

J. Bouchardy^a, N. Sekarski^b, A. Delabays^a

^a Consultation des cardiopathies congénitales à l'âge adulte, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne

^b Services de cardiologie et de cardiologie pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne

Trisomie 21 et malformation cardiaque

La trisomie 21 ou syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente à la naissance. Elle est très souvent associée à une malformation cardiaque qui consiste dans plus de 50% des cas en un canal atrio-ventriculaire complet (CAV) [1].

Présentation de cas

Né aux USA en 1979 avec une trisomie 21 et un canal atrio-ventriculaire complet (CAV), notre patient bénéficie à l'âge d'un an d'une correction complète. L'évolution par la suite est simple, et permet un développement physique et psycho-social adéquat. Actuellement âgé de 27 ans, il travaille en intégration professionnelle à temps partiel, pratique le sport de façon modérée, et a une vie sociale bien remplie. Il est asymptomatique dans ses activités quotidiennes. Il bénéficie d'un suivi de routine à la consultation des cardiopathies congénitales de l'adulte au CHUV.

L'examen clinique met bien entendu en évidence un phénotype de trisomie 21, et l'auscultation est intéressante par la présence de deux souffles holosystoliques distincts, aux foyers tricuspide et mitral, sans aucun signes de décompensation cardiaque droite ou gauche.

Les images échographiques sont typiques d'un CAV corrigé, et illustrent une des complications à long terme. Sur la vue 4 cavités (fig. 1), on met en évidence l'anneau atrio-ventriculaire commun, élément typique du CAV, que l'on reconnaît par un alignement des valves atrio-ventriculaires au même niveau, et le patch de fermeture de la communication inter-ventriculaire. Le pronostic à long terme et le risque de ré-opération de ces patients étant intimement lié à la compétence de la valve atrio-ventriculaire gauche [2, 3], lors de la reconstruction chirurgicale, la priorité est accordée à la valve mitrale sur la valve tricuspide. En conséquence, la présence d'une insuf-

fisance tricuspide, même importante, n'est pas rare, et ne semble pas avoir d'influence sur le pronostic. Sur une vue parasternale long-axe du VD (fig. 2), on remarque un très net prolapsus

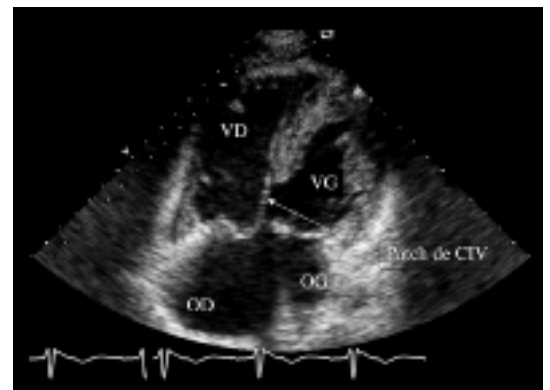


Figure 1

Vue apicale en 4 cavités. Les cavités droites sont dilatées. Le plan unique des valves atrio-ventriculaires est bien visible de même que le patch de fermeture de CIV. OG = oreillette gauche; OD = oreillette droite; VG = ventricule gauche; VD = ventricule droit.

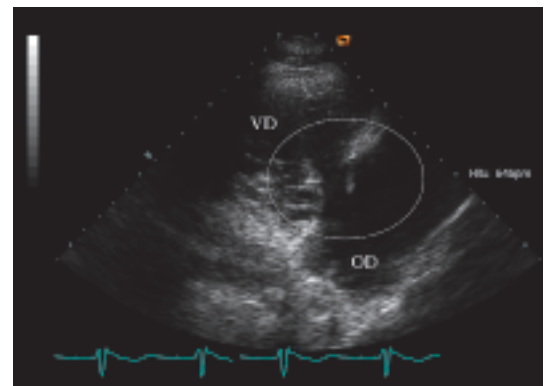


Figure 2

Vue parasternale long-axe du ventricule droit. Le prolapsus complet du néo-feuillet pariétal de la valve tricuspide est bien visible avec un orifice régurgitant béant. VD = ventricule droit; OD = oreillette droite.

Correspondance:
Dr A. Delabays
Ensemble Hospitalier de la Côte
Hôpital des Morges
2, chemin du Crêt
CH-1110 Morges
E-Mail: alain.delabays@ehc.vd.ch

sus du néo-feuillet pariétal tricuspide, associé (fig. 3, parasternal court axe) à une insuffisance tricuspide sévère. Cette insuffisance chronique est bien tolérée, sans manifestation clinique de surcharge droite, ni dilatation massive des cavités. En conséquence, chez un patient asymptomatique, elle ne représente pas en elle-même une indication chirurgicale. Une attitude expectative est préconisée, avec un suivi clinique et échographique annuel [4].

Commentaires

La prise en charge d'une malformation cardiaque complexe associée à une trisomie 21 est actuellement similaire à celle effectuée en l'absence de trisomie, et le survie post-opératoire des patients trisomiques est superposable à celle des patients sans trisomie [1, 2]. Cependant, jusque dans les années 80, une prise en charge chirurgicale n'était pas systématiquement proposée à ces patients. On les retrouve maintenant en consultation avec une évolution terminale de leur cardiopathie de type Eisenmenger. Notre patient, né aux Etats-Unis, a bénéficié dès l'enfance d'une chirurgie correctrice. Il illustre l'excellente évolution fonctionnelle possible d'un canal atrio-ventriculaire complet opéré il y a plus de 25 ans. Par ailleurs, il montre les capacités d'adaptation des cavités droites à une surcharge chronique de volume à long terme, sans survenue de symptômes invalidants.

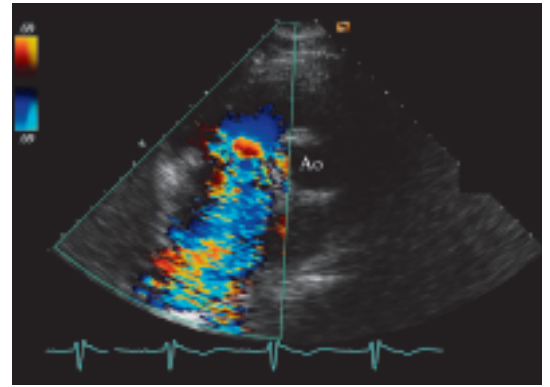


Figure 3

Vue parasternale court-axe. Le jet couleur de l'insuffisance tricuspide est bien visible. Il existe une zone de convergence et une large «vena contracta» à la base du jet. Ao = aorte.

Références

- 1 Stos B, et al. Avantages et risques de la chirurgie cardiaque dans la trisomie 21. *Arch pediatr.* 2004;11:1197–201.
- 2 Boening A, et al. Long-term results after surgical correction of atrioventricular septal defects. *Eur J Cardiothorac Surg* 2002;22:167–73.
- 3 Bando K, et al. Surgical management of complete atrioventricular septal defects. A twenty-year experience. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1995;110(5):1543–54.
- 4 Gatzoulis M, Webb G, Daubeney P. *Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease.* London: Churchill Livingstone; 2003.