

Cardiopathies Congénitales

Les cardiopathies congénitales (CC) sont des malformations du cœur survenant au cours de son développement pendant la vie intra-utérine.

I. Généralités

1) Fréquence :

7 à 8 pour 1000 naissances .

2) Etiologie :

a) Causes génétiques (8 à 10% des cas)

- Aberrations chromosomiques : (Trisomie 21, Trisomie 18, Syndrome de Turner)
- Affections génotypiques : (Syndrome de Marfan, phacomatoses, CMH familiales) ;
- Cardiopathies familiales : (syndrome de Holt-Oram)

b) Causes exogènes :

- ☐ Maladies maternelles :
 - Virales : rubéole (35% de cardiopathies), autres virus : coxsackie, oreillons, Herpès, grippe
 - Maladies chroniques : diabète ; L. E. D. éthyliste maternel
- ☐ Médicaments : Thalidomide, anti-convulsivants, lithium, acide rétinoïque.
- ☐ Radiations ionisantes (ex. irradiation de Tchernobyl)

Au total, une étiologie n'est retrouvée que dans 15% des cas environ.

II. Classification

On les classe en trois groupes :

1. CC avec shunt gauche-droit ;
2. CC avec shunt droit-gauche ;
3. Obstacles à l'éjection du ventricule gauche (VG) et du ventricule droit (VD).

1. Les Cardiopathies Congénitales avec shunt gauche-droit (G-D)

Elles sont dues à un défaut de cloisonnement du cœur. La persistance d'une communication anormale entre cavités gauches et droites suffit à créer un shunt G-D (le sang passant toujours de la cavité à haute pression : gauche, vers la cavité à basse pression : droite). Il peut s'agir :

- d'une communication interauriculaire ou CIA ;
- d'une communication interventriculaire ou CIV ;
- de la persistance du canal artériel ou PCA, à l'étage des gros vaisseaux.

2. Les cardiopathies congénitales avec shunt droit-gauche (D-G) ou cardiopathies cyanogènes

Ce sont des malformations cardiaques secondaires à un shunt (D-G) qui est à l'origine d'un mélange de sang non oxygéné avec du sang oxygéné, responsable d'une cyanose ; celle-ci traduit l'existence d'une désaturation artérielle périphérique. Pour que le sang désaturé passe de droite à gauche, il est nécessaire que les pressions dans les cavités droites soient supérieures à celles des cavités gauches.

- Tétralogie de Fallot (8%) ;
 - Trilogie de Fallot ;
 - Atrésie tricuspide ;
 - Anomalie d'Ebstein ;
 - Syndrome d'Eisenmenger.
- Shunts bi-directionnels :
- Transposition des gros vaisseaux ;
 - Truncus arteriosus ;
 - Ventricule unique ;
 - Retour veineux pulmonaire anormal total ;

3. Les obstacles à l'éjection du ventricule gauche et du ventricule droit

Les obstacles à la sortie du sang du cœur siègent sur la voie gauche ou sur la voie droite. Ils entraînent une élévation de la post-charge avec surcharge ventriculaire systolique.

Les obstacles les plus fréquents sont :

- la sténose aortique : surtout valvulaire, plus rarement supra valvulaire ou sous valvulaire ;
- la coarctation ou sténose isthmique de l'aorte ;
- la sténose pulmonaire : le plus souvent valvulaire, plus rarement supra valvulaire ou sous-valvulaire (infundibulaire).

A/ Cardiopathies avec Shunts gauche-droite « Cardiopathies non cyanogènes »

Ce sont des malformations cardiaques et vasculaires qui, par une communication anormale, entraînent un passage du sang oxygéné de la grande circulation dans la petite circulation.

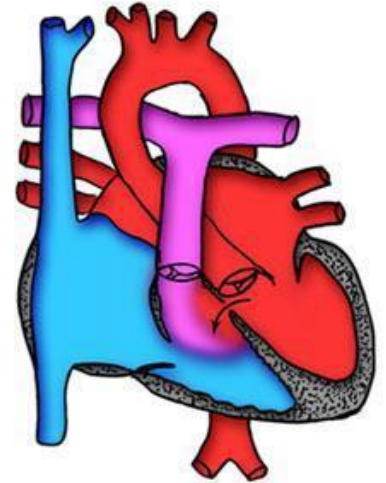
1) Communication interventriculaire (C.I.V)

a. Définition

Elle est due à une ouverture de la cloison inter-ventriculaire mettant en communication les deux ventricules.

b. Physiopathologie

Il existe un shunt G-D à l'étage ventriculaire. En cas de shunt important, le sang passe en systole dans l'AP ; il est responsable d'un hyperdébit puis d'une dilatation des cavités gauches et d'une HTAP post capillaire. Celle ci peut évoluer vers une HTAP pré-capillaire fixée si la CIV n'est pas fermée à temps.



c. Tableau clinique

- **Signes fonctionnels** : on note parfois un retard de croissance, une dyspnée d'effort et des surinfections pulmonaires particulièrement lors de shunts importants.
Dans d'autre cas, il n'existe aucun symptôme et c'est l'auscultation cardiaque qui permet de la reconnaître.
- **Examen physique** : souffle holosystolique maximum au niveau du 4^{ème} espace intercostal gauche, irradiant dans toutes les directions, en rayon de roue. Plus la CIV est petite, dite restrictive, plus le gradient VG-VD est important, plus le souffle est intense : c'est la maladie de Roger.
- **L'ECG** : il existe une surcharge ventriculaire gauche de type diastolique.
- **la radiographie du thorax**, cardiomégalie au dépend des cavités gauches. L'arc moyen gauche est saillant traduisant la dilatation de l'AP avec hyper vascularisation pulmonaire dans les CIV à gros débit.
- **L'échocardiographie avec Doppler** à codage couleur permet d'en faire le diagnostic, de la localiser et d'évaluer. Il s'agit d'un orifice anormal au niveau du septum interventriculaire, faisant communiquer les deux ventricules.

a) On décrit 4 types physiopathologiques de CIV

type de CIV		taille de l'orifice	shunt G-D	PAP
type I	Maladie de Roger	petit	faible	normale
type II	CIV à gros débit	large	important	modérément élevée (HTAP)
type III	Complexe d'Eisenmenger	très large	faible voir inversé	très élevée = PS (HTAP fixée)
type IV	CIV à poumons protégés	large + RP	modéré	normale

b) Traitement :

CIV type I : surveillance

CIV type II : chirurgie (fermeture par patch) en règle avant l'âge de 2 ans. CIV type III : abstention

CIV type IV : chirurgie

2) COMMUNICATION INTER-AURICULAIRE (CIA)

1 - Généralités

C'est l'une des malformations cardiaques congénitales les plus fréquentes.

Elle est deux fois plus fréquente chez la femme que chez l'homme.

C'est une déhiscence de la cloison inter-auriculaire qui met en communication les deux oreillettes.

2- Physiopathologie

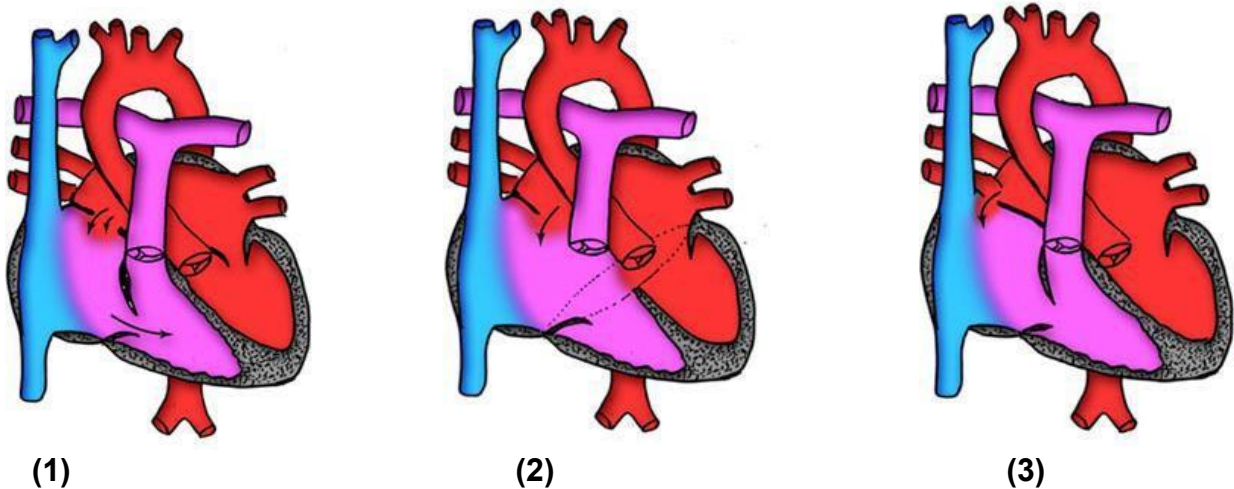
Le shunt G-D à l'étage atrial entraîne :

- ✓ le passage du sang de l'oreillette gauche (OG) vers l'oreillette droite (OD). En cas de shunt important (due à une communication large), l'hyperdébit dans les cavités droites va entraîner une dilatation des cavités droites et de l'artère pulmonaire (AP).

2. formes anatomiques :

Les deux formes les plus fréquentes sont :

- L'ostium secundum (OS) : **(1)** est le plus habituel. Il siège dans la partie moyenne du septum inter-atrial
- L'ostium primum (OP) : **(2)** CIA basse, isolée ou associée à un canal atrioventriculaire (cf. plus loin)
- Les autres formes sont plus rares : citons la CIA haute ou sinus venosus **(3) fréquemment** associée à un retour veineux pulmonaire anormal droit.



3. Clinique

- **Signes fonctionnels :**

- souvent asymptomatique
- parfois dyspnée d'effort modérée ou bronchites à répétition si CIA large.

- **Auscultation :**

Sémiologie caractéristique associant :

- **un souffle systolique éjectionnel** peu intense au foyer pulmonaire (2^e – 3^e EICG), irradiant dans le dos (traduit une sténose pulmonaire fonctionnelle, consécutive à l'hyperdébit),
- suivi d'un **dédoublement fixe du 2^e bruit** au même foyer, non variable avec la respiration,

- **Signes radiologiques :**

- met en évidence une légère cardiomegalie en rapport avec la dilatation des cavités droites (VD,OD) et une hypervascularisation pulmonaire.

- **Signes électrocardiographiques :**

Signe caractéristique et pratiquement constant : le bloc incomplet droit (BID)

4. Diagnostic :

Par l'échocardiographie qui permet de préciser le type et la taille de la CIA et d'estimer l'importance du shunt

5. Evolution spontanée :

La plupart des CIA sont très bien tolérées et les complications ne surviennent que tardivement (adulte au-delà de 40 ans) : troubles du rythme auriculaire (ACFA), insuffisance ventriculaire droite et l'HTAP fixée.

Le risque d'endocardite d'Osler n'existe pas dans les CIA isolées.

6. Traitement :

- La plupart des CIA doivent être fermées, en dehors des formes minimales ou avec HTAP fixée

- Principe : fermeture du défaut septal. Deux méthodes existent :

- 1) Traitement chirurgical : fermeture de la CIA par un patch ou par suture

directe sous circulation extracorporelle.

2) La fermeture percutanée par prothèse est la technique de choix au cours d'un cathétérisme interventionnel

3) CANAL ATRIO-VENTRICULAIRE COMMUN (CAV)

C'est la cardiopathie la plus fréquente chez les trisomiques 21 (forme complète).

Il existe 2 formes :

- forme complète : CIA de type ostium primum + CIV + valve mitro-tricuspidienne unique
- forme partielle : CIA ostium primum, IM+

□ **auscultation :**

- forme complète : souffle systolique latéro-sternal-bas + souffle d'IM et B2 pulmonaire claqué
- forme partielle : auscultation de CIA + souffle d'IM

□ **ECG :**

Axe de QRS à gauche (-90°), un allongement du PR, un bloc de branche droit.

□ **Diagnostic :**

Par l'Echocardiogramme

□ **Traitement :**

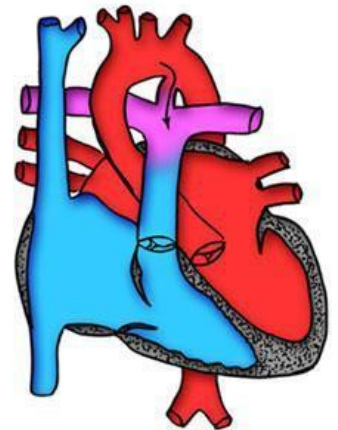
Réparation complète dès le très jeune âge

4) PERSISTANCE DU CANAL ARTERIEL (PCA)

a. Définition

Le canal artériel est une communication physiologique pendant la vie fœtale entre l'aorte et l'artère pulmonaire. Elle représente 10 p. cent des CC. Normalement, ce canal se ferme à la naissance. S'il reste ouvert (au-delà de trois mois), le sang s'écoule de l'aorte vers l'AP, passant d'un vaisseau à haute pression vers un vaisseau à basse pression.

- Si le canal est étroit le shunt est léger ; il est alors responsable uniquement d'un souffle continu reconnu à l'auscultation cardiaque.
- Si le canal est large , il y'a augmentation du débit dans l'AP à l'origine d'une HTAP entraînant : une dilatation du VG, OG puis une surcharge du VD.



La PCA est diagnostiquée chez le nourrisson et chez l'enfant. Il est rare que ce diagnostic soit porté à l'âge l'adulte.

□ **signes fonctionnels :**

- Souffle continu (systolo-diastolique), quasi-pathognomonique, haut situé, dans le 2ème EICG sous la clavicule, pouvant irradier vers le bas. Ce souffle d'intensité variable, parfois frémissant, de timbre grave ("tunnellaire") ou doux.
- Les pouls sont amples, bondissants.
- Si le CA est à large débit, il va exister des signes cliniques de shunt : parfois retard staturo-pondéral et/ou insuffisance cardiaque

□ **Radiographie de thorax :**

Cardiomégalie (VG), AMG convexe, hypervascularisation pulmonaire,

□ **ECG : HVG**

□ **Echo-Doppler :**

Il affirme le diagnostic par la visualisation directe du CA et l'enregistrement du flux de CA au Doppler.

□ **Traitement**

Tout CA diagnostiqué doit être fermé.

- Soit par section-suture de CA.
- Soit par fermeture par une prothèse introduite par voie percutanée

Cardiopathies et syndrome d'Eisenmenger

Les shunts G-D (les CIV ; la PCA et rarement les CIA) qui n'ont pas été supprimés en temps voulu peuvent évoluer vers le syndrome d'Eisenmenger caractérisé par une augmentation des résistances pulmonaires, ils sont responsables de l'inversion du shunt qui devient droit-gauche.

B/ Cardiopathies avec shunt droite-gauche

« Cardiopathies cyanogènes »

1/ TETRALOGIE DE FALLOT

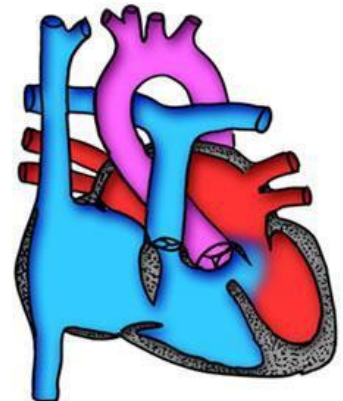
Définition :

Elle associe 4 éléments :

- une CIV haute de type infundibulaire
- une sténose pulmonaire le plus souvent infundibulaire
- une dextro-position de l'aorte
- une hypertrophie ventriculaire droite.

Physiopathologie :

La sténose pulmonaire réalise un obstacle à l'éjection du VD ; elle est responsable d'une augmentation de la pression systolique du VD et du passage du sang du VD vers l'aorte et le VG à travers la CIV (shunt droit gauche) qui est à l'origine de la désaturation du sang artériel. Cela explique la cyanose.



Clinique :

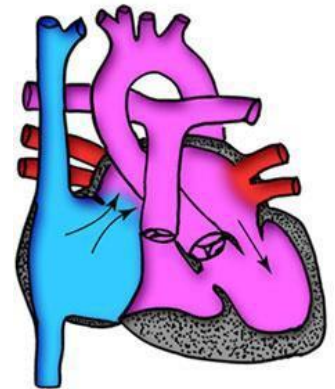
□ **Signes fonctionnels :**

- CYANOSE +++ : signe principal, absent à la naissance, aggravée par l'effort
- Hippocratisme digital : tardif

- Accroupissement ou "Squatting", seulement visible à l'âge de la marche
 - Dyspnée, fatigabilité d'effort.
 - Malaises anoxiques : perte de connaissance avec aggravation de la cyanose et polypnée disparition de souffle.
- **Examen physique** - souffle systolique d'éjection au 2^e-3^e E.I.C (RP)
- Le 2^e bruit unique et claqué.
- **Signes radiologiques** : Habituellement, 3 éléments caractéristiques :
- pointe du cœur relevée (HVD), avec cœur de volume normal (cœur "en sabot")
- AMG très concave (hypoplasie AP)
- ASG dilaté
- poumons clairs, hypovascularisés
- **ECG** : HVD marquée.
- **Echocardiogramme** affirme le diagnostic.

Traitement :

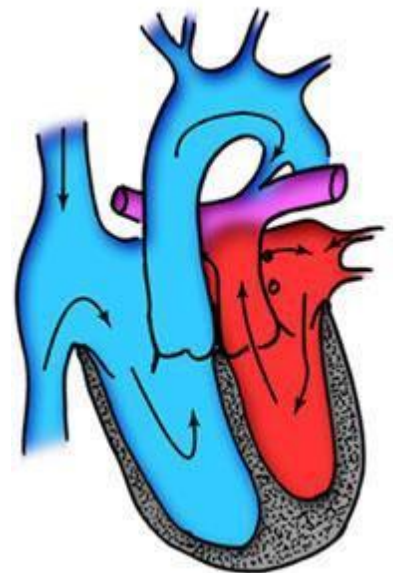
- ✓ le traitement est Chirurgical :
- palliatif : **anastomose de Blalock-Taussig** : anastomose entre artère sous-clavière et branche de l'AP du même côté.
 - **Correction complète sous CEC** : en général vers l'âge de 6 mois à 2 ans



2/ ATRESIE TRICUSPIDIENNE (AT)

C'est une imperforation de la valve tricuspide, qui doit être associée à une CIA obligatoire (seule voie d'évacuation de l'OD)

- **Cliniquement** : donne une cyanose intense
- **La radiographie** montre une grosse oreillette droite +hypovascularisation pulmonaire
- **L'ECG** : HAD+HVG et un axe gauche de QRS.
- **L'échographie** confirme le diagnostic.
- **Traitement** : geste palliatif dans l'attente d'une dérivation oreillette droite - artère pulmonaire (type opération de Fontan).



3/ TRANSPOSITION DES GROS VAISSEAUX (TGV)

C'est une malformation dans laquelle l'aorte naît du VD et l'AP naît du VG.

Les 2 circulations, systémique et pulmonaire vont fonctionner en parallèle, totalement indépendantes l'une de l'autre.

Pour que la survie soit possible, il est donc indispensable qu'il existe de shunts bidirectionnels entre la grande et la petite circulation (communications entre les cavités droites et gauches : CIV, CIA, PCA).

Plusieurs types :

Cardiopathies
congénitales

TGV simple

TGV avec CIV

TGV avec sténose pulmonaire

Clinique : la cyanose est intense et précoce

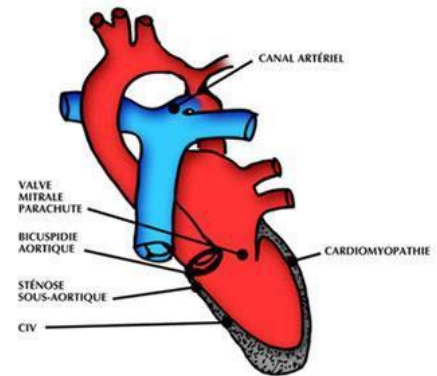
TRAITEMENT :

- **MEDICAL**: la prostaglandine E1 (PGE1) qui maintient le CA ouvert
- **Une atrioseptostomie ou manœuvre de Rashkind** qui vise à maintenir le shunt qui existait par le foramen ovale en créant une large CIA permanente.

Cardiopathies congénitales par obstacle

COARCTATION AORTIQUE

- sténose isthmique de l'aorte siégeant sur l'isthme aortique (à la jonction de l'aorte horizontale et de l'aorte descendante, en aval de l'implantation de la sous Clavière gauche)
- prédominance masculine



1- Physiopathologie

Les trois syndromes physiopathologiques de la coarctation sont donc :

- l'hypertension en amont de l'obstacle, donc de la partie supérieure du corps,
- l'hypotension en aval de la coarctation, donc dans la moitié inférieure du corps.
- Développement d'une circulation collatérale court-circuitant l'obstacle,

2. Clinique Type de description : la forme du grand enfant ou de l'adolescent.

- ☐ Signes cliniques :
une association, pathognomonique de la coarctation, faite de :
 - **HTA** des membres supérieurs
 - **diminution ou une abolition des pouls fémoraux** avec syndrome **d'hypovascularisation des MI** contraste avec cette HTA des MS.
- ☐ Auscultation : - Souffle systolique max au 3e EICG, entendu dans le dos ;
 - parfois souffle systolodiastolique dû à la circulation collatérale dans les EIC post.
- ☐ Circulation collatérale : palpable dans les EIC postérieur, parfois visible

3. radiographie de thorax :

- Parfois image "en cheminée" du médiastin supérieur ou image en "3" de chiffre
- HVG éventuelle.
- Encoches costales (dues à l'érosion osseuse par les grosses artères intercostales).

4. ECG HVG éventuelle.

5. Echocardiogramme Doppler :

Il permet souvent de visualiser la coarctation et de mesurer le gradient de pression à travers la zone sténosée.

6. Traitement

Le traitement par cathétérisme interventionnel est de plus en plus proposé lorsqu'il s'agit d'un rétrécissement localisé (par dilatation ou implantation d'une endoprothèse).

Le traitement chirurgical est proposé dans les formes complexes :résection de la zone de coarctation avec anastomose bout à bout.

STENOSE PULMONAIRE

1. le siège de sténose :

- souvent orificiel, valvulaire : par soudure des bords des trois sigmoïdes pulmonaires il existe habituellement une dilatation en aval, post-sténotique, du tronc de l'AP ou de l'APG.
- sous-valvulaire ou infundibulaire (soit constituée par un diaphragme fibreux, soit due à une hypertrophie musculaire infundibulaire, primitive ou réactionnelle par exemple à une sténose valvulaire).
- Sténose supra-valvulaire, rare.
- Sténoses périphériques, des branches pulmonaires.

2. Clinique :

- **Signes fonctionnels** : souvent asymptomatique, parfois, dyspnée d'effort modérée, surtout dans les formes serrées,

- **Signes physiques**

- Frémissement dans le creux sus-sternal.
- Souffle systolique entendu au FP (2ème et 3ème EICG), éjectionnel, souvent intense, frémissant, rude et râpeux ; il irradie dans tout le précordium et dans le dos++ ;
- B2 pulmonaire dédoublé parfois aboli.

- **radiographie de thorax** :

- AMG saillant (correspond à la dilatation post-sténotique du tronc de l'AP).
- Débord droit de face correspondant à l'HAD.
- HVD dans les formes serrées, visible en OAG ou de face (pointe surélevée).
- Vascularisation pulmonaire normale ou un peu diminuée, jamais augmentée

- **ECG** :

- Dans les formes modérées : normal, ou axe droit, ou R/S=1 en V1.
- Dans les formes sévères, **HVD systolique** (AQRs droit + R exclusif en V1)

3. **Echocardiogramme-Doppler** affirme le diagnostic et permet de calculer le gradient de pression transvalvulaire.

4. Traitement

Valvuloplastie percutanée ou dilatation valvulaire à l'aide d'un cathéter à ballonnet

Seules les sténoses serrées ou assez serrées doivent être dilatées.