



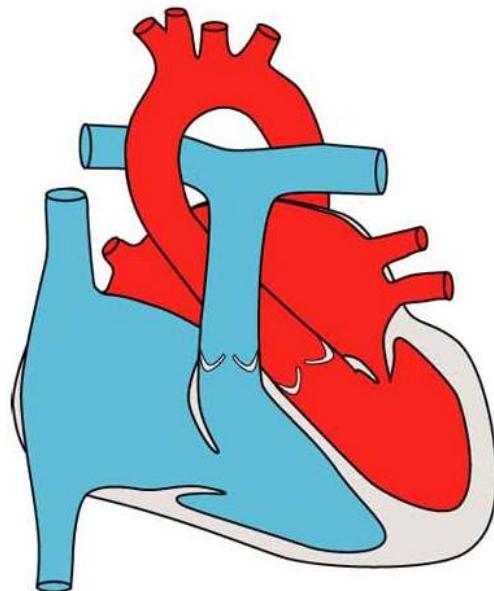
Classification des Cardiopathies congénitales

≈1%

Marilyne Lévy, PH

Service de Chirurgie Cardiaque Pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades
UE3C, Paris

Cardiopathies Congénitales : quelques chiffres



Environ **1%** des naissances vivantes
soit près de **7000** enfants par an en France

- Communication inter-ventriculaire **30 %**
- Cardiopathies conotroncales **20% (200 Fallot)**
- Cardiopathies variées **50%**

>>> Pathologies pédiatriques **fréquentes**

- 450 nouveaux cas de LA par an
- 350 nouveaux cas de mucoviscidose par an

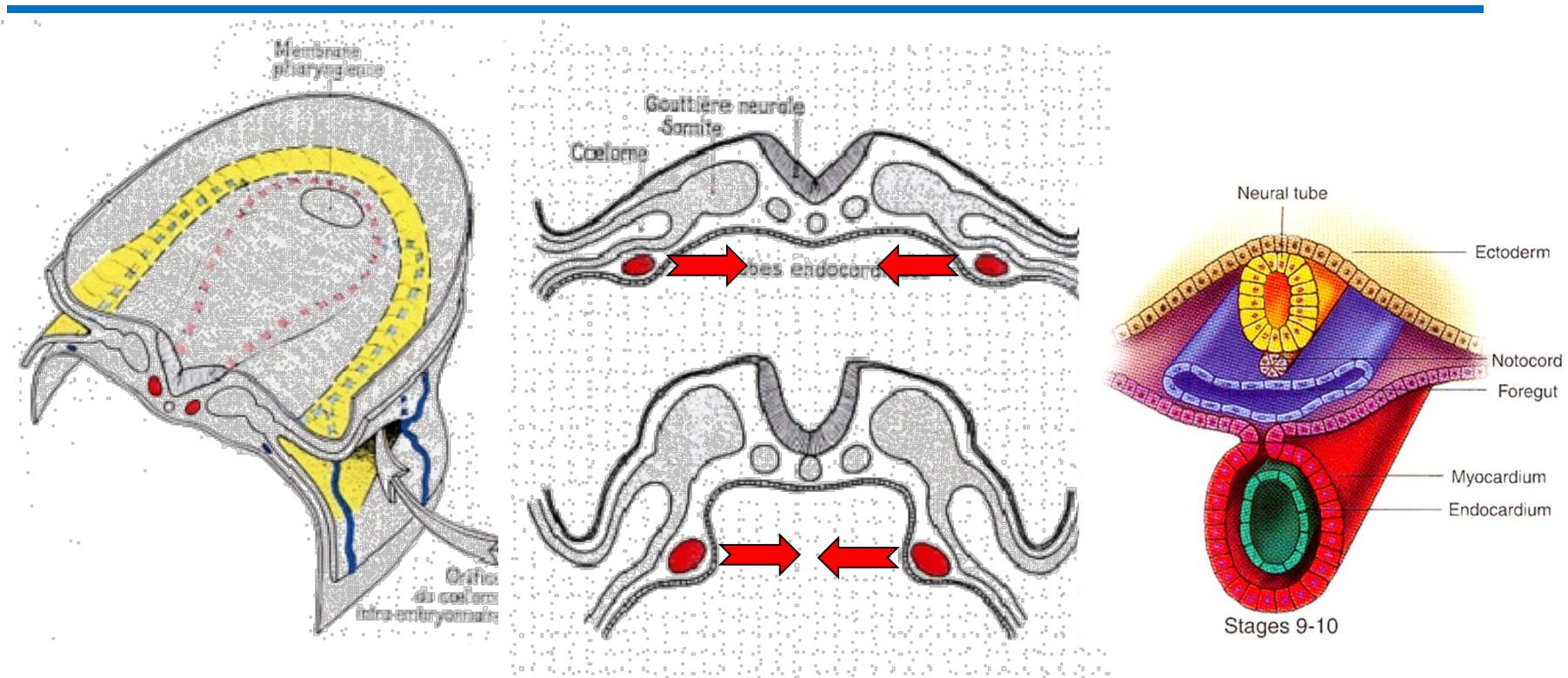
Classifications plurielles

- Embryologiques
- Anatomiques
- Mécanistiques
- Génétiques
- Physiologiques

Rappel embryologique

Effrayant mais utile

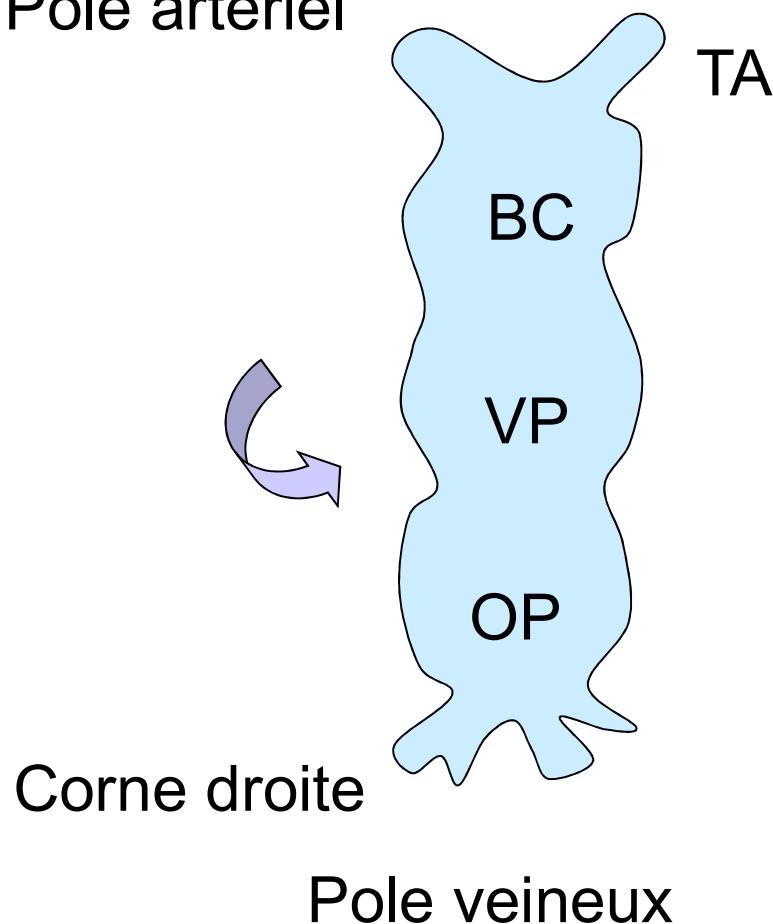
Tubes endodardiques



En av du tube digestif If puis FUSION à J22 pour former le
Tube Cardiaque Primitif

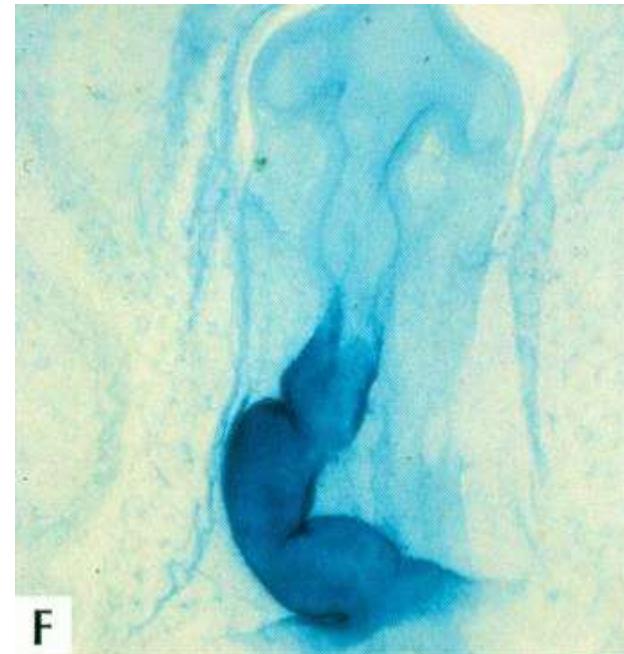
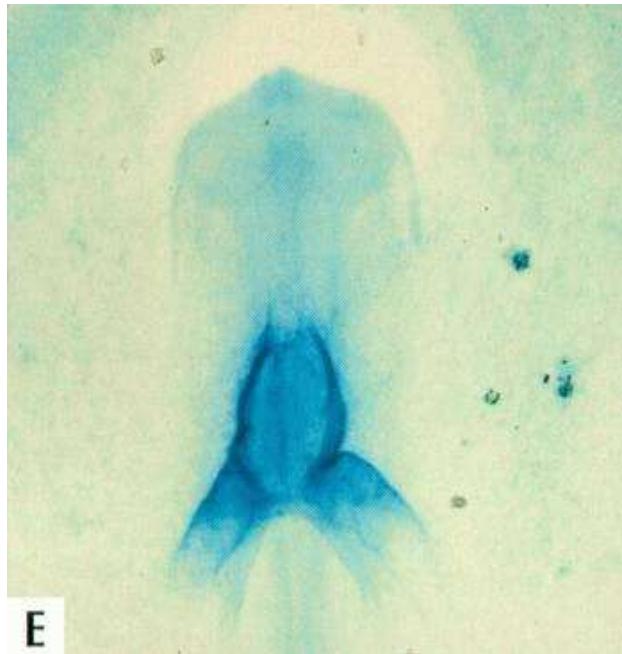
Tube cardiaque primitif

Pole artériel



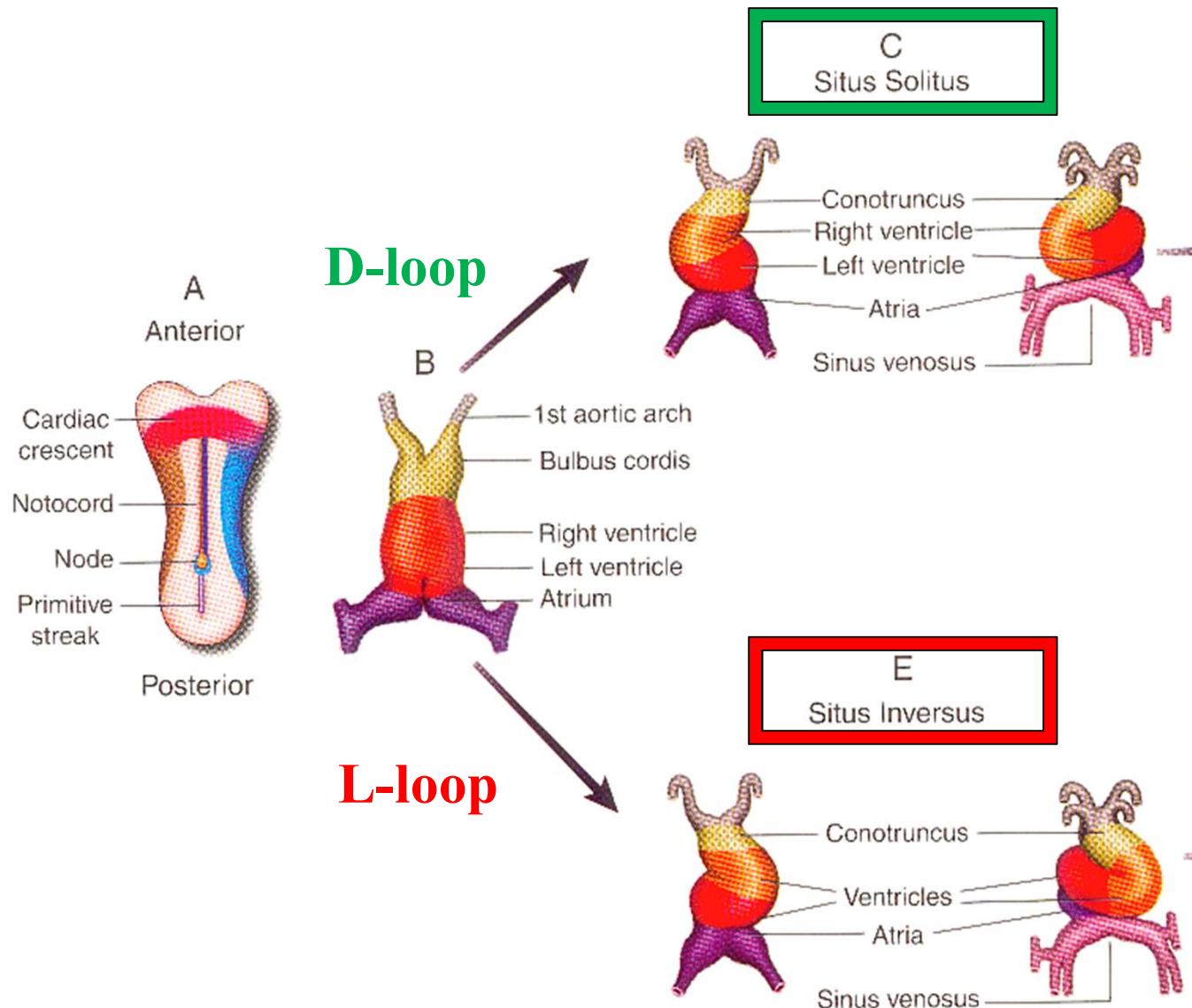
- J23 : LOOPING
- Boucle droite

D-Loop – J23

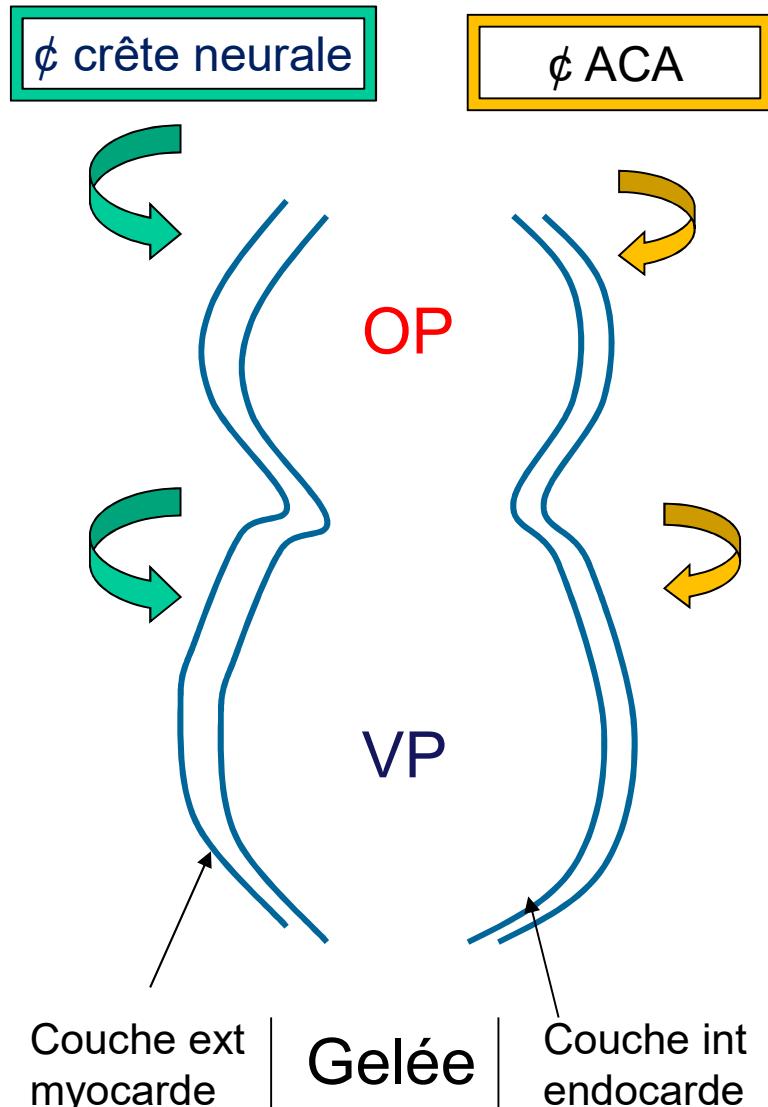


- Première manifestation de la latéralisation de l'embryon (asymétrie G-D)
- cils vibratiles (Kartagener) et courants ioniques

La boucle cardiaque en D ou L



Tube cardiaque « revisité »

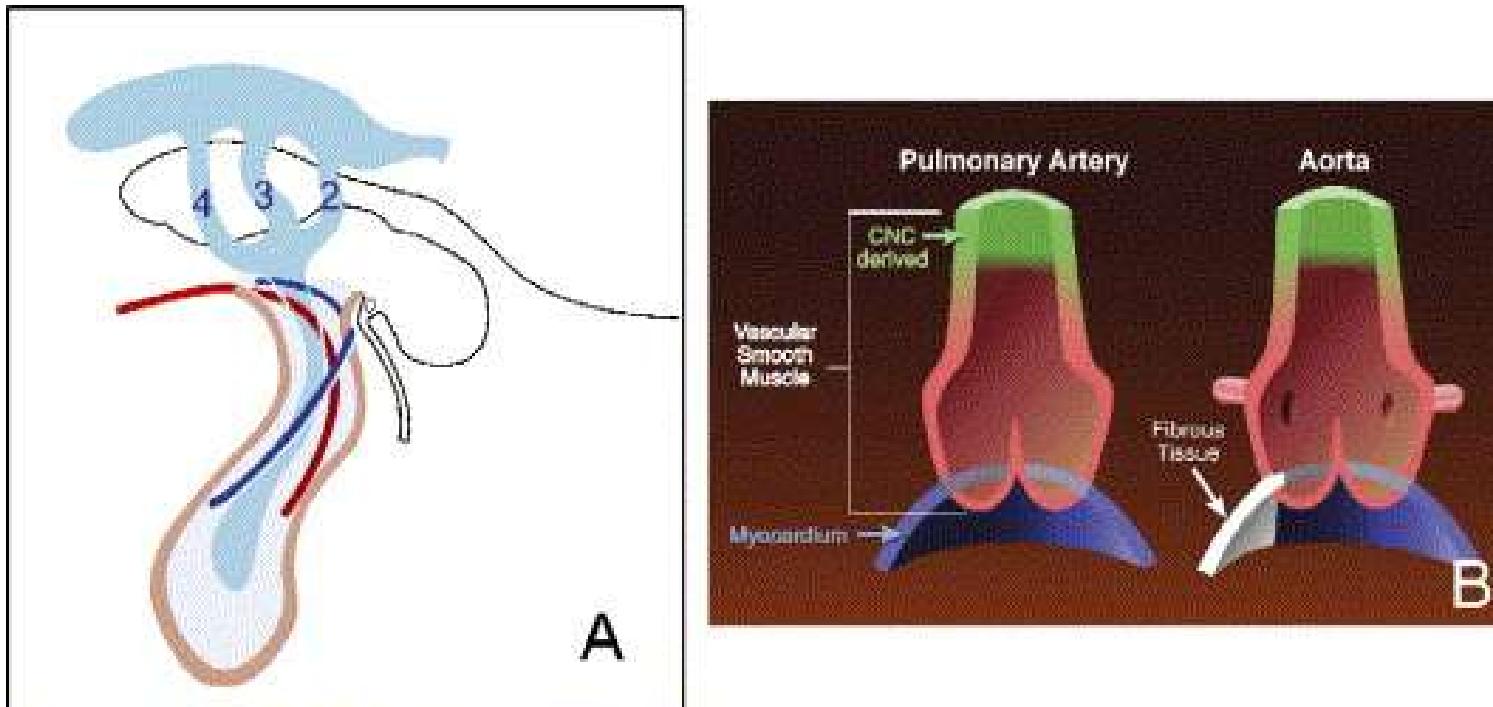


- **Cavité postérieure** : future oreillette / ve (puis OG)
- **Cavité antérieure** : futur ventricule / lf (puis VG)
- **Migration de cellules de la crête neurale et de l'aire cardiaque antérieure** durant le looping (VD, partie OD, voie d'éjection)

Formation du cœur

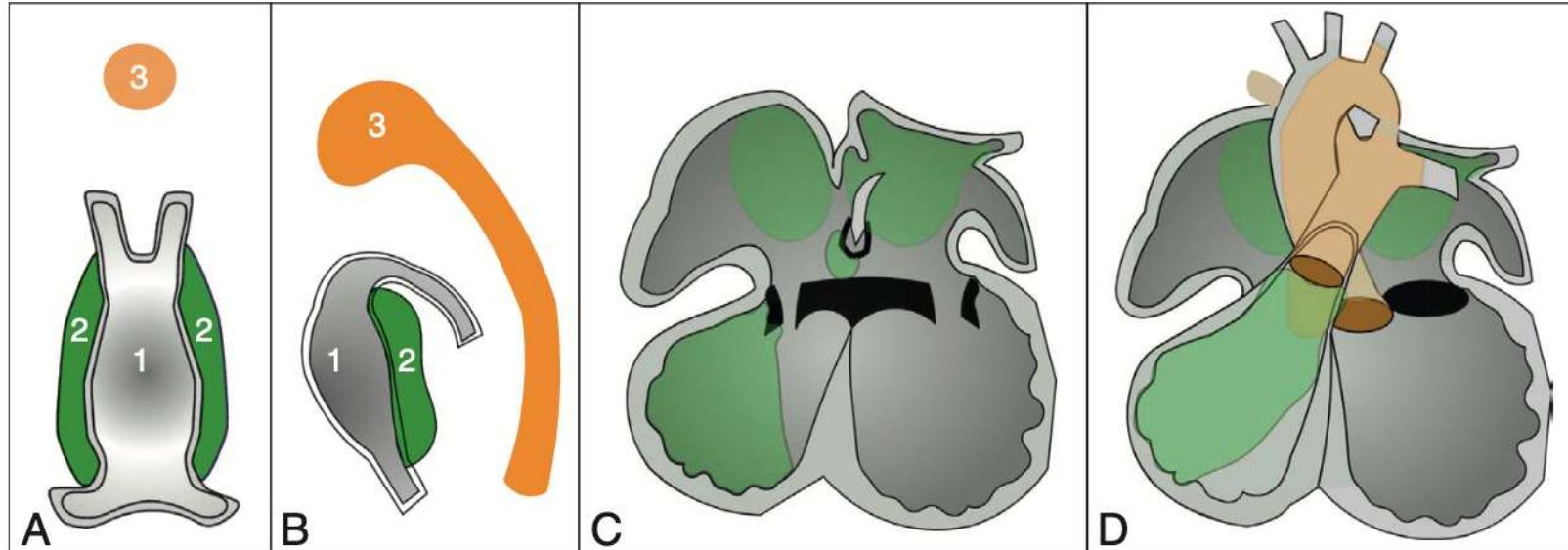
- Tube cardiaque primitif *mais aussi*:
 - Cellules de la crête neurale
 - Aire cardiaque antérieure (secondary heart field)
 - Mésocarde dorsal (veines)

Cono-troncus : double origine

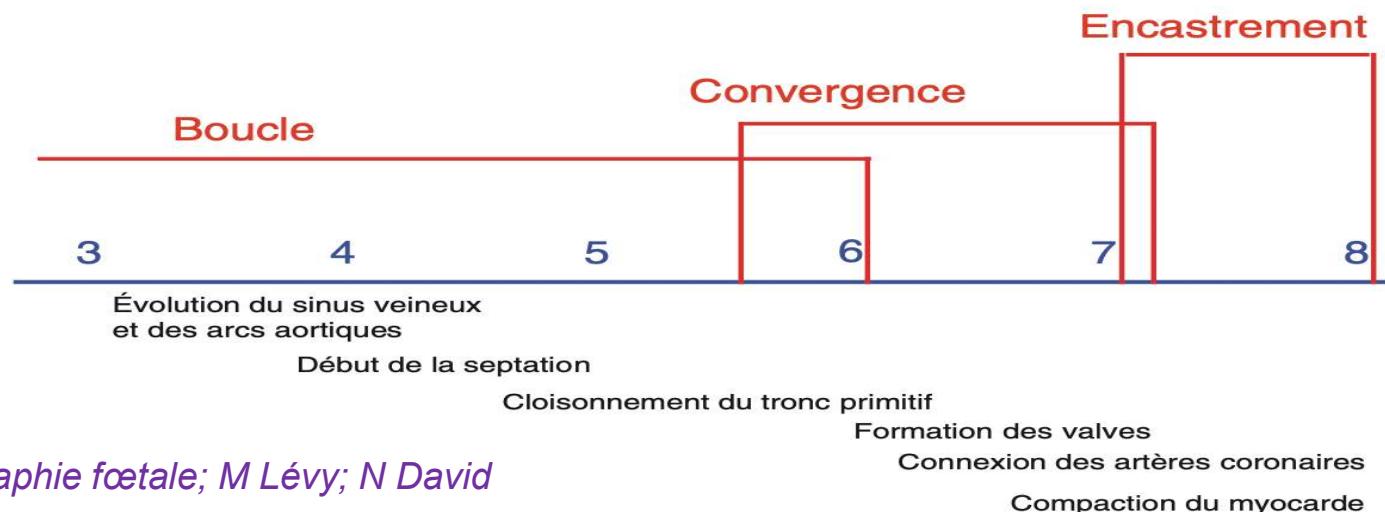


Migration de cellules de la **crête neurale** et de l'**aire cardiaque antérieure** : voie d'éjection ventriculaire

Les différentes étapes



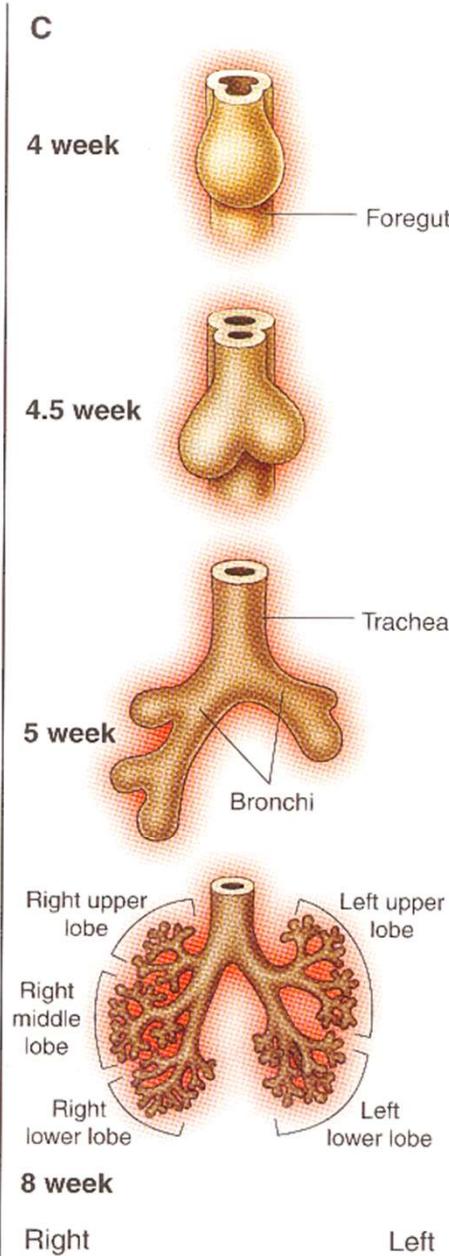
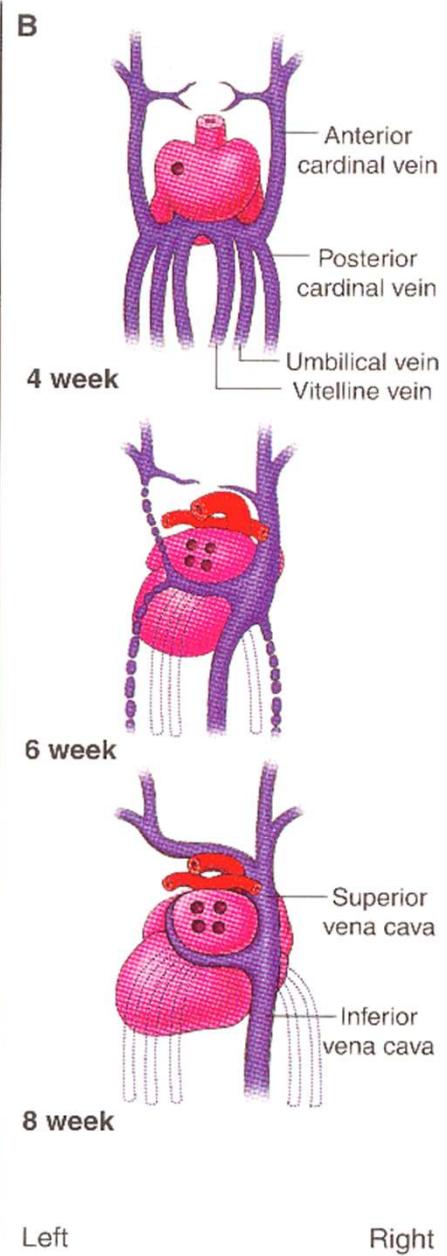
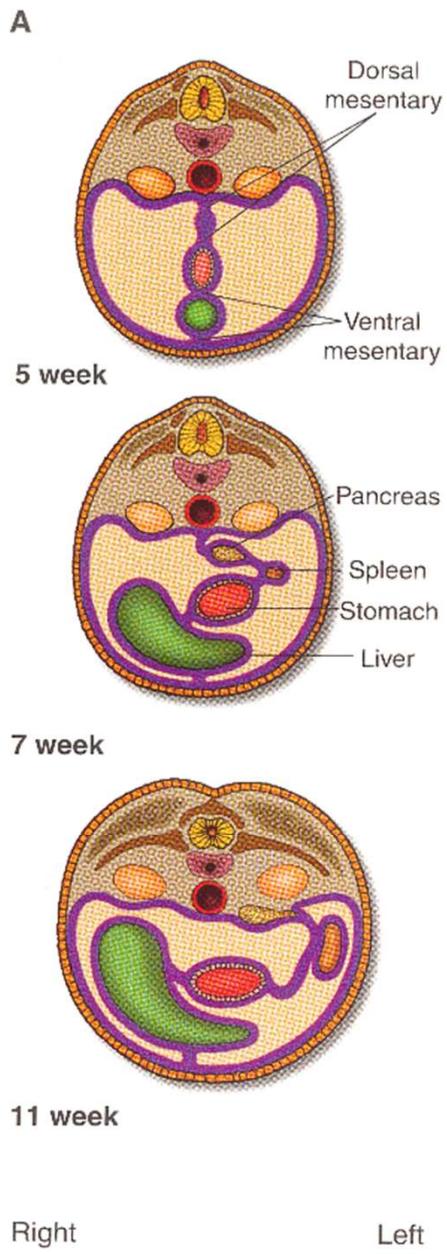
1 : premier champ cardiaque ; 2 : second champ cardiaque ; 3 : crête neurale.



Cœur en place ssi

- Looping à J23
- Convergence pour assurer les concordances entre oreillettes et ventricules mais aussi entre ventricules et vaisseaux
- Wedging pour ramener l'aorte au dessus du VG, en AR et à Dte de l'artère pulmonaire, avec une continuité mitro-aortique
*effacement du conus à gauche,
persistance à droite)*

Autour du cœur : les vaisseaux et les poumons



Malformations cardiovasculaires

- Anomalies de la boucle : position du VG/VD
- Anomalie de septation (O ou V)
- Anomalies d'alignement des cloisons
- Anomalies des connexions (AV et VA)
- Anomalies des crêtes neurales : cono-troncus
- Anomalies hémodynamiques, Anomalies de la mort cellulaire (valves malformées, CIV trabéculées)
- Anomalies de la gelée cardiaque : CAV

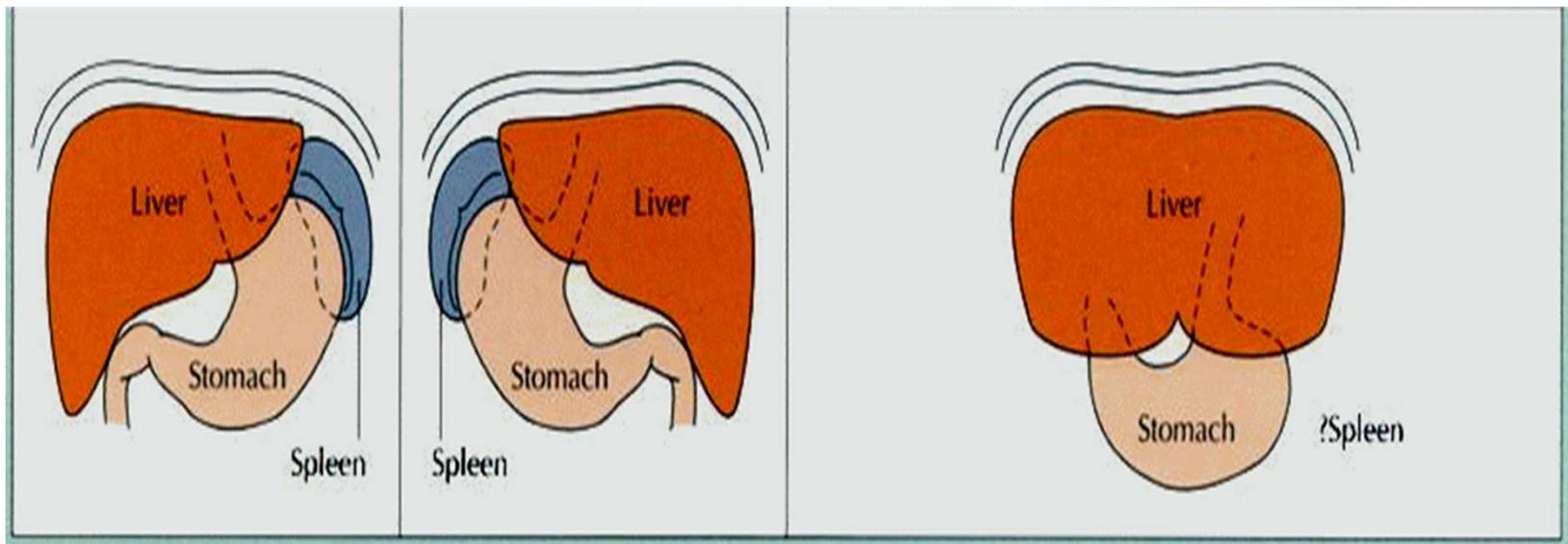
Anomalies du situs et de la loop

- Inversion : Situs inversus totalis
 - isolé
 - souris iv/iv : cils immobiles (syndrome Kartagener)
- Randomisation globale : Hétérotaxie
 - asplénie
 - polysplénie
- Randomisation partielle
 - Double discordance
 - VU, discordances intersegmentaires, inversion ventriculaire

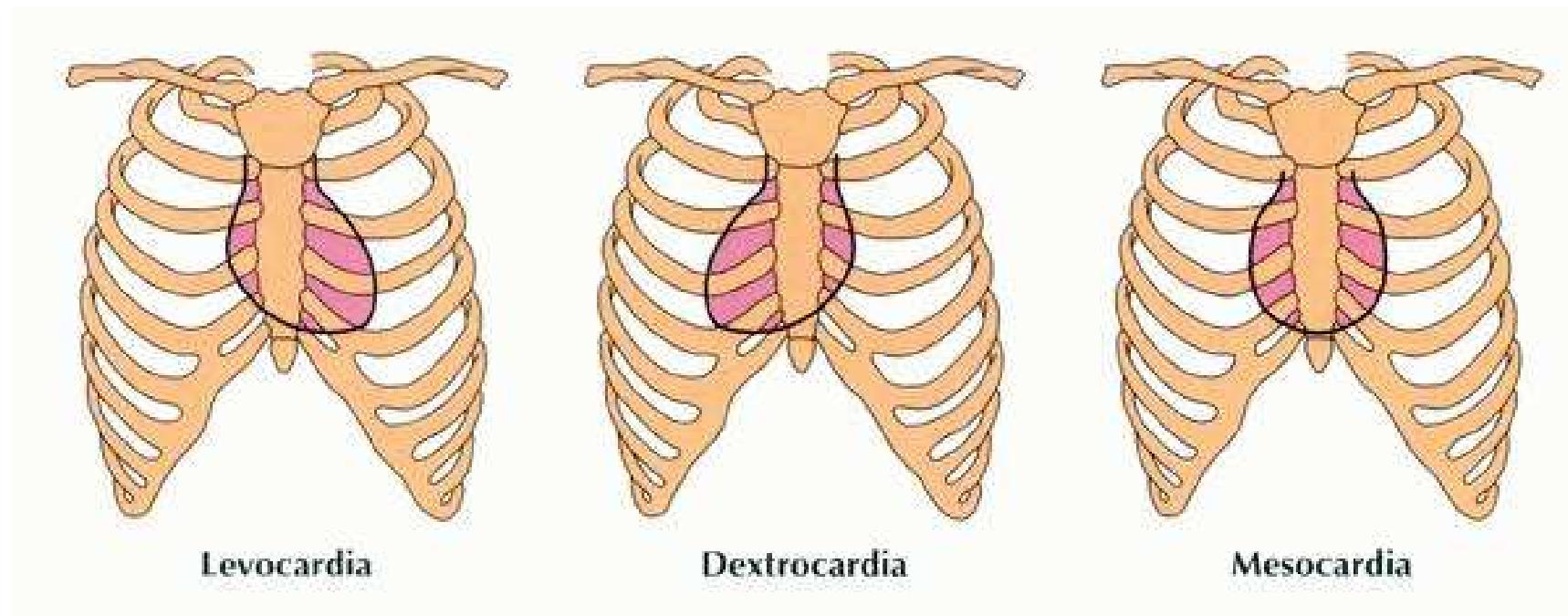
Le situs

- Solitus
 - OG (morphologie gauche) à Gche de l'OD
 - OD recevant la VCI située à Droite de l'Aorte
- Inversus « OD » à gauche de « l'OG »
- Isomérisme Droit ou Gauche
- Boucle gauche : VD à Gauche du VG

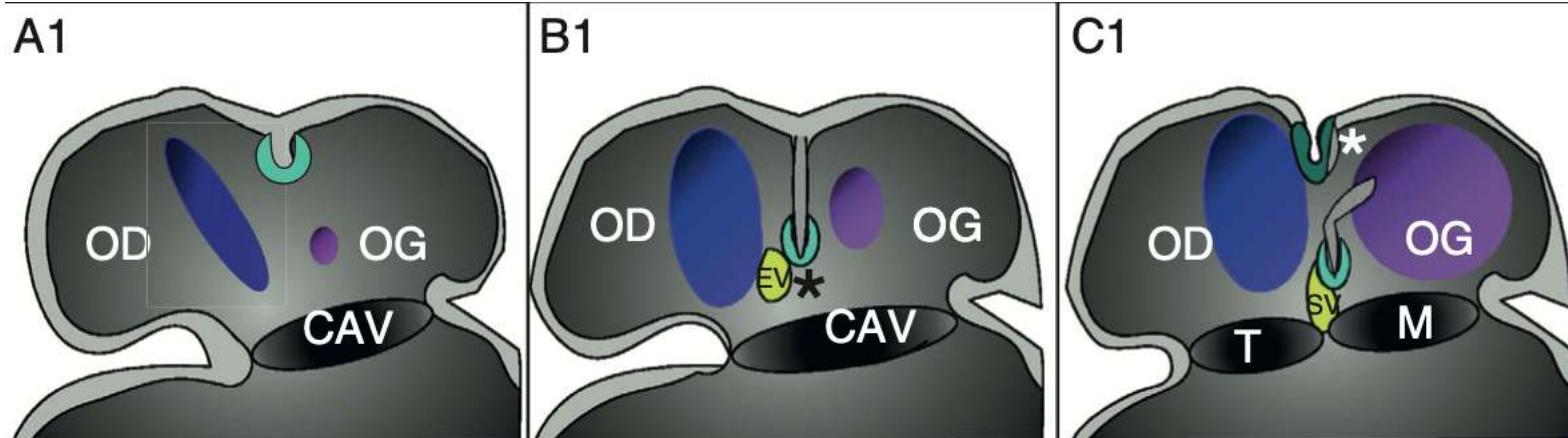
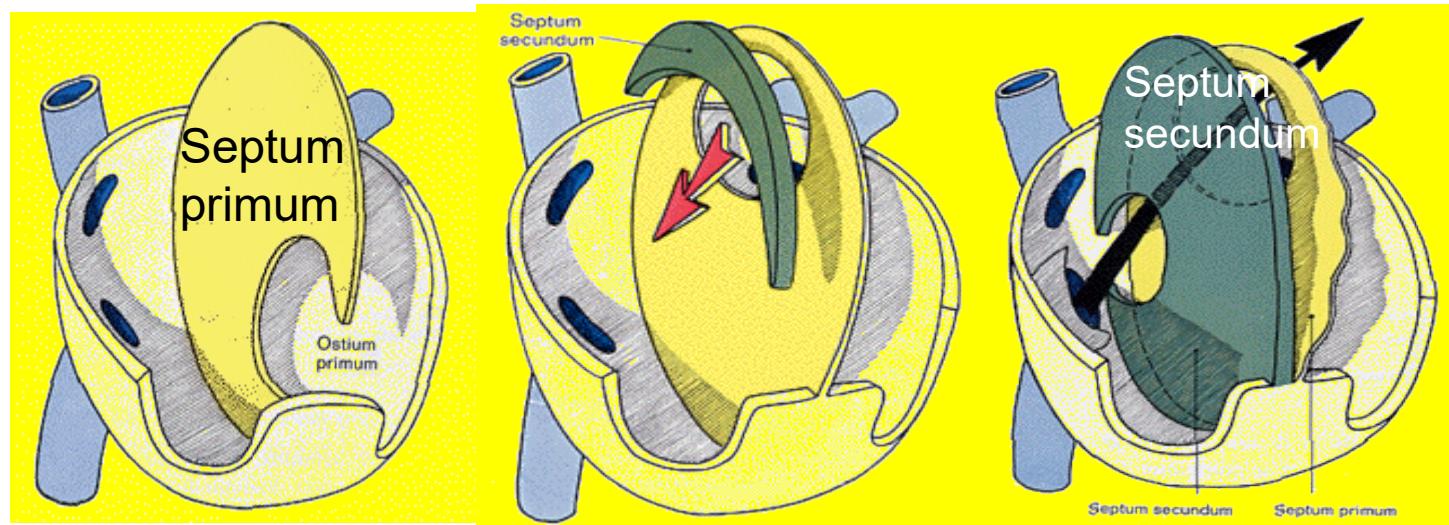
Le situs (2)



Position du cœur dans le thorax



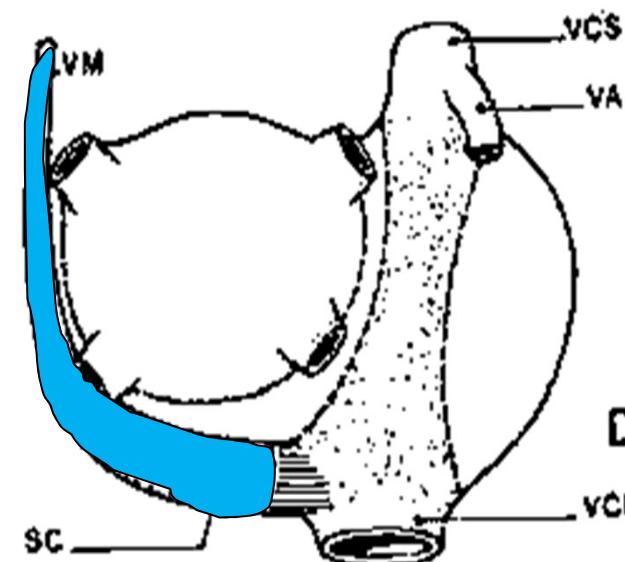
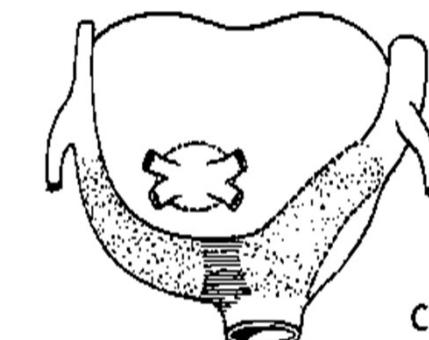
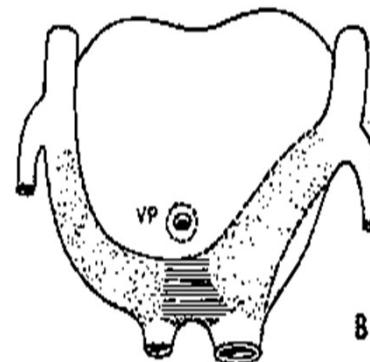
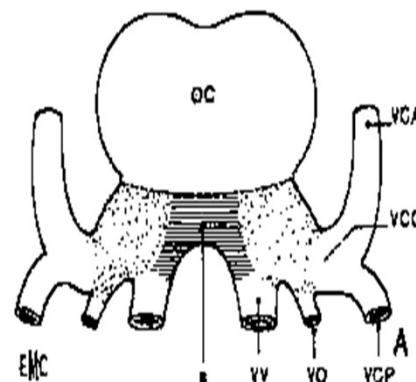
Septation atriale et jonction AV



Oreillettes

- Défaut de cloisonnement de l'oreillette IVE
 - Oreillette unique
 - Persistance du FO après la naissance
 - CIA Ollum
 - CIA Olum
 - Défaut d'incorporation des veines dans l'O
 - Anomalies des retours veineux systémiques ou pulmonaires

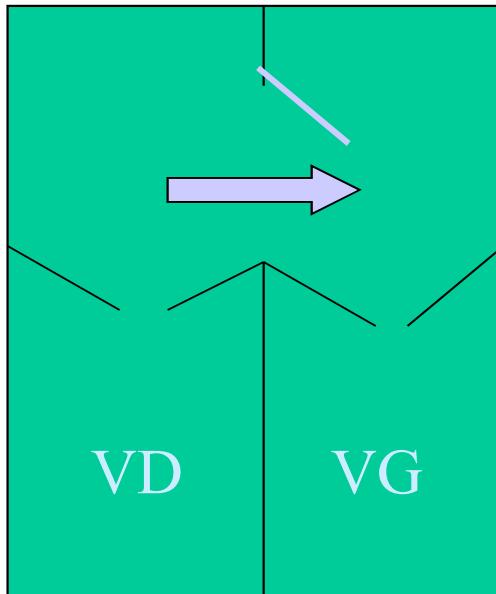
Evolution du sinus veineux



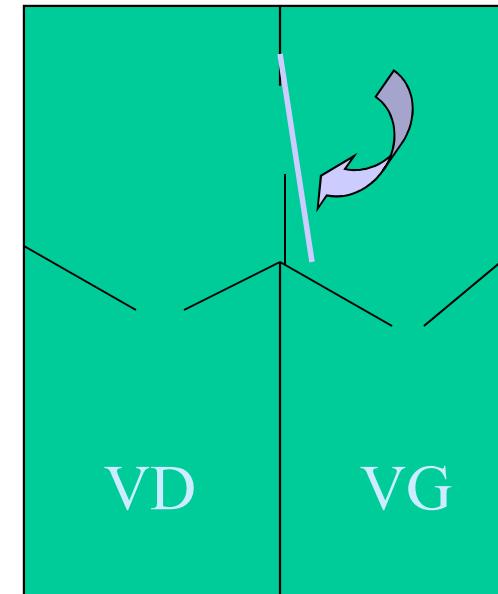
- Involution de la corne veineuse G dont il ne restera que le sinus coronaire et **rarement une VCSG** qui se draine toujours ds le SC
 - **VCSG à l'OG** (par abs de toit du SC)
 - VCI à l'OG (rare ++)

La cloison interauriculaire périnatale

Foetus



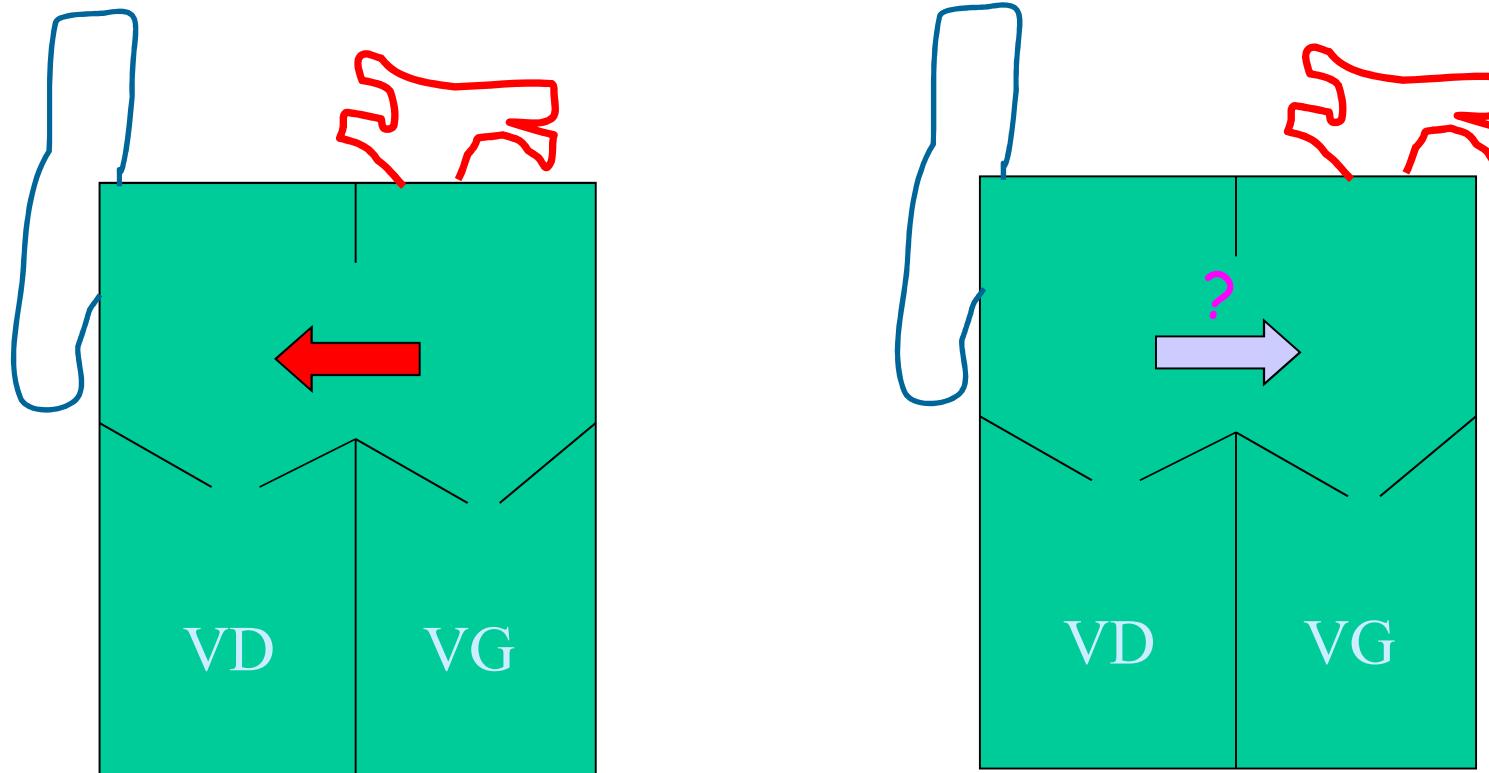
Naissance



Poumons : 7% DC

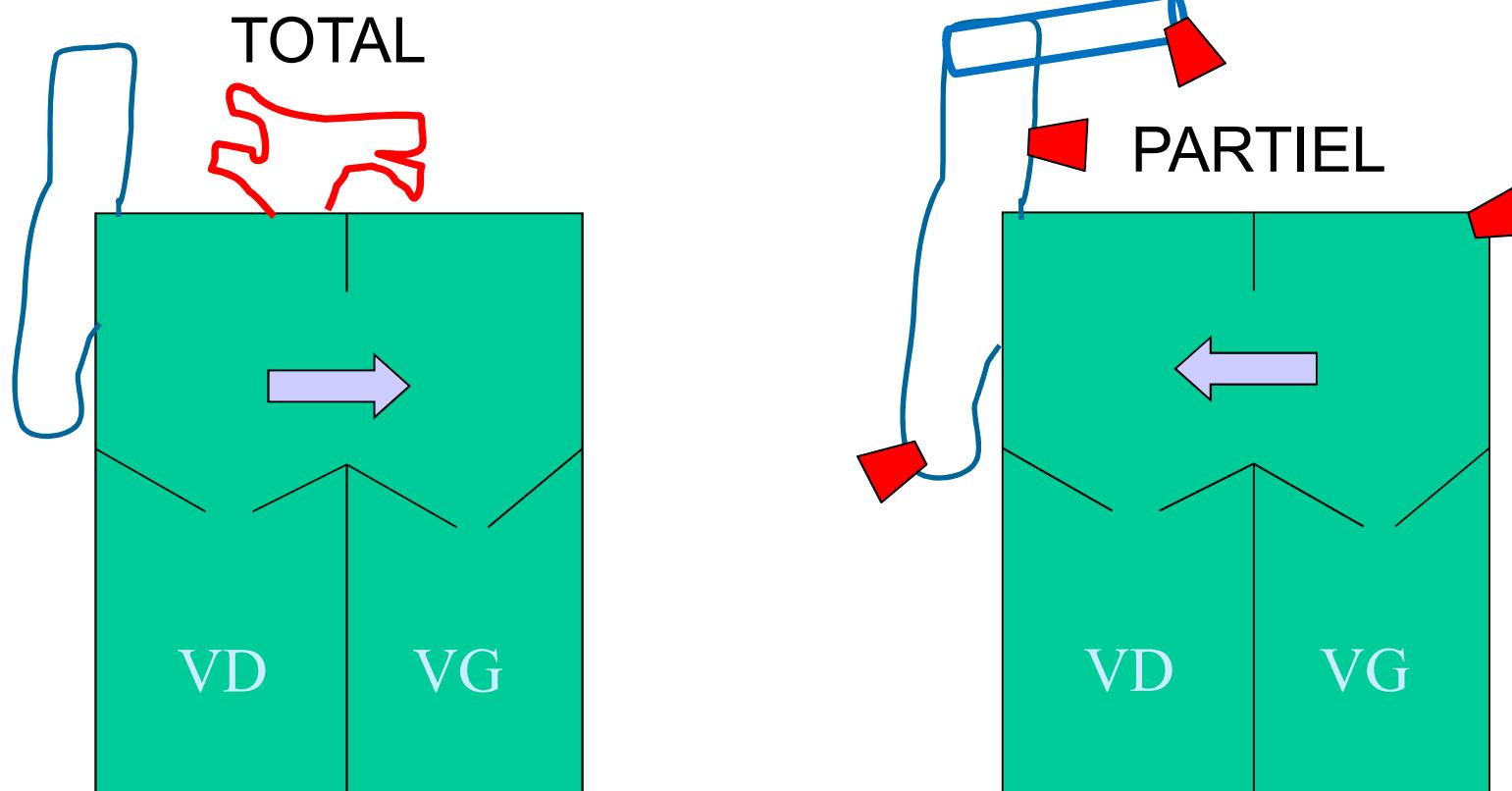
Poumons : 100% DC
Parfois PFO

Shunt inter-atrial : la CIA



Débit pulmonaire augmenté : risque tardif d'évolution vers
HTAP et Eisenmenger

RVPA : physiologie de CIA



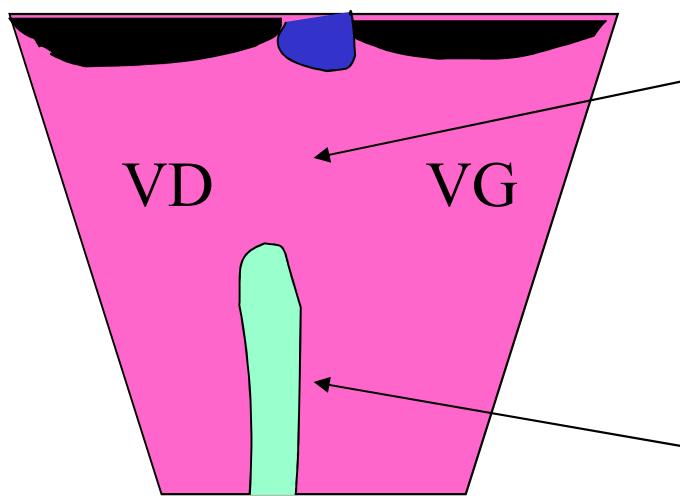
Débit pulmonaire augmenté :
VP non visibles à l'OG
CIA droite-gauche

1, 2 ou 3 VP à droite
OD, VCI, VCS, TVI, VCSG?

Cloisonnement ventriculaire

Ventricule If : VG + vD?

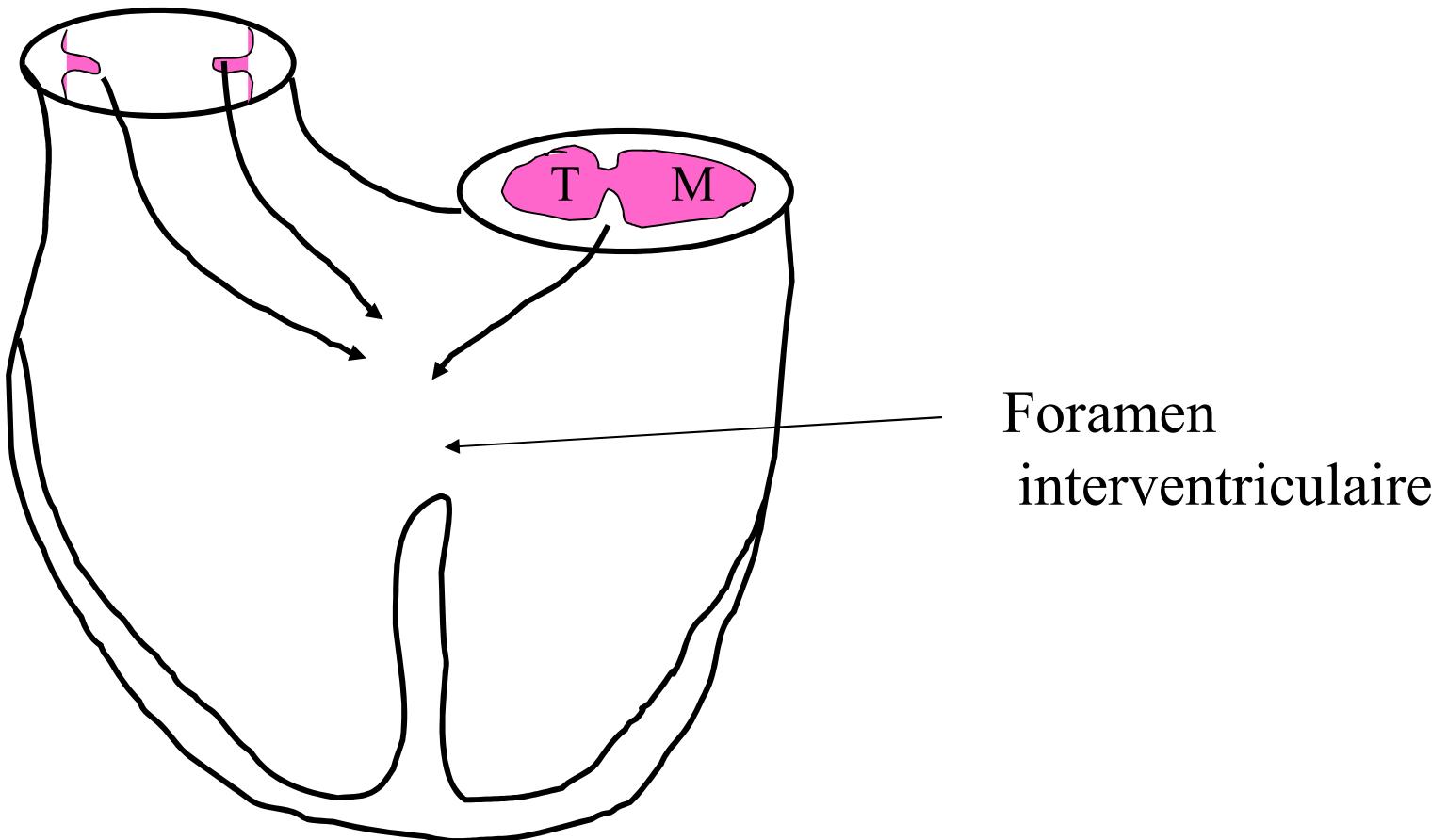
Conus et ACA : VD + infundibulum \pm VG



Foramen interventriculaire
fermeture 5-8 sem par le septum
membraneux (jonction du
septum interm et cono-troncal)

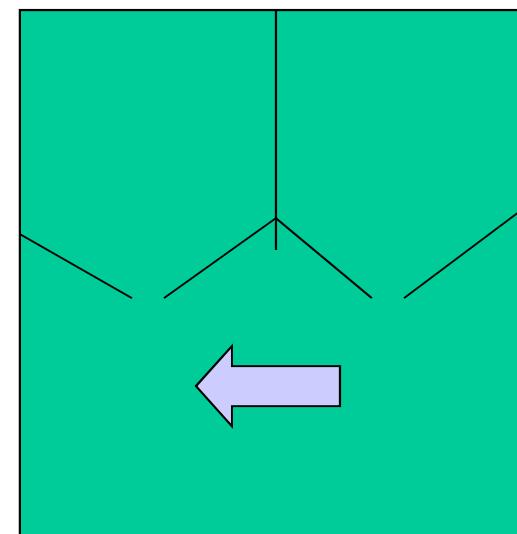
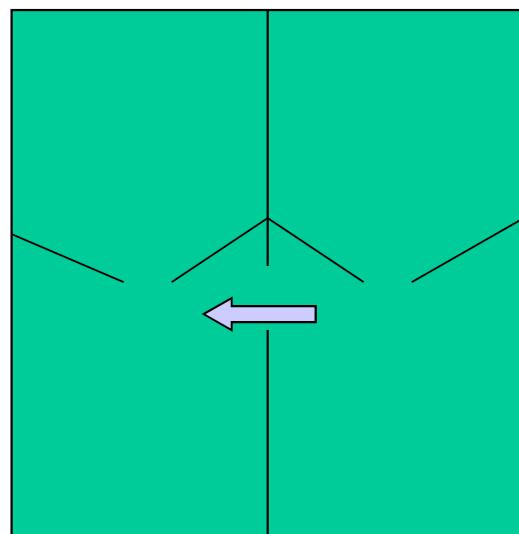
Septum inférius (fin 4ème sem)
n'atteindra jamais le septum
intermedium

Fermeture du foramen IV



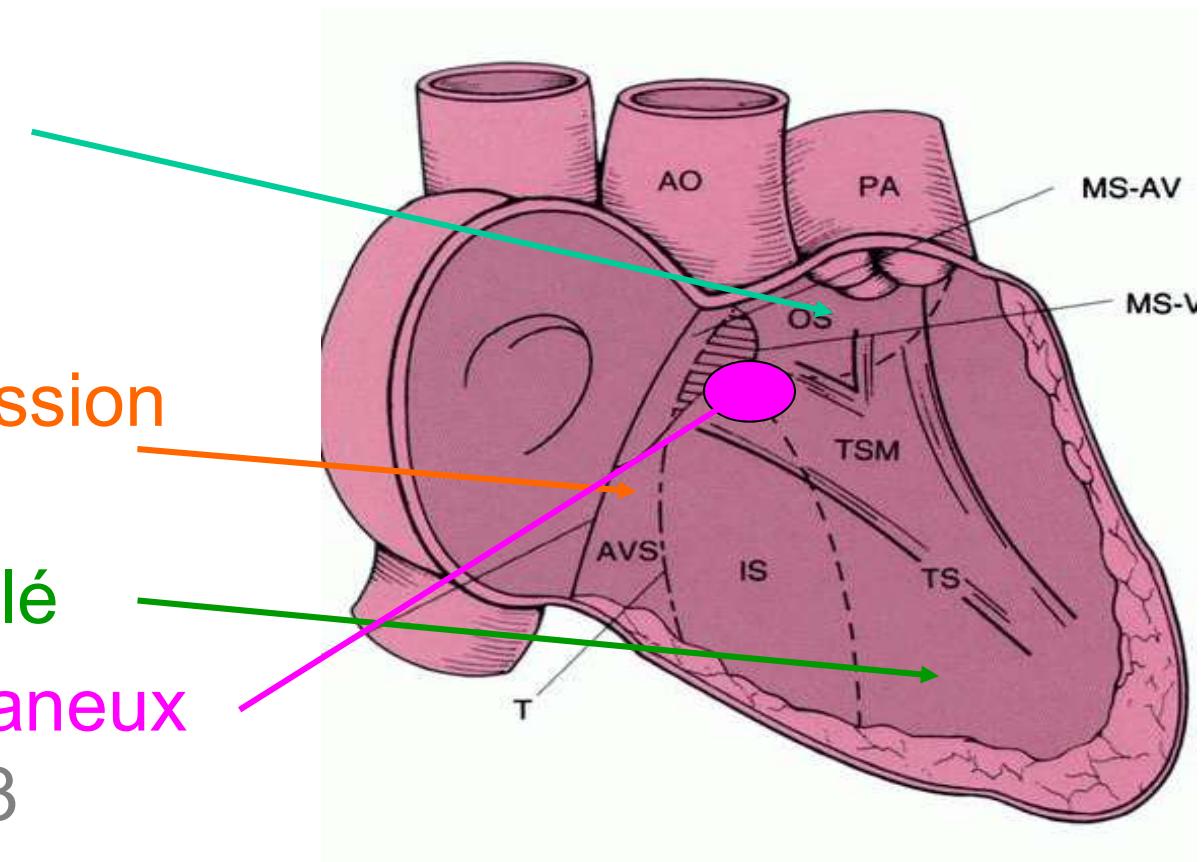
Défaut Septation Ventriculaire

- CIV membraneuse, d'admission,
d'éjection (infundibulaire, conus),
musculaire,Ventricule unique

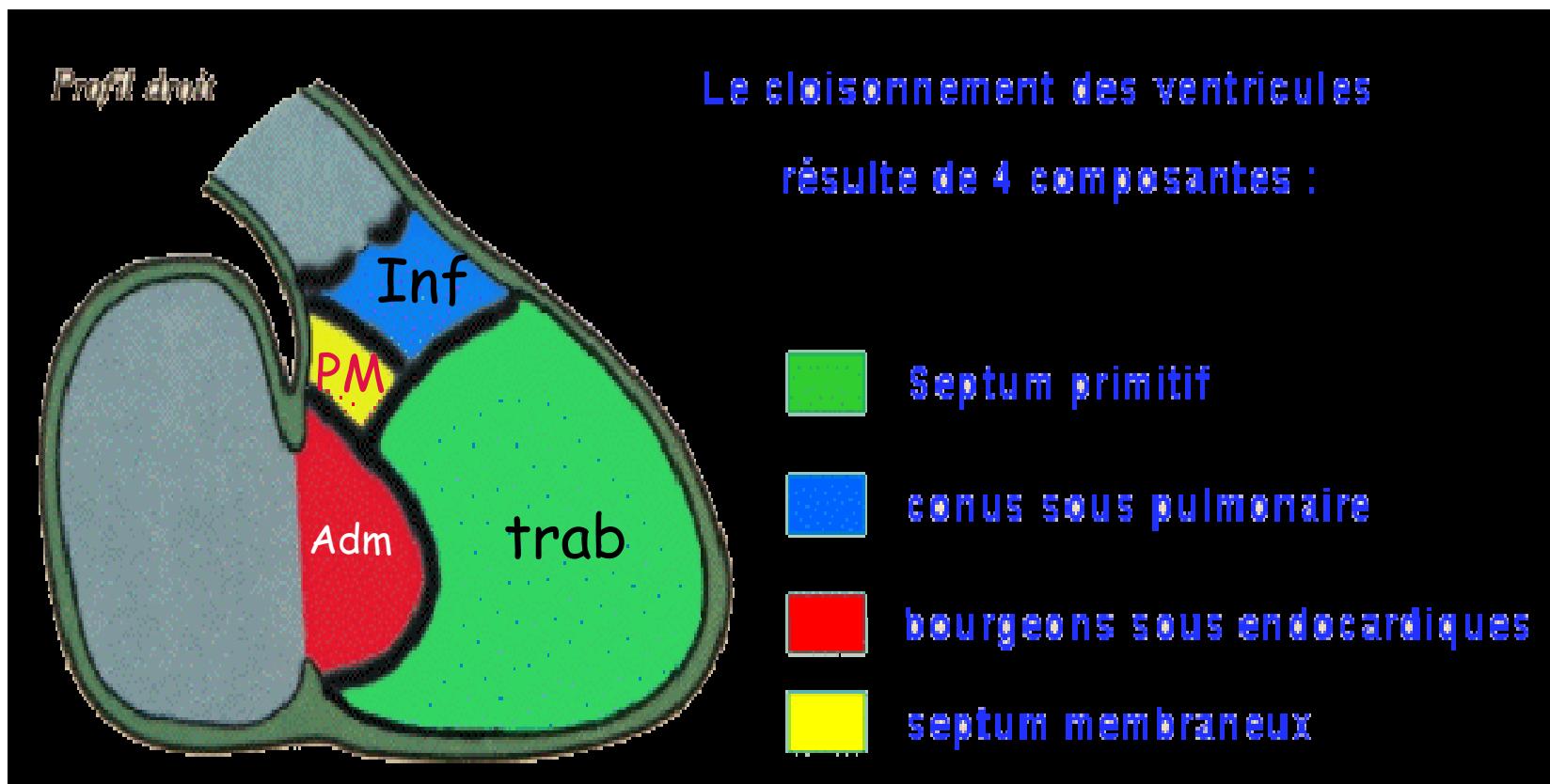


Septation ventriculaire : les CIV

- Septum **conal**
= infundibulaire
= outlet septum
- Septum d '**admission**
= inlet septum
- Septum **trabéculé**
- Septum **membraneux**
= Jonction des 3



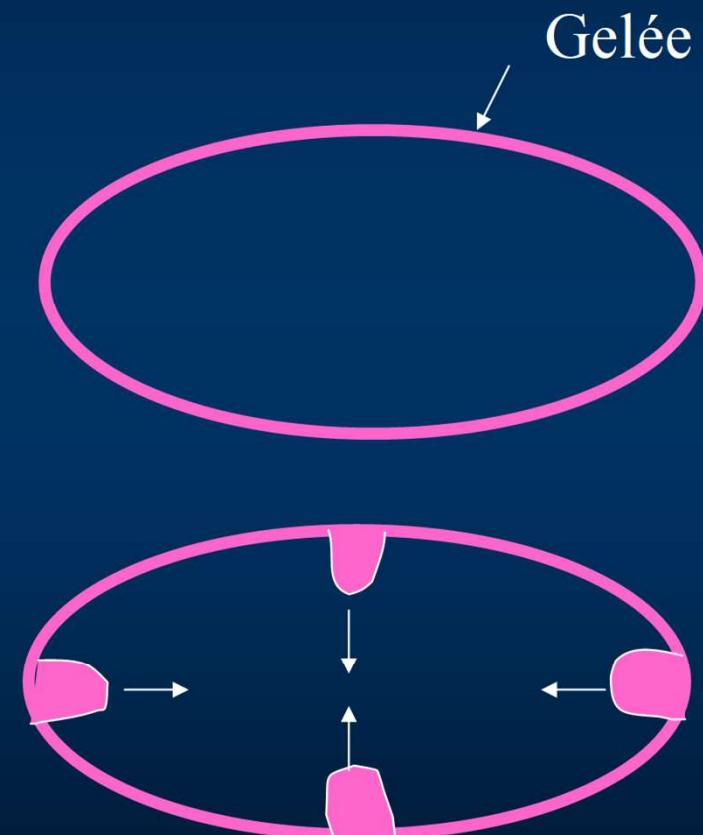
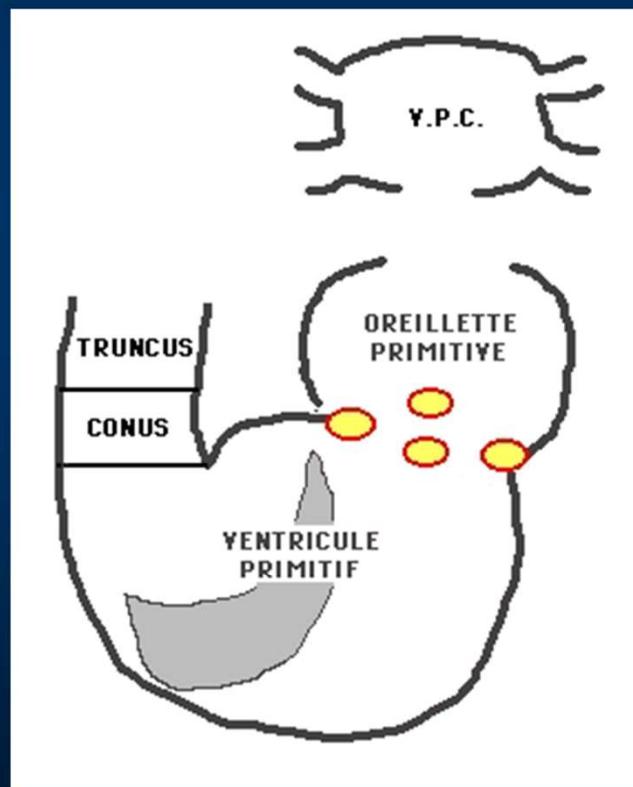
Cloison interventriculaire ; origines diverses



Jonction atrio-ventriculaire

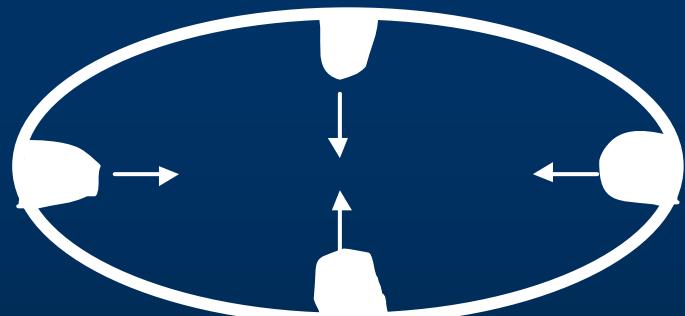
- Selon le stade embryologique auquel survient l'anomalie
 - CAV complet (gelée cardiaque)
 - CAV partiel
 - CIV d'admission
 - Anomalies des VAV (anomalie apoptotique)

Cloisonnement du CAV

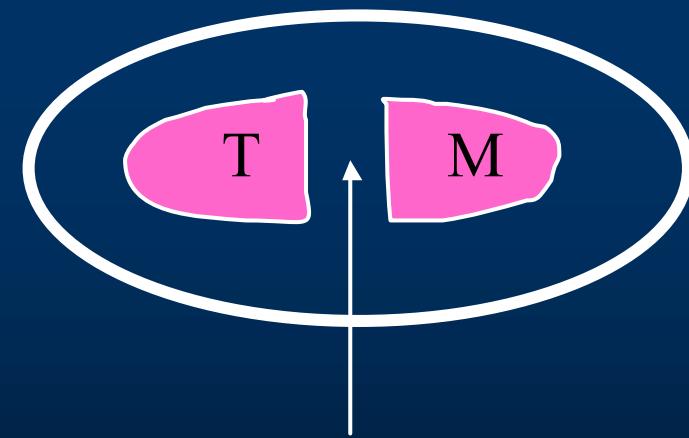


Cloisonnement du CAV

Coussin dorsal



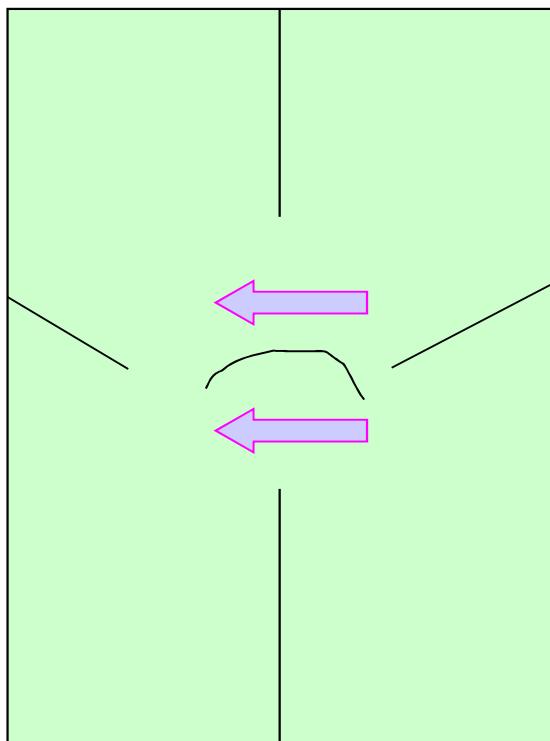
Coussin ventral



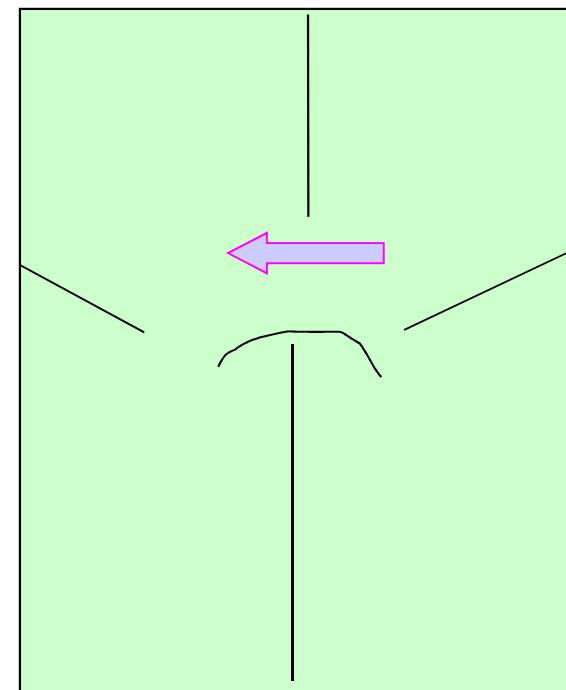
Septum intermedium:
6ème semaine
Valves : 6-8 semaines

CAV: shunt G-D

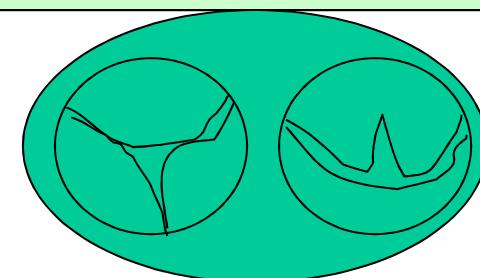
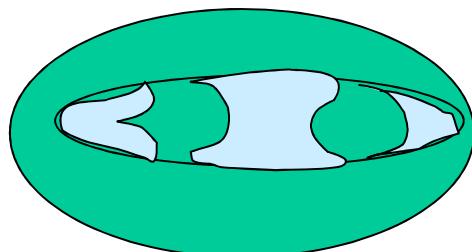
CAVc

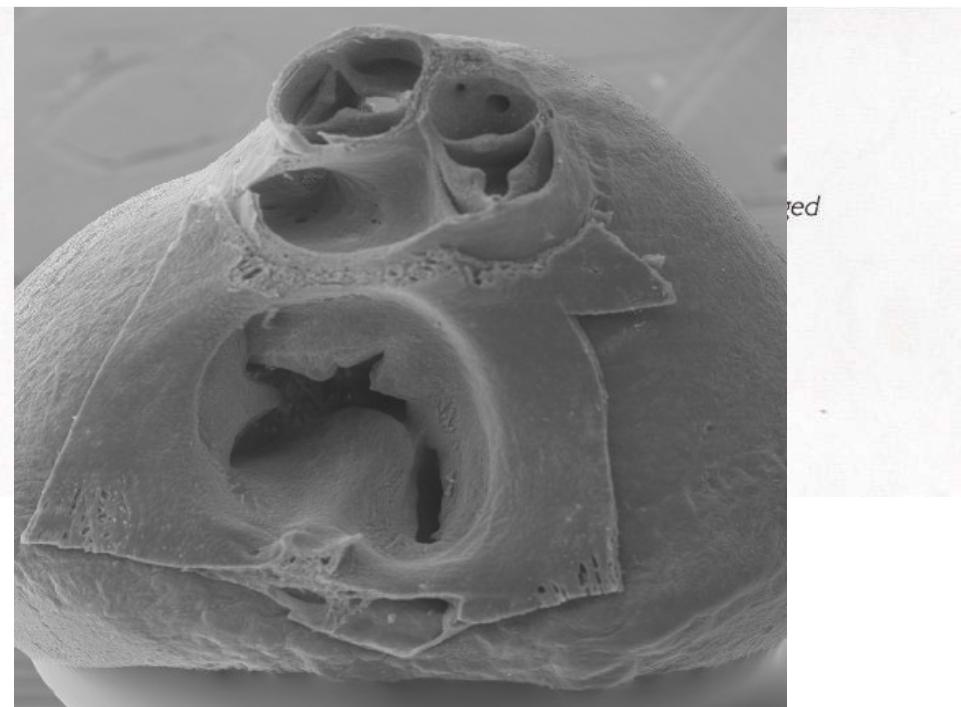
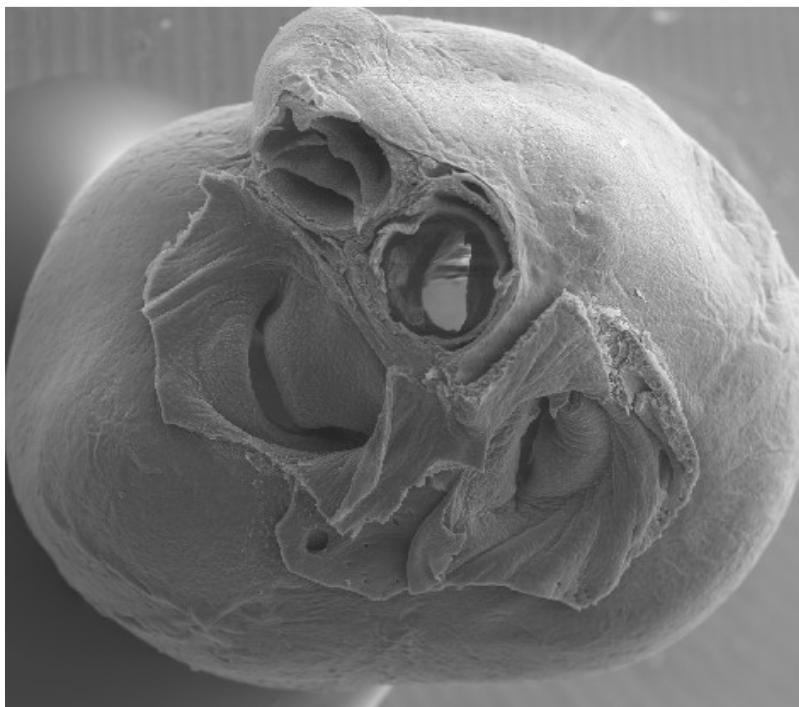
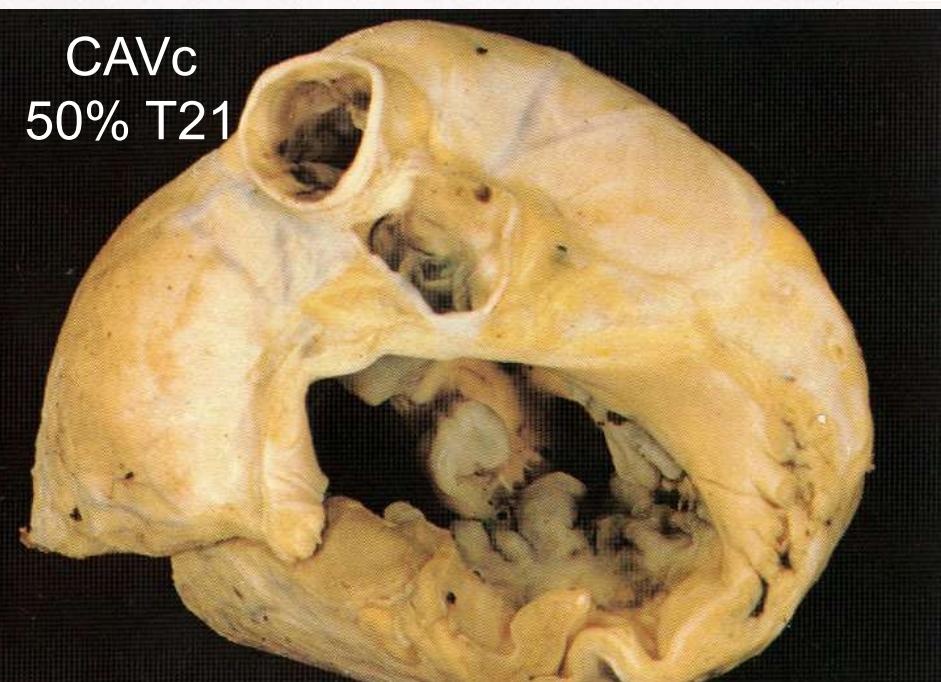
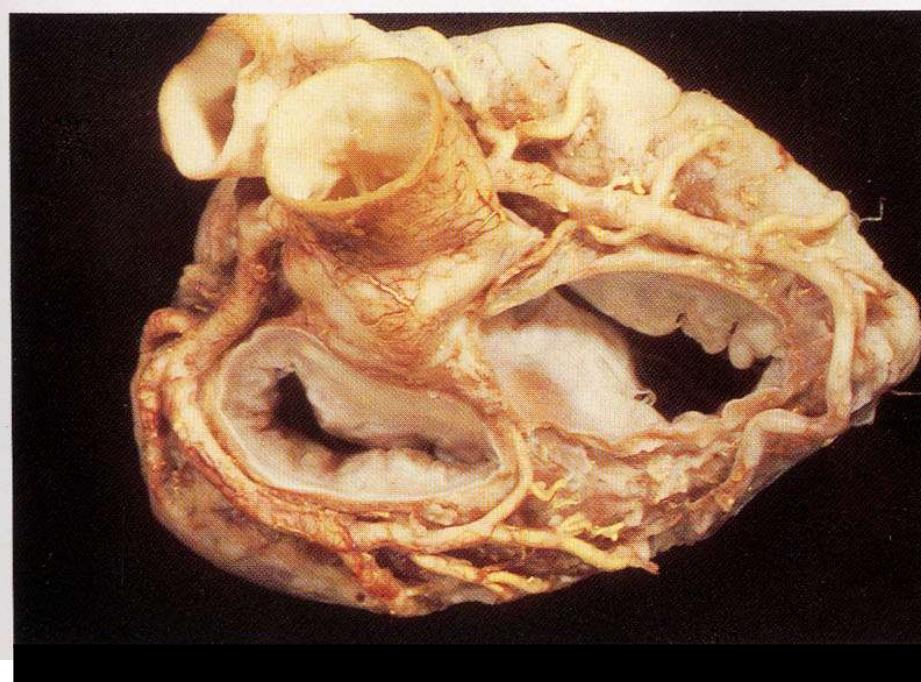


CAVp



Hyperdébit pulmonaire selon taille du shunt

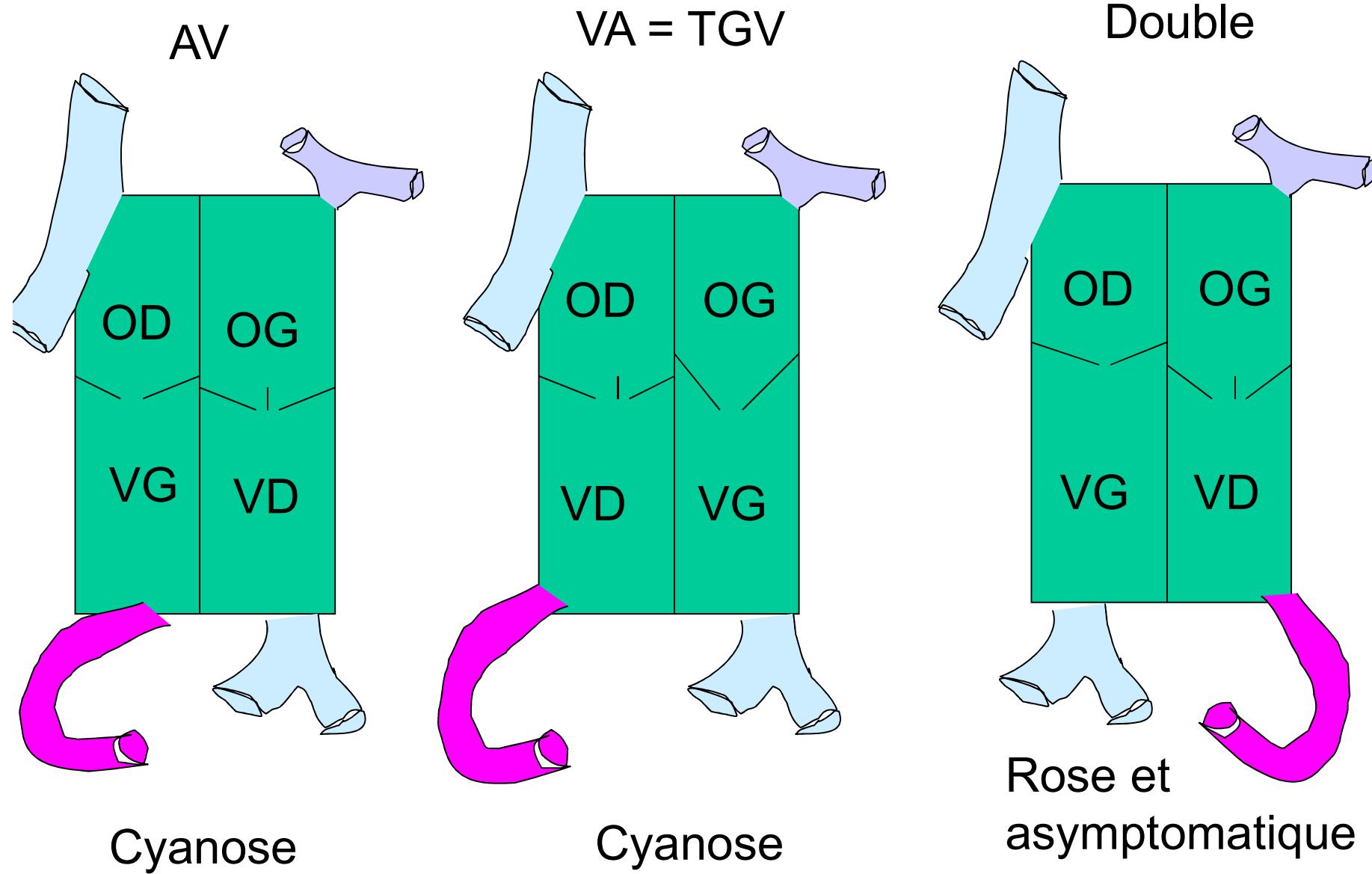




Connexions : concordantes ou discordantes

- Auriculo-ventriculaires:
 - OD-VD et OG-VG, concordance AV
 - OD-VG et OG-VD, discordance AV
- Ventriculo-artérielles :
 - VD-AP et VG-AO : concordance VA
 - transposition des gros vaisseaux (VG-AP/VD-Ao)
- Double discordance
 - OD-VG-AP et OG-VD-AO

Discordances

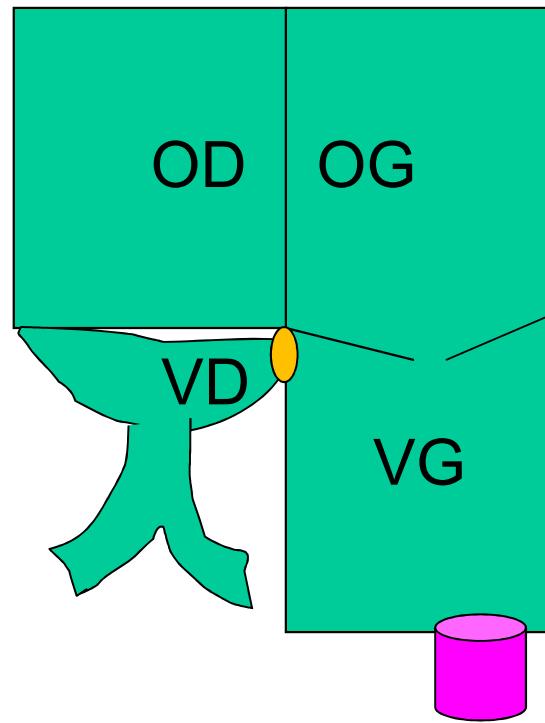
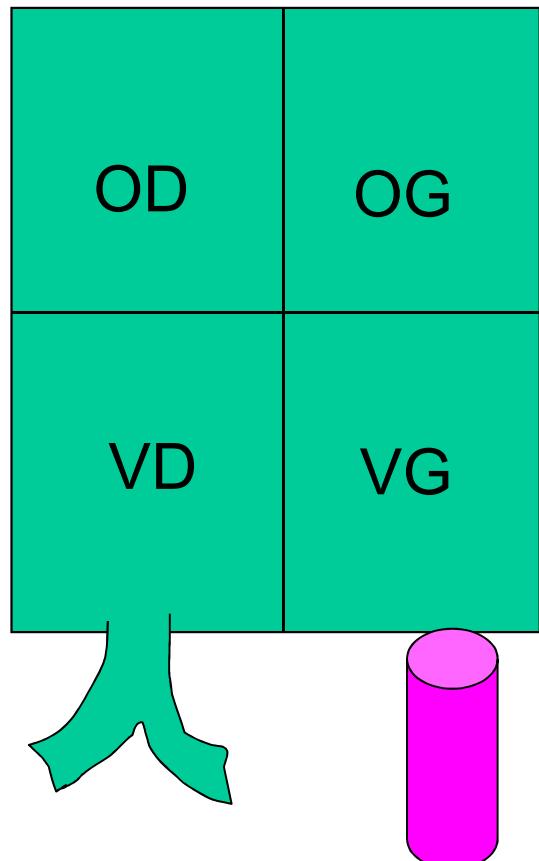


Connexions AV absentes

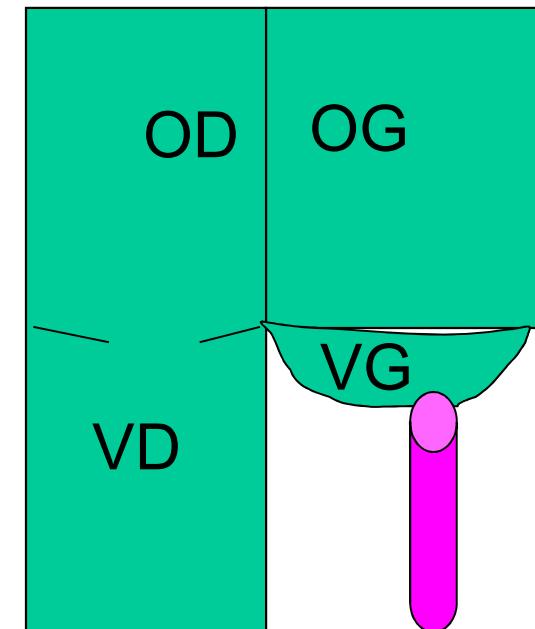
- Atrésie tricuspide
- Atrésie mitrale

Conséquences hémodynamiques sur le développement des segments d'aval

ATRESIE Auriculo-Ventriculaire



Atrésie tricuspide:
Sténose sous pulmonaire
Sténose sous aortique
selon la position des vaisseaux

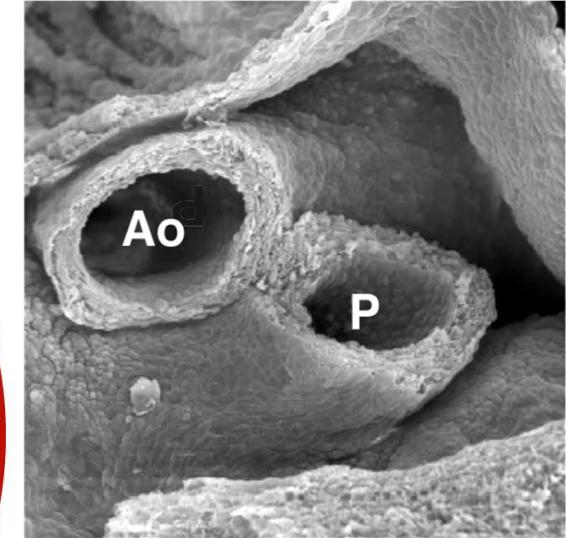
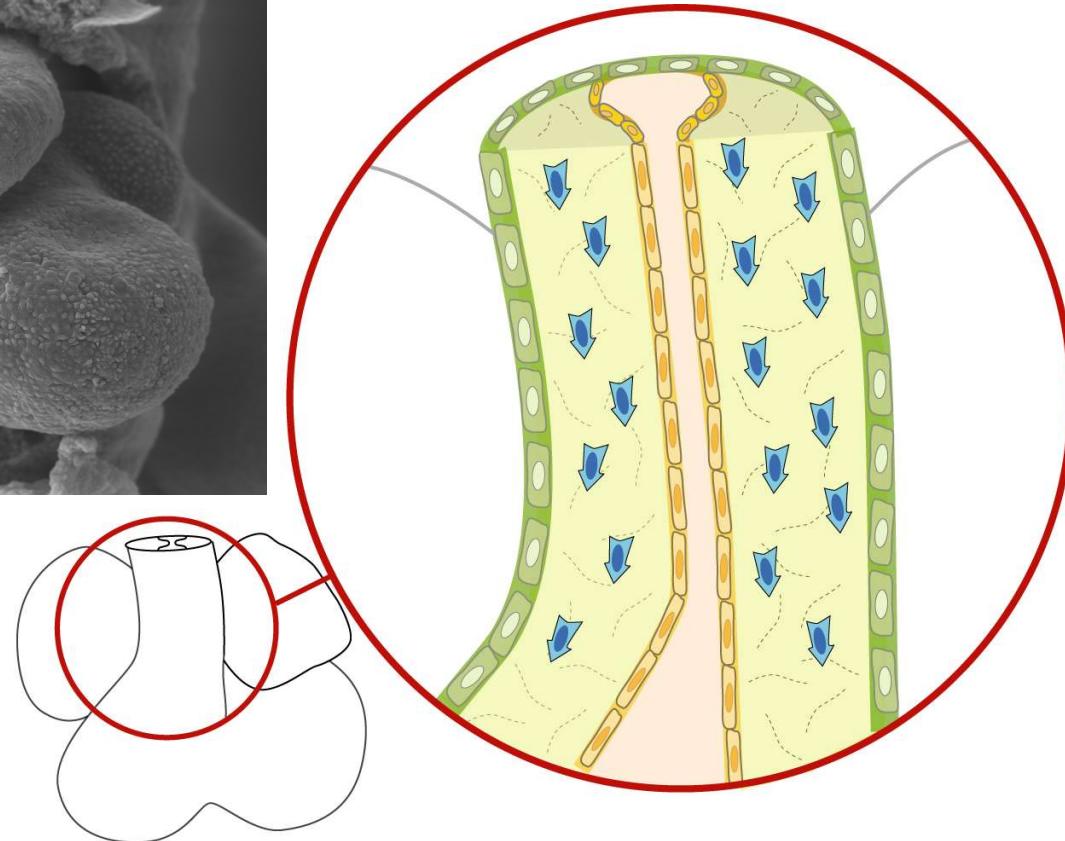


Atrésie mitrale:
+ Atrésie aortique =
HypoVG

Anomalies cono-troncales

- Anomalie de la composante ecto-mésenchymateuse (des crêtes neurales) + Aire cardiaque antérieure
- Partie haute du SIV en relation avec les gros vaisseaux (CIV d'éjection, mal-alignement..)
- Discontinuité septo-aortique : Fallot, APSO, VDDI, Malpositions vasculaires, troncus arteriosus
- Anomalie génétique: Di George microdélétion 22q11

Composants du conotruncus



Myocarde



coussins endocardiques



Endocarde



Cellules de la crête neurale

Cellules de la crête neurale

- Elles migrent vers le cœur et sont indispensables
- Expériences d'ablation chez le poulet
 - totale = absence de septation de la voie d'éjection (TAC)
 - partielle = malalignement au niveau du conus (T4F, APSO et dextroposition aortique)
 - toujours anomalies des arcs aortiques
- Homme : Di George (microdélétion 22q1.1)

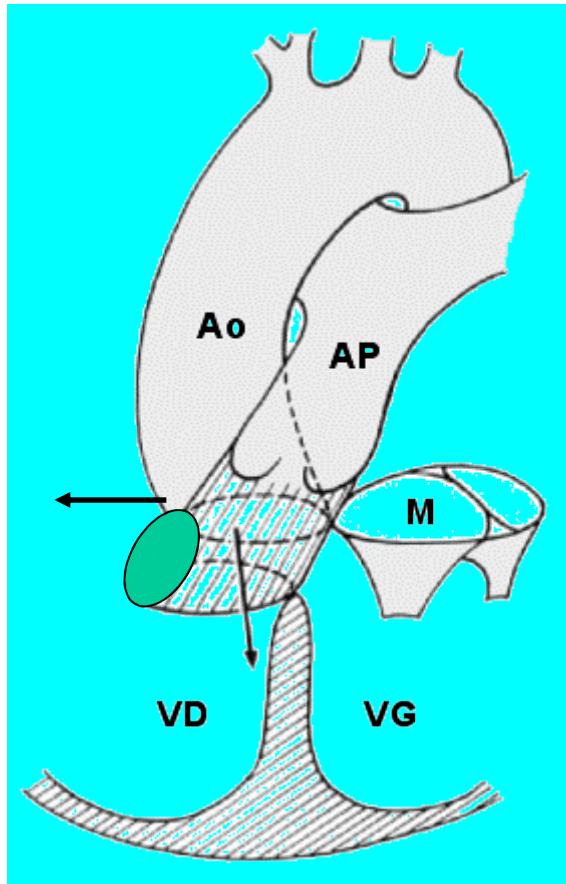
Cardiopathies cono-troncales

- Défaut de migration des cellules de la crête neurale
 - Défaut d'adjonction de cellules myocardique de l'ACA
 - Défaut d'élongation de la voie d'éjection
 - Défaut de convergence et de wedging
- CIV par malalignement, Fallot, VDDI, TAC, IAA**

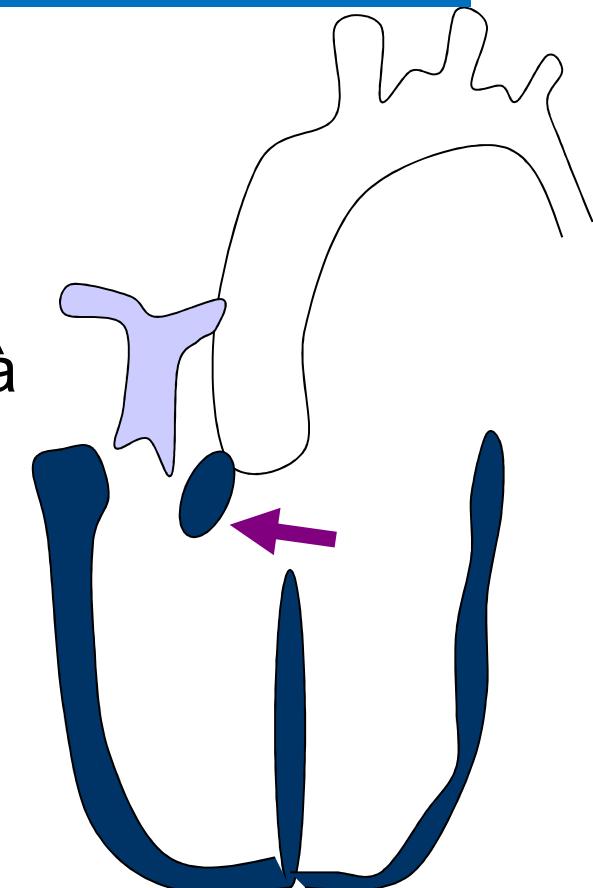
Exemple : Tétralogie de Fallot

- CIV haute par malalignement du septum conal (bascule antéro-droite) qui ne rejoint pas le reste du septum :
 - L'aorte est de ce fait décalée vers la droite (dextroposition aortique) : défaut de wedging
 - Sténose infundibulaire pulmonaire
 - Hypertrophie ventriculaire droite du fait de la sténose sur la voie pulmonaire

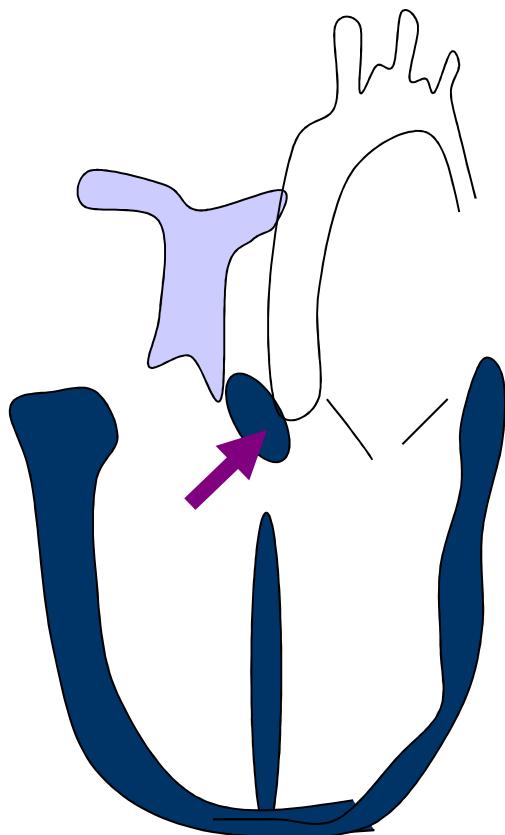
Tétralogie de Fallot



Bascule antérieure du septum conal :
CIV par malignment
> Aorte dextroposée, à cheval sur la CIV
> Obstacle sous pulmonaire



Bascule postéro-gauche du septum conal



Coarctation avec CIV
Interruption de l'arche aortique

Causes des cardiopathies

- Chromosomique : 5% malformations cardiaques
 - trisomie 21 (50%), trisomie 13 (80%), trisomie 18 (95%), Turner (45X0)
 - Di George, anomalie des premiers arcs branchiaux (anomalies faciales et thymiques) et malformations conotroncales (microdélétion du bras long du chromosome 22)
 - Williams-Beuren 7q23

Causes????

- **Chromosomique** : 5% malformations cardiaques
- **Génétique** : 3%:
 - Noonan,
 - Williams Beuren
 - HypoVG mutation NKX2.5, NOTCH1,
 - Marfan mutation fibrillines, chromosome 15;
 - Holt-Oram TBX5, chromosome 12

Causes????

- Chromosomique : 5% malformations cardiaques
- Génétique : 3%
- Exogènes : 2%
- Syndromique
- 90% ?? Gènes à trouver, Fact. environnementaux
 - Affection multigénique avec risque de récurrence de 5% : conseil ++ Echo anténatale ++++

En pratique

- Analyse anatomique complète
- Aucun raccourci +++
- Toujours comprendre la physiopathologie afin de traiter efficacement
- Réparation? ou palliation?
- Savoir ne pas être trop ambitieux lorsque la cardiopathie est bien équilibrée
 - Primum non nocere

Point d'appel et prise en charge

- *Défaillance par hyperdébit pulmonaire* (shunts quelquesoit le niveau anatomique: CIA, CIV, CAV, TAC, CA)
- *Cyanose*
 - Hypovascularisation : obstacle pulmonaire + défaut (Fallot)
 - Vascularisation normale : TVG,
 - Hypervascularisation : RVPAT
- Douleur thoracique ou malaise (coronaires)
- Souffle, hyperpulsatilité (IA, PCA, ASP)

>>>>>>> **ECHOCARDIOGRAPHIE**

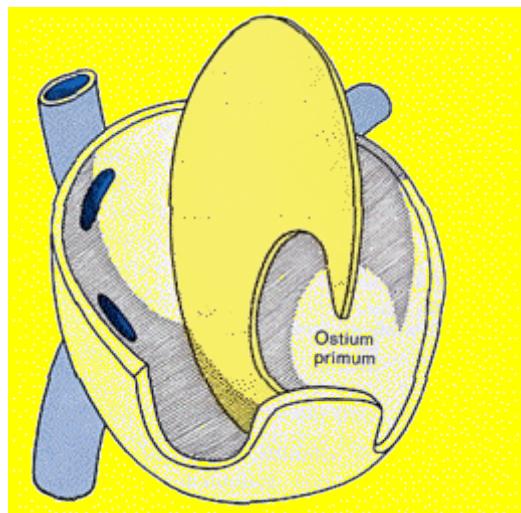
Conclusion

- Quelque soit la classification choisie
- Comprendre parfaitement l'anatomie et le fonctionnement de la cardiopathie
- Sans quoi « mauvaise prise en charge clinique et mauvaise réparation »
(ex : Malposition-CIV-SP : plusieurs possibilités thérapeutiques selon l'anatomie précise : Tunnélisation, Rastelli ou REV, Nikaidoh)

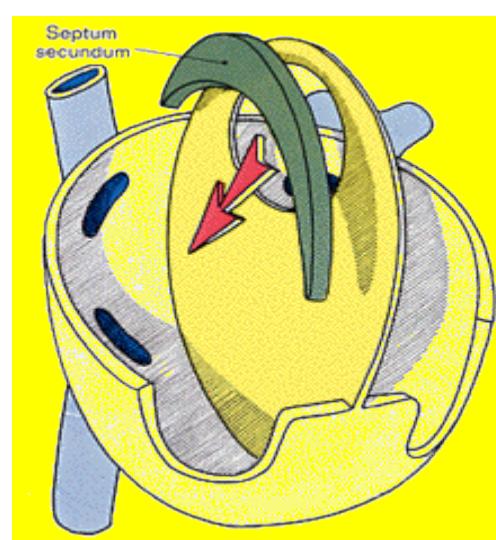
Petite pause



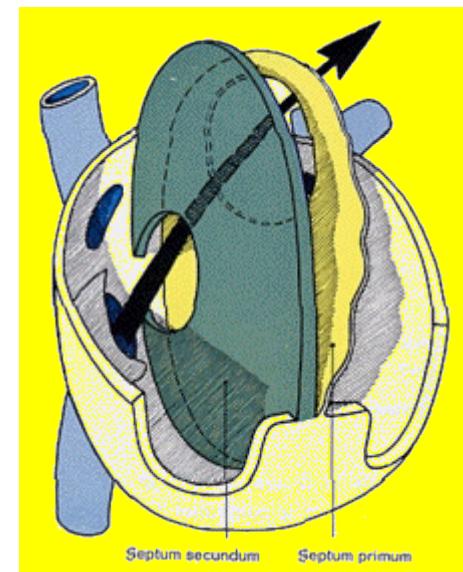
Le cloisonnement auriculaire



Septum Ium



Septum Ium subit une apoptose cellulaire (FO) + apparition du Septum IIum par invagination de la paroi musculaire du toit de l'oreillette



Accolement du septum IIum qui vient fermer le FO

Tube cardiaque primitif

Chaque segment est composé de deux couches

- interne = endocarde ou endothélium

- externe = myocarde

entre = gelée cardiaque (ou matrice extracellulaire)

