

Screening des cardiopathies congénitales

Mark Hämmerli, Baden

Traduction: Romaine Arlettaz, Zurich

La qualité de vie des enfants atteints de cardiopathies congénitales s'est considérablement améliorée depuis la première opération à cœur ouvert il y a une cinquantaine d'années (fermeture d'une communication inter-auriculaire en 1953). De nos jours, pratiquement toutes les cardiopathies congénitales peuvent être traitées de façon curative ou palliative. Plus de 90% de ces enfants atteignent l'âge adulte. Néanmoins, les cardiopathies congénitales représentent toujours la deuxième cause de mortalité infantile en Suisse, après la mortalité périnatale¹⁾.

En cas de cardiopathie congénitale sévère, l'intervention chirurgicale représente en général le traitement de choix. Les résultats post-opératoires dépendent de la compétence du chirurgien, mais également des facteurs suivants²⁾:

- transfert rapide dans un centre spécialisé
- précision du diagnostic pré-opératoire
- qualité de la prise en charge par les anesthésistes et les pédiatres intensivistes

Une optimisation de ces différents facteurs devrait permettre d'améliorer la prise en charge thérapeutique des enfants atteints de cardiopathies congénitales. La rapidité avec laquelle un patient sera transféré dans un centre spécialisé dépend de la facilité avec laquelle l'examineur arrive à identifier une cardiopathie congénitale. Les médecins concernés en première instance sont donc les pédiatres. Différentes études ont montré que le diagnostic de cardiopathie congénitale est souvent posé avec un certain retard³⁾⁻⁶⁾. En Suède, la proportion des enfants chez lesquels le diagnostic d'une cardiopathie congénitale sévère n'a été établi qu'après leur départ de la maternité a même augmenté récemment⁷⁾. Le but de cet article est donc de présenter les données qui facilitent ce diagnostic. Pour le pédiatre, le but premier n'est pas de poser un diagnostic cardiaque précis selon une classification détaillée qui ne lui est pas forcément utile. En revanche, il doit pouvoir diagnostiquer à temps une cardiopathie congénitale nécessitant un traitement rapide. De ce fait, il doit savoir quels enfants avec une suspicion de cardiopathie congénitale doivent être transférés pour investi-

gations complémentaires, et quel est le degré d'urgence de ce transfert. Il doit connaître les signes et symptômes classiques, qui seront discutés dans cet article. L'accent sera donc mis non pas sur la classification de cardiopathies congénitales, mais sur la physiopathologie. En effet, les symptômes sont différents selon l'âge du patient: nouveau-nés, nourrissons dans la première année de vie, et enfants au-dessus de un an.

Cardiopathies congénitales canal-dépendantes chez le nouveau-né

Il est difficile de diagnostiquer une cardiopathie congénitale dans les premières heures de vie. Cela est dû en partie au fait que, durant la vie intra-utérine, le cœur profite de shunts entre les deux oreillettes (foramen ovale) et entre les deux gros vaisseaux (canal artériel) et que les deux ventricules travaillent en parallèle et non pas en série, comme c'est le cas après la naissance. Le passage de la circulation intra-utérine à la circulation post-natale prend un certain temps et généralement le nouveau-né atteint de cardiopathie congénitale même sévère s'adapte bien à la vie extra-uté-

rine. La constriction du canal artériel commence vers douze heures de vie et sa fermeture complète s'achève après plusieurs jours. Une cardiopathie congénitale est appelée canal-dépendante lorsque, du fait d'une obstruction sévère, la perfusion pulmonaire ou systémique ne s'effectue que grâce au canal artériel (figure 1). Lorsque le canal artériel se ferme, ces nouveau-nés développent rapidement soit une cyanose soit un état de choc avec défaillance cardiaque imminente et ils présentent des symptômes tels une tachypnée, une tachycardie, une pâleur ou mauvaise microcirculation, une fatigue lors des repas ou une anurie. La présence d'un souffle ne joue qu'un rôle accessoire, car beaucoup de nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave n'ont pas de souffle à ce stade précoce.

La plupart des enfants atteints d'une cardiopathie congénitale canal-dépendante sont à la maternité ou déjà à la maison lorsque les premiers symptômes apparaissent. Ces nouveau-nés doivent être transférés de toute urgence dans un hôpital doté d'un service de cardiologie pédiatrique, car ils peuvent développer très rapidement une décompensation cardio-vasculaire qui peut conduire à des complications sévères ou même à la mort. Ces enfants ne présentent généralement que des signes discrets d'insuffisance cardiaque, jusqu'à ce que la décompensation cardio-vasculaire apparaisse de façon très abrupte, parfois en quelques heures seulement.

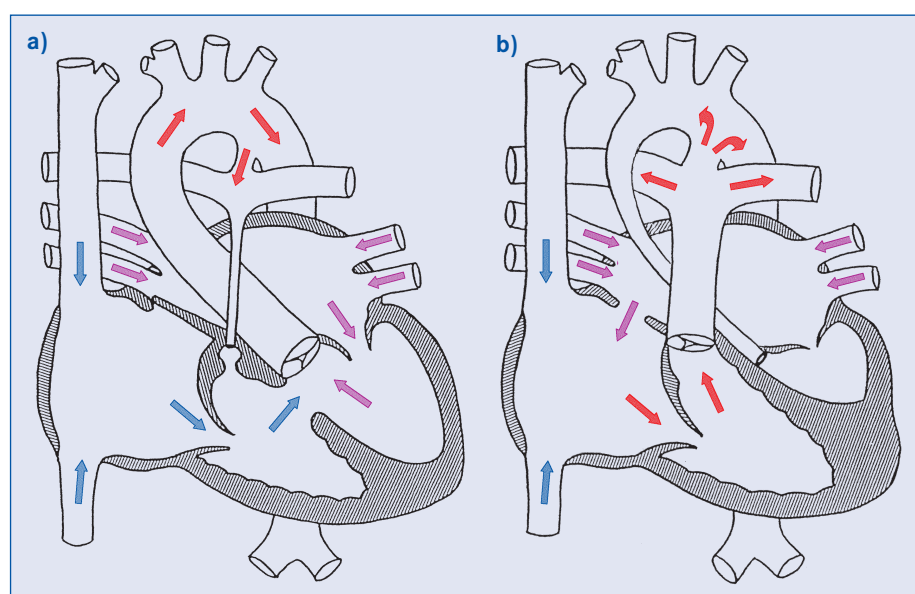


Figure 1: Cardiopathies congénitales canal-dépendantes

- a) Circulation pulmonaire canal-dépendante lors d'atrésie pulmonaire. Les sang veineux et artériel se mélangent dans l'aorte et une partie du sang mélangé arrive aux poumons en passant par le canal.
- b) Circulation systémique canal-dépendante lors d'hypoplasie du cœur gauche: sang artériel et veineux arrivent par le cœur droit dans l'artère pulmonaire et une partie du sang mélangé s'écoule par le canal dans l'aorte

L'échocardiographie fœtale permet en principe de diagnostiquer environ $\frac{2}{3}$ des cardiopathies congénitales (en particulier les cardiopathies congénitales graves). La réalité est toute autre puisque seule une minorité des cas est diagnostiquée avant la naissance. De ce fait, le diagnostic précoce de cardiopathies congénitales traitables reste un véritable défi pour le pédiatre.

Le canal artériel joue un rôle primordial dans les situations suivantes (*tableau 1*):

- Perfusion pulmonaire canal-dépendante, telle hypoplasie du ventricule droit, sténose pulmonaire sévère, atrésie pulmonaire etc.
- Perfusion systémique canal-dépendante, telle hypoplasie du ventricule gauche, sténose aortique sévère, atrésie aortique, coarctation de l'aorte, interruption de l'arc aortique
- Transposition des gros vaisseaux (la communication entre les circulations pulmonaires et systémiques dépend de la persistance du canal artériel)

Cardiopathies congénitales chez le nourrisson

L'adaptation circulatoire à la vie extra-utérine se poursuit: le canal artériel et le foramen ovale se ferment, et les résistances vasculaires pulmonaires, élevées durant la vie intra-utérine, diminuent pour se normaliser au cours des premiers mois de vie. En cas de cardiopathie congénitale où le sang circule librement dans l'aorte et l'artère pulmonaire (la communication inter-ventriculaire, le canal atrio-ventriculaire et le cœur univentriculaire sans sténose pulmonaire en sont des exemples), un hyperdébit pulmonaire peut se développer, car la résistance vas-

culaire pulmonaire est généralement inférieure à la résistance vasculaire systémique. Les symptômes classiques sont la *détresse respiratoire* et *dyspnée*, la difficulté ou l'*essoufflement lors des repas*, et une *mauvaise prise pondérale*, ainsi qu'un souffle cardiaque, parfois doux et souvent peu spécifique. Dans le cas d'une cardiopathie congénitale avec développement progressif d'une sténose pulmonaire (par exemple la tétralogie de Fallot), le shunt droit-gauche et la *cyanose* sont généralement discrets – ou même absents – au départ. Ces nourrissons présentent cependant un *souffle cardiaque*, qui par ailleurs peut être le seul signe clinique de cardiopathie congénitale.

Cardiopathies congénitales chez l'enfant

En Suisse, environ 90% des cardiopathies congénitales sont détectées durant la première année de vie. Les enfants plus âgés présentant une malformation cardiaque sont en général asymptomatiques et ont des performances physiques normales. Il s'agit en général de cardiopathies congénitales bénignes qui ne mettent pas la vie de l'enfant en danger. Un diagnostic et – le cas échéant – un traitement commencés à temps permettent cependant de limiter le risque de complications ultérieures.

Ce groupe d'enfants est généralement investigué en raison d'un *souffle cardiaque*. Il faut néanmoins préciser qu'au moins 60% d'une population infantine présente un souffle cardiaque (prévalence dépendante de l'examineur) et qu'il n'est pas toujours facile de différencier un souffle fonctionnel d'un souffle organique. La meilleure méthode de screening reste une auscultation soignée, associée bien sûr à l'examen clinique général^{(9)–(10)}.

L'échocardiographie représente l'investigation de choix, mais cette méthode est néanmoins coûteuse et prend beaucoup de temps. De ce fait, il n'est ni raisonnable ni nécessaire d'effectuer une échocardiographie chez tous les enfants présentant un souffle cardiaque. Les cardiopathies congénitales les plus couramment diagnostiquées après la première année de vie sont résumées dans le *tableau 2*.

- Communication interauriculaire
- Anomalies modérées de la valve aortique
- Coarctation de l'aorte
- Sténose aortique sous-valvulaire
- Prolapsus mitral

Tableau 2: Cardiopathies congénitales découvertes fréquemment après la première année de vie

Quintessence

- malgré les progrès effectués dans le domaine du diagnostic prénatal, la plupart des cardiopathies congénitales ne sont pas diagnostiquées à la naissance
- l'adaptation périnatale se déroule en général normalement, même en cas de cardiopathie congénitale sévère et les premiers symptômes ne se manifestent qu'après un intervalle libre de quelques heures à quelques jours. Cela explique que l'examen clinique de routine effectué à la maternité dans les premiers jours de vie est souvent normal.
- En cas de cardiopathie congénitale canal-dépendante, la circulation pulmonaire ou systémique n'est plus possible après fermeture du canal artériel, ce qui conduit en peu de temps à un choc cardio-vasculaire. Une suspicion de cardiopathie congénitale canal-dépendante nécessite une investigation cardiaque ou un transfert immédiats.
- La symptomatologie observée lors de cardiopathies congénitales est pauvre, et comprend la cyanose et l'état de choc chez le nouveau-né, la cyanose et l'insuffisance cardiaque (tachypnée, fatigue aux repas, mauvaise prise pondérale) chez le nouveau-né ou le nourrisson, et la présence d'un souffle cardiaque organique chez l'enfant plus âgé. Le souffle cardiaque ne joue pas de rôle déterminant chez le nouveau-né atteint de cardiopathie congénitale sévère.

Cardiopathies canal dépendantes concernant la circulation pulmonaire	Cardiopathies canal dépendantes concernant la circulation systémique	Shunt via le canal artériel
Tétralogie de Fallot avec sténose pulmonaire serrée	Sévère coarctation de l'aorte	Transposition des gros vaisseaux
Sténose pulmonaire valvulaire critique	Sténose valvulaire aortique critique	
Atrésie pulmonaire avec ou sans communication interventriculaire	Hypoplasie du cœur gauche	
Atrésie tricuspide avec sténose pulmonaire sévère	Interruption du tronc aortique	
Anomalie d'Ebstein sévère de la valve tricuspide		

Tableau 1: Principales cardiopathies congénitales canal dépendantes

Références et correspondance:

Voir le texte allemand