

ANAT & CO

CARDIOPATHIES CONGENITALES : CORRELATIONS ANATOMO-ECHOGRAPHIQUES

PRINCIPES D'ANATOMIE DES CC

Pr Lucile HOUYEL
Pr Damien BONNET

Unité Médico-chirurgicale de Cardiologie Congénitale et
Pédiatrique

Hôpital Necker-Enfants Malades-M3C
Université Paris-Cité



21 et 22 octobre 2022

PROGRAMME

Vendredi 21 octobre 2022

9h00 - 9h30	Le cœur normal.
9h30 - 11h00	CIA, CAV
<i>11h - 11h30</i>	<i>Pause-café / discussion</i>
11h30 – 13h00	CIV, Fallot, APSO
<i>13h00 – 14h30</i>	<i>Déjeuner (extérieur)</i>
14h30 – 15h30	VDDI, VGDI
15h30 – 16h30	TGV
16h30 – 17h30	Tronc artériel commun, IAA
<i>17h30</i>	<i>Farewell / Drinks</i>

Samedi 22 octobre 2022

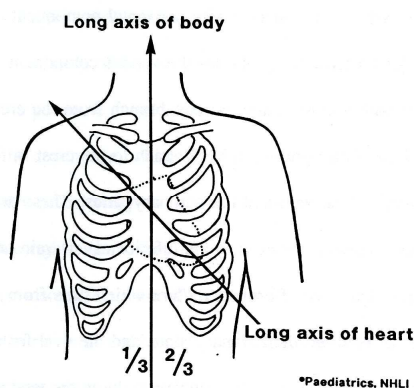
9h – 10h	Obstacles du cœur gauche
10h – 11h	RVPA, cœur triatrial
<i>11h – 11h30</i>	<i>Pause-café, discussion</i>
11h30 -13h	APSI, Ebstein
<i>13h – 14h30</i>	<i>Déjeuner (extérieur)</i>
14h30 – 15h30	Double discordance
15h30 – 16h	Cœurs univentriculaires
16h30 – 17h30	Hétérotaxies
<i>17h30</i>	<i>Farewell / Drinks</i>

TABLE DES MATIERES

Cœur normal	7
Analyse segmentaire	15
Communications interauriculaires	23
Canal atrioventriculaire	27
Communications interventriculaires	31
Tétralogie de Fallot	37
Atrésie pulmonaire à septum ouvert	41
Tronc artériel commun	43
Interruption de l'arche aortique	47
Ventricule droit à double issue	49
Transposition des gros vaisseaux	53
Transposition corrigée des gros vaisseaux (double discordance)	57
Obstacles du cœur gauche	61
Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche	65
Atrésie pulmonaire à septum intact	67
Anomalie d'Ebstein	71
Cœurs univentriculaires	75
Retours veineux pulmonaires anormaux, cœur triatrial	79
Syndromes d'hétérotaxie	83
Classification anatomo-clinique des cardiopathies congénitales	89

Chapitre 1

CŒUR NORMAL

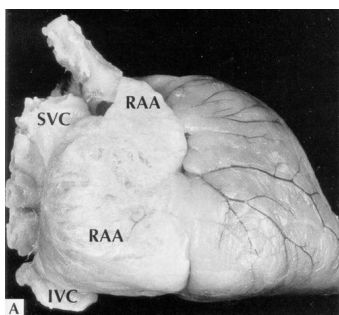
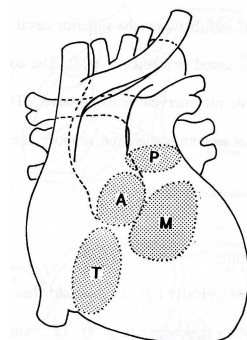


Le cœur normal est situé dans le thorax de façon asymétrique, son axe longitudinal étant dirigé de droite à gauche et de haut en bas. Les deux tiers du cœur sont donc situés dans l'hémithorax gauche, avec la pointe du cœur à gauche (lévocardie). Les oreillettes sont situées en haut, en arrière et à droite par rapport aux ventricules. Les cavités droites sont plus antérieures que les cavités gauches. L'aorte et l'artère pulmonaire se croisent, la valve aortique est postérieure et droite par rapport à la valve pulmonaire qui est antérieure et gauche. L'aorte occupe une position centrale dans le massif cardiaque, encastrée entre la mitrale et la tricuspide.

1. L'oreillette de morphologie droite

L'oreillette droite comporte classiquement 3 composants :

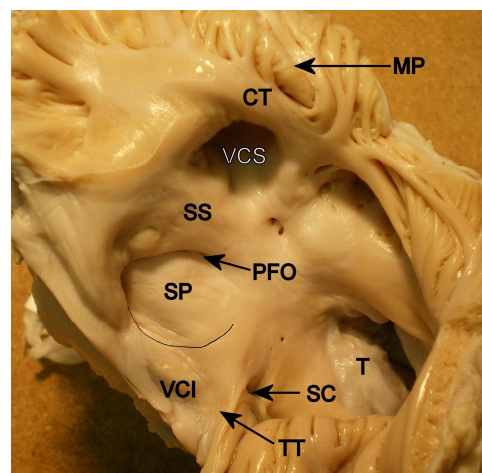
- Le composant veineux, dérivé du sinus veineux embryologique, incluant les orifices des veines caves supérieure et inférieure et l'orifice du sinus coronaire.
- Le composant musculaire ou oreillette primitive, incluant l'auricule, les muscles pectinés et la crista terminalis. L'auricule droite est de forme triangulaire, à base d'implantation



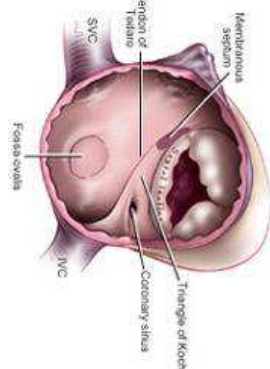
large, elle est antérieure par rapport à l'auricule gauche et sa pointe est dirigée vers le bas. Sa surface interne est tapissée par les muscles pectinés qui « débordent » largement de l'auricule et sont présents sur toute la surface interne de l'oreillette droite, jusqu'à la croix du cœur.

- Le composant vestibulaire dérivé de l'épine vestibulaire faisant partie du canal atrioventriculaire.
- A ces 3 composants s'ajoute la face droite du septum interauriculaire.

Lorsque l'on ouvre l'oreillette droite, le septum interauriculaire s'inscrit entre l'orifice de la veine cave supérieure en haut, et l'orifice de la veine cave inférieure en bas. L'orifice de la veine cave inférieure est bordé par la valve d'Eustachi, reliquat de la valve droite du sinus veineux, plus ou moins développée selon les individus. Immédiatement en avant de l'orifice de la veine cave inférieure se trouve l'orifice du sinus



coronaire, bordé par la valve de Thebesius, ordinairement de petite taille et dérivée elle aussi de la valve droite du sinus veineux. Le rebord antéro-inférieur de la fosse ovale, dérivé de la muscularisation des tissus mésenchymateux au cours du développement auriculaire, est appelé « septum vestibulaire ». Dans ce septum se situe le triangle de Koch, dont la base est constituée par l'orifice du sinus coronaire et la valve de Thebesius, le bord inférieur par l'insertion du feuillet septal de la tricuspide, le bord supérieur par le tendon de Todaro (extension antérieure de la valve d'Eustachi). Ce triangle anatomique permet de repérer la localisation du nœud auriculoventriculaire, situé à l'apex du triangle, correspondant, au-dessous de la commissure entre valve septale et valve antérieure de la tricuspide, au septum membraneux. La fosse ovale elle-même est comblée par le septum primum. Au-dessus, séparant la fosse ovale de l'orifice de la veine cave supérieure, se trouve le



septum secundum, encore appelé « *superior interatrial fold* ». Le rebord inférieur, concave vers le bas, du septum secundum est connu sous le nom de « *limbus* ». L'orifice de la veine cave supérieure est bordé sur sa droite par la crête terminale (*crista terminalis*), au niveau de laquelle se situe le nœud sinusal et qui correspond à l'extérieur du cœur au *sulcus terminalis*, sillon dans lequel chemine l'artère du nœud sinusal. De la crête terminale naissent perpendiculairement les muscles pectinés

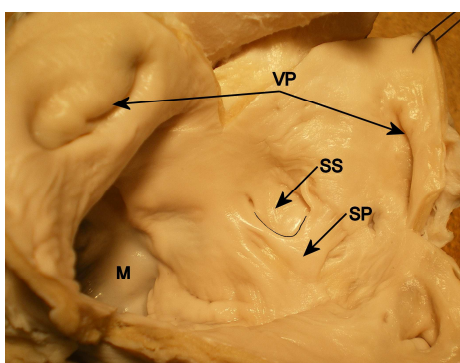
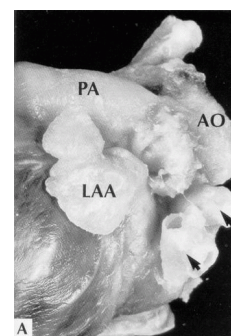
caractéristiques de l'auricule droite et s'étendant de part et d'autre de l'entrée de l'auricule, sur la paroi latérale et postérieure de l'oreillette. Il faut noter qu'en arrière de la partie supérieure du « septum » secundum, immédiatement sous

l'abouchement de la veine cave supérieure, se trouve la veine pulmonaire supérieure droite, et qu'un défaut à ce niveau mettra en communication cette veine pulmonaire et l'oreillette droite (communication interauriculaire de type sinus venosus). Enfin, le rebord antérieur de la fosse ovale surplombe directement la racine de l'aorte.

2. L'oreillette de morphologie gauche

L'oreillette gauche comporte également 3 composants :

- Le composant veineux, recevant les 4 veines pulmonaires et dérivé de la veine pulmonaire commune ;
- Le composant musculaire dérivé de l'oreillette primitive : l'auricule gauche est de forme allongée, en doigt de gant, avec de nombreuses indentations, à base d'implantation étroite. Les muscles pectinés sont confinés à l'intérieur de l'auricule et ne s'étendent pas en dehors, la surface interne de l'oreillette gauche est donc lisse.
- Le composant vestibulaire supportant les feuillets de la mitrale.
- L'analyse de la face gauche du septum interauriculaire permet de mieux apprécier les rapports du septum primum et du septum secundum. Le septum primum s'attache par deux branches antérieure et postérieure à la face gauche du septum secundum. Le chevauchement de la face gauche du septum secundum par le septum primum permet la fermeture du foramen ovale à la naissance. La partie antéroinférieure du septum, allant jusqu'à l'anneau mitral, correspond au septum vestibulaire, dérivé de la muscularisation de l'épine vestibulaire. La paroi gauche du septum

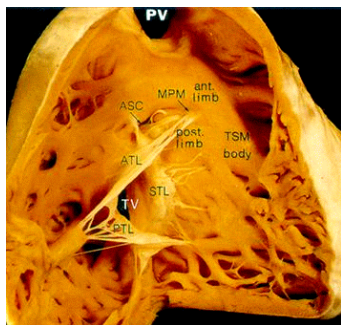


interauriculaire apparaît plus lisse que la paroi droite, de même que le reste de l'oreillette. L'on peut parfois voir en avant du septum primum de petits orifices, correspondant aux veines de Thébésius (irriguant les parois du cœur).

interauriculaire apparaît plus lisse que la paroi droite, de même que le reste de l'oreillette. L'on peut parfois voir en avant du septum primum de petits orifices, correspondant aux veines de Thébésius (irriguant les parois du cœur).

3. La valve tricuspide

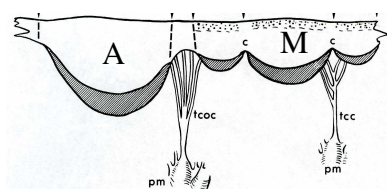
La valve tricuspide a classiquement 3 feuillets : antérieur, septal, postéro-inférieur, mais en comporte souvent quatre ou deux.



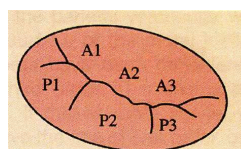
Le nombre de piliers est très variable et n'a pas d'importance fonctionnelle. Néanmoins, deux sont constants : le muscle papillaire du conus, et le pilier antérieur de la tricuspide. Le feuillet septal s'attache par de multiples cordages sur le septum interventriculaire, directement ou par l'intermédiaire

de petits piliers.

4. La valve mitrale



Elle comporte deux feuillets : le feuillet antérieur

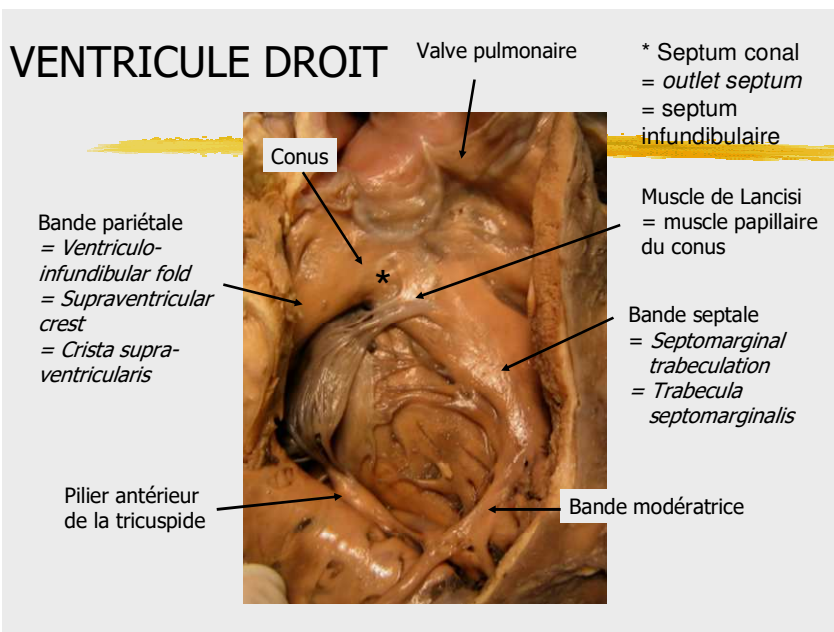


ou aortique (plus profond mais plus court) et le feuillet mural, comportant 3

composants P1, P2, P3 (latéral, médian, interne). Chaque feuillet est attaché par de nombreux cordages sur deux groupes de piliers : antéroexterne et postérointerne, situés dans l'axe du ventricule gauche, et la mitrale n'a aucune attache septale.

5. Le ventricule de morphologie droite

Le ventricule de morphologie droite est de forme triangulaire à sommet inférieur.



Classiquement, sa paroi interne comporte des trabéculations peu nombreuses et larges, mais la principale caractéristique anatomique du ventricule droit est la présence de bandes musculaires apposées sur les parois selon une organisation en arc de

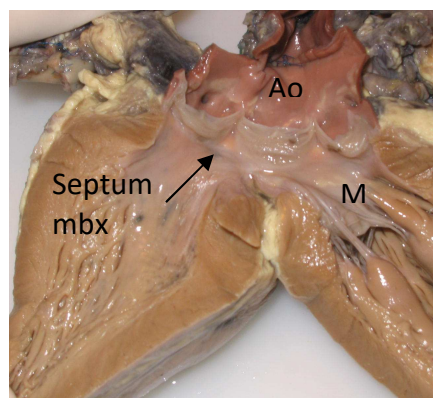
cercle (arc de cercle musculaire du ventricule droit, dérivé de l'entonnoir tricuspide) :

- la bande pariétale qui se continue par le conus sous-pulmonaire (« supraventricular crest », dérivée de la « ventriculofundibular fold » embryologique) : conus = bande musculaire séparant une valve auriculoventriculaire d'une valve artérielle.
- le septum conal, qui est une structure de très petite taille dans le cœur normal, à la jonction du conus et de la bande septale, situé entre les deux branches du Y de la bande septale. Il est aussi appelé septum infundibulaire ou septum d'éjection « *outlet septum* » (septum = paroi musculaire séparant deux cavités) ;
- la bande septale (*septomarginal trabeculation, trabecula septomarginalis*) en forme de Y à sa partie supérieure, avec une branche antérosupérieure et une branche postéro-inférieure sur laquelle s'insère le muscle papillaire du conus ou muscle de Lancisi ;
- la bande modératrice, qui relie la bande septale au pilier antérieur de la tricuspide en traversant l'apex du ventricule droit, de longueur variable et située plus ou moins haut par rapport à l'apex du ventricule droit ;
- le pilier antérieur de la tricuspide.

Du côté ventriculaire droit, le septum membraneux se situe au niveau de la commissure entre le feuillet antérieur et le feuillet septal de la tricuspide, sous le feuillet septal de la tricuspide et sous la branche postérieure du Y de la bande septale, centré sur le muscle de Lancisi.

6. Le ventricule de morphologie gauche

Le ventricule de morphologie gauche est de forme allongée, en banane. Classiquement, sa paroi interne comporte des trabéculations nombreuses et fines, mais la principale caractéristique anatomique du ventricule gauche est l'aspect de sa surface septale, lisse dans son tiers ou sa moitié supérieure et dépourvue d'attaches valvulaires (contrairement au ventricule droit). Normalement le ventricule gauche est dépourvu de conus et il



existe une continuité fibreuse entre la mitrale et l'aorte (pas d'interposition de muscle entre ces valves).

Du côté ventriculaire gauche, le septum membraneux se situe à l'aplomb de la commissure entre la cusp aortique antéro-droite et la cusp aortique non coronaire.

7. Les gros vaisseaux

Dans le cœur normal les gros vaisseaux sont dits « normoposés » (concordance ventriculo-artérielle): l'artère pulmonaire est au-dessus du ventricule droit et l'aorte est au-dessus du ventricule gauche. L'artère pulmonaire est antérieure, l'aorte est postérieure, et les deux vaisseaux se croisent : la valve pulmonaire est donc antérieure, supérieure et gauche par rapport à la valve aortique, postérieure, inférieure et droite. De l'aorte horizontale naissent les vaisseaux du cou : tronc artériel brachiocéphalique (sous-clavière droite et carotide droite), la carotide gauche, la sous-clavière gauche. Cette disposition normale est celle de la crosse aortique (arc aortique) gauche où l'aorte descendante descend à gauche du rachis. En aval de la sous-clavière gauche se situe l'isthme aortique, avec le ligament artériel, vestige du canal artériel, rejoignant la bifurcation pulmonaire à l'origine de l'artère pulmonaire gauche. Si la crosse aortique est à droite, la disposition des vaisseaux du cou est en miroir : TABC gauche, carotide droite, sous-clavière droite.

Du tronc de l'artère pulmonaire naissent d'amont en aval la branche pulmonaire droite, la branche pulmonaire gauche, le canal artériel.

8. Les coronaires

Les orifices coronaires sont situés dans les sinus de Valsalva antérogauche (ostium de la coronaire gauche) et antérodroit (ostium de la coronaire droite), au centre du sinus et juste au-dessous de la jonction sinotubulaire.

9. Les voies de conduction

Le nœud sinusal est situé au pied de la veine cave supérieure, au niveau de la crista terminalis. De ce nœud partent les voies de conduction internodales qui sont de nombre et

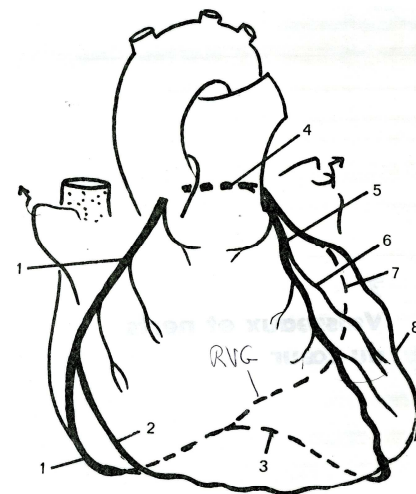
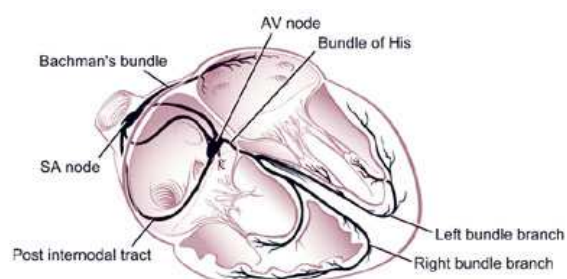


Fig. 1. — Vue d'ensemble des artères coronaires.

1. Artère coronaire droite.
2. Artère marginale droite.
3. Artère interventriculaire postérieure.
4. Tronc de l'artère coronaire gauche.
5. Artère interventriculaire antérieure.
6. 1^{re} artère diagonale.
7. Artère circonflexe.
8. Branche latérale de l'artère circonflexe. (marginale G)



d'anatomie variables et se connectent au nœud auriculoventriculaire, situé à l'extrémité du triangle de Koch. Le triangle de Koch étant parfois difficile à délimiter, un moyen simple de localiser l'emplacement du nœud auriculoventriculaire est de le situer à l'extrémité d'une ligne allant du sinus coronaire au septum membraneux (commissure entre feuillet septal et feuillet antérieur de la tricuspide). Le faisceau de His traverse ensuite la croix du cœur pour arriver du côté gauche du septum interventriculaire en arrière du septum membraneux. Il se distribue ensuite aux deux ventricules.

Chapitre 2

ANALYSE SEGMENTAIRE

Le problème majeur dans le diagnostic des malformations cardiaques est que chaque cavité cardiaque, ou valve, ou vaisseau, peut être situé dans n'importe quelle position dans le thorax, un peu comme si chaque élément du cœur faisait partie d'un jeu de cubes que l'on pourrait assembler au hasard. L'on ne peut donc identifier un élément du cœur ni par sa position dans le thorax, ni par sa fonction.

La description anatomique de chacun des éléments du cœur est donc indispensable au diagnostic des cardiopathies congénitales. L'analyse segmentaire, développée par Richard Van Praagh en 1964, répond à la difficulté de diagnostiquer et décrire anatomiquement les cardiopathies congénitales complexes.

Les récents progrès de l'embryologie cardiaque confirment que le développement du cœur chez l'embryon humain se fait de façon segmentaire, c'est-à-dire que des mécanismes régulateurs uniques contrôlent la formation de chaque cavité cardiaque. Cette notion récente conforte l'identification anatomique, dans le cœur définitif, de :

- 3 segments principaux :
 - o Oreillettes
 - o Ventricules
 - o Gros vaisseaux
- et 2 segments de connexion :
 - o jonction auriculoventriculaire (canal atrioventriculaire) entre oreillettes et ventricules
 - o jonction ventriculo-artérielle (conus ou infundibulum) entre ventricules et gros vaisseaux.

L'analyse segmentaire a pour but d'étudier la position anatomique de chacun de ces segments pris individuellement puis leurs connexions et alignements, et les lésions associées, afin d'aboutir à un diagnostic anatomique précis sous forme synthétique, que l'on appelle le « cardiotype ».

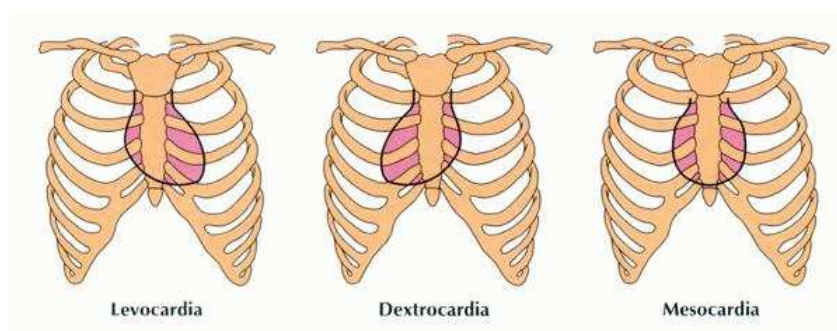
Deux règles fondamentales sous-tendent cette analyse :

- Chaque variable (segment) doit être définie par ses **caractéristiques anatomiques propres** et non par ses rapports avec les segments adjacents ;
- Lorsqu'on parle d'une structure intra-cardiaque en termes de droite ou de gauche il s'agit de sa **morphologie** et non de sa situation dans le thorax. Ceci n'est en revanche pas vrai pour les vaisseaux.

1. POSITION DU CŒUR DANS LE THORAX

Elle est indépendante de la situation dans l'espace (situs) des segments cardiaques et des organes thoraco-abdominaux. Elle est définie par l'orientation de la pointe du cœur :

- lévocardie (pointe à gauche),



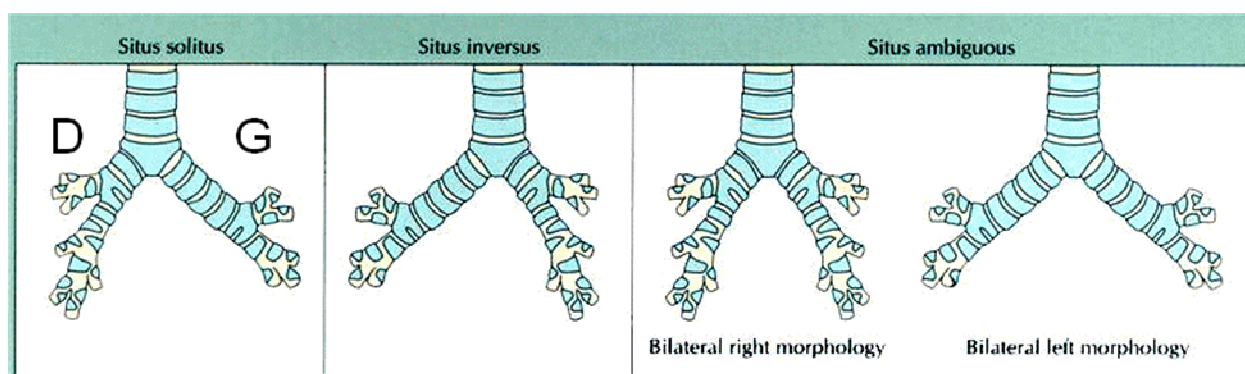
- dextrocardie (pointe à droite),
- mésocardie (pointe au milieu).

2. SITUS DES ORGANES THORACO-ABDOMINAUX

a) Situs broncho-pulmonaire

Le situs bronchopulmonaire n'est pas toujours identique au situs du cœur et des organes abdominaux, notamment en cas de syndrome d'hétérotaxie. Il est déterminé par les caractéristiques anatomiques des poumons et des bronches :

- le poumon droit est trilobé, la bronche droite est courte, épartérielle (au-dessus de l'artère pulmonaire), elle descend verticalement et **se divise précocément**
- le poumon gauche est bilobé, la bronche gauche est longue, hypartérielle (au-dessous de l'artère pulmonaire), elle est plus horizontale et **se divise plus tardivement**.



On distingue ainsi 4 types de situations :

- situs solitus : poumon droit à droite, gauche à gauche (A)
- situs inversus : image en miroir : poumon de morphologie gauche à droite, droit à gauche (B)
- isomérisme broncho-pulmonaire droit : 2 poumons et 2 bronches droits (C)

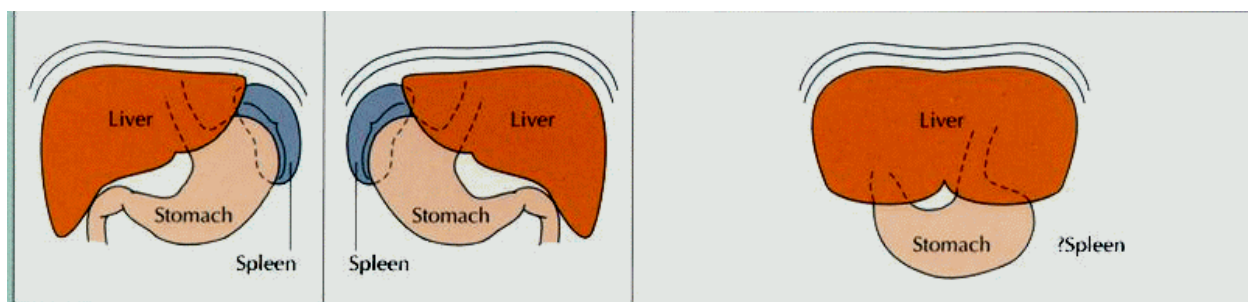
- isomérisme broncho-pulmonaire gauche : 2 poumons et 2 bronches gauches (C)

b) Situs abdominal

Le situs des viscères abdominaux n'est pas forcément identique au situs atrial (syndromes d'hétérotaxie). Trois situations sont possibles :

- solitus : foie à droite, estomac à gauche, rate à gauche
- inversus : foie à gauche, estomac à droite, rate à droite
- ambiguus : foie médian, estomac variable, rate éminemment variable (asplénie, polysplénie, rate unique d'un côté ou de l'autre...)

Il n'existe pas d'isomérisme des organes intra-abdominaux.



3. SITUS DES 3 SEGMENTS PRINCIPAUX

a) Oreillettes

Le situs auriculaire est déterminé par l'abouchement du segment supra-hépatique de la veine cave inférieure (ou des veines sus-hépatiques lorsque ce dernier est interrompu avec continuation azygos de la VCI), qui se fait toujours à l'oreillette morphologiquement droite. Ceci constitue bien sûr une exception à la première règle fondamentale de l'analyse segmentaire.... En effet, l'extension des muscles pectinés est impossible à déterminer en échocardiographie, et très difficile à déterminer au scanner et à l'IRM.

Trois types de situs sont possibles :

- **S = solitus** : oreillette morphologiquement droite à droite, oreillette morphologiquement gauche à gauche
- **I = inversus** : image en miroir : oreillette morphologiquement droite à gauche, oreillette morphologiquement gauche à droite
- **A = ambiguus** : signifie simplement que l'on ne parvient pas à diagnostiquer le situs auriculaire (anatomiquement incertain ou indéterminé), ce qui arrive dans environ 25% des syndromes d'hétérotaxie.

b) Ventricules

Il existe deux types de situs ventriculaire, déterminés par le sens dans lequel se fait la boucle (loop) cardiaque à 23 jours de vie intra-utérine :

- **D = D-loop** : ventricule de morphologie droite à droite, ventricule de morphologie gauche à gauche

- **L = L-loop** : ventricule de morphologie gauche à droite, ventricule de morphologie droite à gauche

c) Gros vaisseaux (valves aortique et pulmonaire)

Le situs des gros vaisseaux dépend 1) de la connexion de chacun d'entre eux aux ventricules sous-jacents, et 2) de la relation des valves aortique et pulmonaire entre elles dans l'espace. Les gros vaisseaux (aorte et artère pulmonaire) peuvent être :

- *normoposés (concordance ventriculo-artérielle)*: l'aorte est connectée au ventricule gauche, l'artère pulmonaire au ventricule droit : 2 types de situs :
 - **S = solitus** : la valve aortique est en arrière et à droite par rapport à la valve pulmonaire qui est antérieure et gauche
 - **I = inversus** : image en miroir : la valve aortique est en arrière et à gauche par rapport à la valve pulmonaire qui est antérieure et droite
- *transposés (l'aorte est connectée au ventricule droit, l'artère pulmonaire au ventricule gauche : discordance ventriculo-artérielle) ou, plus largement, malposés (l'un au moins des deux gros vaisseaux est connecté au « mauvais » ventricule) : 3 types de situs :*
 - **D-malposition** : la valve aortique est à droite par rapport à la valve pulmonaire qui est à gauche
 - **L-malposition** : la valve aortique est à gauche par rapport à la valve pulmonaire qui est à droite
 - **A- malposition** (antéropostérieurs) : la valve aortique est strictement en avant de la valve pulmonaire

Il faudra préciser si la valve aortique est antérieure, côte à côte, ou postérieure (la lettre elle-même ne le précise pas et c'est important, dans les VDDI par exemple).

Le terme « malposition des gros vaisseaux » est un terme vaste, non spécifique d'une cardiopathie, qui inclut 4 types anatomiques (phénotypes) différents :

- transposition des gros vaisseaux
- ventricule droit à double issue
- ventricule gauche à double issue
- concordance ventriculo-artérielle à vaisseaux parallèles ou malposition anatomiquement corrigée des gros vaisseaux (vaisseaux « malposés » l'un par rapport à l'autre mais connectés au « bon » ventricule)

4. SEGMENTS DE JONCTION

a) Jonction auriculo-ventriculaire (canal atrioventriculaire)

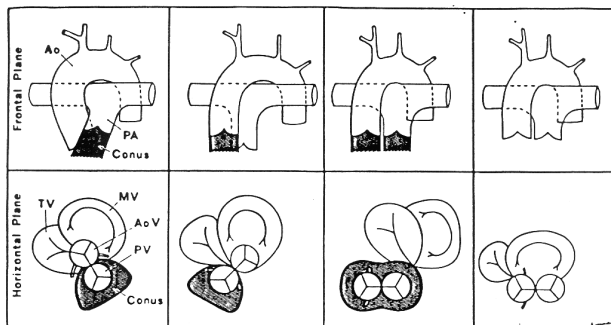
La jonction auriculoventriculaire se compose de tous les éléments qui dérivent au moins en partie du canal auriculoventriculaire embryonnaire. Classiquement, la valve auriculoventriculaire correspond au ventricule qui lui fait suite (par exemple dans une double discordance {S,L,L} la valve

auriculoventriculaire droite est une valve mitrale) mais des exceptions sont possibles. Il faut donc en déterminer l'anatomie, mitrale ou tricuspide.

b) Jonction ventriculo-artérielle (conus, infundibulum)

L'infundibulum ou conus est formé de deux parties : une partie proximale (bande septale et bande modératrice) impliquée dans les ventricules droits à double chambre, et une partie distale (conus ou région de la bande pariétale) impliquée dans les malformations conotruncales. On distingue 4 types de conus :

- sous-pulmonaire (ex : cœur normal)
- sous-aortique (ex : TGV)
- bilatéral (ex : VDDI)
- absent (ex : tronc artériel commun).



5. DESCRIPTION DES CONNEXIONS ET ALIGNEMENTS

Van Praagh distingue :

- connexions : mode de relation de deux éléments directement liés entre eux, par exemple la tricuspide est connectée au ventricule droit
- et alignements : notion aussi bien anatomique que fonctionnelle désignant le mode de liaison entre deux des 3 segments principaux.

Les différents types d'alignement possibles au niveau de la jonction auriculo-ventriculaire sont par exemple :

- concordance : OG-VG, et OD-VD
- discordance : OD-VG et OG-VD
- atrésie d'une des deux valves auriculoventriculaires
- straddling ou overriding d'une ou des deux valves auriculoventriculaires
- common inlet : valve auriculoventriculaire commune (canal atrioventriculaire)
- double entrée (inlet) : les deux valves s'ouvrent entièrement dans un même ventricule (ventricule anatomiquement unique)

Les différents types d'alignement possibles au niveau de la jonction ventriculo-artérielle sont par exemple :

- concordance : VG-AO et VD-AP
- discordance : VG-AP et VD-AO
- atrésie d'une des deux valves semi-lunaires
- double outlet (double issue) : les deux valves aortique et pulmonaire sortent de façon prédominante (>80%) au-dessus du même ventricule.

6. DESCRIPTION DES MALFORMATIONS ASSOCIEES

Elle se fait :

- dans l'ordre de leur importance hémodynamique : des majeures (par exemple retour veineux pulmonaire anormal total) aux mineures (par exemple communication interauriculaire)
- et/ou dans l'ordre anatomique ou séquentiel (du pôle veineux au pôle artériel).

7. LE CARDIOTYPE

Le cardiotype représente la synthèse de toutes les informations recueillies par l'analyse segmentaire, comportant, outre la cardiopathie « principale » :

- le situs des 3 segments principaux
- les alignements de ces segments
- les malformations cardiaques associées
- la fonction de la combinaison de ces différents segments.

Le situs des 3 segments principaux sera décrit par les 3 lettres correspondantes, entre accolades et séparées par des virgules (« *segmental set* »). Par exemple :

- lévocardie, situs solitus bronchopulmonaire et abdominal, transposition des gros vaisseaux {S,D,D} avec CIV périmembraneuse, sténose sous-valvulaire pulmonaire.
- Dextrocardie, situs solitus bronchopulmonaire et abdominal, ventricule unique à double entrée de type gauche {S,L,L} avec CIV restrictive, sténose sous-aortique.
- Syndrome d'hétérotaxie avec lévocardie, isomérisme bronchique droit, situs inversus abdominal, ventricule droit à double issue {I,L,D}, veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette, oreillette unique, canal atrioventriculaire complet, sténose sous-pulmonaire.

CONCLUSION

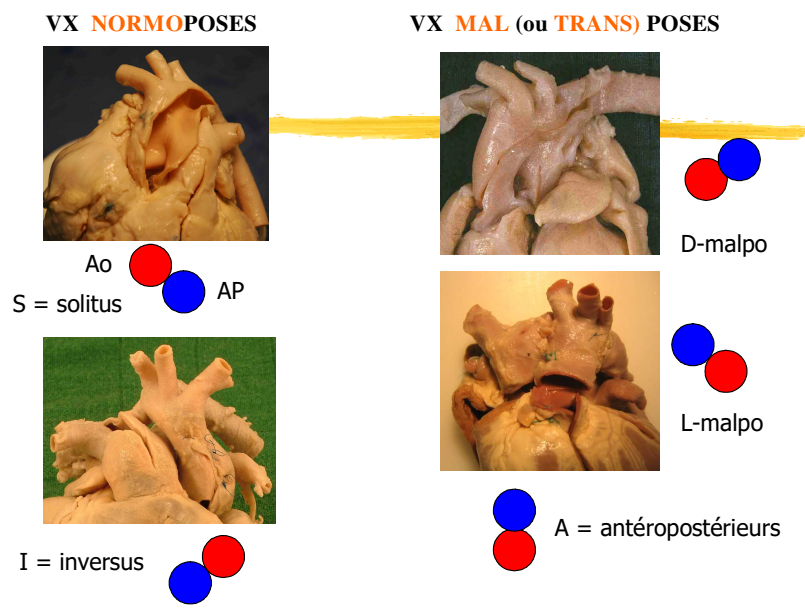
L'analyse segmentaire représente un moyen fascinant autant que pratique de décrypter l'anatomie des cardiopathies congénitales les plus complexes. C'est aussi un moyen de simplifier le diagnostic en unifiant les termes employés qui seront alors compréhensibles par tous les intervenants. Cette analyse trouve son application quotidienne en échocardiographie, chez l'enfant, le nouveau-né et bien sûr le fœtus. Chaque segment cardiaque peut ainsi être identifié par ses caractéristiques anatomiques propres, indépendamment de sa position droite ou gauche dans le thorax, et indépendamment des autres segments.

- OREILLETTES**
 - S** = Solitus
 - I** = Inversus
 - A** = Ambiguus

- VENTRICULES**
 - D** = D-loop
 - L** = L-loop

- GROS VAISSEAUX**
 - NORMOPOSES** (concordance VA)
 - S** = Solitus
 - I** = Inversus
 - MALPOSES** (discordance VA)
 - D** = valve Ao à D/valve pulm
 - L** = valve Ao à G/valve pulm
 - A** = vaisseaux antéropost

Préciser si l'aorte est antérieure, post, côte à côte



Chapitre 3

COMMUNICATIONS INTERAURICULAIRES

EMBRYOLOGIE : FORMATION DU SEPTUM INTERAURICULAIRE

L'ostium primum embryologique ou CIA primitive est fermé par la fusion des extrémités mésenchymateuses du septum primum (qui descend du toit de l'oreillette commune) et de l'épine vestibulaire (provenant de la partie postérieure du second champ cardiaque ou mésocarde dorsal, qui progresse d'arrière en avant) avec le mésenchyme des bourgeons endocardiques du canal atrioventriculaire. Ce « septum vestibulaire » sera secondairement colonisé par des cellules myocardiques et deviendra musculaire (muscularisation). Un défaut de croissance de l'épine vestibulaire empêchera cette fusion, aboutissant à une CIA de type ostium primum et à la non-formation du septum d'admission, et plus généralement à tous les types de canal atrioventriculaire.

L'ostium secundum embryologique apparaît à la partie haute du septum primum sous forme de fenestrations, avant la fermeture définitive de l'ostium primum. Dans le cœur normal, il deviendra le foramen ovale. Si l'apoptose est excessive, ou ectopique, on aura un véritable défaut du septum primum : CIA de type ostium secundum.

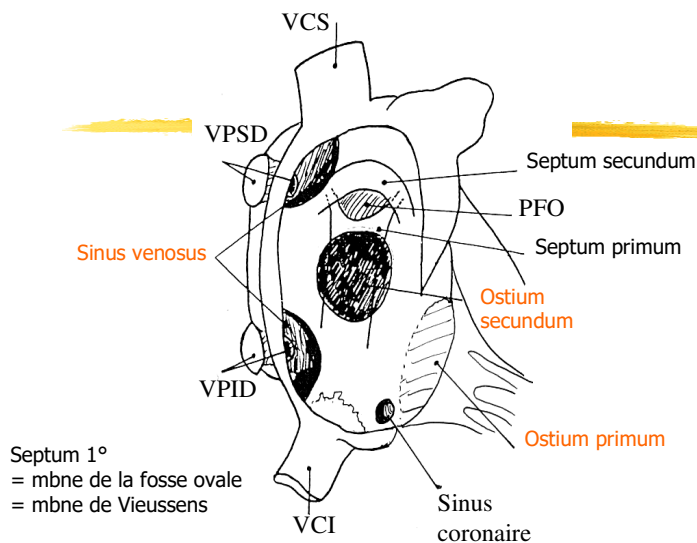
En dernier lieu apparaît le septum secundum ou repli interauriculaire supérieur (« *superior interatrial fold* »), qui se forme par invagination du toit de l'oreillette et descend à droite du septum primum. L'absence de formation du septum secundum est exceptionnelle, et entraîne une malposition du septum primum (rencontrée dans les syndromes d'hétérotaxie).

ANATOMIE

On distingue les véritables défauts du septum interauriculaire (« atrial septal defects ») et les autres communications interauriculaires (CIA) :

1. Défauts du septum interauriculaire
 - a. CIA de type ostium secundum (CIA type fosse ovale)

C'est la plus fréquente des CIA : située dans la portion centrale du septum interauriculaire, au niveau de la fosse ovale, elle est à distance des valves auriculo-ventriculaires (à la différence de l'ostium primum) et des veines caves (à la différence des CIA de type sinus venosus supérieur ou inférieur). Elle est due dans la grande majorité des cas à une déhiscence du septum primum, celui-ci présentant parfois de multiples perforations. De façon



exceptionnelle le septum secundum peut être hypoplasique ou absent, pouvant dans ce cas entraîner une malposition du septum primum (1).

Les variantes anatomiques de CIA sont particulièrement étudiées depuis l'avènement des techniques de fermeture percutanée :

- CIA limitées à la fosse ovale (CIA dites centrales, les plus fréquentes, avec des rebords de taille suffisante pour tenir la prothèse à distance des structures vasculaires)
- extension vers le haut (CIA supérieures, restant toutefois à distance de la veine cave supérieure)
- extension vers le bas (CIA inférieures ou « low septal defect », intéressant la portion basse du septum interauriculaire, au voisinage de la veine cave inférieure).
- extension en arrière (CIA postérieures, avec absence de mur postérieur bien reconnaissable en échographie, proches des veines pulmonaires droites)
- CIA très large, avec absence quasi-complète de rebords, ne se différenciant d'une véritable oreillette unique que par l'absence d'ostium primum.

b. CIA de type ostium primum

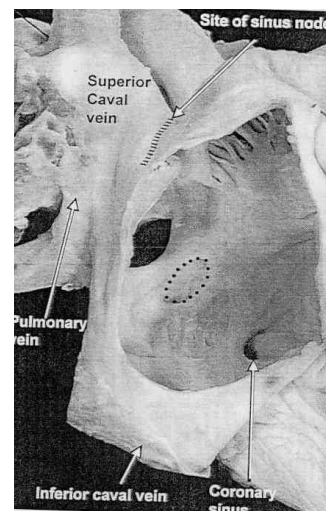
Situées à la partie basse du septum interauriculaire, au contact des valves auriculoventriculaires, elles font partie du groupe malformatif des canaux

atrioventriculaires, liées à le plus souvent à un défaut de développement de l'épine vestibulaire pendant la vie embryonnaire.

2. Les deux autres types de communications interauriculaires

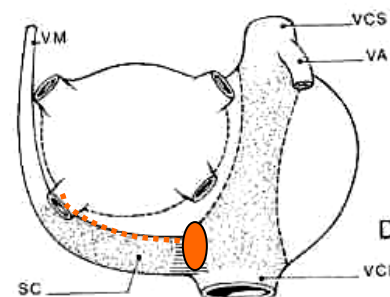
a. CIA de type sinus venosus

Ce n'est pas un défaut du septum interauriculaire, mais une fusion anormale des parois de la VPSD et de la VCS suivie de la création d'une communication entre ces deux vaisseaux. La communication interauriculaire se fait donc entre ces deux structures. La veine cave supérieure est à cheval sur le défaut, et la CIA est située au-dessus du septum secundum. Le drainage anormal de la VPSD au pied de la veine cave supérieure est donc un élément constant de la malformation. Plus rarement, la CIA est de type « sinus venosus inférieur », par le même mécanisme mais avec une communication entre la veine pulmonaire inférieure droite et la veine cave inférieure. Dans ce cas c'est la VCI qui est à cheval sur le défaut.



3. CIA de type sinus coronaire

Elles sont liées à une déhiscence ou une absence du toit (paroi antérieure) du sinus coronaire, qui fait communiquer celui-ci librement avec l'oreillette gauche (*partially ou totally* «*unroofed coronary sinus*»). L'orifice, dilaté ou non, du sinus coronaire apparaît donc, vu par l'oreillette droite, comme étant la communication interauriculaire. Il s'agit là encore d'une déficience de paroi, et non pas d'un défaut de formation du septum interauriculaire lui-même.



CONCLUSION

S'il existe bien 4 types anatomiques de communications interauriculaires, seuls deux sont de véritables défauts de formation du septum interauriculaire (« *atrial septal defects* ») : les CIA de type ostium secundum et les CIA de type ostium primum. Les autres sont des communications entre les oreillettes en dehors de la zone du septum interauriculaire.

Chapitre 4

CANAL ATRIOVENTRICULAIRE

EMBRYOLOGIE

La septation auriculoventriculaire (AV) et la formation des valves mitrale et tricuspide sont contemporaines. Le développement normal de l'épine (ou crête) vestibulaire est fondamentale pour ces deux étapes. Si l'épine vestibulaire ne se développe pas suffisamment, le foramen interauriculaire primitif ou ostium primum ne peut se fermer. De cette non-fermeture de l'ostium primum découlent :

- la persistance d'une jonction auriculoventriculaire commune (un seul anneau valvulaire) avec des valves AV mal formées : canal atrioventriculaire (CAV)
- et l'absence de formation du septum d'admission ou inlet septum, partie postérieure du septum interventriculaire séparant les deux valves auriculoventriculaires : CIV d'admission (ou CIV de l'inlet, CIV postérieure).

Ces deux caractéristiques anatomiques sont communes à tous les types anatomiques de canal atrioventriculaire.

ANATOMIE

Les deux formes les plus fréquentes de canal atrioventriculaire : CAV complet et CAV partiel, ne sont que deux variantes de la même malformation : persistance d'une **jonction auriculoventriculaire commune** due à un défaut de développement de l'épine vestibulaire, avec persistance de l'ostium primum embryologique et non-fermeture de la partie postérieure du septum interventriculaire. On aura donc :

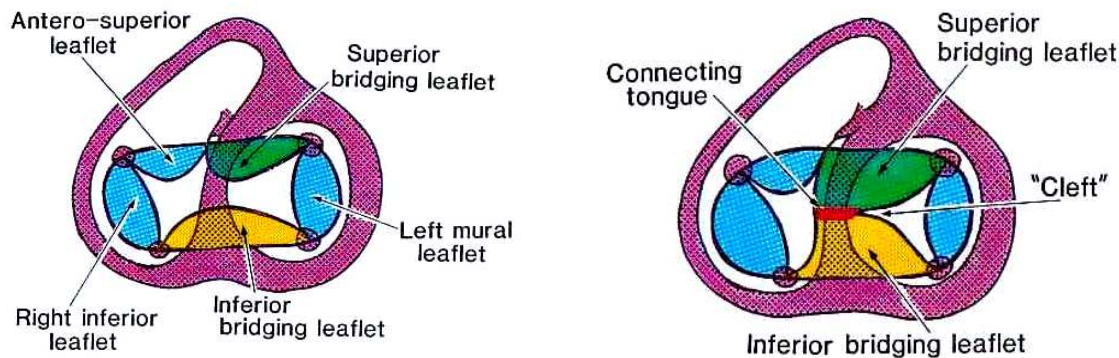
- un seul anneau auriculoventriculaire dans tous les cas
- un seul orifice valvulaire (CAV complet) ou deux orifices valvulaires séparés (CAV partiel).

La valve auriculoventriculaire commune est à cheval sur la crête du septum interventriculaire et comporte 5 feuillets :

- hémivalve antérieure (antérosupérieure)
- hémivalve postérieure (postéroinférieure)

- 2 feuillets latéraux à droite
- 1 feuillet latéral (feuillet mural) à gauche.

Dans le CAV complet, on a un seul anneau, une seule valve AV, une CIA de type ostium primum et une CIV d'admission confluentes. Lorsqu'on regarde de haut en

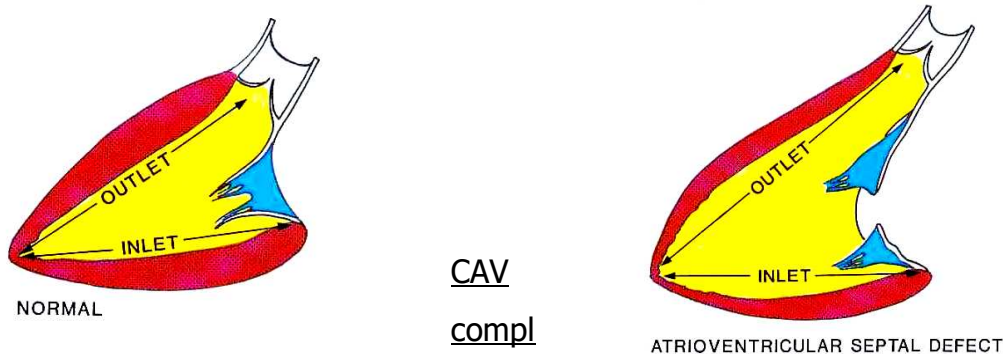


bas, à partir des oreillettes, on peut voir la crête septale à travers la valve AV commune.

Dans le CAV partiel, les deux hémivalves antérieure et postérieure se sont fusionnées à la fois entre elles et sur la crête septale, fermant ainsi la CIV d'admission. Parfois cette fusion est incomplète, laissant une ou plusieurs petites CIV restrictives : on parle alors de CAV intermédiaire.

Cette fusion des deux hémivalves aboutit à la formation de deux orifices valvulaires, droit et gauche, avec à droite un pseudo-feuillet septal hypoplasique et à gauche une « fente » provenant de l'apposition, sans fusion, des deux hémivalves : la cleft « mitrale » (le composant gauche de la valve commune est trifolié, et les termes mitrale et tricuspide ne s'appliquent plus).

Cependant, puisqu'embryologiquement la partie postérieure du septum IV ne s'est pas formée, créant un défaut du septum d'admission, cette perte de substance persiste quel que soit le type de CAV (avec fusion ou non des 2 hémivalves sur la crête septale), rendant compte de l'aspect excavé en arrière ou « scooped-out » du septum IV commun à tous les types de CAV. L'absence de septum d'admission est responsable également d'une élongation de la voie d'éjection (outlet) du ventricule gauche, plus longue et plus étroite que dans le cœur normal, d'où une prédisposition naturelle au développement d'une sténose sous-aortique.



et

Classification de Rastelli : 3 types de CAVC selon le type d'attaches de l'hémivalve antérieure (l'hémivalve postérieure est toujours attachée sur la crête septale) :

- Type A : l'hémivalve antérieure a des attaches septales (sur la crête du septum interventriculaire)
- Type B : l'hémivalve antérieure passe en pont au-dessus du septum pour s'insérer sur un pilier anormal dans le ventricule droit (très rare)
- Type C : l'hémivalve antérieure n'a pas d'attaches septales (mobile au-dessus de la crête septale : *free-floating*)

Sténose sous-aortique

La sténose sous-aortique est plus fréquente dans le CAV partiel que dans le CAV complet puisque les deux hémivalves sont fusionnées sur la crête du septum IV. En dehors du substrat anatomique (voie d'éjection étroite), la sténose sous-aortique est souvent liée à des attaches anormales de l'hémivalve antérieure sur le septum, dans la voie d'éjection.

CONCLUSION

Les cardiopathies de type CAV ont un socle anatomique commun :

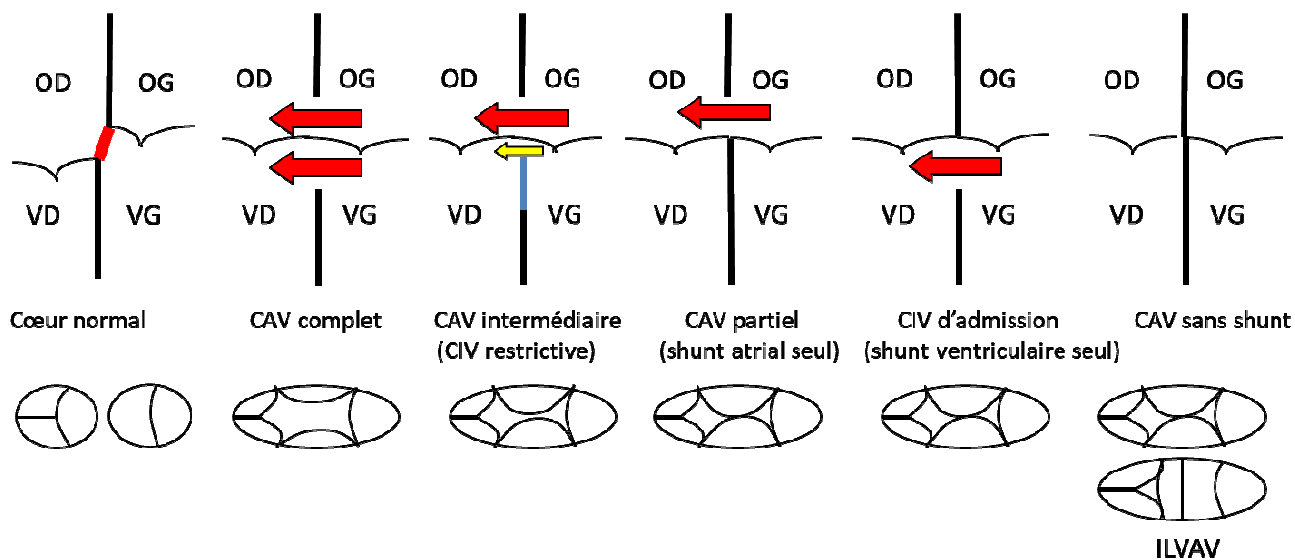
- La jonction auriculoventriculaire commune qui se traduit en échocardiographie par l' « alignement des valves atrioventriculaires »
- Le défaut de formation du septum d'admission, responsable de l'étroitesse de la voie sous-aortique et de la situation anormale du nœud auriculoventriculaire, plus bas situé.

Le spectre anatomique est fonction des attaches de la valve commune sur la crête septale :

- CAV complet
 - CAV « intermédiaire » avec CIV restrictive
 - CAV partiel
 - CIV d'admission (type CAV)
 - CAV sans shunt
- } Valve AV gauche trifoliée
- ILVAV (insertion linéaire des valves AV), signe écho chez le fœtus évocateur de trisomie 21, la valve AV gauche n'a pas de « cleft » mais les valves sont alignées et il y a un défaut du septum d'admission.

REFERENCES PRINCIPALES (schémas)

1. Anderson RH, Baker EJ, Ho SY, Rigby ML, Ebels T. The morphology and diagnosis of atrioventricular septal defects. *Cardiol Young* 1991;1:290-305.



Chapitre 5

COMMUNICATIONS INTERVENTRICULAIRES

Bien que les CIV soient la plus fréquente des cardiopathies congénitales, leur nomenclature a donné lieu à de nombreuses controverses mais a été unifiée récemment. Historiquement existent deux grandes classifications :

- « géographique » (Van Praagh) : basée sur la localisation dans le septum IV, avec des repères anatomiques :
 - CIV de CAV (CIV d'admission)
 - Conoventriculaires : périmembraneuses et outlet par malalignement
 - Musculaires trabéculées
- « bords » = « frontières » (Anderson) : basée sur les rebords de la CIV, soit fibreux (valvulaires), soit musculaires
 - Périmembraneuses : inclut périmembraneuse centrale, CAV avec composant ventriculaire isolé, CIV avec straddling tricuspide, outlet avec rebord inférieur fibreux
 - Musculaires : inclut CIV musculaires de l'inlet, CIV outlet avec rebord postérieur musculaire, CIV trabéculées
 - Juxta-artérielles

Pour Anderson, le terme « périmembraneuse » s'applique à toutes les CIV dont un des rebords est constitué par une continuité fibreuse entre une valve artérielle et une valve auriculo-ventriculaire.

Récemment donc, la classification des CIV élaborée par l'International Society for Nomenclature of Pediatric and Congenital Cardiac Disease, a été adoptée par l'OMS dans le chapitre « Cardiopathies Congénitales » de la CIM-11 :

1. CENTRALES PERIMEMBRANEUSES

- a. Localisées au niveau du septum membraneux mais extension possible surtout dans le septum d'admission
- b. centrées sur le muscle papillaire du conus, sous le conus lui-même (ventriculo-infundibular fold), en arrière de la branche postérieure du Y de la bande septale
- c. en arrière du feuillet septal de la tricuspide
- d. continuité constante entre valve Ao et feuillet *septal* de la tricuspide
- e. du côté VG : à l'aplomb de la commissure entre cusp aortique antérodroite et cusp non coronaire

2. DE L'INLET (D'ADMISSION)

Impliquent une continuité fibreuse entre mitrale et tricuspide (ou une jonction atrioventriculaire commune, c'est la CIV rencontrée dans les CAV). En échocardiographie : se voit sur la coupe 4 cavités (CIV postérieure).

- a. CIV d'admission non associée à une jonction atrioventriculaire commune, improprement appelée « CIV de type CAV » (la CIV du CAV est en réalité un défaut du septum atrioventriculaire (AVSD) et non une véritable CIV) : CIV postérieure avec continuité mitro-tricuspidale. Située derrière le feuillet postéro-inférieur de la tricuspide.
- b. CIV d'admission avec malalignement entre le septum interauriculaire et le septum interventriculaire, associée à un straddling de la valve tricuspide
- c. CIV musculaire de l'inlet (dans le septum d'admission mais bords entièrement musculaires)

3. MUSCULAIRES

A bords entièrement musculaires, dans le septum trabéculé, classées en

- hautes, moyennes et basses (par rapport à la bande modératrice)
- antérieures et postérieures (par rapport à la bande septale)

4. DE L'OUTLET (VOIE D'EJECTION)

- a. Par malalignement = *dans le Y de la bande septale*

= CIV des cardiopathies conotruncales « de la voie d'éjection »

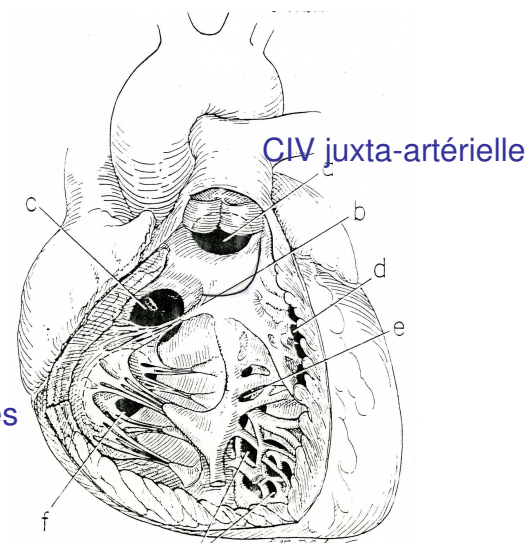
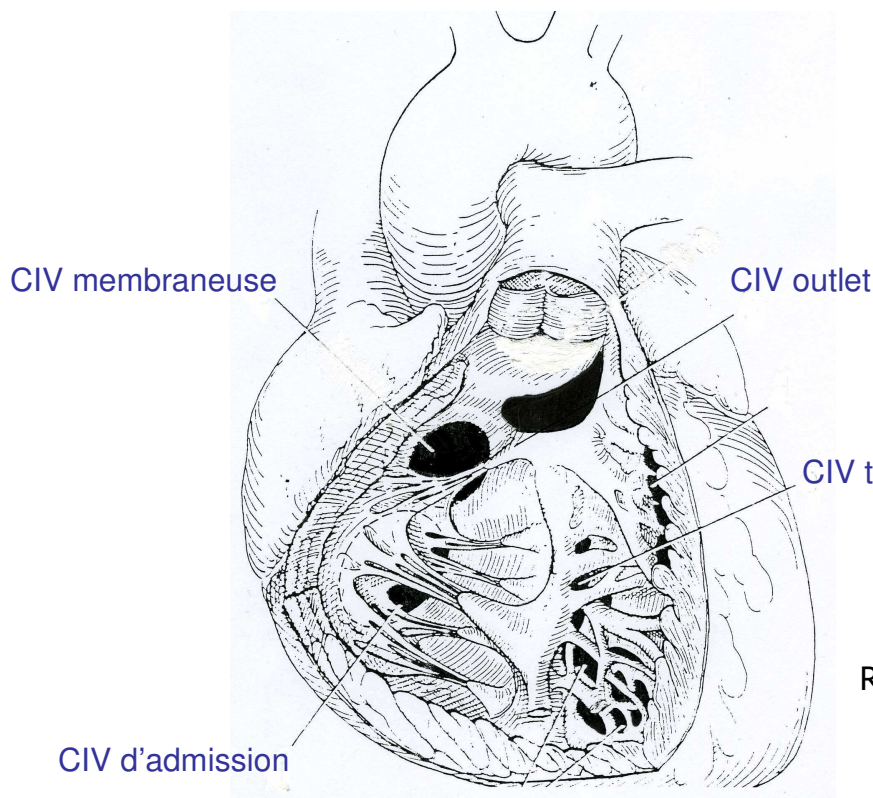
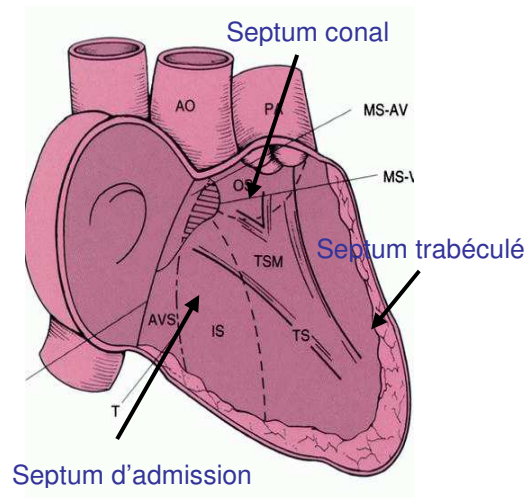
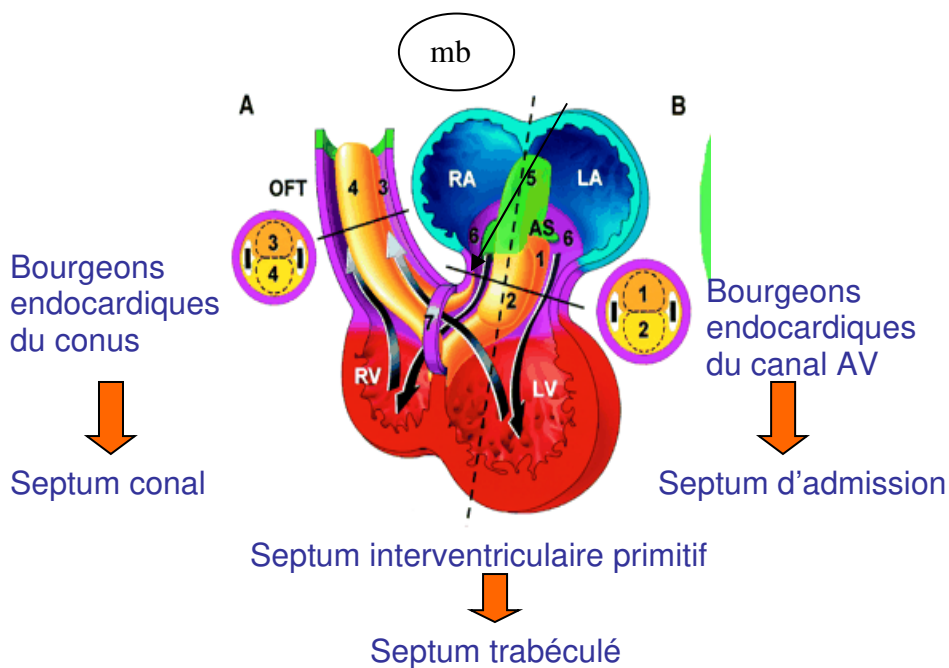
= déviation antérieure ou postérieure du septum conal : sténose sous-pulmonaire ou sous-aortique = continuité possible entre valve aortique et feuillet **antérieur** de la tricuspide (et non pas septal) lorsque le rebord postéro-inférieur est fibreux (ce rebord peut être musculaire).

b. Juxta-artérielles ou doubly committed = Conales pures = infundibulaires

= soit à bords entièrement musculaires : défaut dans le septum conal

= soit CIV juxta-artérielle = doubly committed = subartérielle = supra-cristale : continuité fibreuse entre les valves pulmonaire et aortique (échographie : coupe parasternale petit axe).

<i>Type de defect</i>		<i>Continuité fibreuse</i>	<i>Origine embryologique</i>	<i>Stade du dévpt cardiaque</i>
MUSCULAIRES	Midmuscular	NON	Compaction du myocarde, trabéculations	Vie foetale
	Apical			
CENTRALES PERIMBRANEUSES sans malalignement		OUI (feuillet septal tric/Ao)	Formation du septum mbraneux (bourgeons endoc du canal AV)	Vie foetale
CIV de l'OUTLET (voie d'éjection)	CIV par malalignement (aortic overriding)	Avec continuité fibreuse Ao-tric (extension mb)	OUI (feuillet antérieur tric/Ao)	Crête neurale cardiaque et second champ cardiaque antérieur Bourgeons endocardiques de la voie d'éjection
		Bords musculaires	NON (bords musculaires)	
	CIV juxta-artérielles Continuité fibreuse Valve Ao/valve pulm	Avec continuité fibreuse Ao-tric (extension mb)	OUI (feuillet antérieur tric/Ao)	
		Bords musculaires	NON (bords musculaires)	
CIV de l'INLET (CIV d'admission)	Jonction auriculo-ventriculaire commune (CAV)	OUI (tricuspide/mitrale)	Second champ cardiaque postérieur Bourgeons du canal	Septation AV
	Malalignement septum interA/interV (Straddling tricuspide)		Convergence Formation de la jonction AV	Convergence



REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R, Geva T, Kreutzer J. Ventricular septal defects: how shall we describe, name and classify them? *J Am Coll Cardiol* 1989;14:1298-9.
2. Friedman BA, Hlavacek A, Chessa K, Shirali GS, Corcrain E, Spicer D, Anderson RH, Zyblewski S. Clinico-morphological correlations in the categorization of holes between the ventricles. *Ann Pediatr Cardiol* 2010;3:12-24.

Table 1: International Society for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease Classification Scheme for Ventricular Septal Defect (International Paediatric and Congenital Cardiac Code 07.10.00) as Submitted to the World Health Organization for Inclusion in ICD-11

1. Perimembranous central VSD (07.10.01)
2. Inlet VSD without a common atrioventricular junction (07.14.05) *
 - a. Inlet perimembranous VSD without atrioventricular septal malalignment and without a common atrioventricular junction (07.10.02)
 - b. Inlet perimembranous VSD with atrioventricular septal malalignment and without a common atrioventricular junction (07.14.06)
 - c. Inlet muscular VSD (07.11.02)
3. Trabecular muscular VSD (07.11.01)
 - a. Trabecular muscular VSD: midseptal (07.11.04)
 - b. Trabecular muscular VSD: apical (07.11.03)
 - c. Trabecular muscular VSD: postero-inferior (07.11.12)
 - d. Trabecular muscular VSD: anterosuperior (07.11.07)
 - e. Trabecular muscular VSD: multiple (“Swiss cheese” septum) (07.11.05)
4. Outlet VSD (07.12.00)
 - a. Outlet VSD without malalignment (07.12.09)
 - i. Outlet muscular VSD without malalignment (07.11.06)
 - ii. Doubly committed juxta-arterial VSD without malalignment (07.12.01)
 1. Doubly committed juxta-arterial VSD without malalignment and with a muscular postero-inferior rim (07.12.02)
 2. Doubly committed juxta-arterial VSD without malalignment and with a fibrous postero-inferior rim (perimembranous extension) (07.12.03)
 - b. Outlet VSD with anteriorly malaligned outlet septum (07.10.17)
 - i. Outlet muscular VSD with anteriorly malaligned outlet septum (07.11.15)
 - ii. Outlet perimembranous VSD with anteriorly malaligned outlet septum (07.10.04)
 - iii. Doubly committed juxta-arterial VSD with anteriorly malaligned fibrous outlet septum (07.12.12)
 1. Doubly committed juxta-arterial VSD with anteriorly malaligned fibrous outlet septum and a muscular postero-inferior rim ((07.12.07)
 2. Doubly committed juxta-arterial VSD with anteriorly malaligned fibrous outlet septum and a fibrous postero-inferior rim (perimembranous extension) (07.12.05)
 - c. Outlet VSD with posteriorly malaligned outlet septum (07.10.18)
 - i. Outlet muscular VSD with posteriorly malaligned outlet septum (07.11.16)
 - ii. Outlet perimembranous VSD with posteriorly malaligned outlet septum (07.10.19)
 - iii. Doubly committed juxta-arterial VSD with posteriorly malaligned fibrous outlet septum (07.12.13)
 1. Doubly committed juxta-arterial VSD with posteriorly malaligned fibrous outlet septum and a muscular postero-inferior rim (07.12.08)
 2. Doubly committed juxta-arterial VSD with posteriorly malaligned fibrous outlet septum and a fibrous postero-inferior rim (perimembranous extension) (07.12.06)

* The interventricular communication associated with a common atrioventricular junction (VSD component of an atrioventricular septal or atrioventricular canal defect) should be considered in the common atrioventricular junction section of the IPCCC or the ICD-11 for coding purposes.

Table 2: Characteristic Anatomic Features of Ventricular Septal Defect Types

1. Central perimembranous VSD
 - a. Opens into central part of base of ventricular mass
 - b. Adjacent to interventricular component of membranous septum
 - c. Behind septal leaflet of tricuspid valve
 - d. Below commissure between right and non-coronary leaflets of aortic valve
 - e. Below posterior limb of septal band and medial papillary muscle
 - f. Conduction system along postero-inferior rim of defect
2. Inlet VSD
 - a. Opens into inlet component of right ventricle
 - b. Extends along length of septal leaflet of tricuspid valve
 - c. Below antero-septal commissure of tricuspid valve
 - d. Below posterior limb of septal band and papillary muscle of conus
 - e. Without and with malalignment between atrial septum and ventricular septum
 - f. Inlet perimembranous VSD: conduction system along postero-inferior rim of defect
 - g. Inlet muscular VSD: conduction system away from rims of defect
3. Trabecular muscular VSD
 - a. Opens into apical component of muscular ventricular septum
 - b. Exclusively muscular borders
 - c. Conduction system away from rims of defect
4. Outlet VSD
 - a. Opens into outlet component of right ventricle
 - b. Behind or near anterior leaflet of tricuspid valve
 - c. Above antero-septal commissure of tricuspid valve
 - d. Between limbs of septal band
 - e. Without or with malalignment between muscular outlet septum and apical part of muscular septum
 - f. Outlet perimembranous VSD and juxta-arterial VSD with fibrous postero-inferior rim: conduction system along postero-inferior rim of defect
 - g. Outlet muscular VSD and juxta-arterial VSD with muscular postero-inferior rim: conduction system away from rims of defect

Référence : Lopez L, Houyel L, Colan SD, Anderson RH, Béland MJ, Aiello VD, Bailliard F, Cohen MS, Jacobs JP, Kurosawa H, Sanders SP, Walters III HL, Weinberg PM, Boris JR, Cook AC, Crucean A, Everett AD, Gaynor W, Giroud J, Guluserian KJ, Hughes M, Juraszek AL, Krogmann ON, Maruszewski BJ, St.Louis JD, Seslar SP, Spicer DE, Srivastava S, Stellin G, Tchervenkov CI, Wang L, Franklin RCG. Classification of ventricular septal defects for the Eleventh Iteration of the International classification of Diseases – striving for consensus: A report from the International Society for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease. *Ann Thorac Surg* 2018;106:1578-1589.

Chapitre 6

TETRALOGIE DE FALLOT

EMBRYOLOGIE

La tétralogie de Fallot et l'atrésie pulmonaire à septum ouvert (APSO, mieux nommée tétralogie de Fallot avec atrésie pulmonaire) appartiennent au groupe des cardiopathies conotruncales (cardiopathies de la crête neurale et du second champ cardiaque antérieur), regroupant également le tronc artériel commun, les CIV de l'outlet par malalignement, certains VDDI, et certaines IAA. Ce groupe apparemment hétérogène anatomiquement (hormis une caractéristique commune qui est le type anatomique de la CIV : de la voie d'éjection, entre les deux branches du Y de la bande septale) partage une origine embryologique commune. Les cardiopathies conotruncales sont dues à un défaut de migration des cellules de la crête neurale, empêchant l'apport par l'aire cardiaque antérieure de cellules myocardiques et musculaires lisses au niveau de la voie d'éjection. Génétiquement, ces cardiopathies sont souvent associées à la microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George.

Embryologiquement, la tétralogie de Fallot résulte d'un arrêt de la rotation de la voie d'éjection au niveau de la base des gros vaisseaux ou conus. Comme toutes les cardiopathies conotruncales il s'agit d'un défaut de développement survenant au moment de la dernière phase du développement cardiaque, le wedging. Le septum conal, qui normalement se développe par fusion puis muscularisation des bourgeons endocardiques du conus, est amené, en raison de la rotation antihoraire (vu du côté ventriculaire) de la future valve aortique au moment du wedging, au contact de l'extrémité supérieure du septum interventriculaire primitif entre les deux branches du Y de la bande septale. Un défaut de fusion à ce niveau, entre le septum conal et le septum IV primitif, entraîne forcément une CIV par malalignement de ce septum conal avec le reste du septum.

ANATOMIE

La tétralogie de Fallot, décrite par Stensen en 1671 et analysée par Fallot en 1888, associe classiquement les malformations suivantes :

- CIV de la voie d'éjection (outlet) par malalignement
- Sténose sous-valvulaire pulmonaire
- Dextroposition aortique
- Hypertrophie du ventricule droit

Néanmoins les 3 premiers éléments sont dus à un seul mécanisme : l'hypoplasie et la croissance anormale de l'infundibulum ou conus sous-pulmonaire due à la déviation antérosupérieure du septum conal et à son malalignement (défaut de fusion) avec le Y de la bande septale, associée à une hypertrophie des trabéculations septopariétales. L'hypertrophie du VD est une lésion acquise après la naissance.

1. La CIV

La CIV est une CIV de l'outlet par malalignement antérieur du septum conal, située entre les deux branches du Y de la bande septale. Elle peut s'étendre en arrière si la branche postérieure du Y est interrompue (comme dans le cœur normal), permettant alors une continuité fibreuse entre la valve aortique dextroposée et le feuillet *antérieur* de la tricuspide. Beaucoup plus rarement, elle peut être « doubly committed », le septum conal étant alors réduit à un raphé fibreux séparant les valves aortique et pulmonaire. La CIV peut s'étendre dans l'inlet en cas de CAV complet associé. Enfin, des CIV musculaires peuvent être associées à la CIV de l'outlet (CIV multiples).

2. La sténose sous-valvulaire pulmonaire

Elle est produite par la déviation antérosupérieure du septum conal associée à l'hypertrophie des trabéculations septopariétales (2). L'infundibulum est étroit et hypoplasique dans ses 3 dimensions (1), mais la longueur du septum conal est très variable. Cette restriction anatomique entraîne une réduction du flux sanguin à travers la voie d'éjection pulmonaire pendant la vie fœtale et donc à des degrés variables une hypoplasie de l'anneau pulmonaire avec valve souvent bicuspidée, et une hypoplasie du tronc et des branches de l'artère pulmonaire.

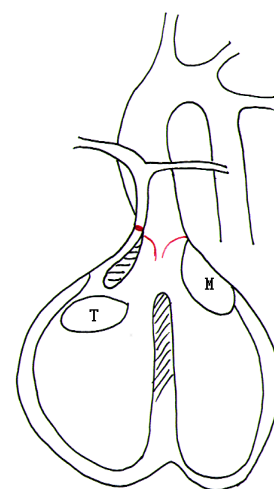
3. La dextroposition aortique

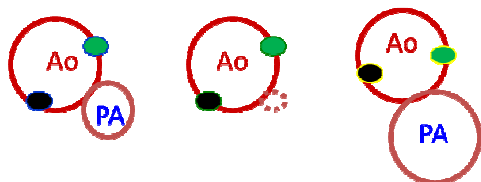
La dextroposition aortique (aorte à cheval sur le septum IV) est également une conséquence du défaut de rotation de la valve aortique, celle-ci étant située trop à droite, trop en haut et trop en avant. La continuité mitro-aortique est conservée mais souvent limitée au seul feuillet antérogauche.

4. L'hypertrophie ventriculaire droite
Elle n'est qu'une conséquence post-natale de l'obstruction sous pulmonaire et n'est pas à proprement parler congénitale.
5. Lésions associées les plus fréquentes
 - a. CIA type ostium secundum
 - b. Arc aortique droit (25%, surtout si microdélétion 22q11)
 - c. Anomalies coronaires : IVA (ou IVA accessoire) se connectant à la coronaire droite et croisant par en avant l'infundibulum, conséquence de la rotation incomplète de la valve aortique au cours du développement cardiaque
 - d. Agénésie des valves pulmonaires : le tronc et les branches de l'artère pulmonaire sont souvent très dilatés
 - e. Artère pulmonaire gauche non reliée, alimentée par le canal artériel
 - f. Collatérales aorto-pulmonaires
 - g. Artère pulmonaire gauche ou droite naissant de l'aorte ascendante
 - h. CAV complet (surtout chez les trisomiques 21)

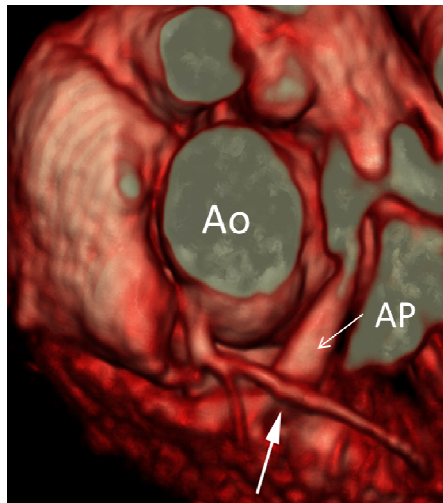
REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R. The first Stella Van Praagh Memorial Lecture : the history and anatomy of Tetralogy of Fallot. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Ann* 2009 ; 12 : 19-38.
2. Anderson RH, Jacobs ML. The anatomy of tetralogy of Fallot with pulmonary stenosis. *Cardiol Young* 2008;18(suppl 3):12-21.



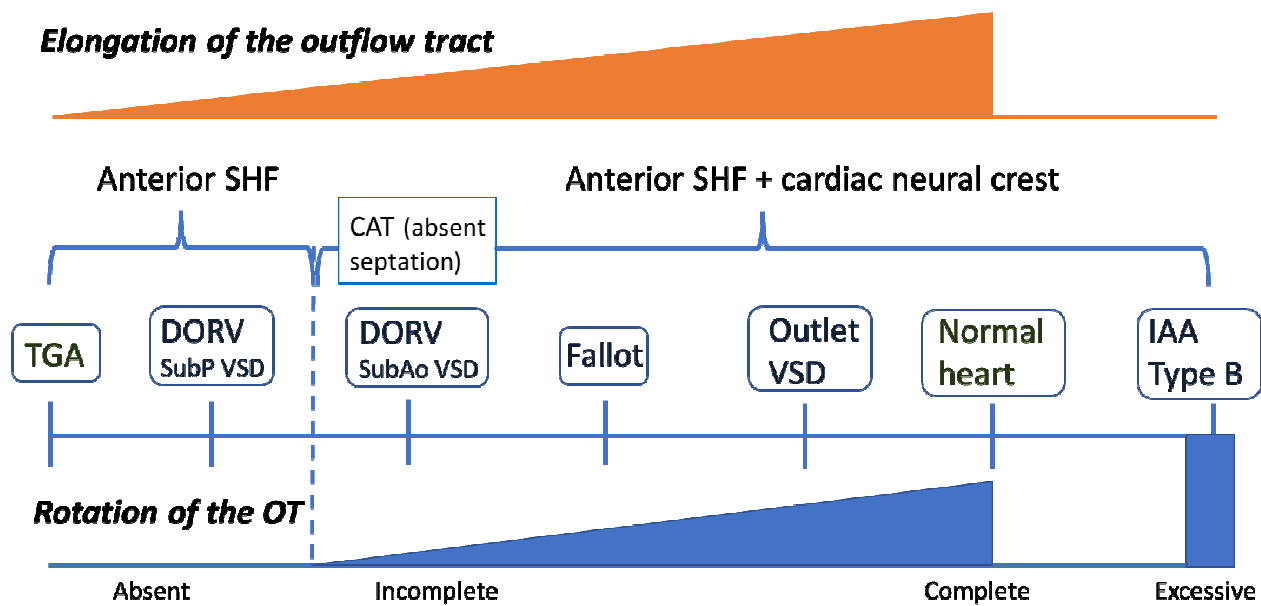


Position des coronaires dans la tétralogie de Fallot



Tétralogie de Fallot avec IVA connectée à la coronaire droite

Elongation of the outflow tract



Chapitre 7

ATRESIE PULMONAIRE A SEPTUM OUVERT (TETRALOGIE DE FALLOT AVEC ATRESIE PULMONAIRE)

EMBRYOLOGIE

Aux anomalies du wedging et du développement de la voie d'éjection responsables de la tétralogie de Fallot, s'ajoutent en cas d'atrésie pulmonaire associée des anomalies de développement du 6^{ème} arc aortique, et donc une perturbation du développement embryonnaire normal des artères pulmonaires centrales et du canal artériel. Si l'artère pulmonaire est très hypoplasique, va s'instaurer pendant la vie embryonnaire et foétale une circulation de suppléance par les collatérales aortopulmonaires ou MAPCA (*major aortopulmonary collateral arteries*). Les MAPCA sont en majorité dues à la persistance des artères intersegmentaires, qui sont la première source d'alimentation des poumons avant la connexion entre les artères pulmonaires centrales dérivées du 6^{ème} arc aortique et des artères intrapulmonaires, et naissent de l'aorte thoracique descendante. L'origine cellulaire des sources de suppléance pour la vascularisation pulmonaire est intéressante sur le plan embryologique : on ne retrouve pas de cellules de la crête neurale dans les sous-clavières (dérivées de la 7^{ème} artère intersegmentaire), dans l'aorte descendante ni dans les coronaires, ni bien sûr dans les artères intersegmentaires ni dans les artères bronchiques, c'est-à-dire dans tous les vaisseaux connus pour pouvoir participer à la vascularisation de suppléance.

ANATOMIE

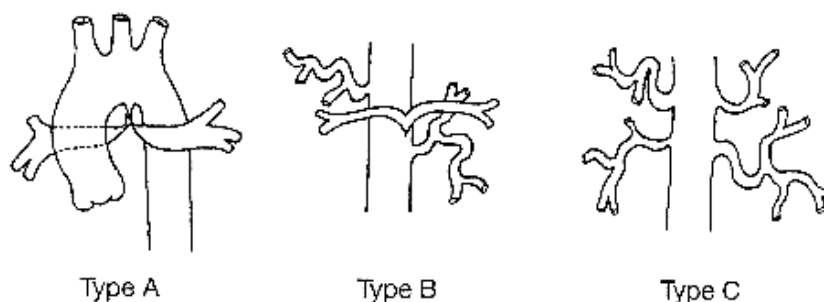
L'hypoplasie du tronc et des branches de l'artère pulmonaire est de sévérité variable, allant de la tétralogie de Fallot avec atrésie valvulaire pulmonaire et belle voie pulmonaire alimentée par un canal artériel (type A) aux formes avec absence totale

d'artères pulmonaires centrales (type C). Dans le type A il n'y a pas de MAPCA (type I, tronc pulmonaire proche de l'infundibulum, type II, pas ou peu de tronc pulmonaire). Dans les types B ou III (AP centrales hypoplasiques + MAPCA), et C (ou IV), les MAPCA naissent :

- Le plus souvent de l'aorte descendante (elles sont alors rétro-bronchiques)
- Plus rarement, des sous-clavières
- Ou des coronaires
- Mais jamais de l'aorte ascendante ni des carotides (dérivées des arcs aortiques donc dépendantes des cellules de la crête neurale cardiaque).

La vascularisation pulmonaire dans l'APSO est donc le fruit d'un équilibre (ou d'un déséquilibre) entre :

- La vascularisation pulmonaire dite « normale » dérivée du 6^{ème} arc aortique et des cellules de la crête neurale, (artères pulmonaires centrales et canal artériel)
- La vascularisation pulmonaire dite « de suppléance » issue de vaisseaux non dérivés des cellules de la crête neurale (aorte descendante, sous-clavières, coronaires).



Classification de Barbero-Marcial

REFERENCES PRINCIPALES

1. Barbero-Marcial M, Jatene AD. Surgical management of the anomalies of the pulmonary arteries in the tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. *Semin Thorac Cardiovasc Surg* 1990;2:93-107.

Chapitre 8

TRONC ARTERIEL COMMUN

EMBRYOLOGIE

Le tronc artériel commun (TAC) est « la » cardiopathie conotruncale par excellence: expérimentalement, l'ablation totale de la crête neurale cardiaque chez l'embryon de poulet provoque un TAC. Comme toutes les cardiopathies conotruncales, le TAC est avant tout une anomalie du wedging (ou de la rotation) de la voie d'éjection ou conus embryologique, par défaut d'adjonction de cellules myocardiques à la voie d'éjection par l'aire cardiaque antérieure. Il comportera donc comme toutes les cardiopathies conotruncales une CIV de l'outlet obligatoire par défaut de fusion du septum conal avec le reste du septum interventriculaire. A cette anomalie de wedging s'ajoute un défaut de septation à l'étage artériel, par défaut de migration des cellules de la crête neurale cardiaque.

Les cellules de la crête neurale cardiaque transitant par les arcs aortiques en formation, des anomalies des arcs aortiques sont souvent associées. L'association à une microdélétion 22q11 et à un syndrome de Di George est fréquente et doit être recherchée systématiquement.

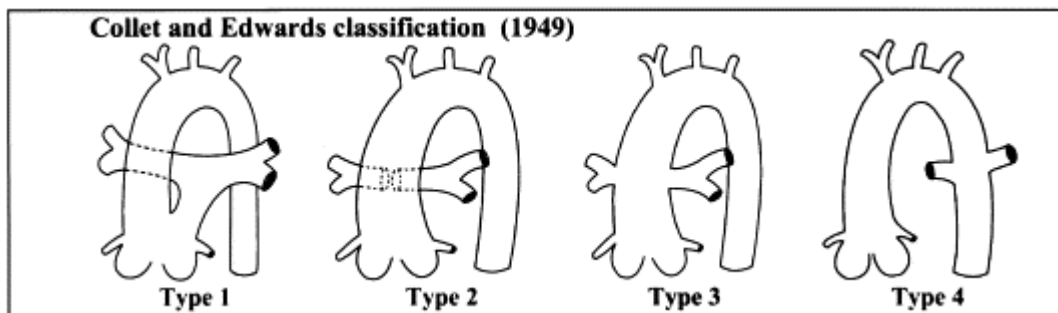
ANATOMIE

Les caractéristiques anatomiques découlent directement de l'embryologie :

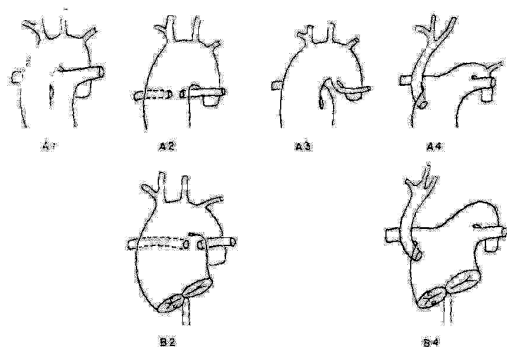
- CIV obligatoire, de la voie d'éjection (outlet), entre les deux branches du Y de la bande septale
- Absence totale de septum conal (mais on aura le plus souvent une continuité mitro-aortique)
- Un seul tronc artériel donnant naissance, *dans cet ordre*, aux coronaires, aux artères pulmonaires puis aux vaisseaux du cou
- Une seule valve artérielle avec le plus souvent 3 cusps (2/3 des cas), ou 4, ou plus rarement 2, pouvant être dysplasique, sténosante ou fuyante

- Le tronc artériel commun est le plus souvent à cheval sur la CIV mais peut être presque entièrement au-dessus du ventricule droit (fréquent), ou (plus rarement) presque entièrement au-dessus du ventricule gauche

La première classification a été instaurée par Collett et Edwards en 1949 : le type 4 est en fait une APSO de type C avec absence d'AP centrales et 2 MAPCA naissant de



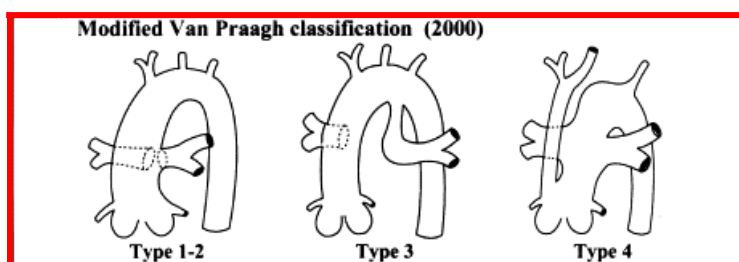
l'aorte descendante. Cette classification doit donc être abandonnée au profit de la



seconde, celle de Van Praagh en 1965 : les types B en fait ne comportent pas de CIV, et ont deux valves artérielles : ceci s'apparente plus à de très larges fenêtres aortopulmonaires qu'à des truncus.

Van Praagh a modifié sa classification en

2000 : Type 1-2 : (prédominance aortique) les artères pulmonaires naissent de la partie gauche du truncus, par l'intermédiaire ou non d'un tronc pulmonaire ; Type 3



(prédominance aortique): une des artères pulmonaires naît du TAC, l'autre du canal artériel ; Type 4 (prédominance pulmonaire): avec coarctation ou interruption de l'arche aortique, l'aorte descendante étant alimentée par le canal artériel. C'est donc cette classification qui est utilisée actuellement.

Le canal artériel n'est donc présent que dans les types 3 et 4 (30% des cas).

Anomalies associées

- Anomalies coronaires : présentes dans au moins 50% des cas. Essentiellement des anomalies des ostia (anomalies de forme : en forme de fente « slit-like), punctiforme (pinpoint), origine tangentielle à l'aorte ; anomalies de localisation dans le sinus de Valsalva, trop bas ou trop haut situé, ou par rapport aux commissures : intra, para ou supracommissural), plus rarement des anomalies de trajet (en particulier la coronaire droite naissant en avant et à gauche et croisant par en avant l'infundibulum). L'ostium coronaire gauche est nettement plus postérieur que dans le cœur normal.
- Anomalies des arcs aortiques : arc aortique droit (27% des cas), double arc aortique.
- Sténose pulmonaire : essentiellement due à une localisation basse du tronc de l'artère pulmonaire au niveau du sinus de Valsalva, la cusp obstruant la voie pulmonaire
- RVPA : rare mais non exceptionnel (second champ cardiaque)
- Anomalies mitrales
- Veine cave supérieure gauche dans le sinus coronaire

REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R, Van Praagh S. The anatomy of common aorticopulmonary trunk (truncus arteriosus communis) and its embryologic implications. A study of 57 necropsy cases. *Am J Cardiol* 1965;16:406-425.
2. Van Praagh R. Truncus arteriosus: what is it really and how should it be classified? *Eur J Cardiothorac Surg* 1987; 1:65-70.
3. Jacobs ML. Congenital heart surgery nomenclature and database project: truncus arteriosus. *Ann Thorac Surg* 2000;69:S50-S55.
4. Russell HM, Jacobs ML, Anderson RH et al. A simplified categorization for common arterial trunk. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2011;141:645-653.

Chapitre 9

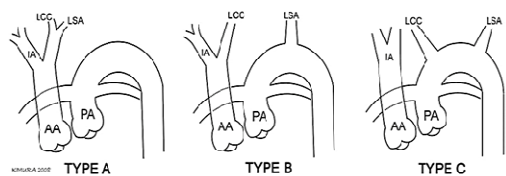
INTERRUPTION DE L'ARCHE AORTIQUE

ANATOMIE ET EMBRYOLOGIE

On distingue 3 types anatomiques d'interruption de l'arche aortique (classification de Celoria et Patton) :

- Type A : en aval de la sous-clavière gauche (siège des coarctations)
- Type B : entre la sous-clavière gauche et la carotide gauche
- Type C : entre la carotide gauche et le TABC.

Et parmi cette classification, celles avec continuité fibreuse ou absence de continuité.



*Celoria and Patton
Am Heart J 1959*



*Van Mierop
Am J Cardiol 1984*

Le type A et les types B et C ont à priori une origine embryologique différente :

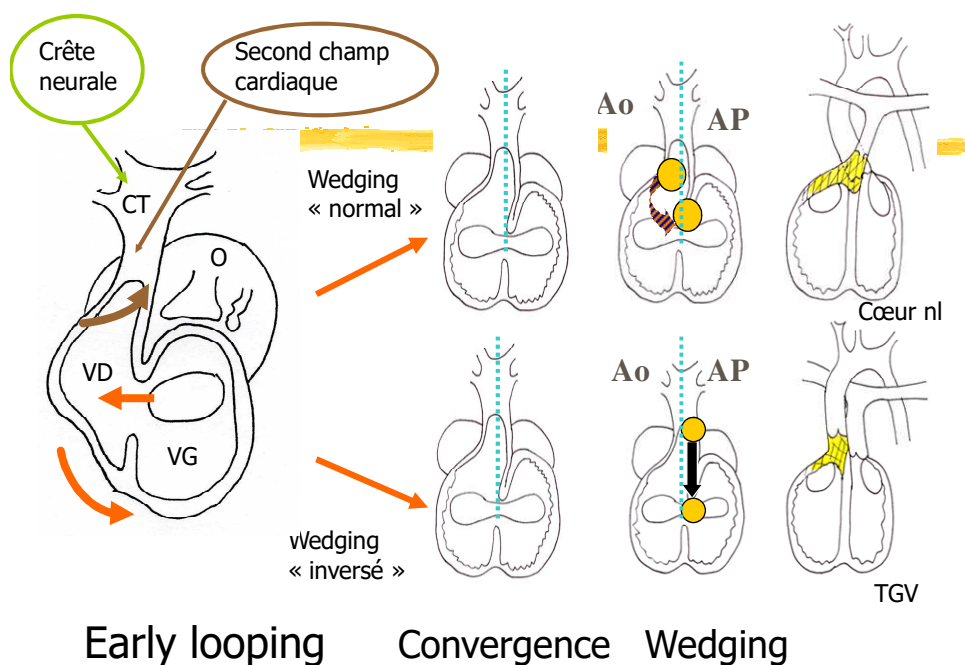
- Le type A peut être assimilé à une coarctation extrême de l'aorte, surtout lorsqu'elle n'est pas associée à une CIV. Lorsqu'elle est associée à une CIV, celle-ci n'est pas toujours de l'outlet (périmembraneuse, musculaire de l'inlet, musculaire...). Il existe néanmoins souvent une sténose sous-aortique par malalignement septal, la diminution du flux sanguin dans l'aorte pendant la vie fœtale conduisant à l'interruption de l'arche (cardiopathie de flux)
- Les types B et C sont quasiment toujours associées à une CIV de l'outlet avec malalignement postérieur du septum conal créant un obstacle sous-aortique. Ces deux types d'IAA appartiennent aux cardiopathies conotruncales et sont souvent associées à une microdélétion 22q11.

Chapitre 10

VENTRICULE DROIT A DOUBLE ISSUE

EMBRYOLOGIE

Immédiatement après la loop, au 23^{ème} jour de vie intra-utérine, la voie d'éjection ou est située entièrement au-dessus du ventricule droit en développement, alors que l'oreillette commune est connectée uniquement au futur ventricule gauche. Si le développement cardiaque s'arrête à ce stade, l'on aura donc obligatoirement un ventricule droit à double issue.



Au stade de convergence, la voie d'éjection est encore entièrement au-dessus du ventricule droit. Ce n'est qu'une fois le wedging complété (rotation de l'aorte dans le sens antihoraire) que les gros vaisseaux seront « normoposés », c'est-à-dire l'aorte au-dessus du ventricule gauche avec une continuité fibreuse mitro-aortique, et l'artère pulmonaire au-dessus du ventricule droit avec un conus sous-pulmonaire. Si le wedging est incomplet, l'on aura donc également (mais par un mécanisme entièrement différent) un VDDI.

Le VDDI résulte donc d'un arrêt dans le développement cardiaque normal :

- Au stade de « early looping » (« cœur primitif », VDDI « précoces ») ou même avant, au moment de la loop (hétérotaxies), en général par défaut de développement du ventricule gauche : le VDDI est alors « obligatoire », s'y associeront des anomalies des ventricules (hypoplasie) et des valves auriculoventriculaires (hypoplasie, atrésie, straddling).
- Ou plus tard, au stade de convergence et surtout de wedging, entraînant un malalignement entre le septum conal et le reste du septum : on aura donc une CIV de l'outlet, entre les deux branches du Y de la bande septale, et une discontinuité mitro-aortique (wedging normal) ou mitro-pulmonaire (wedging « inversé » comme dans la transposition des gros vaisseaux).

Ceci correspond aux 3 groupes anatomiques décrits par Van Praagh :

- Groupe 1 : VDDI avec anomalies seulement au niveau du conotruncus (=VDDI tardifs par insuffisance de wedging)
- Groupe 2 : VDDI avec anomalies non seulement au niveau du conotruncus mais aussi des ventricules et des valves atrioventriculaires (=VDDI précoces au stade du early looping)
- Groupe 3 : VDDI avec anomalies de la loop elle-même = syndromes d'hétérotaxie

Les VDDI « tardifs » par insuffisance de wedging appartiennent au groupe des cardiopathies conotruncales (défaut de migration des cellules de la crête neurale) : la CIV sera toujours « committed » (liée aux vaisseaux) et donc dans l'outlet, entre les deux branches du Y de la bande septale. Les VDDI « précoces » au stade de early looping ou avant ne sont pas des cardiopathies conotruncales, le septum conal est intact, et la CIV est dite « non committed » (non liée aux vaisseaux) : périmembraneuse, musculaire, ou l'inlet.

ANATOMIE

Le ventricule droit à double issue appartient au groupe des malpositions des gros vaisseaux, incluant par ordre de fréquence :

- La transposition des gros vaisseaux
- Le ventricule droit à double issue
- Le ventricule gauche à double issue

- La malposition anatomiquement corrigée des gros vaisseaux (ou concordance ventriculo-artérielle à vaisseaux parallèles)

Le VDDI est en fait une malposition de l'aorte, non de l'artère pulmonaire, et représente un mode primitif de connexion ventriculo-artérielle. Mais en réalité, le seul élément important pour la conduite à tenir chirurgicale est la localisation de la CIV par rapport aux gros vaisseaux : *committed* (conduisant le flux sanguin du VG directement vers les gros vaisseaux) ou *non committed* (le flux sanguin n'allant pas directement vers les gros vaisseaux : CIV à distance des gros vaisseaux ou « *remote* »). On peut schématiquement décrire ainsi les caractéristiques anatomiques des groupes 1 et 2 :

Groupe VDDI	CIV (flux)	CIV (anatomie)	Septum conal
Groupe 1	Committed Sous-aortique Sous-pulmonaire Doubly committed	Outlet	Branche ant. du Y Branche post. du Y Absent
Groupes 2 et 3	Non committed	Membraneuse Inlet Musculaire	Normal

La localisation de la CIV par rapport aux gros vaisseaux (committed ou non) est indépendante de la relation des gros vaisseaux entre eux. La règle de De La Cruz, qui s'applique aux VDDI du groupe I (aorte postérieure = vaisseaux « normoposés » = CIV sous-aortique, aorte antérieure ou vaisseaux côte à côte = vaisseaux malposés = CIV sous-pulmonaire) comporte beaucoup d'exceptions et ne doit donc plus être appliquée.

La position des gros vaisseaux (de l'aorte) ne permet donc pas de prédire la localisation de la CIV. Or seule la localisation de la CIV par rapport aux gros vaisseaux permet de guider l'indication chirurgicale : schématiquement, l'attitude chirurgicale sera la suivante :

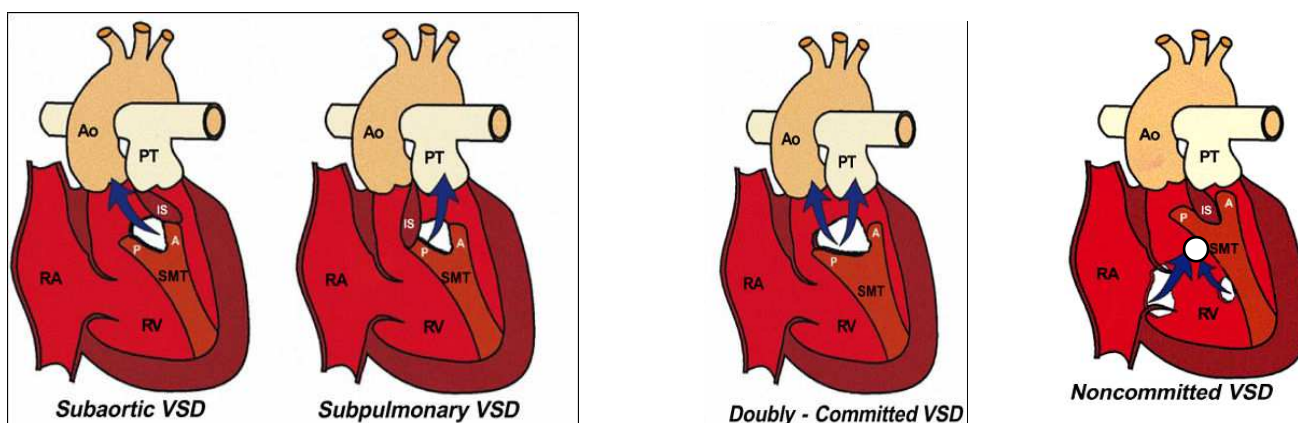
- VDDI du groupe 1 : tunnellation VG-aorte si CIV sous-aortique ou doubly committed, tunnellation VG-AP et switch artériel si CIV sous-pulmonaire (réparation sur 2 ventricules)
- VDDI du groupe 2 : tunnellation parfois possible, mais souvent orientation vers une chirurgie de type Fontan (de type univentriculaire)

Anomalies associées

- Sténose sous-pulmonaire : souvent associée à une CIV sous-aortique
- Sténose sous-aortique : souvent associée à une CIV sous-pulmonaire, avec coarctation ou interruption de l'arche aortique en aval
- Cleft mitrale : de type « malposition » : dirigée vers la chambre de chasse du ventricule gauche
- Straddling mitral, tricuspide, ou bilatéral
- CAV complet (association fréquente dans les syndromes d'hétérotaxie)
- Hypoplasie d'un des ventricules (le plus souvent le VG)
- A part : ventricule unique de type droit (DIDORV)

REFERENCES PRINCIPALES

1. Peixoto LB, Borges Leal SM, Suaide Silva CE, Lima Moreira SM, Ortiz J. Double outlet right ventricle with anterior and left-sided aorta and subpulmonary ventricular septal defect. *Arq Bras Cardiol* 1999;73:446-50.
2. Van Praagh S, Davidoff A, Chin A, Shiel FS, Reynolds J, Van Praagh R. Double outlet right ventricle : anatomic types and developmental implications based on a study of 101 autopsied cases. *Coeur* 1982;4:389-439.



Chapitre 11

TRANSPOSITION DES GROS VAISSEAUX

EMBRYOLOGIE

La transposition des gros vaisseaux est une anomalie du pôle artériel (de la voie d'éjection) mais n'appartient pas au groupe des cardiopathies conotruncales : les cellules de la crête neurale cardiaque ne sont pas impliquées dans la morphogenèse de la TGV. La transposition des gros vaisseaux est une anomalie de latéralisation (déterminisme D-G) au même titre que la transposition corrigée des gros vaisseaux (double discordance) et que les syndromes d'hétérotaxie. Les gènes associés à la TGV ont deux cibles :

- La latéralité : plusieurs gènes sont impliqués dans à la fois dans la TGV, la double discordance et les syndromes d'hétérotaxie : ZIC3, Iib activin receptor, CFC1 (cryptic) et le gène de latéralisation Pitx2c.
- Le mésenchyme des bourgeons endocardiques : un modèle murin de TGV isolée (perlecan) possède un excès de mésenchyme au niveau des bourgeons endocardiques du conus (de la voie d'éjection). L'acide rétinoïque a été aussi mis en cause dans la TGV, mais par le biais d'une hypoplasie des bourgeons de la voie d'éjection.

Une des hypothèses étiologiques est celle d'une erreur de latéralisation au stade du wedging : c'est la future valve pulmonaire, au lieu de la future valve aortique, qui va s'encaster entre la mitrale et la tricuspide, ce qui rend compte de la TGV, de la continuité mitro-pulmonaire et de la situation parallèle des gros vaisseaux (cf schéma page 49). La rotation au niveau du myocarde de la voie d'éjection est perturbée, mais le wedging, bien qu'anormal, est achevé. La TGV pourrait également résulter d'un défaut d'élongation de la voie d'éjection (voir schéma page 40).

ANATOMIE

« Trans » veut dire « placé de part et d'autre ». Le terme transposition des gros vaisseaux signifie donc que l'aorte est au-dessus du ventricule droit, et l'artère

pulmonaire au-dessus du ventricule gauche : discordance ventriculo-artérielle. La TGV est un des 4 types de malposition artérielle (page 50).

1. TGV isolée (à septum interventriculaire intact)
 - a. C'est la forme la plus fréquente. Le mixing est assuré par le foramen ovale et par le canal artériel. Les deux vaisseaux sont parallèles à leur origine, le plus souvent la valve aortique est antérieure et droite par rapport à la valve pulmonaire (D-transposition des gros vaisseaux{S,D,D}). Il existe un conus sous-aortique et une continuité fibreuse mitro-pulmonaire.
 - b. Formes atypiques :
 - i. Anatomie inhabituelle du conus
 - Conus bilatéral
 - Conus sous-pulmonaire et absence ou hypoplasie extrême du conus sous-aortique
 - Absence bilatérale de conus
 - ii. Relation spatiale inhabituelle entre les gros vaisseaux
 - Vaisseaux côte à côte
 - TGV avec aorte postérieure
 - TGV {S,D,L}
 - iii. Anomalies coronaires
Cf schéma page 56
2. TGV complexe : lésions associées
 - a. CIV

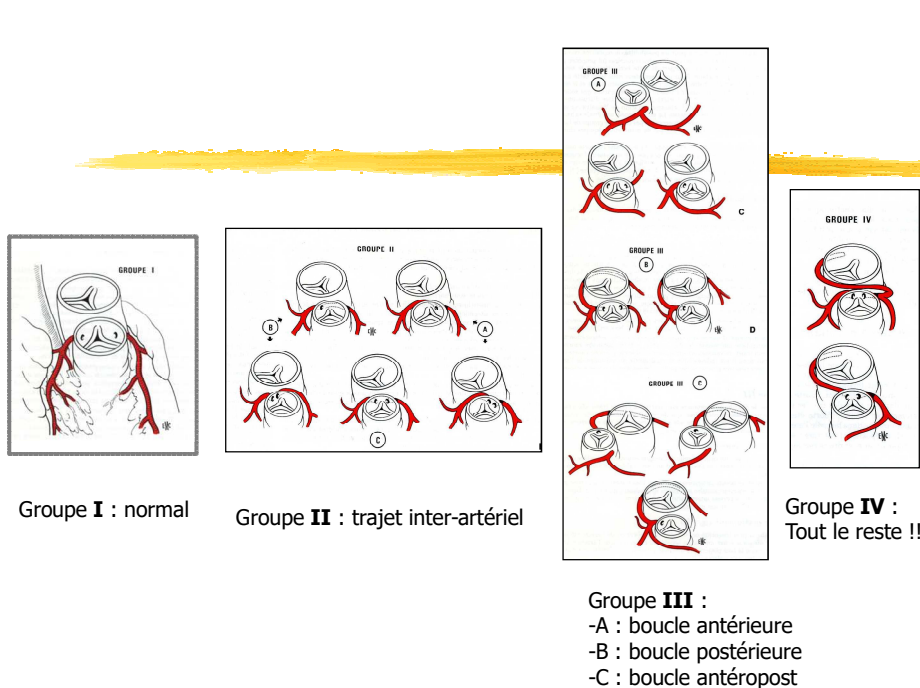
La TGV n'est pas une cardiopathie conotruncale : la CIV n'est donc pas obligatoire (50% des cas) et elle n'est pas forcément de l'outlet : elle peut être membraneuse, musculaire, de l'inlet, ou de l'outlet par malalignement, ou multiple.
 - b. Obstacle de la voie d'éjection gauche (sténose sous-pulmonaire)
 - i. Plus fréquente si TGV + CIV
 - ii. Dynamique : « septal bulge » en cas de septum interventriculaire intact
 - iii. Fixe :

- Déviation postérieure du septum conal si CIV de l'outlet
 - Tunnel fibromusculaire +/- muscle de Moutaert obstructif
 - Membrane sous-pulmonaire
 - Tissu mitral accessoire « tissue tags »
 - « Anévrisme du septum membraneux »
 - Cleft mitrale (types variés) ou cordages anormaux
- c. Obstacle de la voie d'éjection droite (sténose sous-aortique)
- i. Par déviation antérieure du septum conal si CIV de l'outlet associée
 - ii. Bandes musculaires anormales ou hypoplasie du ventricule droit +/- anomalies de la tricuspide si septum intact
 - iii. Conduit à la coarctation ou à l'interruption de l'arche aortique
- d. Anomalies des valves AV
- i. Straddling tricuspide à travers une CIV d'admission
 - ii. Straddling mitral à travers une CIV de l'outlet
- e. Juxtaposition gauche des auricules
- Particulièrement fréquente dans la TGV (2-5%), souvent associée à une pathologie cardiaque majeure (dextrocardie, hypoplasie de l'apex du ventricule droit), cause inconnue (latéralité ?)
- f. Associations rares
- i. Ventricules supéro-inférieurs, criss-cross
 - ii. RVPA total ou partiel
 - iii. Canal atrioventriculaire complet
 - iv. Situs inversus totalis : TGV {I,L,L}

REFERENCES PRINCIPALES

1. Versacci P, Pugnali F, Digilio MC, Putotto C, Unolt M, Calcagni G, Baban A, Marino B. Some Isolated Cardiac Malformations Can Be Related to Laterality Defects. *J. Cardiovasc Dev Dis* 2018, 5, 24; doi:10.3390/jcdd5020024
2. Van Praagh R. Transposition of the great arteries with posterior aorta, anterior pulmonary artery, subpulmonary conus and fibrous continuity between aortic and atrioventricular valves. *Am J Cardiol* 1971 ; 28 : 621-31.

3. Houyel L, Van Praagh R, Lacour-Gayet F, Serraf A, Petit J, Bruniaux J, Planché C. Transposition of the great arteries {S,D,L}. Pathologic anatomy, diagnosis and surgical management of a newly recognized complex. J Thorac Cardiovasc Surg 1995 ; 110 : 613-624.
4. Serraf A, Lacour-Gayet F, Bruniaux J, Touchot A, Losay J, Comas J, Sousa-Uva M, Planché C. Anatomic correction of transposition of the great arteries in the neonate. J Am Coll Cardiol 1993 ; 22 : 193-200.



Coronaires et TGV : classification de Marie-Lannelongue (3)

Chapitre 12

TRANSPOSITION CONGÉNITALEMENT CORRIGÉE DES GROS VAISSEAUX = DOUBLE DISCORDANCE

EMBRYOLOGIE

La transposition physiologiquement corrigée des gros vaisseaux ou double discordance (auriculoventriculaire et ventriculo-artérielle) est une anomalie de la latéralisation, au même titre que la transposition des gros vaisseaux (discordance ventriculo-artérielle) et les syndromes d'hétérotaxie. Il s'agit donc d'une double erreur de latéralisation D-G, et donc d'une anomalie survenant très précocément dans le développement cardiaque embryonnaire, dès le stade de la loop (J23). Plusieurs gènes de latéralité sont impliqués à la fois dans la DD, la TGV et les syndromes d'hétérotaxie : ZIC3, Iib activin receptor, CFC1 (cryptic), Pitx2.

Dans un cœur normal (D-loop), la future aorte constitue la partie droite de la voie d'éjection. En cas de transposition des gros vaisseaux (discordance ventriculo-artérielle) l'aorte restera donc naturellement à droite de l'artère pulmonaire (transposition {S,D,D}). En revanche, si la loop se fait à gauche (L-loop), la voie d'éjection sera naturellement située à gauche, et (image en miroir) la future aorte se situe dans la partie gauche de la voie d'éjection. Dans la double discordance, en situs solitus auriculaire, on aura donc une L-transposition des gros vaisseaux et le cardiotype sera {S,L,L}.

ANATOMIE

Dans la double discordance il n'y a pas seulement une inversion D-G des ventricules mais un profond bouleversement de l'architecture interne du cœur. La discordance AV induit un malalignement entre les septa interauriculaire et interventriculaire. Les repères anatomiques habituels sont modifiés (Y de la bande septale, septum membraneux, voies de conduction). De plus, la TGV « congénitalement corrigée » est rarement isolée, donc rarement (voire jamais) réellement corrigée. L'incidence de mésocardie et de dextrocardie est élevée (80%) et certaines anomalies sont quasi-constantes : localisation anormale des voies de conduction (100%), anomalies du

ventricule droit et de la tricuspide (>90%), CIV (>80%). La sténose pulmonaire (obstacle de la voie d'éjection gauche) est présente dans 30 à 50% des cas. Ces anomalies associées font donc partie intégrante de la cardiopathie.

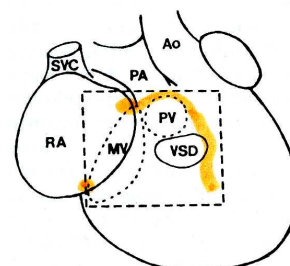
1. La CIV

La CIV n'est pas périmembraneuse, le septum membraneux dans la DD ne séparant plus les deux ventricules : situé entre le VG et l'OG, séparé de la mitrale par le septum interauriculaire, il comble le malalignement entre les septa interauriculaire et interventriculaire. La CIV des DD est typiquement dans l'outlet, située au-dessus des attaches septales de la tricuspide, avec souvent continuité mitropulmonaire et quasi mitro-tricuspidale, la mitrale et la tricuspide étant séparées par le septum interauriculaire. Cette localisation très particulière de la CIV est donc directement due au malalignement entre les septa interauriculaire et interventriculaire. L'extension dans l'inlet peut être plus marquée (possibilité alors de straddling tricuspide), la CIV peut être musculaire de l'inlet, ou CIV multiples.

2. Les voies de conduction

Les voies de conduction auriculoventriculaire sont presque toujours anormales dans la double discordance. La cause en est la discordance atrioventriculaire, qui entraîne un malalignement des septa interauriculaire et interventriculaire, d'où une malposition du « septum membraneux ». Le nœud auriculoventriculaire normal, postérieur, ne peut donc se connecter aux ventricules, ce qui entraîne la création d'un second nœud auriculoventriculaire. Celui-ci est antérieur, situé du côté droit du septum interauriculaire, sur le bord antérieur de l'orifice mitral. Le faisceau de His pénètre dans le ventricule gauche à l'extrémité antérieure de la continuité mitro-pulmonaire, passe en avant de l'anneau pulmonaire puis à sa gauche avant de se diriger vers le bas. S'il existe une CIV, le faisceau de His cheminera sur le bord antérieur de celle-ci.

Les voies de conduction seront normales dans deux circonstances : la double discordance sur



situs inversus {I,D,D}, et les rares cas de double discordance {S,L,L} avec atrésie pulmonaire ou sténose pulmonaire très serrée (2 nœuds AV reliés par une bande de tissu de conduction) : dans ces deux cas, la cause en est un meilleur alignement des septa.

3. Le ventricule droit

Le ventricule droit est presque toujours malformé (ainsi que la tricuspide) : anomalie du Y de la bande septale, constriction de la jonction entre inlet et outlet, hypoplasie du sinus ventriculaire droit.

4. La tricuspide

Elle est anormale dans plus de 90% des cas : anomalie d'Ebstein ou dysplasie le plus souvent, mais aussi straddling ou overriding, hypoplasie. L'anomalie d'Ebstein dans la double discordance présente quelques différences avec l'Ebstein classique : pas vraiment de partie atrialisée du ventricule droit, pas de dilatation de l'anneau, verticalisation de l'orifice tricuspide.

5. Sténose sous-pulmonaire

La sténose valvulaire ou sous valvulaire pulmonaire, voire l'atrésie, sont fréquentes.

La double discordance est donc une anomalie de latéralisation avec malformation majeure ventriculaire et conale. L'anomalie primitive se situe au niveau ventriculaire (anomalies du VD et de la tricuspide dans >90% des cas). La discordance auriculoventriculaire entraîne un malalignement des septa interauriculaire et interventriculaire et détermine :

- Les anomalies des voies de conduction
- La localisation particulière de la CIV (outlet à extension dans l'inlet)
- La tendance naturelle au straddling de la tricuspide.

REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R, Papagiannis J, Grünenfelder J, Bartram U, Martanovic P. Pathologic anatomy of corrected transposition of the great arteries: medical and surgical implications. *Am Heart J* 1998;135:772-785.
2. Arribard N, Mostefa Kara M, Hascoët S, Bessières B, Bonnet D, Houyel L. Congenitally corrected transposition of the great arteries: is it really a transposition? An anatomical study of the right ventricular septal surface. *J Anat.* 2019 Oct 27. doi: 10.1111/joa.13097.

Chapitre 13

OBSTACLES DU CŒUR GAUCHE

EMBRYOLOGIE

Les obstacles de la voie gauche sont l'exemple type des cardiopathies de flux. Un obstacle au remplissage du ventricule gauche (membrane supra-valvulaire mitrale, sinus coronaire obstructif car dilaté par une veine cave supérieure gauche) entraînera une hypoplasie de l'anneau mitral, une hypoplasie du ventricule gauche. Un obstacle sous-aortique entraînera une coarctation ou une interruption de l'arche aortique. Ces anomalies et leurs conséquences sont évolutives pendant la vie fœtale.

ANATOMIE

Les deux voies d'éjection et d'admission du ventricule gauche sont anatomiquement, et embryologiquement, étroitement liées (continuité fibreuse mitro-aortique). Les obstacles du cœur gauche sont le plus souvent multiples (réaction en cascade), associant fréquemment obstacles au remplissage et obstacles à l'éjection du VG. Le syndrome de Shone associe classiquement une membrane supra-mitrale, une valve mitrale en parachute, une membrane sous-aortique et une coarctation isthmique de l'aorte, mais de nombreuses variantes existent et par extension « Shone » est synonyme de « obstacles étagés du cœur gauche ».

3. Membrane supra-valvulaire mitrale

Anneau fibreux inséré juste au-dessus de l'anneau valvulaire mitral, masquant les feuillets mitraux, à distance des veines pulmonaires, et situé sous l'orifice d'entrée de l'auricule gauche.

4. Sténose valvulaire mitrale congénitale

a. Anomalies des piliers

- Mitrale en parachute (tous les cordages des deux feuillets s'insèrent sur un pilier unique dans le ventricule gauche)
- Equivalent de parachute : deux piliers mais tous les cordages s'insèrent sur un seul pilier

b. Anomalies des cordages

Cordages trop courts voire quasi-absents (syndrome piliers-commissures), fusion des espaces interchordaux.

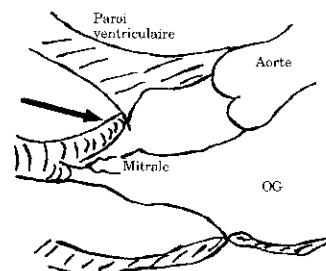
c. Anomalies des valves

Valves épaisses, dysplasiques, fusion des commissures.

5. Sténose sous-valvulaire aortique

a. Membrane sous-valvulaire aortique

Lésion acquise et non congénitale, d'aggravation progressive, favorisée par une angulation particulière septum IV/aorte, souvent associée à des cordages anormaux de la mitrale s'insérant sur le septum. Diaphragme circulaire s'insérant sur le septum et aussi sur le feuillet antérieur de la mitrale.

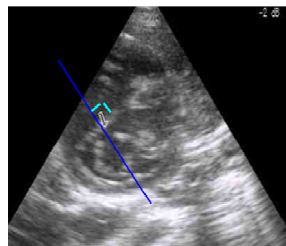


b. Obstacle sous-aortique musculaire

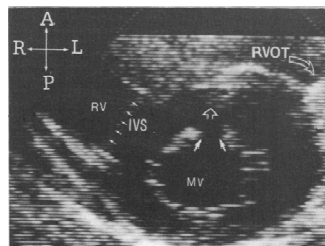
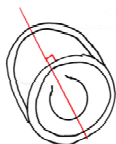
- Hypertrophie septale asymétrique, bourrelet septal, « septal bulge »
- Tunnel sous-aortique : souvent dû à un muscle de Moutaert obstructif (muscle antérolatéral anormal du ventricule gauche, reliquat de la *ventriculo-infundibular fold* embryologique, présent dans 30-40% des cœurs normaux), +/- musculation de la mitrale
- Déviation postérieure du septum conal : cardiopathies conotruncales, transposition des gros vaisseaux

c. Attaches anormales de la mitrale

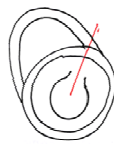
- Canal atrioventriculaire
- Cleft des cardiopathies de la voie d'éjection (conotruncales et TGV), dirigée vers la voie d'éjection



Cleft type CAV



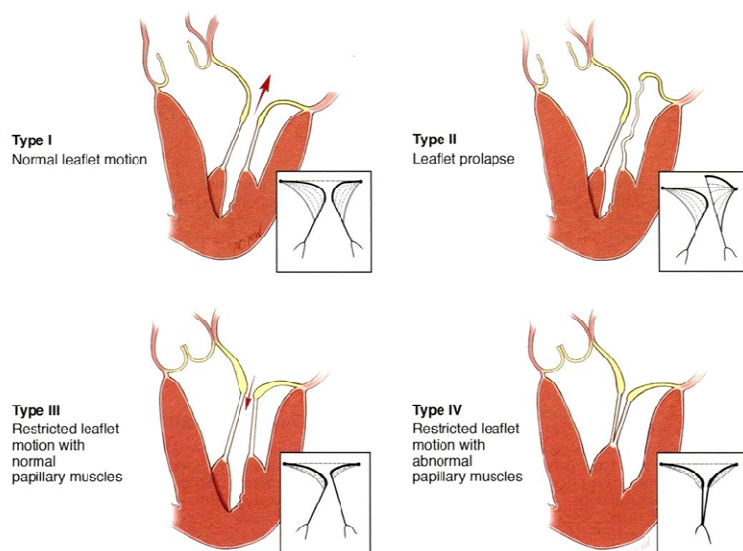
Cleft type malpositions



- d. Tissu accessoire mitral (*tissue tags*)
6. Sténose valvulaire aortique
- a. Fusion des commissures
 - b. Bicuspidie valvulaire aortique, horizontale ou verticale
 - c. Valve aortique « unicuspidie » : sténose valvulaire aortique critique du nouveau-né
7. Sténose supra-valvulaire aortique
- Rétrécissement localisé ou diffus de l'aorte ascendante débutant au niveau de la jonction sinotubulaire. Trois types anatomiques : en verre de montre (striction interne et externe), diffus (tubulaire), membraneux (diaphragme). Les ostia coronaires peuvent être englobés dans la sténose.
8. Coarctation
- Située le plus souvent au niveau de l'isthme aortique, en aval de la sous-clavière gauche. Juxta, supra ou infraductale. Localisée (forme du grand enfant, extension isthmique du tissu ductal) ou diffuse avec hypoplasie de l'aorte horizontale (forme du nouveau-né, cardiopathie de flux).

REFERENCES PRINCIPALES

1. Shone JD, Sellers RD, Anderson RC, Adams P Jr, Lillehei CW, Edwards JE. The developmental complex of "parachute mitral valve", supralvalvular ring of left atrium, subaortic stenosis, and coarctation of the aorta. *Am J Cardiol* 1963;11:714-725.
2. Cohen L, Bennani R, Hulin S, Malergue MC, Yemets I, Kalangos A, Murrith N, Ouaknine R, Lecompte Y. Mitral valvar anomalies and discrete subaortic stenosis. *Cardiol Young* 2002 ; 12 : 138-146.
3. Weninck ACG, Gittenberger-de Groot AC. Pathogenesis of congenital cardiac malformations and mechanisms of cardiac remodelling. *Cardiol Young* 2005 ; 15 (suppl 3) : 3-6. (*Muscle de Moolaert*)



Carpentier A et al. In Carpentier's reconstructive valve surgery, 2010, Elsevier

TABLE 23-2

Functional Classification: Congenital Malformations³

Type I—Normal leaflet motion

- Isolated annular dilatation
- Cleft leaflet—Cleft anterior leaflet
 - Atrioventricular canal type
- Leaflet agenesis

Type II—Leaflet prolapse

- Chordae elongation
- Papillary muscle elongation
- Chordae agenesis

Type III—Restricted leaflet motion with normal* papillary muscles

- Papillary muscle commissure fusion
- Short chordae
- Excess valvular tissue

Type IV—Restricted leaflet motion with abnormal papillary muscles

- Parachute valve
- Hammock valve
- Papillary muscle agenesis

*Normal = two well-identified main papillary muscles.

Chapitre 14

SYNDROME D'HYPOPLASIE DU CŒUR GAUCHE

EMBRYOLOGIE

Deux hypothèses embryologiques probablement associées à des degrés divers :

1. Cardiopathie de flux

Obstacle au remplissage de la mitrale entraînant une hypoplasie de l'anneau mitral et par cascade, une hypoplasie du ventricule gauche et de la valve aortique. Exemple-type : association avec une veine cave supérieure gauche se drainant dans le sinus coronaire : le sinus coronaire dilaté crée un obstacle au remplissage mitral. Evolutive pendant la vie fœtale.

2. Absence de développement du ventricule gauche

Fonctionnement anormal des gènes de développement du ventricule gauche (Hand 2).

ANATOMIE

1. Forme classique

Associant atrésie aortique et atrésie mitrale. Le ventricule gauche est virtuel, l'aorte ascendante est filiforme, les coronaires sont alimentées à contre-courant par le canal artériel.

2. Forme « poupée »

Avec hypoplasie majeure de la mitrale et de l'aorte, sans atrésie. Forme souvent associée à une veine cave supérieure gauche se drainant dans le sinus coronaire.

3. Formes intermédiaires

Atrésie aortique et hypoplasie mitrale : ventricule gauche petit, en « boule », sous pressions, possibilité de sinusoides (fistules coronaires – cavité ventriculaire gauche) comme dans l'APSI, mauvais pronostic.

Atrésie mitrale et hypoplasie aortique (plus rare)

Chapitre 15

ATRESIE PULMONAIRE A SEPTUM INTACT

EMBRYOLOGIE

L'atrésie pulmonaire à septum intact (APSI) est l'équivalent à droite du syndrome d'hypoplasie du cœur gauche. On peut donc formuler les deux mêmes hypothèses embryologiques, probablement associées à des degrés divers :

1. Cardiopathie de flux

Obstacle au remplissage de la tricuspide entraînant une hypoplasie de l'anneau tricuspide et par cascade, une hypoplasie du ventricule droit et de la valve pulmonaire. Hypothèse d'un développement exagéré de la valve d'Eustachi (20 à 25% des cas).

2. Absence de développement du ventricule droit

Fonctionnement anormal des gènes de développement du ventricule droit (Hand 1).

La valve pulmonaire s'est formée normalement et son occlusion se produit secondairement, la date de la fusion des cusps pulmonaires détermine la sévérité de la malformation. Comme dans les obstacles du cœur gauche, cette anomalie et ses conséquences sont évolutives pendant la vie fœtale.

ANATOMIE

1. La valve pulmonaire

La valve pulmonaire est atrétique mais on en distingue très bien les trois cusps fusionnées entre elles. Une atrésie infundibulaire peut coexister si l'anomalie survient plus tôt dans le développement. Il existe une corrélation entre atrésie infundibulaire, hypoplasie du VD (plus hypertrophié), hypoplasie de la tricuspide, présence de sinusoides. Les artères pulmonaires sont le plus souvent de taille normale ou moyenne (pas d'anomalie de développement du 6^{ème} arc aortique), leur taille n'est pas corrélée à celle du ventricule droit.

2. Le ventricule droit

Contrairement au ventricule gauche dans le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, le ventricule droit est extérieurement de taille normale, c'est la cavité qui est hypoplasique (hypertrophie pariétale souvent majeure). La cavité peut parfois être de taille normale ou dilatée (18% selon Van Praagh). Notion de VD uni-, bi- ou tri-partite : oblitération progressive de l'apex et de l'outlet d'un ventricule droit de taille normale au départ, par l'hypertrophie pariétale. Anomalies histologiques : désorganisation des fibres myocardiques (*myocardial disarray*), anomalies de distribution capillaire, hypertrophie des myocytes, fibroélastose endocardique (secondaire à l'hyperpression). Plus l'atrésie pulmonaire survient tôt dans le développement plus les anomalies sont importantes.

3. La valve tricuspide

Elle est toujours anormale dans sa taille (hypoplasie, corrélée à celle du VD) et dans sa structure (oblitération des espaces interchordaux, feuillets courts). Une anomalie d'Ebstein est retrouvée dans 25% des cas.

4. Les coronaires (sinusoïdes)

Les sinusoïdes ou fistules VD-coronaires sont retrouvées dans 15% des cas, surtout si atrésie infundibulaire ou cavité VD très petite (probablement secondaires à l'hyperpression dans le VD). Des anomalies des coronaires elles-mêmes sont fréquentes : hypertrophie, dilatation, sténose, voire atrésie ostiale et de l'origine des coronaires (*disuse atrophy*). Néanmoins la disposition coronaire est toujours normale et il s'agit probablement d'anomalies secondaires.

5. Formes cliniques

- Sténose pulmonaire critique du nouveau-né
- CIV associée, le plus souvent restrictive, musculaire ou membraneuse
- MAPCA (rares)
- Ebstein associé, voire absence de feuillets tricuspides
- Anomalies associées du ventricule gauche

REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R, Ando M, Van Praagh S, Senno A, Hougén TJ, Novak G, Hastreiter AR. Pulmonary atresia : anatomic considerations. In : Kidd BSL, Rowe RD, eds. The child with congenital heart disease after surgery. Mount Kisco, NY: future, 1976 : 103-134.
2. Anderson RH, Anderson C, Züberbühler JR. Further morphologic studies on hearts with pulmonary atresia and intact ventricular septum. *Cardiol Young* 1991 ; 1 : 105-113.
3. Züberbühler JR, Anderson RH. Morphological variations in pulmonary atresia with intact ventricular septum. *British Heart J* 1979 ; 41 : 281-288.

Chapitre 16

ANOMALIE D'EBSTEIN

EMBRYOLOGIE

L'anomalie d'Ebstein est due à un arrêt dans le développement normal de la tricuspide, sa sévérité anatomique dépend du stade auquel survient cet arrêt.

La valve tricuspide se forme à partir de l'entonnoir tricuspide (excavation du myocarde de l'anneau primitif permettant d'établir la connexion atrioventriculaire droite), de même que la bande septale, la bande modératrice, et le pilier antérieur de la tricuspide (la bande pariétale provenant de la ventriculo-infundibular fold, c'est-à-dire de la courbure interne). Chronologiquement, le feuillet antérieur de la tricuspide apparaît en premier (8^{ème} semaine de vie intra-utérine), à partir de la partie antérieure de l'entonnoir tricuspide, par disparition de la couche myocardique de la paroi antérieure de l'entonnoir, puis apparaissent, par délamination à partir du myocarde, le feuillet inférieur (immédiatement après) et en dernier le feuillet septal (10 semaines de vie intra-utérine).

Les formes les plus tardives seront les moins sévères : défaut de délamination du feuillet septal seul. Les formes de survenue un peu plus précoce associent un défaut de délamination des feuillets septal et inférieur, avec atrialisation de l'inlet du ventricule droit. Les formes les plus sévères découlent d'un arrêt de développement au stade de l'entonnoir tricuspide, au moment de la formation du feuillet antérieur.

ANATOMIE

1. Ebstein : définition

Définition classique : insertion basse de la tricuspide, déplacement vers le bas (accolement) de l'insertion proximale des feuillets tricuspidiens par défaut de délamination. En réalité, cette définition ne s'applique qu'aux feuillets septal et inférieur de la tricuspide. L'insertion proximale du feuillet antérieur est toujours normale, sur l'anneau tricuspide, car son mécanisme de formation est différent (pas de délamination mais démuscularisation).

2. Feuillet inférieur et septal

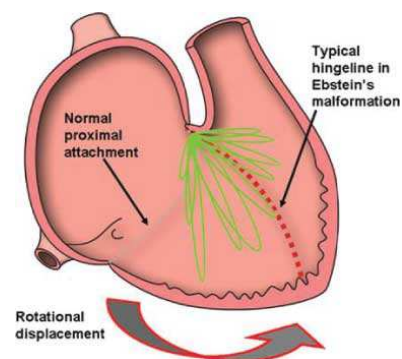
Leur insertion proximale est toujours déplacée vers le bas. Leur point de déplacement maximal est représenté par la commissure entre ces deux feuillets, correspondant au noyau fibreux central ou croix du cœur. La discontinuité qui se produit alors entre la croix du cœur déplacée vers le bas et l'anneau atrioventriculaire explique la fréquence des anomalies des voies de conduction associées, en particulier l'existence de voies de conduction accessoires, très fréquentes dans l'Ebstein.

Le déplacement des feuillets inférieur et septal ne va jamais au-delà de la jonction entre inlet (chambre d'admission) et portion trabéculée (ou apex) du ventricule droit. Cette jonction est souvent marquée dans cette anomalie par un éperon fibromusculaire anormal, qui n'est autre que l'extrémité inférieure de l'entonnoir tricuspide. Ces anomalies d'insertion proximale ont pour conséquences le déplacement vers le bas de l'orifice tricuspide effectif, à la jonction de l'inlet et de la partie trabéculée du ventricule droit, mais aussi une dilatation souvent majeure de l'oreillette droite, et de l'anneau tricuspide. L'inlet peut se retrouver alors intégré à l'oreillette, c'est ce qu'on appelle l'atrialisation de l'inlet du ventricule droit, avec une paroi souvent amincie due à l'absence partielle de myocarde.

L'atrialisation dépend de l'étendue du défaut de délamination (accolement) du feuillet inférieur de la tricuspide.

L'anneau fonctionnel tricuspide est verticalisé, déplacé vers l'avant et vers le bas.

Les feuillets déplacés sont de taille très variable et souvent dysplasiques, pouvant être réduits (surtout le feuillet septal) à de petites excroissances en forme de chou-fleur.

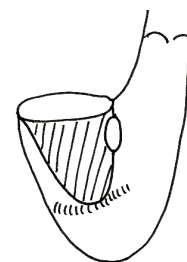


3. Feuillet antérieur

Au contraire des deux autres valves, l'insertion proximale de la valve antérieure est presque toujours normale c'est-à-dire non déplacée. Ce sont ses attaches distales qui sont le plus souvent anormales, ainsi que sa structure elle-même : elle est souvent trop large, parfois muscularisée, avec une fusion des espaces interchordaux.

Leung a décrit trois types d'insertion distale de la valve antérieure, reliés à la clinique c'est-à-dire aux conséquences sur le fonctionnement de la valvule tricuspide, fuite ou sténose :

- insertion focale, c'est-à-dire normale sur les piliers, avec des commissures bien formées et un orifice inférieur libre – en général la valve ne fuit pas, sauf si les cordages sont trop courts;
- insertion discontinue avec de multiples attaches directes à la paroi (« tethering») sans interposition de piliers, ou bien fenestrations de la valve – c'est dans ces formes que l'on trouve le plus souvent les fuites valvulaires majeures;
- insertion linéaire sur un éperon musculaire anormal à la jonction inlet-apex du ventricule droit, le feuillet antérieur est alors nommé « sail-like », tendu comme une voile de bateau entre la bande pariétale en haut (insertion proximale normale) et l'éperon musculaire anormal à la jonction inlet-apex en bas - la valve peut alors fuir ou être sténosante.



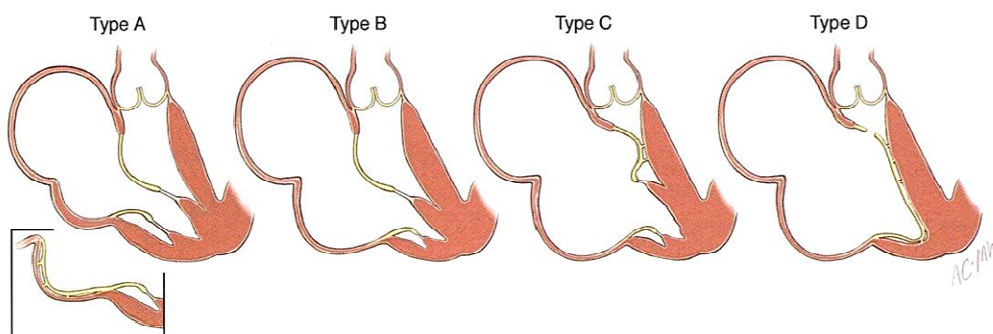
Ce sont donc la taille et l'insertion distale du feuillet antérieur qui vont déterminer la fonction de l'orifice tricuspide effectif, et la sévérité de la maladie. Ceci correspond à la classification de l'équipe de Broussais, où les formes les plus sévères sont celles où la mobilité de la valve antérieure est la plus réduite.

Dans les formes extrêmes d'Ebstein correspondant au type D de la classification de Broussais, le feuillet antérieur est attaché de façon linéaire sur l'éperon fibreux anormal et l'orifice inférieur est donc complètement oblitéré (Figure 6). Les feuillets antérieur et inférieur sont fusionnés. On a alors une valve « unicuspid », l'orifice tricuspide effectif (dit en anneau de clé, « *keyhole* ») centré sur la commissure antéroseptale est déplacé vers le haut et vers l'avant, vers la chambre de chasse : ceci correspond à l'orifice antérieur primitif, au stade embryologique de l'entonnoir tricuspide. Cet orifice peut être restrictif voire même atrétique.

D'autres formes extrêmes d'Ebstein peuvent résulter en une absence complète de valves tricuspides individualisables, aboutissant à un « *unguarded tricuspid orifice* » et éventuellement à une imperforation de l'orifice tricuspide déplacé dans ce cas très bas, au niveau de l'éperon musculaire anormal séparant l'inlet de l'apex du ventricule droit.

REFERENCES PRINCIPALES

1. Leung MP, Baker EJ, Anderson RH, Züberbühler JR. Cineangiographic spectrum of Ebstein's malformation : its relevance to clinical presentation and outcome. J Am Coll Cardiol 1988 ; 11 : 154-161.
2. Carpentier A, Chauvaud S, Macé L, et al. A new reconstructive operation for Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. J Thorac Cardiovasc Surg 1988 ; 96 : 92-101
3. Houyel L. Anomalie d'Ebstein : aspects anatomiques. Arch Mal Cœur 2002 ; 95 : 513-517.



Carpentier's Classification of Ebstein's Anomaly				
	A	B	C	D
Septal-posterior leaflet displacement	+	++	+++	"SAC"
Anterior leaflet:				
Morphology	Normal	Abnormal chordae	Partial ventricular adhesions	Extensive adhesions
Mobility	Normal	Normal	Restricted	Absent
Atrialized chamber:				
Size	Small	Large	Large	SAC
Contractility	Preserved	Reduced	Minimal	Absent
Right ventricle:				
Size	Normal	Reduced	Small	Infundibulum
Contractility	Preserved	Preserved or reduced	Reduced	Severely depressed

Carpentier A et al. In Carpentier's reconstructive valve surgery, 2010, Elsevier

Chapitre 17

VENTRICULE UNIQUE

CŒURS UNIVENTRICULAIRES

DEFINITIONS

1. Définition anatomique

Ventricule unique = Ventricule à double entrée (*double inlet*) : les deux jonctions AV sont connectées au même ventricule : connexion AV de type univentriculaire. Les valves auriculoventriculaires peuvent être :

- toutes deux perméables
- une perméable, l'autre atrétique
- une valve AV commune.

Le ventricule accessoire n'a pas d'inlet (ne comporte ni valve AV ni appareil sous-valvulaire), seulement un outlet. Sa morphologie est souvent reconnaissable.

2. Définition physiologique : Ventricule fonctionnellement unique.

Ce sont tous les cœurs réparables sur un seul ventricule.

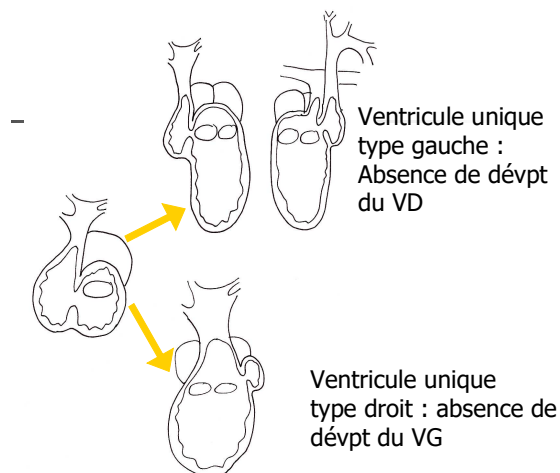
- Ventricules anatomiquement uniques = à double entrée
- Absence de connexion AV : atrésie tricuspide, atrésie mitrale
- APSI avec VD hypoplasique, hypoplasie du cœur droit
- Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche
- Straddling majeur avec hypoplasie d'un ventricule
- Plus largement, tous les ventricules hypoplasiques (gauche ou droit) quelle que soit la cardiopathie en cause.

EMBRYOLOGIE

Défaut de développement de l'un des deux ventricules.

ANATOMIE

1. Morphologie du ventricule unique



- Ventricule unique de morphologie gauche
- Ventricule unique de morphologie droite
- Ventricule de morphologie indéterminée (Anderson) : en fait il s'agit le plus souvent d'un ventricule unique de type droit, avec parfois absence de septum interventriculaire.

2. Analyse segmentaire, connexion ventriculo-artérielle

a. Ventricule unique type gauche

- le plus souvent : {S, L, L} (double discordance, chambre accessoire antérogauche)
- {S,D,D} : chambre accessoire antérodroite
- {S,D,S} = cœur de Holmes
- Rarement : ventricule gauche à double issue

b. Ventricule unique de type droit

- Presque toujours VDDI
- La chambre accessoire est souvent absente
- Très rarement : connexion VA type TGV, ou normale.

3. La CIV

Foramen bulboventriculaire : CIV musculaire, située entre le septum conal en haut et le septum trabéculé en bas. Le FBV peut être restrictif et entraîner une sténose sous-pulmonaire si les vaisseaux sont normoposés, ou une sténose sous-aortique si les vaisseaux sont transposés ou malposés.

4. Anomalies associées

- Sténose des voies d'éjection (déviation du septum conal, restriction du FBV, attaches anormales des valves AV)
- Atrésie valvulaire pulmonaire, ou aortique
- Anomalies des valves AV : cleft, sténose, hypoplasie, atrésie, overriding, straddling

5. Localisation des voies de conduction

Elle dépend de la morphologie du ventricule principal et de sa localisation en D-loop ou L-loop, et de l'alignement ou non des septa interauriculaire et interventriculaire.

- a. Ventricule unique de type **droit** : localisation **normale**. Le septum interventriculaire va jusqu'à la croix du cœur, les oreillettes se connectent aux ventricules en avant du septum trabéculé.
 - D-loop : faisceau de His postéro-inférieur / CIV
 - L-loop : faisceau de His antéro-supérieur / CIV
- b. Ventricule unique de type **gauche** : localisation **anormale**. Le septum interventriculaire ne va pas jusqu'à la croix du cœur, les oreillettes se connectent aux ventricules en arrière du septum trabéculé. Le faisceau de His est relié à un nœud AV anormal situé de façon antérolatérale dans l'orifice AV droit, quelle que soit la position de la chambre accessoire.
 - D-loop : faisceau de His à distance de l'anneau pulmonaire
 - L-loop : le faisceau de His encercle l'infundibulum et l'anneau pulmonaire

REFERENCES PRINCIPALES

1. Van Praagh R, Ongley PA, Swan HJC. Anatomic types of single or common ventricle in man. Morphologic and geometric aspects of 60 necropsied cases. *Am J Cardiol* 1964 ; 13 : 367-386.
2. Van Praagh R, Plett JA, Van Praagh S. Single ventricle. Pathology, embryology, terminology and classification. *Herz* 1979 ; 4 : 113-150.
3. Cook AC, Anderson RH. The functionally univentricular circulation : anatomic substrates as related to function. *Cardiol Young* 2005 ; 15 (suppl 3) : 7-16.
4. Jacobs JP, Franklin RCG, Jacobs ML et al. Classification of the functionally univentricular heart : unity from mapped codes. *Cardiol Young* 2006 ; 16 (suppl 1) : 9-21.
5. Cook AC, Anderson RH. The anatomy of hearts with double inlet ventricle. *Cardiol Young* 2006 ; 16 (suppl 1) : 22-26.

Chapitre 18

RETOURS VEINEUX PULMONAIRES ANORMAUX

CŒUR TRIATRIAL

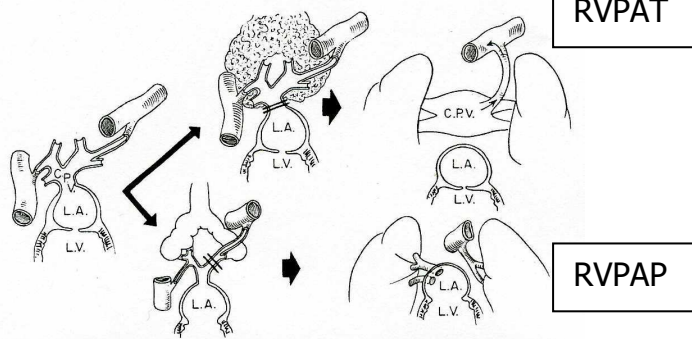
EMBRYOLOGIE

La veine pulmonaire commune (veine pulmonaire primitive) apparaît très précocément (4^{ème} semaine de vie intra-utérine) à la face postérieure de l'oreillette commune, par l'intermédiaire du mésocarde dorsal. A ce stade, le plexus veineux pulmonaire est connecté, par l'intermédiaire du plexus splanchnique, aux veines cardinales, ombilicales et vitellines (veines systémiques de l'embryon). La VPP va s'anastomoser avec le plexus veineux pulmonaire, puis va progressivement s'incorporer à la partie gauche de l'oreillette commune, l'oreillette gauche définitive étant composée pour sa majeure partie de myocarde veineux pulmonaire.

Anomalies de développement de la veine pulmonaire commune :

1. Atrésie de la veine pulmonaire commune avec persistance des anastomoses embryonnaires avec les veines systémiques

- a. RVPA total
- b. RVPA partiel (atrésie de l'une des branches de la VPC)



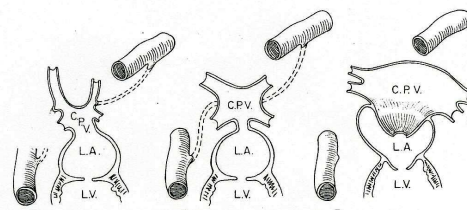
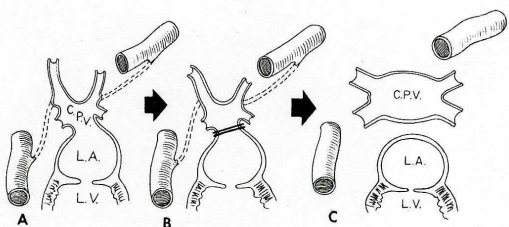
2. Atrésie de la veine pulmonaire commune tardive, quand les anastomoses embryonnaires sont déjà fermées :

← Atrésie des veines pulmonaires (très rare)

3. Sténose de la veine pulmonaire commune (défaut d'incorporation à l'oreillette gauche)

→ Cœur triatrial

4. Anomalie d'incorporation de la VPC dans



l'oreillette gauche

- a. Sténose d'une ou plusieurs veines pulmonaires
- b. Anomalie de nombre des veines pulmonaires

ANATOMIE

1. RVPA total

Le collecteur (veine pulmonaire commune) est situé juste derrière l'oreillette gauche. La veine de drainage (veine verticale) peut se jeter à différents endroits :

- a. Supracardiaque
 - Corne droite du sinus veineux :
 - Tronc veineux innominé (veine verticale passant soit en avant de l'AP de la bronche souche gauche, soit entre APG et bronche et alors bloqué)
 - Veine cave supérieure droite (veine verticale droite, ou veine verticale gauche traversant obliquement la ligne médiane pour rejoindre la VCS)
 - Veine azygos
 - Corne gauche du sinus veineux :
 - Sinus coronaire (blocage possible mais très rare)
- b. Intracardiaque
 - Oreillette droite (quasi-pathognomonique des syndromes d'hétérotaxie)
- c. Infracardiaque (sous-diaphragmatique)
 - Veine porte, à la jonction des veines splénique et mésentérique supérieure (souvent bloqué)
 - Canal d'Arantius (ductus venosus)
 - Veines sus-hépatiques
 - Veine cave inférieure
- d. Miscellaneous (mixte) : toutes les combinaisons sont possibles.

2. RVPA partiel

Localisations très variées, les plus fréquentes sont :

- RVPA partiel supérieur droit dans la veine cave supérieure associé à une CIA type sinus venosus
 - RVPA partiel de tout ou partie du poumon droit dans la veine cave inférieure (syndrome de cimenterre) : associé à une hypoplasie du poumon droit (+ hypoplasie de l'artère pulmonaire droite, dextroposition cardiaque) et souvent à une artère de séquestration, naissant de l'aorte descendante pour alimenter une partie du poumon droit.
 - RVPA partiel du poumon droit dans l'oreillette droite (syndromes d'hétérotaxie)
 - RVPA partiel du poumon gauche dans le TVI
3. Cœur triatrial
 4. RVPA partiel ou total par malposition du septum primum (syndromes d'hétérotaxie), due à l'absence (ou l'hypoplasie) du septum secundum

REFERENCES PRINCIPALES

1. Delisle G, Ando M, Calder AL, Züberbühler JR, Rothenmacher S, Alday LE, Mangini O, Van Praagh S, Van Praagh R. Am Heart J 1976 ; 91 : 99-122.
2. Lucas RV, Krabill KA. Anomalous venous connections, pulmonary and systemic. In Adams FH, Emmanouilides GC, Riemenschneider TA, eds. Moss' Heart disease in infants, children and adolescents, fourth edition. Williams & Wilkins, Baltimore, 1989 ; 580-617.
3. Van Praagh S, Carrera MA, Sanders S, Mayer JE, Van Praagh R. Partial of total direct pulmonary venous drainage to right atrium due to malposition of septum primum. Chest 1995 ; 107 : 1488-98.

Chapitre 19

SYNDROMES D'HETEROTAXIE

DEFINITION

Provient de *heteros* = autre et *taxis* = arrangement, ordre, organisation

Hétérotaxie = disposition anormale des organes thoraco-abdominaux selon l'axe D-G du corps = anomalies de l'asymétrie D-G des organes (latéralisation), ce qui exclut :

- la disposition normale (*situs solitus*)
- théoriquement, la disposition en miroir (*situs inversus, mirror-imaged*) mais si l'on prend « hétérotaxie » au sens étymologique du terme, le *situs inversus* en fait partie (« autre que la normale »)

Hétérotaxie = symétrie anormale de certains viscères ou vaisseaux, et/ou situs discordants de divers organes et/ou segments cardiaques (Van Praagh S, 2006)

Anomalie de latéralité +++

Seules les structures normalement asymétriques sont concernées :

- bronches et poumons
- foie, estomac, rate, pancréas, intestins
- veines systémiques
- sinus coronaire
- veines pulmonaires
- cavités cardiaques
- gros vaisseaux et arche aortique

QU'APPELLE-T-ON ISOMERISME ?

Terme de chimie organique : deux molécules identiques mais en miroir l'une de l'autre (énantiomères) : exemple du D- et du L-glucose.

En médecine : situation dans laquelle des structures morphologiquement droites (ou gauches) se retrouvent des deux côtés du corps chez un même individu.

Pour Anderson : hétérotaxie = isomérisme droit ou gauche des auricules, basé sur l'analyse de la forme des auricules mais surtout de leur organisation interne, c'est-à-dire de l'extension des muscles pectinés dans la paroi auriculaire.

Problème : aucun moyen à part l'anapath de voir les muscles pectinés !!!!!

Pour Van Praagh : l'isomérisme des auricules n'existe pas. En effet :

- On peut diagnostiquer le *situs auriculaire* dans 99% des polysplénies et 74% des asplénies

- Et on n'a deux auricules similaires que dans 21% des asplénies et 31% des polysplénies.

Le terme isomérisme des auricules = situs ambiguus = on ne sait pas diagnostiquer le situs auriculaire.

DIAGNOSTIC : LES CRITERES DE LIN

L'hétérotaxie ne concernent pas que le cœur, il y a des hétérotaxies sans anomalie cardiaque ni vasculaire.

	At least 3 of the 8 following features
1	Characteristic congenital heart defects <ul style="list-style-type: none"> - Pulmonary venous anomalies - Atrial anomalies - Atrioventricular septal defect - Ventricular anomalies - Ventriculo-arterial malposition anomalies - Ventricular outflow tract anomalies
2	Biliary atresia
3	Abdominal situs abnormality
4	Spleen abnormality
5	Isomerism of bronchi
6	Isomerism of the lungs
7	Similar morphology of the atrial appendages
8	Two of the following: <ul style="list-style-type: none"> - Systemic venous anomalies - Intestinal malrotation - Absent gallbladder

LES SYNDROMES D'HETEROTAXIE : ALGORITHMES

- Asplénie = « Isomérisme droit »
 - poumons trilobés, bronches épartérielles
 - VCI normale, unroofed coronary sinus, 2 VCS
 - RVPAT dans une veine systémique
 - Oreillette unique, CAVC
 - VDDI ou TGV avec conus ss-Ao, sténose ou atrésie pulmonaire
- Polysplénie = « Isomérisme gauche »
 - poumons bilobés, bronches hypartérielles
 - Interruption VCI + continuation azygos ipsilatérale
 - RVPAT dans l'OD ou VP normales (60%)
 - OU, CAVC ou CAVP
 - Vaisseaux normoposés, conus ss-pulmonaire

CES ALGORITHMES SONT EN GRANDE PARTIE FAUX

L'anatomie des muscles pectinés peut être normale, sans isomérisme (série fœtus M3C Necker : 16.5% des hétérotaxies)

Dans un quart des cas le situs des bronches ne correspond pas à celui des muscles pectinés.

Néanmoins il ne s'agit pas d'un phénomène de pur hasard, il existe des constantes et des impossibilités, essentiellement dans les « isomérismes droits » dont le phénotype est plus robuste :

Dans l'isomérisme droit :

- Le sinus coronaire est toujours absent
- La VCI n'est jamais interrompue
- Le retour veineux pulmonaire est normal dans 30% des cas
 - Jamais de RVPA ipsilatéral
 - RVPA total 69%, majorité d'extracardiaque
- La jonction AV est presque toujours commune (1 exception) et le CAV est toujours complet
- Les connexions ventriculo-artérielles sont toujours anormales
- Obstacles des voies d'éjection : presque jamais d'obstacles gauches
 - Obstacles droits 78%
 - mais presque jamais d'obstacles gauches (1 exception)
 - Crosse aortique droite 68%
- Hypoplasie ventriculaire 65%

Dans l'isomérisme gauche :

- « Toujours » et « jamais » n'existent pas, même s'il y a des tendances
 - Veine cave supérieur gauche 77%
 - Interruption VCI 33%
 - Connexion VP symétrique 61%
 - Jonction AV commune 64%, CAV complet 50%
 - Connexions VA normales 60%
 - Obstacles gauches 55%
- Hypoplasie ventriculaire = 44%

CONCLUSION

Les syndromes d'hétérotaxie sont des anomalies

- de l'asymétrie viscéro-atriale
- et des structures associées de la ligne médiane (axe selon lequel s'établit l'asymétrie G-D normale)

Les syndromes d'hétérotaxie ne sont pas simplement des anomalies du côté droit (right-sidedness = asplénie) ou du côté gauche (left-sidedness = polysplénie), mais souvent on aura chez un même patient un mélange des deux types d'anomalies, et des associations très diverses défiant les catégorisations en « isomérisme » droit ou gauche.

Il faut donc s'en tenir à la définition de l'hétérotaxie, s'aider de l'analyse segmentaire et décrire avec la plus grande précision tous les segments cardiaques et les connexions, sans vouloir à tout prix faire rentrer les patients dans la case « isomérisme droit » ou « isomérisme gauche ».

On pensera à ce diagnostic devant une « ambiance d'hétérotaxie », en particulier devant l'association VDDI + CAV, devant une oreillette unique, surtout s'il existe aussi des anomalies des veines systémiques et/ou des veines pulmonaires (Retour azygos, RVPA total dans l'OD, RVPA ipsilatéral = VPD dans l'oreillette située à droite, VPG dans l'oreillette située à gauche), devant un ventricule à double entrée avec VAV unique.

Il faut alors regarder la radiographie de thorax de face pour rechercher un isomérisme bronchopulmonaire (on a alors la certitude du diagnostic) ou une discordance des situs abdominal et bronchopulmonaire (et/ou atrial) qui affirmera également le diagnostic.

REFERENCES PRINCIPALES

1. Jacobs JP, Anderson RH, Weinberg PM et al. The nomenclature, definition and classification of cardiac structures in the setting of heterotaxy. *Cardiol Young* 2007 ; 17 (suppl 2) : 1-28.
2. Cohen MS, Anderson RH, Cohen MI et al. Controversies, genetics, diagnostic assessment, and outcomes relating to the heterotaxy syndromes. *Cardiol Young* 2007 ; 17 (suppl 2) : 29-43.
3. Van Praagh S, Kreutzer J, Alday L, Van Praagh R. Systemic and pulmonary venous connections in visceral heterotaxy, with emphasis on the diagnosis of the atrial situs : a study of 109 postmortem cases. In Clark EB, Takao A (eds) : *Developmental cardiology : morphogenesis and function*. Mount Kisco, NY. Futura Publishing, 1990 ; 671-728.
4. Van Praagh R, Van Praagh S. Atrial isomerism in the heterotaxy syndrome with asplenia, or polysplenia, or normally formed spleen: an erroneous concept. *Am J Cardiol* 1990 ; 66 : 1504-1506.
5. Uemura H, Ho SY, Devine WA, Kilpatrick LL, Anderson RH. Atrial appendages and venoatrial connections in hearts from patients with visceral heterotaxy. *Ann Thorac Surg* 1995 ; 60 : 561-569.

6. Ticho BS, Goldstein AM, Van Praagh R. Extracardiac anomalies in the heterotaxy syndromes with focus on anomalies of midline-associated structures. *Am J Cardiol* 2000 ; 85 : 729-734.
7. Lin AE, Krikov S, Riehle-Colarusso T, Frias JL, Belmont J, Anderka M et al. Laterality defects in the national birth defects prevention study (1998-2007): birth prevalence and descriptive epidemiology. *Am J Med Genet A*. 2014 ;164A :2581-91.
8. Yim D, Nagata H, Lam CZ, Grosse-Wortmann L, Seed M, Jaeggi E, Yoo SJ. Disharmonious patterns of heterotaxy and isomerism: how often are the classic patterns breached? *Cardiovasc Imaging* 2018;11:e006917.