

RECOMMANDATIONS EUROPÉENNES POUR LA PRISE EN CHARGE DES CARDIOPATHIES CONGÉNITALES DE L'ADULTE

B. MILTNER (1), M-C. SEGHAÏE (2), P. LANCELLOTTI (3)

RÉSUMÉ : L'amélioration de la survie des patients atteints d'une cardiopathie congénitale a augmenté le nombre de ces patients atteignant l'âge adulte. En 2010, la Société Européenne de Cardiologie a publié de nouvelles recommandations pour la prise en charge des cardiopathies congénitales de l'adulte, donnant des informations plus détaillées concernant les anomalies spécifiques au-delà de l'enfance. Cet article résume les recommandations pour la prise en charge des cardiopathies congénitales les plus fréquemment rencontrées à l'âge adulte.

MOTS-CLÉS : *Recommandations - Cardiopathies congénitales*

EUROPEAN SOCIETY OF CARDIOLOGY GUIDELINES FOR THE MANAGEMENT OF GROWN-UP CONGENITAL HEART DISEASE

SUMMARY : Improved survival of patients with congenital heart disease has increased the number of these patients at adulthood. In 2010, the European Society of Cardiology has published new guidelines for the management of grown-up congenital heart disease. They provide more detailed information on specific defects in adults. This article summarizes the guidelines for the management of the most common adult congenital heart diseases.

KEYWORDS : *Guidelines - Congenital heart disease*

INTRODUCTION

Grâce aux progrès de la médecine, de plus en plus d'enfants présentant une cardiopathie congénitale atteignent l'âge adulte. Ces cardiopathies congénitales de l'adulte, communément appelées «GUCH» (Grown-Up Congenital Heart Disease), regroupent, non seulement les malformations traitées dans l'enfance qui décompensent secondairement, mais aussi les cardiopathies asymptomatiques à la naissance devenant symptomatiques tardivement, parfois à l'âge adulte. En 2000, lors de la 32^{ème} conférence de Bethesda, le nombre d'adultes atteints de cardiopathie congénitale était estimé à 800.000 aux Etats-Unis (1); en 2009, ce chiffre est à la hausse, puisque la prévalence atteint 4 pour 1.000. En 2010, la Société Européenne de Cardiologie a publié de nouvelles recommandations pour la prise en charge des patients adultes atteints de cardiopathie congénitale (2). Dans cet article, nous détaillons essentiellement la partie de ces recommandations concernant les cardiopathies congénitales les plus couramment rencontrées à l'âge adulte.

SHUNTS

Le terme «shunt» se rapporte à la présence d'une connexion anormale permettant au sang

de passer de la circulation systémique à la circulation pulmonaire et vice versa. Lors d'un shunt gauche-droite, une partie du sang oxygéné venant des veines pulmonaires retourne directement vers les poumons, plutôt que d'être éjecté vers la circulation systémique, entraînant une surcharge de la circulation pulmonaire. Un shunt droite-gauche permet à une partie du sang veineux désoxygéné provenant des veines systémiques de retourner immédiatement vers la circulation systémique, sans passer par les poumons. Le contenu en oxygène du sang artériel systémique est réduit proportionnellement au volume de sang veineux systémique se mélangeant au retour veineux pulmonaire normal, réduisant le taux d'oxygène délivré aux tissus périphériques. Dans tous les cas, le shunt rend la circulation moins efficace et crée une charge supplémentaire pour les ventricules. Chez la plupart des patients, le volume du sang shunté détermine les symptômes (3).

COMMUNICATION INTER-AURICULAIRE (CIA)

Le développement du septum inter-auriculaire est un processus complexe, déterminé par la croissance et résorption partielle de deux membranes, le septum primum et secundum. Dans 4/100.000 nouveau-nés, une erreur de développement résulte en un défaut du septum inter-auriculaire (4).

Il existe différents types de CIA. La CIA de type «ostium secundum» ou «foramen ovale perméable» est la plus fréquente (80% des cas). Elle est liée à une résorption excessive du septum primum et est localisée dans la région de la fosse ovale où se trouve le foramen ovale. La CIA de type «ostium primum» représente 15% des cas, et se situe dans la partie basse

(1) Assistante, Service de Cardiologie, CHU de Liège.
(2) Chargée de cours, Cardiologie Pédiatrique et Congénitale, Chef de Service, Service de Pédiatrie, CHU de Liège.

(3) Professeur d'Imagerie Fonctionnelle en Echocardiographie, GIGA Cardiovascular Sciences, Heart Valve Clinic, Université de Liège, Responsable du Service des Soins Intensifs Cardiologiques, Service de Cardiologie, CHU de Liège.

du septum, à proximité des valves auriculo-ventriculaires. Elle est fréquemment associée à un canal auriculo-ventriculaire partiel et à des anomalies des valvules auriculo-ventriculaires. Les CIA de type «sinus veineux supérieur» (5% des cas, souvent associées à un retour veineux pulmonaire anormal) et de type «sinus veineux inférieur» (1% des cas) sont localisées, respectivement, à l'abouchement de la veine cave supérieure et inférieure. Finalement, la CIA type «sinus coronaire», avec défaut du toit du sinus coronaire, est retrouvée dans moins de 1% des cas.

Les patients porteurs d'une CIA sont souvent asymptomatiques jusqu'à l'âge adulte. La plupart développent des symptômes après 40 ans, comprenant une réduction des capacités fonctionnelles, une dyspnée d'effort et des palpitations liées à la présence de tachyarythmies supra-ventriculaires. Des infections pulmonaires et décompensations cardiaques sont moins fréquentes. Les pressions artérielles pulmonaires augmentent avec l'âge, mais le développement d'une maladie vasculaire pulmonaire sévère est rare. Des embolies systémiques peuvent survenir dans le cadre d'embolies paradoxales ou de fibrillation auriculaire.

L'examen de choix pour le diagnostic et la quantification de la CIA est l'échocardiographie transthoracique qui permet de visualiser la présence d'une surcharge ventriculaire droite et d'une insuffisance tricuspide et de mesurer

les pressions artérielles pulmonaires. L'échocardiographie transoesophagienne est généralement réservée à l'évaluation des CIA de type «ostium secundum» avant fermeture percutanée, afin d'exclure la présence d'anomalies du retour veineux pulmonaire et des anomalies du sinus veineux. La résonance magnétique peut servir de technique alternative si l'information obtenue par échocardiographie est insuffisante, et plus particulièrement pour l'évaluation de la surcharge ventriculaire droite et des anomalies du retour veineux pulmonaire. Le cathétérisme cardiaque est réservé aux situations avec des pressions artérielles pulmonaires élevées afin d'évaluer les résistances vasculaires pulmonaires.

La réparation chirurgicale est associée à une faible mortalité et donne de bons résultats à long terme, surtout lorsqu'elle est réalisée en l'absence d'hypertension artérielle pulmonaire chez les enfants et adolescents. Dans la population adulte et en présence de co-morbidités, elle semble, par contre, être liée à une augmentation de la mortalité. Le traitement de choix d'une CIA de type «ostium secundum» est la fermeture percutanée; celle-ci est réalisable dans 80% des cas, tenant compte de ses aspects morphologiques. Cette fermeture sera associée à un traitement antiplaquettaire pendant 6 mois. Les indications d'intervention sont regroupées dans le tableau I.

TABLEAU I. INDICATIONS D'INTERVENTION POUR CIA

Indications	Classe de recommandation	Niveau d'évidence
Les patients avec shunt significatif (signes de surcharge du ventricule droit) et des résistances vasculaires pulmonaires <5 UW doivent bénéficier d'une fermeture de la CIA, indépendamment des symptômes	I	B
La fermeture par cathétérisme est la méthode de choix pour la fermeture d'une CIA de type «ostium secundum», si celle-ci est applicable	I	C
Toutes les CIA, indépendamment de leurs tailles, avec suspicion d'embolies paradoxales (après exclusion des autres causes) doivent être prises en considération pour une intervention	Ila	C
Les patients avec des résistances vasculaires pulmonaires \geq 5 UW mais < 2/3 des résistances vasculaires systémiques ou des pressions artérielles pulmonaires < 2/3 des pressions artérielles systémiques (valeur de base ou après vasodilatateur, de préférence NO, ou après traitement ciblé de l'hypertension pulmonaire) et preuve d'un shunt gauche-droite (Qp/Qs >1.5) peuvent être pris en considération pour une chirurgie	Ilb	C
Une fermeture de CIA doit être évitée en cas de physiologie d'Eisenmenger	III	C
CIA : communication inter-auriculaire, UW : unités Wood, NO : monoxide d'azote, Qp : débit pulmonaire, Qs : débit systémique. Classe I= indiqué, Classe Ila = raisonnable, Classe Ilb = peut être considéré, Classe III = n'est pas recommandé. Niveau d'évidence : B = Données fournies par une seule étude clinique randomisée ou par des études de grande ampleur non randomisées, C= Consensus d'experts et/ou données, fournies par des études restreintes rétrospectives ou des registres.		

Après fermeture, le suivi par échocardiographie permet, outre la mise en évidence d'un shunt résiduel et le positionnement adéquat du système de fermeture, d'évaluer la fonction et les dimensions des ventricules droit et gauche ainsi que les pressions artérielles pulmonaires, et d'identifier la présence d'une insuffisance tricuspidiennne. L'anamnèse, l'électrocardiogramme et, dans des cas spécifiques, un Holter, seront utiles pour la détection d'arythmies. Après fermeture chirurgicale avant 40 ans, il s'agit principalement de tachycardies par réentrée intra-atriale ou de flutter atrial. Elles peuvent être traitées par ablation par radiofréquence. Une CIA non réparée ou réparée après l'âge de 40 ans sera plus fréquemment compliquée d'une fibrillation auriculaire et sera traitée par anti-arythmiques et anticoagulants. La fermeture de la CIA après l'âge de 40 ans ne semble pas avoir d'effet sur la prévalence de ces arythmies.

Les patients ayant bénéficié d'une réparation chirurgicale avant 25 ans et ne présentant pas de lésion résiduelle ne nécessitent habituellement pas de suivi régulier. Tous les autres patients doivent bénéficier d'un suivi régulier, comprenant également une évaluation dans un centre spécialisé «GUCH».

COMMUNICATION INTER-VENTRICULAIRE (CIV)

Selon la localisation, on distingue quatre types de CIV. La CIV péri-membraneuse est la plus fréquente (80% des CIV) et est localisée dans le septum membraneux, en étroite relation avec les valves tricuspide et aortique. La CIV musculaire est souvent multiple et est retrouvée dans 15-20% des CIV. Une fermeture spontanée de ce type de CIV est particulièrement fréquente. La CIV infundibulaire est souvent associée à une insuffisance aortique progressive liée au prolapsus de la valve du sinus aortique. Enfin, la CIV d'admission est accompagnée d'une anomalie des valves auriculo-ventriculaires.

Les CIV sont habituellement diagnostiquées et, si indiqué, traitées dans l'enfance ou l'adolescence. Le shunt résiduel détermine les symptômes et le degré de surcharge volumique ventriculaire gauche.

Le diagnostic et la quantification se font par échocardiographie. Cet examen permet d'identifier la localisation et la taille de la CIV, ainsi qu'éventuellement le nombre de communications. Il permet aussi de mettre en évidence la présence d'une insuffisance aortique causée par le prolapsus d'un feuillet aortique et d'évaluer

le degré de sévérité de surcharge ventriculaire gauche et les pressions artérielles pulmonaires. La résonance magnétique nucléaire est recommandée si les informations fournies par l'échocardiographie sont insuffisantes. Cet examen est particulièrement utile pour l'évaluation de la surcharge ventriculaire gauche et la quantification du shunt. Un cathétérisme cardiaque sera réalisé en cas de pressions artérielles pulmonaires élevées (>50% des pressions artérielles systémiques) afin de mesurer les résistances vasculaires pulmonaires.

Le traitement de choix est la fermeture chirurgicale, avec une mortalité péri-opératoire de 1-2% et de bons résultats à long terme. La fermeture percutanée peut être considérée en cas de facteur de risque élevé pour la chirurgie, en cas d'interventions chirurgicales cardiaques précédentes multiples ou en cas de CIV difficilement accessible pour une chirurgie. En cas de CIV musculaire avec localisation centrale dans le septum inter-ventriculaire, la fermeture percutanée peut être considérée comme une alternative à la chirurgie. Les indications de fermeture sont résumées dans le tableau II.

Lors du suivi, l'échocardiographie permet d'évaluer la présence d'une insuffisance aortique ou tricuspidiennne, d'un shunt résiduel, d'une dysfonction ventriculaire gauche, d'une élévation des pressions artérielles pulmonaires, du développement d'un ventricule droit à double chambre ou d'une sténose sous-aortique. Il convient également d'être vigilant quant à la recherche d'un bloc auriculo-ventriculaire complet. En cas de dysfonction ventriculaire gauche, de shunt résiduel, d'hypertension pulmonaire, de régurgitation aortique, ou encore d'obstruction de la chambre de chasse du ventricule gauche ou droit, le patient doit être suivi annuellement, ce qui comprend une évaluation dans un centre spécialisé «GUCH». Chez les patients présentant une petite CIV, native ou résiduelle, sans répercussion et asymptomatique, un suivi tous les 3-5 ans est conseillé. Après fermeture percutanée, un suivi régulier durant les deux premières années est recommandé, prolongé par une surveillance tous les 2-4 ans. Après fermeture chirurgicale, sans anomalie résiduelle, une surveillance tous les 5 ans est suffisante.

LÉSIONS OBSTRUCTIVES DU COEUR GAUCHE

La présence d'une obstruction dans la chambre de chasse du ventricule gauche, au niveau d'une valve semi-lunaire ou d'une

TABLEAU II. INDICATIONS D'INTERVENTION POUR CIV

Indications	Classe de recommandation	Niveau d'évidence
Les patients chez qui les symptômes peuvent être attribués au shunt gauche-droite à travers la CIV et qui ne présentent pas de maladie vasculaire pulmonaire sévère doivent bénéficier d'une fermeture chirurgicale de la CIV	I	C
Les patients asymptomatiques avec une surcharge volumique du ventricule gauche secondaire à la CIV doivent bénéficier d'une fermeture chirurgicale de la CIV	I	C
Les patients avec un antécédent d'endocardite infectieuse doivent être pris en considération pour fermeture chirurgicale de la CIV	IIa	C
Les patients avec prolapsus d'un feuillet de la valve aortique lié à la CIV occasionnant une insuffisance aortique progressive doivent être pris en considération pour une chirurgie.	IIa	C
Les patients avec une CIV et une hypertension artérielle pulmonaire doivent être pris en considération pour une chirurgie s'il persiste un shunt gauche-droite ($Qp/Qs > 1.5$) et si les pressions artérielles pulmonaires ou les résistances vasculaires pulmonaires sont $< 2/3$ des valeurs systémiques (valeurs de base ou après vasodilatateurs, de préférence NO, ou après traitement ciblé de l'hypertension pulmonaire).	IIb	C
Une chirurgie doit être évitée en cas de CIV avec syndrome d'Eisenmenger et en présence d'une désaturation induite à l'effort	III	C
Si la CIV est petite, n'est pas sous-artérielle, n'occasionne pas de surcharge VG ou d'hypertension pulmonaire, et en l'absence d'endocardite infectieuse, une chirurgie doit être évitée.	III	C

CIV : communication inter-ventriculaire, VG : ventricule gauche, Qp : débit pulmonaire, Qs : débit systémique, NO : monoxide d'azote.

grande artère augmente la post-charge. Le ventricule s'adapte à cette situation par l'apparition d'une hypertrophie du muscle cardiaque, entraînant une perte de compliançe et une augmentation des pressions de remplissage. Cette perte de compliançe peut entraîner une congestion au niveau de la circulation veineuse, à l'effort ou même au repos, rendant ces patients symptomatiques et limitant le débit cardiaque et l'activité physique (5). Les obstructions congénitales du cœur gauche peuvent être présentes au niveau sous-valvulaire, valvulaire, supra-valvulaire ou encore au niveau de l'aorte descendante.

STÉNOSE AORTIQUE VALVULAIRE

La cause la plus fréquente de sténose valvulaire congénitale est la bicuspidie aortique. La prévalence dans la population générale est estimée à 1-2%. La bicuspidie aortique est associée à des anomalies de la paroi aortique, causant une dilatation progressive avec risque de dissection et de rupture. Des mutations du gène NOTCH-1 ont été mises en relation avec la bicuspidie.

Les patients restent souvent asymptomatiques pendant des années. Lorsqu'ils sont asymptomatiques, le pronostic est bon et le taux de mort subite faible, même en cas de sténose sévère. Dès que les symptômes apparaissent (dyspnée, angor, syncope), le pronostic se détériore rapidement. A l'auscultation, on perçoit un souffle systolique, maximal au foyer

aortique, avec irradiation vers les carotides. La méthode de référence pour le diagnostic reste l'échocardiographie. Elle permet l'analyse du degré de calcification, de la fonction et de l'hypertrophie ventriculaire gauche et des lésions associées. Le degré de sévérité de la sténose est évalué par la mesure de la vélocité trans-valvulaire aortique maximale et du gradient moyen, et le calcul de la surface valvulaire par l'équation de continuité. L'échographie transoesophagienne peut être utile dans l'évaluation d'une sténose non calcifiée par planimétrie et l'échocardiographie sous faible dose de dobutamine est utile en cas de fonction ventriculaire altérée. Une épreuve d'effort est recommandée chez les patients asymptomatiques afin de confirmer l'absence de symptômes et d'évaluer la tolérance à l'effort, les variations tensionnelles et les arythmies inductibles. La résonance magnétique nucléaire ou le CT scanner sont surtout utiles pour évaluer le degré de dilatation aortique, tandis que le cathétérisme cardiaque est uniquement recommandé quand les examens non invasifs ne donnent pas suffisamment d'informations ou pour l'analyse des artères coronaires.

Les indications d'intervention en cas de sténose valvulaire aortique sévère sont résumées dans le tableau III. Si la valvule est calcifiée, le remplacement est le traitement de choix. Chez certains adolescents et jeunes adultes, une valvuloplastie est discutable si la valvule n'est pas

TABLEAU III. INDICATIONS D'INTERVENTION POUR UNE STÉNOSE VALVULAIRE AORTIQUE

Indications	Classe de recommandation	Niveau d'évidence
Les patients avec une sténose aortique sévère et des symptômes liés à la pathologie valvulaire (angor, dyspnée, syncope) doivent bénéficier d'un remplacement valvulaire	I	B
Les patients asymptomatiques avec une sténose aortique sévère doivent bénéficier d'une chirurgie s'ils développent des symptômes lors d'une épreuve d'effort	I	C
Indépendamment des symptômes, une chirurgie doit être réalisée en cas de sténose aortique sévère et présence de dysfonction systolique du ventricule gauche (FEVG < 50%), sauf si celle-ci est liée à une autre cause	I	C
Indépendamment des symptômes, une chirurgie doit être réalisée quand les patients avec une sténose aortique sévère doivent bénéficier d'une chirurgie de l'aorte ascendante ou d'une autre valve, ou d'un pontage coronaire.	I	C
Indépendamment des symptômes, une chirurgie de l'aorte ascendante doit être prise en considération quand l'aorte ascendante mesure > 50 mm (> 27,5 mm/m ²) et qu'il n'y a pas d'autres indications de chirurgie cardiaque	IIa	C
Les patients asymptomatiques avec une sténose aortique sévère doivent être pris en considération pour une chirurgie s'ils présentent une chute de pression artérielle en dessous des valeurs de base lors d'une épreuve d'effort	IIa	C
Les patients asymptomatiques avec une sténose aortique sévère et des calcifications modérées à sévères et une progression des vitesses maximales de ≥ 0.3 m/sec/an doivent être pris en considération pour une chirurgie	IIa	C
Les patients avec une sténose aortique modérée bénéficiant d'un pontage coronaire, d'une chirurgie de l'aorte ascendante ou d'une autre valve doivent être pris en considération pour un remplacement valvulaire aortique	IIa	C
Une sténose aortique sévère symptomatique avec un gradient bas (< 40 mmHg) et une dysfonction du ventricule gauche avec réserve contractile doivent être prises en considération pour une chirurgie	IIa	C
Une sténose aortique sévère symptomatique avec un gradient bas (< 40 mmHg) et une dysfonction du ventricule gauche sans réserve contractile peuvent être prises en considération pour une chirurgie	IIb	C
Les patients asymptomatiques avec une sténose aortique sévère et une hypertrophie ventriculaire gauche excessive (> 15 mm), sauf si celle-ci est liée à une hypertension artérielle, peuvent être pris en considération pour une chirurgie	IIb	C

FEVG : fraction d'éjection du ventricule gauche

calcifiée. L'intervention de Ross est proposée chez les enfants et dans les cas où une anticoagulation doit être évitée, avec néanmoins un taux significatif de réopération. Un suivi régulier est recommandé chez les patients présentant une sténose valvulaire aortique avec un intervalle dépendant du degré de sténose. Après une chirurgie, on recommande un suivi annuel. La progression de la sténose et d'une éventuelle dilatation de l'aorte sera étudiée par échocardiographie.

STÉNOSE AORTIQUE SUPRA-VALVULAIRE

Les sténoses aortiques supra-valvulaires sont responsables de 7% des obstructions de la chambre de chasse du cœur gauche. Elles sont associées à une mutation du gène de l'élastine occasionnant une artériopathie obstructive d'importance variable, le plus souvent localisée à hauteur de la jonction sino-tubulaire. Elles se rencontrent fréquemment dans

le cadre du syndrome de Williams-Beuren et peuvent être associées à une hypoplasie de l'aorte entière, à une anomalie des coronaires ou à une sténose des branches pulmonaires ou de l'aorte. Le diagnostic se fait par échocardiographie et permet de mesurer les gradients de pression trans-sténotique. Ceux-ci peuvent néanmoins être surestimés dans certains cas. La résonance magnétique nucléaire contribuera à l'étude de l'aorte thoracique et abdominale et des artères coronaires et pulmonaires. Le cathétérisme cardiaque est recommandé en cas de doute à l'échocardiographie. Une angiographie des coronaires est indispensable chez tous les patients pour lesquels on envisage une chirurgie.

Le traitement chirurgical est recommandé chez les patients présentant une sténose symptomatique avec un gradient moyen de ≥ 50 mmHg. Les patients avec un gradient < 50 mmHg doivent bénéficier d'une chirurgie s'ils

présentent des symptômes liés à la sténose (dyspnée, syncope, angor), s'ils présentent une dysfonction ventriculaire gauche, une hypertrophie ventriculaire gauche sévère ou s'ils doivent bénéficier d'une chirurgie pour des lésions coronaires. Les patients asymptomatiques avec un gradient ≥ 50 mmHg, une hypertrophie ou dysfonction du ventricule gauche ou des lésions coronaires peuvent bénéficier d'une intervention si le risque opératoire est faible. Un suivi régulier et à vie est conseillé afin d'évaluer la progression de la sténose et est également recommandé après une chirurgie afin d'évaluer les resténoses, le développement d'anévrysmes ou l'apparition ou la progression d'une maladie coronarienne. Le suivi doit également comprendre une évaluation dans un centre «GUCH».

STÉNOSE AORTIQUE SOUS-VALVULAIRE

La prévalence de la sténose aortique sous-valvulaire dans la population «GUCH» est de 6.5%. Elle peut être isolée ou associée à une CIA, une CIV, un complexe de Shone, ou même apparaître après réparation de ces lésions. Elle est causée par un diaphragme fibreux dans la chambre de chasse ventriculaire gauche ou par un tunnel fibro-musculaire. Ici aussi, le diagnostic se fait par échocardiographie, qui permet l'étude de l'anatomie de la chambre de chasse ventriculaire gauche, de la fonction et de l'hypertrophie ventriculaires gauches, d'une insuffisance aortique ou de lésions associées. Les gradients mesurés en échographie Doppler peuvent être surestimés et nécessitent quelquefois une confirmation des valeurs par un cathétérisme cardiaque. Parfois, une échographie transoesophagienne peut contribuer à visualiser la membrane.

Le traitement est également chirurgical et consiste en la résection de l'anneau fibreux. Les sténoses de type tunnel requièrent parfois des interventions plus compliquées. Des resténoses peuvent se développer. En cas d'insuffisance aortique modérée ou sévère lors de la chirurgie, un remplacement valvulaire est indiqué. Une intervention chirurgicale est recommandée si le patient est symptomatique et le gradient moyen ≥ 50 mmHg ou s'il existe une insuffisance aortique modérée ou sévère associée. Une intervention doit être considérée chez des patients asymptomatiques avec une fraction d'éjection $< 50\%$, en cas d'insuffisance aortique sévère associée à une dilatation du ventricule gauche et/ou une fraction d'éjection $< 50\%$, un gradient ≥ 50 mmHg avec une hypertrophie ven-

triculaire sévère ou une variation tensionnelle anormale lors d'une épreuve d'effort. Un suivi régulier est nécessaire avant la chirurgie pour évaluer la progression de la lésion et après l'intervention pour la détection d'une resténose, la progression d'une insuffisance aortique et des complications rythmiques. Pour le suivi, il est recommandé de prévoir une évaluation dans un centre «GUCH».

COARCTATION DE L'AORTE

La coarctation de l'aorte est responsable de 5-8% des cardiopathies congénitales. Elle doit être considérée comme une artériopathie généralisée et pas seulement comme une sténose localisée d'un segment aortique. Sa présentation peut varier d'une discrète sténose à un long segment hypoplasique. Elle est typiquement localisée à l'insertion du canal artériel, bien que, dans certains cas rares, la coarctation puisse se situer à d'autres endroits de l'aorte. Elle est fréquemment associée à une bicuspidie aortique (jusqu'à 85% des cas), à des sténoses supra-, sous- ou valvulaires, un syndrome de Shone ou une cardiopathie congénitale complexe. D'un point de vue clinique, on retrouvera une hypertension artérielle des membres supérieurs, une hypotension artérielle des membres inférieurs, un gradient de pression entre les membres supérieurs et inférieurs (un gradient > 20 mmHg est le reflet d'une coarctation significative), un délai du pouls radio-fémoral et des collatérales palpables. Un souffle continu dans la région dorsale témoigne de la présence d'une circulation collatérale. L'échocardiographie procure des informations concernant le site, la structure et l'extension de la coarctation, la fonction et l'hypertrophie ventriculaires gauches, des anomalies cardiaques associées et les diamètres des vaisseaux aortiques et supra-aortiques. La présence d'un phénomène de «run-off» diastolique est vraisemblablement le signe le plus fiable d'une coarctation significative. La résonance magnétique nucléaire et le CT scanner permettent d'étudier l'aorte entière de façon plus précise, la présence de collatérales ainsi que des complications. Le cathétérisme cardiaque et l'angiographie sont actuellement toujours considérés comme techniques de référence dans de nombreux centres pour l'évaluation pré- et postopératoire.

A l'heure actuelle, le stenting est devenu le traitement de choix chez l'adulte en cas de coarctation native avec une anatomie appropriée. En cas de sténose récurrente ou rési-

duelle, une angioplastie avec ou sans stenting réalisée dans un centre expérimenté est également efficace. En cas d'anatomie non propice à une technique endovasculaire, une chirurgie sera réalisée (résection et anastomose bout-à-bout, aortoplastie avec patch prothétique, aortoplastie par flap sous-clavier, interposition d'un greffon tubulaire ou pontage par un greffon). Il est recommandé d'intervenir, indépendamment des symptômes, en cas de gradient de pression non invasif > 20 mmHg entre les membres supérieurs et inférieurs et d'une hypertension artérielle des membres supérieurs ($>140/90$ mmHg chez l'adulte), ou d'une variation tensionnelle pathologique à l'effort, ou d'une hypertrophie ventriculaire gauche significative. Les patients avec un rétrécissement aortique $>50\%$ par rapport au diamètre aortique à hauteur du diaphragme et une hypertension artérielle devraient bénéficier d'une intervention, indépendamment du gradient de pression. En cas d'absence d'hypertension artérielle, une intervention peut être discutée. Parmi les complications, une hypertension artérielle au repos ou à l'effort est fréquente, même en cas de réparation. Elle est un facteur de risque important pour la survenue de lésions coronariennes prématurées, de dysfonction ventriculaire gauche, et de rupture d'anévrismes aortiques ou cérébraux. Une coarctation résiduelle ou récurrente peut aggraver cette hypertension artérielle. On peut retrouver des anévrismes de l'aorte ascendante ou sur le site de l'intervention, avec risque de rupture. Tous les patients doivent bénéficier d'un suivi au moins tous les deux ans, comprenant également une évaluation dans un centre «GUCH». Une imagerie de l'aorte, de préférence par résonance magnétique nucléaire, est requise, afin d'évaluer l'aorte après chirurgie ou traitement percutané et de détecter d'éventuelles complications. La fréquence de l'imagerie dépendra des lésions et des complications associées.

SYNDROME DE MARFAN

Le syndrome de Marfan a été décrit pour la première fois en 1896 par Antoine-Bernard Marfan et il a ensuite fallu plus d'un siècle afin de découvrir la cause génétique de la maladie, liée à une mutation du gène FBN-1, codant pour une glycoprotéine de la matrice extracellulaire, la fibrilline-1. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante du tissu connectif, caractérisée par des anomalies cardiovasculaires, cutanées, squelettiques, oculaires, pulmonaires, et de la dure-mère. La prévalence est

estimée à 2-3/10.000; dans 25-30% des cas, il s'agit d'une nouvelle mutation.

Le pronostic est principalement déterminé par la présence d'une dilatation de l'aorte qui peut entraîner une dissection ou rupture aortique, cause principale de mortalité. Le risque de dissection de type A augmente avec la croissance du diamètre de la racine aortique, mais peut aussi se produire en cas de dilatation modérée de la racine aortique.

Le diagnostic est principalement clinique. Des critères diagnostiques ont été élaborés en 1996, basés sur la présence d'un critère majeur dans deux organes différents et de l'atteinte d'un troisième organe ('Ghent nosology') (6). Ces critères ont été récemment révisés et vont probablement remplacer les anciens (7), donnant plus de poids aux deux caractéristiques principales, l'anévrisme et la dissection de la racine aortique et la luxation du cristallin (*ectopia lentis*). Notons aussi le rôle plus important attribué au testing génétique moléculaire.

L'échocardiographie permet une évaluation approfondie de la racine aortique (diamètre maximal, anneau, sinus, jonction sino-tubulaire, aorte ascendante distale et aorte descendante), de la fonction et de la taille du ventricule gauche, de la morphologie de la valvule aortique, d'une insuffisance aortique, et d'anomalies des valvules mitrale et tricuspide. Une imagerie par résonance magnétique nucléaire ou par CT scanner est recommandée chez chaque patient, procurant de l'information sur la morphologie de l'aorte dans son entièreté.

L'utilisation d'un bêta-bloquant est actuellement le traitement de choix; elle pourrait réduire la progression de la dilatation et améliorer la survie chez les adultes. Un contrôle rigoureux de la pression artérielle en dessous de 120 mmHg, et en dessous de 110 mmHg en cas de dissection, est essentiel. Les effets potentiellement efficaces d'un sartan, le losartan, sont actuellement étudiés et pourraient exercer un effet bénéfique par l'antagonisme du TGF- β .

Le remplacement de la valvule aortique et de l'aorte ascendante dans un centre expérimenté est devenu une intervention durable comprenant relativement peu de risques. Le syndrome de Marfan est néanmoins associé à un risque considérablement plus élevé de re-dissection ou d'anévrismes récurrents. En cas de valvule aortique native saine, cette technique a progressivement été remplacée par des techniques avec préservation de la valvule native et remplacement de la racine aortique par une prothèse en

TABLEAU IV. INDICATIONS DE CHIRURGIE AORTIQUE DANS LE SYNDROME DE MARFAN

Indications	Classe de recommandation	Niveau d'évidence
Les patients doivent bénéficier d'une chirurgie quand le diamètre maximal de la racine aortique est : • > 50mm	I	C
• 46-50 mm avec : - Histoire familiale de dissection - Dilatation progressive > 2 mm/an confirmée par des mesures répétées - Insuffisance aortique ou insuffisance mitrale sévère - Désir de grossesse	I I I I	C C C C
Les patients présentant une dilatation > 50 mm dans d'autres localisations de l'aorte, ou une dilatation progressive de l'aorte, doivent être pris en considération pour une chirurgie.	IIa	C
Les recommandations de la Société Européenne de Cardiologie en cas de maladie valvulaire cardiaque sont légèrement plus strictes, et recommandent un seul diamètre (> 45 mm), indépendamment des autres données.		

Dacron et réimplantation des coronaires dans la prothèse (procédure de Tirone David) ou par remodelage de la racine aortique (technique de Yacoub). Une complication fréquente est la régurgitation aortique, nécessitant une ré-intervention dans 20% des cas après 10 ans. Les indications de chirurgie dans le syndrome de Marfan sont regroupées dans le tableau IV.

Les patients atteints du syndrome de Marfan nécessitent un suivi régulier dans un centre spécialisé. Le suivi comprend une surveillance de la racine aortique, de la fonction ventriculaire gauche, d'une insuffisance aortique par échocardiographie et de l'aorte entière par résonance magnétique nucléaire (ou CT scanner en cas de contre-indication à la résonance magnétique). Un contrôle annuel par échocardiographie est recommandé en cas de maladie stable. Une résonance magnétique nucléaire doit être réalisée à la première consultation, et ensuite tous les 5 ans en cas d'absence de dilatation en aval de la racine aortique, ou tous les ans s'il existe une dilatation de l'aorte en aval de la racine aortique.

CONCLUSION

De plus en plus d'enfants atteints de cardiopathie congénitale atteignent l'âge adulte. L'approche diagnostique, la prise en charge thérapeutique et le suivi des pathologies congénitales les plus fréquemment rencontrées à l'âge adulte ont fait l'objet de recommandations par la Société Européenne de Cardiologie. Vu sa grande spécificité et la diversité des situations anatomo-cliniques, cette population appelée

«GUCH» nécessite le plus souvent une prise en charge dans des unités spécialisées (8).

BIBLIOGRAPHIE

- Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, et al.— Task force 1 : the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol*, 2001, **37**, 1170-1175.
- Baumgartner H, Bonhoeffer P, De Groot NM, et al.— ESC guidelines for the management of grown-up congenital heart disease. *Eur Heart J*, 2010, **31**, 2915-2957.
- Sommer RJ, Hijazi ZM, Rhodes JF, et al.— Pathophysiology of congenital heart disease in the adult. Part I: shunt lesions. *Circulation*, 2008, **117**, 1090-1099.
- Lindsey JB, Hillis LD.— Clinical update : a trial septal defect in adults. *Lancet*, 2007, **369**, 1244-1246.
- Rhodes JF, Ziyad M, Hijazi, et al.— Pathophysiology of congenital heart disease in the adult, part II. Simple obstructive lesions. *Circulation*, 2008, **117**, 1228-1237.
- De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, et al.— Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet*, 1996, **62**, 417-426.
- Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al.— The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*, 2010, **47**, 476-485.
- Miltner B, Piérard L, Seghaye MC.— Quel suivi pour les adultes présentant une cardiopathie congénitale? *Rev Med Liege*, 2012, **67**, 407-412.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Pr P. Lancellotti, Service de Cardiologie, CHU de Liège, Belgique.
Email : plancellotti@chu.ulg.ac.be