

Diagnostic des cardiopathies congénitales

Diagnosis of congenital heart diseases

M. Massin, S. Malekzadeh-Milani et H. Dessy

Unité de Cardiologie pédiatrique, Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, ULB.

RESUME

La plupart des cardiopathies congénitales significatives sont suspectées lors de l'examen clinique néonatal ou même in utero lors du bilan échocardiographique fœtal. Toutefois, un pourcentage substantiel de malformations passent inaperçues et ne sont diagnostiquées qu'après le retour à domicile durant l'enfance, voire à l'âge adulte. Souvent, ce retard de diagnostic a des conséquences définitives sur la santé des enfants cardiaques. Dans presque tous les cas, des éléments de suspicion sont présents et auraient dû attirer l'attention du médecin. Cet article passe en revue les éléments importants de l'anamnèse et de l'examen clinique qui permettent un diagnostic précoce des cardiopathies congénitales.

ABSTRACT

Most of the relevant congenital heart defects are recognized by the neonatal clinical screening or even in utero by fetal echocardiographic screening. Nevertheless, a substantial percentage of defects are missed in the early screening and are diagnosed after discharge from hospital during childhood or even during adulthood. Often, this delay in making the correct diagnosis affects the overall outcome of the cardiac children. In almost all patients, cardiac findings are present that should have alerted the physician. This article reviews the importance of history and physical examination in the early diagnosis of congenital heart disease.

Key words : congenital heart disease, diagnosis-child

INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales ont une incidence de 8 pour 1000 naissances vivantes et sont donc les malformations congénitales les plus fréquentes. L'interrogatoire des parents et l'examen clinique de l'enfant demeurent la base du dépistage des cardiopathies congénitales par le médecin généraliste ou le pédiatre.

CAS CLINIQUE

Le cas d'une de nos jeunes patientes souligne tout particulièrement l'importance de l'anamnèse et de l'examen clinique. Celle-ci a été présentée à la consultation à 2 mois de vie pour absence de prise pondérale inexpliquée. L'examen clinique était sans particularité. L'échocardiographie mit en évidence une masse tumorale géante (figure 1), un fibrome, occupant 4/5^{èmes} de la cavité du ventricule gauche. Un traitement destiné à améliorer son débit cardiaque améliora sa situation cardiologique. Quelques mois plus tard, elle se présenta aux urgences pour diarrhée et vomissements. Vu le contexte, elle fut hospitalisée pour surveillance. Le monitoring électrocardiographique mit en évidence des crises de tachycardie ventriculaire déclenchées par un infarctus de la partie centrale de la masse (figure 1). Seuls, une



Figure 1 : Tumeur géante du ventricule gauche avec infarctus central de la masse (zones hyperéchogènes délimitées par les flèches).

mauvaise prise pondérale dans un premier temps et des troubles digestifs ensuite signaient une défaillance cardiaque. Une attitude rigoureuse permit toutefois dans les deux circonstances une prise en charge efficace.

LES ANTECEDENTS

L'étude des antécédents familiaux doit être minutieuse. La plupart des cardiopathies

congénitales font intervenir la responsabilité associée d'une prédisposition génétique et d'un facteur environnemental. Le risque de récurrence lorsque le père, un frère ou une sœur est atteint est de l'ordre de 2-3%. Il est plus élevé lorsque la mère est en cause (4-15%), probablement à cause des effets tératogènes dont l'action vient s'ajouter à la prédisposition génétique. Il ne s'agit de la même malformation que dans la moitié des cas, d'où l'importance d'un examen systématique in utero et en période postnatale. Par ailleurs, certaines cardiopathies ont une cause génétique bien définie dont la transmission suit les lois de Mendel. L'anomalie cardiaque est alors parfois isolée (cardiomyopathies), le plus souvent associée à un syndrome polymalformatif (par ex. le syndrome de Marfan). Des antécédents de mort subite chez des enfants ou des adultes jeunes doivent également faire penser aux cardiomyopathies et aux troubles du rythme à caractère héréditaire.

L'étude des antécédents prénataux et néonataux recherchera les facteurs favorisant les malformations cardiaques : rubéole congénitale, diabète, alcoolisme ou médicaments comme le lithium et les anti-épileptiques. La prématurité et la dysmaturité sont également associées à une incidence accrue de cardiopathies. Le résultat des échographies fœtales sera collecté. Enfin, on s'informerait de l'évolution à la naissance (souffrance néonatale, cyanose transitoire).

L'existence d'une pathologie congénitale à composante cardiovasculaire implique un examen systématique. C'est le cas des trisomies (trisomies 21/13/18), des monosomies (syndrome de Turner), des délétions partielles (syndrome du cri de chat, syndrome de Di George) et d'autres syndromes (par ex. Marfan). L'incidence de cardiopathies est également nettement accrue en cas de malformation extracardiaque.

SIGNES REVELATEURS

La mauvaise prise pondérale, en l'absence de cause évidente, doit toujours faire suspecter une cardiopathie. Elle s'explique par un hypodébit cardiaque systémique, une anorexie, une malabsorption digestive (œdème intestinal en cas de stase périphérique) et/ou un métabolisme accru (hyperactivité du cœur et des muscles respiratoires, perte calorique par hypersudation, activation des cytokines). La cyanose chronique s'accompagne plutôt d'un retard statural, sauf dans les formes sévères.

L'inadaptation du débit cardiaque à l'effort est également un signe fréquent. Chez le grand enfant, on objective facilement une intolérance à l'effort lors des activités collectives. Chez le nourrisson, il s'agit essentiellement de difficultés alimentaires et d'un retard des étapes du développement psychomoteur qui nécessitent de la force musculaire comme l'acquisition de la marche. Chez le jeune enfant, ce signe est rarement rapporté car le patient joue souvent

mais a peu d'activités intenses et prolongées.

La surcharge vasculaire pulmonaire, qu'elle soit active (hyperdébit pulmonaire par shunt gauche-droite) ou passive (stase par défaillance du cœur gauche), est responsable d'une détresse respiratoire chronique. Elle favorise également les infections respiratoires.

La sudation excessive est souvent décrite par les parents, en particulier à l'effort (biberons). Cette hypersudation n'est pas généralisée comme dans l'élévation thermique car elle met en jeu les glandes sudoripares dont l'activité est régulée par le système orthosympathique. Elle est donc limitée à la tête, la nuque et la partie supérieure du dos.

Les malaises et syncopes ont plus rarement une étiologie cardiaque. Outre les accès hypoxiques spécifiques à la tétralogie de Fallot, on se méfierait surtout des malaises à l'effort qui révèlent souvent des pathologies potentiellement létales (coronariopathies, arythmies ventriculaires, obstructions,...) et qui doivent donc faire l'objet d'une exploration cardiologique complète. Les malaises au repos sont habituellement bénins, mais on envisagerait une étiologie cardiaque s'ils surviennent sans prodrome (chute brutale et sévère du débit cardiaque), chez un patient suspect de cardiopathie, chez un patient ayant des antécédents familiaux de malaises graves ou de mort subite inexplicables, et lorsqu'ils s'accompagnent de douleurs thoraciques ou de palpitations.

Les douleurs thoraciques sont souvent référées au cardiopédiatre par similitude avec la médecine de l'adulte. Cette attitude est justifiée lorsqu'il s'agit de douleurs à l'effort car ce symptôme est souvent isolé dans les arythmies ventriculaires, les coronariopathies et les pathologies obstructives dynamiques (hypertrophie septale asymétrique). Par contre, les seules douleurs thoraciques au repos d'origine cardiaque sont la péricardite, le prolapsus mitral et les arythmies. Une anamnèse et un examen clinique de bonne qualité permettent donc d'éviter des examens inutiles.

Les palpitations révèlent classiquement des troubles du rythme. Seul le grand enfant (> 5 ans) est capable de décrire cette sensation. Le plus jeune décrit seulement une douleur thoracique qui devra faire penser à une arythmie si elle s'accompagne de signes d'hypodébit (pâleur, cyanose, insuffisance cardiaque, voire syncope) ou survient à l'effort. La plupart des troubles du rythme pédiatriques sont des tachycardies supraventriculaires par réentrée. La suspicion sera donc renforcée si les signes apparaissent et disparaissent brutalement ou s'ils s'amendent lors d'une manœuvre vagale (prise de boisson glacée,...).

L'INSPECTION

Le diagnostic des syndromes permet parfois de soupçonner le type de cardiopathie associée.

La cyanose aiguë est aisément reconnue, la cyanose chronique est rarement détectée par un œil non averti. Elle n'apparaît que lorsque le sang qui circule dans les capillaires cutanés contient au moins 5g d'hémoglobine réduite par 100ml de sang. Elle ne devient donc appréciable cliniquement que lorsque la saturation est inférieure à 80% en cas de polyglobulie et à 50% en cas d'anémie. Elle peut révéler un shunt droite-gauche (tétralogie de Fallot), un mélange des circulations (cœur univentriculaire), des circulations parallèles (transposition des gros vaisseaux) et un shunt intrapulmonaire (œdème pulmonaire). Elle s'accompagne d'une polyglobulie (risque thrombotique) et d'une intolérance à l'effort. Elle peut être à l'origine de malaises en cas de dette en oxygène (agitation, fièvre).

La polypnée est le signe le plus précoce de l'insuffisance cardiaque alors que le tirage signe plutôt une pathologie respiratoire. Cette polypnée est très rapide et superficielle, disproportionnée par rapport à l'état général de l'enfant qui est le plus souvent conservé.

Les oedèmes sont parfois difficiles à dépister chez le nourrisson et le jeune enfant car leur siège est atypique (paupières, joues, face externe de la jambe). Une prise de poids anormale est parfois révélatrice.

LA PALPATION

La palpation thoracique détecte les frémissements (thrills) qui accompagnent les souffles intenses (4-6/6) et correspondent presque toujours à une communication interventriculaire à l'endapex ou à une sténose aortique ou pulmonaire aux foyers correspondants. On recherche également le choc de pointe, surtout pour exclure une dextrocardie, et une hyperactivité cardiaque.

Les pouls se palpent aux quatre membres et aux carotides. Ils sont amples et bondissants dans les affections qui augmentent la pression différentielle (canal artériel, régurgitation valvulaire aortique). La constatation d'une hyperpulsatilité radiale associée à une hypopulsatilité fémorale permet d'affirmer la coarctation de l'aorte. Les pouls sont diminués en cas d'obstacle cardiaque (sténose aortique) ou d'hypodébit (choc). La palpation des pouls sera complétée par une mesure de la pression artérielle. Celle-ci doit être mesurée annuellement à partir de l'âge de 3 ans. Sa mesure doit se faire avec un brassard adapté à l'enfant dont le coussinet recouvre $\frac{3}{4}$ du bras. L'enfant doit être calme, rassuré et apyrétique. Un brassard trop large sous-estime et un brassard trop étroit surestime la pression artérielle. Les valeurs normales dépendent de l'âge, du sexe et surtout de la taille du sujet. Lorsqu'on suspecte une coarctation de l'aorte, il est important de mesurer la pression artérielle simultanément aux membres supérieurs et inférieurs.

L'hépatomégalie permet, dans une certaine mesure, de quantifier l'insuffisance cardiaque. Il faut

toutefois retenir le fait que le foie peut dépasser le rebord costal sur la ligne médioclaviculaire de 3 cm chez le nourrisson, 2 cm à l'âge d'un an et 1 cm à l'âge de 4 ans.

L'AUSCULTATION CARDIAQUE

Elle précise le rythme cardiaque et son éventuelle irrégularité. Les valeurs normales de la fréquence cardiaque au repos sont de 130-140/min en période postnatale, 110-120/min vers 2 ans et <100/min à partir de 5 ans.

L'auscultation dépiste aussi les souffles et les bruits surajoutés. Ces derniers sont toujours pathologiques, sauf le dédoublement variable du deuxième bruit cardiaque lié aux mouvements respiratoires. Le souffle cardiaque est le principal signe susceptible de révéler une cardiopathie mais un souffle de nature fonctionnelle est également très fréquent chez les enfants sains. On retiendra que les souffles fonctionnels se caractérisent par une intensité variable en fonction de la position couchée ou debout du sujet, que leur intensité n'excède jamais 3/6 et qu'ils ne sont jamais purement diastoliques. Un enfant présentant un souffle réunissant ces caractéristiques et n'ayant aucun autre élément de suspicion ne doit pas faire l'objet d'une mise au point.

DISCUSSION GENERALE

La plupart des cardiopathies congénitales sont suspectées lors de l'examen clinique néonatal ou même in utero lors du bilan échocardiographique fœtal. Toutefois, de nombreuses malformations passent inaperçues et ne sont diagnostiquées que durant l'enfance¹, voire à l'âge adulte². Lorsqu'il s'agit de cardiopathies significatives, le retard de prise en charge a souvent des conséquences définitives sur la santé des enfants³⁻⁵. D'un autre côté, il faut reconnaître que le médecin est confronté à de nombreux jeunes patients ayant un souffle cardiaque de nature fonctionnelle, et que des patients atteints de cardiopathies significatives peuvent être asymptomatiques grâce à la persistance du canal artériel et à de multiples mécanismes de compensation⁶⁻⁸.

Le retard de diagnostic et de prise en charge des cardiopathies congénitales comporte un risque sérieux de morbidité, de mortalité et de handicap. Plusieurs études récentes ont démontré que la proportion de cardiopathies diagnostiquées avec retard reste très élevée : 24% ne sont pas diagnostiquées lors du screening néonatal pour Meberg et al⁷, 10% sont diagnostiquées tardivement dans une étude de Pfammatter et al⁴ et plus récemment dans une étude⁵ que nous avons réalisée en Belgique. Ce retard de diagnostic a eu des conséquences sérieuses dans 22% des cas dans l'étude de Pfammatter et al⁴, et dans 17% des cas de notre propre étude⁵.

Un autre élément important des différents travaux⁴⁻⁵ présentés dans la littérature est le fait que,

dans tous les cas, des anomalies étaient présentes qui auraient dû attirer l'attention du médecin. Deux pièges fréquemment rencontrés doivent être signalés. Tout d'abord, beaucoup de retards de diagnostic correspondent à des cardiopathies qui ne causent pas de souffle cardiaque significatif. Il faut donc insister sur le fait que l'absence de souffle n'exclut pas la suspicion de cardiopathie. Ensuite, nombre de cas sont des coarctations de l'aorte⁹ et il faut insister sur la nécessité de mesurer la pression artérielle et de palper les pouls aux différentes extrémités lors des screenings cliniques au-delà de la période néonatale. L'anamnèse et l'examen clinique restent des éléments fondamentaux mais aussi, lorsqu'ils sont utilisés judicieusement, des éléments rassurants dans la détection précoce des cardiopathies congénitales.

BIBLIOGRAPHIE

1. Hoffman JIE, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19502 births with long-term follow-up. *Am. J. Cardiol.* 1978 ; 42 : 641-7
2. Eichhorn P, Sütsch G, Jenni R. Echokardiographisch neu entdeckte kongenitale Vitien und Anomalien bei Adoleszenten und Erwachsenen. *Schweiz. Med. Wochenschr.* 1190 ; 120 : 31-6
3. Abu-Harb M, Hey E, Wren C. Death in infancy from unrecognized congenital heart disease. *Arch. Dis.child.* 1994 ; 71 : 3-7

4. Pfammatter JP, Stocker FP. Delayed recognition of hemodynamically relevant congenital heart disease. *Eur. J. Pediatr.* 2001 ; 160 : 231-4
5. Massin MM, Dessy H. Delayed recognition of congenital heart disease. *Postgrad. Med. J.* 2006 ; 82 : 468-70
6. Du Z., Roguin N., Barak M. Clinical and echocardiographic evaluation of neonates with heart murmurs. *Acta Paediatr.* 1997 ; 86 : 752-6
7. Meberg A, Otterstad JE, Froland G, et al. Early clinical screening of neonates for congenital heart defects: the cases we miss. *Cardiol. Young* 1999 ; 9 :169-74
8. Massin M, Coremans C. Chronic heart failure in children: recent contributions of physiopathology and therapeutic implications. *Arch. Pediatr.* 2001 ; 8 :1099-107
9. Maeys K, Massin M, Radermecker M, Grenade T. Early diagnosis of coarctation of the aorta in children: a challenge. *Rev. Med. Liège* 2000 ; 55 : 770-4

Correspondance

H. DESSY
Unité de Cardiologie
HUDERF
Avenue J.J. Crocq, 15
1020 Bruxelles