

## PedsCases Podcast Scripts

This is a text version of a podcast from PedsCases.com on “**Cardiopathies cyanogènes**” These podcasts are designed to give medical students an overview of key topics in pediatrics. The audio versions are accessible on iTunes or at [www.pedsCases.com/podcasts](http://www.pedsCases.com/podcasts).

### **Cardiopathies cyanogènes**

Developed by Jade Chénard-Roy and Dr Christian Drolet for PedsCases.com.  
November 8, 2017

#### **Introduction:**

Rebonjour et bienvenue à PedsCases. Mon nom est Jade Chénard-Roy, étudiante en quatrième année de médecine à l'Université Laval. J'ai travaillé avec Dr Christian Drolet, cardiologue pédiatre au CHUL pour la production de ce matériel.

Vous écoutez présentement le deuxième épisode d'une série portant sur les cardiopathies congénitales. Aujourd'hui, nous aborderons les cardiopathies cyanogènes.

À la fin de cet épisode, vous devriez être capable de:

- définir la cyanose,
- différencier la cyanose centrale de la cyanose périphérique,
- reconnaître la présentation clinique d'une cardiopathie cyanogène,
- et connaître la physiopathologie, les investigations et la prise en charge des deux cardiopathies cyanogènes les plus importantes, soit la tétralogie de Fallot et la transposition des gros vaisseaux.

#### **Présentation du cas clinique:**

Vous êtes résident de première année en stage à la clinique externe de pédiatrie. Vous rencontrez Nathaniel, un petit garçon de 4 mois. Ses parents sont inquiets, car des amis leur ont fait remarquer qu'il est bleuté comparé aux autres enfants. À l'histoire, ils vous racontent également deux crises récentes pendant lesquelles Nathaniel est devenu agité, bleu et tachypnéique. Les antécédents de Nathaniel se révèlent sans grande particularité. Il est né à terme d'une grossesse standard. Les échographies prénatales étaient normales.

À l'examen physique, vous portez une attention particulière à la saturation, qui est effectivement abaissée à 83 %. Les autres signes vitaux sont normaux. L'examen de la muqueuse orale révèle une cyanose difficilement perceptible. À l'auscultation cardiaque, vous entendez un souffle systolique que vous n'arrivez pas à caractériser davantage. L'auscultation pulmonaire et les pouls fémoraux sont normaux. En examinant sa courbe de croissance, vous remarquez qu'il est passé du 30<sup>e</sup> percentile à la naissance au 15<sup>e</sup> percentile ce jour.

Developed by Jade Chénard-Roy and Dr Christian Drolet for PedsCases.com.  
November 8, 2017

Le souffle cardiaque vous fait fortement suspecter une cardiopathie cyanogène. Le cas de Nathaniel vous embête : vous décidez donc de réviser vos notes en attendant votre patron.

### Cyanose:

La cyanose correspond à une coloration bleuâtre des téguments ou des muqueuses. Elle apparaît lorsque la concentration d'hémoglobine désoxygénée est plus grande que 50 grammes par litre de sang. Elle est donc fonction de :

- la saturation en oxygène : une saturation basse favorisant une cyanose plus marquée
- et de la concentration en hémoglobine : une concentration haute permettant de voir plus facilement la coloration bleutée.

Il est donc difficile, voire impossible, de se fier à la sévérité de la cyanose chez nos petits patients anémiques.

Il est très important de savoir distinguer la cyanose périphérique de la cyanose centrale. Règle générale, on peut se dire « Périphérique : pas de panique ! » et « Central : ça va mal ! ».

Cliniquement, on distingue ces deux entités par l'emplacement des téguments colorés. Dans la cyanose périphérique, les extrémités seulement seront atteintes, soit les doigts et les orteils. Elle correspond à une désaturation veineuse. Autrement dit, le sang sort bien oxygéné du cœur et prend une coloration bleutée en périphérie. Une stase sanguine au niveau des lits capillaires favorise l'extraction d'oxygène par les organes et les tissus. Ceci se produit principalement lorsque :

- le débit cardiaque est ralenti,
- ou qu'il y a vasoconstriction périphérique.

On peut observer un débit cardiaque ralenti lors d'une insuffisance cardiaque ou d'un choc cardiogénique. Les causes peuvent donc être multiples et ne seront pas traitées ici. La vasoconstriction périphérique peut quant à elle se présenter lors d'un contact au froid. Cette condition, nommée acrocyanose, est la plus commune et bénigne des causes de cyanose périphérique.

On s'inquiètera de la présence d'une cyanose d'origine centrale lorsque les muqueuses sont atteintes. Elle correspond à une désaturation artérielle. Autrement dit, le sang sortant du cœur gauche est déjà mal oxygéné, avant même d'avoir pu être utilisé en périphérie. Le diagnostic différentiel de cette condition comprend :

- l'hypoventilation pulmonaire,
- la dépression du système nerveux central,
- et bien sûr les cardiopathies cyanogènes.

Les cardiopathies cyanogènes se présentent habituellement avec une tachypnée.

On pourra donc les différencier d'une atteinte pulmonaire par l'absence de symptômes de détresse respiratoire, tels que le tirage et l'utilisation des muscles accessoires.

Chez les patients souffrant de dépression du SNC, l'hypoxémie ne provoque pas de compensation réflexe. La tachypnée sera donc absente, ce qui permettra de la différencier d'une cardiopathie.

Au test d'hyperoxie, les patients souffrant d'atteinte centrale ou pulmonaire verront une amélioration de leur cyanose, contrairement aux patients atteints de cardiopathies.

*Revenons donc à notre cas clinique :*

Lorsque le petit Nathaniel a une crise de pleurs, maman a remarqué que ses lèvres deviennent bleutées. Quoique plus prévalent, le diagnostic d'acrocyanose vous semble moins probable vu les circonstances d'apparition de la cyanose. Nathaniel est tachypnéique, mais ne présente pas de détresse respiratoire : ceci nous dirige davantage vers une cardiopathie plutôt que vers une atteinte pulmonaire ou centrale.

### **Cardiopathies Cyanogènes:**

Comme mentionné dans la première baladodiffusion, les cardiopathies cyanogènes correspondent à des malformations qui favorisent le passage de sang désoxygéné vers la circulation systémique. Autrement dit, elles correspondent à un shunt D—G. Les deux entités principales de cette catégorie sont :

- la transposition des gros vaisseaux,
- et la tétralogie de Fallot.

### **Transposition des gros vaisseaux**

La transposition des gros vaisseaux ou TGA, comme son nom l'indique, consiste en l'inversion de l'aorte et du tronc pulmonaire. Dans cette malformation, le tronc pulmonaire se connecte au ventricule gauche et l'aorte au ventricule droit.

Cette transposition de l'aorte et du tronc pulmonaire crée deux circuits en parallèle.

- Le premier circuit contient le sang oxygéné par les poumons. Il passe par le ventricule gauche, le tronc pulmonaire et les poumons.
- Le deuxième circuit contient le sang désoxygéné dans la circulation systémique. Il passe par le ventricule droit, l'aorte et la circulation systémique.

Il doit exister une communication entre ces deux circuits pour que l'enfant soit viable. Autrement dit, le sang oxygéné et désoxygéné doivent pouvoir se mélanger de façon adéquate. Ceci est rendu possible par la présence d'une communication inter-auriculaire. Cette **CIA** est essentielle : il s'agit de la seule communication entre le cœur droit et le cœur gauche qui permette le mélange de sang. En effet, le gradient de pression dans une CIV ou un canal artériel ne permet qu'un shunt unidirectionnel G⇒D. Toutefois, même s'il n'assure pas le passage de sang oxygéné vers la périphérie, un canal artériel est également souhaitable pour assurer un bon débit pulmonaire.

Il s'agit d'une pathologie gravissime. Elle se présente par une cyanose centrale et une tachypnée sans détresse respiratoire dans les heures suivant la naissance. Le nouveau-né peut en mourir en 24 heures si cette condition n'est pas traitée. La présentation clinique sera plus tardive s'il existe une large CIA combinée ou non à un canal artériel persistant. Les symptômes ne s'amélioreront pas par l'administration d'oxygène, et risquent même d'être aggravés si la transposition est ductodépendante.

À l'auscultation cardiaque, on entend un B2 fort en raison de la position antérieure de l'aorte. La transposition des gros vaisseaux ne crée pas de souffle cardiaque, puisqu'il n'y a aucune obstruction au flot sanguin. Il s'agit d'ailleurs de la seule condition dont nous parlerons dans cette série qui n'a classiquement pas de souffle associé. Un souffle peut cependant être présent s'il existe, par exemple, une CIV ou une sténose pulmonaire concomitantes. Ce sont en effet les deux lésions les plus souvent associées à la transposition des gros vaisseaux.

Les investigations apporteront les informations suivantes :

- À la radiographie pulmonaire, on verra une cardiomégalie et un rétrécissement du médiastin. Le cœur aura en effet l'aspect d'un œuf accroché à une corde.
- À l'ECG : on observera une hypertrophie ventriculaire droite persistante dans les premiers jours de vie, puisque le ventricule droit est responsable du flot systémique via l'aorte dans la TGA.
- L'échocardiographie nous confirmera le diagnostic en montrant l'inversion et le parallélisme des gros vaisseaux.

La prise en charge immédiate de cette pathologie requiert la formation ou le maintien d'une communication entre les deux circuits en parallèle, soit le circuit pulmonaire et le circuit systémique. On gardera donc le canal artériel perméable en injectant des prostaglandines E1 et en évitant d'administrer de l'oxygène. On peut également former une CIA artificielle via la septostomie atriale par ballon, communément appelée procédure de Rashkind.

Pour une guérison à long terme, on devra corriger chirurgicalement la malformation entre le 7<sup>e</sup> et le 21<sup>e</sup> jour de vie. La procédure de Jatène, ou « switch artériel » est la procédure de choix.

Elle comporte 2 étapes, soit :

1. l'inversion du tronc pulmonaire et de l'aorte
2. et la réanastomose des artères coronaires sur la nouvelle base aortique.

## **Tétralogie de Fallot**

La tétralogie de Fallot est la cardiopathie congénitale cyanogène la plus commune. Elle représente 10 % de toutes les malformations cardiaques. Elle peut se présenter seule ou en association avec un syndrome génétique, tel que le syndrome de DiGeorge.

Cette pathologie correspond à la combinaison de quatre anomalies cardiaques :

1. une sténose pulmonaire infundibulaire,
2. une hypertrophie ventriculaire droite,
3. une communication interventriculaire,
4. et une dextroposition de l'aorte.

Comment explique-t-on l'association de ces quatre anomalies ?

Dans un cœur normal, les deux ventricules sont séparés par un septum musculaire et un septum membraneux. Durant l'embryogenèse, le septum musculaire se développe à partir de la base des ventricules. Le septum membraneux se développe pour sa part à partir du

tissu fibreux divisant l'aorte et le tronc pulmonaire, soit en haut des oreillettes. Ensuite, les deux septums se joignent dans le haut des ventricules pour former une paroi continue.

Dans le Fallot, les voies d'éjection sont divisées inégalement. En effet, la chambre de chasse de l'aorte est élargie au détriment du tronc pulmonaire. C'est pourquoi l'aorte est large et déviée vers la droite, tandis que la chambre de chasse du tronc pulmonaire est réduite. Le septum membraneux étant dévié de sa position normale médiane, il ne peut rejoindre le septum musculaire pour former une paroi continue. Il existe donc une large communication interventriculaire. L'hypertrophie ventriculaire droite se développe secondairement à la sténose pulmonaire.

La résistance du circuit pulmonaire est brutalement augmentée par la sténose pulmonaire. Le sang sortant du ventricule droit se dirige donc préférentiellement vers l'aorte. L'association de ses anomalies crée donc un système permettant le passage direct de sang désoxygéné du ventricule droit vers la circulation systémique, causant l'état cyanotique.

La sténose pulmonaire est la composante la plus importante de la tétralogie de Fallot. La forme la plus sévère est l'atrésie pulmonaire, soit la sténose complète de la chambre de chasse pulmonaire. Dans ce cas, la cardiopathie est ductodépendante, puisque la circulation dans les poumons dépend du passage de sang aortique vers le tronc pulmonaire via le canal artériel.

À l'opposé, l'obstruction de la chambre de chasse du tronc pulmonaire peut être presque nulle. Le sang du ventricule droit se dirige alors vers le tronc pulmonaire et non vers l'aorte. La sténose pulmonaire n'est pas assez significative pour engendrer une résistance supérieure à celle de la circulation systémique. On nomme cette forme, « Fallot rose » car les nouveau-nés qui en souffrent n'ont pas de cyanose.

À l'auscultation cardiaque du Fallot, on entend un souffle d'éjection rugueux. Celui-ci est dû au passage de sang dans la sténose pulmonaire en systole.

La clinique de la tétralogie de Fallot peut donc être très variable. Elle comporte deux modes de présentation principaux :

- la cyanose progressive,
- et la crise cyanogène.

La cyanose progressive se présente la plupart du temps entre 3 et 6 mois de vie et est associée à de la tachypnée. Elle peut se présenter immédiatement après la naissance dans la forme ductodépendante, ou ne jamais se développer dans le Fallot rose.

La crise cyanogène consiste en un court épisode d'intensification de la cyanose. Pendant 10 à 15 minutes, l'enfant est tachypnéique et irritable. Elle est causée par l'augmentation subite et imprévisible du shunt D—G intracardiaque. Ses complications sont :

- La perte de conscience,
- Les convulsions,
- L'AVC ischémique
- Et même le décès.

## **Fin du cas clinique:**

Comme vous commencez à vous en douter, notre petit Nathaniel souffre de crises cyanogènes. Vous demandez donc les investigations habituelles :

- À la radiographie pulmonaire, vous retrouvez un cœur en sabot et un arc aortique à droite.
- À l'ECG, une hypertrophie auriculaire et ventriculaire droite.
- L'échocardiogramme confirme votre diagnostic en vous montrant les quatre composantes du Fallot. Il vous permet également de quantifier la sténose pulmonaire infundibulaire.

La crise cyanogène est une indication chirurgicale. Vous savez donc que Nathaniel devra subir une chirurgie correctrice vers l'âge de 6 mois.

D'ici là, ses parents vous demandent que faire lorsque ses épisodes inquiétants surviennent. Vous leur expliquez donc la prise en charge non pharmacologique des crises cyanogènes :

- Gardez l'enfant dans un environnement calme,
- lui administrer de l'oxygène, si son Fallot n'est pas ductodépendant,
- et le placer dans une position genu-pectorale ou « squat », pour augmenter les résistances périphériques et ainsi diminuer le shunt intracardiaque.

Si cela ne suffit pas, des mesures pharmacologiques sont souhaitables afin d'augmenter la perfusion cérébrale et d'éviter les complications dangereuses de ces crises. La morphine est d'abord utilisée pour calmer l'enfant. Le but des autres traitements sera de provoquer une augmentation des résistances périphériques pour diminuer le shunt D-G.

- En première intention : un bêta-bloqueur
- Et en deuxième intention : un bolus liquidien et de la phényléphrine.

Le bicarbonate de sodium est parfois administré pour corriger l'acidose.

## **Résumé:**

En résumé, voici les points principaux à retenir de cette baladodiffusion:

- La cyanose correspond à une coloration bleutée des téguments qui apparaît lorsque la concentration d'hémoglobine désoxygénée est élevée.
- La cyanose périphérique correspond à une désaturation veineuse et se présente dans les extrémités. Elle est souvent bénigne. Son prototype est l'acrocyanose.
- La cyanose centrale correspond à une désaturation artérielle et se présente au niveau des muqueuses. Elle est toujours inquiétante.
- Le diagnostic différentiel de la cyanose centrale comprend:
  - L'hypoventilation pulmonaire,
  - La dépression du système nerveux central,
  - Et les cardiopathies cyanogènes.
- Les deux principales cardiopathies cyanogènes sont la tétralogie de Fallot et la transposition des gros vaisseaux.

- La tétralogie de Fallot correspond à l'association de quatre malformations :
  - Une sténose pulmonaire,
  - Une hypertrophie ventriculaire droite,
  - Une communication interventriculaire,
  - Et une dextroposition de l'aorte.
- Les cardiopathies cyanogènes ont une prise en charge médicale immédiate, mais temporaire qui permet de diminuer la cyanose et la tachypnée. Leur traitement définitif est cependant chirurgical.

Merci pour votre écoute, et rendez-vous dans la prochaine baladodiffusion sur les cardiopathies acyanogènes et obstructives.

### **Références:**

BERGERON Émilie, *Thème 7 : Cardiopathies congénitales*, Basé sur les diapositives du cours MED-1230 de Dr Christian Drolet, 2015, Université Laval, 38p.

TURGEON J., HERVOUET-ZEIBER C., OVETCHKINE P., BERNARD-BONNIN A., GAUTHIER M., *Dictionnaire de pédiatrie Weber, Cardiopathies congénitale*, p. 190-202, 3<sup>e</sup> édition, Montréal : Chenelière Éducation.

RUNGE M. OHMAN E. *Netter's Cardiology, Section VIII: Congenital Heart Disease*, 2004, University of North Carolina School of Medicine, 664 p.

GIRGULIS K., MACKIE A., FORBES K., *Tetralogy of Fallot*, Balado-diffusion, PedsCases.com, 14 avril 2017.

Up to Date : (avril 2017)

- "Overview of cyanosis in the newborn"
- "L-transposition of the great arteries"
- "Pathophysiology, clinical manifestations, and diagnosis of D-transposition of the great arteries"
- "Pathophysiology, clinical features, and diagnosis of tetralogy of Fallot"