

# Naître avec une cardiopathie congénitale en France en 2021 : quelle prise en charge pour quel pronostic ?



## *Congenital heart disease in 2021: Update on management and outcome*

C. Ovaert<sup>a,b</sup>  
V. Fouilloux<sup>a,c</sup>

<sup>a</sup>Service médicochirurgical de cardiologie pédiatrique et congénitale, Timone enfant, AP-HM, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 05, France

<sup>b</sup>Marseille Medical Genetics, Inserm 0125, Aix-Marseille université, 27, boulevard Jean-Moulin, 13385 Marseille cedex 05, France

<sup>c</sup>Aix-Marseille université, LBA-UMRT24, 13916 Marseille, France

### RÉSUMÉ

La prise en charge des cardiopathies congénitales est le plus souvent associée de nos jours à une survie bien au-delà de l'enfance. Des progrès incessants en termes de diagnostic étiologique, en particulier génétique, d'imagerie et de thérapie médicale et interventionnelle continuent d'améliorer l'espérance de vie mais aussi les capacités fonctionnelles de nos patients. La prise en charge des cardiopathies simples permet aujourd'hui d'anticiper une espérance de vie et une qualité de vie proche de la normale. Ces dernières années ont toutefois mis en exergue, en particulier chez les patients vieillissants avec cardiopathie modérée ou sévère, un spectre d'anomalies et de difficultés cardiaques et extracardiaques qui impactent leur quotidien. Cette mise au point présente les quelques principes actualisés de prise en charge de l'enfant avec cardiopathie congénitale. L'apport de la génétique et du diagnostic anténatal est développé. Le pronostic cardiologique est évoqué au travers des données actuelles de morbi-mortalité, d'espérance de vie, de réintervention et de capacité fonctionnelle. Les connaissances actuelles en termes de problèmes nutritionnels, de sensibilité aux infections, de complications neurocognitives, de difficultés d'insertion sociale et de qualité de vie sont résumées. L'importance d'un suivi multidisciplinaire, transversal et de longue durée, en milieu spécialisé, est expliquée au travers du descriptif des problématiques possibles. Celui-ci doit permettre de mieux anticiper, dépister et accompagner le patient et sa famille dans cette prise en charge.

© 2021 Société Française de Pédiatrie (SFP). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

### SUMMARY

*Current treatment of congenital heart defects allows most patients to survive into late adulthood. Survival and functional capacity are constantly improving as a result of ongoing progress in diagnosis, imaging, medical treatment, interventional procedures, and follow-up. For patients born with "simple" congenital heart defects, a normal life expectancy and quality of life may be expected. For patients with moderate and severe congenital heart defects, however, a wide spectrum of cardiac but also extracardiac anomalies and challenges has become apparent for the growing child and aging adult. These difficulties may significantly impact everyday life. In this state-of-the-art paper, the current principles of patient care for congenital heart defect are detailed. The impact of genetic diagnosis and prenatal screening is discussed. Cardiac*

### MOTS CLÉS

Malformations cardiaques congénitales  
Enfant  
Cathétérisme cardiaque congénital  
Chirurgie cardiaque congénitale  
Qualité de vie

### KEYWORDS

*Congenital heart disease  
Child  
Congenital cardiac catheterization  
Congenital heart surgery  
Quality of life*

### Auteur correspondant :

**C. Ovaert**,  
service médicochirurgical de cardiologie pédiatrique et congénitale, Timone enfant, AP-HM, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 05, France.  
Adresse e-mail :  
caroline.ovaert@ap-hm.fr

*prognosis is analyzed in light of recent data on morbidity and mortality, life expectancy, re-intervention, and functional capacity. Current knowledge about nutritional and infectious difficulties, neurocognitive disorders, social integration, and quality of life is presented. The importance of a multidisciplinary follow-up, in a specialized setting, is emphasized. Follow-up must be transversal but also longitudinal, in order to support the patient and their family throughout the lifespan. Specialized follow-up must allow for anticipation, detection, and better management of difficulties encountered by the patient and their family.*

© 2021 Société Française de Pédiatrie (SFP). Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales restent les malformations congénitales les plus fréquentes, avec une incidence de 10 à 12 pour 1000 naissances vivantes. Depuis les premières prises en charge chirurgicales effectuées il y a presque 80 ans, des progrès innombrables ont vu le jour, dans les domaines très divers du diagnostic, du traitement, de la compréhension physiopathologique et de la prévention. Les progrès réalisés permettent actuellement pour le plus grand nombre la survie bien au-delà de l'enfance avec toutefois une espérance de vie et des pronostics fonctionnels différents en fonction du type de malformation et de sa prise en charge. Au-delà de leur survie, l'accompagnement de ces patients avec maladie chronique et de leur famille est aujourd'hui au centre des préoccupations des cardiopédiatres, cardiologues congénitalistes et chirurgiens. Des équipes multidisciplinaires sont aujourd'hui indispensables, associant entre autres généticiens, radiologues, médecins spécialistes divers, neuropsychologues, psychologues et assistants sociaux, dans un but d'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie à court, moyen et long termes. Ce suivi doit rester organisé autour des centres de compétence et de référence pour la prise en charge des cardiopathies congénitales, en particulier les cardiopathies

modérées et sévères, même si l'implication d'acteurs locaux est indispensable.

## LE SPECTRE DES CARDIOPATHIES CONGÉNITALES

Les cardiopathies congénitales sont nombreuses et variées ; elles peuvent s'associer. Les classifications basées sur l'anatomie, l'embryologie ou la physiopathologie peuvent être utiles dans la prise en charge au quotidien mais sont souvent complexes et imparfaites.

La classification de Bethesda, initialement décrite en 2001 pour le suivi des adultes avec cardiopathie congénitale, est basée sur la complexité anatomique de la malformation [1].

Elle distingue 3 catégories ou niveaux (*Tableau 1*) :

- cardiopathies congénitales simples pour lesquelles les interventions chirurgicales ne sont pas toujours nécessaires. Quand elles sont nécessaires et réalisées en temps voulu, elles permettent de restaurer une anatomie et un fonctionnement cardiaque normal. Leur évolution et le suivi sont simples ;
- cardiopathies congénitales de complexité et sévérité modérée pour lesquelles un suivi spécialisé est nécessaire car

**Tableau 1. Malformations cardiaques congénitales parmi les plus fréquentes, classées selon le niveau de complexité.**

Simple	Modéré	Élevé
CIA simple	Anomalies drainage veineux pulmonaire	Ventricule unique, physiologie univentriculaire
CIV simple	Canaux atrioventriculaires	Syndrome d'Eisenmenger
Sténose pulmonaire modérée	Tétralogie de Fallot	Cardiopathies cyanogènes
Anomalie congénitale valve aortique ou mitrale	Maladie d'Ebstein Coarctation de l'aorte Obstacle sur l'éjection du VD CIA OP ou SV CIV si associée à : anomalie valvulaire (tricuspide, mitrale) ; insuffisance aortique ; obstacle voie droite ; sténoses voies droite ou gauche Anomalies valve aortique Sténose sous-aortique Sténose supra-valvulaire aortique	Présence de conduits chirurgicaux Présence de chenaux intracardiaques TGV Tronc artériel

CIA : communication interauriculaire ; CIV : communication interventriculaire ; VD : ventricule droit ; OP : ostium primum ; SV : sinus venosus ; TGV : transposition de gros vaisseaux.

des lésions résiduelles peuvent persister ou réapparaître, même après une première intervention visant à corriger la malformation ;

- cardiopathies congénitales de complexité et sévérité élevée pour lesquelles un suivi en milieu spécialisé est nécessaire de façon très régulière, en raison de la persistance de lésions anatomiques ou fonctionnelles significatives. Dans ce dernier groupe, sont incluses les malformations non réparables et pour lesquelles le traitement doit être considéré comme palliatif.

Il est important de noter que cette classification simple n'intègre pas l'évaluation fonctionnelle des patients qui influence pourtant de façon significative la morbi-mortalité [2]. Malgré ces limites, cette classification sera utilisée dans certains paragraphes de ce manuscrit.

## LES APPORTS DE LA GÉNÉTIQUE

### Les données

Les études épidémiologiques montrent qu'une cause génétique ou environnementale peut être identifiée dans 20 à 30 % des cardiopathies congénitales [3].

Les causes environnementales pendant la grossesse (parmi lesquelles figurent le diabète, l'alcool et certains médicaments) sont aujourd'hui devenues minoritaires, atteignant à peine 2 %. Les causes génétiques sont de plus en plus souvent retrouvées (Tableau 2) :

- atteintes monogéniques dans 3 à 5 % ;
- anomalies chromosomiques/aneuploïdies dans 8 à 10 % ;
- variations du nombre de copies (VNC) pathogéniques dans 3 à 25 % en cas de syndrome et dans 3 à 10 % en cas de cardiopathie isolée ;
- variations de novo autosomiques dominantes dans 8 % et variations héréditaires autosomiques récessives dans 2 %, dont l'identification est permise par des séquençages génomiques.

Dans les autres cas « non expliqués », la malformation est présumée multifactorielle (plusieurs gènes ou combinaison de facteurs environnementaux et génétiques).

### Quand et pourquoi proposer un diagnostic génétique ?

Le bilan génétique doit être encouragé en cas d'histoire familiale ou lorsque des anomalies extracardiaques sont associées [3].

La découverte d'une anomalie génétique permet d'estimer le risque de récurrence familiale, de mieux orienter la recherche et la prise en charge d'anomalies extracardiaques associées et de mieux préciser le pronostic cardiologique mais aussi non-cardiologique, en particulier neuro-développemental. Les troubles du neuro-développement sont en effet fréquents dans les syndromes associant des cardiopathies. Pour certaines cardiopathies, l'association à une anomalie génétique est par ailleurs associée à un pronostic plus sombre. Citons par exemple la tétralogie de Fallot en cas de microdélétion 22q11.2 ou la sténose valvulaire pulmonaire en cas de syndrome de Noonan.

## LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Les cardiopathies congénitales sont le plus souvent découvertes lors des échographies du 2<sup>e</sup> trimestre. En présence d'un programme de dépistage prénatal adéquat, le diagnostic anténatal des cardiopathies congénitales est fait dans plus de 50 %, et ce chiffre dépasse 90 % pour des cardiopathies sévères comme les ventricules uniques [4].

La recherche d'anomalies génétiques doit être encouragée pendant la grossesse, en particulier en cas d'antécédents maternels ou familiaux ou en cas d'anomalies extracardiaques associées [5].

### Impact du diagnostic anténatal

Le diagnostic anténatal permet d'organiser la naissance dans une maternité ayant un niveau de soins adapté à la cardiopathie. Tous les fœtus avec :

- cardiopathie ducto-dépendante ou potentiellement ducto-dépendante ;
- cardiopathie dépendante d'un large foramen ovale ;

**Tableau 2. Tableau reprenant les anomalies génétiques, parmi les plus fréquentes, associées à des cardiopathies congénitales.**

Lésion génétique	Nom/syndrome	Exemples de cardiopathies fréquemment associées
Aneuploïdie	Down (T21)Turner	CAV, CIA, CIV, T4F CoA, RVPA, BAV, HypoVG
VNC	Microdélétion 22q11.2 Williams–Beuren (del 7q11.23) Del 1p36	Anomalies cono-troncales Sténose supra-valvulaire aortique, supra-valvulaire pulmonaire, sténoses des branches pulmonaires CIA, CIV, cardiomyopathie
Anomalies monogéniques	Alagille (JAG1 ou NOTCH2) Holt–Oram (TBX5) CHARGE (CHD7) Noonan (PTNP11 ou voie RAS)	Sténoses des branches pulmonaires, T4F CIA T4F, VVDI Sténose valvulaire pulmonaire, cardiomyopathie

CAV : canal atrioventriculaire ; CIA : communication interauriculaire ; CIV : communication interventriculaire ; T4F : tétralogie de Fallot ; CoA : coarctation de l'aorte ; RVPA : retour veineux pulmonaire anormal ; BAV : bicuspidie valvulaire aortique ; HypoVG : hypoplasie du ventricule gauche ; VDDI : ventricule droit à double issu ; VNC : variation du nombre de copies.

- arythmie ;
- insuffisance cardiaque ;

Doivent naître en maternité niveau III, dans un CHU ayant à disposition 24 h/24 une équipe de cardiologie pédiatrique et congénitale [5].

Les données de la littérature montrent un bénéfice du diagnostic anténatal dans la prise en charge postnatale immédiate des cardiopathies critiques, en réduisant la morbi-mortalité néonatale et en permettant l'anticipation de gestes interventionnels néonataux indispensables comme la septostomie de Rashkind (par exemple en cas de transposition des gros vaisseaux) ou le maintien de la perméabilité du canal artériel dans les lésions ducto-dépendantes [6]. L'impact du diagnostic prénatal sur les indices à long terme (espérance de vie, qualité de vie...) reste toutefois inconnu.

### Peut-on intervenir pendant la grossesse ?

Les arythmies fœtales peuvent nécessiter un traitement médicamenteux pendant la grossesse, soit par administration du traitement à la mère soit par injection dans le cordon ombilical [5].

Les interventions fœtales en cas de cardiopathie malformative restent exceptionnelles. Des dilatations de la valve aortique ou pulmonaire, très sténosantes, peuvent être proposées lorsque celles-ci entravent le bon développement du ventricule. Ces interventions restent toutefois très rares et limitées à certains centres experts [5].

En cas de mauvaise tolérance de l'arythmie ou de la cardiopathie, une naissance prématurée peut être indiquée pour éviter le décès in utero [5].

### L'interruption médicale de grossesse

En cas de cardiopathies sévères, comme décrit ci-dessus, ou associées à des anomalies extracardiaques ou génétiques significatives, une interruption médicale de la grossesse peut être proposée aux parents. Une alternative consiste à proposer un accompagnement palliatif à la naissance.

## LE POSTNATAL : UNE PRISE EN CHARGE INDIVIDUALISÉE, AU « CAS PAR CAS »

### L'âge de la prise en charge

Certaines malformations cardiaques congénitales sont incompatibles avec la vie postnatale et nécessitent une prise en charge néonatale rapide. On citera par exemple :

- la transposition des gros vaisseaux (TGV, *Fig. 1*) ;
- le retour veineux pulmonaire anormal total bloqué ;
- les lésions ducto-dépendantes : la circulation pulmonaire ou la circulation systémique est insuffisante, en raison d'une sténose ou atrésie de la voie d'éjection. L'administration de prostaglandine E1 par voie IV continue (alprostadil, Prostin®), permet de maintenir le canal artériel ouvert, maintenant ainsi la circulation « fœtale » en attendant une intervention.

D'autres malformations devront être corrigées dans les premiers mois de vie. Ce sont, par exemple :

- les CIV larges ou canaux artériels persistants larges ;
- les retours veineux pulmonaires anormaux totaux non bloqués.

Ces malformations génèrent un hyperdébit pulmonaire et souvent une hypertension artérielle pulmonaire, qui en l'absence de correction peuvent endommager les poumons.

- la tétralogie de Fallot, associant CIV et sténose de la voie pulmonaire est généralement corrigée vers l'âge de 6 mois afin de normaliser le flux pulmonaire et les pressions ventriculaires droites.

D'autres lésions, comme par exemple la CIA, pourront être traitées plus tardivement (souvent en âge préscolaire), car mieux tolérées.

Les lésions valvulaires isolées (sténose ou fuite) seront corrigées lorsqu'elles deviennent significatives, et donc à âge variable.

Il est important de noter que certaines lésions peuvent s'améliorer spontanément avec le temps ou rester peu sévères et donc ne pas nécessiter d'intervention. Ainsi les CIVs, surtout musculaires peuvent se fermer spontanément. Les canaux artériels perméables, les CIVs et les CIAs de petite taille ne nécessitent pas nécessairement de fermeture.

### Les types de prise en charge

Les interventions peuvent être réalisées par chirurgie ou par cathétérisme interventionnel. Le choix entre la chirurgie et le cathétérisme interventionnel dépend essentiellement du type de lésion et de l'âge du patient. Dans certaines situations, chirurgien et cathétériseur sont amenés à travailler ensemble pour réaliser une intervention hybride, associant les deux techniques.

La chirurgie peut être réalisée avec ou sans assistance circulatoire, en fonction du type d'intervention.

Les interventions peuvent être réparatrices d'emblée. Dans d'autres situations, une prise en charge palliative (voir ci-dessous) sera d'abord proposée avant la correction complète (*Fig. 2*).

### Les réinterventions

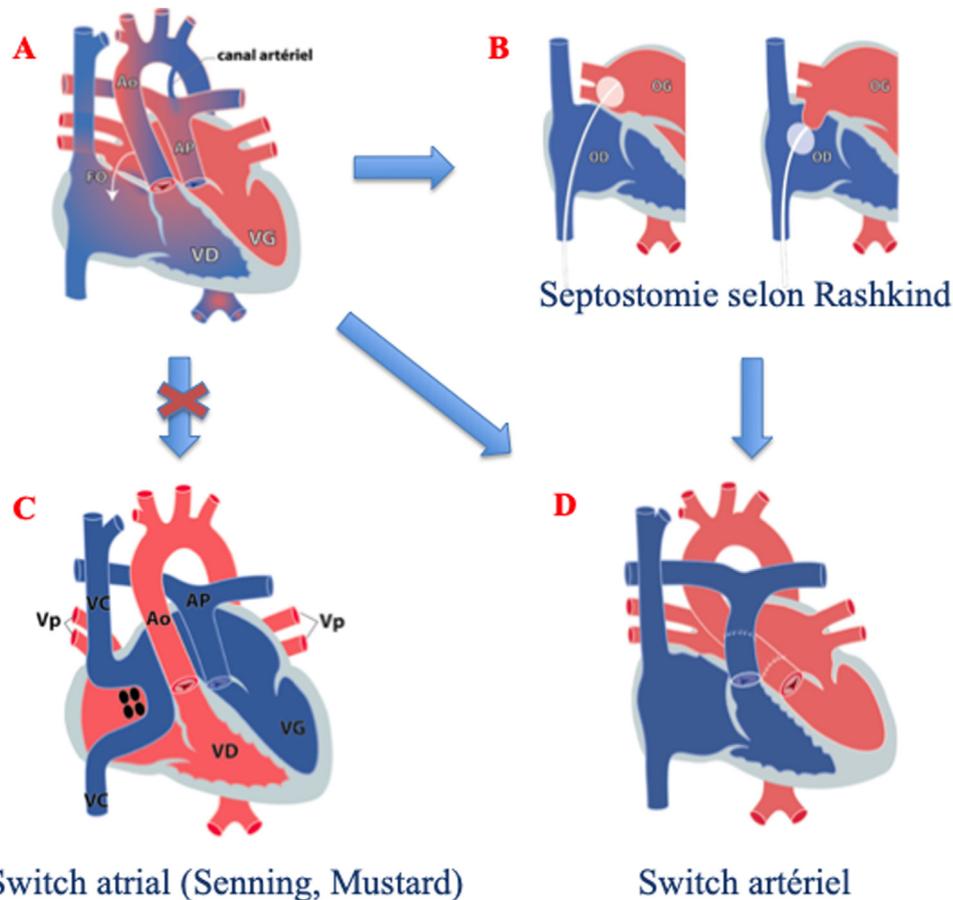
Les réinterventions sont parfois nécessaires, avec une fréquence toutefois extrêmement variable en fonction du type de cardiopathie.

Les réinterventions sont exceptionnelles dans les cardiopathies simples comme la CIV ou la CIA, où le patch (ou la prothèse endovasculaire) utilisé pour fermer la communication restera à vie, quel que soit l'âge de son insertion, sans nécessité de remplacement.

Les réinterventions sont quasi systématiques lorsque la correction initiale nécessite l'insertion de valves ou conduits valvés dans la petite enfance. En effet, ces valves ou conduits ne grandiront pas avec l'âge et devront donc forcément être remplacées pour répondre à la croissance de l'enfant.

La survenue d'une endocardite infectieuse peut précipiter une réintervention par lésion d'une valve ou le développement d'une végétation à risque embolique.

Certaines cardiopathies sont à risque de développement de troubles de la conduction électrique ou d'arythmies. L'implantation d'un pacemaker ou d'un défibrillateur sont des interventions parfois nécessaires à l'âge pédiatrique ou à l'âge adulte. Des cathétérismes interventionnels peuvent être nécessaires pendant le suivi des patients, par exemple pour dilater des sténoses des valves, d'artères ou de veines éventuellement cicatricielles, pour fermer des communications résiduelles ou pour traiter des troubles du rythme.



**Figure 1.** Prise en charge de la transposition de gros vaisseaux (TGV, image A). L'artère pulmonaire sort du ventricule gauche et l'aorte sort du ventricule droit. Il y a donc deux circulations parallèles. La survie est impossible en l'absence de communications entre les deux circulations (canal artériel et foramen ovale). En attendant la chirurgie correctrice qui consiste à inverser les grands vaisseaux (*switch* artériel, image D), il faudra parfois élargir le foramen ovale par septostomie au ballon (image B) et maintenir le canal artériel ouvert par prostaglandines IV. Le *switch* atrial (image C), qui consiste à inverser le flux au niveau des oreillettes, n'est aujourd'hui plus utilisé, mais un grand nombre d'adultes sont aujourd'hui porteurs de cette correction.

### Les prises en charge palliatives

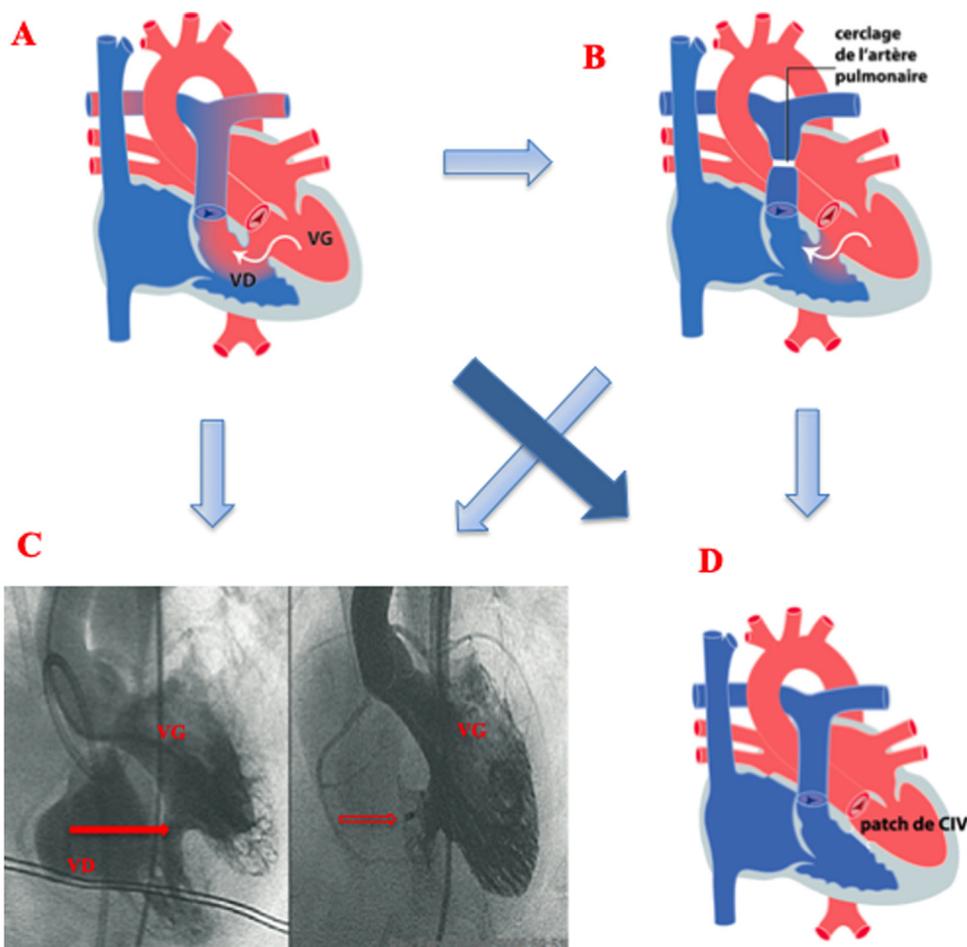
Certaines malformations cardiaques, pourtant réparables, nécessitent une première intervention « palliative » en attendant l'intervention correctrice. Cette palliation peut se justifier soit par des facteurs non cardiaques comme le poids, la prématurité ou autre comorbidité, soit par des facteurs cardiaques comme par exemple la taille de certains vaisseaux ou la position d'une communication intracardiaque. La correction ultérieure sera alors réalisée lorsque les conditions extracardiaques ou cardiaques sont plus favorables. Citons par exemple la tétralogie de Fallot où en cas de cyanose néonatale trop importante, une intervention palliative peut être proposée avant correction complète vers l'âge de 6 mois.

Certaines malformations cardiaques ne peuvent être corrigées. Il s'agit entre autres des cardiopathies de type ventricule unique. En cas de diagnostic prénatal de ces malformations graves, une interruption médicale de grossesse ou un accompagnement palliatif à la naissance peut être proposé.

En cas de désir parental de prise en charge interventionnelle, un parcours de soins palliatifs, qui repose sur 3 interventions chirurgicales pendant la petite enfance, est proposé aux parents. Ces interventions aboutissent à une circulation hémodynamique tout à fait particulière nommée la circulation de « Fontan », dans laquelle le sang désaturé est amené directement vers les artères pulmonaires, sans passer par le cœur. Le ventricule « unique » assure dans ces conditions uniquement la circulation systémique. Même si les résultats à court et à moyen terme sont aujourd'hui assez satisfaisants, le long terme est entaché de nombreuses complications cardiaques (insuffisance cardiaque, arythmies...) ou extracardiaques en raison de cette circulation anormale (Fig. 3) [7].

### La place de la transplantation cardiaque

Les cardiopathies les plus sévères peuvent évoluer avec le temps vers une insuffisance cardiaque réfractaire. Pour



**Figure 2.** Prise en charge d'une communication interventriculaire (CIV) large (image A). Celle-ci génère un shunt gauche-droit important avec hyperdébit pulmonaire et hypertension artérielle pulmonaire. Une prise en charge chirurgicale avec fermeture de la CIV par patch (image D) est souvent réalisée avant l'âge de 6 mois. Lorsque cette correction n'est pas réalisable en raison de comorbidités ou en raison d'une position de la CIV difficilement accessible pour le chirurgien, un cerclage de l'artère pulmonaire (image B) peut être proposé. Une correction complète par patch pourra alors être proposée à un âge plus avancé. Certaines CIV sont plus propices à la fermeture percutanée, c'est-à-dire par cathétérisme cardiaque, par insertion d'une prothèse (image C). L'image C montre une angiographie avant mise en place de la prothèse de fermeture (à gauche, flèche rouge pleine) et après pose de la prothèse (flèche rouge creuse). VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche.

certain patients, la transplantation cardiaque peut être une nouvelle option de traitement. Cette voie thérapeutique reste toutefois limitée en raison de la pénurie de donneurs. Elle reste par ailleurs « palliative », dans la mesure où elle induit une nouvelle « maladie chronique » de par les nombreuses contraintes médicales et complications possibles.

La transplantation cardiaque n'est pas envisageable pour tous. Les antécédents cardiaques en particulier chirurgicaux, ou les autres comorbidités en particulier génétiques, neurologiques ou pulmonaires, peuvent représenter des contre-indications.

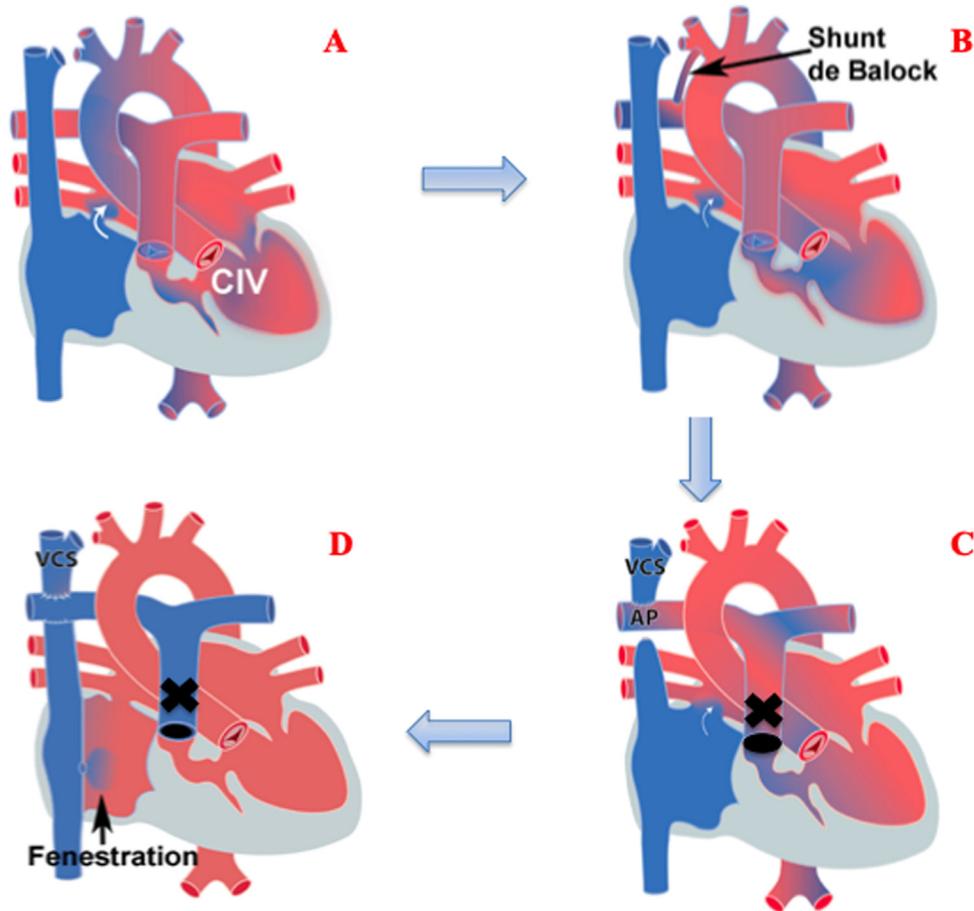
### Mortalité opératoire

Les progrès des dernières années en termes de techniques chirurgicales et de réanimation pré- et postopératoires, avec

en particulier les diverses techniques d'assistance circulatoire, ont permis de drastiquement réduire la mortalité opératoire. Cette mortalité reste toutefois plus élevée pour les cardiopathies sévères et les cardiopathies nécessitant une intervention en période néonatale. Selon une étude américaine récente, 99 % des patients quittent l'hôpital vivant après une première chirurgie de cardiopathie simple, contre 97 % pour les cardiopathies « modérées », 86 % pour les cardiopathies complexes à 2 ventricules, et 71 % pour les cardiopathies sévères de type ventricule unique [8].

### ESPÉRANCE DE VIE

Les cardiopathies simples sont généralement corrigées par une intervention unique, restituant une anatomie et un



**Figure 3.** Prise en charge palliative d'une « atrésie tricuspide » (image A), une forme fréquente de cardiopathie de type ventricule unique. La valve tricuspide est atrétique et le ventricule droit est hypoplasique. Une CIV est fréquemment associée. Lorsque l'aorte et l'artère pulmonaire sont positionnées normalement, la perfusion pulmonaire est souvent insuffisante et la circulation est alors « ducto-dépendante ». Une première intervention avec insertion d'un shunt aortopulmonaire (shunt de Blalock, image B) ou *stenting* du canal artériel peut alors être proposée dans les premiers jours de vie. Vers l'âge de 6 mois, la seconde intervention consiste en la réalisation d'une anastomose cavo-pulmonaire supérieure, connectant la veine cave supérieure à l'artère pulmonaire droite. Le tronc de l'artère pulmonaire est en général interrompu (croix noire). La circulation pulmonaire est à ce stade entièrement assurée par le flux sanguin venant de la veine cave supérieure. Entre 3 et 6 ans, la dernière opération est effectuée, consistant à l'abouchement de la veine cave inférieure sur les artères pulmonaires par l'intermédiaire d'un conduit. Après cette intervention, tout le sang désaturé arrive donc directement dans les artères pulmonaires, séparant ainsi les flux de sang désaturé (bleu) du sang oxygéné (rouge). À noter toutefois que les chirurgiens créent souvent une petite fenêtre appelée « fenestration » entre le conduit et le reste du cœur qui sert de « soupape » pour le période postopératoire immédiate. Cette fenestration pourra ultérieurement être fermée par cathétérisme interventionnel.

fonctionnement normaux. Les données à long terme actuellement disponibles, confèrent une espérance de vie comparable à la population normale (survie > 90 % à 60 ans). Les cardiopathies de complexité modérée, comme par exemple la coarctation de l'aorte ou la tétralogie de Fallot, gardent plus souvent des lésions résiduelles, les exposant à un sur-risque de réintervention. Il en suit globalement une espérance de vie légèrement diminuée par rapport à la population générale (survie d'environ 80 % à 60 ans). Les cardiopathies les plus sévères gardent évidemment, malgré les nombreux progrès, les possibilités d'assistance ventriculaire et de transplantation, une espérance de vie plus basse, estimée aujourd'hui à environ 40 % à 60 ans.

Ces chiffres [9] sont à prendre avec de grandes précautions tant il est difficile à ce jour d'extrapoler les effets des avancées des dernières années et des années à venir.

## LES FACTEURS DU QUOTIDIEN AFFECTANT L'ENFANT AVEC CARDIOPATHIE CONGÉNITALE

### La nutrition

Le risque de malnutrition est élevé dans la population d'enfants avec cardiopathie congénitale. Les principaux facteurs de risque sont le jeune âge, l'insuffisance cardiaque et la

cyanose. L'augmentation des besoins énergétiques induit par l'état hémodynamique ne peut être compensé par des apports souvent insuffisants (fatigabilité, anorexie, troubles de l'oralité, restriction hydrique), ou une absorption diminuée (reflux gastro-œsophagien, bas débit splanchnique, œdème splanchnique...) [10].

La malnutrition est un facteur clairement démontré de morbi-mortalité, en particulier postopératoire [10]. Une prise en charge nutritionnelle pluridisciplinaire agressive est indispensable afin de prévenir, dépister et traiter toute malnutrition. Des suppléments caloriques ou des recours à une alimentation entérale, éventuellement par gastrostomie, peuvent s'avérer nécessaires surtout chez les plus jeunes, avant correction de la cardiopathie.

La surcharge pondérale guette certains enfants avec cardiopathie congénitale. Les causes sont les mêmes que dans la population générale auxquels se rajoutent le manque d'activité physique (voir paragraphe ci-dessous) et le protectionnisme parental. La surcharge pondérale est également un facteur de morbi-mortalité accrue [10].

### Les infections

Les infections, surtout pulmonaires, sont fréquentes chez les enfants, en particulier en cas de shunt gauche-droit, d'insuffisance cardiaque, de cardiopathie cyanogène ou d'hypertension pulmonaire. Ce risque peut être majoré en présence de déficits immunitaires associés dans certains syndromes génétiques (par exemple la microdélétion 22q11), en cas d'asplénie présente dans certains syndromes d'hétérotaxie, ou en cas de malformations extracardiaques associées (par exemple au niveau de la sphère ORL).

Le bon respect du calendrier vaccinal est important. Les crèches ou autres collectivités seront déconseillées pour certains nourrissons, au moins jusqu'à la correction de la malformation. En hiver, la prophylaxie de la bronchiolite à VRS par palivizumab (SYNAGIS®) est recommandée pour les enfants de moins de 1 an avec cardiopathie cyanogène, insuffisance cardiaque et/ou hypertension pulmonaire [11].

L'endocardite infectieuse est une complication importante. Le risque augmente avec l'âge, probablement en rapport avec l'existence de lésions résiduelles et une utilisation accrue de matériel prothétique. La mortalité reste importante, évaluée entre 10 et 20 % et ce malgré des progrès diagnostiques et thérapeutiques significatifs. Les recommandations internationales de 2007 en termes de prophylaxie de l'endocardite, mettent l'accent sur une bonne hygiène buccodentaire et cutanée pour tous [12]. L'utilisation des antibiotiques lors des gestes invasifs reste recommandée pour les patients à haut risque (Tableau 3).

L'éducation thérapeutique du patient joue un rôle clé. Une information adéquate et adaptée du patient et des parents, visant à expliquer la malformation initiale, le type d'intervention réalisée et les gestes et comportements à risque est indispensable.

### LE NEURO-DÉVELOPPEMENT DE L'ENFANT AVEC CARDIOPATHIE CONGÉNITALE

L'amélioration de la survie a mis en évidence une fréquence élevée d'anomalies associées du neuro-développement. Leur incidence augmente avec la complexité de la cardiopathie.

**Tableau 3. Patients à haut risque pour lesquels la prophylaxie de l'endocardite lors des soins à risque est indiquée. Précisions sur les modalités de cette antibioprophyllaxie.**

Patients à haut risque d'endocardite infectieuse chez qui l'antibioprophyllaxie est indiquée lors des gestes invasifs			
Présence d'une valve prothétique			
Antécédent d'endocardite			
Cardiopathie congénitale cyanogène			
Cardiopathie congénitale traitée avec matériel prothétique jusqu'à 6 mois après la procédure ou à vie si il persiste un shunt ou une régurgitation valvulaire			
	Modalités de l'antibioprophyllaxie		
	Produit	Posologie pédiatrique	Posologie adulte
Per os	Amoxicilline	75 mg/kg per os dans l'heure précédent le geste, dose unique	3 g (2 g si < 60 kg) per os dans l'heure précédent le geste, dose unique
En cas d'allergie aux bêtalactamines	Pristinamycine ou Clindamycine	25 mg/kg per os 15 mg/kg per os dans l'heure précédant le geste	1 g per os 600 mg per os dans l'heure précédant le geste
Lors d'anesthésie générale	Amoxicilline	50 mg/kg IV 30 min dans l'heure précédent le geste + 25 mg/kg per os 6 heures plus tard	2 g IV 30 min dans l'heure précédent le geste + 1 g per os 6 heures plus tard
En cas d'allergie aux bêtalactamines	Vancomycine	20 mg/kg (max 1 g) IV perfusion ≥ 60 min dose unique	1 g IV perfusion ≥ 60 min dose unique

Dans les formes syndromiques, les anomalies du neuro-développement affectent la quasi-totalité des enfants [13].

La chirurgie néonatale sous circulation extracorporelle et la cyanose ont longtemps été tenues pour principales responsables. À présent, on sait que les causes sont multifactorielles, à la fois prénatales, postnatales, périopératoires, socioéconomiques et génétiques.

Ces anomalies du neuro-développement peuvent être peu sévères et mises en évidence uniquement par des tests spécifiques. Aujourd'hui, un suivi neuro-développemental de ces enfants est indispensable. Un dépistage précoce des anomalies, des prises en charge préventives et thérapeutiques doit être mis en place afin d'améliorer les pronostics scolaires mais également psychosociaux et comportementaux [13].

## ACTIVITÉ PHYSIQUE ET SPORT

Longtemps craints par les médecins en cas de cardiopathie congénitale, l'activité physique et le sport doivent être encouragés chez la plupart des patients avec cardiopathie congénitale, à l'instar de la population générale. Les avantages surpassent en effet de loin les risques d'un accident cardiovasculaire lié à l'effort. Le niveau d'activité doit toutefois être adapté en fonction du type de lésion [14].

Le risque d'accident cardiovasculaire grave à l'effort (syncope, ischémie, trouble du rythme, mort subite) reste globalement très faible. Il est toutefois extrêmement variable d'un patient à l'autre, en fonction de l'anatomie de la cardiopathie, des interventions chirurgicales et non chirurgicales réalisées, de l'état fonctionnel cardiaque mais également d'éventuelles atteintes non cardiaques associées.

La prescription de l'activité physique et l'autorisation de pratique de sport, en particulier de compétition, doivent être individualisées et faites par ou en collaboration avec le cardiologue ou pédiatre spécialisé en cardiopathies congénitales. Elles peuvent nécessiter une évaluation adaptée, comprenant entre autres ECG, évaluation échocardiographique et épreuve d'effort avec mesure de la  $VO_2$ . Cette évaluation permettra une prescription « à la carte » du programme sportif.

Les sports de compétition sont de principe déconseillés en cas de [14] :

- classe fonctionnelle NYHA 3 ou 4 ;
- risque arythmique élevé ;
- obstacle significatif des voies de sortie aortique ou pulmonaire ;
- hypertension pulmonaire.

## CONTRACEPTION ET GROSSESSE

La prescription d'une éventuelle contraception doit être individualisée après discussion avec l'obstétricien et le cardiopédiatre ou cardiologue spécialisé en cardiopathies congénitales. En cas de cardiopathie à haut risque thrombotique (circulation de Fontan, valves mécaniques, cardiopathies cyanogènes, antécédents de thrombose et hypertension artérielle pulmonaire) la contraception œstro-progestative est généralement déconseillée [15].

La majorité des femmes avec cardiopathie congénitale tolèrent bien les grossesses. Chez les femmes avec cardiopathies

congénitales complexes, la grossesse comporte toutefois des risques pour la mère et pour le fœtus. Un conseil préconceptionnel est recommandé chez toutes les patientes avec cardiopathie congénitale. Il est particulièrement nécessaire dans les cardiopathies modérées et complexes et implique l'obstétricien, le cardiologue spécialisé et l'anesthésiste. Une évaluation fonctionnelle complète préalable avec épreuve d'effort cardiorespiratoire peut être nécessaire pour mieux évaluer le risque maternel et fœtal.

Le suivi maternel et fœtal devra être adapté en fonction de l'histoire maternelle et du risque fœtal [16].

L'hypertension artérielle pulmonaire, la défaillance ventriculaire, les obstacles sur la voie d'éjection systémique et la circulation de Fontan (ventricule unique) avec complications, constituent les facteurs de risque les plus importants de mortalité maternelle. La cyanose maternelle résulte en une mortalité fœtale élevée en cas de désaturation importante ( $SpO_2 < 85\%$ ) [15,16].

En présence d'une cardiopathie congénitale maternelle, le risque de récurrence de cardiopathie congénitale s'élève par rapport au risque général. Toute femme enceinte avec cardiopathie congénitale doit donc pouvoir bénéficier d'une échocardiographie fœtale en milieu de grossesse, faite par des spécialistes [16].

## COMPORTEMENT, INSERTION SOCIALE ET EMPLOI

Une méta-analyse récente retrouve des troubles du comportement chez 25 % des enfants et adolescents avec cardiopathie congénitale. Les difficultés d'interaction sociale font également partie des anomalies décrites. Ces troubles semblent s'accroître avec l'âge [17]. L'étiologie des troubles du comportement reste incertaine. La prématurité, les anomalies du neuro-développement ainsi que la santé mentale maternelle ont récemment été retrouvés comme facteurs favorisants [18].

Les études menées à ce jour chez les adultes montrent des difficultés sociales avec en particulier un taux de chômage plus élevé et des interactions sociales plus pauvres. Ces difficultés sont surtout marquées en cas de cardiopathie sévère [19]. Ces différentes constatations montrent l'importance d'une détection précoce des difficultés de comportement et d'interaction sociale. Un accompagnement actif de ces familles doit être envisagé dès le jeune âge [15].

## LA QUALITÉ DE VIE

Malgré les très nombreuses publications en rapport avec la qualité de vie chez les patients avec cardiopathie congénitale, les conclusions restent difficiles, en raison de différences conceptuelles et méthodologiques importantes rendant difficiles les comparaisons inter-études.

Cependant, comme dans beaucoup de maladies chroniques, la qualité de vie chez les adultes avec cardiopathie congénitale est globalement plutôt bonne, voire même meilleure que la population générale, lorsque les items analysés concernent la satisfaction de vie. Pour les items ayant trait à la performance physique, la qualité de vie est globalement diminuée, principalement dans les cardiopathies modérées et sévères [20].

## CONCLUSION

Naître avec une cardiopathie signifie naître avec une maladie chronique. L'expérience de ces dernières décennies permet de mieux appréhender les différentes facettes de cette maladie chronique. Aujourd'hui, le but des soignants est de permettre aux patients et leur famille de vivre une vie « la plus

normale » possible. Une approche multidisciplinaire est indispensable, à la fois transversale pour prendre en charge tous les aspects cardiologiques et non cardiologiques liés à la maladie, mais également longitudinale, dans le temps, pour permettre d'accompagner les patients à toutes les étapes de leur vie. Ce suivi doit être structuré autour des centres spécialisés référents dans la prise en charge des enfants et

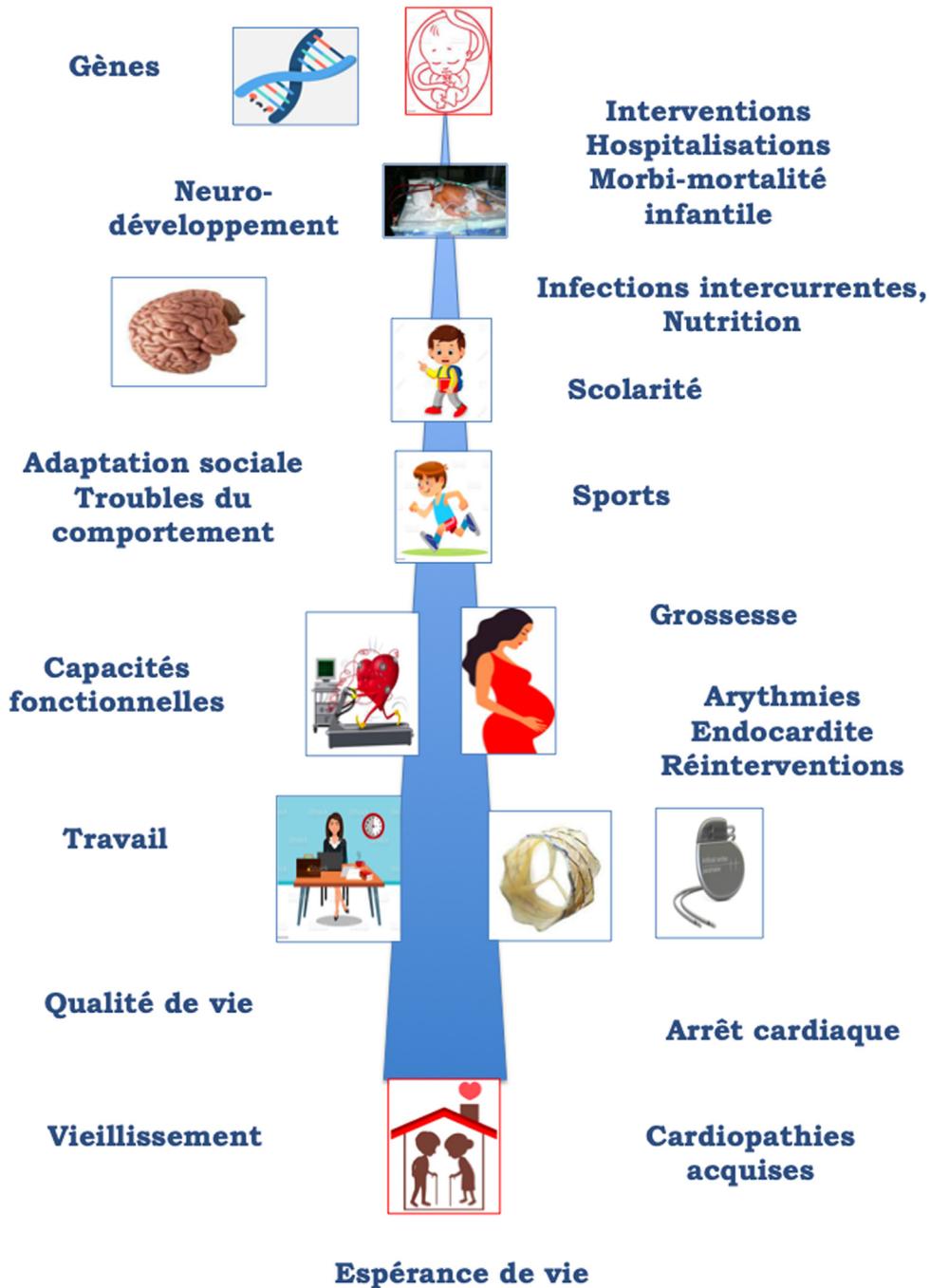


Figure 4. Les cardiopathies congénitales sont des maladies chroniques, qui, en particulier lorsqu'elles sont modérées ou sévères, peuvent impacter toute la vie, de l'enfance au vieil âge. L'image montre quelques-uns des enjeux, difficultés ou challenges auquel le patient devra faire face pendant toute sa vie.

adultes avec cardiopathies congénitales, mais en étroite collaboration avec les acteurs de proximité. Ce suivi passe inéluctablement par une meilleure information du patient lui-même et de sa famille, par le moyen de l'éducation thérapeutique, mais également de tous les acteurs intervenant dans ce parcours intense et de longue durée (Fig. 4).

## Points essentiels

- Naître avec une cardiopathie congénitale signifie naître avec une maladie chronique qui impactera le patient pendant toute sa vie. L'impact varie toutefois en fonction de la complexité de la cardiopathie et les anomalies associées.
- Le développement des connaissances et modes d'explorations génétiques contribuent aujourd'hui à la meilleure compréhension de l'origine de ces malformations congénitales.
- Le diagnostic anténatal est aujourd'hui fréquent. Il permet de mieux anticiper et améliorer la prise en charge néonatale et de préparer les futurs parents.
- La morbi-mortalité opératoire est en constante réduction bien qu'encore significative pour les cardiopathies sévères opérées en période néonatale. Son incidence permet aujourd'hui à la majorité de survivre bien au-delà de l'enfance.
- La nutrition et la sensibilité aux infections méritent une grande attention. L'éducation thérapeutique a toute sa place dans cette optimisation des soins.
- Les troubles neurocognitifs associés sont fréquents et doivent être attentivement dépistés.
- L'activité physique et sportive doit faire partie de la vie du patient avec cardiopathie congénitale. La prescription sera toutefois individualisée, en fonction de la cardiopathie.
- La prise en charge de l'enfant puis de l'adulte avec cardiopathie congénitale doit être multidisciplinaire et en milieu spécialisé tout en impliquant les acteurs locaux, surtout à l'âge adulte.

## Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

## RÉFÉRENCES

- [1] 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;37:1170–5.
- [2] Ombelet F, Goossens E, Van De Bruaene A, et al. Newly developed adult congenital heart disease anatomic and physiological classification: first predictive validity evaluation. *J Am Heart Assoc* 2020;9:e014988.
- [3] Pierpont ME, Brueckner M, Chung WK, American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular and Stroke Nursing, Council on Genomic and Precision Medicine. et al. Genetic basis for congenital heart disease: revisited: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2018;138:e653–711.
- [4] Suard C, Flori A, Paoli F, et al. Accuracy of prenatal screening for congenital heart disease in population: a retrospective study in Southern France. *PLoS One* 2020;15:e0239476.
- [5] Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, American Heart Association Adults With Congenital Heart Disease Joint Committee of the Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia. et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2014;27:2183–242.
- [6] Holland BJ, Myers JA, Woods Jr CR. Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015;45:631–8.
- [7] Rychik J, Atz AM, Celermajer DS, et al. Evaluation and management of the child and adult with fontan circulation: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2019;140:e234–84.
- [8] Spector LG, Menk JS, Knight JH, et al. Trends in long-term mortality after congenital heart surgery. *J Am Coll Cardiol* 2018;71:2434–46.
- [9] Bouma BJ, Mulder BJ. Changing landscape of congenital heart disease. *Circ Res* 2017;120:908–22.
- [10] Ross FJ, Radman M, Jacobs ML, et al. Associations between anthropometric indices and outcomes of congenital heart operations in infants and young children: an analysis of data from the Society of Thoracic Surgeons Database. *Am Heart J* 2020;224:85–97.
- [11] PND. Cardiopathie congénitales complexes; 2008 [has-santé.fr].
- [12] Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, et al. Prevention of infective endocarditis: guidelines from the American Heart Association: a guideline from the American Heart Association Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, and the Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia, and the Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group. *Circulation* 2007;116:1736–54.
- [13] Marino BS, Lipkin PH, Newburger JW, American Heart Association Congenital Heart Defects Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular Nursing. et al. Neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease: evaluation and management: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2012;126:1143–72.
- [14] Pelliccia A, Sharma S, Gati S, ESC Scientific Document Group. et al. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J* 2021;42:17–96.
- [15] Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, ESC Scientific Document Group. et al. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J* 2021;42:563–645.
- [16] Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, ESC Scientific Document Group. et al. 2018 ESC guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J* 2018;39:3165–241.
- [17] Abda A, Bolduc ME, Tsimicalis A, et al. Psychosocial outcomes of children and adolescents with severe congenital heart defect: a

Naître avec une cardiopathie congénitale en France en 2021 :  
quelle prise en charge pour quel pronostic ?



- systematic review and meta-analysis. *Pediatr Psychol* 2019;44:463–77.
- [18] Werninger I, Ehrler M, Wehrle FM, et al. Social and behavioral difficulties in 10-year-old children with congenital heart disease: prevalence and risk factors. *Front Pediatr* 2020;8:604918.
- [19] Zomer AC, Vaartjes I, Uiterwaal CSP, et al. Social burden and lifestyle in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2012;109:1657–63.
- [20] Moons P, Luyckx K. Quality-of-life research in adult patients with congenital heart disease: current status and the way forward. *Acta Paediatr* 2019;108:1765–72.