



# Pédiatrie

## Avantages du diagnostic prénatal dans les cardiopathies congénitales

Rev Med Suisse 2005 ; 1 : 148-52

**N. Sekarski, Y. Vial  
S. Di Bernardo,  
Y. Mivelaz, M. Hurni,  
L. von Segesser,  
E. J. Meijboom**

**Dr Yvan Vial**  
Département de gynécologie-  
obstétrique  
**Drs Nicole Sekarski, Stefano Di  
Bernardo, Yvan Mivelaz et Pr Erik  
Meijboom**  
Unité de cardiologie pédiatrique  
Département médico-chirurgical de  
pédiatrie  
**Dr Michel Hurni et Pr Ludwig von  
Segesser**  
Service de chirurgie cardiovasculaire  
CHUV, 1011 Lausanne  
Erik.Meijboom@hospvd.ch

### Advantages of prenatal diagnosis

The diagnosis of a congenital heart disease can be made by fetal ultrasound as soon as the 12th week of pregnancy. The main indications for fetal echocardiography are maternal and fetal. Sequential approach is necessary to precise the anatomy and to elaborate a therapeutic strategy for that patient. For severe heart lesions delivery and postnatal care can be programmed, avoiding thus severe hypoxia and acidosis after birth. The prognosis of these children are thus much improved.

L'échocardiographie fœtale permet de poser le diagnostic d'une malformation cardiaque dès la 12<sup>e</sup> semaine de gestation. On distingue des indications maternelles et des indications fœtales. Une approche séquentielle est nécessaire pour permettre de définir avec précision la cardiopathie afin de pouvoir élaborer une stratégie thérapeutique.

Lors de cardiopathies congénitales graves, l'accouchement et la prise en charge postnatale immédiate peuvent être programmés, évitant ainsi une décompensation cardiaque. Ceci améliore considérablement le pronostic de ces enfants.

### INTRODUCTION

Le développement des techniques ultrasonographiques nous permet d'évaluer le cœur fœtal et son développement dans les 2<sup>e</sup> et 3<sup>e</sup> trimestres de grossesse. Le diagnostic d'une malformation cardiaque congénitale significative peut être posé de façon certaine entre 12 et 16 semaines de gestation, les images échocardiographiques chez le fœtus étant excellentes, dues à la présence du liquide amniotique et du fait de la non-inflation des poumons fœtaux à cet âge. Ces développements techniques ont amené à la création de Centres de cardiologie fœtale où obstétriciens, périnatologues, néonatalogues, cardiologues pédiatres et chirurgiens cardiaques congénitaux collaborent de façon organisée pour donner des soins optimaux aux nouveau-nés avec cardiopathies congénitales dans le but d'améliorer le pronostic de ces enfants.

### TECHNIQUE

L'échocardiographie bidimensionnelle est l'examen primaire pour ce type d'évaluation.<sup>1,2</sup> La vue des quatre cavités et celle du long axe visualisant les deux gros vaisseaux permettent d'établir l'anatomie cardiaque fœtale avec précision. Le doppler couleur donne des informations sur les flux et d'éventuelles sténoses ou insuffisances des valves cardiaques. L'échocardiographie par Mode-M est utilisée pour l'évaluation du rythme cardiaque fœtal et de la fréquence cardiaque. Plus récemment, de nouvelles techniques comme l'IRM et la magnéto-cardiographie<sup>3,4</sup> ont été utilisées pour compléter l'examen cardiaque fœtal.

### INDICATION

Il y a deux grandes catégories d'indications pour l'évaluation du cœur fœtal : les indications maternelles et les indications fœtales (tableau 1).<sup>5</sup> Les indications maternelles sont d'une part les mères qui ont elles-mêmes des malformations cardiaques congénitales, d'autre part celles qui ont préalablement donné naissance à un enfant avec une cardiopathie congénitale. Dans ce groupe, il y a 12 à 13% de risques pour le fœtus d'avoir une cardiopathie congénitale donc une incidence nettement plus élevée que l'incidence normale des malformations congénitales qui est de 0,8% dans la population néonatale.

Une deuxième indication maternelle est formée par les mères qui présentent une maladie métabolique ou systémique, comme le diabète, le lupus érythémateux ou le syndrome de Sjögren. Les mères présentant un diabète ont un risque



### Tableau 1. Indications à une évaluation échocardiographique fœtale

#### • Indications maternelles

- Anamnèse familiale de cardiopathie congénitale
- Maladies métaboliques : diabète, phénylcétonurie
- Maladies autoimmunes : lupus érythémateux, syndrome de Sjögren
- Maladies familiales héréditaires : syndrome de Marfan, d'Ellis-van-Crefeld, de Noonan
- Exposition aux agents tératogènes : médicaments psychoneurologiques, antiépileptiques, lithium
- Fécondation in vitro

#### • Indications fœtales

- Malformations extracardiaques
- Anomalies chromosomiques
- Clarté nucale au 1<sup>er</sup> trimestre
- Suspicion de cardiopathie à l'ultrason obstétrical
- Troubles du rythme fœtal
- Hydrops fœtal
- Gestation multiple et syndrome transfuseur-transfusé

plus important d'avoir un enfant avec malformation congénitale, indépendamment du contrôle de leur glycémie. Ces fœtus nécessitent une évaluation cardiaque tôt dans la grossesse. Ils peuvent également développer, en fin de gestation, une cardiomyopathie hypertrophique obstructive sévère pour laquelle une écho fœtale plus tard dans la grossesse est également indiquée. Les mères avec un lupus érythémateux systémique et un syndrome de Sjögren ont des anticorps circulants anti-RO et anti-LA qui peuvent passer le placenta après 16 à 20 semaines de gestation et, dans environ 50% des cas, produire une réaction inflammatoire dans le nœud atrioventriculaire fœtal avec développement d'un bloc atrioventriculaire congénital complet et une cardiomyopathie dilatée.<sup>6</sup> Chez ces fœtus, il est important de contrôler la fréquence cardiaque pendant les deuxième et troisième trimestres de gestation et d'évaluer le retentissement de ces bradycardies sur le cœur fœtal.

Finalement, le dernier groupe d'indications maternelles est celui des mères dont les fœtus ont été exposés à des agents tératogènes comme certains groupes de médicaments psycho-neurologiques ou antiépileptiques qui ne peuvent souvent pas être arrêtés avant la grossesse. Ceux-ci sont souvent associés à des développements d'anomalies du cœur droit, comme la maladie d'Ebstein,<sup>7</sup> les sténoses pulmonaires, les tétralgies de Fallot ou à des communications interventriculaires ou interauriculaires.

Les indications fœtales sont les malformations extracardiaques et les anomalies chromosomiques. Environ 30% de ces patients présentent une malformation cardiaque associée, l'exemple le plus connu étant la trisomie 21 et le canal atrioventriculaire complet.

Un autre groupe est celui des fœtus avec hydrops ou hydramnios, pour lesquels il est important d'être certain que l'hydrops ne soit pas le reflet d'une insuffisance cardiaque congestive secondaire à une malformation cardiaque.<sup>8</sup>

La présence d'arythmies fœtales nécessite également une échocardiographie fœtale car ces arythmies peuvent être associées à des malformations cardiaques structurel-

les. L'arythmie en elle-même peut aussi poser un danger pour le développement fœtal. Certaines arythmies comme le flutter ou la tachycardie supraventriculaire nécessitent parfois une intervention pharmaco-thérapeutique intra-utérine afin de prévenir une mort in utero ou des séquelles neurologiques. De même, la bradycardie fœtale peut être une cause d'hydrops fœtal nécessitant un accouchement prématuré.

Ces dernières années, la présence d'une clarté nucale tôt dans la grossesse est devenue rapidement la principale raison de référence. On sait que cette clarté nucale peut être associée à des malformations cardiaques.<sup>9,10</sup>

Finalement, un groupe de fœtus avec malformations cardiaques congénitales est référé par des obstétriciens qui ont visualisé une apparence anormale du cœur fœtal lors d'un contrôle ultrasonographique de routine. Les obstétriciens sont formés pour visualiser les quatre cavités normales et le long axe du cœur et ce type de screening forme le potentiel le plus important pour la reconnaissance d'une malformation cardiaque tôt dans la grossesse.

## DIAGNOSTIC ET INTERPRÉTATION

Pour arriver à poser un diagnostic de cardiopathie, l'approche séquentielle est la plus utile car elle permet une analyse par étapes du retour veineux pulmonaire et systémique vers l'oreillette, des connections entre les oreillettes et les ventricules et des connections entre les ventricules et les gros vaisseaux (figure 1).<sup>1,2</sup> Dès qu'un diagnostic est posé, une stratégie thérapeutique peut être conçue et les progressions anatomique et fonctionnelle du cœur peuvent être anticipées.<sup>11,12</sup> L'indication à une analyse chromosomique et le besoin d'investigations supplémentaires par ultrasons pour exclure d'éventuelles anomalies d'organes associées doivent être discutés. Finalement, une planification de l'accouchement et des soins postnatals doivent être prévus. L'ensemble de ces facteurs doit être inclus dans une consultation extensive avec les parents.

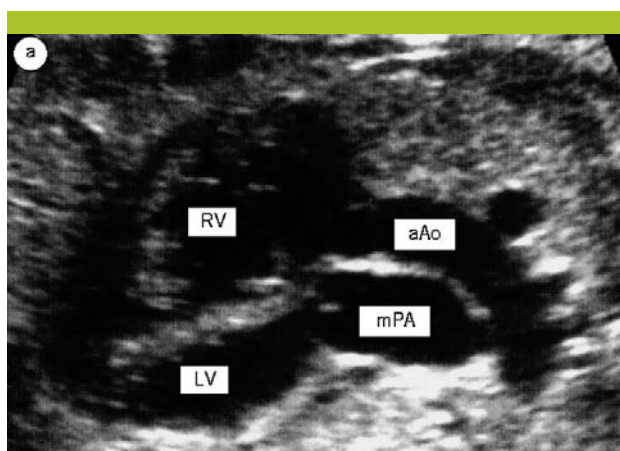


Figure 1. Transposition des gros vaisseaux : échocardiographie fœtale à 16 semaines

L'aorte sort du ventricule droit, l'artère pulmonaire du ventricule gauche. RV : ventricule droit ; LV : ventricule gauche ; mPA : artère pulmonaire ; aAo : aorte



## RÉSULTATS

La mortalité intra-utérine spontanée chez les fœtus diagnostiqués avec une cardiopathie s'élève à environ 10%. Cette mortalité semble être surtout liée à des anomalies chromosomiques ou des malformations extracardiaques associées. Un second grand groupe sont les fœtus avec des cardiopathies potentiellement létales, de type ventricule unique ou syndrome d'hypoplasie du cœur gauche,<sup>13</sup> où les parents ont décidé d'interrompre la grossesse en raison d'un mauvais pronostic ou d'une qualité de vie très limitée.

Un plus petit groupe de parents dans cette même catégorie opte pour la poursuite de la grossesse et de l'accouchement mais sans traitement postnatal, excepté les soins de confort du nouveau-né. Ces nouveau-nés décèdent généralement dans les premiers jours de vie au moment de la fermeture du canal artériel.

Le groupe le plus important est néanmoins le groupe des fœtus nécessitant des soins postnatals immédiats et une correction chirurgicale, comme la transposition des gros vaisseaux, l'atrésie pulmonaire, le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche ou l'hypoplasie de l'arc aortique. Pour ces fœtus, il est important d'avoir un accouchement programmé dans un centre tertiaire avec des soins intensifs néonataux, de la cardiologie pédiatrique et de la chirurgie cardiaque congénitale à disposition. Une provocation planifiée de l'accouchement, ou si nécessaire une césarienne, permettront une prise en charge optimale et une confirmation échocardiographique immédiate de la malformation. La majorité de ces nouveau-nés nécessite un traitement de prostaglandines pour maintenir le canal artériel ouvert. Si les prostaglandines sont débutées juste après l'accouchement avant que le bébé ne présente une acidose métabolique, de très petites quantités sont suffisantes pour maintenir le canal ouvert, ce qui évite une dépression respiratoire, une hémorragie intracérébrale et une friabilité accrue des tissus. Le bébé peut si nécessaire être intubé et ventilé avant apparition d'une hypoxie ou d'une hypercapnie. L'ensemble de ces facteurs permettra au chirurgien d'opérer le nouveau-né avec cardiopathie congénitale dans des conditions préopératoires optimales.<sup>14</sup> Des études ont montré que les nouveau-nés avec des valeurs préopératoires de lactate basses ont un pronostic neurologique à

long terme bien meilleur que les nouveau-nés sans diagnostic prénatal et avec un niveau préopératoire de lactate élevé.<sup>15</sup>

Pour finir, il y a un groupe de formes plus modérées de cardiopathies congénitales, comme le canal atrioventriculaire ou la tétralogie de Fallot, où un diagnostic prénatal n'a pas d'avantages immédiats pour le fœtus et l'intervention chirurgicale peut être différée. Le diagnostic prénatal dans ce groupe permet de préparer les parents, évitant le stress émotionnel d'un diagnostic postnatal d'une cardiopathie congénitale (tableau 2).

Malgré tous ces efforts pour améliorer la prise en charge des nouveau-nés avec cardiopathies, l'annonce d'un diagnostic prénatal de cardiopathie congénitale reste une situation forte en émotions et complexe pour les parents. Ils doivent de plus s'adapter aux changements du team des personnes soignantes, des obstétriciens et périnatologues en salle d'accouchement, aux néonatalogues juste après l'accouchement puis aux cardiologues pour le diagnostic et le traitement préopératoire en vue d'une intervention chirurgicale puis des chirurgiens, des anesthésistes et du team postopératoire aux soins intensifs. Pour avoir une continuité dans la prise en charge globale de ces parents, la solution idéale est d'avoir une infirmière spécialisée, comme c'est le cas en cardiologie pédiatrique au CHUV, qui les connaît déjà en période prénatale et qui continue à les guider à travers ces périodes difficiles. Elle communique de façon journalière avec les parents et les soignants et devient un pilier indispensable pour ces parents.

## CONCLUSIONS

Le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales permet une amélioration importante de la prise en charge postnatale de ces nouveau-nés et améliore leur survie globale (tableau 3). Dans la région de recrutement du CHUV, les cardiopathies congénitales diagnostiquées en prénatal sont d'environ 25 à 30%. L'amélioration des connaissances des obstétriciens et périnatologues va nous permettre d'augmenter ce pourcentage de façon significative dans les années à venir. ■

**Tableau 2. Avantages du diagnostic prénatal**

- Préparation des parents
- Suivi de l'évolution de la cardiopathie in utero
- Planification de l'accouchement
- Optimisation de la prise en charge péri et postnatale immédiate
- Planification de la stratégie opératoire postnatale
- Amélioration du pronostic dans les cardiopathies graves

**Tableau 3. Cardiopathies bénéficiant d'un diagnostic prénatal**

- Cardiopathies dépendantes du canal artériel: hypoplasie cœur gauche, atrésie pulmonaire, transposition des gros vaisseaux
- Cardiopathies cyanogènes
- Cardiopathies obstructives sévères: sténose aortique sévère, sténose pulmonaire sévère, cardiomyopathies obstructives
- Troubles du rythme

## Bibliographie

- 1 Allan L. Technique of fetal echocardiography. *Pediatr Cardiol* 2004; 25: 223-33.
- 2 Rychik J, Ayres N, Cuneo B, et al. American Society of Echocardiography guidelines and standards for performance of the fetal echocardiogram. *J Am Soc Echocardiogr* 2004; 17: 803-10.
- 3 Quartero HWP, Stinstra JG, Golbach EGM, Meijboom EJ, Peters MJ. Clinical implications of fetal magnetocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20: 142-53.
- 4 Sklansky M. Advances in fetal cardiac imaging. *Pediatr Cardiol* 2004; 25: 307-21.



- 5 \* Small M, Copel JA. Indications for fetal echocardiography. *Pediatr Cardiol* 2004; 25: 210-22.
- 6 Udinkten Cate FEA, Breur JMPJ, Cohen MI, et al. Dilated cardiomyopathy in isolated congenital complete atrioventricular block: Early and long-term risk in children. *J Am Coll Cardiol* 2001; 47: 1129-34.
- 7 Lisowski LA, Verheijen PM, Stoutenbeek Ph, Meijboom EJ. Ebstein's disease in the fetus. *Thoraxcentre Journal* 2001; 13: 57-60.
- 8 Huhta JC. Guidelines for evaluation of heart failure in the fetus with or without hydrops. *Pediatr Cardiol* 2004; 25: 274-86.
- 9 McAuliffe FM, Hornberger LK, Winsor S, et al. Fetal cardiac defects and increased nuchal translucency thickness: A prospective study. *Am J Obstet Gynecol* 2004; 191: 1486-90.
- 10 Maymon R, Herman A. The clinical evaluation and pregnancy outcome of euploid fetuses with increased nuchal translucency. *Clin Genet* 2004; 66: 426-36.
- 11 Trines J, Hornberger LK. Evolution of heart disease in utero. *Pediatr Cardiol* 2004; 25: 287-98.
- 12 Tworetzky W, Wilkins-Haug L, Jennings RW, et al. Balloon dilation of severe aortic stenosis in the fetus: Potential for prevention of hypoplastic left heart syndrome: Candidate selection, technique, and results of successful intervention. *Circulation* 2004; 110: 2125-31.
- 13 Verheijen PM, Lisowski LA, Stoutenbeek P, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease affects pre-operative acidosis in the newborn patient. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2001; 121: 798-803.
- 14 Verheijen PM, Lisowski LA, Plantinga RF, et al. Prenatal diagnosis of the fetus with a hypoplastic left heart syndrome: Management and outcome. *Herz* 2003; 28: 250-6.
- 15 Verheijen PM, Lisowski LA, Stoutenbeek P, et al. Lactacidosis in the neonate is minimized by prenatal detection of congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 552-5.