

Où en est le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales en Tunisie ?

Where is the prenatal diagnosis of congenital heart disease in Tunisia?

Hela Msaad, Meriem Dghim Hamzaoui, Houaida Mahfoudhi*, Kaouther Hakim, Fatma Ouarda

Service de cardiologie pédiatrique. Hôpital La Rabta

*Service de cardiologie. Hôpital Militaire. Tunis

Résumé

Introduction : Les cardiopathies congénitales sont des pathologies graves dont le pronostic est parfois incertain mais qui peuvent parfois être traitées grâce à une prise en charge rapide et adaptée à la naissance. Le diagnostic anténatal des malformations cardiaques permettrait d'améliorer cette prise en charge mais il reste encore aujourd'hui insuffisant.

Objectif. Etudier la sensibilité du dépistage échographique des cardiopathies congénitales et leur répartition en anténatal.

Méthodes. Il s'agit d'une étude transversale du dépistage anténatal des cardiopathies congénitales mené au service de cardiologie pédiatrique CHU la Rabta entre janvier 2017 et décembre 2018.

Résultats. Durant une période de 24 mois : 255 échocardiographies fœtales ont été réalisées dont 66.5% étaient pathologiques. Dans 89.3% des cas, les anomalies cardiaques fœtales diagnostiquées sont des anomalies morphologiques. Les cardiopathies congénitales complexes sont les plus fréquemment diagnostiquées en anténatales avec une prévalence de 20.3%. Les shunts gauches droits sont retrouvés dans 18.4% des cas avec une prédominance de la communication interventriculaire qui représente la cardiopathie congénitale la plus fréquente retrouvée dans 12.5% des cas. Les obstacles gauches sont diagnostiqués dans 7.5% des cas. L'hypertrophie septale secondaire au diabète maternel a été diagnostiquée dans 8.2% des cas. Uniquement 69 nouveaux nés ont été revus en post natal. La concordance diagnostique entre l'échocardiographie pré et post natale étaient de 92.5%.

Conclusion. Un examen exhaustif du cœur fœtal permet d'obtenir une sensibilité de dépistage correcte mais qui reste encore à améliorer.

Mots-clés

Cardiopathie congénitale
– Diagnostic prénatal -
Echocardiographie fœtale

Summary

Background: Congenital heart diseases are serious pathologies whose prognosis is sometimes uncertain but which can sometimes be treated thanks to a rapid and adapted to the birth. The antenatal diagnosis of cardiac malformations would improve this care but it still remains insufficient.

Aim: To study the sensitivity of ultrasound screening for congenital heart defects and their antenatal distribution.

Methods: A Transversal study of antenatal screening for congenital heart diseases was undertaken in pediatric cardiology department in Rabta's hospital between January 2017 and December 2018.

Results: During a period of 24 months: 255 fetal echocardiograms were performed of which 66.5% were pathological. In 89.3% of cases, diagnosed fetal heart abnormalities are morphological abnormalities. Congenital complex heart diseases are the most frequently diagnosed with a prevalence of 20.3%. The left right shunts are found in 18.4% of cases with a predominance of ventricular septal defect which represents the most frequent congenital heart disease found in 12.5% of cases. Left obstacles are diagnosed in 7.5% of cases. Septal hypertrophy secondary to maternal diabetes was diagnosed in 8.2% of cases. Only 69 newborns were seen postnally. The diagnostic agreement between pre- and postnatal echocardiography was 92.5%.

Conclusion: An exhaustive examination of the fetal heart makes it possible to obtain a correct sensitivity of detection but which remains to be improved.

Keywords

Congenital heart disease
- Prenatal diagnosis -
Fetal echocardiography

Correspondance

Houaida MAHFOUDHI

Hôpital Militaire/ Service de cardiologie

Email : mahfoudhihouaida@yahoo.fr

INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales sont les malformations les plus fréquentes à la naissance (1), représentant approximativement un tiers des malformations de l'enfant (2). Le diagnostic anténatal de ces malformations cardiaques a connu beaucoup de progrès, permettant un meilleur dépistage et une meilleure prise en charge de certaines cardiopathies graves dès la période néonatale. Le dépistage de ces malformations est estimé à 45 % en Europe (3). Le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales en Tunisie a aujourd'hui plus de 25 ans.

Afin d'établir la répartition actuelle des cardiopathies congénitales et d'évaluer la qualité du diagnostic anténatal, une analyse des malformations cardiaques observées dans le département de Cardiologie pédiatrique au centre hospitalier universitaire (CHU) la Rabta a été menée de façon transversale pendant une période de 24 mois.

MÉTHODES

Notre étude est descriptive transversale sur une durée totale de 24 mois allant de Janvier 2017 jusqu'au décembre 2018. Nous avons suivi 255 femmes enceintes pendant leur grossesse avec une moyenne de deux échographies fœtales pour chaque parturiente. Les nouveaux nés ont été ensuite revus en post natal. Le recensement des malformations cardiaques diagnostiquées in utero ou en postnatal a été effectué à partir des dossiers médicaux du service de cardiologie pédiatrique du (CHU) de la Rabta. Nous avons retenu les cardiopathies impliquant une prise en charge spécifique anténatale (interruption de grossesse ou bilan génétique), néonatale (thérapeutique d'urgence) ou postnatale (suivi médicale ou réparation chirurgicale), diagnostiquées in utero ou en postnatal. Par ailleurs, nous avons inclus d'autres anomalies telles que les troubles du rythme, les hypertrophies pariétales, et les épanchements péricardiques.

RÉSULTATS

Durant une période de 24 mois, 255 échocardiographies fœtales ont été réalisées dont 66.5 % étaient pathologiques. L'âge moyen de nos parturientes était de 31.75 ans. L'âge gestationnel, au moment de la première échocardiographie était de 27.75 semaine d'aménorrhée (SA) avec des extrêmes allant de 18 SA à 38 SA. Les indications à la réalisation de l'échocardiographie fœtale sont résumées dans le tableau n° 1.

L'échocardiographie fœtale était sans anomalie dans 33.5% des cas. Les anomalies cardiaques fœtales diagnostiquées sont dans 89.3% des cas des anomalies

morphologiques hormis une minorité de troubles de rythme et de la conduction sur cœur sain observées dans 2.8% des cas.

Tableau 1: Les indications à la réalisation de l'échocardiographie fœtale

Indications	Pourcentage
Découverte d'une anomalie par le médecin de première ligne	57.2%
Diabète gestationnel	20%
Antécédents de cardiopathies congénitales	13.3%
Arythmie fœtale	3.1%
Bradycardie fœtale	2%
Anomalies chromosomiques	1.8%
Maladie auto-immune maternelle	1.6%
Hydrops fœtal	1%

La figure numéro 1 illustre les différentes cardiopathies diagnostiquées en anténatal.

Dans notre étude, les cardiopathies congénitales complexes sont les plus fréquemment diagnostiquées avec une prévalence de (20.3%), représenté essentiellement par le ventricule unique (4.7%). Les shunts gauches droits représentent 18,4 % des cas avec une prédominance de la communication interventriculaire (CIV) retrouvée dans 12.5% des cas et qui représente la cardiopathie congénitale la plus fréquente (figure1).

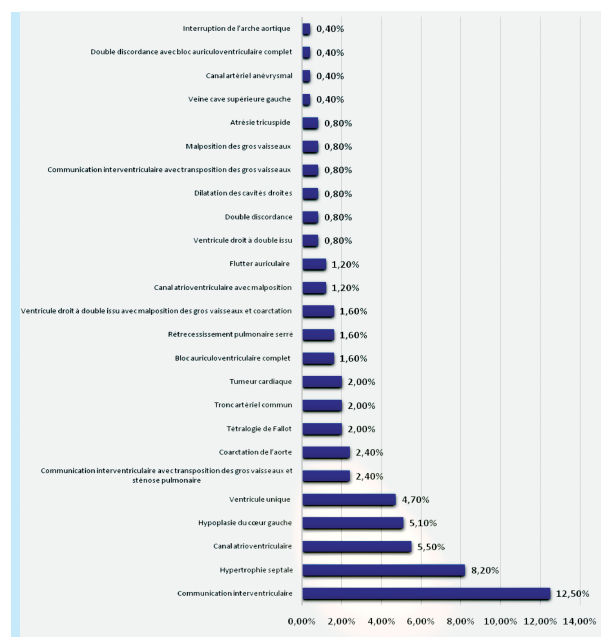


Figure 1 : Différentes cardiopathies découvertes en anténatal

Les obstacles gauches étaient diagnostiqués dans 7.9% des cas représentés par l'hypoplasie du ventricule gauche dans 5.1% des cas, la coarctation de l'aorte dans 2.4% des cas et l'interruption de l'arche aortique dans 0.4% des cas.

Une hypertrophie septale en rapport avec un diabète gestationnel a été diagnostiquée dans 8.2% des cas. Suite au diagnostic anténatal, trois cas d'interruption thérapeutique de la grossesse ont été effectués suite au diagnostic d'hypoplasie du cœur gauche.

En post natal nous étions confrontés à un problème de suivi. Uniquement 69 nouveau-nés ont été revus à la période néonatale soit une fréquence de 27.05%. La concordance diagnostique entre l'échographie cardiaque fœtale et l'échographie cardiaque postnatale étaient de 92.5%. Dans 50% des cas, l'indication opératoire a été posée suite au diagnostic de la cardiopathie avec uniquement 13 qui ont été opérés (18,8% des cas). La mortalité postopératoire était de 38.46%. Ceci s'explique majoritairement par un retard dans les délais de prise en charge de ces nouveaux nés avec toutes les défaillances économiques dont souffre le secteur de santé en Tunisie.

DISCUSSION

La cardiologie fœtale est une spécialité ayant des objectifs de soins : organisation de la prise en charge périnatale, décision thérapeutique pendant la vie fœtale, prévention des complications précoces et prise en charge pluridisciplinaire du fœtus et de sa famille.

Durant une période de 24 mois, 255 échocardiographies fœtales ont été réalisées dans notre structure, dont 66.5% étaient pathologiques. L'âge moyen de nos parturientes était de 31.75 ans. Selon Lelong et al. l'âge moyen des mères a augmenté passant de 27,5 ans à 31,5 ans (4). L'âge gestationnel au moment de la première échocardiographie était de 27.75 semaine d'aménorrhée (SA) avec des extrêmes allant de 18 SA à 38 SA. Ce délai est un peu plus tardif que celui présenté dans l'étude de Garne et al qui était de 24.4 SA (5). Jusqu'à une période récente, l'examen du cœur fœtal était réalisé vers 20-22 SA. Le développement de l'échographie haute résolution permet désormais d'obtenir une qualité d'image autorisant l'étude de l'anatomie du cœur fœtal dès 15-16 SA (6).

Dans notre étude, Les anomalies cardiaques fœtales diagnostiquées sont des anomalies morphologiques dans 89.3% des cas. Parmi ces cardiopathies la cardiopathie la plus fréquente est la communication interventriculaire retrouvée dans 12.5% des cas. Elles représentent 7% des anomalies dans la série de Garne (5).

Le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales n'a pu se développer que grâce à la compétence acquise par les échographistes de première ligne qui effectuent un examen morphologique fœtal pour toutes les

grossesses au cours du 2^{ème} trimestre avec des indications plus ciblées et une meilleure courbe d'apprentissage. L'examen de la coupe 4-cavités et des gros vaisseaux de la base du cœur est une exigence en Tunisie.

C. Stoll (7) rapporte l'expérience de deux équipes (8,9) montrant que le taux de détection pouvait passer de 47 à 78 % en analysant la coupe des gros vaisseaux par rapport à l'analyse de la coupe des quatre cavités seule. Selon l'expérience de notre centre et en suivant l'évolution du diagnostic anténatal au fil des années, les indications des échographies fœtales au début des années 2000 était un dépistage pour un diabète gestationnel dans 90% des cas, à l'encontre actuellement le diabète gestationnel ne constitue que 20 % des indications de l'échocardiographie fœtale. Ceci est du majoritairement à l'amélioration des compétences de ces échographistes de première ligne et l'enseignement de ce module dans les facultés de médecine.

En cas d'anomalie constatée par ces médecins ou de difficulté à affirmer que l'anatomie cardiaque fœtale est normale, une expertise est faite par des échographistes référents dits de 2^{ème} niveau. Si une cardiopathie est confirmée, une échocardiographie spécialisée (3^{ème} niveau) est faite. Si le diagnostic de la malformation confirmé, la prise en charge de la grossesse et du fœtus peut commencer. Le 4^{ème} niveau est pluridisciplinaire : il s'agit de la prise en charge périnatale qui comprend obstétriciens, généticiens, cardiopédiatres, chirurgiens cardiaques, néonatalogistes et psychologues.

Dans la littérature, la sensibilité de dépistage des cardiopathies est variable avec des extrêmes de 5% à 100% (5, 10, 11). Dans notre étude la sensibilité était de 92.5%. Une étude européenne multicentrique, Euroscan, concernant 20 centres européens retrouve une sensibilité moyenne de 45% et constate une grande disparité du dépistage en fonction des centres (3). Ceci a été expliqué par la disparité du matériel utilisé et la politique de dépistage qui diffère d'un centre à l'autre. Au cours du temps, la qualité des appareils et le perfectionnement de la technique échographique ont amélioré la sensibilité du dépistage : (36% en 1984 versus 76% dans les années 2000). Ceci est d'autant plus vrai pour les anomalies majeures dont le seuil de détection est passé de 46 à 92%(8).

Par ailleurs, en plus du progrès dans le dépistage prénatal qui est responsable de la détection échographique des anomalies cardiaques même mineurs comme les petites CIV (4), un autre facteur peut contribuer à l'augmentation des cas pathologiques c'est l'augmentation des anomalies chromosomiques, en raison de l'élévation de l'âge maternel.

Il est essentiel d'améliorer la détection des cardiopathies complexes et majeures qui engagent une prise en charge néonatale lourde (réanimation, chirurgie). En effet, le dépistage anténatal de ces cardiopathies permet une prise en charge néonatale

précoce contribuant ainsi à l'amélioration du statut préopératoire et à la diminution de la morbi-mortalité postopératoire. Ceci est notamment démontré en cas de transposition des gros vaisseaux (TGV) (12,13,14) .

Cependant, Le dépistage anténatal reste encore difficile. Il nécessite un investissement important en termes de formation, de temps, de coût. Une collaboration multidisciplinaire est nécessaire et importante depuis le diagnostic anténatal jusqu'à la prise en charge postnatale.

Au total, le pronostic des cardiopathies congénitales s'est amélioré au fil des années mais cette amélioration est encore limitée dans notre pays, par les faibles ressources financières concernant essentiellement la prise en charge opératoire.

CONCLUSION

Le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales n'est plus limité à la description de l'anatomie échographique des malformations. Nous sommes à l'ère de la cardiologie qui ne s'arrête pas à la phase descriptive mais permet d'utiliser des informations d'imagerie, de physiologie et des méthodes thérapeutiques dont l'arsenal s'étend dans le but d'améliorer le pronostic individuel et les conséquences familiales du dépistage. Le lot d'incertitudes qui persiste est certainement le moteur du progrès à venir plutôt que le frein au développement de cette spécialité.

REFERENCES

1. Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB. Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet.* mai 1988;42(5):677-93.
2. Allan LD, Huggon IC. Counselling following a diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn.* 30 déc 2004;24(13):1136-42.
3. Stoll C, Garne E, Clementi M, EUROSCAN Study Group. Evaluation of prenatal diagnosis of associated congenital heart diseases by fetal ultrasonographic examination in Europe. *Prenat Diagn.* avr 2001;21(4):243-52.
4. Lelong N, Thieulin A-C, Vodovar V, Goffinet F, Khoshnood B. [Epidemiological surveillance and prenatal diagnosis of congenital anomalies in the Parisian population, 1981-2007]. *Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr.* oct 2012;19(10):1030-8.
5. Garne E, Stoll C, Clementi M, Euroscan Group. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol.* mai 2001;17(5):386-91.
6. Carvalho JS, Moscoso G, Tekay A, Campbell S, Thilaganathan B, Shinebourne EA. Clinical impact of first and early second trimester fetal echocardiography on high risk pregnancies. *Heart Br Card Soc.* août 2004;90(8):921-6.
7. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Meyer MJ, Pennerath A, Peter MO, et al. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn.* août 1998;18(8):801-7.
8. Achiron R, Glaser J, Gelernter I, Hegesh J, Yagel S. Extended fetal echocardiographic examination for detecting cardiac malformations in low risk pregnancies. *BMJ.* 14 mars 1992;304(6828):671-4.
9. Kirk JS, Riggs TW, Comstock CH, Lee W, Yang SS, Weinhouse E. Prenatal screening for cardiac anomalies: the value of routine addition of the aortic root to the four-chamber view. *Obstet Gynecol.* sept 1994;84(3):427-31.
10. Buskens E, Grobbee DE, Frohn-Mulder IM, Stewart PA, Juttman RE, Wladimiroff JW, et al. Efficacy of routine fetal ultrasound screening for congenital heart disease in normal pregnancy. *Circulation.* 1 juill 1996;94(1):67-72.
11. Stümpflen I, Stümpflen A, Wimmer M, Bernaschek G. Effect of detailed fetal echocardiography as part of routine prenatal ultrasonographic screening on detection of congenital heart disease. *Lancet Lond Engl.* 28 sept 1996;348(9031):854-7.
12. Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Lhomme A, Bonnet D, et al. Trends in prenatal diagnosis, pregnancy termination, and perinatal mortality of newborns with congenital heart disease in France, 1983-2000: a population-based evaluation. *Pediatrics.* janv 2005;115(1):95-101.
13. Jouannic J-M, Gavard L, Fermont L, Le Bidois J, Parat S, Vouhé PR, et al. Sensitivity and specificity of prenatal features of physiological shunts to predict neonatal clinical status in transposition of the great arteries. *Circulation.* 28 sept 2004;110(13):1743-6.
14. Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation.* 23 févr 1999;99(7):916-8.