

Les cardiopathies congenitales

807358

a. Chinar

Medecine interne

Fac de batna

13/02/2011

chinarathmane@yahoo.fr

1 Fréquence

7 à 8 pour 1000 naissances (soit environ 5000 cas en France).

1.2 Etiologie

- **1.2.1 Causes génétiques (8 à 10% des cas)**
- 1.2.1.1 Aberrations chromosomiques :
 - Trisomie 21 (40% ont une cardiopathie) ;
 - Trisomie 18 (100%) ;
 - Syndrome de Turner (35%).

- 1.2.1.2 Affections génotypiques :

- Autosomiques dominantes (Syndrome de Marfan, phacomatoses, myocardiopathies obstructives familiales) ;
- Autosomiques récessives (mucopolysaccharidoses, maladie de Friedreich) ;
- Récessives liées au sexe (maladie de Duchenne).

1.2.1.3 Cardiopathies familiales :

ex. syndrome de Holt-Oram

1.2.2 Causes exogènes (responsables d'embryopathies)

1.2.2.1 Maladies maternelles :

- Virales : rubéole (35% de cardiopathies) d'où nécessité de la vaccination
autres virus parfois invoqués : coxsackie, oreillons, herpès, grippe
- Maladies chroniques : diabète ; L. E. D. éthylysme maternel (25% d'embryofoetopathies)

1.2.2.2 Médicaments :

Thalidomide, anti-convulsivants, lithium, acide rétinoïque.

1.2.2.3 Radiations ionisantes (ex. irradiation de Tchernobyl)

- Au total, une étiologie n'est retrouvée que dans 15% des cas environ.
- On invoque donc le plus souvent la notion d'hérédité multifactorielle à seuil (c'est-à-dire une prédisposition héréditaire sur laquelle interviennent des facteurs d'environnement).

1.3 Diagnostic

La démarche diagnostique repose sur les éléments suivants :

- Cliniques : existence ou non d'une cyanose, présence d'un souffle, intensité du 2^e bruit au foyer pulmonaire.
- Radiologiques : volume du coeur, vascularisation pulmonaire : augmentée ou diminuée.

-

Electrocardiographiques : présence d'une hypertrophie ventriculaire. - Echographiques : l'échocardiogramme bi-dimensionnel et le doppler ont transformé le diagnostic des cardiopathies congénitales.

- Le cathétérisme permet de préciser l'oxymétrie, les pressions intracardiaques et la réalisation des angiographies.
- Il n'est plus pratiqué que dans un but opératoire ou pour permettre un geste interventionnel.

- **1.4 Classification**
- **1.4.1 Shunts gauche-droite (50% des cas)**
- - Communication interventriculaire (25%) ;
- - Communication interauriculaire (7,5%) ;
- - Canal atrioventriculaire (2,5%) ;
- - Persistance du canal artériel (15%) ;
- - autres : Fistule aorto-pulmonaire,
- Fistule coronaro-ventriculaire.

- **1.4.2 Cardiopathies avec shunt droite-gauche (20%)**

- 1.4.2.1 Shunts droite-gauche exclusifs :

- Tétralogie de Fallot (8%) ;
- Trilogie de Fallot ;
- Atrésie tricuspидienne ;
- Anomalie d'Ebstein ;
- Syndrome d'Eisenmenger.

1.4.2.2 Shunts bi-directionnels :

- Transposition des gros vaisseaux ;
- Truncus arteriosus ;
- Ventricule unique ;
- Retour veineux pulmonaire anormal total ;
- Ventricule droit à double issue.

- **1.4.3 Cardiopathies par obstacle (20 - 25%)**
- 1.4.3.1 Sur la voie gauche :
 - rétrécissement aortique : orificiel ;
 - sus et sous-orificiel.
 - - coarctation aortique : orificiel ;
 - branches.
- 1.4.3.2 Sur la voie droite :
 - rétrécissement pulmonaire.

- **1.4.4 Autres anomalies**
- - Malpositions cardiaques ;
- - Anomalies des coronaires ;
- - Anomalies des arcs aortiques.

2 Shunts gauche-droite

- On entend par shunts G => D, les malformations cardiaques et vasculaires qui, à la faveur d'une communication anormale, entraînent un passage du sang oxygéné de la grande circulation dans la petite circulation.

2.1 Généralités

1 Rappel de l'hémodynamique normale :

Le régime hémodynamique des deux circulations est déterminé par la formule :

$$P = Dc \times R \text{ (R = résistances).}$$

Les résistances vasculaires à l'écoulement étant beaucoup plus élevées dans la grande circulation, les pressions sont beaucoup plus élevées dans les cavités gauches

2.1.1.3 Conséquences des shunts gauche-droite :

- enrichissement en oxygène du sang des cavités droites,
- augmentation du débit pulmonaire ($DP > DS$) d'où dilatation des artères pulmonaires entraînant des troubles ventilatoires (dyspnée, surinfections) et une hypervascularisation sur les radios.

La pression dans l'artère pulmonaire peut augmenter (H.T.A.P.) ainsi que secondairement les résistances artériolaires pulmonaires (avec constitution d'une "artériolite" pulmonaire avec hypertrophie de la média, puis hyperplasie de l'intima des artérioles).

- un retard staturo-pondéral et une déformation thoracique avec bombement antérieur peuvent également s'observer.

- **2.2 Communication interventriculaire (C.I.V)**
- La plus fréquente des cardiopathies congénitales (20-25%). **2.2.1 Anatomie**
- La déhiscence du septum ventriculaire siège :
 - le plus souvent dans le septum membraneux ;
 - plus rarement dans le septum musculaire, ou dans le septum d'admission ou au niveau infundibulaire.

2.2.2 Clinique

2.2.2.1 C.I.V I (Maladie de Roger)

- Pas de symptomatologie fonctionnelle.
- Examen : Souffle systolique frémissant, mésocardiaque, irradiant en rayons de roue ;
B2 : normal au foyer pulmonaire.
- Radio : coeur de volume normal ;
arc moyen gauche convexe.
- E.C.G. : normal.

2.2.2.2 C.I.V II

- L'hypotrophie est fréquente chez le nourrisson.
- La dyspnée, lors des biberons et les infections respiratoires sont habituelles.
 - Examen :
souffle systolique 3-4/6 ;
B2 augmenté au foyer pulmonaire ;
roulement de débit fréquent à la pointe.
- Radio : coeur augmenté de volume ;
hypervascularisation pulmonaire.

- - E.C.G. : hypertrophie ventriculaire. (à prédominance gauche dans les C.I.V IIa, à prédominance droite dans les C.I.V IIb)
 - L'échocardiogramme permet de visualiser la C.I.V et d'apprécier son retentissement sur les cavités cardiaques et l'artère pulmonaire.
 - Le cathétérisme est souvent indispensable avant de décider d'une éventuelle intervention.

2.2.2.3 C.I.V III :

Il s'agit en règle de formes évoluées, souvent négligées.
- Le souffle est peu intense, voire absent.

En revanche, le B2 est claqué au foyer pulmonaire.

- Radio : la cardiomégalie est modérée ;
- les artères pulmonaires proximales sont dilatées, contrastant avec une hypovascularisation périphérique.
- - ECG : hypertrophie ventriculaire droite exclusive.

2.2.2.4 C.I.V IV (= C.I.V. "à poumons protégés")

Une sténose pulmonaire est dans ce cas associée à la C.I.V.

- La tolérance fonctionnelle est bonne le plus souvent.
- Clinique : le souffle systolique est intense, maximum haut situé ;
- le 2^e bruit est diminué au foyer pulmonaire.
- - Radio : pas de cardiomégalie ;
- vascularisation pulmonaire normale ou peu augmentée.
- - E.C.G. : hypertrophie ventriculaire droite exclusive

2.2.3 Evolution

- Elle dépend de la taille de la C.I.V et de l'existence ou non d'une sténose pulmonaire.

Schématiquement :

- **Une C.I.V I** ne pose pas de problèmes, se fermant spontanément ou restant inchangée.
- **Une C.I.V II** peut avoir toutes les évolutions possibles : soit se fermer spontanément ;
- soit évoluer vers une C.I.V III ;
- soit rester identique et entraîner de l'insuffisance cardiaque.

- Ce sont donc les C.I.V II qui demandent à être surveillées de près pour décider du moment opportun de la chirurgie.
 - **Une C.I.V III** a une évolution défavorable, mais dans un délai imprévisible.
 - **Une C.I.V IV** est longtemps bien tolérée mais peut évoluer vers une cardiopathie cyanogène, réalisant une Tétralogie de Fallot.

L'endocardite d'osler est rare mais possible dans toutes les formes et doit être prévenue par l'antibiothérapie en cas de foyer infectieux ou de soins dentaires

2.2.4 Traitement

Il s'adresse essentiellement aux C.I.V de type II.

Chez le petit nourrisson un traitement médical (digitalique + diurétique) est justifié en cas de mauvaise tolérance.

La cure chirurgicale (fermeture par patch) doit être envisagée avant que les résistances pulmonaires ne soient élevées de façon irréversible, c'est à dire en règle avant l'âge de 2 ans.

- **2.3 Communication interauriculaire (C.I.A)**
- Cardiopathie congénitale fréquente (5 à 10% des C.C.) définie par un défaut de développement du septum interauriculaire.
- Elle est deux fois plus fréquente chez les filles que chez les garçons.

2 types différents :

- **Ostium secundum** :

La déhiscence siège au milieu de la cloison et résulte de la non fermeture du trou de Botal (qui existe normalement pendant la vie intra-utérine).

Elle peut parfois se situer à la partie haute réalisant le sinus venosus avec souvent un retour veineux pulmonaire anormal partiel associé (veine pulmonaire supérieure droite se jetant dans la veine cave supérieure).

- - **Ostium primum** :

La déchiscence siège à la partie basse de la cloison et s'accompagne souvent d'une fente de la valve mitrale ou de la tricuspide

2.3.2 Clinique

- **Type : forme habituelle de l'ostium secundum à débit modéré.**
Chez un jeune enfant, souvent d'âge scolaire, sans symptomatologie fonctionnelle, l'attention est attirée par la découverte d'un souffle.
- Il s'agit le plus souvent d'un souffle systolique peu intense (2/6) siégeant au bord gauche du sternum, irradiant dans le dos.
- Il s'accompagne souvent d'un dédoublement fixe du deuxième bruit au foyer pulmonaire.
- (Si le débit est notable, un roulement diastolique sera entendu au foyer tricuspideen).

- A la radio : l'arc moyen gauche est convexe du fait de la dilatation de l'artère pulmonaire ; la vascularisation pulmonaire est augmentée.
- L'E.C.G. montre le plus souvent un bloc incomplet droit (traduisant la surcharge diastolique ventriculaire droite).
- A l'échocardiogramme : le ventricule droit est dilaté ; la C.I.A. est bien visualisée en incidence sous-costale.

- Le cathétérisme est utile pour préciser la pression pulmonaire et surtout calculer le débit du shunt.

L'évolution de la C.I.A est lente le plus souvent, les complications survenant vers 40-50 ans sous forme de :

- troubles du rythme (fibrillation auriculaire),
- H.T.A.P,
- insuffisance cardiaque.

2.3.3 Forme clinique

- L'ostium primum sera suspecté sur l'électrocardiogramme qui montre le plus souvent un axe de QRS gauche (hémibloc antérieur gauche) associé au bloc incomplet droit, et confirmé par l'échocardiogramme.
- .

2.3.4 Traitement

- La fermeture de la C.I.A. doit être envisagée si le débit est important (Rapport : Débit pulmonaire/Débit systémique > 2) pour éviter des complications ultérieures.
- L'acte chirurgical (réalisé par sternotomie ou thoracotomie latérale) consiste à mettre en place un patch de tissu synthétique.
- La fermeture par "ombrelle" introduite par voie percutante est en cours d'expérimentation

2.4 Canal atrioventriculaire (C.A.V)

- Le plus grave des shunts gauche-droite. Il associe une C.I.A basse type ostium primum et une communication interventriculaire, réalisant ainsi un large défaut, associé à des anomalies des valves mitrale et tricuspide. Il s'observe fréquemment dans la Trisomie 21 (représentant la moitié des cardiopathies des enfants trisomiques). La cure chirurgicale en est difficile.

2.5 Canal artériel (P.C.A)

- C'est la persistance après la naissance du canal artériel permettant normalement au cours de la vie intra-utérine le passage du sang du tronc de l'artère pulmonaire l'aorte descendante.

- **L'aspect clinique le plus habituel correspond à la persistance d'un petit canal à faible débit.**
- L'attention est attirée chez un jeune enfant par la découverte d'un souffle au foyer pulmonaire ou surtout en région sous-claviculaire gauche, qu'une auscultation attentive permet d'affirmer comme continu (témoignant d'une communication entre deux cavités dont la pression est différente non seulement en systole mais également en diastole) et de timbre "tunnellaire".

- Le diagnostic est confirmé par l'écho-Doppler et conduit à la section-suture chirurgicale (ou à la fermeture par ombrelle per-cutanée) systématique pour éviter une greffe bactérienne qui peut être dramatique

- **Plus rare est la persistance d'un large canal artériel à débit important** responsable chez le nourrisson d'un souffle continu ou seulement systolique, d'un deuxième bruit augmenté au foyer pulmonaire et d'un roulement diastolique de débit à la pointe.
- Les pouls périphériques sont augmentés et l'insuffisance cardiaque fréquente.

- Sur la radiographie le coeur est augmenté de volume et les poumons sont hypervascularisés.
- L'électrocardiogramme objective une hypertrophie ventriculaire gauche diastolique. La section suture est nécessaire pour éviter l'insuffisance cardiaque et l'hypertension artérielle pulmonaire.

3 Shunts droite-gauche

- **3.1 Généralités**
- Le trouble physiopathologique des shunts droite-gauche est constitué par l'hypoxémie artérielle responsable des manifestations cliniques :

3.1.1 La cyanose

- Caractérise les cardiopathies avec shunt droite-gauche. Elle se définit par la coloration bleu-violacée des téguments et des muqueuses apparaissant lorsque le sang capillaire moyen contient > 5 g d'hémoglobine réduite pour 100 ml de sang.
- Cette désaturation excessive du sang capillaire peut provenir :
 - soit d'une augmentation de la désaturation veineuse par ralentissement circulatoire (cyanose périphérique),
 - soit d'un défaut de la saturation artérielle : par anomalie de l'hémostase pulmonaire ; par shunt droite-gauche central, avec passage du sang dénaturé dans le sang artériel = cardiopathie cyanogène.
- Cliniquement : la cyanose est plus ou moins évidente, surtout nette au niveau des lèvres et des extrémités.

- **3.1.2 La polyglobulie**

- Fonction du degré de désaturation artérielle, elle est compensatrice.

Elle entraîne :

- une augmentation de l'hémoglobine ;
- une augmentation de l'hématocrite (d'où une hyperviscosité sanguine) ;
- des anomalies de l'hémostase (hypercoagulabilité).

- **3.1.3 Les complications de l'hypoxie**

- Sont constituées par :
 - les crises d'anoxie : accentuation brutale de la cyanose, avec malaise, hypotonie, perte de connaissance.
 - les accidents neurologiques toujours à redouter : accidents thromboemboliques notamment cérébraux ;
- abcès du cerveau (germes non filtrés au niveau du poumon).

3.2 Tétralogie de Fallot

- Le plus fréquent des shunts droite-gauche.

3.2.1 Anatomie

- 4 éléments, dont les 2 premiers seuls sont essentiels :
 - C.I.V ;
 - Sténose pulmonaire (infundibulaire + valvulaire + ou - branches) ;
 - Dextroposition aortique ;
 - H.V.D.

3.2.2 Physiopathologie

- Égalité des pressions ventriculaires droites et gauches ;
Shunt D-G : cyanose ;
Débit pulmonaire diminué.

3.2.3 Clinique

- La cyanose apparaît plus ou moins tôt selon l'importance de la sténose de la voie pulmonaire (souvent vers 3-6 mois, mais parfois plus tardivement).
Auscultation :
 - souffle systolique 3-4/6 au bord gauche ;
 - B2 diminué le plus souvent.
- Radio :
 - typiquement : Coeur "en sabot" avec arc moyen creux et pointe soulevée
 - vascularisation pulmonaire diminuée.
- E.C.G :
 - hypertrophie ventriculaire droite "type égalité de pression" avec transition dès V2.
- Echo :
 - affirme le diagnostic en montrant l'aorte "à cheval" sur le septum interventriculaire et la sténose pulmonaire.

- L'examen hémodynamique et angiographique précise l'anatomie de la voie pulmonaire et les sténoses éventuelles au niveau des branches.
-
- **L'évolution** se fait en règle vers l'aggravation de la cyanose avec risques de malaises et d'accidents neurologiques.
-
- **Le traitement** ne peut être que chirurgical :
 - soit intervention palliative chez le petit nourrisson de type anastomose de Blalock (entre l'artère sous-clavière et l'artère pulmonaire pour amener davantage de sang à être oxygéné) ;
 - soit intervention réparatrice chez l'enfant plus grand (fermeture de la C.I.V + élargissement de la voie pulmonaire avec ou sans patch).

4 Transposition des gros vaisseaux

- Cardiopathie congénitale cyanogène la plus fréquente en période néonatale.
Elle est définie par la naissance de l'aorte à partir du ventricule droit et de l'artère pulmonaire à partir du ventricule gauche.
Elle se révèle dès les tous premiers jours de la vie par une cyanose intense réfractaire.
L'auscultation est souvent normale.

- La radiographie montre un coeur ovoïde et une hypervascularisation pulmonaire.
L'échocardiogramme visualise la naissance anormale des gros vaisseaux.
Elle nécessite le plus souvent en urgence un geste de cathétérisme interventionnel (manoeuvre de Rahskind) avant la chirurgie.

5 Cardiopathies par obstacle

- **5.1 Sténoses de la voie pulmonaire**

- Elles peuvent siéger à tous les niveaux mais le plus souvent l'obstacle est valvulaire (rétrécissement pulmonaire orificiel) l'orifice étant constitué par un dôme plus ou moins épais.

Il y a peu de signes fonctionnels au début et le diagnostic est le plus souvent évoqué à l'auscultation devant un souffle systolique 3 à 4/6, siégeant au foyer pulmonaire, irradiant dans l'espace interscapulovertébral accompagné d'un deuxième bruit diminué.

5.2 Sténoses de la voie aortique

- **5.2.1 Le rétrécissement aortique congénital**
- Il siège le plus souvent au niveau orificiel mais peut être aussi sous-orificiel (voire sus-orificiel). Il est en règle révélé par un souffle méso-systolique maximum au foyer aortique.
L'E.C.G peut montrer une H.V.G.
L'écho-Doppler affirme le diagnostic et précise la sévérité.
L'évolution dans les formes sévères est dominée par le risque d'insuffisance cardiaque et de mort subite.

5.2.2 La coarctation aortique

C'est la sténose de l'isthme de l'aorte (partie initiale de l'aorte descendante).

2 Formes essentielles :

5.2.2.1 La coarctation de l'enfant

L'examen révèle 3 signes évocateurs : un souffle systolique doux au bord gauche du sternum et dans l'espace interscapulovertébral (où il peut prédominer) ; des artères fémorales peu battantes, voire non perceptibles ; une H.T.A. aux membres supérieurs.

- La radiographie peut montrer une incisure au niveau de l'aorte descendante.
L'écho par voie supra-sternale peut visualiser la coarctation dans la plupart des cas.
)

- L'évolution est dominée par le risque de complications liées à l'hypertension artérielle (et notamment d'accidents vasculaires cérébraux).

L'intervention chirurgicale est impérative.

- Elle consiste le plus souvent en la résection-suture de la région isthmique (intervention de Crafoord

- 5.2.2.2 La coarctation du nourrisson

Se révèle le plus souvent dans les premières semaines de la vie par une insuffisance cardiaque.

Elle sera évoquée sur la non pulsativité des pouls fémoraux.