervention est une intervention à cœur ouvert, nécessitant la mise en place d'une circulation extra-corporelle (CEC) pour assurer la perfusion sanguine des différents organes, pendant que le chirurgien répare le cœur. De façon générale, le chirurgien utilise un patch en Dacron (tissu synthétique qui n'engendre aucun rejet) pour réaliser la fermeture de la CIV

Lorsque la CIV est plus petite une prise en charge interventionnelle est en général non nécessaire la première année de vie.

Certaines CIV peuvent devenir tellement petites ou même se fermer complètement de façon à ne pas du tout nécessiter d'intervention. D'autres nécessiteront quand même une fermeture plus tardive, soit parce qu'elles maintiennent un niveau de travail cardiaque trop élevée avec risque d'HTAP fixée ou de défaillance cardiaque, soit en raison de leur localisation ou de perturbation des valves adjacentes.

Même si la fermeture se fait encore souvent par voie chirurgicale, il existe depuis quelques années la possibilité pour certaines CIVs, de fermeture percutanée, c'est à dire, par cathétérisme cardiaque interventionnel, au moyen de prothèses introduites par les veines jusque dans le cœur. Les bonnes indications pour cette technique augmentent avec le temps suite à l'amélioration du matériel et de la technique elle-même.

Pronostic

Les résultats de la fermeture chirurgicale ou par cathétérisme sont à l'heure actuelle très satisfaisants avec un risque très faible (< 2%) de complications graves . Les risques s'élèvent légèrement lorsque l'enfant doit être opéré très tôt dans la vie (premiers mois). L'avenir des enfants opérés de CIV est en général excellent. La fermeture de la CIV corrige la malformation. Un suivi cardiologique reste cependant nécessaire toute la vie, étant donné la présence de 'cicatrices' cardiaques et du risque d'arythmie. La pratique sportive est autorisée chez ces patients et les femmes peuvent en général envisager des grossesses.

Une prévention de l'endocardite et un contrôle cardiologique annuel restent recommandés.

Canal atrioventriculaire

Le canal atrioventriculaire représente 3-4% des cardiopathies

Le diagnostic anténatal est possible.

Il s'agit de la cardiopathie principale des enfants porteurs de trisomie 21 (règle des 50%)

Selon la forme anatomique, la clinique sera celle d'une CIA, d'une CIV ou d'une maladie mitrale.

Une HTAP fixée peut apparaître dès 6 mois de vie. Une consultation spécialisée est nécessaire dès le diagnostic.

Un axe du QRS 'au plafond' est diagnostique

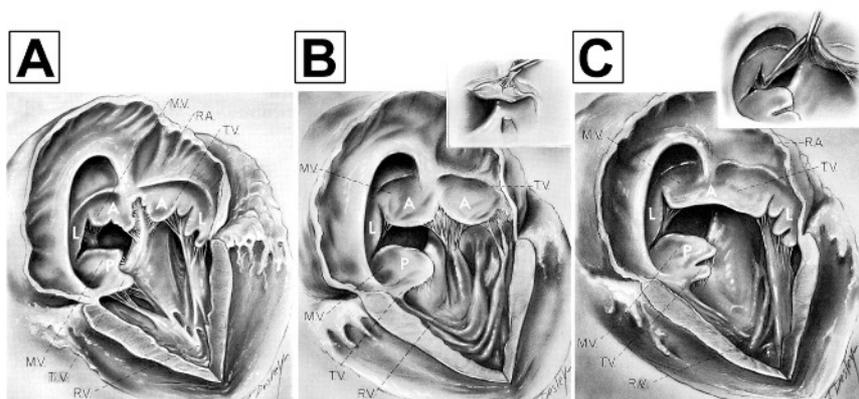
Quelque soit la taille, pas de fermeture spontanée, et risque accru d'endocardite.

La qualité de la correction dépend de la qualité de la plastie mitrale.

La qualité de la correction dépend de la qualité de la plastie mitrale.

Quelque soit la taille, pas de fermeture spontanée, et risque accru d'endocardite.

Le canal atrioventriculaire complet (CAVC), également appelé «communication AV complète» se caractérise par une communication interauriculaire de type ostium primum, une valve AV commune et une insuffisance variable du débit à travers le septum interventriculaire. Le CAVC est une cardiopathie congénitale rare qui représente environ 3% des malformations cardiaques. Il survient dans 1 sur 5 000 naissances viables. Cette anomalie est présente autant chez l'homme que chez la femme et une association frappante (50%) avec la trisomie 21 a été observée. Trois types de canal AV complet ont été définis (types A, B, C selon la classification de Rastelli) en fonction de la morphologie du feuillet supérieur de la valve AV commune.



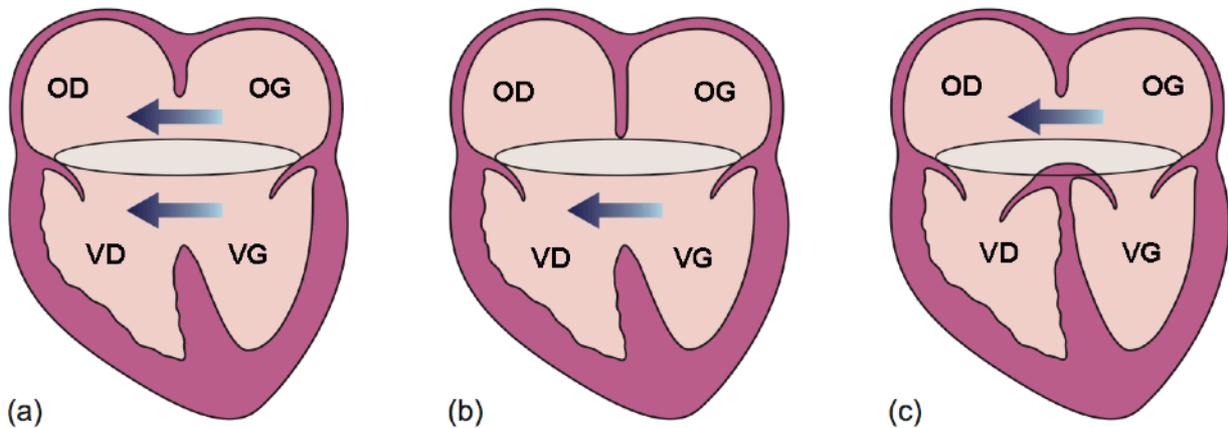
Type A: la valve auriculoventriculaire antérieure commune est fendue et s'insère sur le septum interventriculaire par des cordages.

Type B: la valve auriculoventriculaire commune est fendue et les cordages provenant de la portion moyenne de cette valve s'insèrent dans le ventricule droit sur le pilier médian.

Type C: la valve auriculoventriculaire antérieure commune n'est pas fendue et ne s'insère pas sur le septum interventriculaire.

Les différents sous-types anatomiques de CAV

Type de CIA	Description	Prise en charge
CAV complet	CIA primum, valve AV unique avec fente mitrale, CIV d'admission	Fermeture de CIA primum, plastie de la valve AV commune, fermeture de CIV
CAV partiel	CIA primum, fente mitrale	Fermeture de CIA primum et plastie mitrale
CAV intermédiaire	Valve AV commune, CIA ou CIV petite ou absente	Dépend de l'anatomie exacte



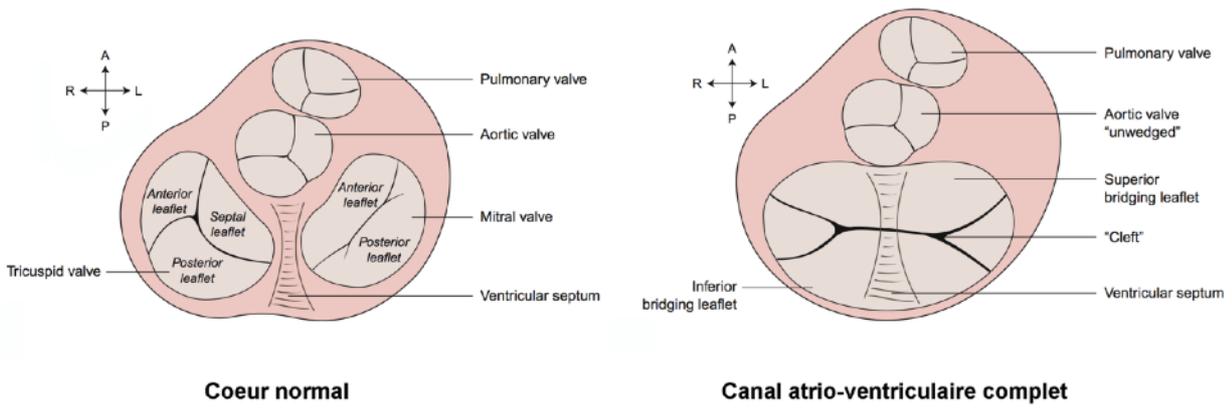
Physiopathologie

La présentation clinique varie fortement en fonction de la forme.

En cas de canal atrio-ventriculaire complet, la symptomatologie est très semblable à celle d'une large CIV (voir chapitre des CIV). Après quelques jours ou semaines de vie, en raison de la baisse des résistances pulmonaires ('adaptation néonatale'), l'enfant présente progressivement des difficultés alimentaires, une respiration rapide et une transpiration abondante surtout lors des repas avec une difficulté à prendre correctement du poids. En raison d'une CIA associé et la présence d'une valve atrio-ventriculaire unique qui est parfois fuyante, la symptomatologie peut même être plus marquée. Le médecin peut entendre un souffle et retrouver les différents signes témoins d'un tableau de 'défaillance cardiaque'.

En cas de CIA primum avec fente mitrale la symptomatologie se rapproche de celle de la CIA isolée (voir chapitre des CIA). Beaucoup d'enfants sont donc peu symptomatiques. Il est rare que la fente engendre une fuite sévère mais dans ce cas, les enfants peuvent être moins tolérants à l'effort et présenter un retard de croissance plus important. La présence d'un souffle cardiaque peut être le seul signe, amenant au diagnostic.

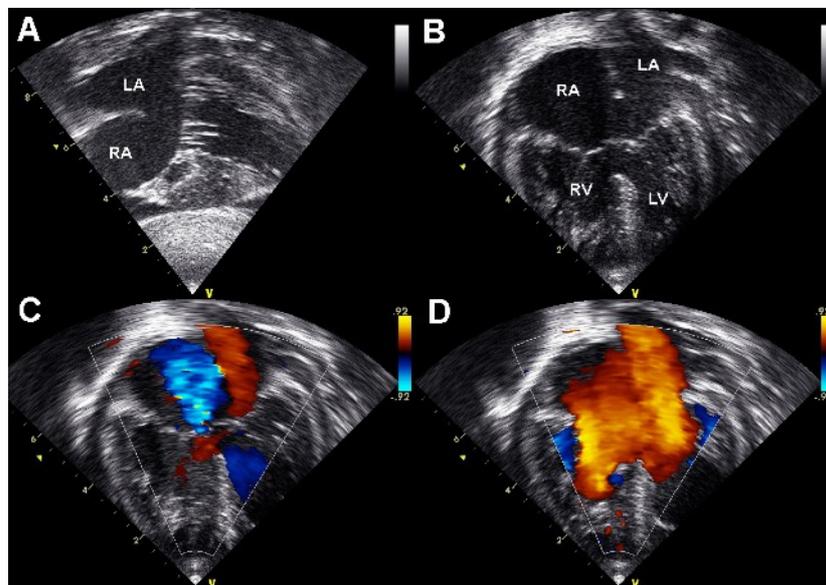
Les formes intermédiaires ont également une symptomatologie intermédiaire: en fonction de la taille de la CIV et de la CIA, en fonction de l'atteinte des valves, la symptomatologie sera plus ou moins importante.



Diagnostic

Le diagnostic du canal atrio-ventriculaire peut se faire avant la naissance. On perçoit en général un souffle systolique d'insuffisance mitrale, un souffle de sténose pulmonaire avec BB2 intense, un roulement diastolique tricuspide. L'enfant présente éventuellement des bronchites à répétition, et paraît facilement essoufflé à l'effort.

Il est capital comme pour les autres malformations cardiaques, qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. Il est également important de détecter les anomalies non cardiaques associées et en général, en présence d'un canal atrio-ventriculaire complet ou intermédiaire, une amniocentèse sera proposée afin de rechercher une trisomie 21. Si le canal atrio-ventriculaire est isolé, il n'est pas nécessaire que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. Cependant, il est préférable que l'enfant soit examiné la première semaine de vie, surtout en cas de canal atrio-ventriculaire complet et intermédiaire par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de la malformation et guider les parents dans la prise en charge.



En cas de diagnostic après la naissance, l'échocardiographie permet à l'heure actuelle une description très complète de la cardiopathie et de ses conséquences. On décrira en particulier l'aspect de la valve AV communes, ses insertions et la qualité des piliers sous-mitraux, le degré de fuite des composantes mitrale et tricuspide de la valve AV.

L'électrocardiogramme (axe du QRS entre -30° et + 180°, HBAG, BBD) et la radiographie du thorax (hypervascularisation pulmonaire) font en général partie du bilan initial. Le cathétérisme cardiaque est parfois réalisé dans les formes intermédiaires

pour mieux évaluer les pressions pulmonaires et le risque d'HTAP fixée. Si d'autres anomalies non-cardiaques sont présentes, un bilan génétique à la recherche d'anomalies chromosomiques (en particulier la trisomie 21) est réalisé.

Traitement

Un **traitement médical** est en général nécessaire dans le cas de canal atrio-ventriculaire complet car le passage de sang du cœur gauche vers les poumons via les communications et donc le travail cardiaque est très augmenté. Le traitement est le même qu'en cas de CIV isolée (voir chapitre CIV). Le traitement médical n'est en général pas nécessaire en cas de CIA primum et fente mitrale. En cas de forme intermédiaire, le traitement médical pourra parfois s'avérer nécessaire.

Un **traitement chirurgical** est toujours nécessaire car cette malformation ne guérit jamais spontanément. Ces lésions ne peuvent pas être traitées par cathétérisme cardiaque en raison des lésions valvulaires associées. Le type et l'âge au moment de la réparation sont très dépendants de la forme et de la présentation clinique. En cas de canal atrio-ventriculaire complet, en raison de la large CIV, il faut intervenir dans les 6 premiers mois de vie afin d'éviter les lésions irréversibles au niveau du poumon (hypertension artérielle pulmonaire fixée). En général, le chirurgien procède à une réparation complète dans laquelle il ferme les communications interauriculaires et interventriculaires et répare au mieux la valve. Ceci est la partie la plus délicate de l'intervention car le chirurgien doit créer 2 valves au départ d'une seule et essayer de rendre celles-ci les plus 'fonctionnelles' possibles, sans trop de régurgitation (fuite) ni d'obstacle à l'écoulement du sang (sténose). C'est une intervention à cœur ouvert, nécessitant la mise en place pendant l'intervention, d'une 'circulation extracorporelle' pour assurer la perfusion sanguine des différents organes, pendant que le chirurgien répare le cœur. Si cependant l'enfant est trop petit ou que la malformation paraît peu propice à une bonne réparation au vu du poids de l'enfant, le chirurgien peut d'abord procéder à un cerclage de l'artère pulmonaire ('banding', voir chapitre des CIV), ce qui permet de protéger les poumons. La chirurgie correctrice peut être réalisée plus tardivement dans de meilleures conditions, lorsque l'enfant sera plus grand. En cas de CIA primum avec fente mitrale, le traitement chirurgical est le plus souvent postposé jusqu'à l'âge de 4-5 ans. Dans le cas des formes intermédiaires, le moment du traitement dépend surtout de la taille de la CIV. Si celle-ci est importante, l'enfant est opéré dans les premiers mois de vie, comme dans la forme complète. Si la CIV est petite, l'intervention peut se faire plus tardivement, en général vers 4-5 ans.

Pronostic

Les résultats de la fermeture chirurgicale sont à l'heure actuelle très satisfaisants avec un risque faible de complications graves. Les risques s'élèvent cependant légèrement lorsque l'enfant doit être opéré très tôt dans la vie (premiers mois). Le résultat à long terme dépend surtout des lésions valvulaires et de la possibilité qu'a eue le chirurgien de 'réparer' les valves. Plus ou moins 10% des enfants nécessitent une réintervention au niveau de la valve mitrale à un certain moment de leur vie.

L'avenir de ces enfants opérés est en général très bon au niveau cardiaque mais sera quand même dépendant de la présence ou non de lésions valvulaires (surtout mitrale) résiduelles. Un suivi cardiologique reste nécessaire toute la vie, surtout pour le suivi de la fonction des valves. La pratique sportive est en général autorisée, en absence de lésions résiduelles significatives. Les femmes désireuses d'avoir un enfant, peuvent en général, en l'absence de lésions valvulaires résiduelles importantes, envisager une grossesse. La prévention de l'endocardite reste indiquée.

Communications entre les grands vaisseaux

Canal artériel - fenêtre aorto-pulmonaire - collatérales aortopulmonaires

Le canal artériel représente 10% des cardiopathies malformatives.

Le diagnostic anténatal est impossible.

Un souffle continu, sous-claviculaire gauche est caractéristique.

La prématurité et une rubéole congénitale sont des facteurs de risque.

Les gros canaux peuvent avoir un retentissement dès 1 mois de vie. Une HTAP fixée est possible dès 6-9 mois.

Les petits canaux augmentent le risque d'endocardite à tout âge.

Une consultation spécialisée est nécessaire dès le diagnostic.

La fermeture se fera par indométhacine avant 1 mois, par cathétérisme au delà de 1 mois, ou par une chirurgie simple par thoracotomie ou thoracoscopie.

une chirurgie simple par thoracotomie ou thoracoscopie

La fermeture se fera par indométhacine avant 1 mois, par cathétérisme au delà de 1 mois, ou par

une consultation spécialisée est nécessaire dès le diagnostic

Les communications entre les grands vaisseaux c'est-à-dire l'aorte et les artères pulmonaires, sont de plusieurs types. Le plus fréquent est la persistance du canal artériel (PCA). Le canal artériel, petit vaisseau situé entre l'aorte descendante et l'artère pulmonaire gauche est indispensable au bon fonctionnement du cœur avant la naissance. Normalement, il se ferme dans les premiers jours suivant la naissance. Parfois cependant, ce canal ne se ferme pas spontanément. Ceci engendre le passage de sang rouge oxygéné de l'aorte (Ao) via le canal artériel vers les artères pulmonaires (AP), entraînant un excès de sang vers les poumons et une augmentation du travail cardiaque. Cette anomalie est assez fréquente surtout chez les enfants nés prématurément.

Il faut distinguer le CA isolé et le CA associé à d'autres malformations importantes. Ainsi, par exemple, la présence du CA est obligatoire dans certaines malformations comme l'atrésie pulmonaire ou l'interruption de l'aorte aortique, où sa fermeture spontanée entraîne une forte dégradation de l'état de l'enfant évoluant vers le décès si le canal n'est pas réouvert (voir plus loin). Nous ne parlerons dans ce chapitre que du canal artériel isolé ou se présentant comme la malformation principale.

D'autres communications anormales peuvent exister entre les gros vaisseaux, comme la fenêtre aorto-pulmonaire qui est une communication, ou plutôt un manque de cloisonnement entre l'aorte ascendante et l'artère pulmonaire centrale. Cette malformation est beaucoup plus rare que le canal artériel persistant. Certaines malformations cardiaques complexes et cyanogènes peuvent s'accompagner de collatérales aorto-pulmonaires, petits vaisseaux anormaux reliant l'aorte et les vaisseaux pulmonaires. Ces collatérales peuvent également exister, mais plus rarement, en l'absence d'autres malformations cardiaques. Comme le canal artériel persistant, ces deux types de communications augmentent l'arrivée de sang aux poumons et le travail cardiaque.

La PCA classique a une prévalence à la naissance à terme d'environ 1/2.000. La prévalence est plus élevée chez les nourrissons nés prématurés, en particulier avec un petit poids de naissance. Le ratio est de deux filles pour un garçon.

Dans la majorité des cas, il n'y a pas de cause identifiable. La PCA est associée à des aberrations chromosomiques, une asphyxie à la naissance, une naissance en haute altitude, ou une rubéole congénitale. Quelques cas sont associés à des anomalies génétiques spécifiques (les trisomies 21 et 18, et les syndromes de Rubinstein-Taybi et CHARGE; voir ces termes). Une occurrence familiale est rare et la transmission est considérée comme étant polygénique avec un risque de récurrence de 3%. De rares familles avec PCA isolée ont été rapportées, où le mode de transmission semble être dominant ou récessif. Des cas familiaux peuvent être associés au syndrome CHAR, à l'anévrisme familial de l'aorte thoracique du à des mutations du gène *MYH11* où quelques membres des familles touchées ont aussi une PCA, et à la PCA associée à une bicuspidie de la valve aortique et à des anomalies des mains.

Physiopathologie

À la naissance, l'enfant ayant une communication anormale entre les grands vaisseaux est en général cliniquement bien. Dans les jours suivant la naissance, la diminution des 'résistances' pulmonaires favorise le passage anormal de sang par le CA ou la fenêtre aorto-pulmonaire. C'est donc quelques jours après la naissance que les symptômes peuvent apparaître mais ceci dépend essentiellement de la taille de la communication.

Si la communication est large, l'enfant présente rapidement des signes de 'défaillance cardiaque': respiration rapide, transpiration lors des repas, difficultés pour finir les biberons, difficultés de prise pondérale. Chez l'enfant prématuré avec large canal artériel, les symptômes peuvent survenir très rapidement et être très sévères, nécessitant une prise en charge rapide. Le pédiatre ausculte un 'souffle' témoignant du passage en excès du sang vers les poumons, constate une 'polypnée' (respiration rapide) ou une 'tachycardie' (battements du cœur rapides), tous témoins d'un travail cardiaque trop important.

Lorsque la communication est petite l'enfant est souvent peu ou pas du tout symptomatique et le diagnostic est souvent posé par la présence d'un souffle. Parfois une transpiration excessive à l'effort, une croissance un peu difficile, des infections pulmonaires plus fréquentes et traînantes peuvent être présents.

L'évolution clinique est variable. Le canal artériel et les collatérales aorto-pulmonaires peuvent spontanément se fermer avec dans ce cas disparition progressive des symptômes. Les fenêtres aorto-pulmonaires par contre ne se ferment jamais.

Diagnostic

Le diagnostic de CA persistant ne peut pas se faire avant la naissance car il est normal pendant la grossesse que le canal artériel soit largement ouvert. La fenêtre aorto-pulmonaire peut être visualisée par l'échocardiographie fœtale bien que ceci puisse s'avérer difficile.

Le diagnostic des communications entre les gros vaisseaux est donc en général fait après la naissance. L'hyperdébit pulmonaire favorise les infections respiratoires, la tension artérielle diastolique est abaissée, les pouls fémoraux/carotidiens/huméraux sont bondissants. Le souffle systolo-diastolique aide au diagnostic. Toutefois, dans les très larges canaux ou en cas d'HTAP importante, le souffle peut être uniquement systolique.

L'échocardiographie permet à l'heure actuelle un diagnostic très complet de la cardiopathie et de ses conséquences. On retrouvera une dilatation de l'OG et du VG si le shunt est important. Les pressions du VD et de l'AP sont mesurables au Doppler. Le flux aorto-pulmonaire est visualisé au Doppler couleur.

L'électrocardiogramme (HVG, HVD) et la radiographie du thorax (cardiomégalie, hypervascularisation pulmonaire) pourront aider à évaluer l'importance de la communication. Il est de plus en plus rare qu'un cathétérisme cardiaque soit nécessaire pour le diagnostic ou le traitement de cette malformation.

Traitement

Les traitements médicamenteux à base de diurétiques, digoxine et/ou inhibiteurs de l'enzyme de conversion (voir traitement de la CIV) peuvent améliorer les signes de défaillance cardiaque induits par les larges communications. Chez l'enfant prématuré avec canal artériel persistant large, l'administration par perfusion intraveineuse des certains médicaments (ibuprofène, indométacine; 0,2 mg/kg à renouveler après 8h) peut favoriser la fermeture du canal artériel. Malheureusement, ces médicaments sont en général inefficaces chez l'enfant né à terme avec canal artériel persistant.

Lorsque la communication reste large, une intervention est nécessaire, préférentiellement avant 6 mois de vie pour éviter les conséquences néfastes et irréversibles au niveau des poumons. L'importance de la symptomatologie nécessite par ailleurs souvent une intervention plus précoce. En cas de canal artériel, l'intervention peut être chirurgicale ou par cathétérisme, essentiellement en fonction du poids de l'enfant et la forme du canal artériel. L'intervention chirurgicale qui consiste à ligaturer le canal artériel n'est pas une intervention à cœur ouvert et se réalise via une incision thoracique latérale gauche. De plus en plus souvent, grâce à l'évolution de techniques, la fermeture du canal par cathétérisme cardiaque interventionnel peut être proposée. Dans ce cas, une petite prothèse est introduite via les veines ou artères de l'enfant jusqu'au cœur de l'enfant, afin de boucher le canal. Ce traitement évite l'ouverture du thorax et donc la cicatrice et permet un retour à domicile rapide après l'intervention. En cas de fenêtre aorto-pulmonaire, le traitement est chirurgical. Il s'agit d'une chirurgie à cœur ouvert, nécessitant une assistance circulatoire pendant l'intervention.

Lorsque la communication est moins large et n'engendre pas d'excès de pressions au niveau des poumons, le traitement peut être réalisé plus tard (souvent après l'âge d'un an). Pour le canal artériel et les collatérales aorto-pulmonaires, la fermeture se fait par cathétérisme cardiaque interventionnel, avec un bon résultat dans > 90% des cas. Certaines formes de petites fenêtres aorto-pulmonaires peuvent également bénéficier de cette technique, les autres seront traités par chirurgie.

Pronostic

Chez les enfants prématurés et avec un petit poids de naissance, la co-morbidité et la mortalité sont importantes, par instabilité hémodynamique.

Les patients asymptomatiques avec un canal étroit ont un pronostic vital normal mais un risque d'endocardite ultérieure. Les patients ayant un canal de diamètre moyen ou important avec un retentissement hémodynamique important peuvent avoir des altérations irréversibles de la circulation pulmonaire et une hypertension pulmonaire fixée si ils ne sont pas pris en charge à temps. Une insuffisance respiratoire et une défaillance du VG sont possibles (avec parfois insuffisance aortique ou mitrale par dilatation du VG).

Les résultats de la fermeture par chirurgie ou par cathétérisme sont très bons avec un risque très faible (< 2%) de complications graves. Les risques s'élèvent cependant légèrement lorsque l'enfant est opéré très tôt dans la vie (enfant prématuré ou jeune nourrisson). L'avenir des ces enfants est en général excellent. L'intervention corrige entièrement la malformation. Un suivi cardiologique occasionnel reste cependant conseillé, étant donné la présence de 'cicatrices' cardiaques. La pratique sportive est autorisée et les femmes peuvent en général envisager des grossesses.

En l'absence de traitement, une fermeture spontanée est possible surtout durant les 4 premières semaines de vie. Elle est exceptionnelle au delà d'un an.

Le tronc artériel commun

Le truncus représente 3% des cardiopathies.

Le diagnostic anténatal est possible.

Cette malformation est mal supportée dès le premier mois.

Le tableau clinique est celui d'un shunt G>D, souvent avec désaturation et pouls bondissants.

Le risque d'HTAP est présent dès 4 mois.

Une cure chirurgicale précoce (3 mois) est proposée d'emblée.

Cette anomalie est présente dans la moitié des patients avec microdélétions 22q11.

Cette anomalie est présente dans la moitié des patients avec microdélétions 22q11.

Une cure chirurgicale précoce (3 mois) est proposée d'emblée.

Le tronc artériel se caractérise par l'existence d'un seul vaisseau sortant du ventricule gauche et droit, à cheval sur une communication entre les ventricules. Ce vaisseau se poursuit par l'aorte mais donne également naissance aux artères pulmonaires. Ce tronc unique avec sa valve unique (valve troncale) remplace donc la valve aortique, la partie initiale de l'aorte, la valve pulmonaire et le début de l'artère pulmonaire. En fonction de la localisation de l'émergence des artères pulmonaires, il existe plusieurs types. En effet, les artères pulmonaires gauche et droite peuvent naître ensemble ou séparément du tronc artériel, plus ou moins loin de la valve troncale. La valve troncale peut être anormalement formée, avec comme conséquence une difficulté à l'ouverture (sténose) ou à la fermeture (fuite ou régurgitation) de la valve.

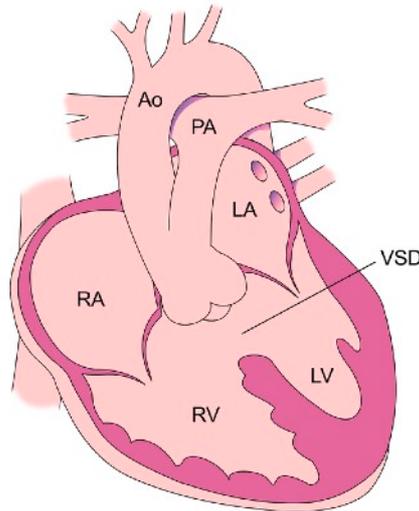
Le tronc artériel peut être associé à d'autres malformations comme par exemple une interruption de l'arc aortique. Il peut plus rarement, être associé à d'autres malformations complexes comme le ventricule unique. Le tronc artériel représente 1 à 3% des cardiopathies. Il peut être associé à des anomalies chromosomiques ou génétiques, en particulier la microdélétion 22q11

Physiopathologie

Lorsque le tronc artériel est isolée et en l'absence d'anomalie trop marquée de la valve troncale, l'enfant nouveau-né est généralement non symptomatique. La cyanose, résultant du mélange du sang bleu et sang rouge est peu importante et donc généralement non visible. Ce n'est qu'après quelques jours voir semaines que les symptômes apparaissent. La baisse progressive des résistances pulmonaires (adaptation néonatale) favorise le flux sanguin vers les artères pulmonaires plutôt que vers l'aorte et ses branches. L'enfant présente progressivement des signes de défaillance cardiaque, résultant d'un

excès de sang vers les poumons et l'excès de travail du cœur. Ceux-ci se manifestent par une respiration rapide (polypnée), des difficultés à terminer les biberons et une transpiration abondante. L'examen clinique retrouve un souffle éjectionnel atypique, une tachycardie et une hépatomégalie.

Lorsque la valve troncale est très sténosante ou fuyante les signes cliniques peuvent être remarqués plus précocement. De même, si le tronc artériel est associé à une interruption de la crosse aortique, l'enfant peut lors de la fermeture du canal artériel, à quelques heures ou jours de vie, présenter brusquement un tableau de défaillance voir de choc cardiaque, nécessitant une prise en charge médicale appropriée urgente.



Diagnostic

Le tronc artériel est une malformation qui peut être dépistée par échocardiographie fœtale, bien que ceci ne soit pas toujours facile. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. L'avantage du dépistage in utero est de permettre l'organisation de la naissance de l'enfant dans un centre où il peut être pris en charge immédiatement par une équipe de cardiologie pédiatrique et ce, sans devoir transférer l'enfant (et la maman) d'un hôpital à l'autre.

En l'absence de diagnostic anténatal, l'existence d'un tronc artériel peut être évoquée en présence d'un souffle et de signes de défaillance cardiaque rapidement croissants.

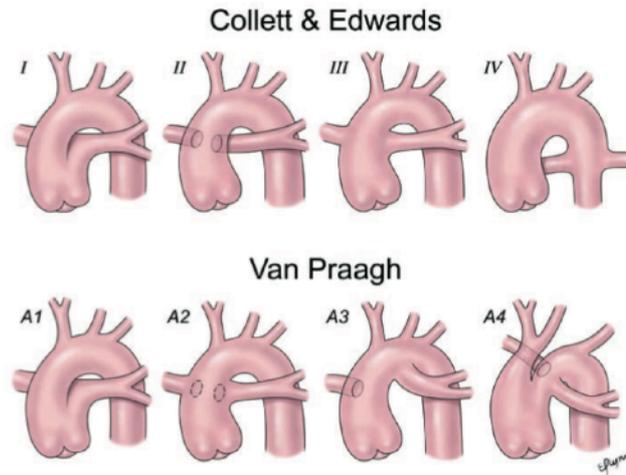
L'électrocardiogramme est souvent normal. La radiographie du thorax fait partie du bilan initial (cardiomégalie, hypervascularisation pulmonaire, amputation de l'arc moyen gauche, crosse aortique droite (30%), agénésie du thymus).

L'échocardiographie permet de poser le diagnostic de certitude, d'analyser la valve troncale et sa fonction et de rechercher d'éventuelles anomalies associées, en particulier l'interruption de l'arc aortique nécessitant une prise en charge médicale urgente.

En présence d'une interruption de l'arc aortique associées ou de malformations extracardiaques associées, un prélèvement sanguin à la recherche d'anomalies génétiques, en particulier la microdéletion 22q11, est nécessaire.

Traitement

La présence de signes progressifs de défaillance cardiaque liés à l'excès de sang arrivant aux poumons nécessite généralement un **traitement médicamenteux**. Celui-ci inclut : (1) les diurétiques (lasix®, dytenside®) qui en favorisant la production d'urine, éliminent l'excédant d'eau dans le corps et surtout dans le poumons, (2) les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (zestril®, renitec®), qui en abaissant la tension artérielle favorisent le passage du sang vers l'aorte plutôt que vers



les artères pulmonaires et diminuent le travail du cœur, et éventuellement (3) la digoxine (lanoxin®), qui en améliorant la contractilité des fibres musculaires du cœur, aide le cœur face à un travail majoré. L'alimentation est souvent rendue hypercalorique chez les nourrissons afin de favoriser la prise pondérale (concentration supérieure à la normale du lait 1er âge, rajout de sucre et parfois d'huile). En cas de gros problèmes alimentaires, une alimentation par gavage pourra être introduite, en milieu hospitalier.

En cas d'interruption de l'arc aortique associée, la prise en charge médicale doit être immédiate. La présence du canal artériel perméable est indispensable à la bonne arrivée de sang à la partie inférieure du corps et donc au bon fonctionnement du cœur et de tout l'organisme. Afin d'éviter les conséquences néfastes de la fermeture du canal, une perfusion de prostaglandine E2, (prostin®) est administré en intraveineux permettant de rouvrir ou maintenir le canal ouvert.

La prise en charge est ensuite **chirurgicale**. En présence d'une interruption de l'arc aortique associée ou en cas de très mauvaise tolérance, par exemple en présence d'une valve troncale fuyante, l'intervention chirurgicale doit se faire rapidement (après quelques jours de vie). Lorsque la tolérance clinique est bonne, l'intervention peut éventuellement être faite un peu plus tard (quelques semaines de vie). L'intervention consiste à fermer la communication interventriculaire par un patch. La valve troncale devient alors une valve aortique. Les artères pulmonaires sont ensuite déconnectées du tronc artériel et réinsérées sur le ventricule droit moyennant l'insertion d'une 'valve pulmonaire', en général provenant d'une personne décédée ('homogreffe'), ou d'un conduit "valvé" posé entre le ventricule droit et les artères pulmonaires. L'interruption de l'arc est corrigée dans le même temps. En cas de sténose ou de fuite importante de la valve troncale, le chirurgien y associe un geste visant à 'réparer la valve' (plastie valvulaire). C'est une chirurgie à cœur ouvert, nécessitant une assistance circulatoire pendant l'intervention. C'est une chirurgie difficile dont les risques sont réels, surtout lorsque l'enfant est très petit, ou en cas de lésion de la valve associée.

Pronostic

Une fois la période opératoire passée, le pronostic de ces enfants est en général bon. La valve pulmonaire (homogreffe) ne grandit cependant pas avec l'enfant et nécessite parallèlement à la croissance de l'enfant, un voir plusieurs remplacements pendant l'enfance. En cas de valve troncale initialement très anormale, et en fonction de la réparation initiale, d'autres réinterventions sont parfois nécessaires afin de réparer et parfois remplacer la valve 'aortique'.

Un **suit** cardiologique et une prévention de l'endocardite sont nécessaires toute la vie, dans tous les cas, quel que soit le résultat du traitement. En l'absence de lésion résiduelle significative, le sport sera en général autorisé. Le sport à un niveau de compétition est toutefois déconseillé. En présence de lésion résiduelle ceci devra être discuté avec le cardiologue. Il en va de même en cas de désir de grossesse.

Les anomalies des valves et des vaisseaux

Les rétrécissements pulmonaires

Les rétrécissements pulmonaires se définissent par la présence d'un obstacle (sténose) au passage du sang entre le ventricule droit et les artères pulmonaires. Cet obstacle peut se situer à différents niveaux:

1. en dessous de la valve pulmonaire : sténose sous-valvulaire pulmonaire
2. au niveau de la valve pulmonaire : sténose valvulaire pulmonaire ou atrésie valvulaire pulmonaire
3. au dessus de la valve pulmonaire : sténose supra-valvulaire pulmonaire
4. au niveau des artères pulmonaires : sténose unilatérale ou bilatérale (gauche et droite) des artères pulmonaires

L'obstacle peut être localisé à plusieurs endroits chez un même patient. Les rétrécissements pulmonaires font souvent partie à part entière de malformations cardiaques complexes (tétralogie de Fallot, ventricule unique ...). Nous parlerons dans ce chapitre uniquement des rétrécissements pulmonaires isolés, qui représentent 10% des cardiopathies pour les formes valvulaires uniquement. Ils peuvent également être associés à d'autres malformations non cardiaques et faire partie de 'syndromes' comme par exemple le syndrome de Williams, le syndrome de Noonan, le syndrome d'Alagille, etc.

La sténose valvulaire pulmonaire est de loin la plus fréquente. Elle représente 10 % des malformations cardiaques congénitales. La valve pulmonaire est normalement très fine et formé de 3 feuillets ('cusps') s'ouvrant et se séparant complètement lors de l'éjection de sang à travers la valve (systole). Lors de la fermeture de la valve (diastole), les 3 feuillets s'apposent parfaitement assurant ainsi une étanchéité quasi parfaite de la valve. En cas de sténose, la valve peut être soit très épaisse, mal formée ou avoir simplement les feuillets attachés l'un à l'autre, empêchant ainsi une bonne ouverture de la valve en systole. Une fuite anormale de la valve en diastole peut y être associée.

En cas **d'atrésie valvulaire pulmonaire**, beaucoup plus rare, il n'y a aucun passage possible par la valve. La circulation pulmonaire dépend donc du canal artériel. Pendant la vie fœtale, cette absence d'ouverture de la valve pulmonaire empêche le ventricule droit de grandir normalement. Les enfants avec atrésie valvulaire pulmonaire isolée ont donc en général un ventricule droit plus petit que la normale (ventricule droit 'hypoplasique'). Cette hypoplasie du ventricule droit est cependant très variable d'un enfant à l'autre. Dans les cas sévères, le ventricule droit est insuffisant pour assurer la circulation pulmonaire avec donc une situation de 'ventricule unique'. (voir plus loin)

Les **sténoses sous-valvulaires et supra-valvulaires pulmonaires** sont rarement isolées. En général une sténose valvulaire y est associée ou une autre malformation cardiaque. En dessous de la valve, l'obstacle peut être musculaire ou fibreux ou une combinaison des deux. L'apparition de cet obstacle peut être favorisée par une communication interventriculaire associée, parfois même déjà fermée. Au dessus de la valve, il s'agit soit d'un réel manque de développement de l'artère pulmonaire centrale (hypoplasie) soit éventuellement d'une membrane obstruant partiellement le passage.

Les sténoses isolées des artères pulmonaires sont plus fréquentes à gauche qu'à droite en raison de l'attache du canal artériel de ce côté. Les sténoses bilatérales des artères pulmonaires s'inscrivent souvent dans des syndromes comme le syndrome de Williams, le syndrome d'Alagille etc.

Physiopathologie

En cas de **sténose valvulaire pulmonaire très serrée ('critique'), ou d'atrésie valvulaire pulmonaire** l'enfant est symptomatique dans les premières heures voir jours de vie. En effet, lors de la fermeture spontanée du canal artériel, le débit sanguin pulmonaire est mis en péril. L'enfant devient très cyanosé. En l'absence de traitement rapide approprié ceci peut entraîner le décès de l'enfant. En cas de sténose valvulaire un souffle cardiaque typique est présent, absent par contre en cas d'atrésie.

La plupart des enfants avec **sténose valvulaire serrée** sont heureusement moins malades. Un passage 'suffisant' de sang vers les poumons est possible, même après fermeture du canal artériel. L'enfant peut cependant être discrètement cyanosé, mais c'est en général la présence d'un souffle à l'auscultation qui amène au diagnostic. L'obstacle valvulaire entraîne un excès de travail du ventricule droit ce qui en l'absence de traitement approprié peut amener à des signes de fatigue du ventricule droit (fatigue, essoufflement à l'effort, gonflement des jambes) pouvant mettre la vie du patient en danger.

En présence d'un **obstacle modéré**, qu'il soit valvulaire ou autre, les enfants sont en général pas ou peu symptomatiques et le seul signe d'appel est un souffle cardiaque à l'auscultation. Il en va de même pour les **sténoses unilatérales des artères pulmonaires**. Une sténose sévère d'une artère peut néanmoins compromettre la bonne croissance du poumon le rendant moins fonctionnel et plus sujet aux infections. En cas de sténoses sévères des 2 artères pulmonaires (bilatérales), le travail du ventricule droit est majoré, pouvant amener, en cas de lésions sévères à des signes de fatigue du ventricule droit.

Diagnostic

Le diagnostic d'atrésie pulmonaire et de sténose valvulaire pulmonaire peuvent se faire avant la naissance. Il est capital dans ces cas là qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. En cas d'atrésie valvulaire ou de sténose valvulaire serrée il est nécessaire que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. En cas de sténose valvulaire peu serrée, l'enfant peut éventuellement naître 'ailleurs'. Cependant, il est préférable que l'enfant soit examiné les premières semaines de vie par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de cette sténose pulmonaire et guider les parents dans la prise en charge.

En cas de suspicion après la naissance d'atrésie valvulaire pulmonaire ou de sténose valvulaire pulmonaire serrée, il est urgent que l'enfant soit rapidement transféré dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. En cas de cyanose importante, le médecin peut avant le transfert débiter un traitement par prostaglandine E (prostin®) en intraveineux, afin de rouvrir le canal artériel et ainsi améliorer l'oxygénation de l'enfant.

Le diagnostic des obstacles pulmonaires est posé par échocardiographie. Un électrocardiogramme et une radiographie de thorax font en général partie du bilan initial. En cas de sténose des artères pulmonaires, une résonance magnétique, ou un scanner thoracique ou éventuellement un cathétérisme cardiaque s'avèrent souvent utiles pour mieux définir la lésion, surtout chez l'enfant plus grand. En cas de malformations non cardiaques associées, un bilan complémentaire génétique est généralement réalisé.

Traitement

Le traitement des enfants avec sténose valvulaire pulmonaire sévère se fait par cathétérisme cardiaque interventionnel. Des sondes à ballonnets sont introduits via la veine fémorale (pli de l'aîne) jusqu'au cœur. Le gonflement du ballon au niveau de la

valve pulmonaire permettant une meilleure ouverture de la valve dans la majorité des cas et présente peu de risque. La plupart des enfants sont 'guéris' après la procédure et ne nécessitent plus de traitement ultérieur.

En cas d'atrésie valvulaire pulmonaire, un cathétérisme cardiaque est également effectué dans les premiers jours de vie. Le cathétérisme cardiaque permet avec l'échocardiographie, de décider si le ventricule droit est suffisamment développé pour assurer la circulation vers les poumons. Si le ventricule droit est trop petit, l'enfant est considéré comme ayant une 'circulation univentriculaire'. La prise en charge en est détaillée ailleurs. Si le ventricule droit est estimé assez grand, une ouverture de cette valve est tentée souvent lors du même cathétérisme au moyen d'une sonde chauffante ('radiofréquence') qui brûle un trou dans la valve, trou qui est ensuite agrandi par des ballons de taille croissante. Lorsque ceci n'est pas possible, le chirurgien ouvre la valve par chirurgie à cœur ouvert. Certains enfants nécessitent ultérieurement d'autres procédures par cathétérisme ou par chirurgie afin d'ouvrir davantage la voie pulmonaire.

Les sténoses sévères des artères pulmonaires se traitent également par cathétérisme cardiaque. L'efficacité de la dilatation au ballon est cependant moindre qu'au niveau de la valve pulmonaire et il faudra souvent s'aider de stents pour maintenir les vaisseaux ouverts.

La chirurgie est réservée aux situations où le cathétérisme cardiaque ne permet pas de lever l'obstacle mais également aux sténoses sous-valvulaires pulmonaires et supra-valvulaires pulmonaires qui ne sont pas traitables par cathétérisme.

Pronostic

Lorsque l'obstacle sur la voie pulmonaire est peu sévère, une simple surveillance est suffisante. Avec le temps les lésions peuvent s'aggraver mais parfois aussi diminuer voire disparaître. C'est en général l'échocardiographie qui décidera à quel moment un traitement s'avère nécessaire.

L'avenir des enfants traités pour rétrécissement pulmonaire dépend essentiellement de l'absence d'obstacle résiduel important (>50mmHg). Ainsi, l'avenir des enfants avec sténose valvulaire pulmonaire isolée est très bon car la simple dilatation au ballon permet la plupart du temps de lever l'obstacle. Par contre, en cas de sténoses sévères bilatérales des artères pulmonaires ayant incomplètement répondu au traitement et évoluant défavorablement avec le temps, l'avenir peut être plus incertain.

Un suivi cardiologique et une prévention de l'endocardite sont nécessaires toute la vie, quel que soit le résultat du traitement. En l'absence de lésion résiduelle significative, le sport est en général autorisé. En présence de lésion résiduelle ceci doit être discuté avec le cardiologue. Il en va de même en cas de désir de grossesse.

Rétrécissements et fuites aortiques

La sténose aortique représente 5% des cardiopathies.

Le diagnostic anténatal est possible.

Les périodes de croissance sont les plus délicates (nourrissons, adolescents).

Une consultation spécialisée est nécessaire dès le diagnostic.

Le traitement est indiqué si le gradient au Doppler > 50-70mmHg ou si la patient est symptomatique à l'épreuve d'effort.

Les rétrécissements aortiques se définissent par la présence d'un obstacle au passage du sang entre le ventricule gauche et l'aorte. Cet obstacle peut se situer à différents niveaux :

1. en dessous de la valve aortique : sténose sous-valvulaire aortique

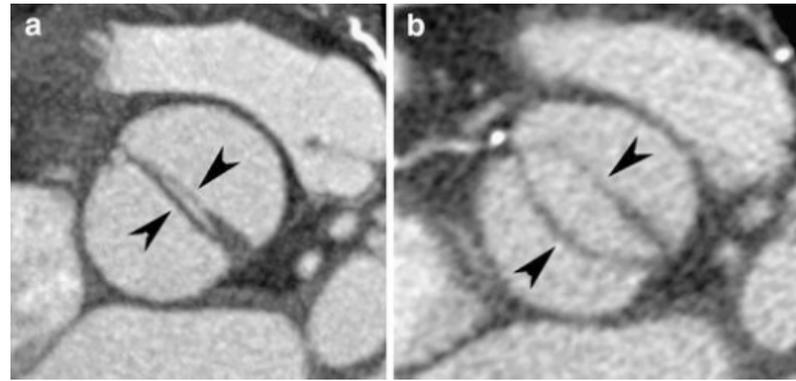
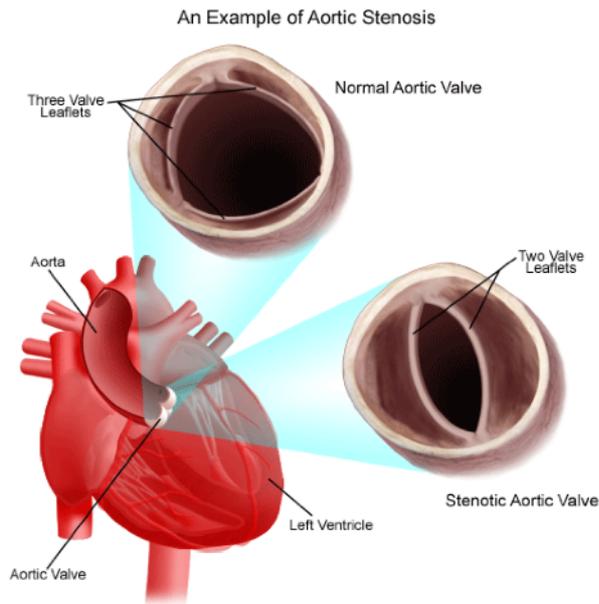
1. en dessous de la valve aortique : sténose sous-valvulaire aortique
2. au niveau de la valve aortique : sténose valvulaire aortique
3. au dessus de la valve aortique : sténose supra-valvulaire aortique

L'obstacle peut être localisé à plusieurs endroits chez un même patient. Les rétrécissements aortiques sont fréquemment associés à une coarctation de l'aorte. Ils peuvent faire partie de cardiopathies plus complexes. Nous ne traiteront dans ce chapitre que les formes isolées.

La **sténose valvulaire aortique** est la plus fréquente. Elle représente 3 % des malformations cardiaques congénitales. La valve aortique est normalement très fine et formé de 3 feuillets (tricuspidie) s'ouvrant et se séparant complètement lors de l'éjection de sang à travers la valve (systole). Lors de la fermeture de la valve (diastole), les 3 feuillets s'apposent parfaitement assurant ainsi une étanchéité parfaite de la valve. En cas de sténose, la valve peut être soit très épaisse, mal formée ou avoir les feuillets attachés l'un à l'autre, empêchant ainsi une bonne ouverture de la valve en systole. Une valve aortique bicuspidie ('bicuspidie'), c'est-à-dire faite de 2 feuillets au lieu de 3, est par ailleurs présente chez 1% de la population. La bicuspidie est parfois 'familiale' ce qui veut dire que plusieurs membres d'une même famille peuvent en être porteur. Une sténose est plus fréquemment rencontrée en présence d'une valve bicuspidie par rapport à la valve aortique tricuspidie, soit dès la naissance soit à l'âge adulte.

Une valve anormale sténosée peut également mal se fermer en diastole, générant ainsi une fuite ou 'régurgitation' aortique. Cette fuite peut chez certains patients être plus importante que la sténose voir être isolée (sans sténose).

Les **sténoses sous-valvulaires** sont isolées ou associés à une sténose valvulaire aortique. L'obstacle est musculaire ou fibreux ou une combinaison des deux. Elles sont souvent absentes à la naissance et se développent avec l'âge. L'apparition d'une lésion sous-valvulaire peut être favorisée par l'existence d'une communication interventriculaire.



Les **lésions supravalvulaires** se caractérisent pas un manque de développement (hypoplasie) de la région de l'aorte juste au dessus de l'émergence des coronaires. Ces formes sont typiques du syndrome de Williams. Elles peuvent également être présentes chez plusieurs membres de la famille, en dehors de tout syndrome (formes familiales, non syndromiques).

Physiopathologie

En cas de **sténose valvulaire aortique très serrée ('critique')**, l'enfant peut être symptomatique dans les premières heures voir jours de vie. En effet, lors de la fermeture spontanée du canal artériel, le débit vers l'aorte est mis en péril. L'enfant se met rapidement en situation de défaillance cardiaque gauche puis de choc cardiaque marqué par une pâleur, une respiration rapide, un refus de boire, les extrémités très froides. A l'examen clinique, le médecin ausculte un souffle cardiaque et des pouls très faibles. En l'absence de traitement rapide approprié ceci peut entraîner le décès de l'enfant.

La plupart des enfants, même avec **sténose aortique serrée** sont heureusement moins malade. Un passage 'suffisant' de sang vers l'aorte est possible, même après fermeture du canal artériel. Le VG s'hypertrophie et s'adapte à l'obstacle. C'est en général le souffle typique qui amène au diagnostic. L'obstacle aortique entraîne un excès de travail du ventricule gauche qui en absence de traitement approprié peut engendrer une défaillance du ventricule gauche ou des signes de mauvaise perfusion des artères coronaires situées en aval de l'obstacle. Ceci se manifeste par un essoufflement à l'effort, des douleurs précordiales à l'effort ou des malaises à l'effort pouvant être graves et mortels.

En présence d'un **obstacle modéré**, qu'il soit valvulaire ou autre, les enfants sont généralement pas ou peu symptomatiques et le seul signe d'appel est alors un souffle cardiaque à l'auscultation.

Diagnostic

Le diagnostic de sténose aortique peut se faire avant la naissance. Il est capital dans ces cas là qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. En cas de sténose valvulaire serrée il est nécessaire que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. En cas de sténose valvulaire peu serrée, l'enfant peut éventuellement naître 'ailleurs'. Cependant, il est préférable que l'enfant soit examiné les premières semaines de vie par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de cette sténose aortique et guider les parents dans la prise en charge.

En cas de suspicion après la naissance de sténose valvulaire aortique serrée, il est urgent que l'enfant soit rapidement transféré dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique. En cas de défaillance cardiaque ou choc cardiaque, le médecin peut avant le transfert débiter un traitement par prostaglandine E (prostin®) en intraveineux, afin de rouvrir le canal artériel et ainsi améliorer la circulation sanguine.

Le diagnostic est posé par échocardiographie. Un électrocardiogramme et une radiographie de thorax font en général partie du bilan initial. En cas de sténose supra-valvulaire aortique, un bilan complémentaire génétique ou familial peut être proposé.

Traitement

Le traitement des enfants avec sténose valvulaire aortique sévère est possible par cathétérisme cardiaque interventionnel (dilatation de la valve par un ballonnet) ou par chirurgie, à cœur ouvert. Le choix sera dépendant essentiellement de l'âge du patient, de l'aspect de la valve mais aussi en fonction de l'expérience et l'habitude de l'équipe médico-chirurgicale. Par exemple, chez un jeune enfant avec une valve très rétrécie mais ne fuyant pas, la dilatation au ballonnet est une option valable. Par contre, chez un adolescent avec une sténose serrée mais également une fuite significative de la valve, on procède plutôt à une correction chirurgicale. Le chirurgien peut soit essayer de 'réparer' la valve, soit si ceci est impossible, la remplacer. Chez l'enfant, lorsqu'un remplacement valvulaire aortique est nécessaire, l'intervention choisie est en général l'intervention de 'Ross', d'après le chirurgien qui l'a décrit. Cette intervention utilise la valve pulmonaire du patient pour remplacer la valve aortique. Ensuite, une valve de donneur est mise en place de la valve pulmonaire. Cette intervention permet d'éviter l'utilisation d'une valve mécanique, nécessitant l'administration à vie d'un traitement anticoagulant que l'on préfère éviter chez l'enfant. Les sténoses supra-valvulaires et sous-valvulaires sont toujours traitées par chirurgie car ces lésions ne répondent pas à la dilatation par ballonnet.

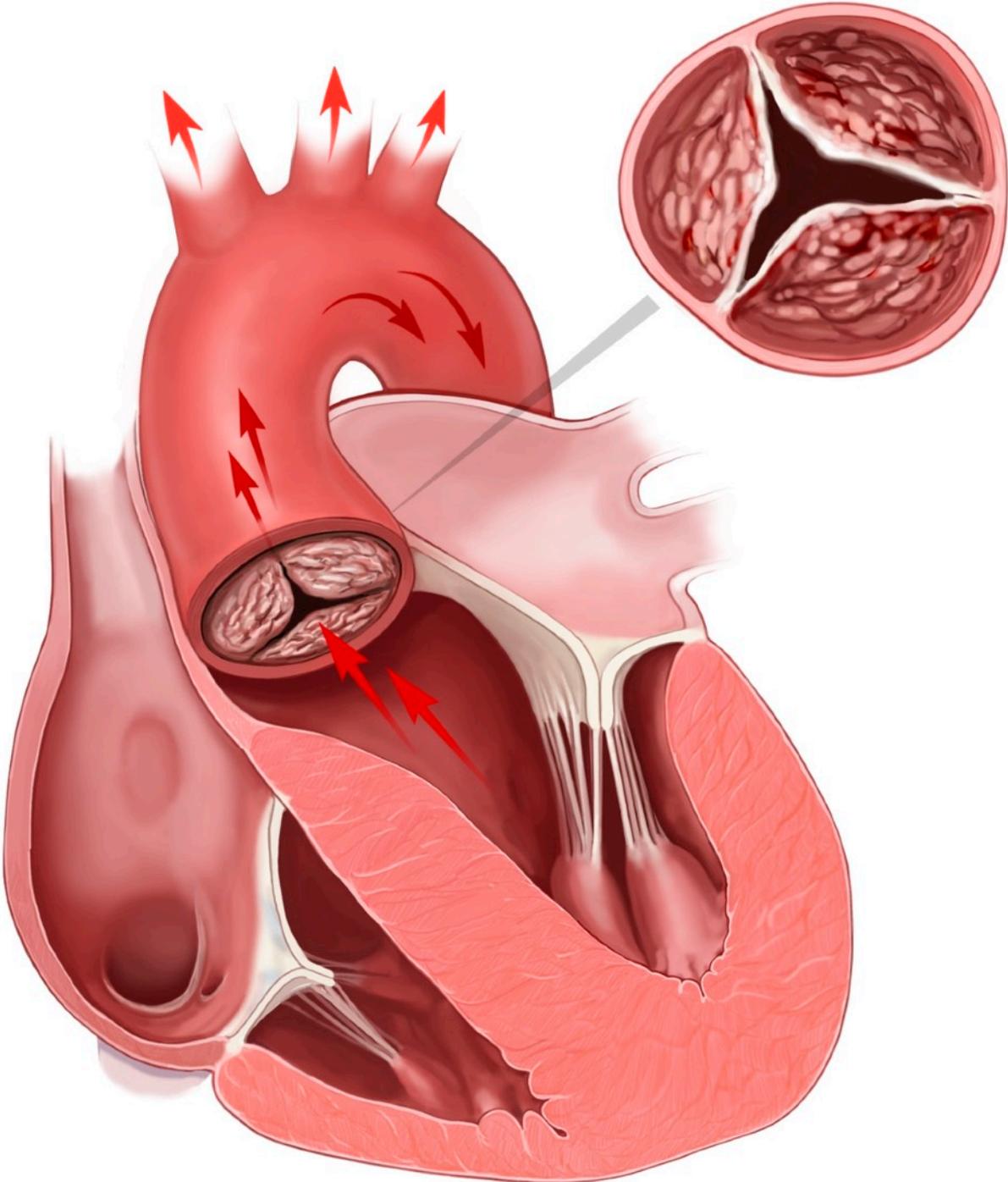
Dans les sténoses aortiques sévères décompensées (forme néonatale), le traitement médical consiste en une ventilation assistée (pour soulager la fonction du VG), un traitement diurétique (Lasix 1mg/kg IV, 2 ou 3X/jour), avant de réaliser une dilatation valvulaire percutanée. Les risques principaux de cette technique sont la fuite aortique, et la thrombose de l'artère fémorale.

Les sténoses modérées ne nécessitent en général pas de traitement mais une simple surveillance. Avec le temps les lésions peuvent devenir plus sévères et nécessiter alors un traitement. C'est en général l'échocardiographie qui détermine le moment où un traitement s'avère nécessaire.

Pronostic

Les résultats de ces différents traitements sont en général très satisfaisants même si les risques et succès dépendent grandement de l'âge de l'enfant, de la sévérité et de la morphologie de l'endroit rétréci. L'avenir des enfants traités pour rétrécissement aortique dépend essentiellement de l'absence ou non de lésion résiduelle importante. Ainsi, en cas de sténose ou fuite valvulaire résiduelle significative, les risques de réintervention sont élevés. En cas de sténose sous-valvulaire aortique, même après résection chirurgicale complète, le risque de récurrence existe.

Un suivi cardiologique et une prévention stricte de l'endocardite sont donc nécessaires toute la vie, dans tous les cas, quel que soit le résultat du traitement. En l'absence de lésion résiduelle significative, le sport sera en général autorisé. En présence de lésion résiduelle ceci devra être discuté avec le cardiologue. Il en va de même en cas de désir de grossesse.



La coarctation et l'interruption de l'arc aortique

Ces anomalies représentent 8% des cardiopathies congénitales.

Le diagnostic anténatal est difficile, sauf dans l'hypoplasie du VG ou de l'aorte.

Le diagnostic est essentiellement clinique, de par l'inégalité des pouls.

La coarctation est fréquente dans le syndrome de Turner.

Le traitement se fait dès le diagnostic, de façon urgente si défaillance du VG ou HTA.

Le traitement se fait dès le diagnostic, de façon urgente si défaillance du VG ou HTA.

Le terme '**coarctation de l'aorte**' signifie un rétrécissement de l'aorte dans sa portion descendante. Ce rétrécissement gêne le passage du sang dans sa route vers la partie inférieure du corps.

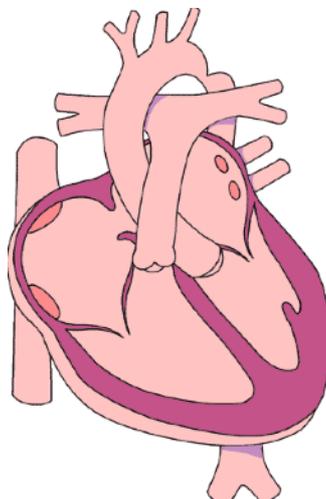
La coarctation peut se présenter comme un rétrécissement très localisé, sans autres anomalies de l'aorte. Par contre elle peut s'associer à une hypoplasie (c'est-à-dire un manque de développement) de toute la crosse aortique qui est alors beaucoup plus petite que normalement. Cette hypoplasie contribue évidemment à l'obstacle.

Dans 50% des cas, la coarctation de l'aorte est associée à une bicuspidie de la valve aortique.

Une CIV est parfois associée à la coarctation ('syndrome de coarctation'). La coarctation peut s'inscrire dans un contexte de malformation cardiaque plus complexe comme le syndrome de Shone (hypoplasie relative de la valve mitrale, du VG, de la valve aortique, de l'aorte), le ventricule unique, le canal atrio-ventriculaire complet, etc. Nous ne parlerons dans cet article que de la coarctation isolée ou se présentant comme la malformation principale.

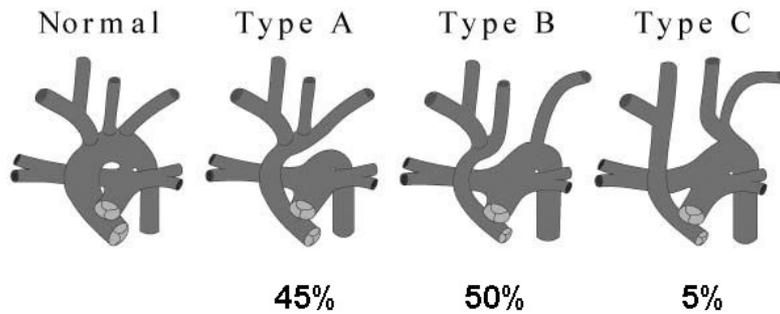
La coarctation peut de façon très rare se localiser au niveau de l'aorte abdominale ('coarctation abdominale'). Il s'agit à ce moment là souvent d'un long segment rétréci.

Elle peut, bien que rarement lorsque la coarctation est isolée, s'associer à d'autres malformations non cardiaques ou être associée à des anomalies chromosomiques comme le syndrome de Turner ou le syndrome de Williams. La coarctation représente près de 5% des malformations cardiaques congénitales



L'interruption de l'arc aortique, beaucoup plus rare, est en quelque sorte une forme extrême de coarctation. Il y a absence de continuité entre l'aorte ascendante et l'aorte descendante. Elle est en général associée à une CIV ou parfois à des malformations plus complexes comme le tronc artériel ou le ventricule unique. Dans 50% des cas, elle peut être associée à une anomalie génétique, le syndrome de microdélétions 22q11.

On décrit différents types d'interruption de l'arc aortique, pour lesquels l'approche chirurgicale diffère quelque peu.



Physiopathologie

La présentation clinique de la coarctation varie fortement en fonction de l'âge, la forme anatomique et l'importance du rétrécissement.

Lorsque le rétrécissement est important ou en cas d'interruption de l'arc aortique, des symptômes très sévères peuvent apparaître rapidement après la naissance. Tant que le canal artériel est ouvert, l'enfant présente peu de symptômes. La fermeture du canal quelques heures ou jours après la naissance rend très difficile le passage du sang vers la partie inférieure du corps (foie, reins, membres inférieurs..) et le travail cardiaque est alors fortement augmenté. L'enfant évolue rapidement vers une défaillance cardiaque sévère puis un état de 'choc'. L'enfant est pâle, respire vite et refuse les biberons. On confirmera le diagnostic par l'absence de pouls fémoraux (dans le pli de l'aîne) et une impossibilité de prendre la tension artérielle dans les jambes. Une fois le diagnostic établi, une prise en charge rapide est indispensable.

La présentation est heureusement souvent moins dramatique, même chez le nouveau né. En effet, lorsque le rétrécissement est moins sévère, le sang continue à arriver à la moitié inférieure du corps, même après fermeture du canal artériel. Le cœur doit cependant travailler plus fort pour 'vaincre' l'obstacle. On peut voir apparaître de petits signes de défaillance cardiaque (respiration rapide surtout à l'effort) mais c'est en général la découverte d'une absence de pouls fémoraux, un souffle cardiaque (dans le dos et en sous-claviculaire gauche) ou une hypertension artérielle dans le bras droit qui amène au diagnostic.

Chez le grand enfant et l'adulte, c'est essentiellement une hypertension artérielle, lorsque la tension est prise au bras ou un souffle qui amènent au diagnostic. En cas de diagnostic tardif, des céphalées, douleurs thoraciques ou crampes dans jambes peuvent également être présents.

Diagnostic

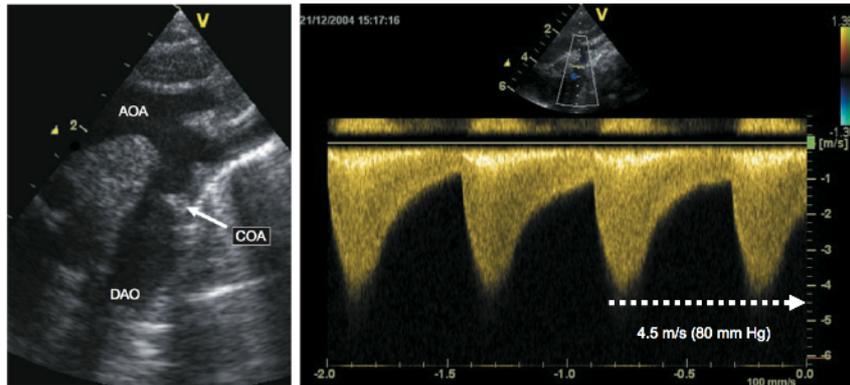
Le diagnostic de coarctation reste difficile avant la naissance en raison du fait que le canal artériel est largement ouvert pendant la vie fœtale, ce qui peut masquer la coarctation. Toutefois, un développement un peu ralenti du ventricule gauche (asymétrie des ventricules) ou une dilatation du ventricule droit peuvent être de signes évocateurs de développement néonatal de coarctation et peuvent justifier une surveillance rapprochée pendant les premiers jours de vie.

Lorsqu'un diagnostic de coarctation ou d'interruption de l'arc aortique est suspecté dans les premiers jours de vie (J5 - J15),

la prise en charge médicale peut être une urgence médicale. L'enfant doit être transféré dans un centre de cardiologie pédiatrique. En cas de signes de défaillance cardiaque, un traitement par perfusion de prostaglandines E (prostin ®) peut être administré afin de rouvrir le canal artériel et stabiliser l'état clinique de l'enfant.

L'ECG, après l'âge de un mois, montre une surcharge gauche (HVG).

Chez le jeune enfant, l'échocardiographie permet le diagnostic de coarctation. La fonction et les dimensions du VG sont étudiées. La crosse aortique peut être visualisée, et on peut mesurer le gradient (> 20mmHg) sur l'isthme aortique. Dans les formes sévères, on retrouvera généralement une extension diastolique du flux systolique.



Cet examen permet également d'exclure d'autres lésions associées et de vérifier le degré de défaillance du cœur gauche (le diagnostic différentiel comprend les troubles du rythme et le sepsis sévère!). En cas d'interruption de la crosse aortique, un cathétérisme cardiaque est parfois nécessaire afin de décrire la morphologie de l'aorte et des vaisseaux du cou.

Chez le plus grand enfant avec coarctation, une résonance magnétique ou un scanner thoracique permet une meilleure visualisation de l'anatomie de l'aorte.

Traitement

Le traitement chirurgical reste la meilleure option thérapeutique pour la coarctation chez le nouveau-né et le nourrisson. Le chirurgien excise le segment rétréci et élargit la crosse de l'aorte si nécessaire. Cette intervention se fait par incision sur le côté gauche du thorax (thoracotomie gauche), sans assistance circulatoire. Parfois néanmoins, lorsque la crosse de l'aorte est très petite et la réparation plus difficile, le chirurgien ouvre le thorax par devant et s'aide d'une assistance circulatoire pendant l'intervention. En cas d'interruption de l'arc aortique la reconstruction de la continuité de l'aorte nécessite également une assistance circulatoire pendant l'intervention.

Chez l'enfant plus grand avec coarctation, deux options existent: la dilatation par cathétérisme cardiaque interventionnel au moyen d'un ballon ou d'un stent (petit treillis métallique qui restera en place et maintiendra l'aorte bien 'ouverte') ou l'intervention chirurgicale. Le choix d'une intervention par rapport à l'autre dépend de l'âge, de la forme anatomique et de l'expérience du centre traitant l'enfant. Ainsi la dilatation au ballon est une bonne option en cas de lésion très localisée, sans hypoplasie de la crosse de l'aorte et pas trop serrée. Chez un adulte avec une forme assez serrée mais bien localisée, la mise en place d'un stent est souvent la meilleure option.

Pronostic

Les deux types d'interventions présentent des risques et complications, heureusement peu fréquentes (<5%), la plupart pouvant être traitées sans séquelles à long terme. Une récurrence de la coarctation après traitement chirurgical ou par cathétérisme est possible (10% de recoarctation) mais dépend fortement de l'âge à l'intervention, la morphologie initiale de



l'aorte et la technique qui a pu être utilisée. La recoarctation est plus fréquente après chirurgie d'interruption de l'arc aortique. La recoarctation peut le plus souvent être traitée efficacement par dilatation au ballon ou par stent. Lorsque le diagnostic et le traitement d'une coarctation sont réalisés tardivement, le patient peut garder un certain degré d'hypertension artérielle, nécessitant un traitement par médicaments. De façon générale, un patient ayant eu une coarctation est plus à risque de souffrir d'hypertension à l'âge adulte (près de 50%). Des contrôles occasionnels de la tension artérielle sont donc nécessaires. Un suivi cardiologique régulier et une prévention de l'endocardite restent nécessaires. Le sport est en général autorisé, en absence de recoarctation ou lésion résiduelle significative tout en évitant néanmoins les sports violents et les sports à un niveau de compétition. Les grossesses peuvent être envisagées en l'absence de recoarctation ou de lésions résiduelles significatives mais un suivi régulier pendant la grossesse peut s'avérer nécessaire.

De façon exceptionnelle, le traitement de la coarctation peut se compliquer d'une paraplégie, lorsque l'intégrité de l'artère d'Adamkiewicz, qui nourrit la moelle épinière, n'est pas respectée.

Les anomalies de la valve mitrale

Les anomalies isolées de la valve mitrale sont rares. Elles sont par contre plus fréquemment associées à d'autres malformations comme par exemple l'hypoplasie du cœur gauche, le ventricule droit à double issue, la sténose aortique etc.

On distingue les malformations responsables d'une fuite ou régurgitation anormale de la valve mitrale et celles responsables d'une mauvaise ouverture et donc d'une sténose mitrale. Certaines lésions peuvent engendrer une sténose et régurgitation.

Les malformations les plus fréquentes responsables de régurgitation sont les fentes mitrales, le prolapsus mitral et la valve mitrale à double orifice. En cas de fente mitrale isolée, un des feuillets de la valve mitrale est 'fendu', ce qui génère une fuite lors de la systole. Le prolapsus mitral, rare chez l'enfant est par contre fréquent chez l'adulte, surtout chez la femme. Il peut être retrouvé en cas de maladie de Marfan et autres maladies affectant les tissus conjonctifs. En cas de prolapsus, un des feuillets de la valve mitrale est trop grand et possède des piliers (attaches à la paroi du ventricule) trop longs. Ceci empêche une fermeture correcte de la valve, générant donc une fuite. La valve mitrale à double orifice est une malformation rare, où la valve possède un deuxième orifice qui ne se ferme pas en systole, et engendre donc une fuite.

La valve mitrale peut être diffusément trop petite (valve hypoplasique) ou présenter des anomalies des piliers et cordages attachant la valve au ventricule (valve en 'parachute' ou en 'hamac'). Ces différentes anomalies empêchent l'ouverture complète de la valve et un bon passage du sang de l'oreillette vers le ventricule (sténose). Il peut également exister juste au

dessus de la valve mitrale une membrane, appelée membrane pré-mitrale, qui si elle est très serrée peut engendrer une sténose.

Physiopathologie

Les anomalies de la valve mitrale peuvent se présenter à tout âge en fonction de la sévérité et de l'évolution de l'atteinte. Il est cependant exceptionnel d'avoir des enfants très symptomatiques dans les premiers jours de vie.

En cas de régurgitation mitrale, l'enfant est rarement symptomatique tant que la fuite n'est pas importante. C'est donc souvent la présence d'un souffle qui permet de poser le diagnostic. En cas de fuite importante, l'enfant présente une mauvaise tolérance à l'effort avec essoufflement. La régurgitation peut également être associée à des troubles du rythme cardiaque, ressenti comme des palpitations. Des signes de défaillance cardiaques peuvent apparaître si une fuite sévère est non traitée.

En cas de sténose mitrale, le mauvais passage du sang est responsable d'une stagnation de sang dans les poumons (œdème pulmonaire). Ceci engendre un essoufflement à l'effort et chez le jeune enfant une respiration rapide (polypnée). Le souffle est souvent peu audible et c'est donc rarement par cette voie que le diagnostic est posé. En cas de sténose sévère, la stagnation du sang dans les poumons engendre un excès de travail pour le cœur droit, ce qui peut mener à la défaillance du cœur droit (intolérance à l'effort, stase veineuse dans les jambes, ascite, hépatomégalie...)

Diagnostic

Les anomalies mitrales peuvent en théorie être décelées par échocardiographie fœtale bien que ceci peut s'avérer difficile en absence de fuite ou de sténose sévère. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic.

Le diagnostic est souvent fait après la naissance, par échocardiographie. Un électrocardiogramme (HAD, HVD) et parfois une radiographie de thorax (stase veineuse) font en général partie du bilan initial. Chez le grand enfant, l'échocardiographie transoesophagienne, permet souvent de mieux visualiser la morphologie exacte de la valve.

Traitement

Une lésion peu sévère ne nécessite aucun traitement hormis une surveillance régulière car elle peut évoluer avec le temps. En cas de régurgitation significative visualisée à l'échocardiographie, les médicaments visant à alléger le travail du cœur sont utiles. Ces médicaments appartiennent à la classe des inhibiteurs de l'enzyme de conversion (captopril (capoten), enalapril (renitec)) parfois associés à des diurétiques (furosémide (lasix)). En cas de sténose symptomatique, avec 'œdème pulmonaire', des diurétiques (furosémide (lasix)) peuvent 'tempérer' la situation.

Si la fuite ou la sténose sont sévères ou mal tolérées une intervention chirurgicale s'impose. Le chirurgien 'répare' la valve (valvuloplastie) ou enlève la membrane pré-mitrale responsable de l'obstacle. Dans les rares cas où la réparation n'est pas possible, un remplacement de la valve est effectué, en général par une valve mécanique. Ces deux interventions sont des interventions à cœur ouvert. Enfin, si une HTAP fixée est présente, la création d'une CIA 'de décharge' peut s'avérer nécessaire.

Pronostic

Un suivi cardiologique est nécessaire toute la vie, dans tous les cas, quel que soit le résultat du traitement. L'avenir de ces enfants est fonction de la sévérité de la lésion et de la présence ou non de lésions résiduelles et d'HTAP après chirurgie éventuelle. La pratique de sport est en général autorisée mais doit être discutée avec le cardiologue. En cas de sténose

sévère ou fuite sévère, le sport est déconseillé en attendant la chirurgie. De même, en cas de désir de grossesse chez les patientes à l'âge adulte, ceci doit être discuté avec le médecin responsable.

Les anomalies de la valve tricuspide

Les anomalies isolées de la valve tricuspide sont rares (1% des cardiopathies). Elles sont plus fréquemment associées à d'autres malformations comme par exemple l'atrésie de la valve pulmonaire.

On distingue les malformations responsables d'une fuite ou régurgitation anormale de la valve tricuspide et celles responsables d'une mauvaise ouverture et donc d'une sténose de la tricuspide. Certaines lésions peuvent engendrer sténose et régurgitation associées.

La malformation la plus fréquemment responsable de régurgitation est la **maladie d'Ebstein** d'après le médecin ayant décrit la maladie. Dans cette anomalie, un des feuillets de la valve tricuspide est trop 'bas' inséré sur la paroi, ce qui empêche la bonne fermeture de la valve lors de la contraction du cœur (systole). La sévérité de cette maladie est très variable, essentiellement en fonction de l'importance de ce 'déplacement' du feuillet de la valve. Si le déplacement est très important, la maladie peut se présenter dès la naissance, sous une forme très sévère, associant cyanose, cardiomégalie et hépatomégalie. Si le déplacement est peu sévère, le patient est généralement peu symptomatique. La moitié des patients avec maladie d'Ebstein ont une communication interauriculaire associée (CIA). La maladie d'Ebstein peut être associée à d'autres malformations plus complexes.

Les autres malformations de la valve tricuspide, sont regroupées sous le terme de **dysplasies de la valve tricuspide**, pouvant être responsable d'une fuite ou d'une sténose tricuspide, ou les 2 associées.

Physiopathologie

Les anomalies de la valve tricuspide peuvent se présenter à tout âge en fonction de la sévérité et de l'évolution. Les cas sévères de maladies d'Ebstein se présentent dès la naissance. En effet, la fuite tricuspide importante, empêche le sang d'être éjecté vers les artères pulmonaires. Il passe donc essentiellement via le foramen ovale ou la CIA vers l'oreillette gauche et ensuite l'aorte. L'enfant est donc très bleu (cyanose). Cette cyanose peut s'accroître lors de la fermeture spontanée du canal artériel à quelques heures ou jours de vie, mettant la vie de l'enfant en danger.

La plupart des enfants avec maladie d'Ebstein ou dysplasie tricuspide ont une présentation clinique moins sévère. Un essoufflement à l'effort est souvent le premier signe. Un souffle est audible. La régurgitation et la dilatation du VD et de l'OD peuvent également être associés à des troubles du rythme cardiaque (WPW et Bouveret), ressentis comme des palpitations.

Diagnostic

Les anomalies tricuspides, en particulier la maladie d'Ebstein peuvent en théorie être décelées par échocardiographie fœtale bien que ceci peut s'avérer difficile en absence de fuite sévère. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. Si un diagnostic de maladie d'Ebstein avec fuite est posé, il est conseillé que l'enfant naisse dans un centre disposant d'une équipe de cardiologie pédiatrique, afin que l'enfant puisse être pris en charge rapidement après la naissance.

Le diagnostic après la naissance se fait par échocardiographie (feuillet septal tricuspide anormal et fuite valvulaire tricuspide, dilatation de l'OD, taille du VD bipartite ou tripartite, débit antérograde pulmonaire, importance du canal artériel). Un électrocardiogramme (HAD et BBD) et parfois une radiographie de thorax (cardiomégalie majeure dans les formes néonatales et pauvreté vasculaire pulmonaire) font en général partie du bilan initial.

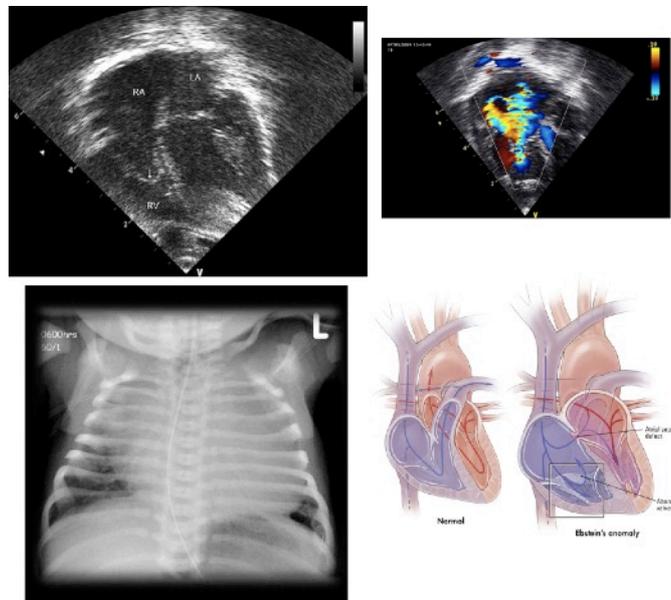
Traitement

En cas de présentation néonatale de maladie d'Ebstein, la présence d'une cyanose sévère justifie l'administration intraveineuse de prostaglandine E (prostin®). Ce médicament permet de maintenir ouvert ou de réouvrir le canal artériel et d'ainsi améliorer l'arrivée de sang dans les artères pulmonaires. Ce médicament peut souvent être arrêté après quelques semaines. En effet, juste après la naissance, les poumons sont peu ouverts et les résistances pulmonaires élevées. Le sang s'écoule donc difficilement du ventricule droit vers les poumons, surtout en présence d'une fuite tricuspide importante. Progressivement, au cours des premières semaines de vie, les poumons vont s'ouvrir et les résistances pulmonaires baisser, permettant une meilleure arrivée de sang à partir du ventricule. Le canal artériel n'est alors donc plus nécessaire pour la perfusion des poumons. Lorsque l'arrêt de ce médicament s'avère impossible, la chirurgie en période néonatale est nécessaire (shunt de Blalock ou chirurgie de reconstruction). L'approche thérapeutique initiale consiste aussi à diminuer les résistances pulmonaires (ventilation, administration d'oxygène, NO inhalé).

La plupart des patients avec maladie d'Ebstein ou dysplasie tricuspide échappent à cette nécessité d'intervention néonatale. Le 'timing' de l'intervention est alors fonction du degré de fuite ou sténose évalué sur base des symptômes, de l'échocardiographie et d'autres examens comme l'épreuve d'effort, la résonance magnétique etc ... Certains patients ne doivent jamais être opérés! Lors de l'intervention chirurgicale, le chirurgien 'répare' la valve (valvuloplastie). Pour la maladie d'Ebstein, ceci consiste à 'rehausser' le feuillet trop bas implanté. Un remplacement de la valve est rarement nécessaire.

Pronostic

Un suivi cardiologique est nécessaire toute la vie, dans tous les cas, quel que soit le résultat du traitement. L'avenir de ces enfants est fonction de la sévérité de la lésion et de la présence ou non de lésions résiduelles après chirurgie éventuelle. La pratique de sport est en général autorisée mais doit être discutée avec le cardiologue. En cas de sténose sévère ou fuite sévère, le sport est déconseillé en attendant la chirurgie. De même, en cas de désir de grossesse chez les patientes à l'âge adulte, ceci doit être discuté avec le médecin responsable.



Les lésions étagées

Il est bien connu en cardiologie pédiatrique qu'une 'malformation cardiaque peut en cacher une autre'. Cependant certaines malformations s'associent davantage entre elles et pas avec d'autres. Ainsi, les différentes malformations concernant le cœur gauche s'associent volontiers. Il en va de même, bien qu'en moindre mesure pour le cœur droit.

Cœur gauche

Comme signalé plus haut, la coarctation de l'aorte s'associe volontiers à une bicuspidie avec ou sans sténose de la valve aortique. En cas de sténose valvulaire aortique, on peut y voir une sténose sous-valvulaire aortique et même une sténose ou malformation de la valve mitrale.

Ainsi, le **syndrome de Shone**, d'après le médecin l'ayant décrit, consiste en l'association d'une anomalie mitrale, aortique et d'une coarctation. Le syndrome de **l'hypoplasie du cœur gauche** (voir le chapitre 'Cœurs univentriculaires') peut être considéré comme l'extrême: toutes les composantes du cœur gauche se sont mal développés y compris le ventricule gauche lui-même.

Plusieurs explications sont possibles pour expliquer ces associations : l'une génétique, l'autre lié au développement du cœur pendant la vie utérine.

En ce qui concerne la cause génétique, on sait que de multiples gènes (situés sur nos chromosomes) sont responsables du bon développement du cœur. On peut spéculer que certains gènes interviennent plus particulièrement dans le contrôle de la formation du cœur gauche. Des anomalies des ces gènes peuvent être responsables de malformations. En fonction de l'atteinte de ces gènes ou en fonction de facteurs environnants non précisées à ce jour, l'atteinte peut être plus ou moins sévère et atteindre plusieurs parties du cœur gauche. Les gènes, y compris les gènes malades, peuvent se transmettre à la descendance. Il n'est pas rare de voir des familles ou plusieurs membres de la famille présentent une pathologie du cœur gauche. Cependant, elle peut être différente d'un membre à l'autre. Ainsi dans la famille d'un enfant avec hypoplasie du cœur gauche, on peut parfois retrouver des parents, grands-parents ou famille plus éloignée avec bicuspidie de la valve aortique ou coarctation. Malheureusement, à ce jour, aucun gène responsable de la 'pathologie' gauche n'a encore pu être identifié mais les recherches continuent. Retrouver un gène responsable est comme retrouver une aiguille dans une botte de foin !

Les gènes ne sont pas les seuls responsables de l'étendu des malformations. Il y a également un côté 'dynamique' à la croissance du cœur. En effet, une malformation d'une valve du cœur gauche peut entraîner une mauvaise circulation du sang dans le cœur gauche pendant la vie utérine. Cette mauvaise circulation empêche le bon développement du reste du cœur gauche. Ainsi par exemple, l'existence d'une sténose aortique serrée peut favoriser l'apparition d'une coarctation de l'aorte avec hypoplasie de la crosse par manque de perfusion pendant la vie utérine.

La présentation clinique de ces associations de malformations est évidemment très variable, en fonction de la localisation et du degré des différentes lésions. La prise en charge et le pronostic peut également être très différents de ceux d'une lésion 'isolée'. Chaque patient mérite donc une information très personnalisée.

Cœur droit

Les lésions du cœur droit peuvent également s'associer. Comme signalé plus haut, les rétrécissements pulmonaires peuvent se localiser à plusieurs endroits. Des malformations de la valve tricuspide peuvent être associées à des sténoses ou plus volontiers à des atrésies pulmonaires. Comme pour le cœur gauche, l'extrême est représenté par l'association d'une atrésie tricuspide avec une atrésie pulmonaire où le ventricule droit sera nécessairement mal développé (hypoplasie du cœur droit).

Comme pour le cœur gauche, les raisons de ces associations sont probablement génétiques mais également dynamiques. La présentation clinique est dominée par la malformation la plus sévère. La prise en charge et le pronostic doivent être individualisés en fonction des lésions.

La tétralogie de Fallot et autres lésions similaires

La tétralogie de Fallot représente 10% des cardiopathies malformatives.

Il s'agit de la cardiopathie cyanogène la plus fréquente. Le diagnostic anténatal est possible.

Le patient évolue vers une cyanose croissante, parfois avec des 'malaises hypoxiques'.

Le souffle est systolique, intense, au foyer pulmonaire.

La cure chirurgicale se fait vers 4-6 mois dans les bonnes formes. Un shunt peut être mis en place en urgence si malaise ou pulmonaires trop petites.

La mortalité est faible et le pronostic très bon.

La mortalité est faible et le pronostic très bon.

en urgence si malaise ou pulmonaires trop petites.

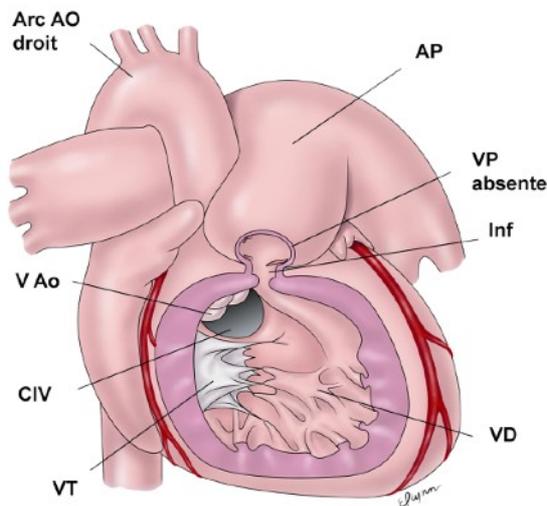
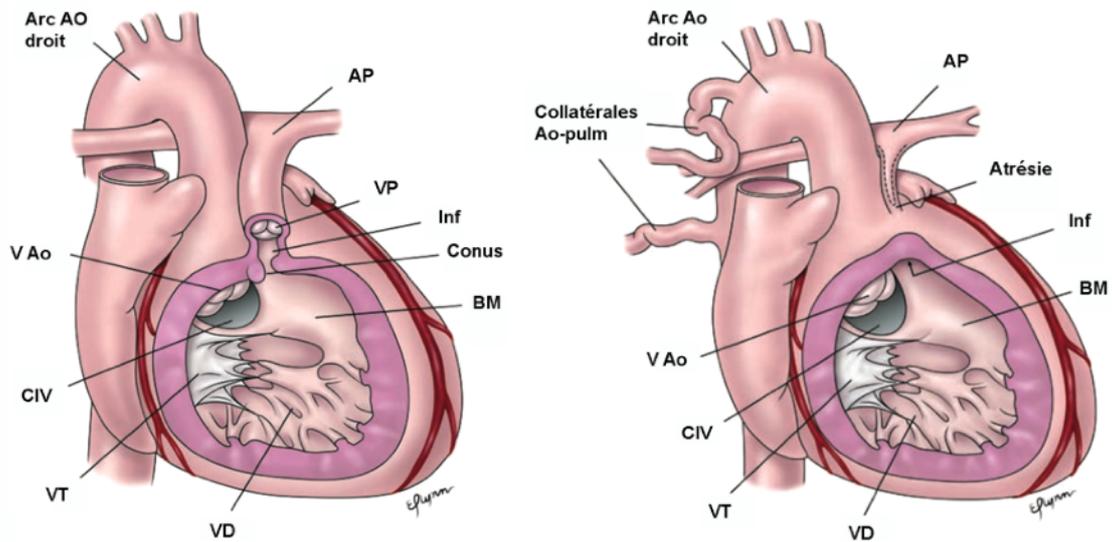
C'est Arthur Fallot (France) qui le premier, en 1888 décrit la tétralogie ou 'maladie bleue', rassemblant une communication interventriculaire (CIV), une aorte à cheval sur le ventricule droit et gauche, une hypertrophie (épaississement) du ventricule droit et un obstacle au niveau de la voie d'éjection du ventricule droit. Cet obstacle peut se situer au niveau de la valve pulmonaire (sténose valvulaire), en dessous ou au-dessus de la valve pulmonaire (sténose sous- ou supra-valvulaire pulmonaire), au niveau des artères pulmonaires ou partout à la fois. Cette anatomie favorise le passage du sang bleu, via la CIV vers l'aorte où il se mélange au sang rouge, générant ainsi une cyanose (aspect 'bleu').

Dans certains cas, la valve pulmonaire ne s'ouvre pas du tout. On parle alors de tétralogie de Fallot avec atrésie de la valve pulmonaire. La persistance du canal artériel y est indispensable pour permettre le passage de sang vers les poumons.

Une autre variante est appelée la tétralogie de Fallot avec 'agénésie de la valve pulmonaire'. Dans ce cas il n'y a pas de vraie valve mais des bourgeons qui font obstacle au passage du sang (sténose) et qui sont incapables d'empêcher le sang de refluer vers le ventricule droit (régurgitation). Cette sténose associée à la régurgitation importante génère déjà avant la naissance une importante dilatation des artères pulmonaires. Cette dilatation peut comprimer les voies aériennes de l'enfant (bronches et bronchioles) pouvant compliquer la prise en charge en période néonatale.

Les variétés de tétralogie de Fallot

Variété	Anatomie	Pronostic
Tétralogie de Fallot classique	Hypertrophie du VD, CIV, sténose pulmonaire, aorte dextroposée à cheval sur la CIV	Très bon après prise en charge chirurgicale
Fallot 'rose'	Idem, mais sténose pulmonaire peu serrée et enfant normalement saturé en oxygène	Très bon après prise en charge chirurgicale
Atrésie pulmonaire et CIV	Atrésie complète de l'artère pulmonaire; continuité des branches pulmonaires parfois absente; hypoplasie ou absence d'artères pulmonaires, collatérales aortopulmonaires	Pronostic plus réservé; variable selon que les artères pulmonaires sont bien développées ou non, et selon qu'elles sont toujours en continuité ou non.
Tétralogie de Fallot et agénésie de la valve pulmonaire	Valve pulmonaire absente, IP importante	Dilatation importante des APs, compression des voies respiratoires



Les malformations cardiaques suivantes sont fréquemment associés à la tétralogie de Fallot : une communication interauriculaire, des communications interventriculaires multiples, un arc aortique droit (30%), des anomalies des artères coronaires (5%), un canal artériel encore perméable. Elle représente à peu près 10% des malformations cardiaques congénitales. Le plus souvent la tétralogie de Fallot est isolée, mais parfois, elle peut s'intégrer dans des syndromes (association de plusieurs anomalies cliniques): syndrome de Down ou trisomie 21, syndrome de microdélétion 22q11, syndrome de Goldenhar, syndrome d'alcoolisme foetal.

Le **ventricule droit à double issue avec gros vaisseaux normalement posés et sténose pulmonaire ('type Fallot')**, est une malformation relativement proche anatomiquement et dans sa présentation clinique. Comme le nom le dit bien, les deux gros vaisseaux (aorte et artère pulmonaire) naissent principalement du ventricule droit alors que dans la tétralogie de Fallot, l'aorte, même si elle est à cheval sur les deux ventricules, naît principalement du ventricule gauche.

Les formes complexes de **transposition des gros vaisseaux avec communication interventriculaire (CIV) et sténose pulmonaire** peuvent également être reprises dans ce groupe. Dans cette malformation, l'artère pulmonaire sort du ventricule gauche, l'aorte du ventricule droit. La présence d'une CIV et d'un obstacle pulmonaire est responsable d'une présentation clinique très semblable à la tétralogie de Fallot.

Physiopathologie

Le mélange de sang rouge et de sang bleu au niveau de l'aorte engendre la cyanose ou aspect 'bleu' du patient. Cette 'cyanose' est cependant très variable d'un enfant à l'autre, en fonction du degré d'obstacle au niveau de la voie pulmonaire. S'il est peu important, le sang bleu arrive facilement dans les artères pulmonaires et se mélange donc peu au sang rouge : la cyanose est faible voire absente (Fallot 'rose'). Lorsque l'obstacle est très sévère, la cyanose peut être très profonde car le sang bleu va préférentiellement vers l'aorte. Chez un même patient la cyanose peut varier d'un moment à l'autre. En général, la cyanose a tendance à s'accroître avec la croissance de l'enfant car la valve pulmonaire et les artères pulmonaires grandissent moins que le reste. Par ailleurs, l'obstacle en dessous de la valve (sténose sous-valvulaire pulmonaire), lorsqu'il existe, est essentiellement formé de muscle. Lorsqu'un patient s'énerve, pleure ou accélère son cœur pour d'autres raisons, le muscle a tendance à s'épaissir et à empêcher le passage du sang vers le poumon. Le patient peut alors devenir très bleu et même perdre connaissance par défaut d'oxygénation du cerveau. C'est ce qu'on appelle la 'crise de Fallot' ou crise 'hypoxique' (hypoxie = manque d'oxygène). Les crises hypoxiques peuvent également être favorisées par un bain chaud, de la fièvre, etc ...

A l'examen clinique un souffle de sténose pulmonaire est présent. Ce souffle est plus important si l'obstacle est plus important. En cas de crise de Fallot sévère, ce souffle peut par contre diminuer voir disparaître en raison de la contraction du muscle sous la valve, empêchant parfois complètement le passage de sang.

En cas de tétralogie de Fallot ou ventricule droit à double issue avec atrésie pulmonaire, cette cyanose peut se manifester de façon brutale lors de la fermeture du canal artériel, c'est à dire quelques heures ou jours après la naissance. Une prise en charge médicale appropriée est alors urgente.

En cas de tétralogie de Fallot avec agénésie de la valve pulmonaire et importante dilatation des artères pulmonaires, les problèmes respiratoires peuvent être très importants et mener au diagnostic.

Diagnostic

Le diagnostic de la tétralogie de Fallot ou des malformations semblables peut se faire avant la naissance par échocardiographie fœtale. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en

de rouvrir le canal artériel. Le chirurgien interpose dans les suites, entre l'aorte et l'artère pul-monaire un petit tube calibré en Goretex® (shunt de Blalock) permettant d'assurer une perfusion suffisante des poumons même après fermeture du canal. Celle-ci permet à l'enfant et aux artères pulmonaires de grandir et de proposer la correction chirurgicale dans de meilleures conditions. Dans certains cas, cette chirurgie peut être remplacée par la mise en place par cathétérisme cardiaque d'un stent dans le canal artériel, le maintenant ainsi ouvert malgré l'arrêt des prostaglandines. Aujourd'hui certains enfants peuvent bénéficier dès la naissance d'un élargissement chirurgical de la voie pulmonaire ou de la mise en place d'un stent dans la voie d'éjection du ventricule droit, par cathétérisme.

La plupart des enfants avec tétralogie de Fallot et autres malformations semblables ne nécessitent cependant pas de traitement à la naissance. Beaucoup sont bien 'équilibrés' avec une cyanose modérée, bien tolérée, n'empêchant pas le bon développement de l'enfant. Parfois, avec le temps les crises de Fallot peuvent devenir plus fréquentes. L'enseignement aux parents de petits 'trucs' permettant de prévenir ou d'arrêter ces crises est capital. Ces petits moyens sont par exemple: éviter les pleurs intenses ou prolongés, éviter les bains trop chauds, en cas de crise débutante calmer l'enfant, appuyer sur le ventre du bébé avec les jambes du bébé pliées, etc. Cette dernière mesure permet par plusieurs mécanismes de favoriser le passage du sang vers les poumons et de donc de rendre l'enfant moins cyanosé. Les grands enfants (non opérés) adoptent par ailleurs spontanément la position du 'squatting' (accroupissement) lorsqu'ils font une crise hypoxique, pour les mêmes raisons. L'administration régulière de médicaments de type bêta-bloquants (propranolol – Inderal®) peut prévenir la survenue de ces crises, en agissant sur le muscle sous la valve pulmonaire, muscle responsable des crises hypoxiques. Cependant, il est important de savoir que lorsque l'enfant fait une crise de Fallot sévère et que les parents ne peuvent l'arrêter par les 'petites mesures', il est indispensable de se rendre rapidement vers un centre médical spécialisé pour un traitement approprié. Celui-ci comprend généralement l'administration d'un calmant (benzodiazépines, par exemple Valium® ou équivalent), l'injection en intraveineux de bêta-bloquants et parfois d'autres médicaments favorisant le passage de sang vers les poumons. La survenue d'une vraie crise hypoxique sévère est généralement une indication de traitement chirurgical de façon plus ou moins urgente. Si l'enfant est trop petit pour une correction complète ou que l'anatomie n'y est pas favorable, un shunt de Blalock est réalisé.

La correction chirurgicale de la tétralogie de Fallot et malformations similaires est actuellement proposée dès 6 mois de vie, mais parfois plus tôt si l'enfant est très symptomatique et que le poids et la forme anatomique sont favorables. La correction complète implique la fermeture de la communication interventriculaire par un patch (le plus souvent en matériel synthétique) et l'ouverture de la voie pulmonaire (résection de la sténose sous-valvulaire et supra-valvulaire pulmonaire, ouverture de la valve pulmonaire). Si la valve pulmonaire est vraiment très petite, celle-ci doit parfois être remplacée par une valve de donneur (homogreffe) ou d'animal (hétérogreffe). Cette intervention est une chirurgie à cœur ouvert sous assistance circulatoire.

Les principales complications de ce type de chirurgie sont la persistance de CIV(s) résiduelle(s), un bloc auriculoventriculaire, une sténose pulmonaire résiduelle ou au contraire une insuffisance valvulaire pulmonaire.

Pronostic

Les risques de ces différentes interventions sont actuellement faibles avec une mortalité < 2%. Ces chiffres doivent cependant être nuancés en fonction de l'âge du patient et de la forme anatomique. Une fois passée l'intervention, la plupart des patients opérés de tétralogie de Fallot et malformations semblables ont une qualité de vie normale avec une bonne espérance de vie. La tolérance aux efforts est souvent bonne.

Une nuance est à apporter pour les patients ayant dès le départ des artères pulmonaires très petites ('hypoplasiques'). Même après chirurgie correctrice, si celle-ci est possible, le ventricule droit doit assumer un travail plus important que normalement, en raison du petit diamètre des artères, ce qui peut rendre ces patients peu tolérants à l'effort.

La pratique du sport est autorisée chez la majorité des patients, en tenant compte de leurs limites. La pratique du sport à un niveau de haute compétition est toutefois à proscrire. Pour les femmes, des grossesses peuvent être envisagées chez la plupart des patientes, sous surveillance cardiologique.

Un suivi cardiovasculaire régulier reste par ailleurs indispensable dans tous les cas !

Dans les 20 ans qui suivent l'opération initiale, 10-15% des patients nécessitent une nouvelle intervention. En effet, le chirurgien, lors de la première intervention, doit fréquemment élargir la valve pulmonaire, trop étroite au départ. Cet élargissement engendre une fuite de la valve. Cette fuite de la valve peut à la longue dilater et fatiguer le ventricule droit, causant une fatigue à l'effort et parfois des troubles du rythme (tachycardies) qui peuvent être sévères (troubles du rythme ventriculaires, mort subite du jeune adulte). Un remplacement de la valve pulmonaire par homogreffe ou hétérogreffe peut alors être proposé.

Depuis quelques années, l'insertion de valves pulmonaires (valves Melody) par cathétérisme cardiaque, donc sans intervention à cœur ouvert, est possible dans cette situation. Même si l'expérience est encore réduite, les résultats sont très prometteurs.

La transposition des grands vaisseaux

Représente environ 8% des cardiopathies congénitales.

Le diagnostic anténatal est possible.

Cette malformation nécessite un transfert URGENT en centre spécialisé.

Le traitement d'urgence consiste en l'administration de prostaglanfines IV, une manoeuvre de Rashkind et une correction chirurgicale avant 2 semaines de vie.

La mortalité opératoire est inférieure à 5%. Le pronostic à long terme est excellent.

La mortalité opératoire est inférieure à 5%. Le pronostic à long terme est excellent.

La mortalité opératoire est inférieure à 5%. Le pronostic à long terme est excellent.

La transposition des gros vaisseaux ou TGV se définit par une inversion (transposition) des gros vaisseaux c'est à dire l'artère pulmonaire et l'aorte. L'aorte (Ao), au lieu d'être connectée au ventricule gauche (VG), sort du ventricule droit (Vd) et l'artère pulmonaire (AP) du ventricule gauche. Il en résulte que le sang bleu, désoxygéné en provenance du corps via les veines caves, est donc renvoyé vers le corps via l'aorte tandis que le sang rouge, oxygéné, en provenance des poumons est renvoyé vers les poumons. Il y a donc deux circulations indépendantes, complètement inefficaces, qui ne permettent pas d'oxygéner les différents organes. Cette malformation est incompatible avec la vie en l'absence de communications (CIA, canal artériel,...) entre ces deux circuits.

On parle de **transposition 'simple'** lorsque celle-ci n'est pas associée à d'autres malformations majeures, comme une large CIV (communication interventriculaire), une sténose ou atrésie pulmonaire, une coarctation. Ce chapitre traite essentiellement de la transposition 'simple' car les malformations associées, peuvent fortement modifier la présentation et la prise en charge. Les transpositions avec large communication interventriculaire et sténose pulmonaire s'apparentent plus, dans leur présentation, à la tétralogie de Fallot et sont donc abordé dans le chapitre consacré à la Tétralogie de Fallot.

La TGV représente la malformation cardiaque cyanogène la plus fréquente à la naissance et représente 7 à 8% des malformations cardiaques congénitales. Il y a une légère prédominance masculine, 60-70% des cas sont des garçons.

Physiopathologie

A la naissance, l'enfant sera en général très cyanosé. Les premières heures de vie, cette cyanose peut être moindre par la persistance du canal artériel et de la communication entre les oreillettes (foramen ovale) permettant un certain mélange entre le sang bleu et rouge. Cependant, ces deux orifices ont rapidement (même parfois tout de suite après la naissance) tendance à se fermer. La cyanose devient alors encore plus intense. En l'absence de traitement approprié, ceci peut conduire au décès de l'enfant. En cas de TGV simple, l'auscultation cardiaque est souvent normale. Autrement dit, si un nouveau-né est très cyanosé, l'absence de souffle à l'auscultation cardiaque ne permet pas d'exclure une TGV.

Diagnostic

La TGV est une malformation qui peut être dépistée par échocardiographie fœtale, bien que ceci ne soit pas toujours facile. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. L'avantage du dépistage in utero est de permettre l'organisation de la naissance de l'enfant dans un centre où il peut être pris en charge immédiatement (parfois en salle d'accouchement même) par une équipe de cardiologie pédiatrique et ce, sans devoir transférer l'enfant malade (et la maman) d'un hôpital à l'autre. Ceci permet souvent d'éviter une cyanose trop importante et des conséquences néfastes. Il a été démontré scientifiquement que le diagnostic anténatal diminue la mortalité autour de l'opération.

En l'absence de diagnostic anténatal, l'existence d'une TGV est en général évoquée en présence d'une cyanose ne répondant que faiblement à l'oxygène administré, l'absence de souffle cardiaque et certaines caractéristiques à la radiographie du thorax (médiastin étroit, coeur en oeuf, couché sur le diaphragme, hypervascularisation pulmonaire). L'ECG est habituellement normal à la naissance.

C'est l'échocardiographie qui permet de poser le diagnostic de certitude (les deux grands vaisseaux, aorte et artère pulmonaire, apparaissent parallèles, en canon de fusil), d'évaluer le degré d'ouverture du canal artériel et du foramen ovale et d'exclure d'autres anomalies associées. Un tiers des enfants avec TGV présentent par ailleurs des anomalies des artères coronaires. Le diagnostic de ces anomalies, qui peuvent avoir un impact sur la chirurgie, ne peut cependant pas être fait avant la naissance.



Traitement

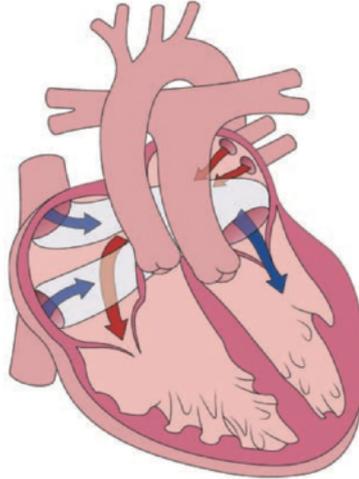
Outre les soins de réanimation néonatale (oxygène, assistance respiratoire, perfusion de glucose (sucre) ..), parfois nécessaires chez certains enfants nés avec une TGV, deux traitements spécifiques sont en général nécessaires :

1) la prostaglandine E (Prostin®): ce médicament, disponible depuis les années '80, a révolutionné la prise en charge des enfants avec transposition des grands vaisseaux. Il permet de ré-ouvrir le canal artériel, qui comme expliqué antérieurement, a tendance à se fermer rapidement après la naissance. La réouverture du canal permet une meilleure oxygénation. Ce médicament, administré en perfusion intraveineuse, est normalement présent dans toutes les unités de réanimation néonatale et peut donc être administré à l'enfant par le néonatalogue, avant le transfert de l'enfant dans un hôpital spécialisé dans la prise en charge des enfants avec cardiopathie.

2) l'élargissement de la communication interauriculaire : si la communication interauriculaire est très petite, l'enfant reste cyanosé même si le canal artériel est bien large. Il faut alors procéder à un élargissement de cette communication. Ceci ne se fait que dans les centres spécialisés dans la prise en charge des cardiopathies, par un cardiologue pédiatre. Cette intervention se dénomme '**la septostomie selon Rashkind**', d'après le médecin ayant décrit la technique. Elle est généralement faite aux soins intensifs, utilisant l'échocardiographie pour guider la procédure. Le médecin insère une canule, soit dans la veine ombilicale (via l'ombilic) soit dans la veine fémorale (pli de l'aîne). A l'intérieur de cette canule est introduit un cathéter avec un ballonnet que l'on introduit dans l'oreillette droite puis gauche via le foramen ovale. Le ballon est ensuite gonflé dans l'oreillette gauche, et un retrait assez rapide du cathéter avec le ballon gonflé permet de déchirer la paroi entre les oreillettes et ainsi d'agrandir le trou. Le cathéter et le ballon sont retirés en fin de procédure.

Ces 2 traitements, en améliorant l'oxygénation du bébé, permettent de stabiliser le bébé et d'attendre quelques jours jusqu'à l'intervention correctrice.

Jusqu'à la fin des années '80's, l'intervention standard en cas de TGV simple était **l'intervention selon Mustard ou selon Senning** (d'après le nom des chirurgiens ayant décrit la technique). Ces deux interventions, quoique légèrement différentes techniquement, consistent à 'rediriger' le sang bleu et rouge au niveau des oreillettes. Le chirurgien crée des chenaux dans les oreillettes amenant le sang bleu des veines caves vers le ventricule gauche et le sang rouge des veines pulmonaires vers le ventricule droit. Le sang bleu est ainsi réorienté vers les poumons où il peut être oxygéné correctement avant d'être envoyé vers le corps.



Cette intervention est actuellement encore utilisée dans certaines conditions où le 'switch artériel' (voir plus loin) est impossible, par exemple en raison d'anomalies des coronaires. Même si le 'switch artériel' est actuellement la technique chirurgicale préférée car plus physiologique, l'intervention selon Senning ou Mustard a permis de sauver un grand nombre d'enfants et procure une qualité de vie très satisfaisante pour la plupart. Cette intervention laisse cependant un ventricule droit éjecter dans l'aorte. L'aorte est à pression plus élevée que l'artère pulmonaire et le ventricule droit n'est normalement pas 'programmé' pour travailler à pression élevée. Avec le temps, ce ventricule droit peut donc montrer des signes de fatigue. Des contrôles annuels sont donc recommandés après cette intervention afin de dépister et traiter de façon adéquate les éventuels signes de fatigue du ventricule droit. Les cicatrices au niveau des oreillettes engendrées par le geste chirurgical peuvent également avec le temps favoriser des troubles du rythme, pour lesquels des traitements peuvent être nécessaires. L'activité sportive est en général autorisée tout en respectant les limites du patient et en évitant la compétition. Pour les patientes, la possibilité d'une grossesse devra être discutée au cas par cas avec le cardiologue.

Le **switch artériel** consiste à inverser les grands vaisseaux. Autrement dit, l'aorte est désinsérée du ventricule droit et réinsérée sur le ventricule gauche et vice versa pour l'artère pulmonaire. Cette intervention est plus physiologique, puisqu'elle remet les choses en place. Elle reste néanmoins délicate car elle nécessite également la désinsertion et la réinsertion des artères coronaires. Elle doit être impérativement réalisée avant la chute des résistances vasculaires pulmonaires, des pressions pulmonaires et de la pression dans le VG, pour éviter un déconditionnement de celui-ci.

Pronostic

Le switch artériel donne actuellement de très bons résultats, même si les risques ne sont jamais nuls (risques essentiellement liés à la réinsertion des artères coronaires). Passé la période postopératoire immédiate, ces enfants retrouvent une vie normale avec une tolérance à l'effort normale. Les pratiques sportives sont donc en général autorisées et les femmes peuvent, à l'âge adulte, envisager des grossesses.

Un suivi annuel reste nécessaire compte-tenu du risque (faible) de sténose pulmonaire (<15%), aortique ou coronaire.

VDDI - Vaisseaux malposés

Le ventricule droit à double issue (VDDI) avec vaisseaux transposés ou malposés est une malformation où l'aorte et l'artère pulmonaire sortent du ventricule droit. Contrairement au VDDI type Fallot, les vaisseaux sont malposés voir totalement inversés, c'est-à-dire que l'aorte naît plus à droite, donc plus proche du ventricule droit alors que l'artère pulmonaire naît plus près du ventricule gauche et parfois légèrement à cheval sur le ventricule gauche et droit. Il y a obligatoirement une communication interventriculaire (CIV) associée. Il n'y a en général pas d'obstacle vers les artères pulmonaires. Parfois, il peut y avoir un obstacle vers l'aorte (sténose aortique, souvent sous-valvulaire) (figure). Il existe dans ces cas fréquemment une coarctation associée. Une communication interauriculaire, une lésion de la valve mitrale peuvent également être présentes.

Physiopathologie

L'enfant présente après quelques jours ou semaines, suite à la baisse des résistances pulmonaires, les signes de défaillance cardiaque : respiration rapide, transpiration lors des biberons, difficulté à terminer les repas et donc mauvaise croissance. Un souffle peut être audible à l'auscultation, mais les signes cliniques prédominants sont une polypnée (respiration rapide), une tachycardie et une hépatomégalie (gros foie). Ces symptômes témoignent de la perfusion pulmonaire trop importante (œdème pulmonaire) et du travail cardiaque augmenté.

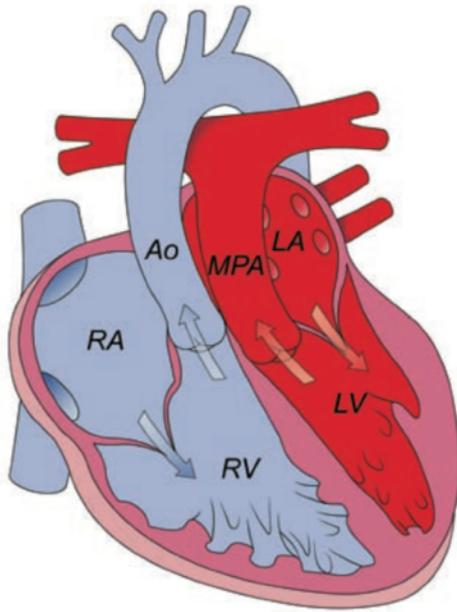
En cas de coarctation associée, la présentation peut cependant être plus rapide, lors de la fermeture spontanée du canal artériel. L'enfant peut alors en quelques heures devenir très pâle, respirer vite et refuser les biberons (choc cardiogénique). Une prise en charge urgente est alors nécessaire. La coarctation peut également se présenter de façon moins 'aigue' par une diminution des pouls fémoraux et une tension artérielle plus élevée dans les bras que dans les jambes, éventuellement avec hypertension artérielle dans les membres supérieurs. La présence d'une coarctation aggrave en général les signes de défaillance cardiaque.

Lorsque les vaisseaux ont une position complètement inversée (position de 'transposition') le sang bleu provenant de l'oreillette droite s'écoule plus facilement vers l'aorte et le sang rouge de l'oreillette gauche plus facilement vers l'artère pulmonaire, malgré un certain degré de mélange dans le ventricule droit. Ceci engendre donc une cy-anose, d'autant plus importante qu'il n'y a pas de communication interauriculaire (CIA) associée. En effet, une CIA associée permet un meilleur mélange du sang bleu et rouge.

Diagnostic

Le diagnostic de ventricule droit à double issue peut se faire pendant la grossesse par échocardiographie fœtale. Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques et non cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic. En cas de diagnostic anténatal, il est souvent préférable que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe cardiologique pédiatrique, mais ceci est discutable en fonction de la 'forme anatomique'.

Le diagnostic est cependant encore souvent fait après la naissance. L'échocardiographie permet le plus souvent un diagnostic très complet de la cardiopathie. Un électrocardiogramme et une radiographie du thorax font en général partie du bilan initial. Un cathétérisme cardiaque diagnostique ou une résonance magnétique nucléaire ou un scanner peut s'avérer



utile pour mieux voir la disposition des vaisseaux par rapport aux ventricules.

Si d'autres anomalies non-cardiaques sont présentes, un bilan génétique à la recherche d'anomalies chromosomiques ou génétiques est en général réalisé.

Traitement

Une **prise en charge néonatale urgente** peut s'avérer nécessaire dans 2 situations.

1. En cas de **cyanose** importante, en rapport avec des vaisseaux 'transposés' avec petite communication interauriculaire, il est nécessaire d'agrandir cette CIA grâce à une septostomie selon Rashkind. Un cathéter muni d'un ballon à son extrémité est introduit via la veine fémorale dans le cœur. En gonflant le ballon dans l'oreillette gauche puis en tirant sur le cathéter, on déchire la paroi entre les oreillettes ce qui agrandit la communication. (voir chapitre de la transposition des gros

vaisseaux)

2. En cas de **coarctation** très serrée, l'administration de la prostaglandine E (prostin®) en intraveineux est nécessaire afin d'ouvrir le canal artériel et ainsi restaurer la perfusion de la partie inférieure du corps (voir chapitre coarctation).

Les signes de défaillance cardiaque, liés à l'excès de perfusion pulmonaire, peuvent être traités par **des médicaments** administrés per os (diurétiques, digoxine et/ou inhibiteurs de l'enzyme de conversion, (voir traitement de la communication interventriculaire).

Après stabilisation initiale, un **traitement chirurgical** est envisagé. Plusieurs options sont possibles, fonction essentiellement de la forme anatomique de la malformation.

Dans certaines formes, une correction chirurgicale complète est d'emblée possible: le chirurgien réalise, dans les premiers jours ou semaines de vie, comme dans la transposition simple des gros vaisseaux, un 'switch' artériel (cfr transposition des gros vaisseaux), c'est-à-dire une inversion des gros vaisseaux, associé à une fermeture de la CIV, permettant ainsi au ventricule gauche de se jeter dans l'aorte. Ceci est une intervention à cœur ouvert, nécessitant la mise en place d'une circulation extra-corporelle pendant l'intervention. Lorsque ceci n'est pas possible, et en présence d'une perfusion pulmonaire trop importante, un cerclage de l'artère pulmonaire ('banding') est en général effectué afin de limiter la quantité et la pression du sang allant vers les poumons. Ce geste peut être associé à la réparation de la coarctation si nécessaire. Ceci n'est pas une chirurgie à cœur ouvert. Ultérieurement, en fonction de la forme anatomique et de la symptomatologie, le chirurgien procède à une réparation qui permettra au sang rouge du ventricule gauche d'arriver dans l'aorte et celui du ventricule droit dans l'artère pulmonaire. Plusieurs techniques chirurgicales sont disponibles, qui en raison de leur complexité, ne seront pas détaillées ici mais doivent être discutées avec le chirurgien et les parents.

Ces interventions sont souvent complexes et peuvent comporter, en fonction de l'âge et la forme anatomique des risques supérieurs aux autres interventions. Les résultats espérés doivent être discutés de façon individuelle avec le chirurgien. Une fois passée l'intervention, la plupart des patients ont une qualité de vie normale avec une bonne espérance de vie. La tolérance aux efforts est souvent bonne. La pratique du sport est autorisée chez la majorité des patients, en tenant compte de leurs limites. La pratique du sport à un niveau de haute compétition est toutefois à proscrire. Pour les femmes, des grossesses peuvent être envisagées chez la plupart des patientes, sous contrôle cardiologique. Un suivi cardiovasculaire régulier reste indispensable dans tous les cas et ceci à vie! Des réinterventions peuvent être nécessaires par exemple au niveau des voies aortiques ou pulmonaires.

Les coeurs univentriculaires

Le terme '**cœur univentriculaire**' ou '**ventricule unique**' (VU) regroupe un grand nombre de malformations cardiaques différentes qui ont en commun le fait que un des 2 ventricules ne s'est pas ou insuffisamment développé et ne pourra donc pas être utilisé pour le fonctionnement du cœur. En présence d'un seul ventricule, le sang rouge et bleu se mélange obligatoirement et le travail de ce ventricule est augmenté.

La fréquence des malformations de type ventricule unique est difficile à déterminer car ce groupe reprend un grand nombre de malformations différentes. On peut estimer cependant qu'il représente moins de 10% de l'ensemble des malformations cardiaques congénitales

Diverses classifications existent. En fonction de la présentation clinique initiale, on peut distinguer les ventricules uniques avec ou sans rétrécissement pulmonaire. La présence d'un rétrécissement pulmonaire, engendre une cyanose plus sévère alors qu'en absence de rétrécissement pulmonaire le tableau clinique est celui d'une 'défaillance cardiaque' par excès de perfusion pulmonaire.

Les ventricules uniques peuvent également être distingués en fonction du type anatomique. De ce point de vue là, les 4 types les plus fréquemment rencontrés sont:

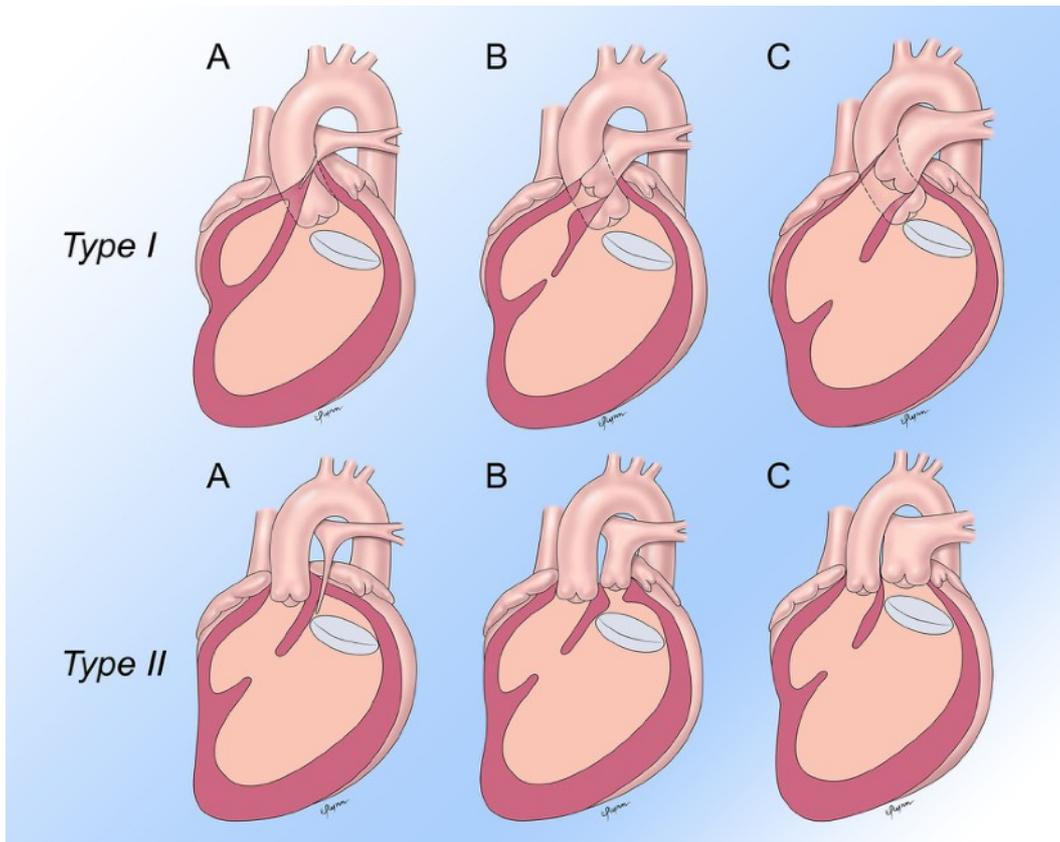
1. L'atrésie tricuspide
2. Le ventricule gauche à double entrée
3. L'atrésie pulmonaire à septum intact
4. L'hypoplasie du cœur gauche

L'atrésie tricuspide

Cette malformation représente environ 3% des cardiopathies congénitales. Son diagnostic anténatal est possible. A la naissance, le tableau clinique dépend de l'association ou non à un obstacle pulmonaire. En présence d'un obstacle pulmonaire, l'enfant présente une cyanose à poumons clairs. En l'absence d'un obstacle pulmonaire, le tableau est plutôt celui d'un shunt G>D avec HTAP.

Un diagnostic par écho Doppler est nécessaire en consultation spécialisée, de façon à orienter l'enfant vers le meilleur traitement. A terme, l'objectif du traitement (palliatif) est de connecter les veines caves vers les artères pulmonaires. En l'absence de traitement, en fonction de la forme anatomique d'atrésie tricuspide, la survie à 1 an est < à 5% si il y a une sténose pulmonaire, et la survie à 5 ans est < à 5% en l'absence de sténose pulmonaire.

Du point de vue physiopathologique, la valve tricuspide et le ventricule droit ne s'étant pas développés, le sang désoxygéné qui retourne dans l'oreillette droite doit obligatoirement passer dans l'oreillette gauche où il se mélange au sang oxygéné venant des poumons. Ce sang mélangé passe dans le ventricule gauche qui éjecte aussi bien dans l'aorte que dans l'artère



pulmonaire, via une communication interventriculaire (CIV) et/ou par le canal artériel resté ouvert. Dans cette malformation, les gros vaisseaux peuvent être normalement posés, dans quel cas il y a souvent une sténose pulmonaire, limitant le passage de sang du ventricule vers les artères pulmonaires. Les vaisseaux peuvent par contre être 'transposés', c'est à dire que l'aorte naît du petit ventricule droit et l'artère pulmonaire naît du ventricule gauche. Dans ces cas, l'aorte est souvent plus petite et une coarctation de l'aorte est souvent présente.

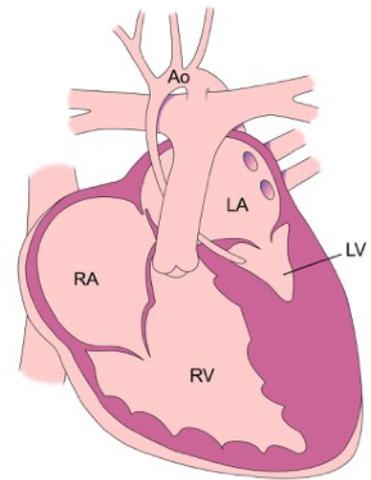
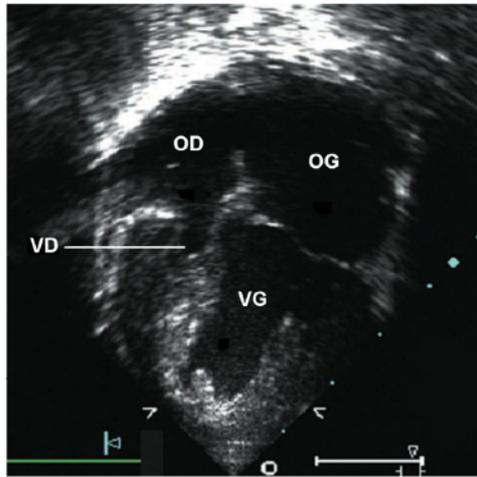
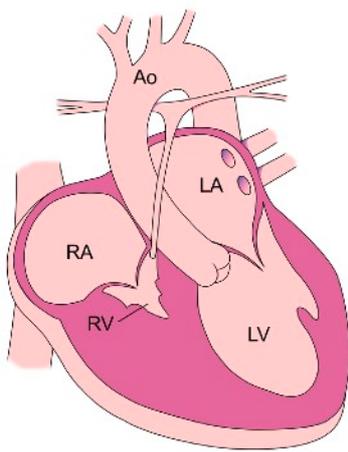
Le ventricule gauche à double entrée

Les valves tricuspide et mitrale sont toutes les deux orientées vers le ventricule unique gauche. Le petit ventricule 'droit', souvent situé à gauche (NB un ventricule est défini comme gauche ou droit en fonction de sa morphologie et non en fonction de sa position!), ne participe quasi pas à la circulation. La transposition des grands vaisseaux est souvent associée (mais pas toujours): l'aorte naît du petit ventricule droit, l'artère pulmonaire naît du grand ventricule gauche. D'autres malformations peuvent être présentes comme une sténose pulmonaire, une coarctation, des anomalies des veines pulmonaires, etc.

L'atrésie pulmonaire à septum intact

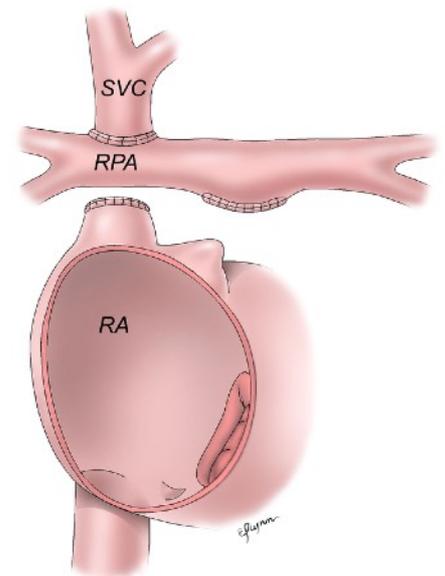
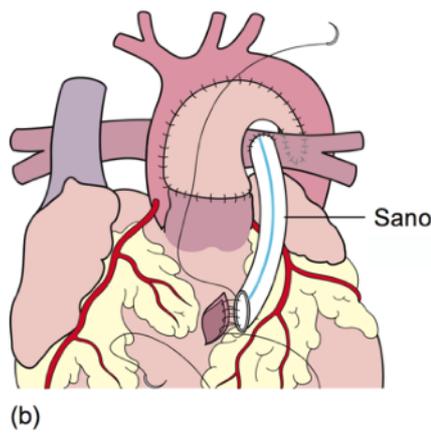
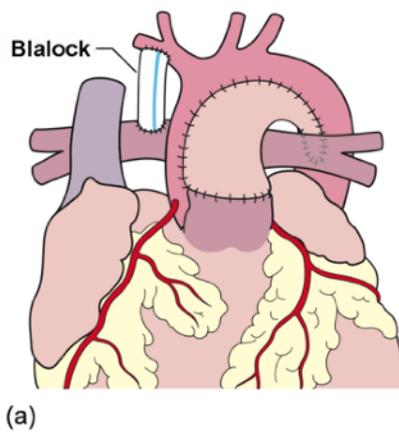
L'atrésie aortique, l'atrésie mitrale et l'hypoplasie du ventricule gauche

Dans ce cas, toute la partie 'gauche' du cœur ne s'est pas ou mal développée: la valve mitrale, le ventricule gauche, l'aorte. Le ventricule droit doit faire l'entièreté du travail: éjecter le sang vers l'artère pulmonaire mais également vers l'aorte, et ce grâce au canal artériel (CA). Ici aussi, il peut y avoir d'autres lésions associées comme une coarctation, une anomalie du retour veineux pulmonaire, etc.



Traitement

La prise en charge des cardiopathies de type ventricule unique consiste en une succession de chirurgie palliatives. Selon la présence ou non d'un obstacle pulmonaire, la première intervention consistera soit à améliorer le débit pulmonaire (shunt de Blalock), soit à réduire le débit pulmonaire (cerclage de l'artère pulmonaire).



Le retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)

Représente 2% des cardiopathies congénitales.

Le diagnostic anténatal est possible.

Le RVPAT obstructif donne un tableau de cyanose, détresse respiratoire et HTAP.

Le RVPAT non-obstructif donne une clinique de CIA large mal tolérée.

La suspicion de RVPAT nécessite un transfert URGENT en milieu spécialisé.

La correction chirurgicale est proposée d'emblée, mais le risque opératoire est important.

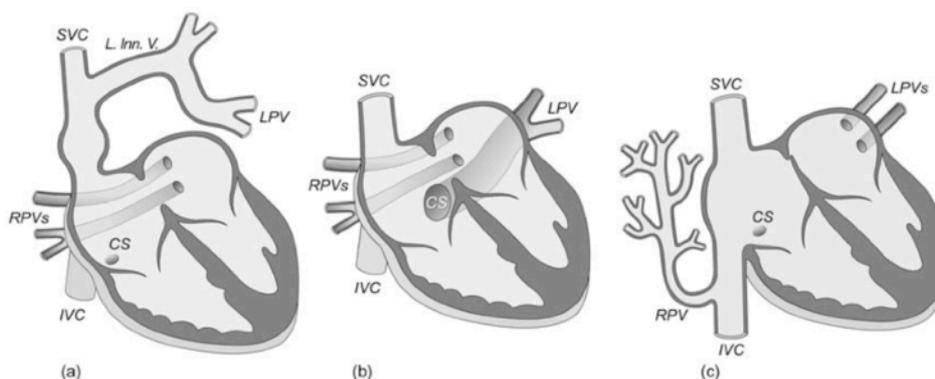
A terme, le pronostic est excellent.

A terme, le pronostic est excellent.

La correction chirurgicale est proposée d'emblée, mais le risque opératoire est important.

En cas de **retour veineux pulmonaire anormal total**, les 4 veines pulmonaires, qui normalement s'abouchent sur l'oreillette gauche, s'abouchent anormalement, souvent via un collecteur commun, soit sur l'oreillette droite, soit sur les veines caves.

Le trajet anormal des veines ou du collecteur peut être associé à un obstacle à ce niveau, mettant en péril la bonne circulation du sang. Les 4 veines pulmonaires peuvent également s'aboucher individuellement (sans collecteur) sur le côté droit.



En cas de **retour veineux pulmonaire partiel**, une ou 2 veines pulmonaires drainent de façon anormale sur une veine cave ou sur l'oreillette droite. Cette malformation est souvent mais pas nécessairement associée à une communication interauriculaire (CIA type sinus venosus).

Les anomalies du retour veineux pulmonaire sont rares pour les formes totales mais plus fréquentes pour les formes partielles. Elles peuvent s'associer à d'autres malformations cardiaques, parfois complexes.

Présentation clinique

En cas de RVPA total, la présentation est très différente selon la présence ou non d'un obstacle sur le collecteur ou sur les veines pulmonaires. En présence d'un obstacle, la présentation est souvent très sévère. En effet, le cœur gauche est alimenté uniquement via la CIA. Rapidement après la naissance, l'enfant présente une cyanose intense et un choc cardiogénique mettant sa vie en danger. La sténose veineuse pulmonaire est responsable d'une hypertension veineuse, d'un œdème pulmonaire, et d'une HTAP.

En l'absence d'un obstacle, la présentation est beaucoup plus lente, marquée au bout de quelques semaines de vie par un tableau de défaillance cardiaque modérée avec polypnée, difficultés d'alimentation et de croissance. La cyanose y est souvent peu sévère malgré le mélange complet du sang bleu et rouge. En général, il n'y a pas de souffle audible.

En cas de RVPA partiel, la symptomatologie est peu marquée voir même absente et tout à fait superposable à celle d'une communication interauriculaire.

Diagnostic

Le diagnostic du RVPA est souvent difficile avant la naissance (échocardiographie fœtale). Comme pour les autres malformations, il est capital qu'un médecin expérimenté en échocardiographie fœtale exclue, dans la mesure du possible, des malformations cardiaques et non cardiaques associées importantes, car ceci peut profondément changer la prise en charge et le pronostic.

En cas de diagnostic anténatal de RVPA total, il est indispensable que l'enfant naisse dans un centre qui dispose d'une équipe médico-chirurgicale cardiologique pédiatrique. En cas de RVPA partiel, ceci n'est pas nécessaire mais il est préférable que l'enfant soit examiné après quelques semaines de vie par un cardiologue pédiatre pour évaluer l'importance de ce RVPA et guider les parents dans la prise en charge.

Le diagnostic est le plus souvent fait après la naissance. Dans le RVPAT obstructif, le tableau est celui d'une détresse respiratoire qui évoque le diagnostic de pneumonie interstielle du nouveau-né. La cyanose est intense, et il y a peu ou pas de souffle à l'auscultation. La radiographie du thorax montre des poumons en verre dépoli, aspect qui témoigne de la stase veineuse pulmonaire. L'ECG est normal.

Dans le RVPAT non obstructif, la clinique est celle d'une CIA large, avec souffle fonctionnel pulmonaire par haut débit, et un enfant souvent rose mais désaturé.

Dans toutes les variantes de RVPAT, l'échocardiographie permet le plus souvent un diagnostic. Un VD dilaté dès la naissance, avec un VG de petite taille et des signes d'HTAP sont évocateurs si les veines pulmonaires ne peuvent être visualisées.

En cas de RVPA partiel, un cathétérisme cardiaque ou une résonance magnétique sont parfois nécessaires pour bien localiser le trajet anormal.

Prise en charge

Le RVPA total avec obstacle sur le collecteur représente la plus grande urgence chirurgicale néonatale en cardiologie

pédiatrique. En effet, aucun traitement médical ou par cathétérisme permet d'améliorer l'enfant, par ailleurs souvent très malade et dont la vie peut être menacée. Il faut donc le plus rapidement possible libérer le collecteur et l'aboucher sur l'oreillette gauche. C'est une chirurgie à cœur ouvert, nécessitant la mise en place d'une circulation extracorporelle pendant l'intervention.

En cas de RVPA total avec collecteur mais sans obstacle, l'opération peut être faite 'hors urgence' mais la technique chirurgicale est la même. En cas d'abouchement séparé des 4 veines (pas de collecteur), la réparation chirurgicale peut s'avérer beaucoup plus difficile et le résultat beaucoup plus aléatoire.

En cas de RVPA partiel, l'intervention est proposée si le drainage anormal entraîne une surcharge du ventricule droit (dilatation) visible à l'échocardiographie. Le chirurgien, reconnecte la veine anormale sur l'oreillette ou l'auricule, parfois sans nécessité de circulation extracorporelle pendant l'intervention.

Pronostic

Le pronostic du RVPA total avec obstacle sur le collecteur est essentiellement lié à la phase aiguë. Si une intervention chirurgicale peut être réalisée rapidement en dans de bonnes conditions, le pronostic est en général bon. Si la prise en charge est tardive, la mortalité peut malheureusement s'élever de façon importante (25% environ).

Pour le RVPA total sans obstacle, opéré 'hors urgence' la mortalité opératoire est faible et les résultats très bons. Cependant, le pronostic à moyen terme dépend également de la taille du collecteur. En cas d'absence de collecteur de bonne taille, ou en cas d'abouchement séparé des 4 veines, le risque d'obstacle persistant ou récurrent des veines pulmonaires après chirurgie est réel. Ceci peut rendre la prise en charge ultérieure difficile et aggraver dramatiquement le pronostic vital. On parle parfois de 'cancer du coeur' quand on évoque la sténose des veines pulmonaires.

Le pronostic du RVPA partiel est excellent après correction chirurgicale.

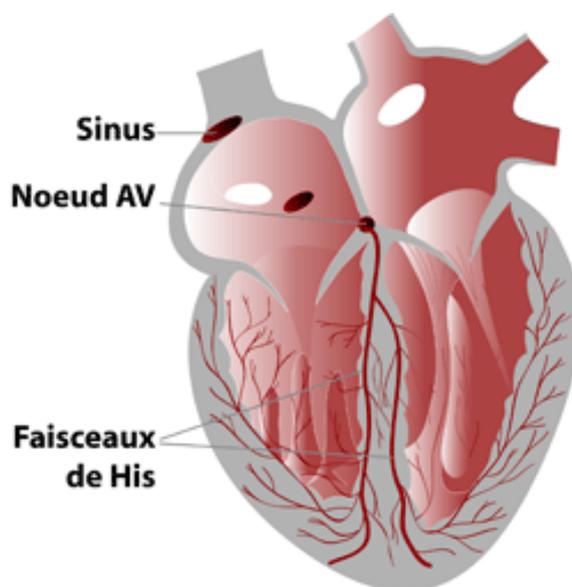
La pratique du sport est autorisée chez la majorité des patients, en absence d'obstacle résiduel sur les veines pulmonaires. De même, pour les patientes à l'âge adulte, des grossesses peuvent être envisagées en l'absence d'obstacle résiduel. Un suivi cardiovasculaire régulier reste par ailleurs recommandé dans tous les cas.

PRINCIPALES CARDIOPATHIES ACQUISES DE L'ENFANT

Troubles du rythme cardiaques

Les contractions cardiaques ne sont possibles que parce qu'il existe une activité électrique au niveau du cœur. Il faut imaginer que chaque cellule du cœur ('myocyte') fonctionne comme une petite batterie, chargée d'électrolytes ou ions (le sodium (NA⁺), le calcium (CA⁺⁺), le potassium (K⁺)) qui assurent une polarité électrique aux cellules. Cette polarité électrique permet à l'électricité d'être transmise d'une cellule à l'autre et donc de se propager. Les changements de polarité (dépolariation – repolarisation) sont le résultat de mouvements à travers les parois des cellules des ions. La dépolariation des cellules entraîne la contraction des petites fibres musculaires présentes dans les cellules du cœur. Comme l'onde électrique de dépolariation se propage très vite et que donc toutes les cellules vont rapidement se contracter l'une après l'autre, le cœur dans son ensemble va donc se contracter.

Une zone dans le cœur agit en temps normal comme chef d'orchestre du cœur. Cette zone est située dans l'oreillette droite près de l'abouchement de la veine cave. Ce chef d'orchestre engendre l'onde de dépolariation et rythme donc les battements cardiaques. Au départ de cette zone 'chef d'orchestre' que l'on appelle le sinus, l'onde électrique de dépolariation va se propager vers les oreillettes d'abord et engendrer la contraction des oreillettes, c'est la systole auriculaire. L'onde électrique passe ensuite à travers le nœud auriculo-ventriculaire, zone à caractéristiques particulières qui en quelque sorte régule le passage de l'activité électrique des oreillettes vers les ventricules. Ensuite l'électricité passe par les faisceaux de His qui permettent un passage rapide de l'onde électrique vers les différentes parties des ventricules et donc une contraction des ventricules (systole ventriculaire) rapide et efficace.



L'électrocardiogramme enregistre cette activité électrique du cœur. En fonction de l'endroit où sont placées les électrodes captant l'activité l'aspect est différent car il capte un moment et un lieu différent. C'est pour cela que lorsqu'on réalise un ECG, on place plusieurs électrodes pour ainsi étudier la propagation de l'activité électrique dans toutes les parties du cœur. On distingue sur ce tracé ECG différentes parties. L'onde P correspond à la dépolariation des oreillettes. L'espace PR correspond au passage de l'électricité des oreillettes vers les ventricules. L'onde QRS correspond à la dépolariation des

ventricules. L'espace QT, incluant donc l'onde T correspond à la repolarisation des ventricules.

Un rythme cardiaque normal et un tracé ECG normal se caractérisent par

- une fréquence normale des cycles de repolarisation/dépolarisation et donc des battements cardiaques (exprimé en battements par minute ou bpm). Cette fréquence cardiaque 'normale' est différente en fonction de l'âge et du sexe. En effet, la fréquence cardiaque diminue progressivement avec la croissance de l'enfant. Les hommes ont souvent un cœur plus lent que les femmes de même âge
- une fréquence cardiaque régulière, c'est-à-dire un espacement entre les battements relativement stable
- une amplitude, une durée et un axe des ondes de repolarisation et de dépolarisation (onde P, espace PR, onde QRS, espace QT, onde T) normales.

Il existe des normes pour ces différents paramètres, normes qui varient avec l'âge. L'ECG d'un nouveau-né est donc différent de l'ECG d'un adulte !

Les tachycardies

Il est tout à fait normal que le rythme cardiaque s'accélère par exemple lorsque l'enfant court, fait du sport, pleure, est angoissé ou a mal. De même, en cas de fièvre ou en cas de perte de sang importante le cœur s'accélère. Dans toutes ces circonstances, le cœur s'accélère pour répondre à une demande de 'travail cardiaque' plus important. On parle dans toutes ces situations de 'tachycardie sinusale' physiologique (ou normale).

Par contre, dans certaines circonstances, le cœur peut s'accélérer alors qu'il n'y a pas nécessairement cette demande de travail cardiaque plus important. Il s'agit donc d'une dérégulation du rythme cardiaque normal. L'origine peut en être au niveau des oreillettes et du nœud atrio-ventriculaires, on parle alors de tachycardie supraventriculaire, ou alors au niveau des ventricules, on parle alors de tachycardie ventriculaire.

Les tachycardies supraventriculaires

La tachycardie supraventriculaire se caractérise par un rythme cardiaque trop rapide dont l'origine se situe au niveau des oreillettes ou du nœud atrio-ventriculaire.

Mécanismes

Les mécanismes responsables sont très variés. Il peut y avoir un ou plusieurs 'chefs d'orchestre' anormaux au niveau des oreillettes ou au niveau du nœud auriculo-ventriculaire qui imposent un rythme beaucoup trop rapide (tachycardie atriale 'ectopique'). Il peut également y avoir des espèces de courts-circuits électriques (tachycardie par réentrée) au niveau des oreillettes ou au niveau du nœud auriculo-ventriculaire avec les mêmes résultats. La fibrillation auriculaire et le flutter auriculaire, assez fréquents chez l'adulte rentrent dans ce deuxième groupe. Le type de tachycardie supraventriculaire le plus fréquemment rencontré chez l'enfant rentre également dans le deuxième groupe mais est différent de la fibrillation ou du flutter auriculaire. Il y a en réalité un petit faisceau électrique en trop ou bien dans le nœud auriculo-ventriculaire ou bien situé en dehors, connectant directement les oreillettes et les ventricules. Ce faisceau accessoire est à l'origine dans certaines circonstances de courts-circuits accélérant ainsi brusquement le cœur ('crises de tachycardie'). Ce type de tachycardie peut également se voir chez l'adulte. Le syndrome de Wolf- Parkinson-White (WPW) est une de ces formes de tachycardies avec faisceau accessoire. Les tachycardies supraventriculaires chez l'enfant surviennent la plupart du temps sur un cœur anatomiquement normal, donc sans malformation congénitale.

Les tachycardies supraventriculaires peuvent chez l'enfant en théorie survenir à tout âge mais il existe des 'pics' de fréquence. Ainsi, elles sont plus fréquentes la première année de vie, vers 6-8 ans et à l'adolescence. Chez le nourrisson le diagnostic est parfois difficile. L'enfant devient plus difficile, est plus pâle, respire plus vite, parfois vomit plus que d'habitude et boit moins bien. Si l'épisode dure très longtemps (plusieurs jours), l'enfant peut évoluer vers un tableau clinique de défaillance cardiaque. Le plus grand enfant pourra plus facilement décrire cette sensation de cœur battant très vite ou 'tapant fort dans la poitrine'. Si le rythme est très rapide et dure longtemps, l'enfant peut ressentir un malaise, avoir la tête qui tourne, être pâle, voir même parfois (mais c'est rare) perdre connaissance. Il est important de savoir que ces crises de tachycardies supraventriculaires ne mettent pas en danger la vie si elles surviennent sur un cœur normal et si elles ne durent pas de façon trop prolongée (plusieurs jours sans interruption) et bien sûr si elles surviennent en dehors de toute situation où un malaise pourrait avoir de conséquences néfastes (exemple escalade).

Diagnostic

Le diagnostic est fait par l'ECG si la crise est en encore 'active' lorsque l'enfant se présente chez le médecin. Dans les autres cas, il est souvent nécessaire de réaliser un Holter ECG ou alors parfois une épreuve d'effort, qui peut chez certains patients déclencher la tachycardie. Une échocardiographie est en général réalisé afin de vérifier l'anatomie et la fonction du cœur, bien que ceci soit en général normal comme dit précédemment.

Traitement

Le traitement se fait sur 2 tableaux : le traitement de la crise si celle-ci perdure et la prévention de la récurrence des crises. Pour traiter la crise on peut réaliser ce que l'on appelle les manœuvres vagales. C'est par exemple mettre de la glace dans le visage du bébé (manœuvre de l'"ice-bag"), ou alors masser les artères carotides de l'adulte. Ces manœuvres provoquent un réflexe vagal qui peut arrêter la crise de tachycardie si il s'agit de certaines formes de 'courts-circuits', en particulier celle qui



est la plus fréquente chez l'enfant. Nous avons à l'heure actuelle également un médicament ('adénosine') qui si il est injecté en intraveineux de façon très rapide peut générer le même effet 'vagal' et donc arrêter la crise. Ce médicament est très précieux car si il arrête la crise ceci permet de confirmer qu'il s'agit bien d'une tachycardie par 'court-circuit' (ou réentrée). Parfois d'autres médicaments sont nécessaires pour arrêter les crises. En cas de crise réfractaire et si elle est mal tolérée par le patient, il est parfois, mais rarement, nécessaire de réaliser un choc électrique externe, pour lequel l'enfant sera légèrement endormi, et qui permettra alors d'arrêter la crise. Si les crises sont peu fréquentes, on peut parfois chez le grand enfant, lui apprendre certaines manœuvres vagales, lui permettant ainsi d'arrêter lui-même les crises. Ceci n'est évidemment pas possible chez le nourrisson ou le plus petit enfant. Si les crises sont fréquentes ou chez le nourrisson chez qui il est difficile pour les parents de repérer une crise, il faut en général administrer un traitement de 'fond' permettant d'éviter les récurrences. Plusieurs médicaments sont possibles : la digoxine, la cordarone et les bêtabloquants sont les médicaments les plus prescrits chez l'enfant. Chez le nourrisson, les médicaments peuvent en général être arrêtés vers l'âge d'un an. En effet, les crises sont souvent le résultat de faisceaux immatures qui disparaissent spontanément avec l'âge. Le pronostic de la tachycardie supraventriculaire du nourrisson est donc souvent excellent. Pour les plus grands enfants, 1 médicament suffit en général mais parfois une combinaison de 2 médicaments est nécessaire. En cas de crises fréquentes ou de difficultés de prévenir efficacement les crises chez le grand enfant, on recourt de plus en plus fréquemment à l'ablation par radiofréquence qui permet par une intervention dans le cœur par cathétérisme de brûler le faisceau accessoire responsable des crises.(voir chapitre des traitements)

Les tachycardies ventriculaires

La tachycardie ventriculaire se caractérise par un rythme cardiaque trop rapide dont l'origine se situe au niveau des ventricules. Chez l'enfant la tachycardie ventriculaire est nettement moins fréquente que la tachycardie supraventriculaire. Elle est le plus souvent rencontrée chez des enfants porteurs de cardiopathies congénitales ou acquises. Elle peut cependant également survenir chez l'enfant n'ayant pas de cardiopathie reconnue.

Symptômes

Les symptômes sont souvent beaucoup plus sévères que ceux des tachycardies supraventriculaires et peuvent même être menaçant pour la vie de l'enfant (syncope grave voir mort subite). Très souvent, les tachycardies ventriculaires sont précipitées par un effort plus ou moins violent ou une émotion intense. Une histoire clinique de syncopes pendant l'effort est donc toujours à prendre au sérieux et nécessite en général une mise au point complémentaire. Ceci est à distinguer des syncopes survenant après l'effort, souvent plus banales.

Mécanismes

Les mécanismes sont variés et complexes et leur analyse sort du contexte de ce site. Une maladie, entre autres, qui devra toujours être recherché en cas de tachycardie ventriculaire est le syndrome du QT long qui est expliqué dans un autre chapitre. (voir chapitre des syndromes génétiques)

Mise au point

La mise au point peut comprendre un enregistrement Holter de 24h ou plus et une épreuve d'effort (réalisé en présence d'un cardiologue expérimenté), si celle-ci est réalisable tenant compte de l'état clinique du patient. Fréquemment, une exploration électrophysiologique est réalisée par cathétérisme cardiaque, afin d'étudier le comportement électrique du cœur, permettant ainsi de mieux traiter le patient.

Traitement

Le traitement est souvent complexe. En cas de crise aigue mal tolérée par le patient, un choc électrique externe est souvent

nécessaire. Ceci consiste à faire passer un courant électrique à travers le thorax et donc le cœur. Ce courant permettra en général l'arrêt du court-circuit et autres activités électriques anormales du cœur ('défibrillation'). Le choc électrique externe est douloureux et chez le patient conscient, une petite anesthésie est en général réalisée avant application de ce traitement. Certaines crises de tachycardies aiguës peuvent être traitées par injection de médicaments anti-arythmiques intraveineux. Un traitement préventif, pour éviter la réapparition de crises, est en général nécessaire. Celui-ci est très variable en fonction du type de tachycardie ventriculaire et l'histoire du patient. Parfois, un traitement interventionnel par application de courants de radiofréquence est appliqué lors de l'exploration électrophysiologique. Cette application de la radiofréquence permet de brûler les régions ('foyers') à l'origine des tachycardies. Ce traitement nécessite au préalable que les foyers responsables aient été identifiés lors de cette exploration électrophysiologique, ce qui reste parfois difficile malgré les importants progrès en matière de technologie. Lorsque les accès de tachycardies sont fréquents ou difficilement contrôlés, l'implantation d'un pacemaker avec défibrillateur incorporé peut être proposée. Ce pacemaker détecte les tachycardies et émet un courant électrique qui au même titre que le choc électrique externe permet l'arrêt de la crise de tachycardie.

Les bradycardies

La fréquence cardiaque 'de base' (de repos) est plus lente chez un adulte (homme adulte : en moyenne 60 battements par minute) que chez un nouveau-né (environ 120 battements par minute). Cette transition se fait lentement avec l'âge pour atteindre les valeurs 'adultes' vers l'adolescence. L'activité sportive très régulière permet de réduire le rythme cardiaque de base. Un grand sportif peut donc avoir des battements cardiaques au repos à 40 par minute (parfois même moins). Pendant le sommeil, il est normal que le cœur se ralentisse. On parle dans ces situations de 'bradycardie physiologique' (ou normale).

Lorsque la fréquence cardiaque est anormalement lente ou n'est pas capable de s'accélérer suffisamment (lorsque nécessaire) (par exemple lors des efforts), on parle de 'bradycardie pathologique' ou anormale. Certains médicaments peuvent ralentir le cœur et il faut donc toujours exclure une cause médicamenteuse. Les autres mécanismes les plus fréquents sont une maladie du sinus, c'est-à-dire affectant le 'chef d'orchestre' dirigeant le rythme cardiaque et les troubles de la conduction atrio-ventriculaire (càd du passage d'électricité entre les oreillettes et ventricules).

La maladie du sinus

La maladie du sinus est une faiblesse du sinus, devenu incapable de soutenir une fréquence cardiaque adaptée à l'activité de l'individu. Ceci peut être visible déjà au repos, avec une bradycardie anormale ou alors uniquement à l'effort avec une montée insuffisante de la fréquence cardiaque lors de l'effort. Si la maladie du sinus est prononcée, d'autres foyers cardiaques électriques (souvent localisés dans les oreillettes ou au niveau de la jonction entre les oreillettes et ventricules) prendront le rôle de 'chef d'orchestre' de l'activité électrique. On parle alors d'un rythme atrial ou jonctionnel d'échappement. Ceux-ci, bien que plus rapide dans ces cas que le sinus à l'état de repos, ne s'accélèrent souvent que faiblement lors de l'effort. L'apparition d'autres troubles du rythme comme la fibrillation auriculaire peuvent être facilités par la maladie du sinus et compliquer le tableau clinique.

Chez l'enfant, la maladie du sinus est le plus souvent rencontrée après une chirurgie cardiaque, surtout lorsque celle-ci implique des incisions au niveau de l'oreillette droite, proche du sinus. Elle est exceptionnelle en cas de cœur 'normal'.

Les symptômes sont ceux d'une mauvaise adaptation à l'effort et parfois des malaises ou syncopes. La mise au point nécessite un ECG de repos, un Holter de 24h et une épreuve d'effort. En cas de maladie sévère du sinus, l'implantation d'un pacemaker peut être nécessaire.

Les blocs atrio-ventriculaires

En cas de blocs atrio-ventriculaires, il y a ralentissement voir interruption de la conduction électrique entre les oreillettes et les ventricules. En fonction de la sévérité on parlera de :

- bloc atrio-ventriculaire de premier degré : simple ralentissement de la conduction mais sans bradycardie et sans symptômes. Le diagnostic se pose sur base de l'ECG qui montre un espace PR prolongé (voir section rythme normal)

- bloc atrio-ventriculaire de second degré : la conduction est ralentie et s'interrompt par moment. Il y a bradycardie et parfois symptômes liés à cette bradycardie. Le diagnostic se pose sur un ECG ou un enregistrement Holter de 24h qui montre un allongement de l'espace PR avec par intermittence interruption complète de la conduction entre les oreillettes et ventricules.

- bloc atrio-ventriculaire de troisième degré ou complet : la conduction est interrompue en permanence. Les contractions cardiaques sont donc générées par un rythme ventriculaire 'd'échappement' qui peut être plus ou moins adéquat. Les symptômes dépendront donc de ce rythme ventriculaire d'échappement. Sur l'ECG et l'enregistrement Holter de 24 heures, l'absence de conduction électrique entre les oreillettes et ventricules est visible en permanence avec donc l'image de 'dissociation' atrio-ventriculaire (les ventricules et les oreillettes se dépolarisent et repolarisent de façon indépendante).

Les symptômes sont ceux de la bradycardie: fatigue, malaises, syncopes et inadaptation et faible tolérance à l'effort. Chez le jeune enfant, un rythme cardiaque trop lent en permanence peut se solder par un retard de croissance staturo-pondéral. Le diagnostic repose sur l'ECG, l'enregistrement Holter de 24h et parfois l'épreuve d'effort. Une échocardiographie cardiaque est en général effectuée pour exclure une cardiopathie associée.

Les causes sont multiples. Chez le nouveau-né, chez qui le bloc atrioventriculaire complet est une entité bien connue, la cause est souvent la présence d'une maladie auto-immunitaire (type lupus érythémateux disséminé, maladie de Sjögren..) chez la mère. Ces maladies auto-immunitaires se caractérisent par la présence d'anticorps s'attaquant contre certains organes. Ces anticorps peuvent en cas de grossesse passer chez l'enfant et s'attaquer au cœur. C'est essentiellement le tissu de conduction qui est alors atteint avec comme résultat un bloc atrio-ventriculaire de second ou troisième degré apparaissant pendant la vie fœtale et donc présent dès la naissance. En dehors de ce contexte néonatal et auto-immunitaire, les blocs atrio-ventriculaire peuvent se voir après certaines infections, en présence de certaines cardiopathies ou après chirurgie cardiaque.

En cas de bloc atrio-ventriculaire mal toléré, le traitement implique l'implantation d'un pacemaker.

Les rythmes irréguliers et les extrasystoles

Le rythme cardiaque peut être irrégulier c'est-à-dire que l'intervalle entre les battements est anormalement variable. La respiration est responsable d'une certaine fluctuation du rythme cardiaque mais cette 'arythmie respiratoire' est facilement reconnaissable car étroitement liée au rythme respiratoire. Les extrasystoles, c'est-à-dire battements 'extras' ou superflus naissant soit au niveau supraventriculaire (extrasystole supraventriculaire) ou ventriculaire (extrasystole ventriculaire) sont très fréquentes et peuvent donner une impression marquée d'arythmie à l'auscultation ou lors de l'enregistrement lorsqu'elles sont répétitives. En absence de cardiopathie, les extrasystoles sont le plus souvent banales. La prise de stimulants cardiaques comme le café, le thé, la cigarette (nicotine), le stress etc peuvent fortement augmenter l'incidence des extrasystoles chez certains individus. En présence d'une cardiopathie ou en présence de certaines caractéristiques 'pathologiques' de ces extrasystoles des investigations peuvent s'avérer nécessaires. Certaines tachycardies et

bradycardies décrites dans les chapitres précédents peuvent également se caractériser par un rythme très irrégulier en plus du caractère trop lent ou trop rapide.

Le diagnostic des extrasystoles et autres arythmies se fait par ECG, complété parfois par un enregistrement Holter de 24 h (ou plus) et une épreuve d'effort.

Les extrasystoles 'banales' ne nécessitent en général aucun traitement hormis l'évitement des 'stimulants' (Coca, Redbull, caféine,...).

Les cardiomyopathies

Les cardiomyopathies dilatées

La cardiomyopathie dilatée est une maladie du muscle cardiaque. Il en résulte une diminution de la fonction et une dilatation d'un ou des deux ventricules.

Les cardiomyopathies dilatées peuvent être héréditaires ou acquises. Dans les formes héréditaires, il s'agit d'une maladie du muscle transmissible. Plusieurs membres de la famille peuvent être atteints bien que ceci ne soit pas toujours le cas. Ces maladies sont plus fréquentes en cas de consanguinité chez les parents. Plusieurs gènes anormaux, à l'origine de ces maladies sont actuellement connues. Ainsi, des maladies musculaires héréditaires comme la myopathie de Duchenne peuvent être en cause. Les maladies métaboliques qui sont des maladies héréditaires du métabolisme c'est-à-dire de la production d'énergie au niveau de nos cellules, sont également une cause bien connue de cardiomyopathie dilatée. Dans les formes acquises une cause extérieure endommage le muscle. Très souvent il s'agit de virus ou autre microbes, c'est la myocardite. Il peut également s'agir de médicaments toxiques pour le cœur (cardiotoxiques) comme par exemple certains médicaments nécessaires pour le traitement de certains cancers.

Une tachycardie supraventriculaire de longue durée et non traitée peut également engendrer une fatigue musculaire cardiaque et donc une cardiomyopathie dilatée.

Certaines malformations cardiaques comme par exemple un large canal artériel, une coarctation de l'aorte serrée ou une anomalie d'insertion d'une artère coronaire peuvent se solder par une dilatation du ventricule gauche avec réduction de la fonction. Ces anomalies doivent donc toujours être exclues avant de conclure à une maladie du muscle lui-même. La prise en charge et le pronostic sont en effet très différents.

Les symptômes de cardiomyopathie dilatée peuvent être relativement tardifs. Ils se caractérisent par une fatigue, un essoufflement à l'effort, une dyspnée d'abord à l'effort puis au repos, éventuellement des troubles du rythme secondaires ou des malaises à l'effort ou au repos.

Le diagnostic se fait essentiellement par échocardiographie. On peut observer des cavités ventriculaires droites et/ou gauches dilatées, avec souvent des fuites de valves mitrales et/ou tricuspides secondaires. L'analyse de la fonction cardiaque permet de constater une diminution de la fonction du cœur. La recherche de la cause (étiologie) peut s'avérer difficile. Elle doit toujours être orientée par l'histoire de la maladie et les premières données échocardiographiques. Plusieurs examens complémentaires sont souvent indispensables comme par exemple des analyses sanguines et urinaires complexes à la recherche de maladies infectieuses ou métaboliques, des analyses génétiques, une résonance magnétique nucléaire etc. Parfois il est proposé de réaliser un cathétérisme cardiaque afin de mieux étudier le fonctionnement du cœur et éventuellement réaliser un petit prélèvement du muscle (biopsie myocardique) pour analyse. Les recherches génétiques et métaboliques peuvent être longues et ne donnent à l'heure actuelle malheureusement pas toujours une réponse. En cas de suspicion d'une origine virale, il n'est pas toujours possible de trouver exactement quel virus est en cause.

Le pronostic est dépendant de l'étiologie. Il existe des formes réversibles ou partiellement réversibles moyennant un traitement adapté. L'atteinte du muscle n'est cependant pas toujours réversible. Des traitements médicamenteux peuvent toutefois améliorer la fonction du cœur et diminuer les symptômes. Des hospitalisations sont parfois nécessaires pour aider davantage la fonction du cœur. En cas de détérioration sévère et irréversible de la fonction cardiaque, une transplantation cardiaque peut dans certains cas être proposée.

Les cardiomyopathies hypertrophiques

La cardiomyopathie hypertrophique est une maladie du muscle cardiaque résultant en un épaissement de la paroi d'un ou des 2 ventricules. Cet épaissement peut s'accompagner d'une mauvaise fonction du ventricule atteint. L'atteinte muscu-

laire peut également s'accompagner d'anomalies de propagation de l'électricité dans le cœur, pouvant induire alors des troubles du rythme cardiaque, essentiellement ventriculaires.

Les cardiomyopathies hypertrophiques sont souvent héréditaires. Il peut y avoir plusieurs personnes atteintes dans une même famille. Les cardiomyopathies hypertrophiques peuvent être isolées ou faire parties de maladies affectant plusieurs organes. Plusieurs gènes à l'origine de cardiomyopathies isolées sont actuellement connus. Ceci permet parfois de faire un diagnostic précoce auprès de membres de la famille d'un sujet atteint, même avant que la maladie ne se déclare. Parmi les maladies plus 'diffuses' pouvant affecter le cœur, la maladie de Friedreich ou le syndrome de Noonan sont bien connus. Diverses maladies métaboliques peuvent également s'accompagner de cardiomyopathie hypertrophique. Comme signalé ci-dessus, ces maladies se caractérisent pas l'atteinte d'autres organes comme par exemple les autres muscles, le foie, le développement du cerveau ou autres.

Les symptômes cardiaques sont souvent peu prononcés chez l'enfant bien que ceci puisse être variable en fonction de l'étiologie. Ainsi, certaines formes d'origine 'métabolique' peuvent être très symptomatiques dès le jeune âge. En général toutefois, les symptômes surviennent plus tardivement. Une faible tolérance aux efforts ou la survenue de malaises à l'effort, parfois très graves et pouvant causer le décès du patient (mort subite) peuvent être le premier signe. A un stade plus avancée, les troubles du rythme et les autres symptômes peuvent être plus fréquents, survenant même en l'absence d'efforts intenses.

Le diagnostic est le plus souvent posé par l'échocardiographie qui permet la mesure de l'épaisseur du muscle et la fonction de celui-ci. L'épaississement est souvent irrégulier, plus marqué sur certaines parties du ventricule. En cas d'épaississement important, des obstacles à la circulation du sang peuvent survenir, aggravant alors généralement les symptômes. L'électrocardiogramme, l'enregistrement ECG de 24 heures (Holter) et l'épreuve d'effort permettent de compléter la mise au point. Chez l'enfant avec cardiomyopathie hypertrophique un bilan métabolique, génétique et familial est en général réalisé afin de trouver la cause de la maladie du muscle. Ces bilans nécessitent la réalisation de plusieurs prises de sang ainsi que parfois, l'analyse de tissu musculaire, soit prélevé au niveau d'un muscle 'squelettique' (petite biopsie musculaire généralement prélevé au niveau de la jambe), soit au niveau du muscle cardiaque (biopsie myocardique). Malgré d'important progrès réalisés dans ces domaines, la cause reste malgré tout parfois inconnue.

Le pronostic est dépendant de l'étiologie. Il existe quelques formes réversibles ou partiellement réversibles moyennant un traitement adapté. L'atteinte du muscle n'est cependant pas toujours réversible. Des traitements peuvent toutefois améliorer la fonction du cœur et diminuer les symptômes. Le traitement est essentiellement médicamenteux avec chez l'enfant une préférence pour les médicaments type 'bêtabloquants'. Ce traitement améliore la tolérance de la cardiopathie. Certains patients restent toutefois à risque, malgré un traitement médicamenteux, d'accidents graves, y compris de mort subite. Les sports de compétition sont en général strictement interdits car ils peuvent favoriser les troubles du rythme responsables de mort subite. Si en dépit d'un traitement médicamenteux bien conduit les plaintes type troubles du rythme persistent, la mise en place d'un 'défibrillateur' (pacemaker délivrant des électrochocs en cas de troubles du rythme graves) peut s'avérer nécessaire. Si le muscle s'est épaissi de façon très importante sur une seule paroi du ventricule, causant par là un obstacle important à l'éjection du sang, une résection de ce muscle peut être proposée, soit par chirurgie, soit par cathétérisme cardiaque interventionnel ('ethanolisation'). La transplantation cardiaque peut également être envisagée chez certains patients très symptomatiques.

Chez certains grands enfants et adolescents très sportifs, le muscle cardiaque peut s'épaissir sans toutefois que ceci ne soit dangereux pour le patient. Si l'histoire familiale est normale, si le patient est asymptomatique et que les dimensions du ventricule restent dans les normes 'acceptables', le patient peut être rassuré.

La maladie de Kawasaki

La maladie de Kawasaki est une maladie rare en Europe. Elle survient dans 50% des cas avant l'âge de 2 ans et la plupart du temps avant l'âge de 6 ans. La cause reste inconnue même si il est actuellement clair qu'il s'agit d'une réaction immunitaire très forte et inappropriée à un facteur extérieur (facteur infectieux? toxique?). Les patients avec maladie de Kawasaki ne sont pas contagieux et ce n'est pas non plus une maladie héréditaire, même si il existe probablement un terrain génétique prédisposant. Ceci expliquerait pourquoi la maladie est beaucoup plus fréquente chez les Japonais par exemple.

Symptômes

Les symptômes sont souvent très impressionnants. L'enfant présente une fièvre très importante, qui en général persiste plus de 5 jours. Cette fièvre ne répond évidemment pas aux antibiotiques. Les enfants sont très plaintifs et abattus. S'y associe généralement une conjonctivite (yeux rouges qui 'piquent'), une chéilite (la bouche enflammée avec des lèvres craquelées), des éruptions cutanées suivi après une dizaine de jours d'une desquamation des doigts et des orteils. A l'examen clinique, le médecin retrouve de nombreux ganglions gonflés (adénopathies). Chez les enfants de moins d'1 an, ces signes cliniques peuvent être très peu marqués voir absents.

L'inflammation peut atteindre le cœur et les vaisseaux, en particuliers les artères coronaires. L'inflammation du cœur (endocardite, myocardite, péricardite) est généralement parfaitement réversible. L'inflammation des vaisseaux l'est nettement moins. En effet les vaisseaux enflammés peuvent se dilater de façon plus ou moins importante avec parfois formation d'anévrisme (importante dilatation). Ils peuvent également se rétrécir ou se boucher. Les anévrismes peuvent favoriser l'apparition de caillots de sang (thrombus). Toutes ces lésions peuvent compromettre la circulation du sang vers le cœur et favoriser l'infarctus du myocarde. Les enfants de moins d'1 an, chez qui par ailleurs les signes cliniques autres (fièvre, éruptions...) peuvent être beaucoup plus frustes, sont plus à risque de lésions sévères des artères coronaires.

L'inflammation peut également atteindre d'autres organes comme le tube digestif, les reins, le système nerveux central etc. Au niveau de ces différents organes, les lésions sont généralement réversibles.

Diagnostic

Le diagnostic est avant tout clinique. Cela veut dire que tout médecin doit y penser en présence d'une fièvre de longue durée accompagnée d'autres symptômes cités ci-dessus. Cependant ce diagnostic peut être difficile, surtout chez le petit enfant chez qui la présentation clinique est souvent frustrante. Il n'existe malheureusement pas de test 'spécifique' de cette maladie. Dans la prise de sang la présence de plaquettes sanguines très élevées est toutefois en faveur du diagnostic. Au niveau cardiologique, l'échocardiographie et l'électrocardiogramme permettent de détecter une atteinte du cœur et des artères coronaires.

Traitement

Le traitement comprend en phase aiguë l'administration intraveineuse de gammaglobulines. Ce traitement doit être administré le plus tôt possible. Dans ces conditions, il est démontré qu'il permet de fortement baisser le risque de séquelles au niveau des artères coronaires. Ce traitement est associé à des fortes doses d'aspirine, tant que l'enfant est fébrile ou que la prise de sang montre des signes inflammatoires importants. Un petit pourcentage des enfants nécessite une deuxième infusion de gammaglobulines ou d'autres médicaments intraveineux anti-inflammatoires très puissants afin de maîtriser cette réaction inflammatoire très forte et inappropriée. Une fois la fièvre et l'inflammation maîtrisée, un traitement par aspirine à petites doses est en général poursuivi au moins jusqu'au contrôle échocardiographique de 6-8 semaines. Si ce contrôle ne montre pas de lésions coronaires, ce qui est le plus souvent le cas, l'aspirine peut être arrêté et l'enfant considéré comme guéri. Dans les cas plus rares de lésions coronaires importantes dès le départ ou de lésions persistantes à 6-8 semaines, le traitement par aspirine est maintenu afin de favoriser la fluidité du sang. Si des anévrismes coronaires sont présents, un traitement anticoagulant est prescrit pour prévenir les caillots. D'autres médicaments, similaires à ceux utilisés chez l'adulte avec atteinte coronaire, peuvent s'avérer nécessaires. Ces enfants avec atteinte coronaire doivent être suivis régulièrement, et ceci à vie. Des bilans complémentaires extensifs (ex : coronarographies, résonance magnétique, épreuves d'effort, scintigraphies...) sont nécessaires à des intervalles variables en fonction de l'atteinte coronarienne, afin de mieux apprécier les lésions et leur conséquences. Dans les cas d'atteinte sévère, les activités sportives doivent être limitées. De rares enfants nécessitent des traitements par cathétérisme interventionnel (dilatation des coronaires) ou par chirurgie (pontage coronarien). Une bonne hygiène de vie (lutter contre le tabagisme, contre l'hypertension artérielle, contre l'obésité, contre l'hypercholestérolémie...) s'avère indispensable chez les patients avec atteinte coronaire, mais probablement également chez tous les patients ayant souffert d'une maladie de Kawasaki. Certaines équipes préconisent par ailleurs une épreuve d'effort systématique vers 8-10 ans chez tous les enfants ayant présenté une maladie de Kawasaki, même en l'absence de lésions coronariennes diagnostiquées à l'échocardiographie.

Les myocardites

La myocardite est une inflammation du muscle du cœur (myocarde). Lorsque l'inflammation du muscle est importante, le muscle n'est plus capable de se contracter normalement. On assiste donc à une diminution de la fonction cardiaque. Celle-ci peut dans un premier temps être peu sévère et ne pas donner lieu à des symptômes. Si l'atteinte est importante, des signes de défaillance cardiaque peuvent apparaître.

Etiologie

Les causes infectieuses sont les plus fréquentes. Plusieurs virus peuvent être responsables, citons les coxsackie B, adénovirus, parvovirus B19, echovirus, Ebstein Barr virus (mononucléose), etc. Le virus HIV (SIDA) peut également engendrer une myocardite. Plus rarement, en tout cas chez l'enfant et en Europe, des bactéries, des parasites ou des champignons peuvent être la cause de myocardites.

Certains toxiques (cocaïne, arsenic ...) ou médicaments peuvent causer des myocardites.

Certaines maladies auto-immunitaires comme le lupus érythémateux disséminé peuvent se compliquer de myocardite.

Symptômes

En cas d'atteinte significative du myocarde les symptômes de défaillance cardiaque peuvent apparaître: fatigue anormale, intolérance aux efforts avec essoufflement important d'abord à l'effort puis également au repos. Des douleurs thoraciques, des palpitations peuvent être présentes. Des œdèmes des membres ou du visage peuvent apparaître. En cas de myocardite virale, ces symptômes sont précédés par ceux de l'infection virale, c'est-à-dire fièvre, rhume, diarrhée, éruption etc.

Diagnostic

Le diagnostic peut être suspecté sur base des signes cliniques, mais ceci n'est pas toujours facile. Des signes cliniques de défaillance cardiaque, chez un enfant par ailleurs sain et ceci dans un contexte viral est très suggestif de myocardite. La radiographie du thorax, souvent faite dans ce contexte en raison de la fièvre, peut montrer une silhouette cardiaque élargie. L'électrocardiogramme et l'échocardiographie montrent les signes d'atteinte du muscle cardiaque avec élargissement des cavités et mauvaise fonction. La recherche de la cause de la myocardite n'est pas toujours aisée. Une bonne anamnèse ('interrogatoire médical') est indispensable. Des analyses sanguines, d'urines ou de selles peuvent trouver des stigmates de certaines infections ou 'intoxications' et peuvent parfois identifier le germe responsable.

Il est parfois difficile de différencier une myocardite aiguë d'une cardiomyopathie dilatée préexistante, qui s'aggrave, par exemple à l'occasion d'une infection virale. Un prélèvement du muscle cardiaque (biopsie myocardique) peut être réalisé pour confirmer le diagnostic de myocardite et rechercher l'agent responsable.

Traitement

Tout enfant chez qui le diagnostic de myocardite est suspecté doit être hospitalisé car l'évolution peut être rapidement défavorable. Une surveillance rapprochée est donc toujours nécessaire. Le traitement est double : le traitement de la cause et le traitement de la défaillance cardiaque. En ce qui concerne la cause, des médicaments antiviraux, des antibiotiques, antiparasitaires ou antifongiques peuvent être nécessaires. Malheureusement, aucun médicament antiviral n'existe contre le coxsackie B qui est le virus le plus fréquemment en cause dans les myocardites virales. En cas de myocardite auto-immune, des médicaments anti-inflammatoires pourront maîtriser l'inflammation. Ces médicaments anti-inflammatoires sont également utilisés par certaines équipes dans les myocardites virales, où l'inflammation provoquée par le virus est au moins aussi toxique pour le cœur que le virus lui-même. Le traitement de la défaillance cardiaque sera variable en fonction de la gravité de l'atteinte. Si l'atteinte est peu sévère, un traitement oral par diurétiques et inhibiteur de l'enzyme de conversion est souvent suffisant. En cas d'atteinte plus sévère, des médicaments intraveineux plus puissants, comme la dobutamine par exemple, qui soutiennent la fonction mécanique du cœur peuvent être nécessaires. Les enfants doivent alors être surveillés aux soins intensifs. Dans des cas plus rares de myocardite fulminante, une assistance circulatoire (ou ECMO) peut être nécessaire. Dans les cas extrêmes, une transplantation cardiaque urgente peut être nécessaire. Certains patients avec myocardite présentent des arythmies qui doivent être traitées le plus efficacement possible.

Pronostic

Le pronostic des myocardites est variable. L'inflammation du cœur peut se résorber lors de la disparition de l'agent causal, engendrant alors une guérison complète. Cependant, dans certains cas, l'inflammation prolongée engendre des séquelles irréversibles. Même après disparition de l'agent causal, le cœur garde une fonction contractile plus ou moins altérée. La myocardite évolue dans ce cas vers le tableau clinique de la cardiomyopathie dilatée. Ces patients doivent rester sous surveillance et sous traitement médical. En cas d'atteinte sévère persistante, la transplantation cardiaque peut être une option thérapeutique. Les arythmies peuvent être cause de malaises graves voir de mort subite et nécessitent donc un traitement

très agressif.

Les péricardites

La péricardite est une inflammation du péricarde, c'est-à-dire du sac qui entoure le cœur. L'inflammation aiguë, qui est douloureuse, peut s'accompagner de production de liquide (épanchement péricardique), qui s'accumule alors autour du cœur et peut compromettre la fonction du cœur. En cas d'inflammation chronique, le péricarde peut s'épaissir et ainsi 'engainer' le cœur. Cette 'gaine' épaisse peut également empêcher le bon fonctionnement du cœur.

Etiologies

Chez l'enfant, les péricardites aiguës sont le plus souvent infectieuses ou auto-immunitaires. Les virus représentent la cause la plus fréquente. Les bactéries, par exemple le pneumocoque, peuvent également causer des péricardites. La tuberculose est une cause bien connue de péricardite aiguë, pouvant devenir chronique. Elle est cependant devenue rare dans notre pays. Les maladies auto-immunitaires comme le lupus érythémateux disséminé ou la maladie de Still, sont une cause non négligeable de péricardite chez l'enfant et celle-ci peut par ailleurs être le premier signe de la maladie. D'autres causes plus rares sont les cancers, l'insuffisance rénale, les traumatismes, les causes toxiques y compris médicamenteuses. Après chirurgie cardiaque, où le chirurgien est obligé d'inciser le péricarde pour accéder au cœur, les patients peuvent occasionnellement dans le mois qui suit la chirurgie, présenter une inflammation aiguë du péricarde avec le plus souvent accumulation de liquide (épanchement péricardique).

Symptômes

Parmi les symptômes de la péricardite aiguë, la douleur est la plus caractéristique. Il s'agit d'une douleur rétrosternale, s'accroissant souvent à l'inspiration profonde et en position couchée. Elle s'atténue en position assise. En cas de péricardite virale, d'autres signes comme la fièvre, un rhume, une toux peuvent être présents. Lorsque la péricardite s'accompagne d'une accumulation importante de liquide autour du cœur, celui-ci peut empêcher le bon fonctionnement du cœur et des signes de défaillance cardiaque très aigus, sévères et menaçants peuvent apparaître. On parle dans ces cas de tamponnade. En cas de péricardite chronique avec épaississement du péricarde, des signes de défaillance cardiaque tels les œdèmes des membres inférieurs ou l'intolérance avec essoufflement à l'effort peuvent se manifester.

Diagnostic

Le diagnostic de péricardite aiguë virale est souvent clinique (anamnèse et examen clinique). Une radiographie de thorax et une échocardiographie peuvent détecter une éventuelle accumulation de liquide autour du cœur. L'électrocardiogramme montre des anomalies typiques. Si une cause virale est suspectée, la recherche étiologique est rarement effectuée car celle-ci est difficile (beaucoup de virus différents possibles). Si une autre cause est suspectée (bactérienne, tuberculeuse, cancéreuse...) une ponction du liquide peut être réalisée pour analyser le contenu. En cas de péricardite chronique, l'échocardiographie, le scanner ou la résonance magnétique peuvent visualiser le péricarde épais et objectiver les conséquences sur le fonctionnement du cœur.

Traitement

Le traitement de la péricardite aiguë virale non compliquée consiste en du repos associé à des anti-inflammatoires et anti-douleurs. Si la cause est autre (bactérie, maladie auto-immune, cancers) un traitement spécifique est nécessaire. En cas d'accumulation de liquide dans le péricarde, les patients doivent être suivis régulièrement. Si la quantité de liquide est menaçante, une ponction évacuatrice (péricardiocentèse) doit être effectuée. En cas de péricardite chronique constrictive, la résection du péricarde (péricardectomie) peut être nécessaire.

Les endocardites

L'endocardite est une inflammation de l'endocarde, fine couche de tissu qui recouvre l'intérieur du cœur et des valves cardiaques. C'est la couche de tissu qui sépare le muscle cardiaque du sang circulant.

La cause de l'endocardite est en général infectieuse, le plus souvent bactérienne. Il existe beaucoup plus rarement des endocardites immunitaires, comme par exemple dans la maladie de Kawasaki ou dans le lupus érythémateux disséminé.

L'endocardite bactérienne survient le plus souvent lorsque des bactéries d'une autre partie du corps viennent via le sang, se nicher dans le cœur. Lorsque les bactéries s'installent sur le cœur, en particulier les valves, elles peuvent proliférer et détruire de façon très importante certaines parties du cœur et des valves. L'endocardite survient rarement sur un cœur strictement normal. Le plus souvent, il existe une malformation cardiaque prédisposante, comme par exemple une sténose valvulaire aortique sur bicuspidie ou une communication interventriculaire.

Pour qu'une endocardite voie le jour, il faut en général un passage d'une quantité importante de bactéries dans le sang. Ceci peut par exemple se voir en cas d'existence d'un abcès. Des exemples d'abcès à concentration bactérienne élevée sont par exemple les caries dentaires, les angines bactériennes, les abcès digestifs profonds, les infections de peau etc. ... La présence prolongée de cathéters intraveineux, ou l'injection intraveineuse abusive et sans soucis d'hygiène de drogues par des toxicomanes peut également favoriser la survenue d'une endocardite, même sur un cœur normal. Les bactéries comme les streptocoques ou les staphylocoques sont fréquemment retrouvés comme agent causal.

Symptômes

Les symptômes peuvent être sournois. Il peut en effet s'agir d'une fièvre trainante, peu sévère et inconstante mais ne cédant pas. Cette fièvre peut s'accompagner progressivement d'une altération de l'état général avec inappétence, amaigrissement ou fatigue. Dans certains cas, les symptômes sont beaucoup plus aigus avec tableau infectieux très floride. Lorsque l'endocardite a abimé une structure valvulaire de façon importante causant par exemple une fuite importante d'une valve, des signes d'insuffisance cardiaque peuvent apparaître de façon plus ou moins aigue.

Diagnostic

Le diagnostic est souvent suspecté par l'histoire clinique. Ainsi tout patient, avec un passé 'cardiologique' et qui présente une fièvre de longue durée, est suspect d'endocardite. Les analyses de sang à la recherche d'inflammation et de présence de bactéries dans le sang (hémocultures) sont indispensables. L'échocardiographie (éventuellement transoesophagienne) peut visualiser des amas de bactéries (végétations) ainsi que les lésions causées par les bactéries.

Traitement

Le traitement est long car il nécessite minimum 6 semaines d'antibiotiques spécifiques en intraveineux. La chirurgie cardiaque est parfois nécessaire pour enlever les végétations résistant aux antibiotiques et pour réparer les lésions causées.

Prévention

Dans un but de réduire le risque d'endocardite chez les patients présentant des lésions cardiaques, des recommandations importantes existent. Ces recommandations ont toutefois évoluées dans le temps, en fonction d'analyses et d'études poussées sur les causes et l'incidence de l'endocardite. Les recommandations internationales élaborées dans les années 80 et 90s portaient de l'hypothèse que les soins ou manipulations dans des endroits du corps hautement infectées par des bactéries comme par exemple les caries dentaires, les abcès etc. étaient une cause importante d'endocardite. Il était donc recommandé chez les patients porteurs de cardiopathies de prendre un traitement antibiotique avant ces procédures considérées à risque. Une distinction était toutefois faite entre les patients à haut risque, moyen risque et faible risque en fonction de la lésion cardiaque.

Ces recommandations ont toutefois été complètement modifiées en 2007, à la suite de longues études et analyses sur l'endocardite. Ces études ont montré que :

- les gestes 'chirurgicaux' dans des zones fortement infectées comme par exemple les soins dentaires en cas de caries sont en réalité moins souvent responsables d'endocardite que les gestes quotidiens (par exemple se brosser les dents).
- l'administration des antibiotiques semble peu efficace pour prévenir le passage dans le sang des bactéries et donc l'endocardite.
- l'utilisation fréquente d'antibiotiques a plus d'inconvénients que d'avantages.

Pour toutes ces raisons, l'administration d'antibiotiques avant un geste chirurgical en région infectée n'est plus indiquée qu'en cas de lésion cardiaque estimée à haut risque, c'est-à-dire

- présence de valve artificielle (y compris les homogreffes) et après réparation valvulaire
- antécédents d'endocardite
- lésions congénitales cyanogènes non réparées
- lésions congénitales réparées moyennant la mise en place de matériel prothétique soit par voie chirurgicale soit par voie de cathétérisme et ceci pendant les 6 mois suivant la procédure
- lésions congénitales réparées mais avec un shunt résiduel à proximité de matériel prothétique
- Transplantation cardiaque avec lésion valvulaire

Dans ces cas, l'administration d'antibiotique est ponctuelle :

- au dessus du diaphragme : amoxicilline (50 mg/kg en une fois, adulte 2 gr) ou clindamycine, érythromycine, vancomycine
- en dessous du diaphragme : amoxicilline (50 mg/kg) + gentamycine (2 mg/kg)

Dans les autres cas, l'administration systématique d'antibiotique avant les gestes chirurgicaux ou soins dentaires n'est plus indiquée.

Par contre, pour TOUS les patients, les recommandations suivantes sont importantes :

- maintenir une excellente hygiène dentaire :
 - brossage biquotidien des dents
 - visite 2 fois par an chez le dentiste et ce dès l'âge d'un an
 - éviter les sucreries et les boissons sucrées entre les repas ou au lit, juste avant d'aller dormir
 - éviter de boire à la paille, éviter le miel ou autres sucreries sur la tétine
- les infections bactériennes doivent être traitées par antibiotiques. Les infections virales (par exemple des voies respiratoires) ne nécessitent pas d'antibiotiques.

Le rhumatisme articulaire aigu

Le rhumatisme articulaire aigu (RAA) ou fièvre rhumatismale est une maladie inflammatoire qui survient comme complication d'une infection (de la gorge en général) par Streptocoques du groupe A. Il peut survenir lorsque cette infection a été non ou mal soignée. Cependant, le RAA est devenu très rare dans des pays très 'médicalisés' comme la Belgique. Il est cependant encore très fréquent dans des pays en voie de développement comme les pays d'Afrique par exemple.

Le RAA survient essentiellement entre 5 et 15 ans mais il peut également se voir chez l'adulte. Les symptômes du RAA surviennent quelques semaines après l'infection de la gorge. La réaction inflammatoire atteint les articulations, le cœur, la peau et parfois le cerveau et la moelle épinière. Au niveau du cœur, les lésions inflammatoires atteignent essentiellement la valve mitrale et la valve aortique. Les lésions cardiaques laissent souvent des séquelles contrairement aux lésions inflammatoires au niveau des articulations qui, elles, guérissent.

Symptômes

Les symptômes du RAA sont de la fièvre, des articulations douloureuses et gonflées, des éruptions cutanées, une fatigue et en fonction de l'atteinte cardiaque éventuellement un essoufflement à l'effort. Des mouvements anormaux ('chorée de Sydenham') peuvent également apparaître. Les symptômes surviennent endéans les 2-3 semaines après une angine qui se caractérise par de la fièvre, un mal de gorge, des adénopathies cervicales, une fatigue, parfois des douleurs abdominales (surtout chez le jeune enfant), des maux de tête etc. Parfois, l'infection initiale à Streptocoques A est très peu symptomatique.

Diagnostic

Le diagnostic repose sur l'association de certains signes cliniques. Il n'existe en effet pas de test spécifique de la maladie. Il faudra donc l'association de plusieurs signes cliniques ('critères') pour confirmer le diagnostic: les plus importants sont l'atteinte des articulations et du cœur. Une prise de sang peut mettre en évidence des signes d'infection récente à Streptocoque A (anticorps ASLO). Une échocardiographie peut détecter les lésions au niveau des valves. Il s'agit principalement d'épaississements, pouvant engendrer des défauts d'ouverture (sténoses mitrales par exemple) ou des défauts de fermeture des valves (insuffisance mitrale par exemple) ou les deux associés. Un électrocardiogramme peut mettre en évidence un retard de la conduction électrique entre les oreillettes et les ventricules (bloc atrioventriculaire du premier degré).

La principale complication du RAA est l'atteinte cardiaque. Lors d'un premier épisode de RAA, à peu près la moitié des gens développe des atteintes cardiaques et certains en gardent des 'cicatrices' au niveau des valves. Lorsque les patients se réinfectent ultérieurement avec des streptocoques du groupe A, les lésions vont s'accroître. Les valves deviennent alors de plus en plus épaissies avec sténose et/ou insuffisance valvulaire de plus en plus sévère. C'est la 'maladie rhumatismale' du cœur. Elle peut engendrer un tableau clinique de défaillance cardiaque.

Traitement

Le traitement comporte plusieurs aspects. D'abord, il faut combattre l'infection à streptocoques encore présente dans la gorge en donnant des antibiotiques appropriés (pénicilline ou dérivés). Ensuite, un traitement anti-inflammatoire est généralement prescrit pour traiter les symptômes. Pour les symptômes articulaires, ce sont essentiellement des anti-inflammatoires non stéroïdiens qui sont administrés. En cas d'atteinte cardiaque sévère, c'est en général de la cortisone qui est recommandée (anti-inflammatoire stéroïdien). Après l'épisode aigu il faut également instaurer un traitement antibiotique préventif (pénicilline ou dérivés) soit par injections intramusculaires mensuelles soit par antibiothérapie orale quotidienne. Une surveillance cardiologique régulière est également indispensable associée dans certains cas à un traitement oral de la défaillance cardiaque. En cas d'atteinte sévère des valves un traitement interventionnel, soit par cathétérisme cardiaque (en cas de sténose mitrale) soit plus souvent par chirurgie (plastie ou remplacement valvulaire), peut être requis.

“When you see a patient dying because it’s too late to do surgery. When you know that *something could be done* but which has not been done because you don’t have the means...When you’re in difficult realities where you say,

*‘If I had **this** I could save this patient.’”*

-Dr. Emmanuel Rusingiza, Pediatric Cardiologist
Interview February 2012



L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)

L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) signifie une pression trop élevée dans les poumons. Cette hypertension artérielle pulmonaire est liée à une augmentation des résistances des petits vaisseaux pulmonaires (artérioles). Normalement, ces artérioles sont des vaisseaux à parois fines et souples, laissant facilement passer le sang et offrant donc peu de résistance à l'écoulement du sang. En cas d'hypertension artérielle pulmonaire, les parois de ces artérioles s'épaississent et se rigidifient. Ceci engendre une 'résistance' au passage du sang. Les résistances pulmonaires augmentent et donc par conséquence les pressions pulmonaires. Cet épaississement peut dans un premier temps être lié essentiellement à une contraction des muscles des parois. A ce stade, certains médicaments peuvent agir sur ces muscles et réduire l'augmentation des résistances. A un stade plus avancé, s'y ajoute un épaississement des parois par fibrose ou en quelque sorte 'cicatrisation' excessive. A ce stade là, les médicaments ne parviennent plus à réduire les résistances pulmonaires même s'ils peuvent quand même améliorer la tolérance cardiaque à cet excès de pression.

Il y a plusieurs causes possibles à l'hypertension artérielle pulmonaire. Elle peut être secondaire à certaines malformations cardiaques, comme par exemple dans la maladie d'Eisenmenger qui est abordé dans le chapitre des cardiopathies chez l'adulte. Elle peut être secondaire à des maladies de poumons ou des maladies plus générales (par exemple les maladies auto-immunitaires ou certaines anomalies de la coagulation) affectant également les poumons. Elle peut ne pas avoir de cause connue, c'est ce que l'on appelle 'l'hypertension artérielle pulmonaire essentielle ou idiopathique'.

Symptômes

Les symptômes principaux sont un essoufflement d'abord à l'effort puis également au repos. Chez l'enfant, la croissance staturo-pondérale peut être ralentie. Des malaises essentiellement à l'effort, souvent graves et pouvant mener au décès du patient peuvent survenir chez les patients avec hypertension artérielle pulmonaire sévère. Si les patients ont au niveau du cœur une communication persistante entre le cœur droit et le cœur gauche, par exemple une communication interauriculaire, interventriculaire ou un foramen ovale, le sang passe via la communication, du cœur droit vers le cœur gauche avec comme résultat une cyanose.

En cas de suspicion clinique d'hypertension artérielle pulmonaire, une mise au point très exhaustive est nécessaire. L'échocardiographie et l'électrocardiogramme permettent en général de confirmer la présence de pressions pulmonaires élevées. L'étude échocardiographique détaillée est nécessaire pour estimer la sévérité et la tolérance du muscle du ventricule droit. Un cathétérisme cardiaque complète le plus souvent cette étude. Lors de ce cathétérisme, la mesure exacte des pressions pulmonaires et des résistances pulmonaires est possible. Il permet également d'étudier la réponse à certains médicaments et donc la part de 'réversibilité' de l'hypertension artérielle pulmonaire. Un test de marche de 6 minutes et une épreuve d'effort permettent d'évaluer les conséquences fonctionnelles. Une étude pulmonaire par scintigraphie, des épreuves fonctionnelles respiratoires, un scanner thoracique et parfois une biopsie pulmonaire permettent de mieux étudier les modifications pulmonaires, soit à l'origine de l'hypertension pulmonaire, soit comme conséquence du processus pathologique. Des analyses sanguines à la recherche de maladies auto-immunitaires ou d'anomalies de la coagulation, pouvant être la cause de l'hypertension pulmonaire sont indispensables si aucune autre cause n'est détectée.

Traitement

Le traitement de l'hypertension pulmonaire est essentiellement médicamenteux. Les poussées aiguës d'hypertension pulmonaire sont traitées par inhalation de monoxyde d'azote (NO), puissant 'vasodilatateur' (qui dilate les vaisseaux) pulmonaire. Le traitement chronique est variable en fonction de la sévérité. Lorsque l'hypertension artérielle pulmonaire répond aux vasodilatateurs lors du cathétérisme cardiaque (10% des patients), un traitement par inhibiteurs calciques peut être administré. Pour les non-répondeurs, d'autres médicaments vasodilatateurs plus puissants sont prescrits comme le Sildénafil (Viagra®) ou le Bosentan (Tracleer®). En cas de diminution d'efficacité de ces médicaments, des infusions continues de prostaglandines peuvent être administrés. Ce dernier médicament nécessite la mise en place d'un Port-à-cath® ou d'un Broviac®, deux systèmes permettant un accès veineux continue de longue durée. Ces médicaments peuvent être administrés à domicile mais nécessitent une surveillance rapprochée par une infirmière à domicile et un apprentissage des manipulations, qui doivent respecter une stérilité stricte, par les parents. Parfois, lorsque le patient fait des malaises, la création ou l'élargissement par cathétérisme cardiaque d'une communication interauriculaire peut être préconisée. En cas de réponse insuffisante à ces différents traitements la seule option reste la transplantation pulmonaire +/- cardiaque. Chez la femme, la présence

d'une hypertension pulmonaire modérée ou sévère est une contre-indication à une grossesse. L'hypertension artérielle pulmonaire est une maladie qui progresse dans le temps, même en cas de traitement. Aucun traitement, à l'heure actuelle, ne permet d'arrêter le mécanisme pathogénique.

L'hypertension artérielle

L'hypertension artérielle (HTA) signifie une pression trop élevée dans l'aorte. Alors qu'il s'agit d'une pathologie très fréquente chez l'adulte, elle est peu fréquente chez le jeune enfant. Contrairement à l'adulte, où l'hypertension artérielle est la plupart du temps 'essentielle' (càd sans réelle cause mais plutôt en rapport avec un ensemble de facteurs favorisants comme l'hérédité, le surpoids, le tabac etc ...), chez le jeune enfant, l'hypertension artérielle est quasi toujours secondaire soit à une maladie cardiovasculaire (ex : coarctation de l'aorte, hypoplasie artérielle par exemple dans le syndrome de Williams), soit à une maladie rénale, une maladie endocrinienne ou une cause médicamenteuse (ex : cortisone). A partir de la seconde décennie, l'hypertension artérielle essentielle devient plus fréquente, en particulier dans la race noire, chez les patients obèses ou en présence d'un facteur héréditaire important. L'obésité devenant un problème de société majeur, y compris chez l'enfant et l'adolescent, l'hypertension artérielle devient un problème plus fréquemment rencontré par le cardiopédiatre.

La mise au point nécessite chez l'enfant, surtout lorsqu'il est jeune, la recherche d'une cause. Une exploration cardiologique minutieuse (échocardiographie et mesure des tensions artérielles aux 4 membres), une exploration rénale (échographie rénale, analyses sanguines, parfois scanner abdominal) et une exploration endocrinienne (analyses de sang et d'urines dans un premier temps) sont effectuées. L'histoire familiale est également importante.

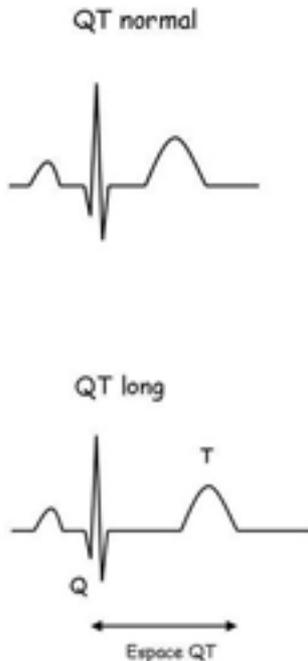
L'évaluation de la sévérité de l'hypertension artérielle chez l'enfant se fait par la mesure de la tension artérielle pendant 24 heures (MAPA). Une échocardiographie cardiaque et un électrocardiogramme à la recherche de signes d'épaississement du muscle du ventricule gauche, secondaire à l'excès de tension artérielle est également nécessaire.

Traitement

Le traitement dépend essentiellement de la cause. Nombreux médicaments utilisés chez l'adulte pour contrôler la tension artérielle peuvent être utilisés chez l'enfant, comme les bêtabloquants, les inhibiteurs de l'enzyme de conversions, les inhibiteurs calciques, les diurétiques etc....., avec toutefois, il va des soi, des dosages ajustés au poids et à la taille de l'enfant !

Les syndromes génétiques

Le syndrome du QT long



Le syndrome du QT Long (SQTL) est une maladie génétique rare du système électrique du cœur. Le système électrique du cœur permet la contraction du cœur. Chaque battement cardiaque résulte de la propagation dans les oreillettes puis dans les ventricules d'un 'courant électrique'. Ce courant électrique engendre une 'dépoliarisation' des cellules musculaires du cœur. En effet, les cellules musculaires sont comme des petites 'batteries', chargées électriquement. Cette charge électrique provient de l'existence sur leur paroi (membrane) externe de petits canaux ioniques. Le courant électrique engendre donc une dépoliarisation électrique, responsable de la contraction des muscles cardiaques. Il en suit une 'repolarisation' spontanée des différentes cellules mettant donc le système de nouveau prêt pour une nouvelle contraction. C'est la dépoliarisation et la repolarisation des oreillettes puis des ventricules qui sont enregistrées et mises sur papier par l'électrocardiogramme.

Dans le SQTL, il existe des anomalies des canaux ioniques présents dans les membranes cellulaires du cœur. Il en résulte des anomalies de la repolarisation électrique des ventricules. Ces défauts se caractérisent à l'électrocardiogramme par un l'allongement de l'intervalle QT, qui est le témoin de la repolarisation (figure). Cette anomalie de la repolarisation favorise la survenue chez les malades d'une forme typique d'accélération anormale du rythme cardiaque (arythmie ventriculaire) appelée torsade de pointe. Ces graves perturbations de rythme cardiaque entraînent une perte de conscience soudaine (syncope, pause cardiaque) et peuvent mener à la mort subite par fibrillation cardiaque. A noter que le cœur lui même n'est pas impliqué dans cette anomalie, sa fonction mécanique est normale.

Le SQTL atteint 1 personne pour 5000 dans le monde. Ce syndrome est responsable de nombreuses morts soudaines, chez les jeunes enfants, adolescents et jeunes adultes. D'après les statistiques américaines, 3000 décès par an seraient liés au syndrome du QT long chaque année dans ce pays (pour rappel la population des USA compte plus de 300 millions d'habitants).

Il existe deux formes 'cliniques' du SQTL

Le SQTL de Jervell et Lange-Nielsen est rare. Les symptômes sont sévères et accompagnés de surdité dès la naissance. La transmission y est de type autosomique récessif ce qui veut dire que la maladie peut survenir chez les garçons et les filles (autosomique), mais que l'enfant doit avoir reçu un gène anormal de la mère ET du père pour être malade (récessif).

Le SQTL de Romano-Ward est plus fréquent. Il n'y a pas de surdité associée. La transmission y est de type autosomique dominant ce qui veut dire que la maladie peut survenir chez les garçons et les filles (autosomique), mais qu'il suffit d'être porteur d'un seul gène, reçu donc soit de la mère, soit du père pour être malade. Par définition, le parent ayant transmis le gène est donc également 'malade'. Dans cette forme, chaque enfant d'un parent affecté a donc une chance sur deux d'hériter du gène anormal et donc de la maladie.

Un 'QT long' peut également être acquis. Dans ces cas, l'allongement du QT est secondaire à une cause 'extérieure' et non inscrit dans les gènes. Les causes sont entre autres : un trouble ionique grave comme par exemple une hypocalcémie ou hypokaliémie (déficit en calcium ou en potassium dans le sang), une maladie sévère du système nerveux central ou plus fréquemment la prise de certains médicaments perturbant la repolarisation. Il va de soi que les patients porteurs d'un SQTL héréditaire doivent à tout prix éviter ces troubles ioniques ou ces médicaments allongeant l'intervalle QT, car ceux-ci peuvent précipiter les symptômes.

La génétique

Des progrès spectaculaires ont été faits dans le domaine de la génétique du SQTL. Depuis la découverte, en 1991, du 1er gène responsable du SQTL, d'autres gènes ont pu être identifiés. En effets, le SQTL peut être provoqué par des mutations (modifications) de gènes différents.

Par ailleurs, les mutations d'un même gène, peuvent être différentes d'une personne atteinte à l'autre. Ceci explique les symptômes différents et la gravité différente d'une personne à l'autre.

Les mutations des gènes produisent les anomalies des canaux ioniques, responsables des troubles de la repolarisation et donc des arythmies.

Jusqu'à présent (2010), 12 gènes anormaux impliqués ont été identifiés et on parle donc du LQT1, LQT2 ... jusqu'au LQT12 en fonction de l'ordre de découverte du gène responsable. Les présentations cliniques de ces différentes formes sont variables.

Symptômes

Les arythmies cardiaques favorisées par l'anomalie de la repolarisation sont responsable de syncopes, malaises graves ou même de mort subite. Même si ces malaises se produisent habituellement pendant l'effort ou juste après, ils peuvent également survenir durant une activité calme. Les événements déclencheurs potentiels sont nombreux tels les excitations, les émotions, la colère, la peur, les pleurs, le stress, les bruits stridents, une sonnerie de téléphone, le réveil du matin, un klaxon, des examens médicaux, des douleurs, etc. Ils varient en fonction du type génétique (LQT1 ou LQT2 etc.). Les vertiges peuvent également faire partie des symptômes.

La présentation clinique diffère d'une personne à l'autre, même au sein d'une même famille où tous les membres atteints présentent la même mutation de gène ! L'absence de symptômes ne signifie pas qu'une personne n'est pas atteinte. Environ 30 à 35 % des malades n'auront jamais de symptômes. Par ailleurs, le premier événement peut malheureusement être la mort subite. Les symptômes peuvent commencer dès le plus jeune âge mais aussi à l'adolescence, à l'âge adulte, lors d'un choc et pour les femmes lors d'une grossesse. Le sexe féminin semble être plus touché que le sexe masculin.

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic se fait par la mesure de l'intervalle QT sur l'électrocardiogramme. Cependant l'interprétation reste parfois difficile et délicate et 10% des patients, porteurs d'un gène anormal, ont un QT normal à l'électrocardiogramme (ECG).

Des tests génétiques, encore longs et coûteux à ce jour, doivent être orientés en fonction de la symptomatologie. Ils ne permettront malheureusement pas de trouver le gène anormal dans tous les cas.

Lorsqu'un diagnostic de SQTL est suspecté ou confirmé chez un membre d'une famille, il est très important que tous les membres et parents de cette famille se soumettent à des tests de recherche du SQTL (ECG + éventuellement tests génétiques).

Toutes les personnes atteintes du SQTL doivent être traitées, même si elles ne sont pas symptomatiques. Actuellement il n'est pas possible de guérir du SQTL, mais les différentes thérapies permettent d'améliorer l'état de santé des malades en réduisant le risque d'arythmies graves et en permettant ainsi une vie souvent très proche de la normale. Le choix du traitement est toujours en fonction des symptômes, des intolérances et des contre-indications que le malade peut avoir. Les médicaments les plus prescrits sont les bêtabloquants. Ils sont efficaces dans 85 à 90% des cas. Les bêtabloquants ont pour effet de bloquer l'action du système nerveux sympathique sur le cœur qui favorise la survenue de ces arythmies. Le propranolol (indéral®) et le nadolol (corgard®) sont les bêtabloquants les plus employés. L'association de bêtabloquants et la pose d'un pacemaker peut être envisagée si le traitement par bêtabloquants engendre une bradycardie (fréquence cardiaque trop lente) trop importante. L'implantation d'un défibrillateur ou autres traitements peuvent s'avérer nécessaire en cas de symptômes ne répondant pas aux bêtabloquants.

La natation, la course, tout comme les autres efforts physiques sont à proscrire ou du moins à pratiquer avec la plus grande attention. Il est important que les personnes atteintes du SQTL aient pris connaissance des médicaments pouvant prolonger le QT et strictement interdits chez eux. Il est donc important qu'ils puissent recevoir du cardiologue traitant une liste com-

plète et claire. Les personnes atteintes du SQTl ne peuvent en aucun cas rester sans thérapie même pour une courte durée car il est impossible de prédire le risque de malaise, qui peut par ailleurs être fatal dès le premier épisode.

Médicaments contre-indiqués en cas de QT long
<p>Médicaments cardiovasculaires</p> <p>Antiarythmiques de classe I</p> <p>Contre-indiqués Quinidine (Cardioquine, Longacor, Quiniduruié, Sérécór) Disopyramide (Rythmodon, isorythm)</p> <p>Déconseillés Cibenzoline (Cipralan, Exacor) Fléccifnide (Flécdine) Propafénone (Rythmol) Aprindine (Fiboran)</p> <p>Antiarythmiques de classe III Contre-indiqués Amiodorone (Cordaroioie, Corbionax) Sotalol (Sotalex)</p> <p>Inhibiteurs calciques Contre-indiqué : Bépridil (Cordium)</p>
<p>Diurétiques</p> <p>Contre-indiqués : tous les diurétiques hypokaliémiants</p>
<p>Vasodilatateurs cérébraux</p> <p>Contre-indiqués : les dérivés de la vincamine : Oxovinca, Pervincamine, Vinca, Vincafor, Vincimax, Rhéobroi, Rutovincine, Vincarutine.</p>
<p>Psychotropes</p> <p>Contre-indiqués Neuroleptiques : chlorpromazine (Largactil), dlopéridol (Droleptan), halopéridol (Haldol), sultopride (Barnetil), thioridazine (Melleril), pimozide (Orap), rispéridone (Risperdal) Antidépresseurs : imipramine (Tofranil), désipramine (Pertofran), amitriptyline (Laroxyl, Élavil), doxépine (Quitaxon), maprotiline (Ludiomil)</p> <p>Déconseillés - tous médicaments de la famille des phénothiazines, des butyrophénones, des benzamides, des imiprominiques, le lithium.</p>
<p>Anti-infectieux</p> <p>Contre-indiqués Érythromycine (Érythrocline, Abboticine, Biclar, Propiocine, Éry, Éryphar) Spiramycine (Rovamycine, Rodogyl) Amphotéricine B (Fungizone, Amphocycline) Triméthoprime sulfaméthoxazole (Bactrim, Eusaprim) Amantadine (Mantadix) Pentamidine (Pentacarinat) Sparfloxacine (Zagam) Chloroquine (Nivaquine), halofantrine (Halfan) Azolés : kétoconazole (Nizorol), miconazole (Daktarin), itraconazole (Sporanox)</p> <p>Déconseillés les médicaments de la classe des macrolides et les autres antipoludéens quinine (Quinimax, Quinoforme), méfloquine (Lorion), amodiaquine (Flavoquine)</p>
<p>Anti-allergiques Contre-indiqué Astémizole (Hismanal)</p> <p>Déconseillés Les autres antihistaminiques H1 non anticholinergiques : cétirizine (Zyrtec, Virlix), loratidine (Clarityne), oxatomide (Tinset)</p> <p>Les antihistaminiques anticholinergiques : hydroxyzine (Atarax), cyproheptadine (Périactine), prométhazine (Phénergan), dexchlorphéniramine (Polaramine), alimémazine (Théralène), triprolidine (Actidilon), méfénidramium (Allerga), carbinoxamine (Allergefon), buclizine (Aphilan), bromphéniramine (Dimégan), méquitazine (Primalan), histapyrodine (Domistan), isothipendyl (Istamyl), doxylamine (Méré prine, Donormyl)</p> <p>Les produits classés dans les «décongestionnants », contenant des antihistaminiques : Actifed, Denoral, Bénadryl, Rinurel... Attention aux associations entre les antihistaminiques et les dérivés azolés.</p>
<p>Autres classes thérapeutiques</p> <p>Contre-indiqués : le probucol (Lurselle), la doxorubicine (Adriblastine), le cisapride (Prepulsid) Déconseiller l'Héxaquine et le Céquinyll qui contiennent de la quinine, les laxatifs irritants, notamment en association avec les dérivés azolés.</p>

Le syndrome de Marfan

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique qui atteint les tissus conjonctifs. C'est le Dr Antoine Marfan, qui lui a donné son nom, en décrivant la maladie en 1896. Le tissu conjonctif est une partie importante des organes. En effet, il agit comme une colle et comme un échafaudage et donne ainsi structure, forme, force et élasticité aux différents organes tels les os, les muscles, les vaisseaux sanguins etc. Plusieurs protéines entrent dans la composition du tissu conjonctif, dont la fibrilline, l'élastine etc. Dans la maladie de Marfan, il y a une anomalie du gène fabriquant la fibrilline. Cette anomalie est responsable d'un affaiblissement des tissus conjonctifs. La fibrilline est codée par un grand gène (le FBN1) localisé sur le chromosome 15. C'est un gène de grande taille et plusieurs mutations différentes peuvent en conséquence y survenir et engendrer une maladie de Marfan. Un deuxième gène est impliqué (le MFS2) localisé sur le chromosome 3, qui rendrait compte d'environ 8 à 15% des syndromes de Marfan. D'autres gènes encore inconnus pourraient être impliqués. Actuellement, aucune corrélation entre la localisation d'une mutation dans le gène FBN1 et les signes cliniques n'a été retrouvé.

La maladie de Marfan affecte une personne sur 5000. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante ce qui veut dire que la maladie peut survenir chez les garçons et les filles (autosomique), mais qu'il suffit d'être porteur d'un seul gène anormal, reçu donc soit de la mère, soit du père pour être malade (dominant). Par définition, le parent ayant transmis le gène anormal est donc également 'malade'. Chaque enfant d'un parent affecté a donc une chance sur deux d'hériter du gène anormal et donc d'être 'malade'. A noter cependant que dans 25-30% des cas, aucun des parents n'est atteint. Il s'agit alors d'une néo-mutation, ce qui veut dire que la modification du gène s'est produite dans l'œuf de la mère ou dans le spermatozoïde, d'un parent non atteint.

Symptômes et diagnostic

Chez les personnes atteintes du syndrome, l'affaiblissement du tissu conjonctif touche principalement le système cardiovasculaire, le squelette, les ligaments et les yeux mais d'autres systèmes peuvent être atteints. Les symptômes squelettiques les plus fréquents sont la grande taille, la laxité des ligaments et une scoliose. Au niveau oculaire on note le plus souvent une myopie et un déplacement du cristallin, et au niveau cardiaque une dilatation de l'aorte et un prolapsus de la valvule mitrale. Le diagnostic du syndrome de Marfan est un processus complexe qui demande l'intervention de plusieurs spécialistes. En effet, une personne ne présente jamais tous les signes de la maladie et certains signes sont aussi présents chez des personnes ne souffrant pas du syndrome. Le diagnostic nécessite l'association de plusieurs signes cliniques. L'histoire génétique ou familiale intervient également dans le diagnostic. Il est souvent difficile de poser le diagnostic sur base des signes cliniques avant l'âge de 5 ans. Une biopsie de la peau pour analyse de l'histologie (structure) de la peau et en particulier de la fibrilline peut être faite pour conforter le diagnostic clinique. Des tests génétiques permettent dans certaines familles d'identifier le gène présentant une mutation et ainsi d'identifier les autres membres de la famille atteints par le syndrome.

Atteinte cardiovasculaire

L'atteinte cardiovasculaire conditionne la sévérité du syndrome de Marfan puisque les complications peuvent mettre la vie en péril. Les principales atteintes possibles au niveau du cœur sont la dilatation de l'aorte surtout dans sa portion ascendante, le prolapsus mitral et la survenue d'arythmies.

La dilatation de l'aorte ascendante est l'atteinte qui mérite le plus d'attention. L'aorte reçoit à chaque contraction une grande quantité de sang à partir du ventricule gauche, sang qui est ensuite distribué aux différents organes. La valve aortique est située entre le ventricule gauche et l'aorte et empêche le sang de retomber dans le ventricule (valve anti-reflux). Avec le temps, suite à l'arrivée continue de sang dans l'aorte, celle-ci peut se dilater dans sa première partie (aorte ascendante). Chez le patient avec syndrome de Marfan, suite à la fragilité de la paroi, cette dilatation survient plus tôt et est plus sévère. Une dilatation peut être présente dès les premières années de vie ou même avant la naissance ou alors apparaître beaucoup plus tardivement. La simple dilatation de l'aorte ne donne aucun symptôme. Deux complications de cette dilatation sont cependant possibles : la fuite de la valve aortique et la dissection ou rupture de l'aorte.

La fuite de la valve aortique (insuffisance aortique) résulte directement de la dilatation de la racine aortique (aorte ascendante). Elle provoque une 'régurgitation' de sang vers le ventricule gauche, provoquant une surcharge de travail et une dilatation de ce ventricule. Ceci se manifeste par un essoufflement et une moindre tolérance à l'effort. Un patient avec une fuite aortique peu importante peut cependant être tout fait asymptomatique. A l'auscultation, un souffle est audible.

Une dilatation de l'aorte rapidement progressive ou existante depuis longtemps peut se compliquer d'une dissection de la paroi, complication très grave et pouvant être rapidement mortelle en absence de traitement. La dissection résulte d'une déchirure de la paroi interne de l'aorte. Ceci permet au sang de passer entre la paroi interne et externe et peut se solder par une rupture de l'aorte, souvent fatale. Une forte douleur à la poitrine ou dans le dos ou le cou peuvent être les signes d'une dissection, nécessitant une hospitalisation urgente. Cette douleur peut être plus sourde et s'accompagner de malaise, douleur ou mauvaise perfusion des membres, de symptômes évocateurs d'un accident vasculaire cérébral ou d'autres symptômes peu spécifiques. Le risque de dissection est proportionnel au degré de dilatation de l'aorte, survenant essentiellement

lorsque le diamètre de l'aorte ascendante dépasse 55 mm (chez l'adulte). L'histoire familiale est également importante : en effet, si un membre de la famille a présenté une dissection à un diamètre moins important, le risque d'une histoire similaire pour un autre membre de la famille est plus important.

Le prolapsus mitral est fréquent en cas de maladie de Marfan. En raison du manque de 'solidité' des tissus conjonctifs, la valve mitrale et les cordages qui l'attachent au ventricule peuvent se distendre. Ceci peut favoriser une fuite de la valve mitrale (insuffisance mitrale). Une fuite importante de la valve mitrale engendre une moindre tolérance à l'effort et un essoufflement. Elle peut favoriser l'apparition d'arythmies, donnant une sensation de palpitations ou malaise. Un patient avec une fuite mitrale peu importante peut cependant être tout fait asymptomatique. A l'auscultation, un souffle est audible.

Les arythmies sous forme d'extrasystoles ventriculaires ou supra-ventriculaires semblent survenir un peu plus fréquemment chez le patient avec maladie de Marfan.

Le suivi cardiologique de tout patient avec maladie de Marfan impose la réalisation à intervalles réguliers d'échocardiographies avec mesures de la racine aortique, analyse de la valve aortique et mitrale. Chez l'enfant, les mesures de la racine aortique doivent être analysées en fonction de la surface corporelle. La surface corporelle se mesure sur base de la taille et du poids de l'enfant. Il existe des abaques, semblables aux courbes de croissance, permettant de déterminer si les dimensions mesurées sont normales pour la surface corporelle de l'enfant. En général, un examen échocardiographique est recommandé tous les 6 à 12 mois, et ce dès la petite enfance. La résonance magnétique et le scanner thoracique peuvent également mettre en évidence la dilatation aortique, avec l'avantage de mieux visualiser la crosse aortique dans toute son entièreté. Ce sont par contre des examens plus coûteux et moins 'faciles' à réaliser que les échocardiographies, surtout chez l'enfant et ils ne sont donc pas proposés à la même fréquence que les échocardiographies. En cas de suspicion d'arythmies, un Holter ECG (enregistrement de 24 heures) et/ou une épreuve d'effort peuvent être réalisés.

Un groupe de médicaments permet de ralentir la progression de la dilatation de l'aorte : les bêtabloquants. Ils agissent sur le cœur et sur les vaisseaux avec comme effet de ralentir le cœur et de baisser la tension artérielle systolique. La pression sur la paroi aortique est donc moindre et survient moins souvent. Le traitement par bêtabloquants est conseillé dès le diagnostic de maladie de Marfan, même chez l'enfant. Des études récentes plaident pour l'efficacité des inhibiteurs des récepteurs de l'angiotensine 2 (sartans). Des études supplémentaires sont en cours chez l'enfant et chez l'adulte.

Lorsque la dilatation atteint un niveau où le risque de dissection devient trop important (> 55 mm ou parfois avant), une chirurgie de remplacement de la racine aortique est proposée. Si la valve aortique est très fuyante, il peut être nécessaire de remplacer la valve par une valve mécanique. Ces interventions sont heureusement rarement nécessaires pendant l'enfance. Une fuite mitrale importante peut également nécessiter une intervention chirurgicale.

La dissection aortique est une urgence médico-chirurgicale et nécessite immédiatement le transfert du patient dans une unité hospitalière à même de réaliser une intervention vasculaire. La dissection de l'aorte est exceptionnelle pendant la petite enfance mais peut survenir dans la deuxième décennie. Toute symptomatologie pouvant faire suspecter une dissection mérite donc une investigation urgente, même chez un jeune adolescent. Une échocardiographie transoesophagienne, une résonance magnétique et/ou un scanner thoracique sont les examens permettant de confirmer le diagnostic de dissection. En cas de confirmation du diagnostic, une intervention chirurgicale visant à remplacer la racine aortique est programmée sans délai.

Le sport n'est pas totalement déconseillé chez le sujet avec maladie de Marfan, cependant l'importance des lésions squelettiques et ligamentaires, oculaires et cardiaques peut contre-indiquer certaines activités. Ainsi la présence d'une dilatation de la racine aortique représente une contre-indication aux sports de contact (boxe, arts martiaux, hockey sur glace ou sur herbe ...) ou autres sports nécessitant des efforts soutenus (équitation, squash, volleyball ...). Il est important que chaque patient puisse discuter ces aspects très importants de façon individuelle avec les différents médecins impliqués. Un certain niveau d'activité physique doit être encouragé chez la plupart des patients tout en tenant compte de 'ses particularités'.

Liste donnant quelques conseils en terme de sports chez les patients avec Syndrome de Marfan

Le syndrome de Williams

Description

En 1961, le cardiologue néo-zélandais Williams décrit le cas de quatre enfants présentant des déficiences cardiaques congénitales, un visage caractéristique et un retard du développement mental. Un an plus tard, le cardiologue-pédiatre allemand Beuren décrivait quatre enfants très semblables. Le syndrome de 'Williams-Beuren' était né. La dénomination de ce syndrome est multiple : après "Syndrome de Williams-Beuren" on parle aujourd'hui de "Syndrome de Williams ". La littérature anglo-saxonne parle volontiers de "hypercalcémie infantile" tandis que la littérature plus ancienne, parle du "Syndrome de la face d'elfe".

Le Syndrome de Williams affecte 1 naissance sur 10.000, tant les garçons que les filles. Il résulte de la perte d'une petite

partie du chromosome 7 (microdélétion 7q11.23). Cette perte de matériel chromosomique correspond à la perte d'un grand nombre de gènes, dont le gène responsable de la fabrication de l'élastine (ELN). L'élastine est un constituant important des tissus conjonctifs. Les tissus conjonctifs sont une partie importante des organes. En effet, ils agissent comme une colle et comme un échafaudage et donnent ainsi structure, forme, force et élasticité aux différents organes tels les os, les muscles, les vaisseaux sanguins etc. Plusieurs protéines entrent dans la composition du tissu conjonctif, comme l'élastine, la fibrilline. L'anomalie de l'élastine présente dans le syndrome de Williams interviendrait dans l'atteinte vasculaire et dans la dysmorphie (visage caractéristique). D'autres gènes, en partie identifiés, sont responsables des autres caractéristiques du syndrome. Ainsi, autre gène (LIMK1) serait impliqué dans les anomalies de repère dans l'espace que présentent ces enfants. La taille de la perte de gènes peut être variable d'un individu à l'autre ce qui pourrait expliquer la variabilité dans les formes cliniques.

La plupart des cas de syndrome de Williams sont sporadiques. Ceci veut dire que les parents sont en général sains. Dans ces cas là, le risque d'avoir un second enfant atteint du même syndrome est très rare. Le patient lui même a cependant une chance sur 2 de transmettre le syndrome à sa descendance.

Les signes cliniques et le diagnostic

Les symptômes possibles sont multiples bien qu'un enfant ne présente jamais l'ensemble des symptômes. Les symptômes les plus fréquents et marquants sont une dysmorphie du visage (traits particuliers du visage, anciennement repris sous le nom de 'facies d'elfe'), une cardiopathie (voir ci-dessous), un retard mental avec un quotient intellectuel aux environs de 60, un comportement très spécifique caractérisé par une grande sociabilité et une sensibilité marquée au bruit ou à la musique et plus rarement un taux de calcium trop élevé dans le sang chez le nouveau-né (hypercalcémie).

L'association d'un certain nombre de signes cliniques permet d'évoquer le diagnostic avec une grande certitude. Le diagnostic final sera donné par le test génétique (caryotype avec recherche de la microdélétion par méthode 'FISH'), qui retrouve la microdélétion dans 98% des cas.

Atteinte cardiaque

L'atteinte cardiaque est présente chez 70% des patients. La lésion la plus fréquemment rencontrée est la sténose supra-valvulaire aortique. Les sténoses des artères pulmonaires sont également fréquentes et peuvent être soit distales (périphériques) ou juste au dessus de la valve pulmonaire (supra-valvulaire pulmonaire). D'autres vaisseaux peuvent également présenter des rétrécissements (sténoses), en particulier les artères allant vers les bras et vers le cerveau (artères sous-clavières et carotides), les artères coronaires (perfusant le cœur) et les artères rénales (perfusant les reins). La valve mitrale peut, de façon beaucoup plus rare, être anormale. De façon générale, on constate des anomalies diffuses des vaisseaux artériels qui sont plus petits (hypoplasiques) et plus rigides que normalement. Ceci est le résultat de l'anomalie de l'élastine, décrite ci-dessus.

Le degré d'atteinte est très variable d'un enfant à l'autre et détermine la symptomatologie, l'évolution et le pronostic. La sténose supra-valvulaire aortique, la plus fréquente, peut s'aggraver dans le temps, devenir symptomatique et nécessiter une intervention chirurgicale. La présence des sténoses des artères coronaires associées peut majorer la symptomatologie. Les sténoses périphériques pulmonaires, quant à elles, sont plus rarement symptomatiques et s'améliorent souvent avec la croissance. Une intervention est donc plus rarement nécessaire. Une sténose d'artère rénale peut être à l'origine d'une hypertension artérielle. De façon générale ces enfants sont, même en l'absence d'une sténose de l'artère rénale plus à risque de développer une hypertension artérielle en raison de l'hypoplasie et de la rigidité de leurs vaisseaux artériels. L'hypertension artérielle, si elle est présente nécessite un traitement médical. Si l'hypertension résulte d'une sténose de l'artère rénale, un traitement par cathétérisme vasculaire ou par chirurgie peut être nécessaire pour lever l'obstacle. Les sténoses des autres vaisseaux (sous-clavières, carotides..) sont rarement symptomatiques.

Le suivi cardiologique de ces enfants nécessite donc essentiellement des examens cliniques réguliers avec mesure de la tension artérielle et échocardiographie. L'observation de sténoses des artères qu'elles soient pulmonaires, rénales ou autres peut néanmoins s'avérer difficile par simple échocardiographie et peut nécessiter d'autres techniques d'imagerie tel le scanner ou l'angiographie.

!! Toute anesthésie chez un enfant présentant un syndrome de Williams, doit être réalisée par un anesthésiste connaissant le syndrome et ces caractéristiques. En effet les anomalies de l'élasticité des artères font que les patients ont plus de difficultés à maintenir des tensions artérielles adéquates lors d'une induction anesthésique avec malheureusement parfois la survenue d'hypotension sévère, de choc cardiogénique, voire de mort subite. Il est donc indispensable que les anesthésistes puissent adapter leur 'technique' d'endormissement à cette particularité en veillant au maintien d'une volémie (volume sanguin) et d'une tension artérielle normales.





Le syndrome de Noonan

Le syndrome de Noonan est décrit pour la première fois en 1963 par la cardiopédiatre Jaqueline Noonan. Il s'agit d'une affection génétique, touchant 1 enfant sur 2000 à 2500, tant filles que garçons et qui associe une petite taille, une cardiopathie congénitale et des traits particuliers du visage.

Le syndrome de Noonan est dû à une altération d'un gène (mutation). Dans plus de 50% des cas, il s'agit d'une mutation du gène PTPN11 présent sur le chromosome 12. Un autre gène (K-RAS) a récemment été découvert comme étant responsable d'un petit nombre (5%) de syndromes de Noonan. En cas de suspicion clinique les recherches génétiques actuelles permettent de retrouver une mutation connue chez un peu plus d'1 patient sur 2. Si le test est négatif, c'est soit parce que le patient n'a pas le syndrome de Noonan soit parce que la mutation d'un autre gène est responsable du syndrome.

Le syndrome de Noonan est une maladie à hérédité autosomique dominante, ce qui veut dire que les enfants d'une personne atteinte (fille ou garçon) ont un risque de 50% d'hériter de la maladie. Il y a toutefois une prédominance de transmissions maternelles (c'est en général la mère qui est atteinte). Les cas sporadiques s'expliquent par des néo-mutations au niveau de l'œuf ou du spermatozoïde, chez un des parents par ailleurs sain.

Les signes cliniques et le diagnostic

L'expression et la gravité dépend fortement d'une famille à l'autre. Le syndrome de Noonan peut affecter à des degrés divers presque tous les organes et fonctions. Les signes les plus souvent retrouvés sont: des traits de visage particuliers, des anomalies cardiaques (voir ci-dessous), des difficultés alimentaires en bas âge, une petite taille, des difficultés d'apprentissage avec rarement cependant un vrai retard mental, des troubles auditifs, des anomalies hématologiques et lymphatiques.

Les manifestations cliniques 'typiques' permettent généralement de poser un diagnostic mais ceci peut être difficile. La génétique permet à l'heure actuelle de confirmer le diagnostic dans un peu plus d'1 cas sur 2.

Atteinte cardiaque

Une atteinte cardiaque est présente à la naissance chez 80% des enfants. Les lésions typiques sont la sténose valvulaire pulmonaire (fréquente) et la cardiomyopathie hypertrophique du ventricule gauche (plus rare).

En cas de sténose valvulaire pulmonaire, la valve pulmonaire est souvent plus épaisse et anormale (dysplasie) que dans le cas d'une sténose valvulaire pulmonaire chez un patient n'ayant pas le syndrome de Noonan. Les symptômes, l'évolution et le traitement sont les mêmes qu'en cas de sténose valvulaire pulmonaire 'sans' syndrome de Noonan. Cependant, le traitement par cathétérisme cardiaque (dilatation de la valve) s'avère souvent moins efficace qu'en l'absence de syndrome en raison de l'épaisseur anormale de la valve. Il faut donc plus souvent recourir à la chirurgie pour lever l'obstacle.

La cardiomyopathie hypertrophique du ventricule gauche est présente chez 20 à 30% des patients avec syndrome de Noonan. Elle peut être présente dès la naissance ou se constituer plus tardivement. Elle donne rarement des symptômes et nécessite donc rarement un traitement. Le suivi est fait par échocardiographie.

La réalisation d'un électrocardiogramme chez un patient avec syndrome de Noonan permet de parfois constater une anomalie de l'axe électrique du cœur (axe de l'onde QRS dirigé vers le haut), ce qui n'a aucune répercussion clinique et ne nécessite donc ni traitement ni suivi particulier.

Le syndrome de Turner

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique entraînant chez la femme une petite taille et un mauvais fonctionnement des ovaires. De façon plus variable, il peut y avoir d'autres anomalies associées.

Le syndrome de Turner touche 1 femme sur 2500 à la naissance. Il est dû à l'absence partielle ou complète d'un des chromosomes X. Pour rappel, la femme a normalement 2 chromosomes X (XX) par cellule alors que l'homme a normalement 1 chromosome X et 1 chromosome Y (XY). Dans environ la moitié des cas de syndrome de Turner, le chromosome X manque en entier. Dans plus de 20% des cas, le syndrome de Turner est en mosaïque, c'est-à-dire qu'il existe à la fois des cellules anormales (un seul chromosome X) et des cellules normales (deux chromosomes X) dans le corps. Enfin, dans 30% des cas environ, il existe 2 chromosomes X mais l'un des 2 est altéré dans sa structure. Ces anomalies sont accidentelles.

Les signes cliniques et le diagnostic

Les manifestations cliniques sont très variables d'une personne à l'autre. La petite taille, présente chez 98% des patientes, peut être le seul signe pendant l'enfance. Une absence de développement pubertaire avec infertilité résultant d'une dysgénésie gonadique est très fréquemment rencontrée. Les autres anomalies moins fréquentes sont par exemple des anomalies du cœur (voir ci-dessous) et des reins, des particularités au niveau du visage et des membres, des problèmes de la thyroïde ou des otites à répétition. Un œdème (gonflement) des mains et des pieds peut être présent à la naissance associé à un cou palmé caractéristique. Le diagnostic est parfois suspecté avant la naissance par l'existence d'un œdème du cou ou œdème généralisé. Le développement intellectuel est en général normal. Les traitements hormonaux actuellement disponibles et bien codifiés pour ces patients-là ont grandement amélioré le devenir de ces patientes.

Atteinte cardiaque

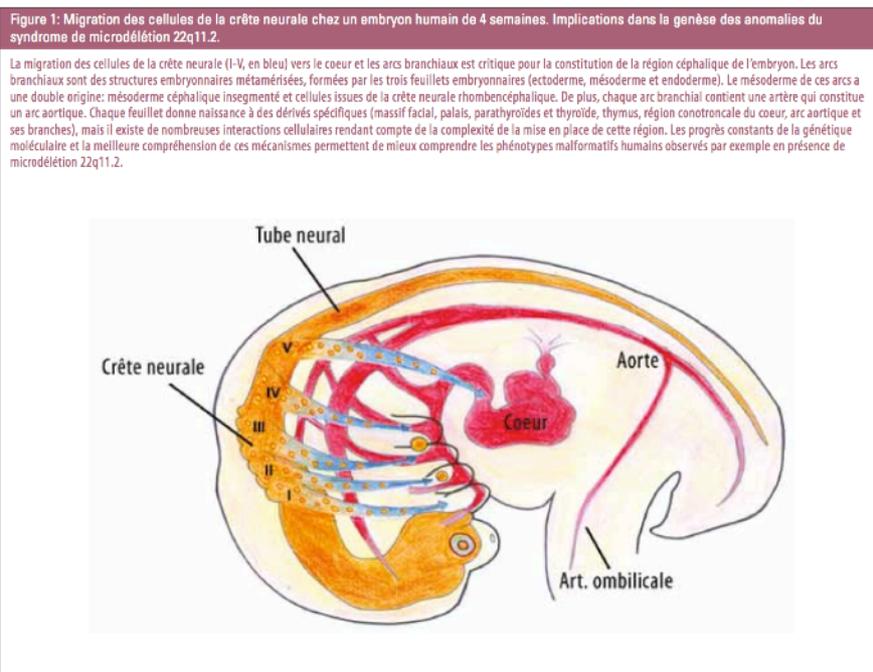
Selon les études, 17 à 45% des patientes avec syndrome de Turner présentent une anomalie cardiaque. Celles-ci concernent essentiellement le cœur gauche : bicuspidie de la valve aortique, coarctation, hypoplasie du cœur gauche, anomalie du retour veineux pulmonaire. En fonction du type d'anomalie la présentation clinique peut être plus ou moins grave et se manifester à la naissance ou plus tard. Lors du diagnostic de syndrome de Turner, un bilan cardiaque par échocardiographie s'impose afin de dépister une éventuelle malformation cardiaque.

Il est actuellement reconnu que les patientes avec syndrome de Turner présentent une fragilité de la paroi aortique qui peut être responsable d'une dilatation de la racine aortique allant parfois jusqu'à la dissection aortique, comparable à celle des patients avec maladie des tissus conjonctifs comme le syndrome de Marfan, bien que l'atteinte soit moins fréquente et moins sévère dans le syndrome de Turner. Des contrôles échocardiographiques réguliers (1 fois par 3 à 5 ans en absence de dilatation, 1 fois par 6 à 12 mois en présence de dilatation) sont recommandés.

La microdélétion 22q11

Dès 1965, le Docteur DI GEORGE décrit pour la première fois les symptômes observés chez quatre enfants à la naissance : anomalie cardiaque associée à une anomalie de thymus et une hypocalcémie par anomalie des parathyroïdes. En 1978, le Docteur SHPRINTZEN décrit un aspect particulier du visage associé à une fente palatine, une anomalie du larynx et des troubles de l'apprentissage. Ce syndrome porte le nom de syndrome Vélo-Cardio-Facial ou VCFS ou encore de syndrome de Shprintzen. Dans les suites, les études génétiques montreront que le VCFS, le syndrome de Di George, mais également le syndrome cardiofacial de Cayler, le syndrome des anomalies conotruncales et de la face (décrit au Japon) sont à regrouper car tous liés à une microdélétion du chromosome 22. L'utilisation du terme 'microdélétion 22q11' est actuellement conseillée pour parler de ce syndrome. Le terme CATCH22, acronyme élaboré dans le monde anglo-saxon, reprenant les malformations les plus fréquentes du syndrome, doit être rayé de la liste des appellations.

La fréquence de la microdélétion 22q11 dans la population est estimée à 1/5000 naissances. La microdélétion 22q11 se transmet selon un mode autosomique dominant, ce qui veut dire qu'un parent atteint a une chance sur 2 de le transmettre à son enfant, garçon ou fille. Ce n'est cependant que dans 10 à 20% des cas que l'un des deux parents est trouvé porteur de cette microdélétion. L'accident chromosomique survient donc généralement de novo, c'est à dire de manière accidentelle (néomutation). Dans la microdélétion 22q11 il y a une délétion, c'est à dire une absence de matériel chromosomique au niveau de la bande q11 d'un des deux chromosomes 22. Plusieurs gènes de la région sont connus mais le ou les gène(s) responsables des anomalies observées n'ont pas encore été identifiés. Le gène TBX1, situé dans la région délétée pourrait être impliqué dans le phénotype cardiaque car son inactivation chez la souris est à l'origine de malformations cardiaques de type conotruncal, comme rencontré dans ce syndrome.



Les signes cliniques et le diagnostic

Les symptômes possibles sont multiples bien qu'un enfant ne présente jamais l'ensemble des symptômes. Les symptômes les plus fréquents et marquants sont les anomalies du palais et des oreilles, des troubles de l'alimentation liés aux anomalies de la gorge ou du larynx, les malformations cardiaques, l'hypocalcémie en période néonatale, les troubles des défenses immunitaires, les malformations du système urinaire, la constipation, la scoliose, les troubles moteurs et difficultés spatio-temporelles, l'hypotonie, le retard dans les apprentissages et le déficit d'attention, les troubles psychiatriques chez l'adulte.

La microdélétion 22q11 est de description récente. Il existe actuellement encore peu de données précises sur sa fréquence exacte dans la population, le pourcentage de formes asymptomatiques ou peu sévères et le pronostic mental à long terme de ces enfants. La meilleure connaissance actuelle du syndrome permet cependant de mettre en place une prise en charge plus précoce, plus complète et plus globale des différentes facettes du syndrome et d'espérer ainsi un développement plus harmonieux des enfants.

Tableau 1: Anomalies fréquemment rencontrées chez les patients porteurs de microdélétion 22q11.2.

Fréquence de l'anomalie (en %)	
Malformation cardiaque:	49-83
- tétralogie de Fallot	17-22
- interruption de l'arc aortique	14-15
- CIV	13-14
- tronc artériel commun	7-9
Hypocalcémie	17-60
Déficience en hormone de croissance	4
Anomalie du palais:	69-100
- fente palatine	9-11
- fente palatine sous-muqueuse	5-16
- insuffisance vélopharyngienne	27-92
- luetite bilidie	5
Anomalie rénale:	36-37
- agénésie ou dysplasie	17
- obstruction	10
- reflux vésico-urétéral	4
Anomalie ophtalmologique:	7-70
- embryotoxon postérieur	58
- tortuosité des vaisseaux rétiniens	69
Troubles neurologiques:	8
- atrophie cérébrale	1
- hypoplasie cérébelleuse	0,4
Troubles de la parole	79-84
Retard de développement dans l'enfance	15
Retard de développement dans la petite enfance:	45
- troubles de l'humeur ou psychiatrique	9-50
- hyperactivité	25
- schizophrénie	6-30

Adapté de Kibryjcski et SolVian. Lancet 2007;370:1443-52.



La recherche de la microdélétion 22q11 doit être systématique chez tout enfant présentant un tableau clinique suggestif. La microdélétion 22q11 n'est pas visible sur un caryotype standard mais nécessite une technique spécifique (technique d'hybridation in situ ou FISH) à l'aide de sondes moléculaires testant la région 22q11. La recherche est positive chez plus de 95% des patients. Il est indispensable d'effectuer la recherche de la microdélétion chez les deux parents de tout enfant atteint. Lorsqu'aucun des deux parents ne présente la délétion, le risque de récurrence lors d'une grossesse suivante est très faible. Un individu porteur de la microdélétion a un risque sur deux de la transmettre à sa descendance. Il est possible de rechercher la microdélétion sur des cellules amniotiques par hybridation in situ ou en utilisant les techniques de biologie moléculaire. Ce diagnostic prénatal peut être proposé lorsqu'un des deux parents présente la microdélétion ou encore devant la découverte d'une malformation évocatrice à l'échographie prénatale (cardiopathie congénitale). Il est cependant toujours très difficile de prédire l'importance et la gravité du tableau clinique.

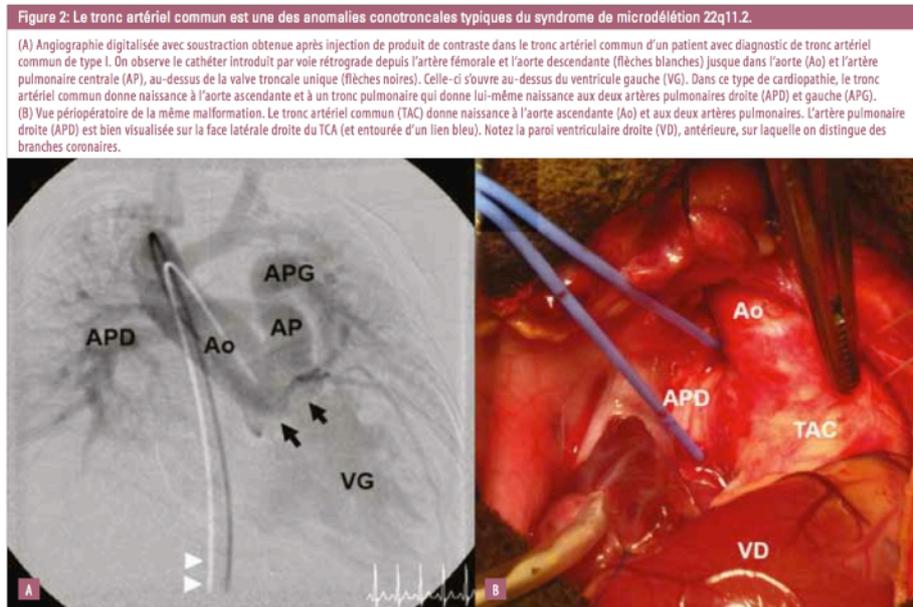
Atteinte cardiaque

A peu près 75% des enfants avec microdélétion 22q11 présentent une malformation cardiaque à la naissance. Ceci s'explique par le fait que l'anomalie génétique perturbe pendant la formation de l'embryon, la migration vers la région du cœur de certaines cellules (crête neurale). Ces cellules doivent normalement, pendant la 4^{ème} semaine de gestation, migrer vers les structures appelées les arcs branchiaux III et IV. Ces arcs branchiaux participent à la formation du cœur et des vaisseaux, en particulier à la formation de l'arc aortique et de la région 'conotruncale', qui anatomiquement correspond aux issues artérielles du cœur. On a pu montrer chez l'animal qu'un blocage de cette migration provoquait des malformations dans cette région du cœur : c'est pourquoi dans la microdélétion 22q11, l'anatomie du cœur proprement dit est peu perturbée, au contraire de celle des grandes artères (aorte et artère pulmonaire) et de leur jonction avec les ventricules.

Les malformations les plus fréquemment retrouvées sont donc :



- les anomalies 'conotroncales' : la tétralogie de Fallot (17%), l'atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire (CIV) (10%), le tronc artériel commun (9%), l'interruption de la crosse de l'aorte (14%), la CIV avec malalignement du septum cornal (14%)
- les anomalies de la crosse aortique: le double arc aortique, la crosse aortique droite.



La présentation clinique et la prise en charge de ces différentes malformations sont évidemment très variables (voir chapitres correspondants). Certaines malformations sont très symptomatiques dès la naissance et nécessitent une prise en charge immédiate (comme par exemple l'atrésie pulmonaire avec CIV) alors que d'autres peuvent rester asymptomatiques toute la vie et ne nécessiter aucun traitement (par exemple crosse aortique droite).

La trisomie 21

La trisomie 21 ou syndrome de Down est une maladie chromosomique congénitale provoquée par la présence d'un chromosome surnuméraire pour la 21e paire. Ses signes cliniques sont très nets : on observe un retard mental, associé à des modifications morphologiques particulières. La maladie a été décrite par le médecin britannique John Langdon Down en 1866. Il est l'auteur des mots 'mongolien' et 'mongolisme', proposés en référence aux yeux bridés des sujets atteints par le syndrome mais l'emploi de ces termes est aujourd'hui officiellement déconseillé.

La trisomie 21 est présente chez 1 enfant sur 1000 à la naissance. La présence d'un troisième chromosome 21 est la cause de la pathologie. Le mécanisme de la présence du chromosome supplémentaire (trisomie libre ou trisomie par translocation) est important à connaître pour le conseil génétique. La réalisation du caryotype permet de connaître ce mécanisme. L'âge

maternel augmentant le risque de trisomie 21, un diagnostic anténatal par amniocentèse peut être proposé en fonction de ce risque. Une femme trisomie 21 a une probabilité de 50% d'avoir un enfant atteint.

Les signes cliniques et le diagnostic

Les manifestations cliniques sont très variables d'une personne à l'autre. La petite taille, les membres courts et le faciès sont toutefois caractéristiques. La langue épaisse, associée assez souvent à une mâchoire étroite, entraînent surtout chez l'enfant à la sortir fréquemment de la bouche (protrusion de la langue). Les mains comportent un seul pli palmaire marqué et les doigts sont courts. Les anomalies musculo-squelettiques (hypotonie musculaire et hyperlaxité ligamentaire) sont constantes et peuvent entraîner des complications de type scoliose, luxations, instabilité articulaire, etc. Les anomalies cardiaques, digestives, rénales sont fréquentes et doivent être recherchées. Le retard mental est constant, bien qu'il puisse être variable d'un sujet à l'autre. La puberté est normale chez les filles, mais les garçons restent stériles. Les femmes ont une sexualité exacerbée. Le vieillissement est accéléré. Une incidence élevée de leucémie est constatée.

L'atteinte cardiaque

Près de la moitié des enfants avec trisomie 21 présentent une anomalie cardiaque. Celle-ci est le plus souvent de type 'canal atrio-ventriculaire'. D'autres anomalies sont possible comme le canal artériel persistant, la communication interventriculaire, la communication interauriculaire, la tétralogie de Fallot ou des associations par ailleurs plus rares comme l'association d'un canal atrio-ventriculaire et d'une tétralogie de Fallot ou l'association d'un canal atrio-ventriculaire et d'une coarctation. La présentation clinique et la prise en charge de ces différentes malformations sont évidemment très variables (voir chapitres correspondants). Un traitement peut être proposé pour ces différentes malformations et permet dans la grande majorité des cas une 'correction' des anomalies, réduisant ainsi le handicap de ces enfants.



Le syndrome d'Alagille

Le syndrome d'Alagille est défini par l'association de cinq éléments:

- une cholestase (forme de 'jaunisse') chronique liée à une atteinte des voies biliaires dans le foie appelée 'paucité' des voies biliaires
- une atteinte cardiaque, consistant en général en une sténose périphérique des branches de l'artère pulmonaire, mais une tétralogie de Fallot est également possible
- des vertèbres « en ailes de papillon »
- un visage caractéristique
- une anomalie de l'œil (embryotoxon postérieur)

Seules l'atteinte des voies biliaires et la cardiopathie sont symptomatiques. La majorité des patients présentent comme premier signe une cholestase. Le syndrome peut toutefois se révéler sous la forme d'une tétralogie de Fallot. La recherche des anomalies oculaires et vertébrales permettra de confirmer le diagnostic.

Le syndrome d'Alagille atteint 1/100 000 naissances. La transmission est autosomique dominante, ce qui veut dire qu'un parent atteint à un risque de 50% de le transmettre à sa descendance, aussi bien les filles que les garçons. L'expressivité est variable autrement dit, d'une personne à l'autre, même à l'intérieur de la famille, la sévérité de la maladie peut être très différente. De nombreux cas sont sporadiques, impliquant que la mutation du gène est survenue sur l'œuf ou sur le spermatozoïde de parents 'sains'. Des mutations du gène Jagged1, sur le chromosome 20 sont retrouvées chez 50 à 60% des malades.

La prise en charge de ces enfants implique le pédiatre hépatologue et le cardiologue pédiatrique. Au niveau hépatique, l'indication d'une transplantation hépatique est posée dans 40% des cas. Au niveau cardiaque, la 'simple' sténose périphérique des artères pulmonaires ne nécessite en général aucun traitement particulier mais elle peut néanmoins compliquer la prise en charge hépatique.

Le syndrome de CHARGE

Le mot CHARGE est un acronyme pour Colobome (anomalie de l'œil), malformation cardiaque (Heart), Atrésie des choanes (nez), Retard de croissance et/ou retard mental, hypoplasie Génitale et anomalies des oreilles et/ou surdité (Ear). Les enfants présentent donc un ensemble d'anomalies survenant de manière concomitante, plus fréquemment que si c'était le simple fait du hasard.

Les anomalies cardiaques sont présentes chez 75-80% des sujets. La cardiopathie la plus fréquente est la tétralogie de Fallot. Les autres anomalies sont la persistance du canal artériel, le ventricule droit à double issue éventuellement avec canal atrio-ventriculaire, la communication inter-ventriculaire ou inter-auriculaire secundum ou primum avec fente mitrale. D'autres malformations plus complexes peuvent également être rencontrées.

L'incidence réelle du syndrome est inconnue, mais les estimations vont de 1 cas pour 8 500 à 1 cas pour un million de naissances vivantes. Récemment, chez des patients présentant le syndrome, des mutations dans le gène CHD7, grand gène essentiel dans le développement embryonnaire du cœur, de l'oreille interne et de la rétine, ont été retrouvées.

La prise en charge des enfants avec syndrome CHARGE doit être intensive et multidisciplinaire car ces enfants requièrent fréquemment de nombreuses opérations chirurgicales ainsi qu'un suivi cardiologique, ophtalmologique, ORL et développemental.

L'association VACTERL

Le mot VACTERL est un acronyme pour des termes anglais signifiant malformations vertébrales (Vertebral defects), imperforation anale (Anal atresia), anomalies cardiaques (Cardiac), fistule trachéo-oesophagienne (TracheoEsophageal fistula) et anomalies du rein et des membres (Renal et Limbs). Les enfants présentent donc un ensemble d'anomalies survenant de manière concomitante, plus fréquemment que si c'était le simple fait du hasard.

Les malformations cardiaques les plus fréquentes sont la communication interventriculaire et interauriculaire et la tétralogie de Fallot. Le tronc artériel commun et la transposition des grands vaisseaux peuvent également être rencontrés mais moins fréquemment.

Le VACTERL et le VATER (sans atteinte cardiaque) affectent 1 cas pour 3333 à 6250 naissances. Presque tous les cas sont sporadiques, et aucune étiologie tératogène ou chromosomique n'est retenue. Une étiologie génétique n'a été rapportée que pour des cas de VACTERL avec hydrocéphalie.

Le traitement doit évidemment être pluridisciplinaire et comprendre la prise en charge des anomalies cardiaques.

Le traitement des cardiopathies : quand et comment traiter ?

Plus ou moins la moitié des enfants présentant une anomalie cardiaque nécessitent à un 'certain' moment une intervention, soit par cathétérisme interventionnel, soit par chirurgie.

Une intervention n'est jamais proposée si elle n'a pas de bénéfice pour l'enfant. Ce bénéfice peut être immédiat mais peut également être à long terme. Ainsi par exemple un nouveau-né naissant avec une coarctation serrée de l'aorte est souvent très symptomatique et doit être opéré rapidement afin d'éviter une défaillance du ventricule gauche. C'est un bénéfice immédiat. A l'opposé, beaucoup d'enfants porteurs de communication interauriculaire sont asymptomatiques. Une fermeture de la communication est en général proposée vers l'âge de 5-6 ans afin d'éviter la défaillance tardive (30-40 ans) du ventricule droit. C'est un bénéfice à long terme.

L'âge 'idéal' pour l'intervention est très variable en fonction du type de malformation. Certaines malformations nécessitent une prise en charge à la naissance, d'autres peuvent être opérées plus tard. Pour certaines opérations, on attend que l'enfant ait atteint un certain poids, afin de rendre le geste chirurgical plus aisé. Dans certains cas, le moment précis de l'intervention ne peut être donné lors du diagnostic car il dépend de l'évolution avec le temps de la lésion au niveau du cœur.

Les médicaments

Il n'existe à l'heure actuelle pas de traitement médical curateur des anomalies cardiaques, qu'elles soient congénitales ou acquises. Exception faite toutefois de certaines complications infectieuses comme l'endocardite bactérienne ou la péricardite purulente où un traitement antibiotique peut guérir l'atteinte cardiaque et dans certains très rares cas de cardiomyopathie d'origine métabolique, où des traitements visant à corriger le déficit métabolique peuvent guérir le cœur.

Les médicaments sont cependant nécessaires pour aider l'enfant dans la période pré ou post-opératoire, pour traiter certains syndromes inflammatoires avec atteinte cardiaque, pour traiter les troubles du rythme et pour prévenir une série de complications chez les enfants opérés ou non.

Les médicaments les plus couramment utilisés en cardiologie pédiatrique se résument aux groupes suivants (liste néanmoins non exhaustive):

1) Médicaments modulateurs de la fonction cardiaque : ils agissent soit en augmentant l'efficacité ou contractilité du muscle cardiaque, soit en réduisant l'énergie à fournir par le cœur pour effectuer le même travail

a) Substances administrés en intraveineux mais uniquement aux soins intensifs :

- augmentation de la contractilité du muscle : 'amines', par exemple dopamine, dobutamine, adrénaline...
- diminution du travail cardiaque : 'vasodilatateurs', par exemple amrinone, dobutamine ...
- augmentation de la tension artérielle : 'vasoconstricteurs', par exemple adrénaline, épinephrine....

b) Substances administrables en dehors des soins intensifs et généralement administrés per os (par la bouche) :

- digoxine (lanoxin®) : cardiotonique de type digitalique, mais également médicament bradycardisant, cette molécule est de moins en moins utilisée dans le traitement de la défaillance cardiaque de l'enfant hormis lorsque celle-ci s'accompagne d'une tachycardie importante (par exemple large communication interventriculaire avec shunt gauche droit important et tableau de défaillance cardiaque)
- inhibiteurs de l'enzyme de conversion : captopril (capoten®), enalapril (renitec®), ramipril (tritace®). Ce sont les médicaments de premiers choix en cas de défaillance cardiaque
- certains bêtabloquants : carvedilol (kredex®).

2) Prostaglandine E1 : cette molécule a la propriété de maintenir la perméabilité du canal artériel pendant les quelques semaines après la naissance. Elle permet ainsi d'équilibrer les bébés porteurs de cardiopathies cyanogènes (transposition de gros vaisseaux, atrésie pulmonaire et CIV, ...) ou les pathologies du cœur gauche (hypoplasie du ventricule gauche, coarctation serrée, ...) où la perméabilité du canal artériel est indispensable pour la bonne circulation du sang. Elle a révolutionné le pronostic de ces cardiopathies en permettant d'opérer les enfants dans de meilleures conditions vitales. Elle est administrée en intraveineux. Chez le nouveau-né, elle peut favoriser les apnées et elle exige donc souvent une hospitalisation en unité de soins intensifs et parfois une assistance ventilatoire. Elle peut également engendrer de la fièvre et un état 'douloureux'.

3) Médicaments anti-arythmiques : ils régularisent le rythme cardiaque en combattant les troubles du rythme. Les plus fréquemment utilisés en pédiatrie sont :

- la digoxine (lanoxin®)
- adénosine (adenocor®) : médicament administré uniquement par voie intraveineuse et qui permet l'arrêt brutal de certaines tachycardies supraventriculaires
- l'amiodarone (cordarone®)
- les bêtabloquants : propranolol (indéral®), nadolol (corgard®), sotalol (sotalex®),...
- la flecaine (tambocor®).

4) Diurétiques : ils augmentent le volume urinaire en favorisant l'élimination d'eau et de sel, permettant ainsi de diminuer la rétention d'eau (œdèmes, gonflement du foie) qui accompagne souvent les défaillances cardiaques et les périodes postopératoires:

- furosémide (lasix®) : peut être donné en intraveineux ou per os
- spironolactone (aldactone®)
- associations (dytazide®).

5) Médicaments fluidifiant le sang : ils évitent la formation de caillots dans les veines et artères et sur les valves mécaniques ou prothèses diverses insérées dans le cœur. On distingue:

a) les anticoagulants:

- en intraveineux (IV) ou en sous-cutanée (SC) : Héparine (calparine®), nadroparine (fraxiparine®)
- par la bouche (per os): acenocoumarol (sintrom®),

b) les antiagrégants :

- par la bouche (per os) ou en intraveineux (IV) : aspirine (aspirine junior®, aspegic®, asaflow®..),
- clopidogrel (plavix®), ticlopidine (ticlid®).

6) Médicaments de l'hypertension artérielle pulmonaire :

- en inhalation : NO (monoxyde d'azote)
- en intraveineux : inhibiteurs de la phosphodiesterase, prostacyclines
- per os : bosentan (tracleer®), sildenafil (viagra®, revatio®).

7) Médicaments de l'hypertension artérielle :

- bêtabloquants : propranolol (indéral®), nadolol (corgard®) ...
- inhibiteurs de l'enzyme de conversion : captopril (capoten®), enalapril (renitec®), ramipril (tritace®)...
- antagonistes calciques : amlodipine (amlor®)...
- diurétiques.

8) Calmants et antidouleurs : utilisés pour calmer l'enfant avant certaines procédures ou pour réduire le stress et la douleur en postopératoire :

- sédatifs & anxiolytiques : hydrate de chloral, benzodiazépines (valium®, dormicum®, lysanxia®...),
- antidouleurs: paracétamol (perdolan®, dafalgan®...), sulfate de morphine.

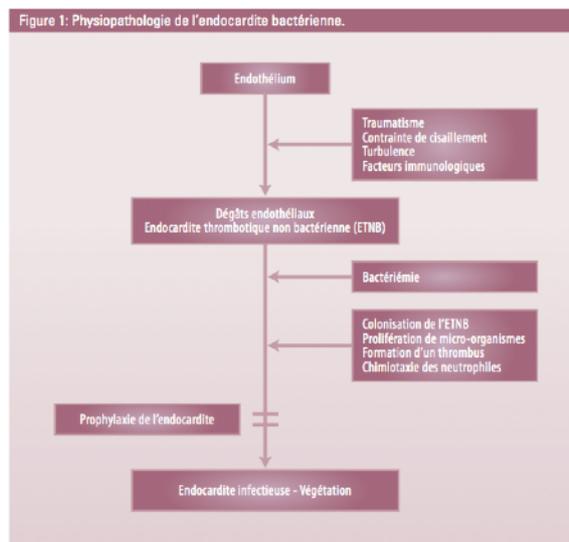
9) Anti-inflammatoires : utilisés pour réduire une inflammation importante pouvant faire suite à une intervention chirurgicale ou à une infection

- anti-inflammatoires non stéroïdiens : aspirine (aspegic®, asaflow®..), ibuprofen (brufen®, junifen®, malafen ®),...
- corticoïdes : méthylprednisone (medrol®),

La prophylaxie de l'endocardite infectieuse

Dans un but de réduire le risque d'endocardite infectieuse (EI) chez les patients présentant des lésions cardiaques, des recommandations importantes existent. Ces recommandations ont toutefois évoluées dans le temps, en fonction d'analyses et d'études poussées sur les causes et l'incidence de l'endocardite. Les recommandations internationales élaborées dans les années 80 et 90s portaient de l'hypothèse que les soins ou manipulations dans des endroits du corps hautement infectées par des bactéries comme par exemple les caries dentaires, les abcès etc. étaient une cause importante d'endocardite. Il était donc recommandé chez les patients porteurs de cardiopathies de prendre un traitement antibiotique avant ces procédures considérées à risque. Une distinction était toutefois faite entre les patients à haut risque, moyen risque et faible risque en fonction de la lésion cardiaque.

L'endocardite est globalement une affection rare mais grave associée à une mortalité élevée. Depuis 1955, la prophylaxie de l'EI est recommandée, en raison de la pathophysiologie présumée de la maladie, pour les patients prédisposés à un risque cardiaque, bien qu'aucun essai clinique randomisé n'ait jamais confirmé son efficacité. Les recommandations relatives à la prophylaxie de l'EI ont été révisées régulièrement par des panels d'experts de différents pays, avec une tendance récente à mettre en doute son efficacité et à limiter ses indications. Publiées en 2009, les dernières recommandations de la European Society of Cardiology (ESC) intègrent les propositions de la dernière révision des guidelines de l'American Heart Association (AHA) de 2007 et se concentrent désormais principalement sur les patients présentant un risque cardiaque élevé qui vont subir une procédure dentaire et soulignent le rôle crucial de l'hygiène buccale quotidienne dans la prévention de l'EI chez ces patients.

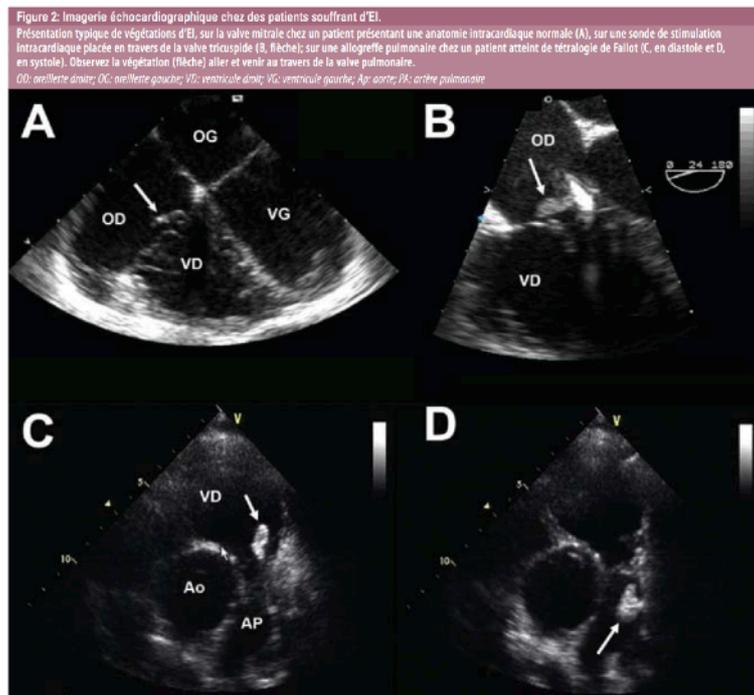


Physiopathologie

Une valve cardiaque normale est recouverte entièrement d'une couche cellulaire, l'endothélium, la protégeant des attaques bactériennes. La lésion de cette couche est fréquente en cas de maladie valvulaire, mais aussi avec l'âge.

Pour qu'une endocardite se développe, une bactérie doit se trouver dans le sang (bactériémie) permettant la colonisation de la valve. Cette bactériémie est habituelle après certains soins dentaires mais aussi après des activités beaucoup plus anodines, tels qu'un brossage de dents ou une simple mastication. Ceci explique la relative inefficacité de la prévention de l'endocardite par mise sous antibiotiques systématiques chez les patients bénéficiant de soins dentaires et le changement des recommandations en ce sens depuis la fin des années 2000.

Clinique



Un souffle cardiaque à l'auscultation, non connu auparavant ou s'aggravant, associé à une fièvre prolongée doit faire suspecter une endocardite infectieuse (EI). Une rate de taille augmentée (splénomégalie) peut être retrouvée. La preuve de l'endocardite est établie, d'une part, par la présence d'un germe dans le sang (hémoculture) et d'autre part, par la visualisation de l'atteinte d'une ou plusieurs valves.

La forme subaiguë de l'EI est caractérisée par une dégradation en quelques semaines de l'état général du patient (amaigrissement, asthénie intense, fièvre persistante parfois accompagnée de sueurs et frissons. Occasionnellement sont décrits des arthralgies, des signes cutanés (pétéchies, faux panaris d'Osler, érythème palmo-plantaire, placard érythémateux de Janeway), ou des taches de Roth sur la rétine.

La forme aiguë de l'EI concerne généralement des immunodéprimés ou convalescents en réanimation, ou des toxicomanes. Elle peut être révélée par des conséquences neurologiques (via accident ischémique périphérique ou cérébral)

L'endocardite peut également se manifester par des complications : embolie septique, pouvant causer une gangrène éventuelle des doigts ou un abcès profond, une insuffisance rénale, une insuffisance cardiaque, un accident vasculaire cérébral.

L'échocardiographie, parfois complétée par une Échographie transœsophagienne permet de visualiser des atteintes caractéristiques sur une valve cardiaque : ulcérations ou petites masses appendues et mobiles sur un feuillet valvulaire (appelés « végétations »).

Les EI à streptocoques sont plutôt lentes et les EI à staphylocoques sont plutôt aiguës

Traitement préventif

Le traitement préventif, dit prophylactique, consiste à donner chez des patients à risque de développer une endocardite un traitement par antibiotiques dans certaines situations, jugées elles-mêmes, à risque de transmission.

La définition des « personnes à risques » et des « situations à risques » a été parfois variable suivant l'époque et le pays, donnant l'objet à de nombreux documents de type « recommandations » ou « consensus » (« guidelines » en anglais). Les plus notables sont américains (première version datant de 1955, dernière datant de 2007) et européens (dernière version datant de 2009). Il existe également un document français à ce sujet, datant de 2002. La tendance actuelle est de restreindre

cette prophylaxie aux personnes les plus à risques et de ne la proposer que lors de certaines interventions dentaires. Le dernier document américain ne propose plus, par exemple, la mise sous antibiotiques des patients ayant une intervention sur la sphère urinaire ou digestive. En Angleterre, les recommandations du National Institute for Health and Clinical Excellence de 2008 recommandent de cesser toute antibioprofylaxie ; deux ans plus tard, il apparaît que si la prescription d'une antibioprofylaxie a chuté de près de 79 %, on ne note pas d'augmentation du risque infectieux, mais les auteurs insistent sur la nécessité d'une bonne hygiène bucco-dentaire.

Les personnes, qualifiées de « plus à risque » sont les porteurs d'une valve artificielle, les personnes ayant fait déjà une première endocardite et les porteurs de certaines cardiopathies congénitales.

Tableau 3: Risque cumulé d'EI pour diverses lésions cardiaques.

Lésion cardiaque préexistante	Risque d'EI/100.000 années-patients
Prolapsus mitral	4,6
Prolapsus mitral avec insuffisance mitrale	52
Pathologie cardiaque congénitale	145-271
Rhumatisme cardiaque	380-440
Valve cardiaque prothétique	308-383
Antécédents d'EI	740
Antécédents d'EI sur la valve cardiaque prothétique	2.160

Tableau 4: Risque absolu d'EI estimé après une intervention dentaire pour diverses lésions cardiaques.

Lésion cardiaque préexistante	Risque d'EI
Prolapsus mitral	1/1.000.000
Pathologie cardiaque congénitale	1/475.000
Rhumatisme cardiaque	1/142.000
Valve cardiaque prothétique	1/114.000
Après une EI antérieure	1/95.000

Tableau 5: Prédipositions cardiaques à haut risque pour lesquelles la prophylaxie en matière de procédure dentaire paraît raisonnable.

- Valve cardiaque prothétique ou matériel prothétique utilisé pour réparer une valvule cardiaque
- Antécédents d'EI
- Cardiopathie congénitale (CHD: *Congenital heart disease*)
 - CHD cyanogène non réparée, y compris shunts et conduits palliatifs
 - CHD réparée avec matériel ou appareil prothétique au cours des 6 premiers mois suivant la procédure
 - CHD réparée avec défauts résiduels sur le site ou adjacents au site du patch ou appareil prothétique (ce qui inhibe l'endothélialisation)
- Receveur de transplantation cardiaque ayant une valvulopathie

Tableau 6: Prédipositions cardiaques à risque modéré pour lesquelles la prophylaxie n'est plus recommandée.

- Cardiopathie congénitale non cyanogène (sauf CIA de type *ostium secundum*)
- Valvulopathie acquise
- Cardiomyopathie hypertrophique
- Prolapsus mitral avec régurgitation valvulaire et/ou épaissement des valvules

L'amoxicilline est la référence consensuelle actuellement utilisée dans les situations à risque, la plupart du temps avant intervention buccodentaire. Elle est systématique en cas d'existence d'une cardiopathie à haut risque d'endocardite, au cas par cas s'il existe une cardiopathie à risque moyen d'endocardite et absente s'il existe une cardiopathie à risque faible d'endocardite.

L'amoxicilline est utilisée à la dose de 2 à 3 grammes en prise unique, une heure avant l'intervention à risque. D'autres antibiotiques sont également utilisés, notamment en cas d'allergie à l'amoxicilline. Dans tous les cas, une bonne hygiène dentaire est indispensable.

Tableau 7: Régimes d'antibiotiques pour les procédures dentaires.

Situation	Antibiotique	Dose unique 30-60 min avant l'intervention	
		Adultes	Enfants
Voie orale	Amoxicilline	2g	50mg/kg
Impossibilité de prendre des médicaments par voie orale	Ampicilline ou céfazoline ou ceftriaxone	2g im ou iv 1g im ou iv	50mg/kg im ou iv 50mg/kg im ou iv
Allergique aux pénicillines ou à l'ampicilline voie orale	Céphalexine ^{1,2} ou clindamycine	2g 600mg	50mg/kg 20mg/kg
Allergique aux pénicillines ou à l'ampicilline et impossibilité de prendre des médicaments par voie orale	Céfazoline ou ceftriaxone ² ou clindamycine	1g im ou iv 600mg im ou iv	50mg/kg im ou iv 20mg/kg im ou iv

im = intramusculaire; iv = intraveineuse

¹: ou autre céphalosporine orale de première ou de deuxième génération à posologies adulte ou pédiatrique équivalentes
²: ne pas utiliser de céphalosporines chez un sujet ayant des antécédents d'anaphylaxie, d'œdème de Quincke ou d'urticaire sous pénicilline ou ampicilline.

Traitement curatif

Antibiotiques

Le traitement antibiotique doit être précoce, massif, continu et prolongé (6 semaines), bactéricide, associant deux antibiotiques synergiques en fonction de l'antibiogramme, injecté par voie IV.

L'efficacité du traitement est jugée sur la normalisation de la température, la négativation des hémocultures et des complexes immuns circulants, la normalisation de la vitesse de sédimentation, de l'hémogramme, du fibrinogène, du fer sérique et des gammaglobulines. La surveillance de la fonction rénale par la créatinine s'impose. Le pouvoir bactéricide du sérum est parfois étudié.

Chirurgie cardiaque

La chirurgie cardiaque est parfois nécessaire, notamment en cas de séquelles cardiaques (valvulaires par exemple), d'évolution vers une insuffisance cardiaque ou un abcès d'une paroi du cœur, surtout si le germe en cause est un staphylocoque. Sa date optimale reste un sujet de débat : trop tôt, le chirurgien opère en pleine période septique, les antibiotiques n'ayant pu jouer à plein rôle. Mais à vouloir retarder l'intervention, on risque une évolution rapide et défavorable. En règle, le traitement chirurgical doit être proposé en urgence en cas d'insuffisance cardiaque, en cas de réponse non satisfaisante aux antibiotiques et en cas de risque embolique considéré comme majeur (essentiellement sur des critères échographiques : taille importante de la végétation ou croissance de cette dernière malgré l'antibiothérapie).

Elle doit être précédée (sauf en cas de grande urgence) d'une évaluation des coronaires chez le patient âgé et de la recherche et du traitement de la porte d'entrée.

Dans les cas les plus simples, une simple réparation de la valve peut suffire. Si cette dernière est sévèrement atteinte ou l'infection non maîtrisée, il faut alors exciser la totalité du tissu endommagé et remplacer la valve native par une valve artificielle.

La mortalité opératoire peut atteindre 15 %. Elle est plus importante si la chirurgie a été très précoce.

Le cathétérisme cardiaque interventionnel

Les différentes interventions peuvent se regrouper comme suit :

1. La dilatation de valves cardiaques, d'artères ou de veines

Lorsque les valves cardiaques ou les vaisseaux présentent ce que nous appelons des 'sténoses' ('rétrécissements'), il est parfois possible de traiter la lésion par cathétérisme cardiaque. La sténose des artères ou veines correspond à une réduction de calibre du tuyau, c'est-à-dire un rétrécissement, empêchant par là un bon passage du sang.

Dilatation des valves (valvuloplastie)

Les rétrécissements ou sténoses des valves aortiques et pulmonaires, peuvent se présenter à tous les âges. Une sténose valvulaire correspond à une valve qui ne s'ouvre pas bien lors du passage de sang parce que les feuillets en sont partiellement soudés ou malformés. En général, la malformation de la valve est présente dès la naissance, mais le degré de 'sténose' peut se majorer avec le temps, comme il peut parfois s'atténuer.

Lorsque la 'sténose' est ou devient trop sévère, ceci représente un travail excessif pour le ventricule gauche lorsqu'il s'agit de la valve aortique, et pour le ventricule droit lorsqu'il s'agit de la valve pulmonaire. On doit alors 'remodeler' la valvule (plastie valvulaire) afin que celle-ci puisse mieux s'ouvrir au passage du sang. On peut très souvent éviter la chirurgie en recourant à la valvuloplastie percutanée.

La valvuloplastie percutanée consiste à introduire dans le cœur un ballon de 2 à 4 cm de long fixé à une sonde (cathéter à ballon, dont l'âme contient le tuyau de gonflage accessible de l'extérieur). Le milieu du ballon dégonflé est placé à hauteur de la valve. Le diamètre du ballon est choisi d'après la mesure angiographique du diamètre de la valve. Le ballon est gonflé à l'aide d'un liquide radio-opaque, souvent à 2 ou 3 reprises, afin d'arriver à distendre, voire déchirer un peu la valve (figure). Le cathéter à ballon est ensuite retiré. On pourra ensuite par une injection de produit de contraste et par des mesures de pressions évaluer l'efficacité du geste. En général, le but est de ne pas ouvrir trop la valvule car les feuillets qui sont et resteront anormaux risqueraient de se mal fermer en diastole, engendrant une fuite trop importante de la valve (la valve fermée n'est plus étanche).



La valvuloplastie percutanée de la valve pulmonaire est maintenant le traitement de choix, les récurrences de la sténose étant très rares et les fuites peu sévères. Pour la valvule aortique, par contre, ce traitement est toujours palliatif car la valve anormale continue à se dégrader au cours du temps et il arrive un moment où il faut la remplacer, parfois par une valve mécanique nécessitant un traitement définitif aux anticoagulants ou alors par une homogreffe. Il est donc intéressant de pouvoir « gagner du temps » avec le KT interventionnel et de reculer à l'âge adulte le temps chirurgical pour que le petit patient puisse vivre une enfance sans entrave. Les sténoses très sévères des valves aortique et pulmonaire peuvent être très

mal tolérées dès la naissance et nécessiter une intervention urgente dans la première semaine de vie : c'est dans ces cas particuliers que la valvuloplastie percutanée est la plus précieuse, car beaucoup mieux tolérée que la chirurgie chez ces bébés en très mauvais état hémodynamique.



La figure ci-dessus montre un exemple de sténose valvulaire pulmonaire traitée par valvuloplastie percutanée. L'image de gauche montre l'injection de produit de contraste dans le ventricule droit (RV). Celle-ci permet de voir la valve pulmonaire (flèche blanche). Après mensuration, un ballon de diamètre adéquat est introduit, en suivant le même chemin, et gonflé à hauteur de la valve (image de droite), dégonflé puis retiré du cœur de l'enfant.

En cas d'imperforation de la valve pulmonaire (atrésie pulmonaire) la valve pulmonaire est complètement soudée et le sang ne peut y passer. Le maintien du canal artériel perméable est indispensable par prostaglandines. Ensuite, si le ventricule droit est bien développé (ce qui n'est pas toujours le cas), on peut traiter ces enfants par KT interventionnel: on guide sous la valve imperforée une sonde par laquelle on place un fil d'acier contre la valvule (figure). Ce fil est chauffé par radiofréquence et on perce ainsi la valve. On introduit ensuite une succession de ballons de taille croissante jusqu'à ouverture suffisante de la valve.



Principe de la perforation par radiofréquence: une sonde pouvant monter en température grâce au principe de la radiofréquence est appliquée sur la valve atrétique (plan valvulaire sans orifice). La chaleur émise va alors brûler la paroi et créer un petit trou qui sera ensuite dilaté par des ballons.

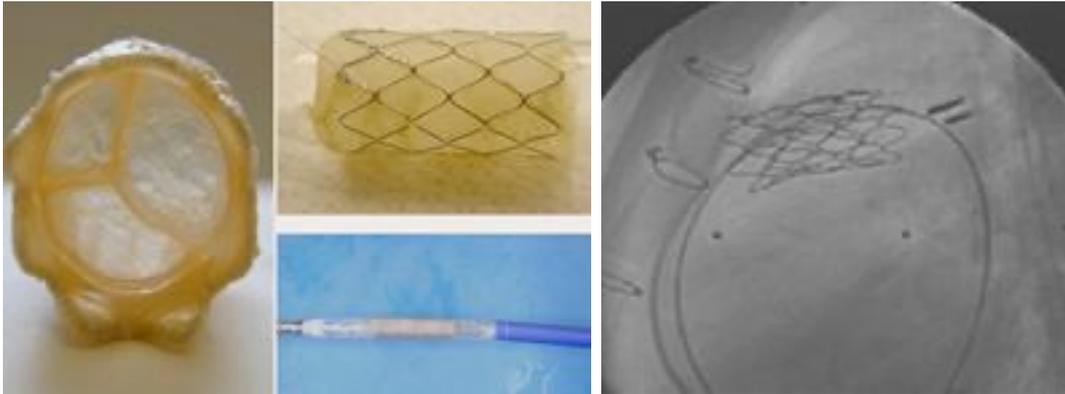
En cas de sténose mitrale après maladie rhumatismale, la valvuloplastie percutanée peut s'avérer indiquée et efficace. Ceci est cependant très rare dans nos pays européens mais très fréquents dans les pays en voie de développement.

Implantation de valve pulmonaire sans chirurgie

On met au point depuis quelque temps une technique d'implantation de valvule pulmonaire par voie percutanée. En effet, la valvule pulmonaire est déficiente dans de nombreuses malformations et doit être modifiée ou remplacée en très bas âge, ce qui implique une ou plusieurs ré-opérations tardives pour remplacer la valve ou la prothèse, selon les cas. Il est donc intéressant de posséder une technique qui permettrait d'éviter ces ré-opérations, souvent lourdes pour le patient multi-opéré.

La technique est de conception relativement simple: on fixe à l'intérieur d'un stent une valve de jugulaire de veau (on parlera de 'stent valvé') et on enfle cet ensemble sur le ballon dégonflé d'un cathéter à ballon. On comprime le stent et la valve sur le ballon dégonflé pour que l'ensemble puisse entrer dans un introducteur percutané. La sonde et son chargement est placée classiquement dans l'anneau pulmonaire. On gonfle alors le ballon qui ouvre le stent et l'impacte dans la paroi pulmonaire (tout en comprimant la valve pendant cette phase). Lorsque le stent est en place, on dégonfle le ballon et la valve se déploie.

Cette technique est encore à ces débuts et n'est à ce stade utilisée que pour certaines indications et dans certaines institutions.



Les différents éléments du stent valvé : à gauche, une valvule de jugulaire de veau dont on peut observer la délicate structure ; au centre et en haut, cette même valvule insérée dans le stent et au centre et en bas, l'ensemble comprimé et monté sur un cathéter à ballon, prêt à l'emploi. A droite: image radioscopique d'un stent valvé en position pulmonaire (vue de profil : le sternum + fils d'acier est à gauche et la colonne vertébrale est à droite). La valvule, non radio-opaque, est invisible.

Implantation d'autres valves

Utilisant le même principe que pour la valve pulmonaire, on met actuellement au point des techniques d'implantation percutanée de valves aortiques et mitrales. Ces techniques sont prometteuses pour l'adulte âgé en mauvais état hémodynamique. Leurs possibilités d'utilisation en pédiatrie restent incertaines.

Dilatation des artères et veines (angioplastie)

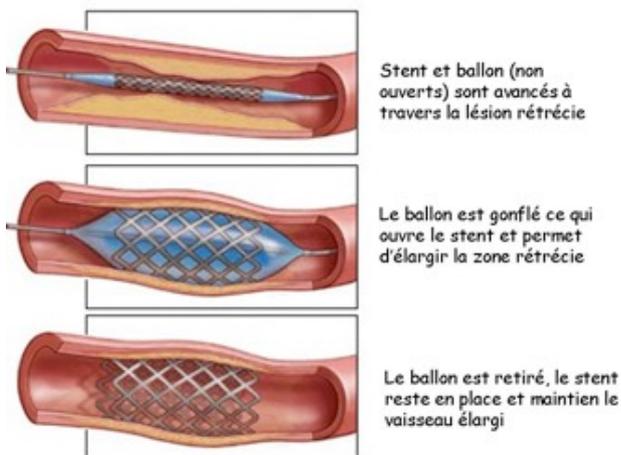
Les rétrécissements ou sténoses des artères ou veines peuvent être congénitales (présentes dès la naissance) mais elles peuvent également être secondaires à une chirurgie (manque de croissance ou cicatrisation excessive à un endroit de suture). Comme pour les valves, les sténoses artérielles ou veineuses peuvent être peu importantes au départ, mais s'accroître avec le temps. Lorsque celles-ci deviennent trop serrées, la circulation se fait mal et des complications sont prévisibles ; il faut donc agir sur le rétrécissement. En cas de sténose sur les artères pulmonaires, l'angioplastie percutanée est actuellement souvent utilisée comme traitement de première intention. En cas de coarctation de l'aorte, le choix du traitement dépend de plusieurs facteurs comme l'âge, l'anatomie etc.

L'angioplastie percutanée peut se faire par un cathéter à ballon, selon le même principe et la même technique que les dilatations valvulaires. Une fois le rétrécissement bien imagé par injection de produit de contraste, le ballon le mieux adapté est choisi (longueur, diamètre) Il est alors introduit jusqu'à la sténose, gonflé quelques fois, puis dégonflé et retiré (figure). On peut ensuite vérifier l'efficacité de la dilatation en mesurant les variations de pressions et en ré-injectant du produit de contraste afin de visualiser le résultat obtenu.



L'image de gauche montre un rétrécissement au niveau de l'aorte (Ao) descendante, encore appelé coarctation. La droite montre un ballon gonflé à hauteur du rétrécissement.

Il arrive que la dilatation d'une artère ou d'une veine ne soit pas efficace : la lésion est « élastique » et après dilatation reprend son calibre initial. Il existe un moyen d'éviter cet inconvénient en fixant mécaniquement le diamètre du vaisseau dilaté à l'aide d'un stent ou prothèse endovasculaire. Un stent est un petit 'treillis' cylindrique en métal précieux (platinum, nitinol ...) dont les mailles sont expansibles. Il est placé sous sa forme « comprimée » sur le ballon dégonflé d'un cathéter d'angioplastie (figure) et l'ensemble peut être introduit via l'introducteur dans le vaisseau d'accès. Le ballon est mis en place dans la zone rétrécie et est gonflé, réalisant ainsi l'expansion du stent qui s'incruste dans la paroi du vaisseau, créant une armature qui maintient la lumière du vaisseau largement ouverte. Le ballon est dégonflé et retiré, le stent lui restant définitivement en place. Il va de soi que les stents sont davantage utilisés chez les grands enfants, car ils fixent le calibre du vaisseau et ne permettent plus sa croissance. Certains stents peuvent toutefois être redilatés au fur et à mesure de la croissance de l'enfant. Enfin, cette technique du « stenting » des artères est la même que celle utilisée depuis un petit temps déjà pour traiter les rétrécissements coronaires de l'adulte.



Le principe de l'angioplastie avec stent d'un segment rétréci. Le ballon incruste le stent sur la paroi et est ensuite retiré, laissant le stent en place.

2. La fermeture de communications ou vaisseaux anormaux

Les communications intracardiaques les plus fréquentes sont les communications interauriculaires (CIA) et les communications interventriculaires (CIV). Ces lésions sont congénitales. Parfois elles sont créées à dessein par le chirurgien ou par le cathétériseur (voir chapitre suivant) dans des situations particulières pour soulager la circulation : par exemple lors des palliations des cœurs univentriculaires selon la technique de Fontan, il est parfois souhaitable d'établir une communication entre le circuit du sang veineux bleu et celui du sang rouge (fenestration, Fontan fenestré).

La persistance du canal artériel est la communication intervasculaire la plus commune. Parmi les autres communications entre vaisseaux notons:

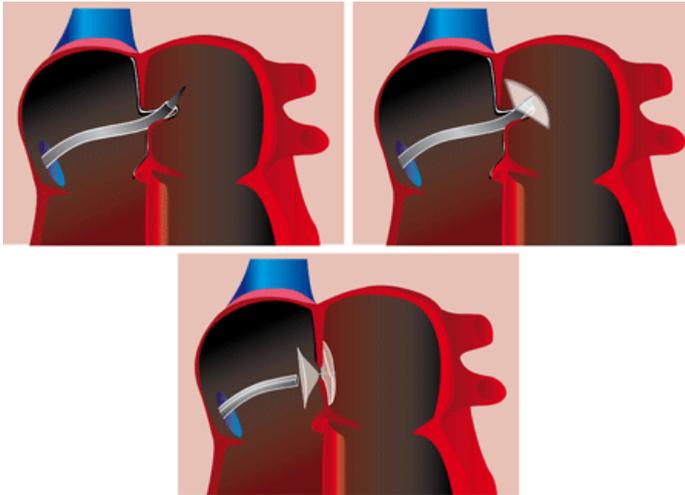
- les fistules artério-veineuses systémiques (entre artère et veine), qui peuvent se situer à beaucoup d'endroits du corps et dont le fonctionnement excessif peut être cause de défaillance cardiaque
- les collatérales aorto-pulmonaires, naissant de l'aorte et destinées à la circulation pulmonaire, que l'on voit surtout dans les cardiopathies cyanogènes mais qui peuvent également se voir de façon isolée (séquestre pulmonaire)
- les fistules artério-veineuses pulmonaires qui créent un court circuit entre l'artère pulmonaire et les veines pulmonaires et causent une cyanose. Ces dernières peuvent être congénitales ou apparaître après certaines chirurgies comme l'intervention de Haller (Glenn) ou intervention de Fontan.

Lorsque ces différentes communications sont larges ou si elles interfèrent d'une façon ou d'une autre avec le bon fonctionnement du cœur ou de la circulation, il faudra les fermer. De même, lorsque les communications créées par le chirurgien ou par le cathétériseur deviennent 'superflues' il peut être indiqué de les fermer. Ceci se fait de moins en moins par chirurgie et de plus en plus par KT interventionnel, tout en sachant que la chirurgie reste disponible en cas d'impossibilité de fermeture par cathétérisme.

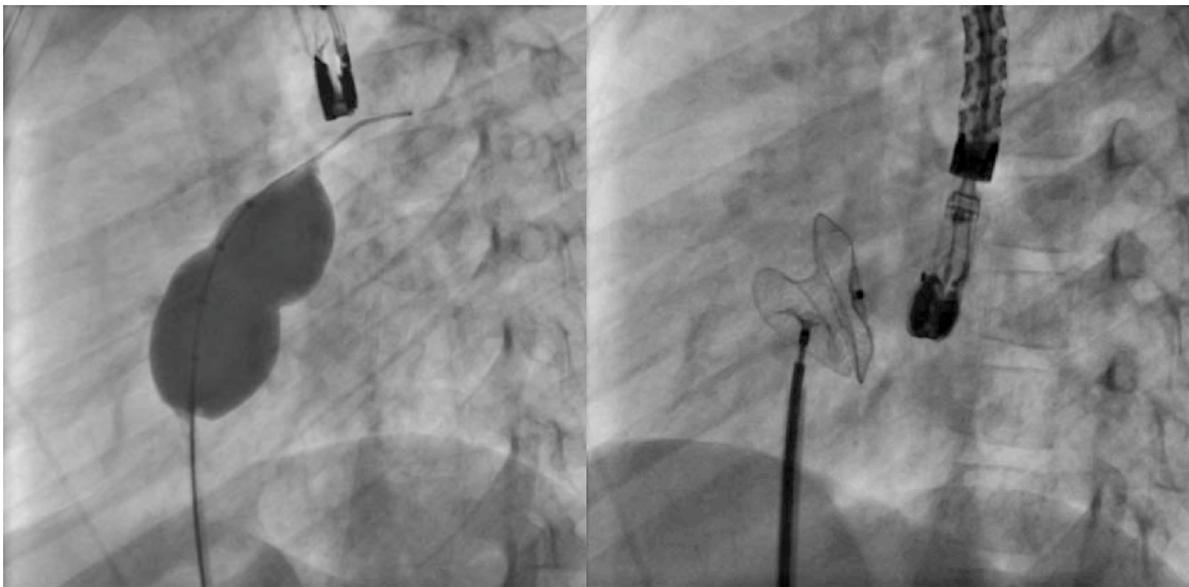
Fermeture percutanée de communication interauriculaire (CIA)

Le cathétérisme interventionnel ne permet de fermer que les communications interauriculaires de type 'ostium secundum', c'est à dire celles situées dans la partie centrale de la cloison interauriculaire, à distance des valves. Par ailleurs, la communication ne doit pas être trop large par rapport à la taille des oreillettes et il faut une 'marge' suffisante pour arrimer la prothèse. La technique n'est donc pas applicable dans tous les cas. Cependant, la proportion de cas récusés diminue avec l'amélioration constante des dispositifs mis sur le marché et l'expérience du cathétériseur.

La technique utilise une prothèse faite de 2 petits disques ou parapluies (figure). Les disques, variables selon le 'constructeurs' sont en général fait de 2 composés. D'une part les 'baleines', constitués de nitinol qui est un alliage de nickel et titane, très résistant et qui garde la 'mémoire' de la forme même après déformation extrême. D'autre part du tissu, qui assure une certaine étanchéité immédiate à la prothèse, et qui est en polyester. Ces prothèses sont très souples et peuvent être étirées à l'extrême, au point de pouvoir entrer dans l'âme d'un cathéter qui sera placé dans l'oreillette gauche (OG). Le premier disque/parapluie est déployé dans l'oreillette gauche (voir figure) et attiré tout contre le bord gauche du trou; le deuxième disque/parapluie est alors déployé, nécessairement dans l'oreillette droite et, attiré par son attachement au premier disque/parapluie, il bondit sur le bord droit du trou. Le dispositif de mise en place est ensuite désolidarisé de la prothèse et retiré par le cathéter. Les 2 disques sont donc placés sur le trou de part et d'autre de la paroi interauriculaire. Les 2 disques/parapluies tiennent en place par pincement des parois du trou. La bonne position de la prothèse est contrôlée par radioscopie (elle est radio-opaque) mais également par échocardiographie transoesophagienne.



La figure montre les étapes de la procédure de fermeture percutanée : la prothèse, repliée dans le cathéter est avancée dans l'OG où le 'parapluie gauche' est libéré. Ensuite, après attraction du dispositif contre la paroi interauriculaire, la partie droite est déployée



La figure montre l'image obtenue par échocardiographie transoesophagienne de la prothèse de CIA en place.

Cette technique est également utilisée pour la fermeture des fenestrations après intervention de Fontan fenestré (voir chapitre des ventricules uniques).

La technique de fermeture des communications interauriculaires de type ostium secundum par cathétérisme interventionnel a maintenant fait ses preuves et constitue le choix thérapeutique de première intention, la chirurgie étant réservée aux échecs de la voie percutanée ou aux CIA trop grandes ou avec bord insuffisant.

Fermeture percutanée de communication interventriculaire (CIV)

Lorsque l'indication d'une fermeture de CIV est retenue, la chirurgie est encore à l'heure actuelle souvent le premier choix. Depuis peu cependant, certaines CIV peuvent, dans certains cas bien précis, faire l'objet d'une fermeture percutanée. Le principe de fermeture est le même que dans le cas des CIA mais les prothèses ont des formes et tailles différentes pour répondre aux caractéristiques particulières des CIV. Par ailleurs, la procédure est plus complexe car nécessite un passage des sondes dans le ventricule gauche et dans le ventricule droit.

Cette technique s'avère aujourd'hui surtout utile et indiquée pour le traitement des CIV résiduelles chez l'enfant déjà opéré ou dans les cas de CIV difficilement accessibles par le chirurgien (par exemple certaines CIV musculaires).

Les figures ci-dessous montrent deux types de prothèses pour fermeture de 2 types différents de CIV, l'une située au milieu de la paroi interventriculaire (musculaire), l'autre située près de la valve aortique (périmembraneuse)

Fermeture de canal artériel (CA) et de fistules ou collatérales

Les techniques de fermeture de CA et de fistules sont parmi les plus anciennes. En effet, les premières fermetures de canal artériel ont été décrites il y a plus de 15 ans et les techniques d'occlusion vasculaire sont utilisées depuis longtemps en radiologie interventionnelle. Les techniques ont bien évolué depuis lors et on dispose actuellement d'un matériel extrêmement performant. Grâce à ces développements importants, la majorité des canaux artériels et des collatérales, en dehors de la période néonatale, peuvent être traités par cathétérisme cardiaque interventionnel, qui est ainsi devenu le traitement de premier choix. Ces techniques ne sont par contre pas encore utilisables chez le prématuré et le nouveau né avec large canal. Nous espérons que le développement de nouveaux dispositifs permettra à l'avenir également de traiter par KT interventionnels les petits bébés et prématurés, c'est-à-dire les patients qui souffrent le plus de cette condition et dont le traitement, jusqu'à présent, relève uniquement de la chirurgie.

Lorsque le CA ou la fistule est relativement petit, on utilisera en général des coils (figure) pour les obturer. Ces coils sont des minis tubes métalliques et élastiques préformés pour s'enrouler en plusieurs spires lorsqu'ils sont libérés. Le mini-tube lui-même est fait de métal non oxydable ou de platine recouvert de fibres synthétiques. Le fabricant le livre dans sa forme étendue, dans une petite gaine de protection. Ceci permet l'introduction dans les cathéters. Une fois libéré, le coil prend la forme d'un cylindre à plusieurs spires (figure) et les fibres favorisent la formation d'un caillot, première étape de l'occlusion du vaisseau anormal. Certains sont simplement largués en les poussant à l'extrémité du cathéter avec un guide métallique, d'autres sont manipulables grâce à un dispositif qui permet de les récupérer si, une fois déployés, leur positionnement s'avère inadéquat.

Pour oblitérer les petits CA et les petites collatérales aorto-pulmonaires, un cathéter est introduit dans l'aorte afin d'injecter du produit de contraste, permettant de bien visualiser la localisation et la morphologie du CA ou de la collatérale. Le coil le plus adéquat est choisi en fonction de ces critères (plusieurs tailles possibles). Ensuite un autre cathéter, est introduit dans l'aorte puis dans le canal ou la collatérale. Le coil est introduit dans ce cathéter. Il est ensuite déployé dans le CA ou dans la collatérale. Dans le CA, le coil sera placé en partant de l'extrémité pulmonaire du CA vers l'extrémité aortique, faisant légèrement protrusion dans l'artère pulmonaire et l'aorte (une spire de chaque côté) afin d'assurer sa stabilité.

Les coils ne conviennent pas pour les CA ou collatérales larges. On utilise dans ce cas un autre type de prothèse comme par exemple le 'duct-occluder®', sorte de bouchon que l'on applique dans le canal ou la collatérale ou le 'vascular plug®'



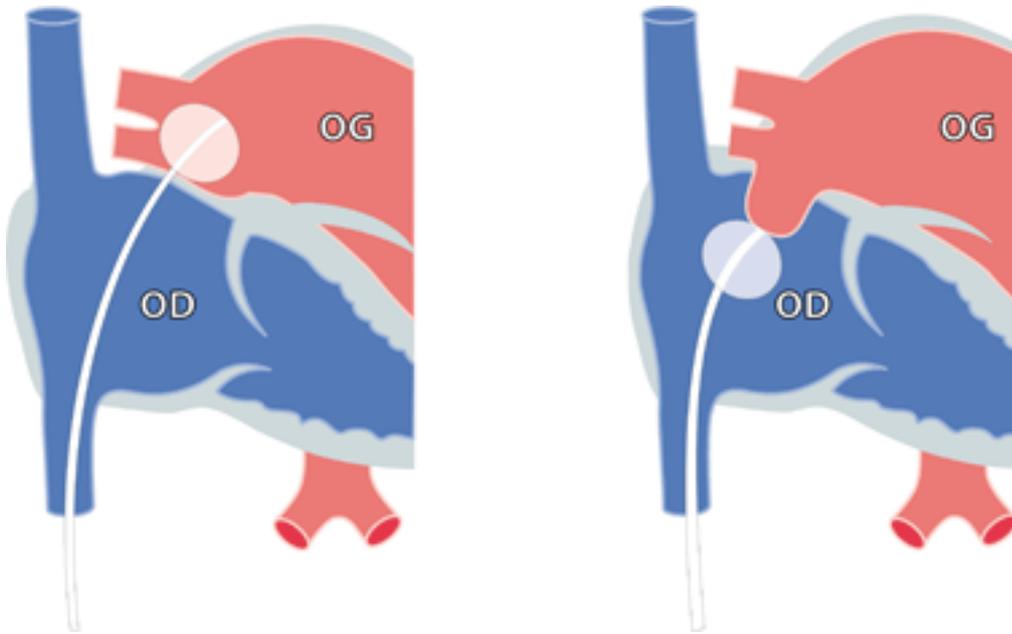
qui convient mieux aux grosses collatérales (figure). La technique de mise en place est fort comparable à celle utilisée pour les coils, mais le matériel est plus encombrant et il n'est pas toujours utilisable chez les petits bébés en raison du petit calibre des voies d'accès.

La figure de gauche montre la prothèse utilisée pour la fermeture de larges canaux artériels. La figure de droite est une image angiographique montrant l'aorte après mise en place d'une prothèse dans le canal artériel : l'arche aortique est visualisée en blanc tandis que le 'bouchon' est le petit 'chapeau haut de forme' (flèche) correspondant à la structure illustrée.

3. Création d'orifices

Certaines malformations ne sont viables après la naissance que s'il existe certaines communications entre les cavités cardiaques. C'est le cas par exemple dans la transposition des grands vaisseaux ou l'atrésie tricuspide. Dans ces deux malformations, le sang bleu doit pouvoir passer librement de l'oreillette droite vers l'oreillette gauche ou inversement pour accéder à la circulation pulmonaire et garantir un taux d'oxygène suffisant dans la circulation systémique. Il faut donc que le 'foramen ovale', présent avant la naissance reste largement ouvert. Ce foramen ovale a tendance à se fermer spontanément après la naissance et la survie du bébé est alors rapidement compromise. Il faut d'urgence recréer une large CIA. Anciennement, cette CIA était pratiquée par le chirurgien (intervention de Blalock-Hanlon) mais cette chirurgie, chez des enfants très cyanosés et en mauvaise santé, déplorait de fréquents échecs.

Dans les années soixante, William Rashkind mit au point une technique non chirurgicale simple de réouverture du foramen ovale qui révolutionna le pronostic de ces cardiopathies cyanogènes. Rashkind est par cela le véritable pionnier du cathétérisme interventionnel chez le nourrisson. Cette technique, qu'on appelle désormais septostomie au ballonnet selon Rashkind utilise un cathéter à ballon qu'on met en place dans l'oreillette gauche via la veine ombilicale ou la veine fémorale, en passant donc par l'orifice à élargir. On gonfle ensuite ce ballon puis on tire le cathéter avec le ballon gonflé de l'oreillette gauche vers l'oreillette droite. Ceci permet de déchirer la paroi très mince à cet endroit (valve du foramen ovale). Cette manœuvre a sauvé de nombreux nourrissons en situation de cyanose extrême. Cette manœuvre, si l'urgence l'exige, peut se pratiquer en salle d'accouchement ou à l'unité de soins intensifs sous contrôle échocardiographique. Si l'enfant est stable, elle peut également s'effectuer en salle de KT sous contrôle radioscopique.



La figure montre le principe de la septostomie au ballon: un ballon est introduit puis gonflé dans l'oreillette gauche. Il est ensuite tiré, tout en restant gonflé, vers l'oreillette droite. Ceci déchire la paroi entre les oreillette et agrandit le trou.

En dehors de la période néonatale, il est également parfois amené à créer ou élargir une communication dans le septum interauriculaire. Ceci ne peut à ce moment là plus se faire par la manœuvre de Rashkind car passé quelques semaines de vie, le septum devient trop épais et ne se laisse plus déchirer par un 'simple' ballon. Plusieurs techniques existent. On peut s'il n'existe pas du tout de communication, en créer une avec une aiguille (ponction transseptale) ou 'bruler' un trou avec une sonde de radiofréquence dont l'extrémité chauffe la paroi sur une petite surface et créer comme 'un trou de cigarette'. Ce trou devra être secondairement élargi. Ceci peut se faire avec une lame et avec des ballons de tailles croissantes. Pour éviter que le trou ne se referme rapidement, on place parfois un stent dans ce trou néoformé.

D'autres malformations nécessitent la persistance du canal artériel pour le bon fonctionnement du cœur. Pendant les premières semaines de vie, les prostaglandines administrés en intraveineux sont efficaces. Cependant, si cette nécessité se maintient, une autre solution doit être trouvée. Les chirurgiens peuvent mettre en place un shunt de Blalock, petit tube entre l'aorte et l'artère pulmonaire, qui joue donc le même rôle que le canal artériel. Actuellement il est également possible, dans certaines circonstances, de mettre un stent dans le canal artériel, ce qui permet de maintenir le canal artériel perméable, en tout cas pendant quelques mois.

4. Biopsie myocardique

La biopsie myocardique consiste à prélever un petit morceau de muscle cardiaque pour analyse détaillée au laboratoire. Ceci est nécessaire pour vérifier l'absence de rejet après transplantation cardiaque. De même, en présence d'une cardiomyopathie dilatée ou hypertrophique ou en présence d'une myocardite, on est parfois amené à réaliser les biopsies myocardiques.

Les prélèvements sont en général faits au niveau du ventricule droit. On utilise pour ce faire des 'sondes à biopsie' qu'on introduit comme une sonde de cathétérisme, par la veine fémorale ou parfois par la veine jugulaire dans le cou. Ces sondes sont munies à leur extrémité de petites mâchoires très tranchantes commandées de l'extérieur et qui permettent de prélever de très petites quantités de myocarde.

5. Exérèse de corps étrangers

Il arrive parfois que des prothèses ou corps étrangers implantés dans les vaisseaux ou dans le cœur 'larguent leurs amarres' et se voient transportés par le courant sanguin en des lieux inadéquats, comme le cœur, la circulation pulmonaire et la circulation systémique. C'est le cas par exemple avec des cathéters placés à demeure pour de longs traitements. Des extrémités de cathéters peuvent exceptionnellement se détacher et migrer dans la circulation. Lors du cathétérisme

cardiaque interventionnel, des prothèses récemment implantés peuvent migrer dans les vaisseaux ou les cavités cardiaques. Dans la plupart des cas, ces 'corps étrangers' peuvent être ôtés sans chirurgie à l'aide de dispositifs endovasculaires spéciaux (lasso, pinces, paniers, etc...). La plupart des prothèses utilisées au cathétérisme cardiaque interventionnel sont d'ailleurs conçues pour être relativement facilement 'repêchés'. Les électrodes d'un pacemaker hors d'usage, doivent aussi parfois être enlevé par ces techniques.

6. Le traitement intracardiaque des troubles du rythme, domaine où la cardiologie a fait d'importants progrès ces dix dernières années. Cette section est décrite dans le chapitre consacré au traitement des troubles du rythme.

Avantages, inconvénients et risques du cathétérisme interventionnel

Les avantages sont évidents: hospitalisation de courte durée, pas de chirurgie, pas de cicatrice, rétablissement rapide. Quand la technique est disponible et efficace, il est raisonnable de la préférer à la chirurgie en première intention.

Inconvénients: Le taux de réussite du cathétérisme cardiaque interventionnel est inférieur à celui de la chirurgie, mais l'échec du cathétérisme cardiaque ne compromet pas pour autant le travail chirurgical. On ne dispose pas du même recul que la chirurgie pour les techniques récentes et nous ignorons si la mise en place des prothèses diverses n'aura pas d'effet négatif à très longue échéance. Le cathétérisme cardiaque traumatise les vaisseaux périphériques (veines et artères par où les cathéters sont introduit) et parfois (rarement) de manière importante.

Risques et complications: Le type, la fréquence et la gravité des complications sont extrêmement variables en fonction de la malformation de l'enfant, du type de l'intervention et de l'état clinique. Pour la plupart des procédures, le risque de complications importantes reste cependant faible mais ceci doit pouvoir être discuté entre parents et cardiologue cathétériseur.

- les vaisseaux qui reçoivent les sondes peuvent se thromboser (se boucher) après le passage parfois pendant de nombreuses heures de gros cathéters. Ceci est surtout problématique chez le très petit enfant pour qui le matériel reste mal adapté, et ceci malgré de gros progrès en la matière.

- l'hémopéricarde ou épanchement de sang dans le péricarde peut survenir suite au traumatisme de la paroi cardiaque (micro-perforation) par les sondes d'intervention. Cette complication peut être rapidement détectée par échocardiographie et traité (drainage péricardique). Il est exceptionnel que le chirurgien doive intervenir pour arrêter le saignement.

- Les sondes peuvent également irriter les voies de conduction électrique et causer ainsi des troubles du rythme, soit de type extrasystoles, tachycardie ou blocs atrioventriculaires. Le retrait des cathéters suffit souvent pour arrêter ces troubles du rythme mais parfois des médicaments ou une stimulation par une sonde de pacemaker peuvent être nécessaires.

- Une complication plus rare est l'embolie, c'est-à-dire l'envoi dans la circulation systémique d'un caillot de sang ou d'une bulle d'air lors des manipulations interventionnelles. Les conséquences dépendent de l'endroit où se loge l'embolie. Sans conséquence réelle dans la plupart des organes, l'embolie peut provoquer des accidents neurologiques lorsqu'il se loge dans le cerveau. Ces derniers sont souvent légers et transitoires (ce sont de très petits embolies), mais ils peuvent être définitifs, comme une perte de la force motrice dans une moitié du corps (hémiparésie).

- Lors de la mise en place de prothèses, celles-ci peuvent (rarement) migrer. Il est alors souvent possible d'aller les 'repêcher' par des techniques endovasculaires.

- D'autres complications peuvent survenir mais sont spécifiques du type d'intervention et elles vous seront explicitées par le cardiologue. Grâce à l'amélioration du matériel, à l'accumulation de l'expérience et à l'anticoagulation, ces accidents sont devenus rarissimes, mais l'introduction de nouvelles techniques, toujours plus ambitieuses, font naître de nouveaux risques. Il est dès lors indispensable de pratiquer tout cathétérisme cardiaque interventionnel pédiatrique dans un centre pourvu de

chirurgie cardiaque congénitale, dernier recours salvateur en cas de complication sévère.

Le cathétérisme interventionnel n'est pas une chose aisée. Il nécessite du doigté, de l'expérience, un matériel sophistiqué, un équipement radiologique performant et un entourage paramédical et médico-chirurgical spécialisé. Comme la qualité des résultats est proportionnelle au nombre d'interventions et comme le nombre d'indications cardiopédiatriques est limité, il faut concentrer ce genre de pratique médicale dans un minimum de centres d'excellence.

La chirurgie cardiaque

Un peu d'histoire...

La chirurgie cardiaque est une spécialité relativement jeune, puisque sa première réussite date du 29 novembre 1944, lorsqu'aux USA Alfred Blalock et Vivien Thomas réalisèrent la première intervention palliative chez une fillette de 15 mois porteuse d'une tétralogie de Fallot. Le crédit intellectuel de cette réalisation revenait à Hélène Taussig, pionnière brillante de la cardiologie infantile moderne qui eut l'idée d'anastomoser (une anastomose ou 'shunt' consiste à créer chirurgicalement une communication entre deux vaisseaux) l'artère du bras à l'artère pulmonaire pour accroître le débit sanguin pulmonaire et réduire la cyanose des « enfants bleus », jusque là voués à une mort misérable et précoce. Cette anastomose de Blalock-Taussig a permis de sauver de nombreux enfants en leur permettant d'atteindre l'ère de la chirurgie à cœur ouvert ; elle est d'ailleurs toujours d'actualité lorsqu'il faut pallier une malformation complexe qu'on ne peut corriger en bas âge. Cette chirurgie « à cœur fermé », c'est à dire sans devoir ouvrir le cœur, s'est ensuite développée et il a été possible d'améliorer une série d'anomalies extra, voire intra cardiaques, comme les coarctations de l'aorte, les sténoses pulmonaires etc...

Dans les années 1950, quelques pionniers audacieux (Lillehei 1955, USA) osèrent ouvrir le cœur pour réparer un défaut intracardiaque (une communication interauriculaire) en « anastomosant » la circulation de l'enfant sur celle d'un parent, ce qui permettait d'arrêter le cœur de l'enfant pendant le temps nécessaire à la réparation. C'est alors que débute l'ère de la chirurgie « à cœur ouvert ». Pour des raisons évidentes d'éthique et de biocompatibilité, cette technique de circulation croisée entre enfant et donneur ne pouvait se généraliser et quelques mois plus tard, Gibbon (USA) mettait au point une machine cœur-poumon extracorporelle qui permettait de mettre au repos le cœur et les poumons du patient tout en assurant l'oxygénation des organes vitaux, dont le cerveau. C'est à Kirklin (USA) qu'on doit la première série de correction d'anomalies intracardiaques en utilisant cette technique. Il est rapidement apparu ensuite que le froid relatif pouvait avoir un effet protecteur sur le myocarde et autres organes : depuis lors, beaucoup d'opérations à cœur ouvert se pratiquent sous hypothermie relative.

La chirurgie à cœur ouvert ou chirurgie avec circulation extracorporelle

Lorsque le chirurgien doit intervenir à l'intérieur du cœur, il est nécessaire de faire appel à la circulation extracorporelle (CEC) ou machine cœur-poumon artificielle qui permet d'assurer la circulation et l'oxygénation du sang pendant que le chirurgien travaille sur le cœur. Pour cela, lorsque le thorax est ouvert, le chirurgien dérive hors du corps par un système de tuyaux le sang bleu des 2 veines caves vers un poumon artificiel (une machine où le sang entre en contact avec l'oxygène). Le sang oxygéné (rouge) et refroidi (le plus souvent) par le poumon artificiel est alors propulsé par une pompe (qui joue le rôle du cœur) dans l'aorte. Le circuit de CEC constitue en lui-même un volume considérable qu'il faut « remplir de liquide » avant de le brancher sur la circulation du patient. Ce liquide est en partie fait de sang venant de la banque de sang. Le sang doit être anticoagulé (à l'aide d'héparine) pour éviter la formation de caillots dans les tuyauteries. Quand la CEC est branchée, le cœur et la circulation pulmonaire sont vidés de leur sang ce qui permet de les ouvrir sans perte de sang et sans que le chirurgien soit gêné visuellement par le sang (« chirurgie à cœur ouvert »). La plupart du temps, le cœur devra être arrêté pendant l'intervention (cardioplégie) mais dans certain cas l'opération pourra se faire 'à cœur battant'. La cardioplégie est obtenue par injection dans les artères coronaires d'une solution froide spéciale. Dans certaines malformations, il est parfois nécessaire d'arrêter un moment la CEC (« arrêt circulatoire total »). Cela est possible pendant de courts instants aux valeurs habituelles de l'hypothermie. Cependant, lorsque l'arrêt circulatoire doit être prolongé, on refroidit davantage le patient,

jusqu'à des t° comprises entre 15 et 20°C (« arrêt circulatoire avec hypothermie profonde »). Jusqu'aux années 1980 la technique de CEC était difficilement applicable au nourrisson pour des raisons mécaniques : le dispositif était trop volumineux ; progressivement ont été mis sur le marché des dispositifs de plus en plus miniaturisés et il est désormais possible d'opérer sous CEC des nourrissons de 2 kg, parfois moins. Actuellement, les circuits de CEC sont vendus sous forme d'unités stériles «posables», ce qui exclut tout risque d'infection ou de contamination et facilite grandement la mise en œuvre.

La chirurgie à cœur fermé, sans circulation extracorporelle

Lorsque le chirurgien doit intervenir sur les vaisseaux en dehors du cœur (aorte, artères pulmonaires) la circulation extracorporelle n'est la plupart du temps pas nécessaire. Le chirurgien clampé alors les vaisseaux sur lesquels il doit travailler, afin d'arrêter temporairement le flux sanguin.

La chirurgie permet-elle de toujours corriger le cœur en une fois?

Malheureusement pas. Certaines interventions seront d'emblée correctrices mais d'autres seront palliatives. Parfois également, des réinterventions doivent être réalisées un temps variable après la correction.

La chirurgie palliative a pour but soit de préparer la chirurgie correctrice parce que cette dernière est trop complexe pour être réalisée en un seul temps (le nom de « chirurgie préparatoire » conviendrait mieux), soit d'améliorer la tolérance chez un enfant dont la malformation cardiaque ou l'état général n'autorisent pas une correction d'emblée.

La chirurgie correctrice peut être réalisée d'emblée (cas d'espèce le plus fréquent) ou après chirurgie préparatoire et/ou palliative. Certaines anomalies (la minorité) se corrigent « à cœur fermé » : canal artériel, coarctation de l'aorte, double arc aortique, etc. Il s'agit bien évidemment d'anomalies vasculaires extracardiaques. Dans tous les cas comprenant des anomalies intracardiaques, il est nécessaire d'ouvrir le cœur et donc de recourir à une CEC. Avec les progrès des soins intensifs du petit nourrisson, la miniaturisation des techniques de CEC et la précision de plus en plus grande des diagnostics, la tendance actuelle est de corriger d'emblée (sans palliation) et en bas âge la plupart des malformations. De nos jours, on peut estimer à 80 % les cardiopathies « en ordre » avant l'âge de 6 mois.

Les réinterventions sont pour la plupart prévues et programmées longtemps à l'avance : il s'agit en général de remplacer une prothèse (le plus souvent valvulaire) ou une valve anormale que la chirurgie réparatrice a volontairement laissée en place. Plus rarement, elles sont dues à un fait nouveau imprévisible : endocardite bactérienne, lâchage de suture sur une réparation, récurrence d'anomalie, inadaptation de la correction avec la croissance, etc.... Enfin, elles sont parfois le fait de résidus ou séquelles peu invalidants dans l'enfance et dont on préfère réaliser « l'ajustement » après la fin de la croissance. Ces interventions se font en majorité sous CEC. Ces interventions sont techniquement plus difficiles en raison des adhérences créées par le premier temps chirurgical et elles risquent d'être plus longues, mais les résultats sont généralement bons.

Les ré-interventions sont fréquemment mal acceptées par le patient et/ou sa famille, d'autant qu'elles sont pratiquées si possible avant l'apparition des symptômes : le patient admet difficilement d'être à nouveau opéré alors qu'il se sent en parfaite santé. Une aide psychologique à ce moment est parfois nécessaire.

Ce que la chirurgie ne peut encore réparer

En ce début du 21ème siècle, la majorité des cardiopathies congénitales sont réparables, mais il faut apporter un bémol à ce constat. D'abord, une série d'anomalies n'est corrigée que provisoirement : ce sont toutes les malformations dont la réparation nécessite la mise en place d'une prothèse qui devra être remplacée ultérieurement, soit parce qu'elle se dégrade,

soit parce qu'elle n'est plus adaptée à la taille de l'enfant. Ensuite, il existe une catégorie d'anomalies qu'on ne peut encore corriger au sens propre, principalement celles où il n'existe qu'un seul ventricule. Certes, on peut réaliser dans ces cas des palliations très efficaces, mais on ne peut parler de guérison totale : le patient n'aura pas la même capacité physique que ses pairs munis de 2 ventricules, et cela peut parfois poser problème, en cas de grossesse par exemple. Il existe aussi des



La circulation extracorporelle et ses répercussions

Bien que la procédure soit devenue routinière et que les résultats de la chirurgie cardiaque soient excellents, une intervention sous CEC constitue une agression considérable pour l'ensemble du corps. Il y a tout d'abord l'agression liée à toute intervention ou traumatisme, le stress ou choc opératoire entraînant une réponse métabolique complexe qu'il serait fastidieux de détailler ici. En sus de ce phénomène, la CEC a ses propres conséquences sur l'ensemble des organes. En effet, le circuit de CEC dans lequel circule le sang du patient est immédiatement reconnu par les cellules sanguines comme un corps étranger qu'il convient d'éliminer au plus vite : une réponse immunitaire complexe se met en place accompagnée d'une réaction inflammatoire généralisée qui libère entre autres des substances protéolytiques, des radicaux libres (des toxines en quelque sorte) et des molécules vaso-actives (qui dilate les petits vaisseaux et augmentent leur perméabilité) destinées en principe à préparer le rejet du corps étranger mais qui agissent bien sûr sur l'ensemble des organes et les fragilisent de diverses manières. Enfin, la pompe de CEC fournit un débit de sang non pulsatile, ce qui a des conséquences négatives sur la fonction métabolique des cellules de la paroi des vaisseaux sanguins. Les organes les plus sensibles sont par ordre de sensibilité décroissant le myocarde, le sang, le cerveau, les poumons, les reins, le foie et le tube digestif. Ces effets délétères surviennent à des degrés variables mais sont d'autant plus prononcés que l'intervention et la CEC sont de longue durée (c'est à dire en cas de malformation complexe). Chez le nouveau-né, dont les tissus ne sont pas encore arrivés à maturation, les effets peuvent être plus prononcés. Généralement cependant, le corps réagit favorablement dès l'arrêt de la CEC et il n'y a pratiquement pas de complications significatives. Parmi les complications réversibles les plus fréquentes,

citons la baisse de fonction du myocarde, les tendances hémorragiques, l'œdème pulmonaire et l'insuffisance rénale. Grâce au développement de soins intensifs postopératoires performants, ces complications, parfois spectaculaires, sont pour la plupart maîtrisables.

Les abords chirurgicaux

Sauf exception, la chirurgie sous CEC du nourrisson et petit enfant s'effectue par sternotomie médiane : l'incision s'étend donc sur le sternum depuis le début du sternum jusqu'au haut de l'abdomen, là où se termine la cage thoracique. La cicatrice est presque toujours fine et peu visible lorsque les enfants sont opérés tôt dans la vie ; elle peut être plus visible chez le plus grand enfant et l'adolescent où la tendance aux cicatrices chéloïdes (boursoufflées) est plus grande. Chez le plus grand enfant certaines corrections sous CEC de 'petites' anomalies (communication interauriculaire par ex) peuvent être réalisées par thoracotomie latérale (une incision entre les côtes sur le côté du thorax, plus ou moins vers l'avant ou l'arrière selon les cas) pour raisons esthétiques. La plupart des opérations à cœur fermé se font par thoracotomie latérale.

Dans les anomalies complexes, le patient peut donc avoir 2 à 3 cicatrices. Ces cicatrices sont parfois mal acceptées à l'adolescence, aussi bien chez les filles que chez les garçons. La demande est donc grande pour une chirurgie « sans cicatrice ». De grands efforts sont actuellement faits par les chirurgiens pour faire des incisions (et donc des cicatrices) les plus petites possibles et les plus 'esthétiques' possibles. Une technique de mini-thoracotomie existe actuellement, mais elle ne s'applique pas au petit enfant. Elle peut s'appliquer chez le plus grand enfant, n'ayant pas été opéré antérieurement et porteur d'anomalies uniques et simples. La chirurgie par thoracoscopie (c'est à dire en introduisant entre les côtes une optique tubulaire et différents outils télescopiques) se développe mais elle ne convient pas encore chez le petit enfant porteur d'anomalie importante et elle peu praticable s'il y a des adhérences secondaires à des interventions préalables.

Mêmes remarques pour la chirurgie par robot. Les problèmes majeurs dans ce type de chirurgie (mini-thoracotomie, thoracoscopie ou robot) appliquée à la pathologie congénitale de l'enfant sont d'une part, la difficulté d'installer de cette manière une CEC chez le petit enfant et d'autre part, l'insécurité d'une réparation extracardiaque et intracardiaque par une voie d'abord minuscule. Pour l'instant, ces techniques sont donc encore expérimentales et rarement proposées chez l'enfant et les complications recensées sont plus fréquentes qu'avec un abord classique.

L'insertion de matériel 'étranger' : les 'prothèses'

Bien des malformations cardiaques se caractérisent par absence ou malformation d'une structure essentielle ; il s'agit le plus souvent de ventricules, de valves et de segments artériels. Les ventricules ne peuvent à ce jour pas encore être remplacés ou rajoutés de façon durable. Par contre nous disposons d'un arsenal fort complet de prothèses valvulaires ou vasculaires permettant de se substituer ou remplacer valves et vaisseaux.

Les prothèses valvulaires sont de 2 types : soit les valves mécaniques (entièrement synthétiques), soit les bioprothèses d'origine animale ou humaine.

Les valves mécaniques existent depuis une quarantaine d'années, en de nombreux modèles, principalement destinés au remplacement de la valve aortique ou mitrale. Les prothèses les plus performantes sont en matériaux composites très résistants et sont pratiquement inusables. Elles sont néanmoins très rarement utilisées chez le petit enfant car elles gênent la croissance de leur zone d'implantation et surtout nécessitent un traitement anticoagulant rigoureux, contrainte d'envergure chez le petit. On peut cependant les utiliser avec succès dans les rares cas de remplacement mitral. Notons en effet qu'il n'existe pas de bonne bioprothèse mitrale utilisable chez l'enfant.

Les bioprothèses d'origine animale (hétérogreffes)

Il s'agit de valves aortique ou pulmonaire de mouton ou de porc ou de valve de jugulaire de bovidé (les grosses veines du cou des bovidés sont pourvues de jolies valves à 3 clapets). Ce matériel prélevé sur l'animal est traité pour devenir immunologiquement neutre (pas de rejet) puis est stérilisé et commercialisé. Ce matériel est donc toujours disponible. Il est fréquemment utilisé chez le petit enfant car tous les diamètres sont disponibles, au contraire des homogreffes, plus rares. La durabilité des hétérogreffes est d'autant moins longue que le patient est jeune et elle est généralement inférieure à celle des homogreffes. En raison de leur absence de croissance, les prothèses du tout petit doivent être remplacées périodiquement. Les bioprothèses ne sont plus utilisées pour remplacer les valves aortiques ou mitrales en raison de leur résistance insuffisante dans cette position. On les utilise principalement en position pulmonaire et, plus rarement, tricuspidiennne. Elles ne nécessitent pas d'anticoagulation.

Les bioprothèses d'origine humaine ou homogreffes

On peut prélever sur le cadavre humain (dans les quelques heures qui suivent le décès) les valves aortique et pulmonaire et les soumettre à un traitement qui les stabilisent pour ensuite les congeler à basse température et les conserver dans une banque d'organe. Ces homogreffes sont les bioprothèses de choix en cardiologie pédiatrique. Malheureusement, leur disponibilité est limitée en raison du petit nombre de donneurs. Il faut en effet que le donneur soit sain, ce qui limite le recrutement. Selon les nouvelles dispositions légales, on ne doit plus obtenir l'accord éclairé de la famille (si elle ne s'oppose pas spontanément) pour effectuer les prélèvements chez l'adulte si le donneur n'a pas de son vivant fait opposition. Ce n'est pas le cas pour l'enfant et il n'est pas toujours possible d'obtenir un don d'organe d'une famille dont l'enfant vient de mourir. Le nombre d'homogreffes de calibre pédiatrique est donc limité, raison pour laquelle on doit souvent faire appel aux hétérogreffes. Les homogreffes ne nécessitent pas d'anticoagulation et ont une durabilité considérable chez le grand enfant. Dans certaines circonstances, il y a avantage à utiliser la valve pulmonaire saine du patient même pour remplacer la valve aortique défaillante: on parle alors d'autogreffe. Il va de soi que la mise en place d'une autogreffe s'assortit toujours d'un remplacement de valvule pulmonaire par une autre forme de bioprothèse (en général une homogreffe). L'autogreffe est vivante et va donc continuer à croître, ce qui est intéressant pour la valve aortique, bien plus difficile à remplacer qu'une bioprothèse en position pulmonaire. Cette intervention s'appelle l'intervention de Ross d'après le chirurgien l'ayant décrit.

Les prothèses vasculaires (c'est à dire des tuyaux flexibles) ou conduits existent depuis longtemps et ont fait leur preuve. Il en existe de tous les calibres en différents matériaux, généralement dérivés du nylon (Dacron, Teflon, Hemashield, Goretex, etc...). Ces prothèses sont utilisées pour reconstruire les artères pulmonaires, l'aorte et ses branches ou pour créer des communications entre les vaisseaux ou entre les ventricules et les vaisseaux. Elles peuvent être munies de valvules prothétiques mécaniques ou biologiques, et sont alors utilisées pour remplacer l'aorte ascendante et la valve aortique. Ces conduits synthétiques n'exigent pas d'anticoagulation prolongée.

Le traitement des troubles du rythme

Ablation par radiofréquence

Le cathétérisme cardiaque est de plus en plus utilisé pour traiter certains troubles du rythme cardiaque, en particulier les tachycardies supraventriculaires et les tachycardies ventriculaires. En effet, ces dernières sont parfois la conséquence d'une 'anomalie électrique' bien localisée au niveau d'une partie du cœur et donc accessible aux sondes d'exploration. Ces anomalies sont diverses mais on peut y distinguer 2 grandes catégories : d'une part l'existence de voies de conduction électrique accessoires, c'est-à-dire des faisceaux excédentaires de cellules destinées à conduire l'impulsion électrique. La voie de conduction normale comporte des filtres qui régularisent la vitesse de conduction et stabilisent le rythme cardiaque dans des limites répondant aux besoins physiologiques. Si ces filtres sont court-circuités par des voies accessoires, les impulsions électriques ne sont plus maîtrisées et le cœur s'emballe, jusqu'à des fréquences qui peuvent dépasser 300/min chez le nourrisson. D'autre part, il existe des foyers de stimulation ectopiques : dans le cœur normal, il existe un seul foyer de stimulation électrique situé dans l'oreillette droite. Dans certaines circonstances, il existe des foyers surnuméraires situés ailleurs (d'où le mot ectopique) et qui prennent le pas sur le foyer normal en créant des rythmes anarchiques, généralement trop rapides. Ces lésions peuvent être congénitales mais également survenir après chirurgie pour malformation cardiaque plus ou moins complexe ('cicatrices' opératoires).

Grâce à d'importants progrès dans les méthodes d'exploration de l'activité électrique du cœur, on peut désormais établir une carte 'électrique' rigoureuse, tridimensionnelle et en temps réel de la genèse de l'impulsion électrique et de sa conduction dans tout le myocarde (cartographie). Ceci permet souvent de localiser les voies accessoires et/ou les foyers ectopiques et les supprimer par cathétérisme cardiaque par la technique de radiofréquence. Pour ceci on met en place des sondes spéciales sous radioscopie en salle de cathétérisme. Celles-ci permettent le monitoring de l'activité électrique et la réalisation de la cartographie. Lorsque le phénomène pathologique est localisé, on y applique une sonde chauffée par radiofréquence qui brûle et supprime le foyer cellulaire intempestif. Ces techniques sont essentiellement réservées à l'enfant plus grand, soit avec tachycardie persistante ou rebelle au traitement, soit avec tachycardie postopératoire invalidante. L'utilisation de cette technique chez le petit enfant reste beaucoup plus rare car plus difficile et plus risquée.

Le Pacemaker

Lorsque la conduction électrique du cœur est déficitaire, il faudra parfois recourir à l'insertion d'un pacemaker ou stimulateur cardiaque permettant ainsi de contrôler et de régulariser le rythme cardiaque. Des progrès considérables ont été accomplis ces dernières années dans la technologie des stimulateurs cardiaques. On le doit aux développements accélérés et à la miniaturisation des programmes informatiques qui autorisent désormais de loger un mini-ordinateur dans le boîtier de stimulation.

Le stimulateur est constitué de trois composants : une réserve d'énergie (c'est-à-dire une batterie), un programme informatique réglant les modalités d'émission de cette énergie (« stimulation ») et des fils conducteurs transmettant l'énergie au muscle cardiaque (« électrodes »).

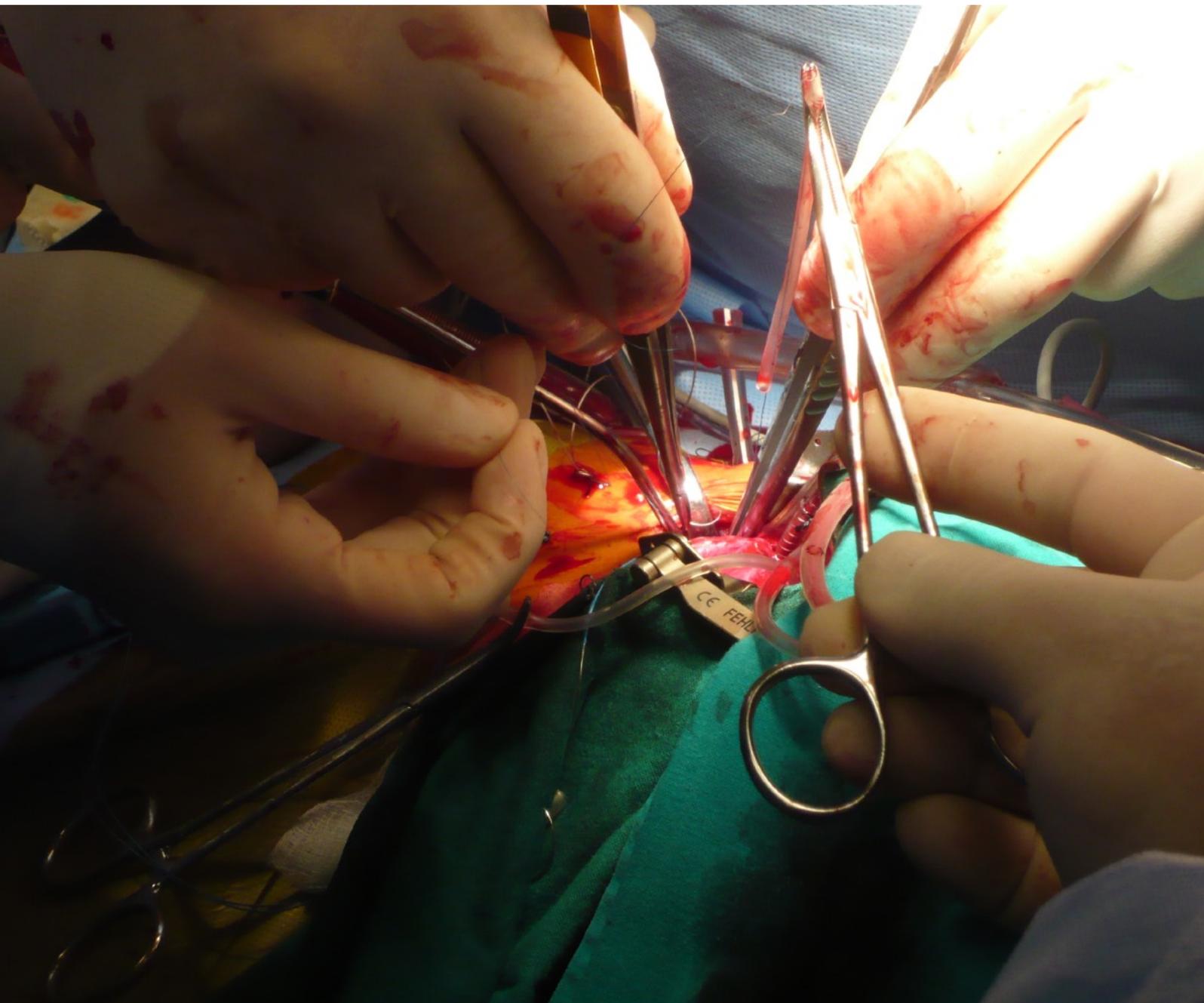
Le boîtier de plus en plus compact contient la batterie et le mini-ordinateur. On le loge sous la peau de l'abdomen chez le petit enfant et sous le muscle pectoral droit chez le grand enfant et l'adulte.

Chez le petit enfant, les fils d'électrodes sortant du boîtier logé dans la paroi abdominale sont guidés sous la peau vers le cœur et, au travers d'une mini-thoracotomie, les électrodes sont cousues sur la surface du cœur (épicarde). On emploie de plus en plus 2 électrodes : une pour stimuler ou « écouter » l'oreillette et l'autre le ventricule. En jargon médical, on emploie le terme pacemaker épicaudique pour ce type de montage.

Chez le plus grand enfant, le boîtier est placé sous le muscle pectoral droit (incision, et donc cicatrice de quelques cm), près de la clavicule. Les fils d'électrodes sont introduits par la veine sous-clavière et guidés dans le cœur (comme lors d'un cathétérisme) où les électrodes sont vissées dans la paroi, l'une de l'oreillette et l'autre du ventricule. Pour ce type de montage, on emploie en jargon médical le terme de pacemaker interne ou endocavitaire. Chez certains grand enfants avec cardiopathies complexes cette technique pourra être difficile voir impossible et la technique du pacemaker épicaudique sera alors privilégiée.

La principale indication des stimulateurs en pédiatrie est le bloc auriculo-ventriculaire complet, c'est à dire une interruption de la conduction électrique entre l'oreillette et le ventricule, ce qui se traduit par une bradycardie excessive fort mal tolérée. Quel que soit le type de montage, le principe de fonctionnement est le même : des impulsions électriques sont données au ventricule par la sonde qui s'y trouve selon un rythme et une fréquence dictés par le boîtier en fonction du rythme propre de l'oreillette capté par la sonde auriculaire; L'avantage évident de ces montages à 2 sondes est que l'adaptation de la fréquence à l'effort est physiologique, puisque le ventricule s'adapte à la fréquence de l'oreillette.

Ces stimulateurs, de plus en plus sophistiqués, peuvent être programmés pour le traitement de quantité d'autres troubles du rythme. Certains peuvent donner des secousses électriques lors de troubles du rythme graves, remplaçant l'appareil de



défibrillation externe avec lequel tout téléspectateur est désormais familiarisé... Ce dispositif, appelé défibrillateur interne, n'est qu'exceptionnellement utilisé en pédiatrie.

Les pacemakers ne sont pas dépourvus d'inconvénients :

- 1° Présence d'une cicatrice thoracique et/ou abdominale et leurs inconvénients esthétiques
- 2° Nécessité de remplacement périodique du boîtier. Les batteries s'épuisent plus ou moins vite en fonction de la demande de stimulation et la périodicité du remplacement est très variable. On fait des progrès dans la durabilité des batteries, mais on ne possède pas encore moyen de les recharger par voie percutanée
- 3° Possibilité de fractures d'électrode et dysfonctionnement brutal du dispositif. Ce phénomène est observé plus fréquemment en pédiatrie (croissance, activité physique...). Fort heureusement, lors d'une fracture d'électrode, la stimulation est assumée par l'autre électrode sur un mode non programmé, ce qui met le patient à l'abri des incidents graves
- 4° Nécessité de contrôles périodiques (en général 1x/6 mois) de la batterie, de la qualité des sondes et de la programmation : ces contrôles s'effectuent sans douleur par voie transcutanée à l'aide d'un aimant.
- 5° Nécessité de remplacer les électrodes au bout de quelques années parce qu'elles sont fibrosées et ne transmettent plus les impulsions sans dépense excessive d'énergie. On peut laisser en place les anciennes sondes, mais si la procédure se répète, il y aura pour les sondes endocavitaires trop de matériel étranger dans les cavités cardiaques. Il faudra alors les enlever par des techniques très spécifiques de cathétérisme interventionnel.

Quelles précautions faut-il prendre lorsqu'on est porteur d'un pacemaker ?

En principe, peu de précautions sont nécessaires. Les appareils domestiques, tel le four à micro-ondes ne posent pas de soucis. Téléphoner avec son GSM ne pose pas de soucis mais mieux vaut ne pas approcher trop le téléphone de la batterie. De grands champs magnétiques (comme la Résonance magnétique nucléaire ou RMN ou IRM) doivent être évités et la réalisation d'un examen par RMN est donc formellement contre-indiquée. Les portiques détecteurs de métaux aux aéroports ne posent aucun problème, sauf indication contraire sur le portique.

Il est prudent d'avoir toujours sa 'carte de pacemaker' avec soi lorsque l'on se déplace, par exemple dans son portefeuille, avec sa carte d'identité. Cette carte est fournie par le cardiologue qui pose le pacemaker. Cette carte contient les principales informations nécessaires en cas d'intervention urgente ou en cas de problème.

Seuls les sports de contact sont déconseillés afin d'éviter les coups sur le boîtier et les électrodes.

A propos de ce syllabus

La Cardiologie pédiatrique est une sous-spécialité particulière de la Pédiatrie. Son enseignement est rendu complexe par la diversité des pathologies rencontrées et la complexité des phénomènes hémodynamiques qu'impliquent la plupart des malformations cardiaques congénitales.

Les textes proposés ici sont supposés servir de référence pour le cours donné en 3^{ème} année de Médecine.

L'auteur ne saurait exprimer suffisamment sa gratitude à ceux dont il a tout appris: l'équipe de cardiologie pédiatrique des Cliniques universitaires Saint-Luc, sous la supervision du Prof A Vliers, puis du Prof T Sluysmans; l'équipe de cardiologie pédiatrique du Children's Hospital de Boston, sous la supervision du Prof J Lock; et enfin les patients et leurs familles, pour leur modèle de courage et d'humilité face aux difficultés parfois insurmontables inhérentes aux maladies cardiaques de l'enfant.

01. CARDIOLOGY

C 01 • LONG-TERM FOLLOW-UP 10 YEARS AFTER CATHETER CLOSURE OF ATRIAL SEPTAL DEFECT IN 241 CHILDREN

N. OZTURK, K. CARBONEZ, S. MONIOTTE, C. OVAERT, P. SHANGO, C. BARREA, J. RUBAY, T. SLUYSMANS / UCL Saint-Luc

INTRODUCTION After the first percutaneous ASD closure in 1975 and material improvement, especially with the Lock Clamshell® in 1985 and Amplatzer® devices in 1995, several teams have published their results. The aim of this study was to analyze the effectiveness and long-term evolution of ASD, PFO or fenestration in a large number of children.

RESULTS Among 258 patients, the ones who were operated due to an ASD to large for age at closure was 8.2±4.3 years (range 3.2-108 kg). Major procedure was pericardial effusion in 3 patients, 1 Fontan procedure, 1 patient requiring surgery. Minor complications consisted mainly of symptomatic ASD patients (exercise intolerance, cardiac echo showed a complete occlusion is 74.3% at late follow-up (ASD 94%, PFO 98.8%). This study is one of the few catheter closure (0.4%). Minor complications consisted mainly of symptomatic ASD patients (exercise intolerance, cardiac echo showed a complete occlusion is 74.3% at late follow-up (ASD 94%, PFO 98.8%). This study is one of the few catheter closure (0.4%).

C 03 • LONG-TERM FOLLOW-UP OF PULMONARY ATRESIA WITH STENOSED MAPCAs

C. JACQUEMART (1), N. DAMRY (2)

CASE DESCRIPTION We report a 2-year-old child with pulmonary atresia with ventricular septal defect (MAPCAs) originating from the descending aorta. The diagnosis was established at birth in the context of a normal chest X-ray. At 6 months of age, the development of the right lung was noted to be occluded. There was a progressive decrease in exercise tolerance. Her oxygen saturation is 85% at rest but drops to 75% during low-intensity exercise. Symptoms associated with pulmonary atresia and MAPCAs, failure of collateral growth and pharyngeal insufficiency, hearing loss, and life-threatening infections until now, and hemodynamic stability might not be maintained.

CONCLUSION From previous studies, the long-term follow-up of pulmonary atresia and MAPCAs is one of the few catheter closure (0.4%).