

COEUR ET TRISOMIE 21

Il est habituel de dire que 1 enfant sur 100 a le coeur malade si l'on considère uniquement la période périnatale, en tenant compte des enfants nés vivants, des morts nés, et des interruptions médicales de grossesse, la prévalence globale des malformations cardiaques est d'environ 7,5/1000 naissances.

On retrouve dans 12% des cas une anomalie chromosomique et c'est la trisomie 21 qui est la plus fréquente des anomalies rencontrées. 40 à 50% des enfants trisomiques présentent une cardiopathie congénitale.

Principales cardiopathies.

I - Données normales (Figure 1)

Très rapidement après la naissance, la circulation droite et gauche du coeur fonctionne en série et il n'y a plus de communication entre le côté droit et le côté gauche du coeur. Le sang «bleu» non oxygéné qui revient au coeur par les veines caves passe de l'oreillette droite au ventricule droit à travers la valve tricuspide, il est éjecté dans l'artère pulmonaire pour se faire oxygéner dans les capillaires pulmonaires. Le sang «rouge» bien oxygéné revient au coeur par les veines pulmonaires connectées à l'oreillette gauche, passe dans le ventricule gauche à travers la valve mitrale et est éjecté dans l'aorte pour être distribué à tout l'organisme. Après passage dans les différents organes, le sang qui a perdu en particulier son oxygène revient au coeur droit par les veines caves.

Cette circulation en série se fait avec des pressions basses dans les cavités droites et la circulation

pulmonaire avec des pressions artérielles élevées dans la circulation gauche (systémique) dont le reflet est la pression artérielle qui peut être prise avec un brassard à tension. Cette différence de pression entre le côté gauche et le côté droit du coeur n'existe pas à la naissance car les pressions sont à ce moment équivalentes, ce n'est qu'au bout d'environ 8 semaines que s'établit progressivement ce régime de différence de pression.

II - Shunt gauche-droit.

A - Principales cardiopathies responsables de shunt gauche-droit. On entend par là une communication anormale entre le côté gauche et droit du coeur.

1 - *Le canal atrio-ventriculaire* (figure 2) est la plus fréquente des cardiopathies de l'enfant trisomique 21, rencontrée une fois sur deux. Il s'agit d'une anomalie du cloisonnement du coeur qui aboutit à des degrés variables à la constitution d'une communication entre les ventricules (on parle de CIV), d'une communication entre les oreillettes (on parle de CIA), et d'anomalies des valves tricuspide et mitrale.

2 - Les autres anomalies.

On rencontre par ordre de fréquence des CIV isolées, des CIA isolées, la persistance du canal artériel.

B - Evolution naturelle.

Une communication anormale entre le côté gauche et droit du coeur, compte tenu des régimes différents de pression à gauche et à droite, va entraîner un passage excessif de sang dans le coeur droit. Lorsqu'il existe une telle

communication, et compte tenu de la différence de pressions qui s'établit, la quantité de sang qui traverse le coeur de gauche à droite va augmenter progressivement. C'est ce passage anormal qui est responsable d'un **souffle au coeur** qui fait découvrir ces cardiopathies non pas à la naissance même (puisque les pressions sont initialement identiques à droite et à gauche), mais secondairement au bout de quelques jours de vie.

L'évolution peut en rester là, le souffle reste le témoin d'une **cardiopathie compensée**. Parfois, progressivement, ce shunt gauche-droit augmente avec la baisse normale des pressions droites, il s'ensuit une surcharge dans la circulation pulmonaire, plus de sang qui passe sous une pression forte, aboutissant si le shunt est important à une **cardiopathie décompensée avec une défaillance cardiaque**.

Cette augmentation de débit sous une pression plus élevée dans la circulation pulmonaire entraîne une réaction des artéioles pulmonaires, un «mécanisme de défense pour limiter le débit», ainsi se constitue progressivement une «hypermusculature» des artéioles pulmonaires qui diminue le diamètre de ces artéioles et continuant d'évoluer va empêcher le sang d'arriver au poumon pour se faire oxygéner. Cette obstruction progressive des vaisseaux pulmonaires aboutit au **Syndrôme d'Eisenmenger** (figure 3) : dans un premier temps les pressions droites et gauches s'égalisent, il y a disparition du souffle, puis les pressions droites deviennent plus élevées et le shunt s'inverse, le sang bleu passe du côté gauche du coeur et l'enfant devient bleu, **cyanosé**.



C - Facteurs aggravants chez l'enfant trisomique 21.

1 - Fragilité constitutionnelle pulmonaire.

L'apparition plus rapide du syndrome d'Eisenmenger chez l'enfant trisomique 21 par rapport à un enfant non trisomique pour une même cardiopathie est notée de longue date. Elle tient au fait d'un mauvais développement pulmonaire (**hypoplasie pulmonaire**) qui aboutit globalement à une diminution du nombre des alvéoles et du lit vasculaire pulmonaire.

2 - Hypoventilation alvéolaire et apnées obstructives du sommeil.

Tout facteur qui engendre de mauvais échanges pulmonaires (contribuant à un manque d'oxygène d'où **hypoxie**) va aggraver l'hypertension artérielle pulmonaire du syndrome d'Eisenmenger. On sait que le massif facial de l'enfant trisomique 21 est hypoplastique, que souvent les végétations adénoïdes sont très développées de même que les amygdales, qu'il existe une chute de la langue en arrière (glossoptose), que les sécrétions rhinopharyngées sont abondantes et mal évacuées. Ces éléments joints à une certaine faiblesse musculaire (**hypotonie**) vont aggraver l'hypertension artérielle pulmonaire en augmentant les résistances pulmonaires.

D - Dépistage.

1 - Echocardiographie.

Actuellement la majorité des cardiopathies congénitales sont **dépistées pendant la grossesse**. C'est habituellement autour de 20-21 semaines qu'une échographie «lente» permet de dépister la malformation et d'en faire le pronostic. Sinon, cet examen doit être **systématique à la naissance**, même s'il n'y a pas de signes d'appel clinique, on a vu que le souffle n'était pas toujours présent à la naissance.

2 - Signes cliniques et examens paracliniques.

La découverte d'un **souffle cardiaque** et les modifications des bruits du cœur doivent faire pratiquer un examen par un cardiopédiatre et faire réaliser une échocardiographie Doppler. Parfois la cardiopathie n'est pas décompensée et le souffle reste la seule manifestation retrouvée par le médecin.

Les signes de **défaillance cardiaque** apparaissent plus tardivement vers 4 à 6 semaines : le cœur est rapide, mais le premier élément qui est visible pour les parents est l'essoufflement, l'enfant respire vite (polypnée), au début à l'effort (prise du biberon) puis progressivement en permanence, il ne finit plus ses biberons, sa courbe de poids est médiocre.

La **cyanose** est un signe d'évolution tardive, souvent après plusieurs années d'évolution d'un shunt gauche droit, compliqué d'hypertension artérielle pulmonaire, avec inversion du shunt qui devient droit-gauche.

E - Explorations.

Une fois le diagnostic fait, la surveillance clinique est étroite les premiers mois de vie. Si l'échocardiographie initiale est l'examen essentiel, le bilan est souvent complété par une radiographie des poumons et un électrocardiogramme.

Un cathétérisme cardiaque avec angiographie est souvent réalisé pour juger de la forme anatomique de la cardiopathie et surtout pour évaluer les pressions pulmonaires et la possibilité d'une intervention chirurgicale qui vise à réparer la malformation cardiaque. On attend toujours au moins l'âge de 3 mois pour réaliser un tel examen afin de se situer dans la période où les pressions pulmonaires auraient dû retourner à la normale.

F - Traitement.

Si la cardiopathie n'est pas décompensée, seule une surveillance est nécessaire, rapprochée les premiers mois, puis annuelle par la suite.

Si la cardiopathie est décompensée avec défaillance cardiaque, un **traitement médical** est entrepris en général à base de Digoxine (qui renforce la contractilité du cœur et le ralentit) et d'un diurétique (Lasilix par exemple) qui vise à diminuer la surcharge circulatoire.

Une **correction chirurgicale** uniquement sur la malformation cardiaque peut s'avérer nécessaire pour éviter l'évolution vers un syndrome d'Eisenmenger. Si les résistances pulmonaires sont élevées, cela témoigne d'une atteinte des artéoles pulmonaires et la correction chirurgicale de la cardiopathie devient impossible.

En cas de canal atrioventriculaire, la réparation chirurgicale (avant 1 an) consiste à fermer la communication interventriculaire par un patch en dacron (pièce de tissu synthétique), à fermer la communication interauriculaire par un patch péricardique et enfin à réparer les valves auriculoventriculaires. Le risque opératoire est important mais environ 70 % des enfants vont tirer un bénéfice de cette chirurgie.

III - Autres cardiopathies congénitales.

La tétralogie de Fallot qui se traduit en général par des accès de cyanose est assez fréquente chez l'enfant trisomique 21. La réparation chirurgicale est possible dans la plupart des cas.

IV - Cardiopathies de révélation plus tardive.

Un enfant trisomique 21 doit être suivi régulièrement sur le plan car-

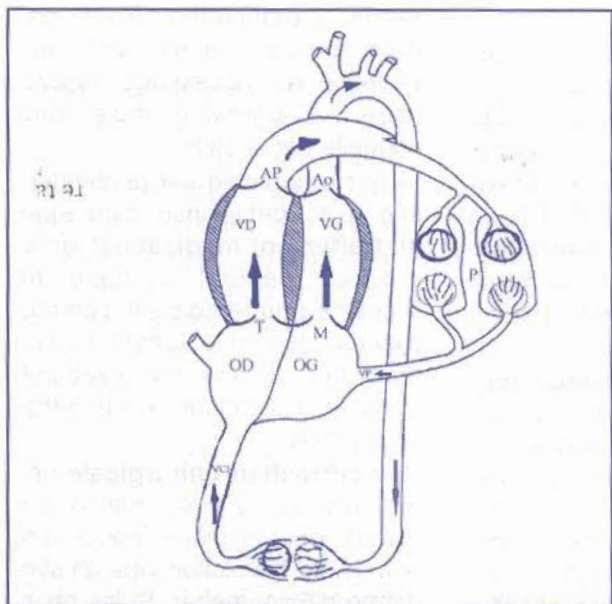


Figure 1 - Circulation sanguine normale

VCI = veine cave inférieure, T = valve tricuspide, VD = ventricule droit, AP = artère pulmonaire, P = poumons, OG = oreillette gauche, M = valve mitrale, VG = ventricule gauche, AO = aorte.

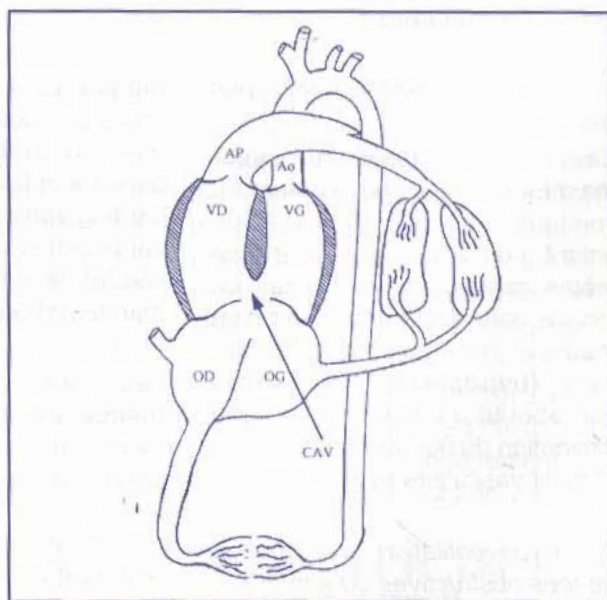


Figure 2 - Canal atrio-ventriculaire (CAV).

VD = ventricule droit, AP = artère pulmonaire, OG = oreillette gauche, VG = ventricule gauche, AO = aorte.

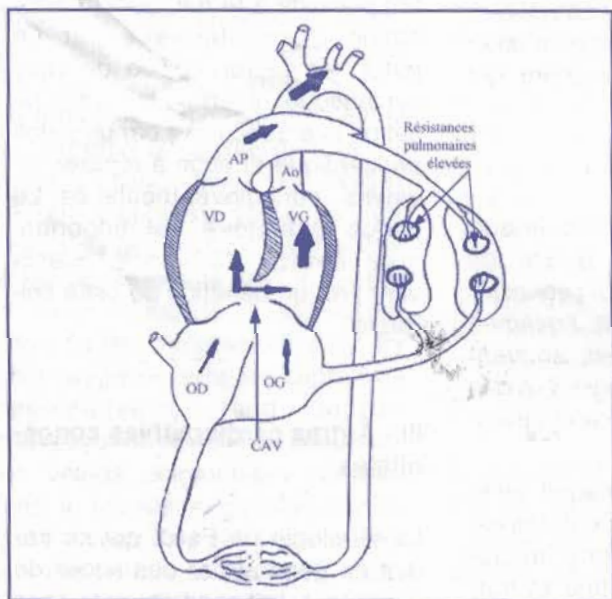


Figure 3 - Syndrome d'Eisenmeger en cas de canal atrio-ventriculaire.

Les résistances pulmonaires sont élevées, le sang «bleu» est dévié à travers le CAV vers la cavité gauche et la circulation systémique, l'enfant est cyanosé.

OD = oreillette droite, VD = ventricule droit, OG = oreillette gauche, VG = ventricule gauche, AO = aorte, CAV = canal atrio-ventriculaire.

diaque, même s'il ne présente pas de cardiopathie congénitale. Ces enfants peuvent développer tardivement des fuites valvulaires en particulier mitrale (avec prolapsus de cette valve) ou aortique.

V - Prévention.

Sur toute anomalie cardiaque des infections de l'endocardite sont possibles qui aggravent la malformation et il est nécessaire de bien faire la **prévention de l'endocardite infectieuse**. Une bonne hygiène dentaire est primordiale. Un traitement antibiotique de couverture est indiqué dans des situations particulières.

Des **vaccinations** préventives sont conseillées, en particulier le vaccin antigrippal.

Pr. G. TEYSSIER
(CHU St ETIENNE)
Pédiatre Cardiologue