

UNIVERSITE CHEIKH ANTA DIOP DE DAKAR
FACULTE DE MEDECINE, DE PHARMACIE ET D'ODONTOLOGIE



ANNEE 2018

N° 196

**LES CARDIOPATHIES CONGENITALES SUR PHENOTYPE
DE TRISOMIE 21 AU CENTRE HOSPITALIER POUR
ENFANTS DE DIAMNIADIO : ASPECTS
EPIDEMIOLOGIQUE, CLINIQUE ET PARACLINIQUE**

MEMOIRE POUR L'OBTENTION DU DIPLOME D'ETUDES SPECIALISEES (DES) EN
PEDIATRIE

PRESENTE ET SOUTENU LE 17/08/2018

Par

Dr Nyobe Abe'e Marie Manuella

Née le 16 Novembre 1986 à Yaoundé (CAMEROUN)

MEMBRES DU JURY

PRESIDENT	M. Ousmane	NDIAYE	Professeur
MEMBRES	M. Assane	SYLLA	Professeur
	M. Saliou	DIOUF	Professeur
DIRECTEUR:	M. Amadou Lamine	FALL	Maitre de conférence agrégé
CO-DIRECTEUR:	M. Idrissa	BASSE	Maitre-Assistant

DEDICACES

A Dieu le père tout puissant créateur du ciel et de la terre et seul maître de ma vie. Je te dis merci Seigneur de m'avoir accompagné depuis le premier jour où j'ai ouvert mes yeux sur cette terre, et ce fameux jour où tu as mis en moi cette pensée de devenir pédiatre très tôt. Je te rends grâce de m'avoir accompagné et donné la force d'affronter toutes les difficultés de mon parcours. Que toute la gloire te revienne.

Amen.

REMERCIEMENTS

A ma mère, qui m'a accompagné tous les jours par ses conseils, ses prières et ses encouragements. Maman, tu es un modèle de mère et de femme pour moi, ta persévérance et ton courage dans les moments difficiles m'ont permis d'avancer et ne jamais me décourager. Aucun mot n'est assez fort pour te dire merci pour tous les sacrifices que tu as consentis pour mes frères et moi. Que le Seigneur t'accorde ses grâces et une longue vie.

A mon feu père.

Papa je ne saurai passer sans te dire merci pour l'éducation que tu nous as donnée. Toute ma vie je m'efforce de te rendre fier là où tu te trouves en ce moment.

A mon oncle Mr Evina Abe'e Daniel, depuis le décès de notre père tu as été comme un deuxième père pour nous, tu nous as permis de ne manquer de rien et de pas ressentir ce vide. Je te dis merci et prie pour que le très Haut t'accorde santé et longévité.

A tous les enseignants qui ont bien voulu prendre de leur temps pour nous prodiguer des leçons théoriques et pratiques, je dis merci.

Au Professeur NDEYE Ramatoulaye et à tout le personnel médical et paramédical de l'Hôpital pour Enfants de Diamniadio, vous êtes comme une famille pour moi, vous m'avez beaucoup apporté tant sur le plan social que médical. Votre joie dans le travail, le soucis du bien-être et de la bonne formation de tous les étudiants qui passent par cet hôpital sont bien de choses qui ont rendu notre séjour agréable. Je vous dis merci et que le Seigneur vous accompagne.

A tous les DES que j'ai côtoyé et qui m'ont accompagné avec leurs conseils et encouragements dans les moments difficiles. Vous êtes ma principale famille au Sénégal et je sais que je pourrai toujours compter sur vous. Je vous souhaite de réussir dans vos carrières.

A tous ceux qui ont participé à ma formation et ma vie depuis mon premier jour au Sénégal je vous dis merci. Et que le Seigneur vous le rende au-delà de vos espérances.

A NOS MAITRES ET JUGES

A notre maître et président du jury, Professeur Ousmane Ndiaye

Nous sommes infiniment sensibles à l'honneur que vous nous faites en choisissant de présider notre mémoire malgré vos multiples activités.

Votre culture scientifique, vos compétences professionnelles, votre rigueur au travail nous ont permis de nous améliorer un peu plus chaque jour. Toutes ses qualités font de vous un modèle d'être humain qui suscite en nous un profond respect.

A notre maître et juge, Professeur Assane Sylla

Nous vous remercions d'avoir accepté de jugé ce modeste document afin d'améliorer nos connaissances surtout en matière de rédaction scientifique.

Votre rigueur au travail, ainsi que le désir du travail bien fait sont des qualités qui nous ont permis de nous améliorer un peu plus chaque jour.

Votre compétence professionnelle ainsi que vos qualités humaines forcent le respect.

Veillez cher maître, trouvé dans ce modeste travail l'expression de notre haute considération.

A notre maître et juge, Professeur Saliou Diouf

Vous êtes un homme exceptionnel dont les qualités a toujours forcé l'admiration.

Vos compétences professionnelles, votre culture scientifique, votre expérience et votre sensibilité font de vous un homme exceptionnel.

Votre rigueur au travail, votre intégrité et votre disponibilité nous ont permis de nous améliorer.

Veillez cher maître, trouvé dans ce travail l'expression de notre admiration et profond respect.

A notre maître et juge, Professeur Amadou Lamine Fall

Nous sommes honorés par la spontanéité avec laquelle vous avez accepté de diriger ce modeste travail malgré vos multiples occupations.

Votre compétence professionnelle incontestable force l'admiration.

Votre humilité, votre disponibilité et toutes les autres multiples qualités qui font de vous l'homme que vous êtes, nous ont profondément marqué et ont suscité en nous un profond respect.

Vous êtes et serez toujours pour nous un véritable exemple d'humilité.

Veillez cher maître, retrouvé dans ce travail l'expression de notre profonde considération.

LISTE DES ABREVIATIONS

Ao	: Aorte
APG	: Artère pulmonaire gauche
ATCD	: Antécédents
αFP	: Alpha foeto-protéine
βHCG	: Hormone chorio-gonique bête
CAV	: Communication atrio-ventriculaire
CC	: Cardiopathie congénitale
CDD	: Circonstances de découverte
CIA	: Communication inter-auriculaire
CIV	: Communication inter-ventriculaire
Cf	: Confère
CoA	: Coarctation de l'aorte
CPN	: Consultations prénatales
DPM	: Développement psychomoteur
ECG	: Electrocardiogramme
EPS	: Etablissement Public de santé
FDR	: Facteurs de risque
FE	: Fraction d'éjection
HED	: Hôpital Pour Enfants de Diamniadio
HVD	: Hypertrophie du ventricule Droit

HVG	: Hypertrophie du ventricule gauche
HOD	: Hypertrophie oreillette droite
HOG	: Hypertrophie oreillette gauche
HTAP	: Hypertension artérielle pulmonaire
IEC	: Inhibiteur de l'enzyme de conversion
IAo	: Insuffisance aortique
ICT	: Indice cardio-thoracique
MI	: Membres inférieurs
MS	: Marqueurs sériques
ORL	: Oto-rhino-laryngologie
PCA	: Persistance du Canal artériel
PEC	: Prise en Charge
PGE2	: Prostaglandines E2
PN	: Poids de naissance
RGO	: Reflux gastro-œsophagien
RVPA	: Retour veineux pulmonaire anormal
SA	: Sténose aortique
SaO2	: Saturation partielle en oxygène
SAU	: Service d'accueil et urgences
SP	: Sténose pulmonaire
T21	: Trisomie 21
TAP	: Tronc artériel pulmonaire
TGV	: Transposition des gros Vaisseaux

TF : Tétralogie de fallot
VCI : Veine cave inférieure
VCS : Veine cave supérieure
VD : Ventricule droit
VG : Ventricule gauche
VU : Ventricule unique

LISTE DES IMAGES

Image 1 :	Faciès d'un enfant trisomique.....	43
Image 2 :	Caryotype trisomie 21 libre	47

LISTE DES FIGURES

Figure 1	: Anatomie interne du cœur	8
Figure 2	: Circulation sanguine (A poumon droit, B poumon gauche, Bleu dans riche en gaz carbonique, rouge sang riche en oxygène).....	10
Figure 3	: Système de conduction électrique du cœur (A oreillette droite, B oreillette gauche C ventricule droit, D ventricule gauche).....	11
Figure 4	: Circulation sanguine fœtale	13
Figure 5	: Répartition selon l'année	59
Figure 6	: Répartition en fonction du sexe	60
Figure 7	: Répartition selon le lieu de provenance.....	61
Figure 8	: Répartition selon le niveau socio- économique des parents	61
Figure 9	: Répartition en fonction de l'âge maternel	62
Figure 10	: Répartition selon le degré de consanguinité parentale	65
Figure 11	: Répartition selon le statut vaccinal	68
Figure 12	: Répartition selon le mode d'admission dans le service.....	69
Figure 13	: Répartition selon le suivi avant l'admission dans le service	69
Figure 14	: Répartition selon la saturation en oxygène en air ambiant à l'admission.....	73
Figure 15	: Répartition en fonction de la vascularisation pulmonaire	75
Figure 16	: Répartition selon l'évolution	85

LISTE DES TABLEAUX

Tableau I	: Prévalence des cardiopathies associées à un syndrome dysmorphique.....	6
Tableau II	: Répartition selon la tranche d'âge	60
Tableau III	: Répartition selon le nombre de gestes	62
Tableau IV	: Répartition selon la parité.....	63
Tableau V	: Répartition en fonction de l'âge du père	64
Tableau VI	: Répartition selon de la consanguinité parentale	64
Tableau VII	: Répartition en fonction du nombre de CPN effectuée au cours de la grossesse	65
Tableau VIII	: Répartition en fonction des sérologies effectuées au cours de la grossesse.....	66
Tableau IX	: Répartition selon le type d'accouchement.....	66
Tableau X	: Répartition selon le poids de naissance	67
Tableau XI	: Répartition selon les motifs de consultation.....	70
Tableau XII	: Répartition selon les signes généraux à l'admission	71
Tableau XIII	: Répartition selon le poids à l'admission.....	71
Tableau XIV	: Répartition selon les signes de l'appareil respiratoire	72
Tableau XV	: Répartition selon les signes de l'examen cardio-vasculaire	73
Tableau XVI	: Répartition selon les autres signes.....	74
Tableau XVII	: Répartition selon l'indice cardio-thoracique (ICT)	75

Tableau XVIII	: Répartition selon les autres signes de la radiographie thoracique de face	76
Tableau XIX	: Répartition selon la dilatation des cavités cardiaques	77
Tableau XX	: Répartition selon l'existence d'une hypertrophie cavitaire.....	77
Tableau XXI	: Répartition en fonction du type de défaut.....	78
Tableau XXII	: Répartition selon l'existence de fuite valvulaire	78
Tableau XXIII	: Répartition selon l'aspect de la veine cave inférieure	79
Tableau XXIV	: Répartition en fonction du type de cardiopathies retrouvées.....	80
Tableau XXV	: Répartition selon le type de CAV	80
Tableau XXVI	: Répartition selon le type de CIA	81
Tableau XXVII	: Répartition selon la taille de la CIV	81
Tableau XXVIII	: Répartition en fonction du type de CIV.....	82
Tableau XXIX	: Répartition en fonction des données de l'hémogramme	82
Tableau XXX	: Répartition selon les données de la biochimie	83
Tableau XXXI	: Répartition selon le mode d'admission dans le service....	84
Tableau XXXII	: Répartition selon la durée en hospitalisation.....	84
Tableau XXXIII	: Répartition en fonction des médicaments reçus	85

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	1
PREMIERE PARTIE : RAPPELS SUR LA TRISOMIE 21 ET LES	
CARDIOPATHIES CONGENITALES	4
1- CARDIOPATHIES CONGENITALES	5
1.1- Définition	5
1.2- Epidémiologie	5
1.2.1- Prévalence et incidence	5
1.3- Rappels anatomique et physiologique du Cœur	7
1.3.1- Anatomie	7
1.3.2- Physiologie	8
1.3.2.1- Circulation sanguine	8
a) La circulation pulmonaire	8
b) la grande circulation	9
c) Réseau électrique	10
1.3.2.2- Particularités de la circulation fœtale	11
I.4- Classification	14
I.4.1- Anato-mo-physiologique	14
1.4.1.1- Cardiopathies avec shunt gauche-droite	14
1.4.1.2- Cardiopathies avec shunt droite-gauche	15
a) Shunt droite-gauche exclusif	15
b) Shunt bidirectionnel	15
1.4.1.3- Cardiopathies par obstacle	15
1.4.1.4- Cardiomyopathies	16
1.4.1.5- Autres anomalies	16
1.5- Facteurs étiologies	16
1.5.1- Les aberrations chromosomiques	16
1.5.2- Affections géniques	17
1.5.3- Facteurs environnementaux	17
1.6- Description clinique et paraclinique	18

1.6.1- Cardiopathies congénitales non cyanogènes.....	18
1.6.1.1- Canal atrio-ventriculaire (CAV).....	18
a) Définition.....	19
b) Clinique	19
c) Paraclinique	20
1.6.1.2- Communication interauriculaire (CIA).....	21
a) Définition.....	21
b) Clinique	21
c) Paraclinique	22
1.6.1.3- Communication interventriculaire	22
a) Définition.....	22
b) Classification	22
c) Formes cliniques.....	23
1.6.1.4- Persistance du Canal artériel	25
a) Définition.....	25
b) Condition pathologique	25
c) Signes cliniques	26
d) Paraclinique	26
1.6.1.5- Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)	27
a) Définition.....	27
b) Clinique et paraclinique:.....	27
1.6.2- Cardiopathie par obstacle.....	28
1.6.2.1- Coarctation de l'aorte	28
a) Définition.....	28
b) Clinique	28
c) Paraclinique	28
1.6.2.2- Sténose pulmonaire	29
a) Définition.....	29
b) Clinique	29
c) Paraclinique	29
1.6.2.3- Sténose ou rétrécissement aortique	30
a) Définition.....	30
b) Clinique	30
c) Paraclinique	30

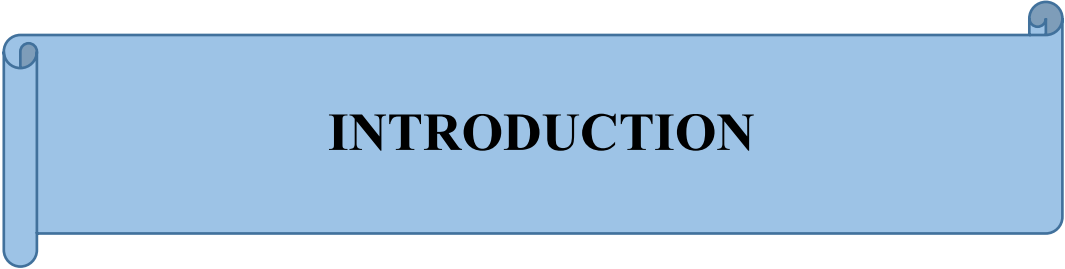
1.6.3- Cardiopathies congénitales cyanogènes.....	30
1.6.3.1- La tétralogie de fallot	30
a) Définition.....	30
b) Clinique	31
c) Paraclinique	31
1.6.3.2- Ventricule unique	32
a) Définition.....	32
b) Clinique	32
1.6.6.3- Tronc artériel commun.....	32
a) Définition.....	32
b) Clinique	33
1.6.3.4- Transposition des gros vaisseaux (TGV)	33
a) Définition.....	33
b) Cliniques.....	33
c) Paraclinique	34
1.7- Traitement des cardiopathies congénitales	34
1.7.1- Buts	34
1.7.2- Moyens.....	34
1.7.3- Indications.....	37
1.7.4- Prévention des complications	37
2- LA TRISOMIE 21	38
2.1- Définition.....	38
2.2- Classification	38
2.2.1- Trisomie 21 libre.....	38
2.2.2- Trisomie Mosaïque	38
2.2.3- Trisomie par translocation	38
2.3- Epidémiologie.....	39
2.3.1- Descriptive	39
2.3.2- Analytique.....	40
2.3.2.1- Facteurs de risque (FDR)	40
2.4- Diagnostic	40
2.4.1- Dépistage anténatal	40
2.4.2- Diagnostic Per et postnatal.....	42
2.4.2.1- Clinique	42

2.4.2.2- Paraclinique	46
2.5- Prise en charge	47
DEUXIEME PARTIE : NOTRE ETUDE	49
1. PATIENTS ET METHODES.....	50
1.1- Cadre de l'étude.....	50
1.1.1- Service de pédiatrie.....	50
1.1.2- Fonctionnement pratique	53
1.1.2.1. Activités hospitalières.....	53
1.1.2.2. Activités universitaires	53
1.2. Méthodologie	54
1.2.1. Type et période d'étude.....	54
1.2.1.1. Critères d'inclusion.....	54
1.2.1.2. Critères de non inclusion	54
1.2.2. Sources de données et paramètres étudiés.....	54
a) Variables épidémiologiques	55
b) Données de l'examen clinique.....	57
c) Données des examens paracliniques.....	57
d) Variables thérapeutiques.....	57
1.2.3. Traitement et Analyse des données	57
2. RESULTATS.....	59
2.1- Aspects épidémiologiques et socio-démographiques	59
2.1.1- Fréquence hospitalière	59
2.1.2- Age.....	60
2.1.3- Sexe.....	60
2.1.4- Répartition selon la région de provenance.....	61
2.1.5- Niveau socio-économique des parents.....	61
2.2- Données liées à la mère	62
2.2.1- Age.....	62
2.2.2- Répartition selon la gestité.....	62
2.2.3- Répartition en fonction du nombre d'avortements	63
2.2.4- Répartition selon la parité	63
2.2.5- Répartition selon le nombre d'enfants décédés.....	63
2.3- Age du père.....	63
2.4- Consanguinité parentale.....	64

2.5- Suivi de la grossesse	65
2.5.1- Nombre de consultations prénatales (CPN)	65
2.5.2- Sérologies effectuées	66
2.6- Accouchement	66
2.6.1- Type d'accouchement	66
2.6.2- Cyanose à la naissance	67
2.6.3- Poids de naissance.....	67
2.7- Antécédents personnels	68
2.7.1- Statut vaccinal.....	68
2.7.2- Admission dans le service.....	68
2.7.3- Suivi antérieur.....	69
2.7.4- Suivi pour trisomie 21	70
2.8- Données de l'examen clinique.....	70
2.8.1- Motifs de consultation.....	70
2.8.2- Signes généraux	71
2.8.3- Poids à l'admission	71
2.8.4- Examen cardio-respiratoire	72
2.8.4.1- Appareil respiratoire.....	72
2.8.4.2- Appareil cardiovasculaire.....	73
2.8.5- Saturation en oxygène.....	73
2.8.6- Autres signes retrouvés	74
2.9- Données de l'imagerie	74
2.9.1- Radiographie thoracique de face.....	74
2.9.1.1- Indice cardio-thoracique.....	74
2.9.1.2- Vascularisation pulmonaire.....	75
2.9.1.3- Autres lésions pulmonaires	76
2.9.2- Données de l'échographie et doppler cardiaque	76
2.9.2.1- Dilatation des cavités	76
2.9.2.2- Hypertrophie cavitaire.....	77
2.9.2.3- Type de defect	78
2.9.2.4- Fuite valvulaire.....	78
2.9.2.5- Veine cave inférieure	79
2.9.3- Caractéristiques des différentes cardiopathies	79
2.9.3.1- Type de cardiopathie	79

a) Type de CAV	80
b) Type de CIA	81
c) CIV : Taille	81
d) Type de CIV	82
2.10- Examens biologiques	82
2.10.1. Données de l'hémogramme	82
2.10.2. Données de la biochimie	83
2.11- Prise en charge	84
2.11.1- Mode d'admission et durée d'hospitalisation	84
2.11.2- Médicaments reçus	85
2.11.3- Evolution	85
3. DISCUSSION	86
3.1 -Limites de l'étude	86
3.2- Epidémiologie	86
3.2.1- Prévalence	86
3.2.2- Fréquence selon l'année	86
3.2.3- Répartition selon l'âge	86
3.2.4- Selon le sexe	87
3.2.5- Région de provenance	87
3.2.6- Niveau socio-économique	88
3.2.7- Données liées à la mère	88
3.2.7.1 Age de la mère	88
3.2.7.2- Gestité	89
3.2.7.3- Avortements	89
3.2.7.4- Parité	89
3.2.8- Age du père	89
3.2.9- Consanguinité parentale	90
3.2.10- Suivi de la grossesse	90
a) Nombre de CPN	90
b) Sérologies	90
3.2.11- Poids de naissance	90
3.2.12- Suivi avant l'admission	91
3.3- Données de l'examen clinique	91
3.3.1- Motifs de consultation	91

3.3.2- Signes respiratoires	91
3.3.3- Examen cardio-vasculaire	92
3.4- Données de l'imagerie	92
3.4.1- Radiographie thoracique de face.....	92
a) Vascularisation pulmonaire	92
b) Autres lésions pulmonaires.....	92
3.4.2- Données de l'échographie.....	93
a) Type de cardiopathie	93
3.5- Données de la biologie.....	93
3.5.1- Résultats de l'hémoграмme.....	93
3.6- Prise en charge.....	94
3.6.1- Mode d'admission.....	94
3.6.2- Traitement médicamenteux.....	94
3.6.3- Evolution sous traitement	94
CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS	95
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	98
ANNEXES.....	99



INTRODUCTION

Les cardiopathies congénitales sont des malformations du cœur présentes à la naissance et résultant d'un défaut de développement survenant pendant la vie embryonnaire [49].

Ces anomalies sont caractérisées par un groupe hétérogène de communications et de connexions anormales entre les cavités cardiaques et les gros vaisseaux, entraînant des troubles hémodynamiques variés [11].

Elles représentent la première cause de malformations congénitales.

Il s'agit parfois de malformations sévères expliquant pour les plus graves, des avortements avant 22 semaines d'aménorrhées et des décès en période néonatale [45].

La prévalence est estimée à 8 cas pour 1000 naissances vivantes en France, tandis que dans nos régions la prévalence est encore inconnue du fait d'une limitation des moyens financiers, humains et techniques pour un dépistage massif fiable. Cependant certaines études réalisées en Afrique de l'ouest montraient une prévalence de 0,98% en 2015 au Burkina-Faso, 0,1% en Côte d'Ivoire ; en Afrique centrale la prévalence était de 0,64% au Cameroun et 0,5% au Congo Brazzaville. Et au Sénégal en 2008, la prévalence en milieu de cardiologie était de 4,18% [38, 7, 4, 44, 37].

L'incidence globale est de 2 à 11 malformations cardiaques pour 1000 naissances vivantes. Elles sont ainsi responsables de 10% de la mortalité infantile et 50% de la mortalité liée à une malformation [13-14].

Ces cardiopathies congénitales peuvent être isolées ou entrer dans le cadre d'un syndrome polymalformatif dont elles constituent parfois un signe d'appel. Les étiologies de ces syndromes sont multiples pouvant être d'origine génétique (aberration chromosomique et/ou affection génotypique) ou alors résultant d'une maladie maternelle acquise durant la période de gestation (rubéole -diabète-toxoplasmose). Parmi ces anomalies, on retrouve la trisomie 21.

La trisomie 21 ou syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente à la naissance. Elle se caractérise par la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^e paire de chromosome [45].

C'est la plus fréquente des anomalies chromosomiques: 1,5 à 1,8 % des naissances vivantes, soit 1 enfant sur 700. Comme la plus part des maladies chromosomiques, elle est responsable d'un syndrome dysmorphique avec déficience intellectuelle (1^{ere} cause), malformations viscérales inconstantes morphologiques et notamment cardiaques (la plus fréquente) avec dans plus de 50% des cas un canal atrio-ventriculaire complet (CAV) [5].

La forte population recensée ces dernières années avec T21 associées à une cardiopathie congénitale et le manque d'études récentes sur ce sujet nous ont motivé à réaliser cette étude, portant sur les cardiopathies congénitales associées au phénotype de trisomie 21.

Pour mener à bien ce travail, nous nous sommes fixé comme objectifs :

Général: D'établir le profil épidémiologique, clinique, paraclinique et thérapeutique des enfants porteurs de cardiopathies congénitales sur phénotype de trisomie 21, recensés à l'Hôpital pour Enfants de Diamniadio (HED).

Les objectifs spécifiques étaient de :

- Déterminer la prévalence des cardiopathies congénitales associées au phénotype de trisomie 21
- Décrire les caractéristiques socio-démographiques des patients avec cardiopathies congénitales sur phénotype de trisomie 21
- Déterminer les manifestations cliniques et paracliniques des différentes cardiopathies associées au phénotype de trisomie 21

**PREMIERE PARTIE : RAPPELS SUR LA
TRISOMIE 21 ET LES CARDIOPATHIES
CONGENITALES**

1- CARDIOPATHIES CONGENITALES

1.1- Définition

Les cardiopathies congénitales sont des anomalies cardiaques survenant au cours de la formation du cœur pendant la vie intra-utérine [47]. Ces anomalies sont caractérisées par un groupe hétérogène de communications et de connexions anormales entre les cavités cardiaques et les gros vaisseaux, entraînant des troubles hémodynamiques variés [11].

Elles sont le plus souvent liées à une pathologie survenant au cours de la grossesse ou à une anomalie génétique.

1.2- Epidémiologie

1.2.1- Prévalence et incidence

Les cardiopathies congénitales sont les anomalies les plus retrouvées chez le nouveau-né. Avec une prévalence approximative de 8 à 10 pour 1000 naissances vivantes en France. Cette prévalence décroît ensuite avec l'âge car un certain nombre d'enfants, de moins en moins nombreux de nos jours, porteurs de cardiopathies inopérables, vont rapidement mourir, et généralement tôt [33].

La prévalence globale dans nos régions reste encore inconnue du fait de la limitation des moyens humains, financiers et technologiques pour un dépistage néonatale fiable. Toutefois l'incidence globale est de 2 à 11 malformations cardiaques pour 1000 naissances vivantes [13-14].

Au Magreb, une étude réalisée au service de néonatalogie, pôle mère enfant du centre hospitalier universitaire Mohammed VI Marrakech montrait une prévalence de 7,7% [2].

En Afrique subsaharienne en particulier au Sénégal, une étude réalisée en 2013 à Dakar sur l'aspect échographique de 400 enfants, trouvait que 140 soit 35% des enfants avaient une cardiopathie congénitale [12].

Elles sont responsables de 10% de la mortalité infantile et 50% de la mortalité liée à une malformation [51].

La prévalence des cardiopathies est légèrement supérieure chez le garçon (sex-ratio M/F : 1,08.). Aussi, la distribution par fréquence des cardiopathies varie avec le sexe : prédominance chez le garçon des lésions obstructives du cœur gauche et des cardiopathies « conotroncales » (tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert, tronc artériel commun, ventricule droit à double issue, atrésie pulmonaire), et prédominance chez la fille de la communication interauriculaire et du canal artériel [22].

Dans l'étude de CLARK EB [16], consacrée au diagnostic anténatal des cardiopathies congénitales (CC) associées à un syndrome dysmorphique, la prévalence des différentes CC était répartie comme suit :

Tableau I : Prévalence des cardiopathies associées à un syndrome dysmorphique

TYPE DE CARDIOPATHIE	PREVALENCE
Communication interventriculaire (CIV)	41,5%
Communication interauriculaire (CIA)	8,67%
Sténose aortique	7,77%
Sténoses pulmonaires (SP)	5,81%
Transposition des gros vaisseaux (TGV)	5,39%
Coarctation de l'aorte (CoA)	5,29%
Canal artériel persistant (PCA)	5,05%
Canal atrio-ventriculaire (CAV)	4%
Hypoplasie du cœur	3,42%
Tétralogie de Fallot (TF)	3,36%
Ventricule unique	2,11%

1.3- Rappels anatomique et physiologique du Cœur

1.3.1- Anatomie

Le cœur est un organe creux situé dans la partie médiane et gauche du thorax, entre les deux poumons.

Il est composé de deux cavités contenues dans une enveloppe, le péricarde, deux oreillettes et deux ventricules, chaque oreillette étant séparée du ventricule sous-jacent par une valvule. A droite on a la valvule tricuspide constituée de trois valves et à gauche la valvule mitrale constituée de deux valves.

Les valves s'insèrent sur les parois du ventricule correspondant par des cordages rattachés à des protubérances musculaires appelés piliers.

Le cœur droit associe l'oreillette et le ventricule droits, alors que le cœur gauche est constitué de l'oreillette et du ventricule gauches.

Les oreillettes reçoivent le sang désoxygéné par l'intermédiaire des veines cave inférieure et supérieure pour l'oreillette droite et le sang oxygéné par les veines pulmonaires pour l'oreillette gauche.

Les oreillettes sont séparées par une cloison, c'est le septum inter auriculaire

Les ventricules envoient le sang dans les artères. Le droit, triangulaire et peu épais communique avec l'artère pulmonaire dont il est séparé par la valvule pulmonaire formée de trois valves sigmoïdes.

Le gauche, de forme ovoïde et plus épais que le droit, communique avec l'aorte dont il est séparé par la valvule aortique composée de trois valves sigmoïdes.

Les ventricules sont séparés par une cloison musculaire, le septum inter ventriculaire.

La paroi cardiaque comprend trois épaisseurs : l'endocarde qui tapisse l'intérieur des cavités, le myocarde qui constitue en lui-même le muscle cardiaque, le péricarde qui est une sorte de sac situé autour du cœur.

Durant la vie embryonnaire et fœtale existent deux shunts physiologiques par le foramen ovale ou trou de Botal qui fait communiquer oreillette gauche et oreillette droite, le canal artériel qui relie artère pulmonaire et aorte [46].

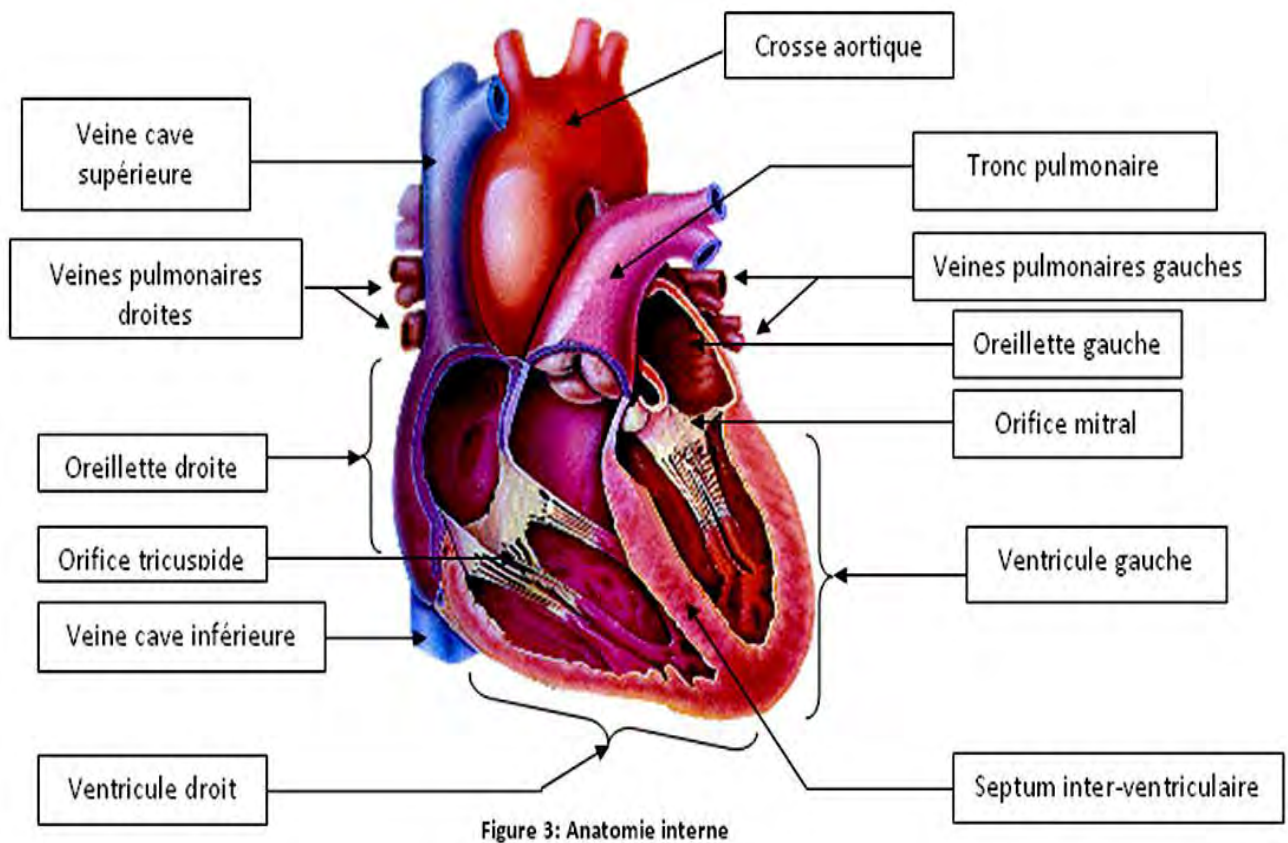


Figure 1 : Anatomie interne du cœur [36]

1.3.2- Physiologie

1.3.2.1- Circulation sanguine

Sur le plan physiologique, on distingue deux types de circulation : circulation pulmonaire ou petite circulation et circulation systémique ou grande circulation.

a) La circulation pulmonaire

Elle comprend : le ventricule droit, le tronc pulmonaire divisé en artère pulmonaire gauche et droite, les capillaires pulmonaires, les veines pulmonaires et l'oreillette gauche/

Son rôle est de transporter le sang (riche en gaz carbonique et pauvre en oxygène) venant du corps par les veines caves supérieure et inférieure, vers le ventricule droit en passant par le tronc pulmonaire commun, puis dans les deux artères pulmonaires droite et gauche, afin qu'il soit déchargé de son gaz carbonique et enrichi en oxygène au niveau des capillaires pulmonaires.

b) la grande circulation

Elle comprend : le ventricule gauche, l'aorte et ses branches, les capillaires de la circulation générale, la veine cave supérieure, le sinus coronaire et l'oreillette droite [29].

Son rôle est de fournir à tous les organes du corps un sang riche en oxygène et nutriments à travers les artères systémiques. Le sang pauvre en oxygène, sera transporté à travers les veines systémiques dans les veines caves supérieure et inférieure et l'oreillette droite [17].

Le cœur fonctionne sous deux temps :

- diastole : remplissage
- Systole : éjection

Systole auriculaire : les oreillettes se contractent et éjectent le sang vers les ventricules (remplissage actif)

Systole ventriculaire : contractions des ventricules expulsant le sang vers le système circulatoire

Diastole : relaxation de toutes les parties du cœur avec remplissage passif des ventricules

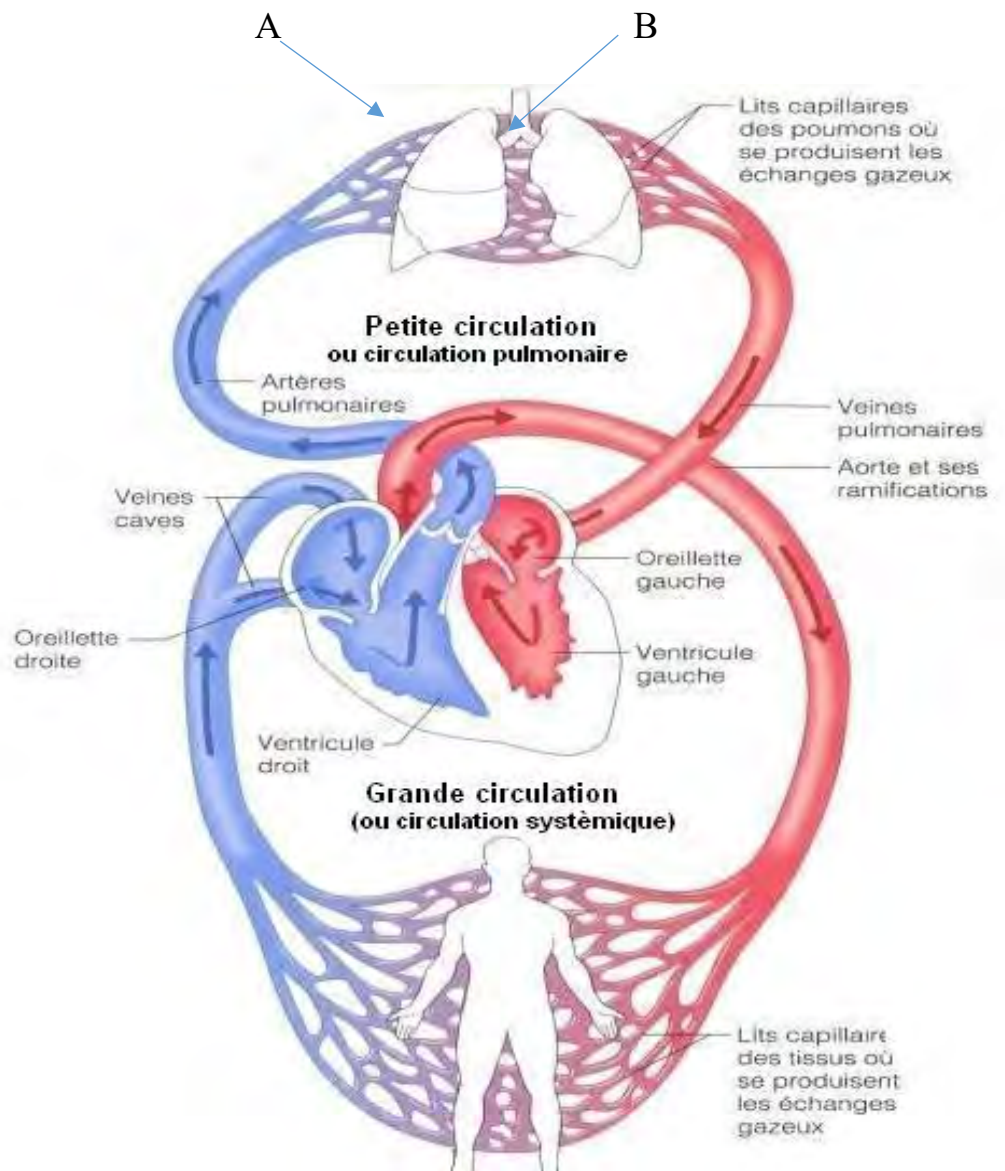


Figure 2 : Circulation sanguine (A poumon droit, B poumon gauche, Bleu sang riche en gaz carbonique, rouge sang riche en oxygène) [34]

c) Réseau électrique

Le réseau électrique du cœur est constitué par : le nœud sinusal (paroi auriculaire), le nœud septal ou auriculo-ventriculaire, le faisceau de His (au niveau du septum interventriculaire) avec deux branches droite et gauche pour les deux ventricules et le réseau de Purkinje (paroi ventriculaire) [31].

L'influx cardiaque naît du nœud sinusal par des cellules myocardiques (automatiques), puis se propage à travers les voies de conduction avec diffusion de cellules en cellules [31].

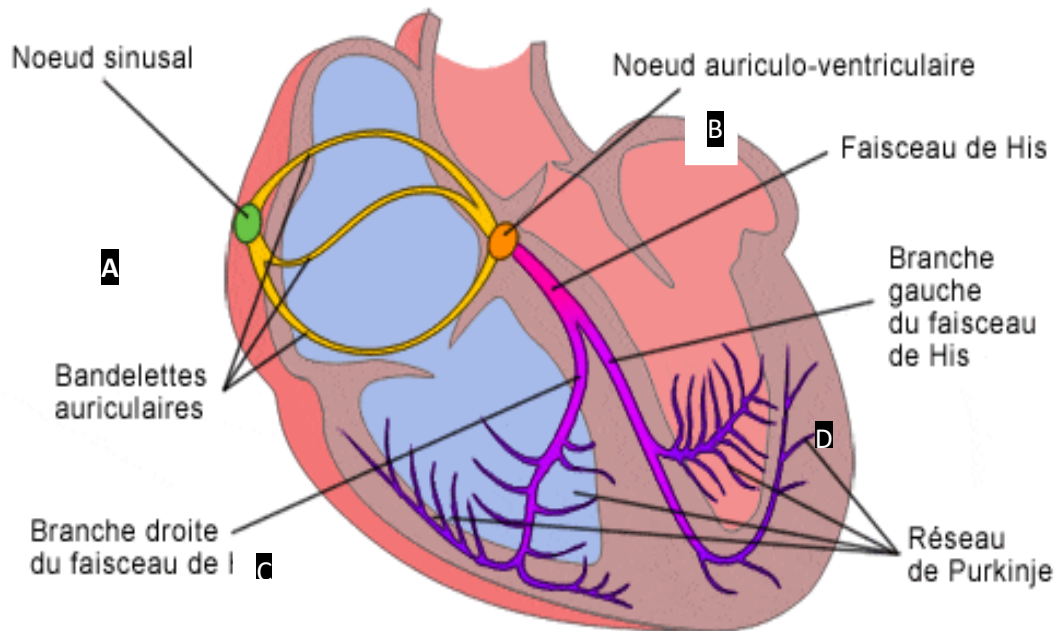


Figure 3 : Système de conduction électrique du cœur (A oreillette droite, B oreillette gauche C ventricule droit, D ventricule gauche) [20].

I.3.2.2- Particularités de la circulation fœtale

La circulation artério-veineuse du fœtus est transitoirement adaptée à la vie in utéro [30].

Le fœtus ne respirant pas, ses échanges gazeux se font au niveau du placenta maternel; ainsi la circulation artério-veineuse du fœtus est transitoirement adaptée à la vie in utéro [31 ; 17].

Ceci nécessite un certain nombre de modifications de son système circulatoire dans l'attente de la mise en route d'une ventilation pulmonaire [17].

La circulation fœtale du cœur se fait en parallèle grâce aux shunts physiologiques qui court-circuitent partiellement le lit vasculaire pulmonaire.

Le sang oxygéné au niveau du placenta revient par la veine ombilicale et évite les résistances du parenchyme hépatique grâce au canal d'Arantius (ductus venosus) qui, l'amène dans la veine cave inférieure puis l'oreillette droite où il est en partie dévié vers l'oreillette gauche grâce au foramen oval (trou de Botal).

Le sang cave supérieur fœtal rejoint préférentiellement le ventricule droit puis l'artère pulmonaire où la moitié de son débit rejoint l'aorte descendante par le canal artériel (ductus arteriosus).

Le débit pulmonaire est faible car les résistances pulmonaires sont élevées du fait de l'hypertrophie musculaire de la média des artéioles pulmonaires plus marqués en fin de gestation, et le canal artériel détourne le flux vers les plus faibles résistances placentaires.

Le canal artériel présente une structure de fibres musculaires lisses organisées en spirales adaptées pour une réduction de calibre après la naissance. Sa perméabilité durant la vie fœtale relève d'un mécanisme vasodilatateur actif complexe qui fait appel à l'hypoxémie fœtale et au taux de prostaglandines E, en particulier PGE2.

Le débit ventriculaire droit est prépondérant avec un régime de pression analogue à celui du cœur gauche.

Les particularités de l'hémodynamique fœtale permettent d'expliquer la bonne tolérance fœtale à la période néonatale, et de comprendre certaines situations anatomiques pathologiques post natales selon une théorie du développement lié au flux (par exemple les hypoplasies cavitaires et vasculaires en aval d'une sténose ou d'une atrésie [31]).

A la naissance, l'adaptation hémodynamique indispensable à une vie extra utérine normale va se révéler difficile voire impossible en cas de malformation cardiaque. Toutefois, la période transitionnelle peut être trompeuse et donner un tableau asymptomatique pendant trois à cinq jours, jusqu'à la fermeture du canal artériel, voire pendant quelques semaines en cas de shunt partiellement équilibré par les

résistances vasculaires pulmonaires physiologiquement élevées à la naissance [52].

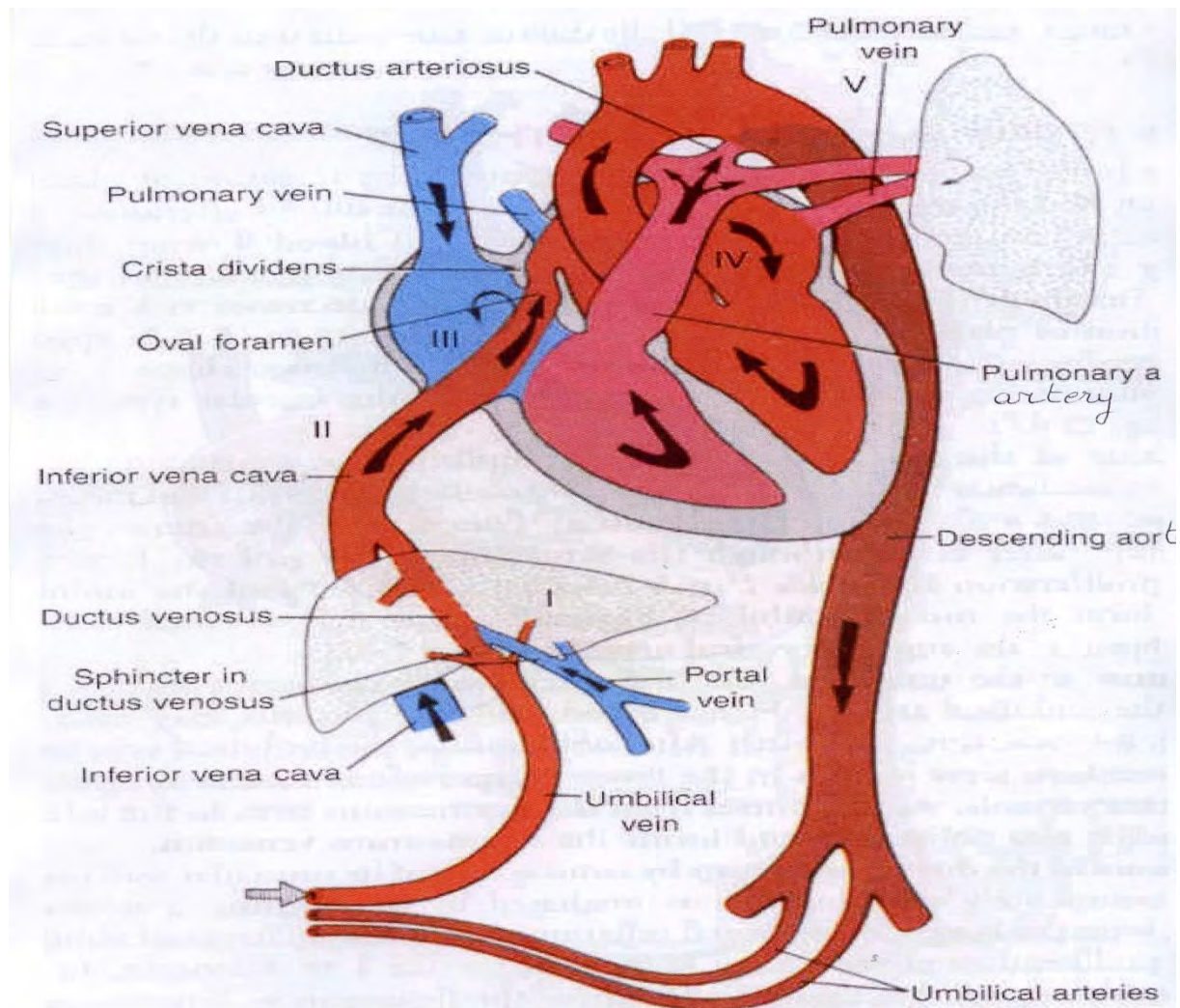


Figure 4 : Circulation sanguine fœtale [32].

I.4- Classification

I.4.1- Anatomo-physiologique

I.4.1.1- Cardiopathies avec shunt gauche-droite

➤ Définition

On entend par shunt gauche-droit, une communication anormale entraînant le passage du sang oxygéné de la grande circulation vers la petite circulation d'où l'augmentation du débit pulmonaire et diminution du débit systémique.

➤ Physiopathologie

La résistance vasculaire à l'écoulement étant beaucoup plus élevée dans la grande circulation, les pressions sont donc beaucoup plus élevées dans les cavités gauches.

L'existence d'une communication anormale entre les deux circulations est la condition nécessaire et suffisante à l'apparition d'un shunt gauche-droit.

Conséquence :

- Enrichissement en oxygène du sang dans les cavités droites
- Augmentation du débit pulmonaire d'où la dilatation des artères pulmonaire entraînant des troubles ventilatoires et une hypervascularisation pulmonaire, et une augmentation de la pression artérielle pulmonaire (HTAP) ainsi que secondairement une artériolite pulmonaire peuvent être visibles.

Elles sont dominées par :

- communication inter-ventriculaire (CIV)
- Communication inter-auriculaire (CIA)
- Canal atrio-ventriculaire (CAV)
- Persistance du canal artériel (PCA)
- Autres : fistule aorto-pulmonaire, fistule coronaro-ventriculaire.

1.4.1.2- Cardiopathies avec shunt droite-gauche

a) Shunt droite-gauche exclusif

- Tétralogie de Fallot associant sténose pulmonaire, hypertrophie ventriculaire droite (HVD), une CIV, et une aorte à cheval sur le septum interventriculaire ;
- Trilogie de Fallot constituée d'une CIA, une sténose orificielle pulmonaire, une HVD ;
- Atrésie tricuspidienne
- Anomalie d'Ebstein : la valve tricuspide est déplacée à un degré variable vers l'intérieur de VD ; la partie du VD se trouvant en amont est amincie et forme une chambre commune avec l'oreillette. Le tissu vasculaire tricuspide est redondant et adhérent à la paroi ventriculaire droite [16].
- Syndrome d'Eisenmenger

b) Shunt bidirectionnel

- Transposition des gros vaisseaux
- ventricule unique.

1.4.1.3- Cardiopathies par obstacle

Elles sont responsables soit d'une gêne à l'éjection ventriculaire, soit d'un obstacle à l'écoulement du retour veineux [10].

- Sténose aortique valvulaire, sous valvulaire ou supra valvulaire
- Coarctation de l'aorte
- Sténose pulmonaire
- Cœur tri-atrial
- Sténoses des veines pulmonaires
- Retrécissement tricuspidien congénital
- Retrécissement mitrale congénitale
- Maladie d'Ebstein sans défaut septal.

1.4.1.4- Cardiomyopathies

Elles correspondent aux maladies du myocarde ventriculaire avec différentes formes anatomiques : dilatée, hypertrophique, non compactée ; fonctionnelles ; hypokinétique avec dysfonctionnement systolique ou restrictive ou dysfonctionnement diastolique [13].

1.4.1.5- Autres anomalies

- malpositions cardiaques
- anomalies des coronaires
- anomalies des arcs aortiques.

1.5- Facteurs étiologies

Les causes des cardiopathies congénitales restent obscures dans la plupart des cas. La tendance qui prévaut actuellement est de considérer qu'environ 90 % des malformations cardiaques sont le résultat de la combinaison de prédispositions génétiques et de facteurs d'environnement.

1.5.1- Les aberrations chromosomiques

Les anomalies chromosomiques sont 100 fois plus fréquentes dans les cardiopathies congénitales que chez les patients indemnes de cardiopathies. Si l'on considère l'ensemble des enfants atteints d'anomalies chromosomiques, la proportion des malformations cardiaques est de 33 % ; Et les anomalies chromosomiques les plus fréquentes sont la trisomie 21, la trisomie 13, la trisomie 18 [40 ; 30].

La fréquence et le type de cardiopathie varient en fonction de la nature de l'aberration. Nous avons par exemple certaines anomalies cytogénétiques qui sont recherchées théoriquement de façon ciblées en fonction du type de cardiopathie congénitale : La recherche d'une délétion du chromosome 22q11 est proposée dans les cardiopathies de type conotruncal ou les anomalies des arcs aortiques,

certaines centres proposent la recherche de la délétion 8p23 dans les canaux atrio-ventriculaires [40].

Les malformations le plus souvent associées à une anomalie chromosomique incluent la tétralogie de Fallot, hypoplasie du cœur gauche, canal atrio-ventriculaire et ventricule droit à double sortie. Et celles rarement associées à une anomalie chromosomique incluent transposition des gros vaisseaux et atrésie tricuspide [40].

Ainsi donc on retrouve une CC dans 40% des trisomies 21 avec au premier plan le CAV complet, une CC est présente dans 80% des cas de trisomie 13 ou syndrome de Patau, on note près de 95% de cas de CC dans la trisomie 18 ou syndrome d'Edwards (CIV, tétralogie de fallot, dysplasie valvulaire, bicuspidie). Les autres syndromes tels que le syndrome de turner présente 80% des cas de CC avec plus fréquemment l'hypoplasie du cœur gauche, bicuspidie aortique, coarctations de l'aorte, et la dissection aortique [40].

1.5.2- Affections géniques

Les malformations cardiaques relevant d'affections monogéniques à transmission mendélienne autosomique ou gonosomique, représentent environ 3% des cardiopathies. Il apparaît fondamental de les reconnaître en raison de leur risque de récurrence (annexe 1) [30].

1.5.3- Facteurs environnementaux

C'est dans les 2 premiers mois de la gestation que leur action serait susceptible d'entraîner une malformation.

Virus

La rubéole congénitale peut provoquer une persistance du canal artériel, une sténose pulmonaire, une CIA ou une CIV. Sa fréquence est en nette diminution

avec les campagnes de vaccination. Le rôle tératogène d'autres virus (Cytomégalo­virus, Coxsackie) est vraisemblable mais non démontré.

Toxiques

Un certain nombre de substances sont tératogènes si elles sont administrées pendant les premières semaines de la grossesse : antiépileptiques (hydantoïne), triméthadione, isotrétinoïne, lithium.

Le rôle des oestroprogestatifs est discuté. Le syndrome d'alcoolisme foetal (dysmorphie, retard mental...) comporte dans 30 % des cas une cardiopathie [52].

Affections maternelles

Le diabète maternel, Le lupus érythémateux disséminé et les syndromes lupiques peuvent être responsables de troubles de conduction intracardiaque ou d'atteinte myocardique.

Les patientes atteintes de phénylcétonurie doivent se soumettre, avant la conception, à un régime pauvre en phénylalanine. En effet, la phénylcétonurie augmente le risque de survenue des cardiopathies congénitales notamment la tétralogie de Fallot, les CIV, et la persistance du canal artériel [22].

1.6- Description clinique et paraclinique

On distingue 2 groupes de cardiopathies du point de vue physiopathologique : les cardiopathies congénitales cyanogènes et non cyanogènes

1.6.1- Cardiopathies congénitales non cyanogènes

1.6.1.1- Canal atrio-ventriculaire (CAV)

C'est l'anomalie cardiaque la plus fréquente et la plus caractéristique chez l'enfant trisomique 21. Elle représente 54% avec 45% de formes complètes.

a) Définition

C'est une cardiopathie complexe qui associe dans sa forme complète

- Une communication interventriculaire « d'admission »
- Une communication interauriculaire dite « ostium primum » et située à la partie basse de la cloison entre les deux oreillettes
- Une fente de la grande valve mitrale et un seul anneau atrio-ventriculaire, au lieu de deux

Certaines formes incomplètes peuvent se limiter à une communication interauriculaire *ostium primum* et une fente mitrale.

Il existe 3 formes :

- la forme partielle : associe CIA type *ostium primum* et une fente de la grande valve mitrale
- forme intermédiaire associe une CIA type *ostium primum*, une fente mitrale et une fente de la valve septale tricuspide
- forme complète la plus fréquente de la T21 avec fente continue mitro-tricuspidienne, hémivalves mitro-tricuspidiennes supérieure et inférieure d'où la CIV en continuité avec la CIA.

Le plus grave des shunts gauche-droite. Il associe une CIA basse type *ostium primum* et une communication interventriculaire, réalisant ainsi un large défaut, associé à des anomalies des valves mitrale et tricuspide [15].

b) Clinique

➤ CAV complet :

Le nouveau-né peut être asymptomatique à la naissance, parfois cyanosé.

Les signes d'insuffisance cardiaque globale apparaissent vers 4 à 6 semaines.

Le syndrome d'Eisenmenger est le plus souvent tardif mais peut aussi être précoce ; B2 fort et isolé dû à une hypertension pulmonaire; un souffle

systolique de grade 3 à 4/6; et parfois un souffle systolique à l'apex et au bord sternal gauche [41].

➤ **CAV partiel :**

- CDD :

- fortuit par un souffle isolé d'insuffisance mitrale ou de CIA
- parfois par la fatigabilité, une dyspnée d'effort, des infections broncho-pulmonaires à répétition.

- Examen

L'auscultation note un dédoublement large du B₂ et un souffle mésosystolique audible au foyer pulmonaire.

Un roulement mésodiastolique peut être présent dans la partie inférieure du sternum gauche lorsque le shunt auriculaire est important [25,26].

Une fissure de la valvule auriculoventriculaire gauche produit un souffle holosystolique apical d'insuffisance mitrale (semblable aux signes de la communication interauriculaire de type ostium secundum) [1].

c) Paraclinique

➤ Radio thorax de face : Cardiomégalie avec dilatation de l'oreillette droite, dilatation biventriculaire, distension du tronc de l'artère pulmonaire et hyper vascularisation pulmonaire.

➤ L'ECG dans le

- ✓ CAV complet révèle une déviation gauche de l'axe de QRS, souvent un bloc auriculoventriculaire de 1er degré, une hypertrophie ventriculaire gauche ou droite ou combinée, une hypertrophie possible de l'oreillette droite et un bloc de branche droite.

- ✓ CAV partiel : déviation axiale gauche du QRS moins marquée, les signes de surcharge VG sont fonction de l'importance de la fuite mitrale [41].
- L'échocardiographie en bidimensionnelle avec Doppler couleur confirme le diagnostic et peut procurer d'importantes informations anatomiques et hémodynamiques.
Recherche les anomalies associées et apprécie le retentissement hémodynamique : évaluation de la surcharge des ventricules, degré d'HTAP, rapports des débits pulmonaires et systémiques [15].

I.6.1.2- Communication interauriculaire (CIA)

a) Définition

C'est un défaut septal de la cloison auriculaire responsable d'un shunt gauche-droit.

On distingue plusieurs types anatomiques :

- CIA ostium secundum ou « central »,
- CIA ostium primum à la partie basse de la cloison
- CIA en haut près de la VCS « sinus venosus »,

CIA bas située près de la VCI et de la valvule d'Eustache [45 ; 50].

b) Clinique

- CDD :
 - Peut être asymptomatique à la naissance et pendant les premiers mois de vie.
 - Devant des signes surtout en cas de CIA large tels qu'un retard staturo-pondéral, difficultés à la tétée et infections respiratoires à répétition.

- C'est le plus souvent la présence d'un souffle ou la découverte d'une cardiomégalie à la radiographie du thorax qui amène au diagnostic.
- Signes fonctionnels : dyspnée d'effort, toux.
- Signes physiques : un souffle mésosystolique au foyer pulmonaire d'intensité 2/6^e et parfois 3/6^e, dédoublement fixe et large de B2 au foyer pulmonaire et roulement diastolique tricuspideen.

c) Paraclinique

- Radiographie du thorax de face :
Montre une cardiomégalie avec l'arc moyen gauche convexe du fait de la dilatation de l'artère pulmonaire et ses branches, hypervascularisation pulmonaire.
- ECG :
Montre un axe du QRS droit, un bloc de branche droit incomplet, une hypertrophie ventriculaire droite (HVD) diastolique.
- Echocardiographie doppler:
Montre des signes indirects de surcharge du ventricule droit, mouvement septal paradoxal, visualise et mesure la CIA. Enregistre le flux à travers la CIA avec calcul du débit du shunt.
- Cathétérisme cardiaque : fait la preuve de la communication, du shunt gauche-droit, recherche des malformations associées [50].

I.6.1.3- Communication interventriculaire

a) Définition

C'est un défaut du septum interventriculaire responsable d'un shunt gauche-droit.

b) Classification

Sur le plan anatomique on distingue :

- CIV perimembraneuse (plus fréquente)

- CIV trabéculée moyenne
- CIV du septum d'admission
- CIV infundibulaire [51].

Outre leur classification anatomique, les CIV sont aussi réparties en fonction de leur impact hémodynamique en 4 types :

- Type I : CIV restrictive de petite taille (maladie de Roger) ; $Q_p/Q_s < 1.5$, rapport PAP/PAS < 0.3 , rapport RAP/RAS < 0.3 ;
- Type IIa : CIV restrictive large (shunt important) ; $Q_p/Q_s > 2$, rapport PAP/PAS 0.3-0.7, rapport RAP/RAS 0.3-0.5 ;
- Type IIb : CIV non restrictive large ; $Q_p/Q_s > 2$, rapport PAP/PAS 0.7-1, rapport RAP/RAS 0.5-0.8 ;
- Type III : Syndrome d'Eisenmenger (CIV non restrictive large) ; $Q_p/Q_s < 1$, rapport PAP/PAS ≥ 1 , rapport RAP/RAS ≥ 1 ;
- Type IV : CIV à poumons protégés (CIV avec sténose pulmonaire) ; $Q_p/Q_s > 2$, rapport PAP/PAS < 0.6 , rapport RAP/RAS < 0.3 , gradient VD-AP > 25 mmHg [41].

c) Formes cliniques

A- CIV type I ou maladie de Roger

➤ Clinique :

- Signes fonctionnels : asymptomatique
- Auscultation : Souffle holosystolique de régurgitation maximum dans la région mésocardiaque (4^e espace intercostal) rude, intense et frémissant, irradiant en rayons de roue entre 4 et 6/6^e, B2 est normal au foyer pulmonaire.

➤ Paraclinique :

- Radio thorax de face et ECG normaux

- Echocardiogramme
Défaut septal avec petit anévrysme qui bombe le VD.
- Cathétérisme : shunt minime [1 ; 10].

B- CIV type IIa

➤ Clinique :

- CDD : fatigue à la tête, stagnation pondérale, difficultés respiratoire, infections pulmonaires à répétition.
- Examen clinique :
 - signes fonctionnels et généraux: tachypnée, toux, sueurs, œdème périphérique.
 - Auscultation : souffle holosystolique intense, mésocardiaque, associé à un souffle d'éjection pulmonaire, dédoublement de B2 et roulement diastolique d'hyperdébit mitral.

➤ Paraclinique

- Radiographie : cardiomégalie et hypervascularisation pulmonaire.
- ECG : HVG avec onde Q profondes en V5 V6 et ondes T de surcharge diastolique, hypertrophie auriculaire gauche.
- Echo-doppler cardiaque : visualise la dilatation des cavités droites et le shunt, précise la pression pulmonaire, évalue le débit.
- Cathétérisme : précise l'importance du shunt mais surtout l'existence d'une HTAP modérée qui reste inférieur à 70% de la pression systémique.

C- CIV avec HTAP importante (type IIb et III)

➤ Clinique :

- Signes fonctionnels : polypnée, cyanose à l'effort, infections pulmonaires, insuffisance cardiaques, déformation thoracique, retard staturo-pondéral.
- Auscultation : Eclat de B2 au foyer pulmonaire.

➤ Paraclinique :

- Radiothorax de face : hyper aération pulmonaire aux hiles
- Echocardiogramme : Grande HVD
- Cathétérisme : HTAP très élevée.

D- CIV à poumons protégés (type IV)

Ici la sténose pulmonaire empêche la constitution d'une HTAP.

➤ Clinique :

Souffle d'éjection au foyer pulmonaire avec B2 Pulmonaire normal ou diminué.

➤ Paraclinique :

- Radiothorax de face et ECG : grande HVD et surcharge systolique.
- Echocrardiogramme et doppler : montre la CIV, l'HVD et une sténose pulmonaire.
- Cathétérisme et angiographie : shunt et gradient avec sténose infundibulaire ou valvulaire pulmonaire supérieur à 25 mmhg [10].

I.6.1.4- Persistance du Canal artériel

a) Définition

Le canal artériel est un des dispositifs de la circulation sanguine fœtale, il joint l'aorte et l'artère pulmonaire [31].

b) Condition pathologique

À la naissance, le canal artériel persistant se transforme en un shunt artério-veineux laissant passer du sang de l'aorte vers l'artère pulmonaire. Il n'y a donc pas de cyanose puisque le sang reste correctement oxygéné, mais le travail du cœur gauche devient important. La symptomatologie est variable en fonction de l'importance de ce shunt donc du calibre du canal artériel [41].

c) Signes cliniques

- **CDD** : retard staturo-pondéral, infections pulmonaires à répétition, fatiguabilité insuffisance cardiaque vers 2-3 mois ; Chez le prématuré : signes d'insuffisance cardiaque avec apnées Signes d'entérocolite ulcéro-nécrosante.
- **Auscultation** : souffle haut situé, dans le 2ème espace intercostal gauche sous la clavicule, pouvant irradier vers le bas. Ce souffle est continu, systolo-diastolique, d'intensité variable, parfois frémissant, de timbre grave ("tunnellaire") ou doux. Hyperpulsatilité artérielle périphérique et pulmonaire [48 ; 15].
- Après plusieurs mois d'évolution, il peut s'installer une hypertension artérielle pulmonaire limitant ainsi le passage de l'aorte vers l'artère pulmonaire. Ce shunt peut aussi s'inverser et laisser apparaître une cyanose puisque le sang passe moins dans le système circulatoire pulmonaire [29].

d) Paraclinique

- **Radio thorax de face** : normal si shunt de petit calibre. S'il est important il montre une dilatation de l'oreillette gauche, du ventricule gauche, de l'aorte ascendante et une augmentation de la vascularisation pulmonaire;
- **l'ECG** : normal si shunt de petit calibre et s'il est important il peut révéler une hypertrophie du ventricule gauche [41].
- **Echocardiogramme Doppler** : il affirme le diagnostic en visualisant directement le CA dans une coupe parasternale gauche petit axe modifiée, et en visualisant le flux du CA au Doppler couleur. Le flux de CA est continu, systolo-diastolique au Doppler ; Il existe une dilatation de l'artère pulmonaire et des cavités cardiaques gauches si le shunt est large. Les pressions droites peuvent être normales ou modérément élevées

- **Le cathétérisme peut confirmer le diagnostic par :** le trajet du cathéter, qui s'engage dans l'aorte descendante à partir de l'artère pulmonaire, à travers le CA [15].

I.6.1.5- Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)

a) Définition

C'est l'ensemble des malformations congénitales du cœur intéressant les anomalies de connexion des veines pulmonaires à l'oreillette gauche [47].

Plusieurs types : retour veineux pulmonaire total bloqué et non bloqué ; retour veineux partiel, syndrome de cimenterre

b) Clinique et paraclinique:

➤ ***Retour veineux total non bloqué***

Clinique : retard pondéral modéré, insuffisance cardiaque d'installation progressive, cyanose modérée (saturation autour de 85%).

Paraclinique :

- radiographie thorax de face cardiomégalie et hypervascularisation pulmonaire ;
- Echographie dilatation des cavités droites, HTAP modérée, shunt droite-gauche par CIA ;

➤ **Retour veineux total bloqué**

Clinique : détresse respiratoire sévère à la naissance ; cyanose sévère (saO_2 inf 75%), réfractaire, insuffisance cardiaque et défaillance hémodynamique.

Paraclinique :

- radiographie thorax de face : cardiomégalie modérée ou absente, aspect du poumon en verre dépoli.

- Echographie : HTAP majeure, shunt droite-gauche par CIA.

➤ ***Retour veineux partiel***

Clinique : bien toléré, sémiologie semblable à celle de la CIA.

Paraclinique :

- Radio thorax de face : saillie arc moyen, hypervascularisation sélective.
- Echographie cardiaque : CIA, surcharge diastolique du VD.

➤ ***Syndrome de cimenterre*** : RVPA poumon droit dans la VCI ; hypoplasie du poumon droit, dextrorotation du cœur, séquestration du poumon droit.

Clinique : tableau clinique variable, découverte parfois tardive avec pneumopathies à répétition, signes d'insuffisance cardiaque et HTAP [34].

1.6.2- Cardiopathie par obstacle

1.6.2.1- Coarctation de l'aorte

a) Définition

La coarctation l'aorte est un rétrécissement siégeant dans la très grande majorité des cas sur l'isthme aortique ; à la jonction de l'aorte horizontale et de l'aorte descendante, en aval de l'implantation de la sous-clavière gauche, au niveau du ligament artériel. Ce rétrécissement gêne le passage du sang vers la partie inférieure du corps.

b) Clinique

Abolition des pouls fémoraux chez le nouveau-né, souffle parasternale gauche irradiant dans le dos, hypertension artérielle aux membres supérieurs.

c) Paraclinique

- Radiographie thoracique : double genou aortique, encoches costales
- Echographie par voie supra sternale permet de visualiser la coarctation

- Angiocardiographie : montre le type anatomique, la situation de la sténose par rapport à la sous-clavière gauche, le diamètre aortique sur et sous-sternal [46].

I.6.2.2- Sténose pulmonaire

a) Définition

Fusion commissurale complète ou partielle des valvules sigmoïdes, les feuillets valvulaires peuvent être dysplasique et épais. Une hypertrophie réactionnelle du VD apparaît pouvant entraîner un rétrécissement sous pulmonaire.

2 types : sténose supravalvulaire pulmonaire et périphérique, sténose sous-valvulaire pulmonaire.

b) Clinique

- CDD : cyanose dès la naissance, plus tard signes d'insuffisance cardiaque [47].
- Examen physique : Souffle Systolique 3 à 4/6e au foyer pulmonaire rude, intense et frémissant irradiant vers le dos, parfois diminution de B2 témoignant d'une sténose serrée [48 ; 47].
 - En cas de sténose supravalvulaire pulmonaire et périphérique : cyanose si forme diffuse, souffle systolique continue doux siégeant à la base et irradiant vers le dos et les aisselles [53].
 - Si sténose sous-valvulaire pulmonaire : bien tolérée le souvent ou se manifeste par un souffle systolique éjectionnel intense au bord gauche du sternum, irradiant vers les deux champs pulmonaires [47].

c) Paraclinique

- Radio : cardiomégalie, hypeclarté pulmonaire, arc moyen gauche convexe.
- ECG : hypertrophie ventriculaire droite isolée

- Echocoeur et doppler : confirme la sténose et évalue le degré avec gradient transvalvulaire élevé [45 ; 22].

1.6.2.3- Sténose ou rétrécissement aortique

a) Définition

C'est une valvulopathie consistant en la diminution de diamètre de l'orifice de sortie du ventricule gauche du cœur [47].

b) Clinique

- Souffle systolique rude, intense proto-mésosystolique, maximum au foyer aortique et irradiant vers les vaisseaux du cou [47].

c) Paraclinique

- ECG : hypertrophie ventriculaire gauche
- Echocardiographie Doppler : affirme le diagnostic en montrant un aspect en dôme systolique des sigmoïdes aortiques, hypertrophie ventricule gauche et apprécie la fonction du ventricule gauche et le gradient de sténose qui est souvent élevé [47 ; 34].

1.6.3- Cardiopathies congénitales cyanogènes

1.6.3.1- La tétralogie de fallot

a) Définition

La tétralogie de Fallot est une cardiopathie congénitale cyanogène caractérisée par quatre anomalies anatomiques: une sténose infundibulaire sous pulmonaire, une CIV large périmembraneuse non restrictive, une hypertrophie du ventricule droit (HVD), et une dextroposition aortique qui est à cheval sur le septum interventriculaire.

Elle est responsable d'un shunt droit-gauche en fonction du degré de la sténose, l'aggravation de ce shunt peut entraîner un malaise anoxique [30].

b) Clinique

CDD : souffle cardiaque chez le nouveau-né en salle de naissance, cyanose progressive aux pleurs, et fonction de l'intensité de la sténose, malaise anoxique.

➤ Signes cliniques :

- Interrogatoire : ATCD perinatal (maternels, fœtaux), consanguinité, cardiopathie de la famille, maladie héréditaire
- Examen physique :

La cyanose : habituellement, elle est retardée de plusieurs semaines, apparaissant vers le deuxième mois de vie, et n'est observée au début que lors des efforts, le froid ou des colères. Au repos, elle reste très modérée et ne peut être détectée que par un observateur averti. Elle s'accroît peu à peu, s'accompagnant progressivement de fatigue.

Dyspnée d'effort calmée par l'accroupissement (squatting), hypocratisme digital. Malaise anoxique et retard staturo-pondérale.

Auscultation : souffle de sténose pulmonaire 3-4/6^e au bord gauche, B1 normal et B2 fort souvent unique.

c) Paraclinique

- Radio thorax face : cœur « en sabot » avec arc moyen concave en « coup de hache » et pointe surélevée, hypovascularisation pulmonaire
- ECG : Hypertrophie Ventriculaire Droite importante avec surcharge systolique
- Echocardiogramme: aorte à cheval sur le septum inter-ventriculaire, sténose pulmonaire
- Cathétérisme et angiographie : élévation de la pression intraventriculaire droite, gradient infundibulaire et valvulaire pulmonaire, désaturation. Précisent l'état de la voie pulmonaire et des branches [30 ; 10].

1.6.3.2- Ventricule unique

a) Définition

Le ventricule unique ou cœur univentriculaire est une cardiopathie rare dans laquelle une seule cavité ventriculaire est individualisable. Celle-ci est de morphologie gauche dans 70 % des cas.

L'entrée dans cette cavité unique se fait soit à travers deux valves auriculo-ventriculaires, soit à travers une seule qui peut être tricuspide ou mitrale ; les gros vaisseaux peuvent être normalement posés ou transposés [30].

Trois types anatomiques: atrésie tricuspide, VU gauche à double entrée, hypoplasie du cœur gauche [35].

b) Clinique

Les obstacles à l'éjection du ventricule unique vers l'un des vaisseaux conditionnent la symptomatologie clinique [15].

- VU avec retrecissement pulmonaire : cyanose dès la naissance avec souffle de sténose pulmonaire
- VU sans retrecissement pulmonaire : asymptomatiques les premiers jours.

Plus tard polypnée, sueurs à la têtée, cyanose par diminution des résistances pulmonaires et fermeture du canal artériel. Signes de coarctation de l'aorte si associée avec HTAP [23].

1.6.6.3- Tronc artériel commun

a) Définition

Anomalie cardiovasculaire congénitale conotroncale peu fréquente, caractérisée par l'émergence de la base du cœur d'un tronc artériel unique au-dessus d'une valve artérielle unique. Les artères pulmonaires naissent du tronc artériel commun en aval des artères coronaires et en amont de la première branche

brachiocéphalique de l'arche aortique. Le tronc artériel commun chevauche, en général, une large communication interventriculaire [42].

Quatre types anatomiques : type I (présence d'un TAP), type II (branches naissant séparément), type III (APG de l'Ao descendante), type IV (I + IAo) [42].

b) Clinique

CDD : tachypnée, tachycardie, transpirations excessives, troubles alimentaires

Examen physique : Cyanose, plus sévère en cas de sténose ou d'hypoplasie des branches pulmonaires, Souffle systolique [42].

Insuffisance cardiaque avec HTAP, accompagnant les situations d'hyperflot pulmonaire, favorisée par les lésions de sténose et de fuite valvulaires [30].

1.6.3.4- Transposition des gros vaisseaux (TGV)

a) Définition

Encore appelée discordance veino-artérielle, se caractérise par la malposition des vaisseaux de la base du cœur tel que à l'inverse du cœur normal, l'aorte est issue du ventricule droit et l'artère pulmonaire du ventricule gauche.

L'aorte naît du VD et l'artère pulmonaire naît du VG. Les circulations systémique et pulmonaire fonctionnent en parallèle, et pour que la malformation soit viable il faut une communication entre les deux circulations : foramen ovale perméable, canal artériel et CIV [30].

b) Cliniques

TGV simple : Cyanose dès la naissance, intense, isolée, réfractaire à l'oxygène sans anomalie auscultatoire [42].

TGV avec CIV : cyanose discrète avec souffle systolique évoquant un CIV [34].

TGV avec sténose pulmonaire et CIV : le tableau clinique est semblable à celui d'une tétralogie de Fallot [34].

c) Paraclinique

L'échocardiogramme fait le diagnostic, confirmé par le cathétérisme et l'angiographie

1.7- Traitement des cardiopathies congénitales

1.7.1- Buts

- Améliorer le confort du malade
- Restituer une fonction cardiaque proche de la normale
- Prévenir et traiter les complications

1.7.2- Moyens

➤ Régime alimentaire :

Le régime alimentaire doit être hypercalorique (150 cal/kg/jr ou plus chez le nourrisson) ; l'alimentation lactée ne permettant pas de véritable restriction hydrosodée chez le nourrisson, les repas seront fractionnés d'où des contraintes familiales ; l'hospitalisation pour l'alimentation entérale continue ou gavages discontinus sera réservée aux échecs.

➤ Les prostaglandines

L'efficacité des prostaglandines sur le maintien de la perméabilité ductale est maintenant bien établie, et a complètement bouleversé le pronostic immédiat de toutes les cardiopathies où la survie est étroitement liée à un débit minimum de sang dans le canal artériel. Elles permettent la prise en charge médicale avant, durant et parfois après la chirurgie palliative ou corrective, chez des enfants souffrant d'une cardiopathie ducto-dépendante cyanosante et dans tous les cas où l'état circulatoire est altéré.

Elles permettent d'augmenter la circulation systémique chez des enfants présentant une interruption de la crosse aortique ou une coarctation.

➤ **Traitement médical de l'insuffisance cardiaque**

▪ ***Digitaliques***

Ils constituent la base du traitement : Digoxine per os ou IV à la posologie de 7 à 15 µg/kg/j répartis en 2 à 3 administrations quotidiennes, adaptée selon l'âge et les dosages sanguins résiduels de la digoxinémie, pour obtenir un taux thérapeutique efficace entre 1 et 2,5 ng/ml, le seuil toxique débutant entre 3 et 5 ng/ml.

L'utilisation d'amines pressives telles que la dopamine, la dobutamine, voire l'adrénaline ou d'inhibiteurs de la phosphodiesterase comme l'énoximone et l'amrinone, est réservée aux formes sévères dans le cadre hospitalier.

▪ **Diurétiques :**

Utilisés très fréquemment pour réduire la précharge ventriculaire et la congestion veineuse pulmonaire : le furosémide à la posologie de 1 à 2 mg/kg/jr per os ou IV lente selon l'urgence, d'action rapide, et la spirinolactone entre 3 et 5 mg/kg/j per os.

La diurèse et le poids de l'enfant doivent être surveillés, ainsi que le bilan hydroélectrolytique (risque d'hypokaliémie et d'hyponatrémie avec alcalose métabolique), pour adapter la posologie.

▪ ***Inhibiteurs de l'enzyme de conversion***

Ils diminuent la postcharge et le volume télésystolique ventriculaires, la fraction de régurgitation des fuites valvulaires, et les résistances vasculaires notamment pulmonaires ; ils sont employés en cas d'insuffisance cardiaque surtout compliquée d'HTAP et de fuites valvulaires.

La posologie du captopril varie de 0,5 à 2 mg/kg/j, fractionnée en 2 à 3 prises orales quotidiennes, et il faut rechercher en début de traitement l'apparition d'une hypotension artérielle ou d'une insuffisance rénale biologique avec hyperkaliémie.

➤ *Traitement d'urgence du malaise anoxique*

Le produit le plus communément utilisé est le propranolol par voie intraveineuse à la dose de 1mg par injection. L'effet est rapide et spectaculaire.

➤ *Cathétérisme interventionnel*

Le cathétérisme interventionnel consiste à réaliser un acte thérapeutique palliatif ou curatif au cours d'un cathétérisme cardiaque, artériel ou veineux. Cet acte peut être effectué à tout âge, aussi bien chez le nouveau-né que chez l'adolescent atteints d'une cardiopathie congénitale : création de communication interauriculaire, dilation de valvules intercardiaques, de sténose artérielle ou veineuse, implantation d'endoprothèse, fermeture d'un canal artériel, d'une communication interauriculaire, d'une communication interventriculaire, embolisation des vaisseaux systémiques artériels ou veineux, occlusion de fistules artério-veineuse périphérique coronarocardiaque.

➤ *Traitement chirurgical*

Il nécessite un inventaire complet et une compréhension physiopathologique parfaite des anomalies ; il a pour but de reconstituer dans la mesure du possible une physiologie cardiaque normale. Les principes chirurgicaux sont les suivants :

Procédés palliatifs transitoires, indiqués dans l'attente d'un traitement plus définitif, et notamment chez le jeune enfant : anastomose de Blalock Taussig en cas d'hypoperfusion pulmonaire, cerclage de l'artère pulmonaire pour limiter l'HTAP, résection chirurgicale de la cloison auriculaire (Blalock-Hanlon).

Réparations palliatives à visée « fonctionnelle », sans reconstitution automatique cardiaque : intervention de Fontan, dérivations cavo-pulmonaires partielle ou totale, indiquée surtout dans l'atrésie tricuspide et le ventricule unique, ou d'autres anomalies complexes ; le pronostic à long terme est aléatoire ;

Correction anatomique complète : exemple de la détransposition artérielle ;

Procédés de substitution : la transplantation cardiaque qui s'est imposée comme traitement de l'insuffisance cardiaque réfractaire au traitement médical, la transplantation cardio-pulmonaire.

1.7.3- Indications

Le traitement médical est de mise devant l'insuffisance cardiaque et les malaises anoxiques.

L'indication d'un traitement chirurgical est fondée soit sur la sévérité des symptômes, soit sur la connaissance que nous avons de l'évolution spontanée de ces cardiopathies.

1.7.4- Prévention des complications

La survenue chez le nourrisson de viroses respiratoires, dominées par les bronchiolites aiguës virales à VRS, est souvent mal tolérée en raison des poussées d'HTAP, nécessitant une hospitalisation pour oxygénothérapie ou ventilation artificielle, kinésithérapie respiratoire, nutrition parentérale. L'éviction des collectivités (crèches) est souhaitable puisque la vaccination n'est pas encore possible.

La prophylaxie de l'endocardite d'Osler consiste à administrer une antibiothérapie systématique, amoxicilline ou macrolides, en cas d'infection bactérienne, de soins dentaires sanglants ou de détartrage dentaire [3].

2- LA TRISOMIE 21

2.1- Définition

La Trisomie 21 (ou syndrome de Down pour les Anglo-saxons) est une anomalie congénitale d'origine chromosomique qui se caractérise dans 95 % des cas par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire d'où le nom de Trisomie 21 libre [33].

2.2- Classification

On distingue trois types selon l'aspect génétique :

2.2.1- Trisomie 21 libre

(95% des cas de trisomie 21) est due à la présence d'un troisième chromosome 21 dans les cellules du patient [33 ; 20].

47,XY,+21 47,XX,+21

2.2.2- Trisomie Mosaïque

Dans environ 1 % des cas, la Trisomie 21 est en mosaïque. L'enfant a une double population cellulaire : l'une normale à 46 chromosomes et l'autre avec 47 chromosomes [31].

2.2.3- Trisomie par translocation

Dans 4 % des cas, la trisomie est secondaire à une translocation : le chromosome 21 supplémentaire étant attaché à un autre chromosome 13 ou 14, parfois un autre 21. Dans ces cas, un parent peut être porteur d'une translocation équilibrée. (possible transmission héréditaire) [33].

C'est une translocation robertsonienne dans 95% des cas

-60% = translocation entre les grands acrocentriques (chromosomes 13, 14, 15) et le chromosome 21. Deux fois sur trois, il s'agit d'une translocation (14;21).

Dans 50% c'est une translocation de novo. Exemple de caryotype : 46 XY, der(14;21)(q10;q10),+21

-40% = translocation entre les petits acrocentriques (chromosomes 21, 22) et le chromosome 21. Dans 80% des cas, il s'agit d'une translocation (21 ; 21). Dans 95% des cas c'est une translocation de novo. Exemple de caryotype : 46 XY, der(21)(21;21)(q10;q10),+21 .

Exceptionnellement c'est une trisomie 21 partielle résultant de la mal ségrégation d'une translocation réciproque présente chez un des parents et impliquant le chromosome 21 ou d'une aneusomie de recombinaison d'une inversion du 21 présente chez un des parents [20].

2.3- Epidémiologie

2.3.1- Descriptive

Première aberration chromosomique mise en évidence chez l'homme en 1959 par Gauthier, Lejeune et Turpin.

C'est la plus fréquente des anomalies chromosomiques : 1,5 à 1,8 % des naissances vivantes, soit 1 enfant sur 700. Cette fréquence est constante quel que soit le groupe ethnique ou socio-économique considéré avec un sex ratio de 3/1 en faveur des garçons [9].

Ce chiffre n'est plus d'actualité dans les pays où le dépistage et le diagnostic prénatal a été mis en place faisant diminuer le nombre de naissances de bébé porteur de trisomie 21 : il est plutôt entre 1/1500 et 1/2000 naissances en France. Et on estime qu'en France actuellement, s'il n'y avait pas de diagnostic prénatal, la fréquence serait plutôt de 1/500 naissances, du fait de l'âge plus tardif des grossesses qu'auparavant [20].

2.3.2- Analytique

2.3.2.1- Facteurs de risque (FDR)

-L'âge maternel +++

Le risque augmente de façon exponentielle avec l'âge maternel : 1/2000 à 25 ans, 1/500 à 35 ans, 1/100 à 38 ans, 2/100 à 40 ans

L'âge maternel moyen à la naissance d'un enfant trisomique est de 34,4 ans [9].

-l'existence d'un premier enfant atteint de trisomie 21

Elle augmente le risque de récurrence de 0,3 à 0,4% en cas de trisomie libre et homogène, pour les futures grossesses du couple [8].

-Anomalies chromosomiques chez l'un des 2 parents

Il s'agit surtout d'anomalies de structure telle que : translocation équilibrée, inversion péricentrique d'un chromosome.

- Autres facteurs :

D'autres facteurs favorisant ont été évoqués sans qu'aucune corrélation n'ait pu être démontrée :

Utilisation de contraceptifs ou inducteurs de l'ovulation

Exposition à des radiations, toxiques ou virus [8].

2.4- Diagnostic

2.4.1- Dépistage anténatal

Facteurs favorisant le dépistage anténatal en dehors de l'âge maternel avancé :

- Antécédents d'anomalie chromosomique lors d'une précédente grossesse du couple
- Présence d'une anomalie chromosomique chez un des membres du couple

- La constatation de signes échographiques fait rechercher une aberration chromosomique [20].
- 1er trimestre : épaisseur ou clarté de la nuque augmentée ou hygroma kystique
- 2ème – 3ème trimestres : malformations cardiaques (canal atrio-ventriculaire ++, CIV), digestives (sténose ou atresie duodénale, duplication digestive, atrésie de l'œsophage), rénales, retard de croissance intra-utérin, anomalie de quantité du liquide amniotique, agénésie du corps calleux, absence de visualisation des os propres du nez [20 ; 9].

Un grand nombre de fœtus trisomique 21 n'arrive pas à terme ; il y a 5 fois plus de fœtus trisomiques 21 que de nouveau-nés [9].

Dosage de marqueurs sériques de risque de trisomie 21:

Les marqueurs sériques (MS) du risque de T21 sont des substances dosées dans le sang maternel dont la distribution du dosage est différente selon que le fœtus est T21 ou pas (β HCG et PAPP A3 au premier semestre et β HCG et α FP au deuxième semestre).

Utilisés seuls les MS dépistent environ 60-66 % des fœtus T21, mais ont beaucoup de faux positifs et font proposer une amniocentèse à 1^e grossesse sur 10 à 12 avec seulement dans 1% des cas une T21 [20].

En pratique : On préconise (quand la femme enceinte/le couple décide) la réalisation d'un calcul de risque de T21 à partir des résultats des marqueurs, de la mesure de la clarté de la nuque et de l'âge maternel. Il a en effet été montré que cette stratégie, tout en maintenant le nombre de fœtus T21 détectés (de l'ordre de 85%), diminuait le taux de faux positifs, passant de près de 10% à 5% (dépistage combiné du 1er trimestre).

On parlera de dépistage combiné (mesure nuque T15+ MS T1 et âge maternel) et de dépistage séquentiel (mesure nuque T1 + MS T2 et âge maternel) [20].

2.4.2- Diagnostic Per et postnatal

En Afrique la plupart du temps la trisomie 21 n'est détectée qu'à la naissance avec le phénotype.

2.4.2.1- Clinique

Les signes morphologiques (non spécifiques) les plus fréquents en période néonatale sont :

Aspect général à la naissance:

Cutis marmorata, Hyperlaxité ligamentaire.

Hypotonie

Absence du réflexe de Moro [9].

▪ *Dysmorphie cranio-faciale*

Profil plat

La nuque est plate, le cou court avec un excès de peau latéralement.

Le visage est rond (faciès lunaire), la face est aplatie :

Nez court par hypoplasie des os propres du nez.

Les narines petites et orientées vers l'avant.

Les fentes palpébrales étroites orientées obliquement en haut et en dehors.

Epicanthus, hypertélorisme.

Les yeux sont larmoyants, suite à l'obstruction du canal lacrymal.

Les cils sont rares et courts. Au niveau de l'iris, on observe des tâches de Brushfield, Il existe un strabisme chez un 1/4 des sujets et des cataractes congénitales ou acquises.

Langue protruse, [9]

Oreilles petites et rondes [19].



Image 1 : Faciès d'un enfant trisomique (front proéminent, yeux obliques en haut et en dehors, oreilles bas implantées, aplatissement racine du nez, hypertélorisme, épicanthus, protrusion de la langue, antéversion des narines) [21].

▪ ***Thorax et abdomen***

L'abdomen est distendu, hypotonique

Parfois un diastasis des grands droits, avec hernies ombilicales fréquentes.

Distance inter-mamelonnaire est diminuée.

Les organes génitaux externes sont normaux.

▪ ***Membre et tronc***

La main est petite, large, trapue avec des doigts courts et épais

Les enfants sont de petite taille avec des membres courts (brièveté du segment rhizomélisque).

Hyperlaxité articulaire et cutanée

Brachymésophalangie des 5^o doigts = clinodactylie

Pli palmaire transverse unique

Espacement accru entre orteil I et II et une plante des pieds plissée [20 ; 9].

L'hypotonie évolue mais reste présente toute la vie, participe au retard des acquisitions motrices mais n'en est pas la seule cause.

▪ **Malformations**

Certaines malformations sont plus fréquentes

- Cardiaques (cf cardiopathies congénitales)
- Digestives (10%) : atrésie duodénale, atrésie de l'œsophage, Hirschsprung (megacolon aganglionnaire), pancréas annulaire, atrésie anale, ...
- Urogénitales : malformations banales (reflux vesico-urétéral, syndrome de la jonction, duplications, ...), parfois hypospade.
- Les malformations cérébrales sont possibles mais rares.
- Malformations de l'oreille moyenne et interne

▪ **Développement psychomoteur**

Le retard mental est de degré léger à modéré

Des traits autistiques ou un autisme sont possible.

▪ **Croissance et endocrinologie**

Il y a fréquemment un petit retard de croissance intra utérin, mais modéré, n'appelant pas forcément l'attention en fin de grossesse. Ensuite, la croissance se poursuit généralement entre -2 et -3 DS avec une taille finale d'environ 160 cm chez l'homme et 145 cm chez la femme.

Une obésité ou un surpoids peuvent être présents

Les atteintes thyroïdiennes sont plus fréquentes tout au long de la vie des personnes T21, généralement hypothyroïdie auto-immune, parfois maladie de

Basedow. Le dosage des hormones thyroïdiennes doit être systématique et régulier, sans attendre la survenue de signes cliniques.

Le diabète sucré est également plus fréquent, parfois de type 2, plus souvent insulino-dépendant de type auto-immun.

La puberté a lieu généralement à la période habituelle, la fertilité est diminuée surtout chez l'homme.

▪ **Immunologie et infectiologie**

Risque augmenté d'otites. Elles sont souvent séreuses, favorisées par l'étroitesse de l'oreille moyenne et de la trompe d'Eustache.

Baisse auditive est un risque tout au long de la vie et l'audition doit impérativement être contrôlée régulièrement. Il peut s'agir aussi de surdités de perception.

▪ **Ostéo articulaire**

La laxité articulaire est augmentée, et est le principal facteur des problèmes ostéo-articulaires dans la trisomie 21 (scoliose, la luxation de hanche, le genu valgum, l'instabilité fémoro-patellaire, les pieds plats, et l'hallux valgus ou varus).

▪ **Neurologie**

Le risque d'épilepsie est augmenté, en particulier de syndrome de West chez le nourrisson

▪ **Bucco- dentaire**

Les éruptions dentaires sont souvent retardées et anarchiques, avec perturbation précoce des fonctions orales (suction, mastication, déglutition) existe. L'hypotonie linguale et une bouche plus petite donnent une fausse impression de macroglossie et entraînent un prognathisme relatif.

▪ Digestif :

Le RGO est très fréquent, favorise l'inflammation du carrefour aéro-digestif et les apnées du sommeil, les surinfections bronchiques [51].

2.4.2.2- Paraclinique

Une polyglobulie à la naissance n'est pas rare, elle est transitoire.

Environ 1 à 3% des enfants trisomiques 21 développent avant l'âge de 4 ans une leucémie aiguë mégacaryocytaire (LAM7), et répondent assez bien au traitement chimiothérapique [52].

▪ Caryotypage :

On retrouve souvent

95 % = Trisomie 21 libre 47,XY,+21 47,XX,+21

Le plus souvent homogène, rarement en mosaïque (2% des cas)

5% = Trisomie 21 non libre

- C'est une translocation robertsonienne dans 95% des cas
 - 60% = translocation entre les grands acrocentriques (chromosomes 13, 14, 15) et le chromosome 21. Deux fois sur trois, il s'agit d'une translocation (14;21). Dans 50% c'est une translocation de novo.

Exemple de caryotype : 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21

- 40% = translocation entre les petits acrocentriques (chromosomes 21, 22) et le chromosome 21. Dans 80% des cas, il s'agit d'une translocation (21 ; 21). Dans 95% des cas c'est une translocation de novo.

Exemple de caryotype : 46,XY,der(21)(21;21)(q10;q10),+21

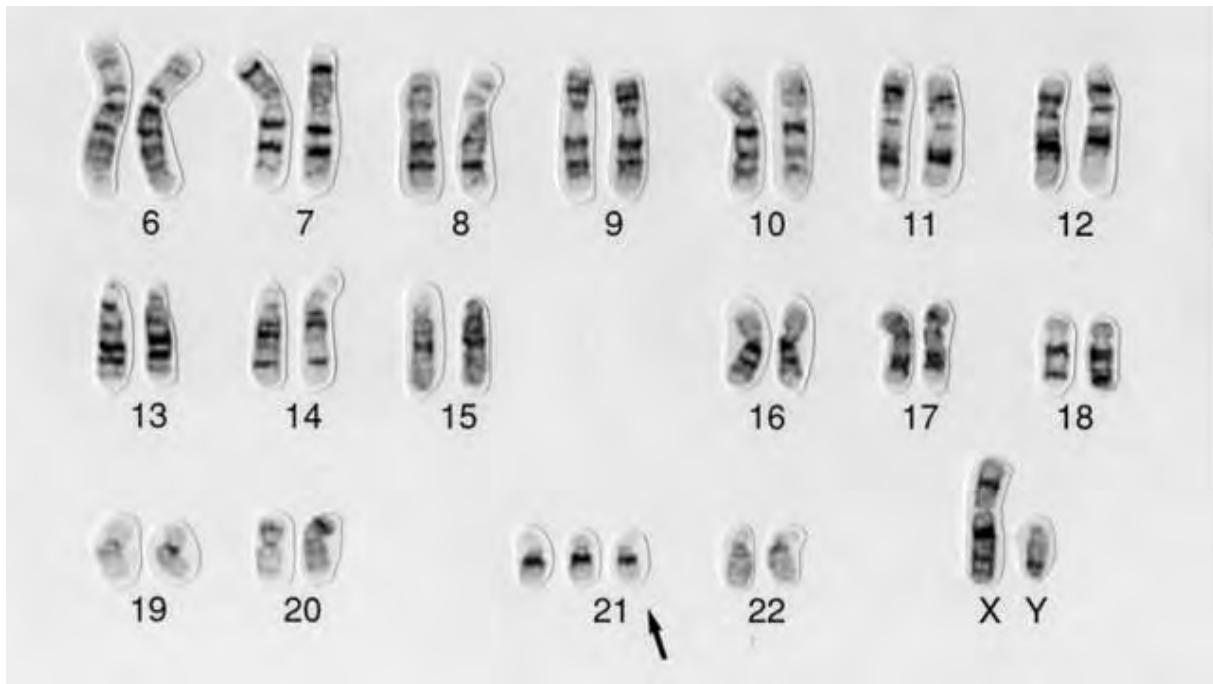


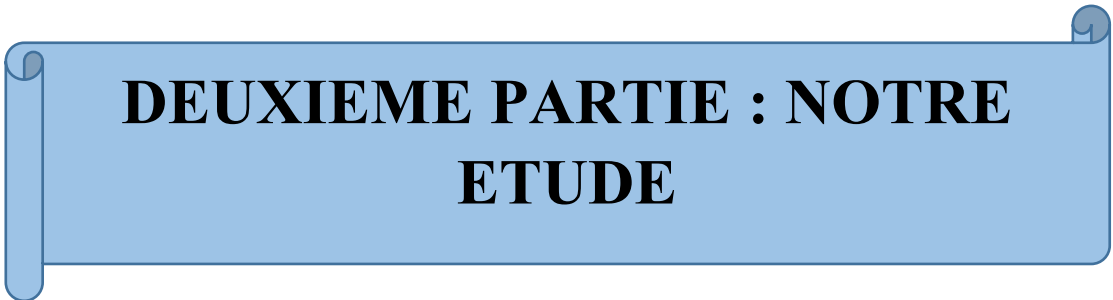
Image 2 : Caryotype trisomie 21 libre [18].

2.5- Prise en charge

La prise en charge précoce (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, aide éducatrice), commence à partir de 3 à 4 mois. Cet accompagnement est à poursuivre, en vue de la meilleure autonomie et insertion sociale possible, en milieu ordinaire.

- Kinésithérapie : l'objectif est d'accompagner l'enfant dans son développement neuromoteur et de prévenir les déficits et anomalies de statique qui apparaissent en l'absence de prise en charge du fait de l'hypotonie et de l'hyperlaxité.
- Psychomotricité : l'objectif est d'aider l'enfant à percevoir et connaître son corps pour ses conduites motrices, mais aussi pour ses conduites expressives.
- Accompagnement orthophonique : l'objectif global de cette éducation précoce est, avant tout, d'accompagner un très jeune enfant dans la mise en place de la communication, sans visée normative, et de l'aider, à exprimer, à son rythme, l'ensemble de ses potentialités.

- Accompagnement psychologique : l'accompagnement psychologique et social de la personne trisomique s'organise autour de deux axes complémentaires [51].



DEUXIEME PARTIE : NOTRE ETUDE

1. PATIENTS ET METHODES

1.1- Cadre de l'étude

1.1.1- Service de pédiatrie

Notre étude a été réalisée au service de pédiatrie de l'Hôpital pour Enfants de Diamniadio (HED) qui est un EPS de niveau 3. L'hôpital a démarré ses activités en Août 2012 avec l'ouverture du service d'hospitalisation pédiatrique en Janvier 2014. Il constitue l'un des centres pédiatriques de référence de la région de Dakar. Il est situé à 3 kilomètres de la ville de Diamniadio en passant la nationale Numéro 2 (annexes 1, 2 et 3).

L'HED a une capacité de 140 lits et dispose de 7 unités.

L'unité de pédiatrie médicale est dirigée par un (1) Professeur agrégé de pédiatrie, chef de service, secondé par un assistant responsable du service d'accueil et des urgences (SAU).

- Unité des consultations externes:

Consultations externes en pédiatrie médicale et autres spécialités (Cardiologie, Dermatologie, Vaccination et UROCREN) ;

Consultations externes pour la chirurgie générale pédiatrique et spécialités (ORL, Ophtalmologie, Anesthésie, Odontostomatologie) ;

- Unité d'accueil des urgences (SAU) :

Comporte 3 salles d'hospitalisations dont une pour la néonatalogie avec une couveuse, une table de réanimation et 3 à 4 berceaux ; et les 2 autres avec une capacité de 7 lits réservées aux nourrissons et plus grand enfant (dont l'une pour les urgences extrêmes).

Le personnel de cette unité est constitué de 2 médecins, 9 infirmiers d'état, 12 assistants infirmiers, 2 aides-soignantes, un brancardier et une fille de salle, des DES en pédiatrie, des faisant fonction d'interne, des étudiants en D2 et en M2 des universités de Dakar et de Thiès.

- Unités d'hospitalisations :

La pédiatrie médicale et spécialités comporte 2 pavillons : Hospitalisation et Néonatalogie ;

- o Le pavillon d'hospitalisation comprend 5 salles d'hospitalisation avec une capacité de 6 lits chacune ; dont une salle d'urgence réservée aux malades instables et une salle réservée aux enfants malnutris, 3 cabines dont 2 avec deux lits et une individuelle. Au total, l'unité d'hospitalisation pédiatrique a une capacité de 35 lits, et prend en charge les enfants âgés de 2 mois à 15 ans.

Le personnel du service d'hospitalisation pédiatrique est composé de :

- 1 pédiatre responsable de l'unité ;
- 1 pédiatre adjoint;
- Des DES en pédiatrie, des faisant fonction d'interne, des étudiants en D2 et en M2 des universités de Dakar et de Thiès.

Le personnel paramédical et technique est constitué de :

- 1 major de service ;
 - 12 infirmiers d'état ;
 - 11 assistants infirmier ;
 - 1 aide infirmier ;
 - 1 garçon de salle ;
 - 1 fille de salle ;
 - Des sages femmes et infirmiers stagiaires.
- o Le pavillon de néonatalogie réservé aux nouveau-nés et nourrissons de 1 à 2 mois, avec 3 salles d'hospitalisation dont une salle réservée aux prématurés contenant 8 couveuses, une salle dite d'isolement pour les malades avec infections nosocomiales et une autre réservée pour les patients assez stables ; une autre salle dite « salle

kangourou » réservée pour les soins kangourou et l'allaitement maternel.

Le personnel de l'unité de néonatalogie est constitué d'un pédiatre chef de service, une infirmière major du service, 3 infirmiers d'Etat, 10 assistants infirmiers, un garçon et une fille de salle, des DES en pédiatrie, des étudiants en D2 et en M2 des universités de Dakar et de Thiès.

- Le service de cardiologie : Il constitue une Branche du Service de cardiologie de l'hôpital d'enfants Albert Royer avec à sa tête un professeur maître de conférence. A l'hôpital pour enfants de Diamniadio les consultations et hospitalisations sont assurées par un Maître-assistant chef de clinique, secondé par un Médecin pédiatre et un cardiologue qui assure la liaison avec le centre de cardio-pédiatrique CUOMO de Dakar Hôpital Fann pour la prise en charge chirurgicale surtout. Pour le cas spécifique des enfants trisomiques porteurs de cardiopathies congénitales, la prise en Charge est multidisciplinaire associant parents, cardiologue, assistance sociale et psychologue.
- La pédiatrie chirurgicale et spécialités (Réanimation, Chirurgie, ORL, Ophtalmologie)
- Bloc opératoire : il dispose de 2 salles opératoires, 1 salle de réveil et 1 salle de préparation
- Services d'aide au diagnostic :
L'imagerie (Radiographie standard, Echographie générale, cardiaque et oculaire, TDM et ECG),
Exploration fonctionnelle (Endoscopie digestive, Naso-fibroscopie)
Laboratoire (Hématologie, parasitologie, bactériologie, Virologie, Endocrinologie).
- Unité des services administratifs, techniques et de soutien.

1.1.2- Fonctionnement pratique

1.1.2.1. Activités hospitalières

Les consultations sont assurées au niveau des boxes de consultation externe (au nombre de 5) par des pédiatres entre 8h30 et 16h30. La garde assurée « 24 heures sur 24 et 7 jours sur 7 » prend le relais à partir de 16heures pour les jours ouvrables ; elle est assurée par les DES doublés des faisant fonction d'interne ou des stagiaires en 7^e année sous la supervision des pédiatres, de l'assistant chef clinique et du professeur.

Les patients instables sont admis, selon la disponibilité des places au Service d'Accueil des Urgences (SAU) jusqu'à stabilisation avant d'être transférés dès que leur état clinique le permet dans les autres unités.

Les enfants reçus dont l'état clinique ne nécessite pas de soins d'urgence, sont directement orientés vers les autres divisions une fois les formalités administratives remplies.

Au niveau de l'unité d'hospitalisation, les soins sont dispensés par une équipe médicale, secondée par un personnel paramédical, qui se relaie selon des horaires préétablies. Les soins sont administrés selon les prescriptions des médecins qui effectuent une visite systématique de tous les enfants hospitalisés sous la supervision du pédiatre coordonnateur de l'unité et de son adjoint.

1.1.2.2. Activités universitaires

L'HED a à son registre une vocation non seulement sanitaire mais également universitaire. Ainsi, les professeurs et les assistants veillent à la formation des médecins en spécialisation et à l'encadrement des étudiants en médecine et du personnel paramédical.

Les différentes composantes de cette formation sont constituées par des séances de présentation de malades, des planches et les enseignements post universitaires qui sont l'occasion de discussions instructives et d'échanges sur les pathologies

de choix. Des séances pratiques de formation sont aussi organisées selon les besoins.

Des activités de recherche y sont également menées avec des travaux scientifiques encadrés (thèse et mémoire) qui feront l'objet de communications et de publications au niveau national et international.

1.2. Méthodologie

1.2.1. Type et période d'étude

Il s'agit d'une étude rétrospective, descriptive et transversale portant sur les dossiers des enfants suivis dans le service de pédiatrie de l'HED du 1^{er} janvier 2015 au 31 avril 2018 (3 ans et 4 mois).

1.2.1.1. Critères d'inclusion

Nous avons inclus : les enfants de 0 à 15 ans, suivis dans le service durant la période d'étude, chez qui le diagnostic de cardiopathies congénitales a été posé, confirmée à l'échographie cardiaque et présentant un phénotype évocateur de trisomie 21.

1.2.1.2. Critères de non inclusion

N'ont pas été inclus dans notre étude, les dossiers incomplets ou inexploitable et les patients aux phénotypes douteux ; soit 2 dossiers au total.

1.2.2. Sources de données et paramètres étudiés

➤ Outils de collecte

Les données de notre étude ont été recueillies à l'aide d'une fiche d'enquête préétablie contenant l'ensemble des variables nécessaires à notre étude.

➤ Supports de collecte

Nous avons utilisé comme supports :

- Les registres de consultation
- Les registres d'hospitalisation
- Les dossiers médicaux des patients

➤ **Variables de l'étude**

Nos variables sont :

- Epidémiologiques
- Cliniques
- Paracliniques
- Thérapeutiques

Définition opérationnelle des variables

a) Variables épidémiologiques

- *Prévalence* : Exprimée en nombre de cas de trisomie 21 pour 1000 consultations en pédiatrie.
- *Fréquence* : Exprimer en pourcentage, représente la proportion d'enfants ayant une cardiopathie congénitale parmi tous les enfants présentant un phénotype de trisomie 21.
- *Caractéristiques socio-démographiques*
 - L'âge : exprimé en nombre de mois
 - Le sexe : fonction du genre avec 2 variables, masculin ou féminin
 - La provenance : déterminer par la région de provenance
 - Le niveau socio-économique avait été déterminé comme suit : si les deux parents avaient une source de revenu le niveau était considéré comme élevé, si un des parents à un revenu régulier et que l'autre n'a qu'un revenu irrégulier ou est sans revenu le niveau est considéré comme moyen, et si les deux sont sans source de revenu ou ont des revenus irréguliers, le niveau est considéré comme bas.

- *Les antécédents personnels*

Anténataux (suivi de la grossesse)

- Nombre de CPN
- Sérologies faites au cours de la grossesse
- Nombre de geste
- Nombre de parité
- Nombre d'enfants décédés
- Nombre d'avortement

Pernataux : Déroulement de l'accouchement

- Type d'accouchement
- Cri à la naissance
- Cyanose à la naissance
- Poids de naissance (PN)

Post-nataux :

- Type d'alimentation
- Statut vaccinal
- Développement psychomoteur

- *Antécédents familiaux*

- Existence de T21 dans la famille
- Age du père et de la mère : exprimé en années révolues correspondant à la date de la première consultation dans le service de pédiatrie de l'HED
- Consanguinité parentale : exprimer en degré fonction du lien (premier, deuxième, troisième degré et absence de consanguinité)

b) Données de l'examen clinique

- Motifs de consultation
- Résultats de l'examen physique (examen général, examen cardio-respiratoire, examen autres appareils)

c) Données des examens paracliniques

- Imagerie
 - Radiographie thoracique de face (aspect général du cœur, aspect de la vascularisation pulmonaire)
 - Echographie cardiaque et doppler (défect, aspect des cavités et malformations structurelles du cœur, aspect du péricarde et fuite)
- Biologie
 - Hémogramme (taux d'hémoglobine, hématocrite, globules blancs, plaquettes)
 - Ionogramme sanguin (natrémie, kaliémie et calcémie)
 - Urémie et créatininémie

d) Variables thérapeutiques

- Traitement pour cardiopathie : diurétiques, inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêta-bloquants
- Antibiotiques
- Evolution sous traitement

1.2.3. Traitement et Analyse des données

Après un dépouillement manuel, la saisie et l'analyse des données ont été effectuées à l'aide des logiciels SPHINX et Microsoft office Excel 2013.

Un plan d'analyse sera effectué en accord avec les objectifs de notre étude et comprendra :

- La détermination de la prévalence des cardiopathies congénitales au service de pédiatrie de l'HED
- Description de notre échantillon
- Description des caractéristiques cliniques et paracliniques des patients
- Description de la prise en charge et l'évolution de nos patients sous traitement.

ETHIQUE DE LA RECHERCHE

L'identité de nos patients a été gardée sous anonymat. Les données collectées et nos résultats ne serviront que pour des besoins scientifiques.

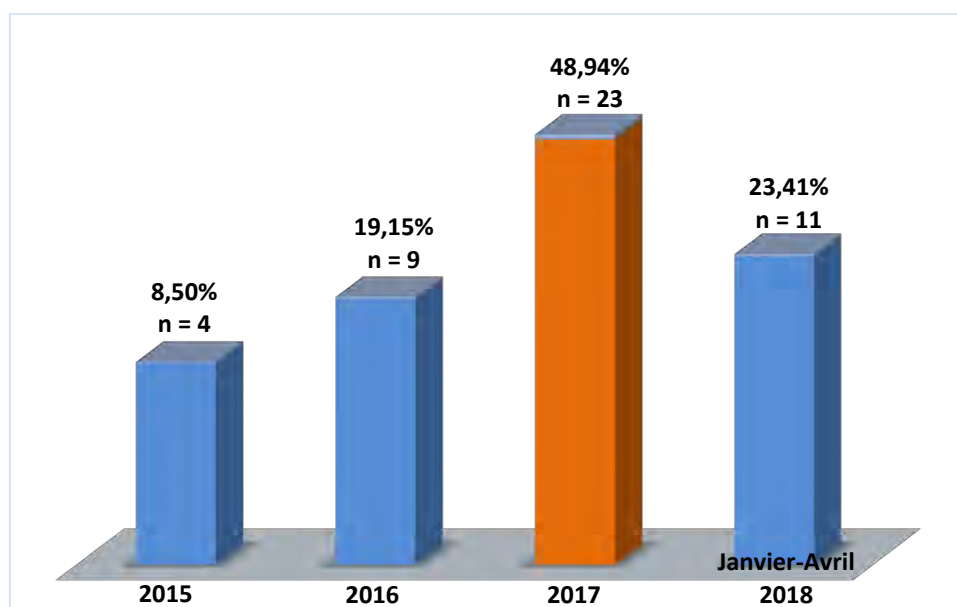
2. RESULTATS

2.1- Aspects épidémiologiques et socio-démographiques

2.1.1- Fréquence hospitalière

Durant la période d'étude, nous avons recensé 47 cas de cardiopathies congénitales sur phénotype de trisomie 21, soit une prévalence hospitalière de 0,77 pour 1000. Ce qui représentait une fréquence de 70,15% de tous les enfants trisomiques (n=67).

Selon l'année, la plupart des patients avaient consulté en 2017 soit 48,94% contre 8,5% en 2015 (**figure 5**).



N = 47

Figure 5 : Répartition selon l'année

2.1.2- Age

La majorité des patients, soit 42,5% avaient un âge compris entre 29 jours et 6 mois (**Tableau II**).

Tableau II : Répartition selon la tranche d'âge

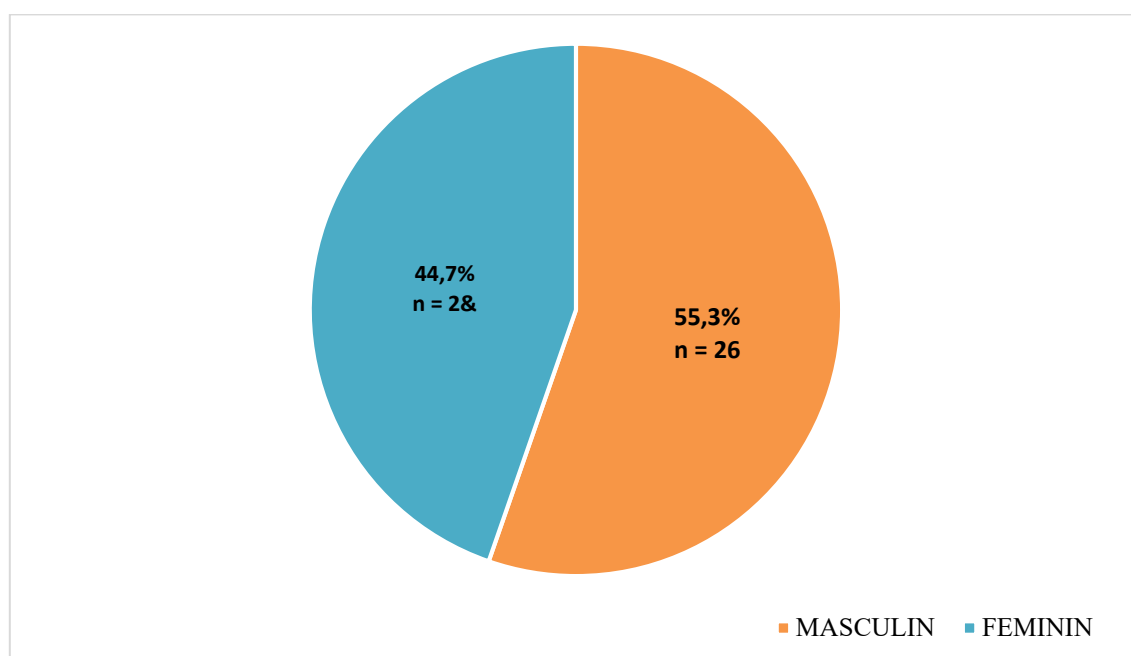
TRANCHE D'AGE	EFFECTIFS	FREQUENCE
MOINS D'UN MOIS	8	17%
1 - 6 MOIS	20	42,50%
7 - 24 MOIS	6	12,80%
25 - 59 MOIS	12	25,60%
PLUS DE 59 MOIS	1	2,10%
TOTAL	47	100%

Moyenne d'âge : 14,46 mois

Extrêmes : 0 et 144 mois

2.1.3- Sexe

Le sex-ratio était de 1,2 en faveur des garçons (**Figure 6**).

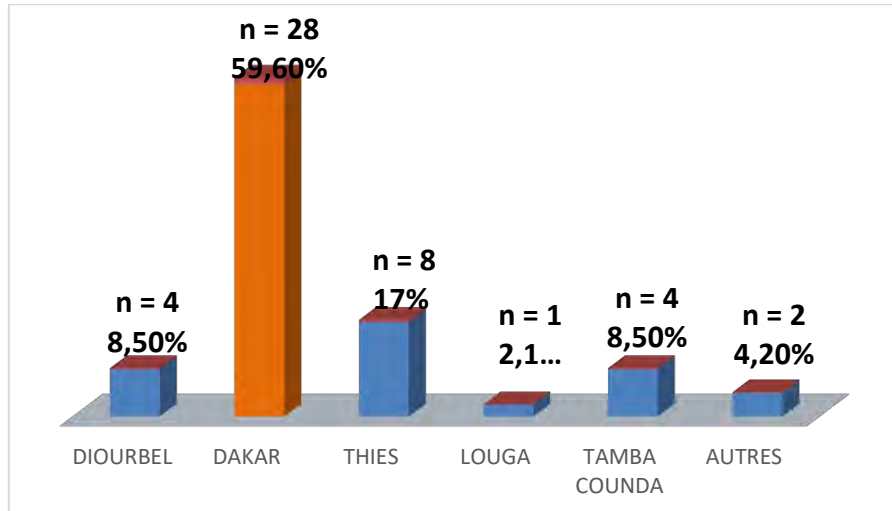


N = 47

Figure 6 : Répartition en fonction du sexe

2.1.4- Répartition selon la région de provenance

La plupart de nos patients soit 59,60% provenaient de la région de Dakar (**Figure 7**).



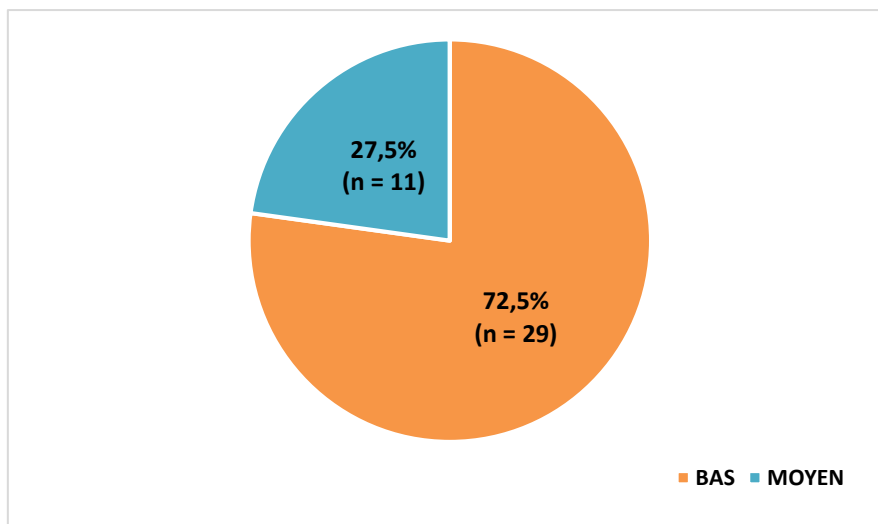
N= 47

Autres : Fatick, Kayar

Figure 7 : Répartition selon le lieu de provenance

2.1.5- Niveau socio-économique des parents

La plupart des patients soit 29 (72,5%), avaient un niveau socio-économique bas (**Figure 8**).



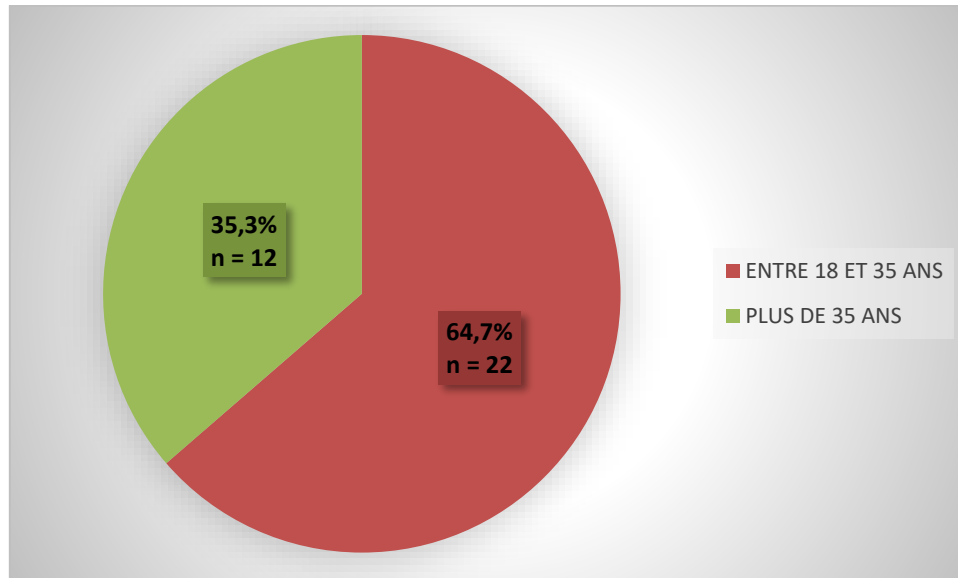
N = 40

Figure 8 : Répartition selon le niveau socio- économique des parents

2.2- Données liées à la mère

2.2.1- Age

La majorité des mères avaient un âge compris entre 18 et 35 ans soit 64,7% des cas (**Figure 9**).



N = 34 Moyenne d'âge : 34,5 ans Extrême 21 ans et 48 ans

Figure 9 : Répartition en fonction de l'âge maternel

2.2.2- Répartition selon la gestité

Dans notre étude, 19 mères étaient multigestes contre 6 femmes primigestes. Avec une moyenne de 4,32 gestes (**Tableau III**).

Tableau III : Répartition selon le nombre de gestes

NOMBRE DE GESTE	EFFECTIFS	FREQUENCES
PRIMIGESTE	6	16,2%
PAUCIGESTE	12	32,4%
MULTIGESTE	19	51,4%
TOTAL	37	100%

Moyenne 4,32

Extrêmes : minimum 1 et maximum 9

2.2.3- Répartition en fonction du nombre d'avortements

Dans notre étude, 27,5% des femmes avaient fait au moins un avortement antérieurement.

2.2.4- Répartition selon la parité

La plupart des mamans étaient multipares soit 58,54%, contre 14,63% de femmes primipares (**Tableau IV**).

Tableau IV : Répartition selon la parité

CLASSE PARITE	EFFECTIFS	FREQUENCES
PRIMIPARE	6	14,63%
PAUCIPARE	11	26,83%
MULTIPARE	24	58,54%
TOTAL	41	100%
N = 41	Moyenne : 4	extrêmes 1 et 8

2.2.5- Répartition selon le nombre d'enfants décédés

Seuls deux cas de décès dans la fratrie avaient été enregistrés dans deux familles, mais la cause n'était pas déterminée.

2.3- Age du père

L'âge du père n'a été retrouvé que chez 9 patients et la tranche des plus de 40 ans représentait 44,45%.

Le tableau suivant représente la répartition selon l'âge du père :

Tableau V : Répartition en fonction de l'âge du père

AGE DU PERE	EFFECTIFS	FREQUENCE
De 30 à 40	5	55,55%
PLUS DE 40 ANS	4	44,45%
TOTAL	9	100%

N = 9

Moyenne = 41,89 ans

Extrême 30 ans et 56 ans

2.4- Consanguinité parentale

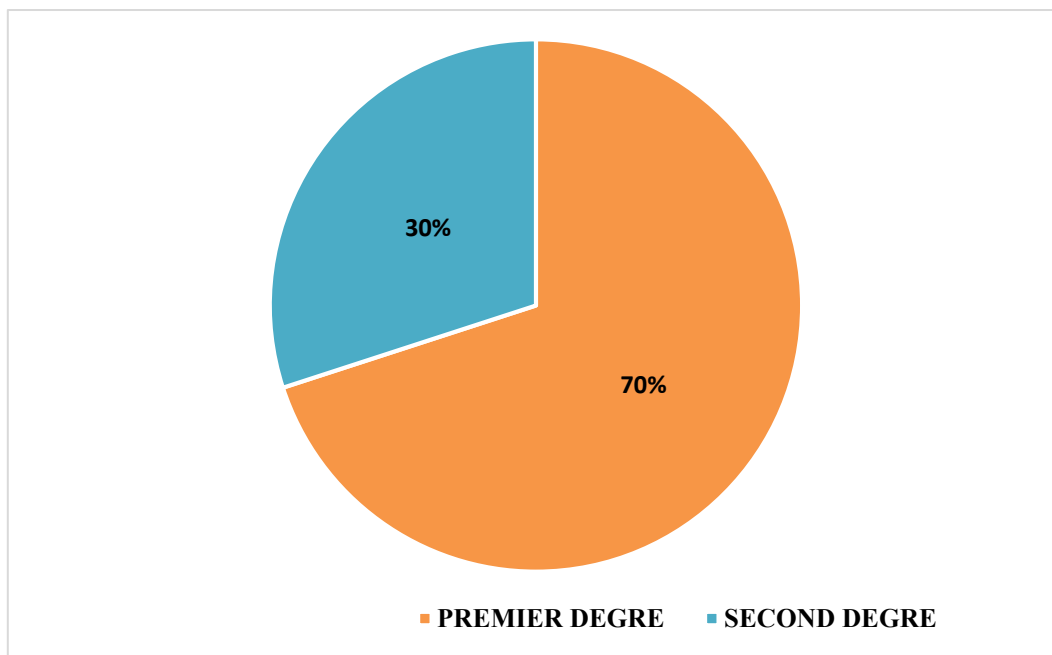
La consanguinité parentale était retrouvée chez 34,5% des patients avec 70% au premier degré et 30% au second degré (**Tableau VI**).

Tableau VI : Répartition selon de la consanguinité parentale

CONSANGUINITE PARENTALE	NOMBRE DE CAS	FREQUENCES
OUI	10	34,5%
NON	19	65,5%
TOTAL	29	100%

N = 29

Soixante-dix pour cent des patients avaient une consanguinité de premier degré (**figure 10**).



N = 10

Figure 10 : Répartition selon le degré de consanguinité parentale

2.5- Suivi de la grossesse

2.5.1- Nombre de consultations prénatales (CPN)

Pour le suivi de la grossesse, 54% des mères avaient fait moins de 4 CPN (Tableau VII).

Tableau VII : Répartition en fonction du nombre de CPN effectuée au cours de la grossesse

NOMBRE DE CPN	NOMBRE DE CAS	FREQUENCES
1CPN	1	4%
2CPN	6	24%
3CPN	7	28%
4CPN	9	36%
5 CPN ET PLUS	2	8%
TOTAL	25	100%

N = 25

2.5.2- Sérologies effectuées

Vingt et quatre (24) femmes soit 51%, avaient réalisé au moins une sérologie au cours du suivi de la grossesse et toutes étaient négatives (**Tableau VIII**).

Tableau VIII : Répartition en fonction des sérologies effectuées au cours de la grossesse

PARAMETRES	NON FAIT		FAIT		FAIT		TOTAL
			NEGATIF		POSITIF		
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	
AgHbS	14	58,33%	10	41,67%	0		24
TOXOPLASMOSE	21	87,5%	3	12,5%	0		24
RUBEOLE	21	87,5%	3	12,5%	0		24
SYPHILIS	9	45%	11	55%	0		20
HIV	18	78,26%	5	21,74%	0		23

2.6- Accouchement

2.6.1- Type d'accouchement

Nous n'avons retrouvé qu'un seul cas d'accouchement par césarienne (**Tableau IX**).

Tableau IX : Répartition selon le type d'accouchement

TYPE D'ACCOUCHEMENT	EFFECTIFS	FREQUENCE
VOIE BASSE	41	97,62%
CESARIENNE	1	2,38%
TOTAL	42	100%

N= 42

2.6.2- Cyanose à la naissance

Dans notre étude, 41 patients avaient la précision de l'existence de cyanose à la naissance et parmi eux, 14,6% avaient une cyanose à la naissance.

2.6.3- Poids de naissance

Sept virgule quatre pour cent (29,63%) des patients avaient un poids inférieur à 2500 grammes (**Tableau X**).

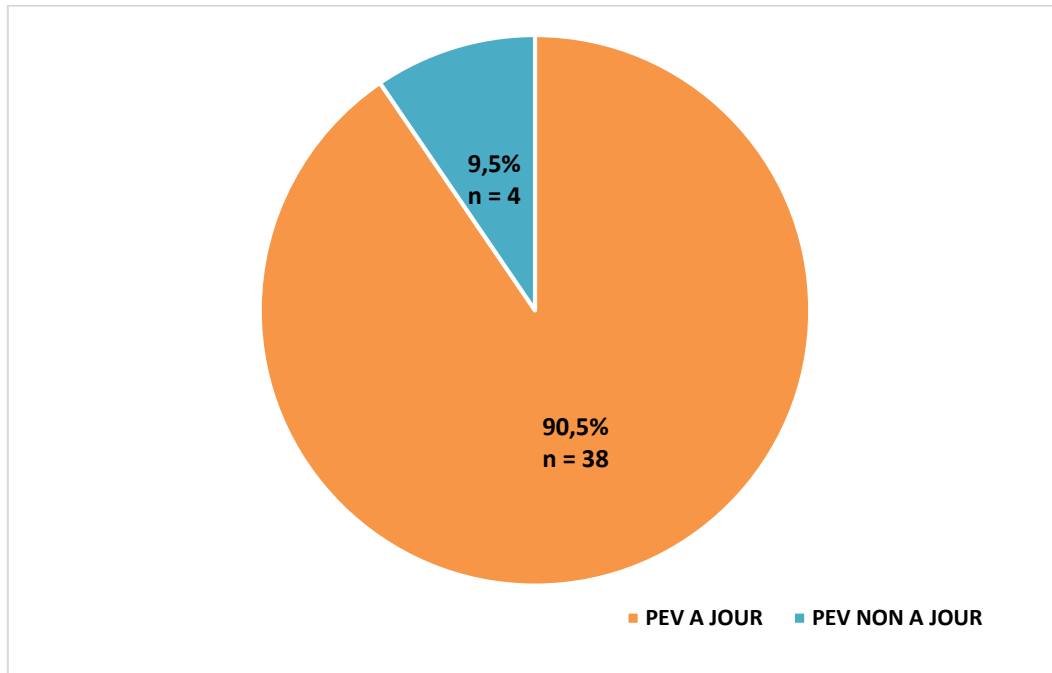
Tableau X : Répartition selon le poids de naissance

POIDS SE NAISSANCE (g)		NOMBRE DE CAS	FREQUENCE
2000 – MOINS DE 2500		8	29,63%
PLUS DE 2500		19	70,37%
TOTAL		27	100%
N = 27	Moyenne 2718,5grs	Extrêmes 1770grs et 3900grs	

2.7- Antécédents personnels

2.7.1- Statut vaccinal

La majorité des patients soit 90,5% avaient leur vaccination à jour selon le PEV (Figure 11).



N = 42

Figure 11 : Répartition selon le statut vaccinal

2.7.2- Admission dans le service

La plupart de nos patients soit 63,8% des cas, étaient admis dans le service suite à une consultation, et 12,8% des patients suite à un transfert (Figure 12).

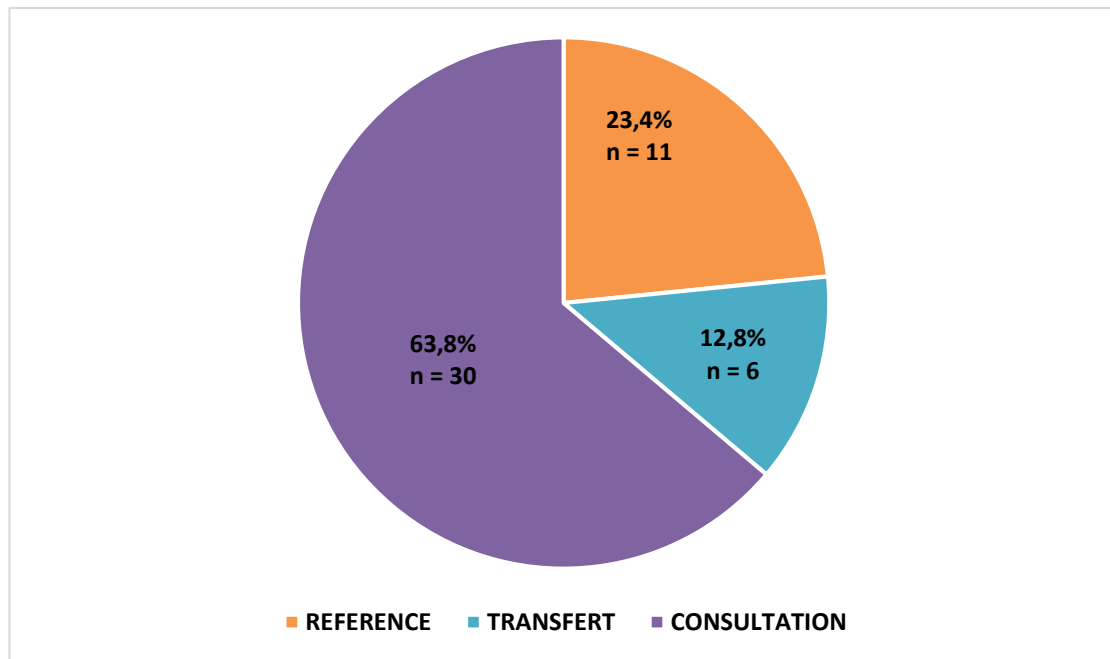


Figure 12 : Répartition selon le mode d'admission dans le service

2.7.3- Suivi antérieur

Trente-six virgule deux pour cent (36,2%) des patients étaient déjà suivis ailleurs avant leur admission dans le service soit pour la cardiopathie ou pour la Trisomie 21 (**Figure 13**).

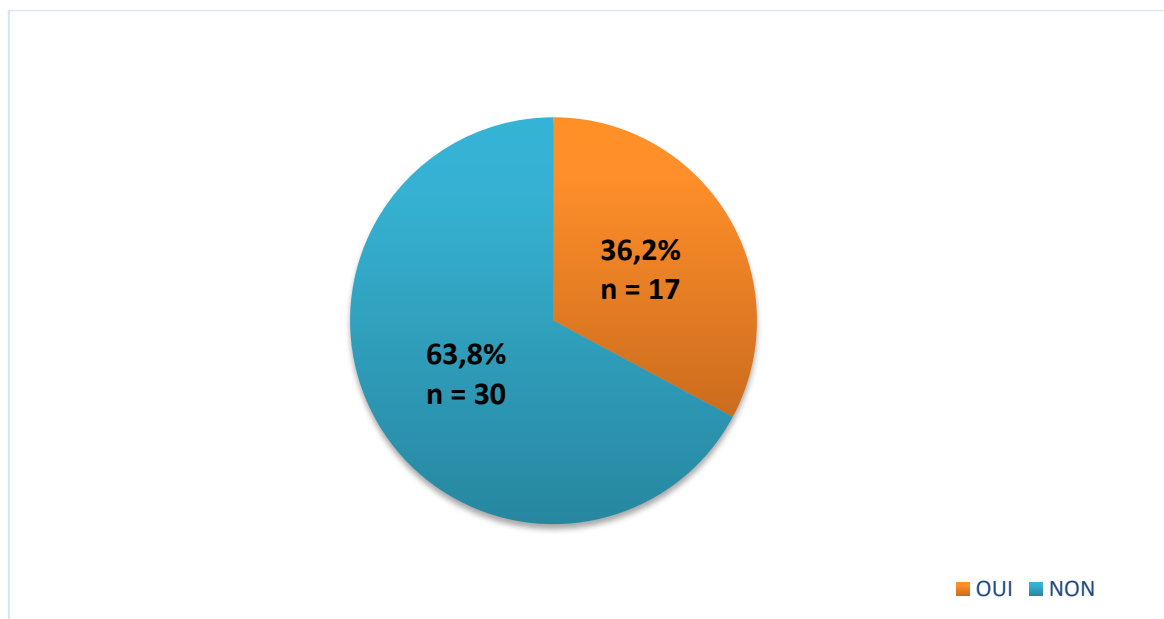


Figure 13 : Répartition selon le suivi avant l'admission dans le service

2.7.4- Suivi pour trisomie 21

Dix-sept patients étaient déjà suivis dans une autre structure sanitaire avant leur admission dans notre service ; Parmi eux 64,7% l'étaient pour la trisomie 21.

2.8- Données de l'examen clinique

2.8.1- Motifs de consultation

Le principal motif de consultation était l'insuffisance pondérale (68,1%), suivi du retard de développement psychomoteur (48,94%). Nous avons retrouvé une difficulté respiratoire dans 46,81% et seulement 4% avaient consulté pour dysmorphie faciale (**Tableau XI**).

Tableau XI : Répartition selon les motifs de consultation

MOTIFS	EFFECTIFS	FREQUENCE (%)
Toux	17	36,17%
Difficultés respiratoires à la tétée	9	19,15%
Difficultés respiratoires en dehors de la tétée	13	27,66%
Fièvre	4	8,51%
Diarrhée et vomissements	8	11,94%
Insuffisance pondérale	32	68,1%
dysmorphie faciale	3	4,50%
retard du développement psychomoteur	23	48,94%
Autres	12	25,53%

Autres : avis, pleurs, bouffissure du visage, anorexie, insomnie, saignement vaginal, dysurie, ictère, constipation, liquide amniotique teinté, rhinorrhée.

2.8.2- Signes généraux

Au cours de l'examen clinique, 8,5% des patients présentaient une cyanose à l'admission (**Tableau XII**).

Tableau XII : Répartition selon les signes généraux à l'admission

ETAT GENERAL	EFFECTIFS	FREQUENCE
Cyanose à l'admission	4	8,50%
Perte de poids	7	14,9%
Pâleur muqueuses	2	4,25%
Œdème des membres inférieurs	2	4,25%

N = 47

2.8.3- Poids à l'admission

Le poids était compris entre 2 et 5 kg pour 59,6% des patients et entre 6 et 10kg pour 29,8% des cas (**Tableau XIII**).

Tableau XIII : Répartition selon le poids à l'admission

POIDS EN Kg	EFFECTIFS	FREQUENCES
MOINS DE 2 Kg	2	4,2%
ENTRE 2 et 5 Kg	28	59,6%
ENTRE 6 ET 10Kg	14	29,8%
PLUS DE 10 Kg	3	6,4%
TOTAL	47	100%

2.8.4- Examen cardio-respiratoire

2.8.4.1- Appareil respiratoire

Parmi les 30 patients qui présentaient des signes respiratoires, la plupart soit 76,7% présentaient une polypnée. Le signe le plus retrouvé à l'auscultation étant les ronchis soit 60% (**Tableau XIV**).

Tableau XIV : Répartition selon les signes de l'appareil respiratoire

SIGNES RESPIRATOIRES	EFFECTIFS	FREQUENCE
POLYPNEE	23	76,7%
TIRAGE INTERCOSTAL	20	66,7%
BATTEMENTS DES AILES DU NEZ	12	40%
BALLANCEMENT THORACO- ABDOMINALE	5	16,7%
ENTONNOIR XYPHOIDIEN	7	23,3%
SIBILANTS	6	20%
CREPITANTS	2	6,7%
RONCHIS	18	60%

N = 30

2.8.4.2- Appareil cardiovasculaire

A l'examen cardiaque, 85,11% des patients présentaient un souffle systolique et 21,3% une tachycardie (**Tableau XV**).

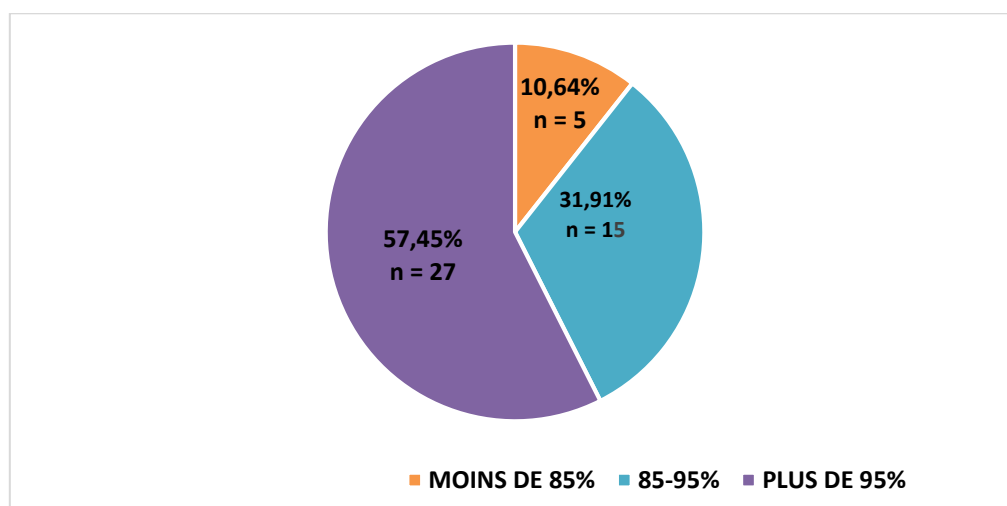
Tableau XV : Répartition selon les signes de l'examen cardio-vasculaire

SIGNES CARDIAQUES	EFFECTIFS	FREQUENCE
Tachycardie	10	21,3%
Souffle systolique	40	85,11%
Eclat de b2 pulmonaire	5	8,5%
Turgescence des veines jugulaires	1	2,13%
Bruit de galop	1	2,13%

N = 47

2.8.5- Saturation en oxygène

A l'admission, 57,45% des patients avaient une bonne saturation (supérieure à 95%) et 10,64% une saturation inférieure à 85% (**Figure 14**).



N = 47

Figure 14 : Répartition selon la saturation en oxygène en air ambiant à l'admission

2.8.6- Autres signes retrouvés

Parmi les autres signes de l'examen clinique, 14,9% des patients présentaient une hépatomégalie et 27,7% présentaient des signes sans rapport avec l'atteinte cardiaque mais entrant soit dans le cadre d'une infection ou un syndrome malformatif (**Tableau XVI**).

Tableau XVI : Répartition selon les autres signes

PARAMETRES	EFFECTIFS	FREQUENCE
HEPATOMEGALIE	7	14,9%
HYPERTROPHIE DES AMYGDALES	3	6,40%
RHINORRHEE	5	10,64%
AUTRES	13	27,7%

Autres : hypotonie généralisée, strabisme, nystagmus, micropenis, scoliose, plaies aux oreilles, LCET, aphtes, syndrome méningé, écoulement de l'oreille, ictère

2.9- Données de l'imagerie

2.9.1- Radiographie thoracique de face

2.9.1.1- Indice cardio-thoracique

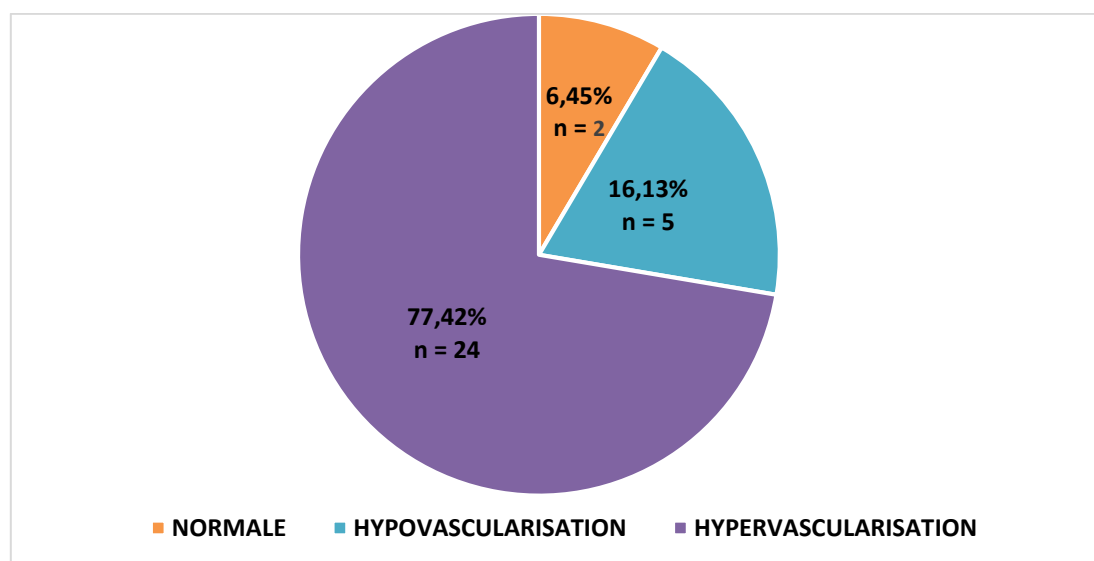
Parmi les 31 patients qui avaient réalisés une radiographie du thorax de face, 27 d'entre eux présentaient une cardiomégalie (**Tableau XVII**).

Tableau XVII : Répartition selon l'indice cardio-thoracique (ICT)

ICT	EFFECTIFS	FREQUENCE
NORMAL	4	12,9%
CARDIOMEGALIE	27	87,1%
TOTAL	31	100%

2.9.1.2- Vascularisation pulmonaire

Une hypervascularisation pulmonaire avait été retrouvée chez 77,42% des patients et une hypovascularisation chez 16,13% (Figure 15).



N= 31

Figure 15 : Répartition en fonction de la vascularisation pulmonaire

2.9.1.3- Autres lésions pulmonaires

D'autres lésions pulmonaires étaient retrouvées, avec prédominance d'une accentuation de la trame bronchique soit 58,1%. Trente-huit virgule sept pour cent (38,7%) des patients présentaient des opacités au niveau du parenchyme (**Tableau XVIII**).

Tableau XVIII : Répartition selon les autres signes de la radiographie thoracique de face

LESIONS	EFFECTIFS	FREQUENCES
Opacités parenchymateuses pulmonaires	12	38,7%
Elargissements des EIC	6	19,35%
Accentuation de la trame bronchique	18	58,1%
Horizontalisation des cotes	7	22,6%

N = 31

2.9.2- Données de l'échographie et doppler cardiaque

2.9.2.1- Dilatation des cavités

Les cavités cardiaques étaient dilatées dans 83% des cas soit 39 patients ; avec dilatation de l'oreillette droite dans 51% des cas, ventricule droit dans 46% des cas, et ventricule gauche dans 42% des cas (**Tableau XIX**).

Tableau XIX : Répartition selon la dilatation des cavités cardiaques

Cavité Taille	OD		VD		OG		VG	
	N	%	N	%	N	%	N	%
DILATEES	24	51,06%	22	46,8%	18	38,3%	20	42,55%
NORMALES	23	48,94%	25	53,2%	29	61,7%	27	57,45%
TOTAL	47	100%	47	100%	47	100%	47	100%

N = 47

2.9.2.2- Hypertrophie cavitaire

L'hypertrophie cavitaire intéressait plus le VG soit 71% des cas (**Tableau XX**).

Tableau XX : Répartition selon l'existence d'une hypertrophie cavitaire

Cavité Taille	OD		VD		OG		VG	
	N	%	N	%	N	%	N	%
HYPERTROPHIEE	9	29%	9	29%	9	29%	22	71%
NORMALES	22	71%	22	71%	22	71%	9	29%
TOTAL	31		31		31		31	

N = 31

2.9.2.3- Type de defect

Un défaut avait été retrouvé dans 87,23% des cas, le canal auriculo-ventriculaire dominait avec 18 cas soit 43,9% (**Tableau XXI**).

Tableau XXI : Répartition en fonction du type de défaut

TYPE DE DEFECT	EFFECTIFS	POURCENTAGE
CIA	11	26,8%
CIV	15	36,6%
CAV	18	43,9%

N = 41

2.9.2.4- Fuite valvulaire

Seuls 3 de nos patients présentaient une fuite valvulaire et 2 d'entre elles étaient pulmonaire (**Tableau XXII**).

Tableau XXII : Répartition selon l'existence de fuite valvulaire

FUI TE VALVULAIRE	PULMONAIRE		TRICUSPIDIENNE	
	N	%	N	%
OUI	2	66,7%	1	33,3%
NON	45		46	
TOTAL	47		47	

2.9.2.5- Veine cave inférieure

Cinq patients avaient une VCI dilatée (**Tableau XXIII**).

Tableau XXIII : Répartition selon l'aspect de la veine cave inférieure

VEINE CAVE INFERIEURE (VCI)	EFFECTIFS	FREQUENCE
DILATEE	5	13,5%%
NORMALE	32	86,5%
TOTAL	37	100%

2.9.3- Caractéristiques des différentes cardiopathies

2.9.3.1- Type de cardiopathie

Les cardiopathies congénitales retrouvées étaient dominées par les CAV avec 38,1%, suivis des CIV 31,9%. Les CIA et PCA représentaient respectivement 23,4% et 29,8% des cas. Un seul patient présentait une tétralogie de Fallot (**Tableau XXIV**).

Tableau XXIV : Répartition en fonction du type de cardiopathies retrouvées

TYPE DE CARDIOPATHIE	NOMBRE DE CAS	FREQUENCE
PCA	14	29,8%%
CIV PERIMEMBRANEUSE	15	31,9%
CAV	18	38,3%
CIA	11	23,40%
STENOSE PULMONAIRE	6	12,8%
TETRALOGIE DE FALLOT	1	2,13%
STENOSE VALVE PULMONAIRE	1	2,13%

N = 47

a) Type de CAV

Parmi les 18 patients avec CAV, 10 d'entre eux soit 55,56% avaient la forme complète (**Tableau XXV**).

Tableau XXV : Répartition selon le type de CAV

TYPE CAV	EFFECTIFS	POURCENTAGE
COMPLET	10	55,56%
PARTIEL	8	44,44%
TOTAL	18	100%

b) Type de CIA

La CIA ostium primum était la plus retrouvée soit 58,3% des cas (Tableau XXVI).

Tableau XXVI : Répartition selon le type de CIA

TYPE DE CIA	EFFECTIFS	POURCENTAGE
CIA OSTIUM PRIMUM	7	58,3%
CIA OSTIUM SECUNDUM	5	41,7%
TOTAL	12	100%

c) CIV : Taille

Pour la taille de la CIV, elle était large chez 6 patients, soit 40% du total des CIV contre 46,7% (7 patients) de petite taille (Tableau XXVII).

Tableau XXVII : Répartition selon la taille de la CIV

TAILLE CIV	EFFECTIFS	POURCENTAGE
PETITE	7	46,7%
MOYENNE	2	13,3%
LARGE	6	40%
TOTAL	15	100%

d) Type de CIV

Parmi les patients avec CIV, la plupart présentait le type péri-membraneux soit 86,7% (Tableau XXVIII).

Tableau XXVIII : Répartition en fonction du type de CIV

TYPE DE CIV	EFFECTIFS	POURCENTAGE
CIV PERIMEMBRANEUSE	13	86,7%
CIV MUSCULAIRE	2	13,3%
TOTAL	15	100%

2.10- Examens biologiques

2.10.1. Données de l'hémogramme

A l'hémogramme, 20% des patients avaient une anémie et 18,5% une polyglobulie (Tableau XXIX).

Tableau XXIX : Répartition en fonction des données de l'hémogramme

PARAMETRES	VALEURS	NOMBRE DE CAS	FREQUENCE (%)
Hémoglobine (g/dl) N= 27	Normale	16	59,26%
	Anémie	6	22,22%
	Polyglobulie	5	18,52%
Hématocrite (%) N = 23	Normale 39-45%	4	17,4%
	basse < 39%	13	56,5%
	Elévé > 45%	6	26,1%
Plaquettes (giga/l) N= 26	Normale 150-450	21	80,8%
	Basse < 150	4	15,4%
	Elévée > 450	1	3,8%
Globules blancs (Giga/l) N = 27	Normal	10	37,1%
	Bas	12	44,4%
	Elévé	5	18,5%

Taux d'Hb moyen 13,86g/dl avec des extrêmes de 6,10 et 22,70g/dl

2.10.2. Données de la biochimie

La Natrémie était basse chez 14,3% des patients et élevée chez 1 patient soit 7,1% des cas.

La fonction rénale avait été étudiée chez 8 patients et parmi eux, 62,5% avaient une fonction rénale normale (**Tableau XXX**).

Tableau XXX : Répartition selon les données de la biochimie

PARAMETRES	VALEURS	EFFECTIF ABSOLU	FREQUENCE (%)
Natrémie (mmol/l) N = 14	Normale 135-145	7	50%
	Basse < 135	5	35,7%
	Elévée > 145	2	14,3%
Kaliémie (mmol/l) N = 14	Normale 3,5-4,5	13	92,9%
	Elévée >4,5	1	7,1%
Chlorémie (mmol/l) N = 14	Normale 95-110	13	92,9%
	Elevée > 110	1	7,1%
Urémie (g/l) N = 8	Normale 0,15-0,40	5	62,5%
	Elevée > 0,40	3	37,5%
Créatininémie (mg/l) N = 8	Normale 3-10	5	62,5%
	Elevée > 10	3	37,5%

2.11- Prise en charge

2.11.1- Mode d'admission et durée d'hospitalisation

Pour la prise en charge, 57,4% des patients étaient hospitalisés (Tableau XXXI).

Tableau XXXI : Répartition selon le mode d'admission dans le service

MODE D'ADMISSION	EFFECTIFS	FREQUENCE
Hospitalisation	27	57,4%
Suivi en ambulatoire	20	42,6%
TOTAL	47	100%

La durée moyenne d'hospitalisation était de 6,9 jours avec des extrêmes de moins de 24hre et 24 jours. 55,6% avait une durée d'hospitalisation entre 7 et 15 jours (Tableau XXXII).

Tableau XXXII : Répartition selon la durée en hospitalisation

DUREE D'HOSPITALISATION	EFFECTIFS	FREQUENCE
Moins de 24h	3	11,11%
24 heures - 7 jours	5	18,5%
7 – 15 jours	15	55,6%
Plus de 15 jours	4	14,8%
TOTAL	27	100%

Moyenne de 6,9 jours

Extrêmes : moins de 24hre et 24 jours

2.11.2- Médicaments reçus

Pour le traitement des cardiopathies, 80,9% des patients prenaient un diurétique et 2 patients soit 4,5% prenaient un bêta bloquant. Une antibiothérapie était prescrite dans 46,8% des cas (**Tableau XXXIII**).

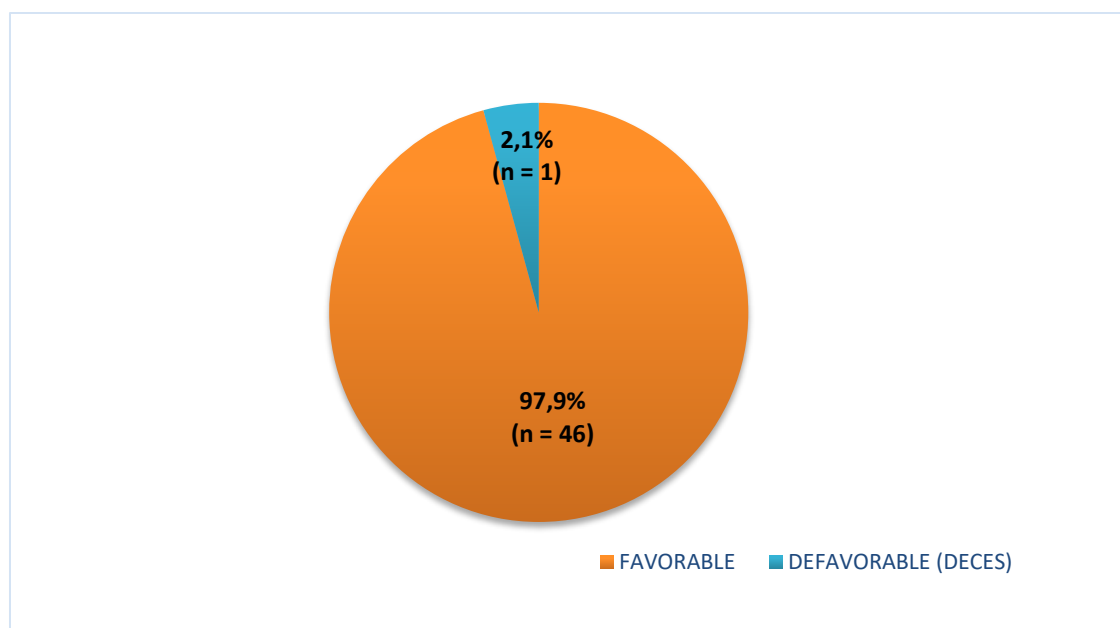
Tableau XXXIII : Répartition en fonction des médicaments reçus

PARAMETRES	EFFECTIFS	FREQUENCE
DIURETIQUES	38	80,9%
IEC	1	2,12%
BETA BLOQUANTS	2	4,5%
ANTIBIOTHERAPIE	22	46,8%

N = 47

2.11.3- Evolution

La majorité des patients soit 97,9% avait bien évolué après traitement. Cependant nous déplorons un décès soit 2,1% (**Figure 16**).



N = 47

Figure 16 : Répartition selon l'évolution

3. DISCUSSION

3.1 -Limites de l'étude

Parmi les limites de notre étude, figuraient l'absence de confirmation génétique par caryotypage de la trisomie 21, le caractère rétrospectif de l'étude, associée à la mauvaise tenue et à l'absence de certaines informations non mentionnées dans les dossiers.

3.2- Epidémiologie

3.2.1- Prévalence

Au total, durant la période d'étude, nous avons recensé 47 cas de cardiopathies congénitales sur phénotype de trisomie 21 soit une fréquence hospitalière de 0,77 pour 1000. Ceux qui représentaient une fréquence de 70,15% de tous les enfants trisomiques soit 67 cas, recensés au cours de la période d'étude.

Nos résultats sont légèrement supérieurs à ceux rapportés dans la littérature avec l'existence d'une cardiopathie congénitale dans 40 à 60% des cas de trisomie 21 [48].

3.2.2- Fréquence selon l'année

Nous avons trouvé : 4 cas soit 8,5% de T21 et cardiopathie congénitale en 2015, 9 cas en 2016 soit 19,15%, 23 cas en 2017 soit 48,94% et 11 cas pour janvier à Avril 2018 soit 23,41% des cas. Ceci pourrait s'expliquer par la fréquentation croissance des patients à l'HED.

3.2.3- Répartition selon l'âge

Au cours de notre enquête les tranches d'âges les plus représentées étaient celles de un à six mois avec 20 cas soit 42,5%, suivie de la tranche des nourrissons de 25 à 59 mois 12 cas soit 25,6%. La moyenne d'âge étant de 14,46 mois avec maximum 144 mois et minimum J0 de vie.

La faible proportion de nouveau-nés enregistrés pourrait s'expliquer par le fait que, certaines cardiopathies sont difficiles à détecter dès la naissance et nécessite le plus souvent un opérateur entraîné. Et dans nos pays le plus souvent les accouchements se font dans les centres de santé en présence uniquement de la sage-femme ou de l'infirmier. Aussi les nouveau-nés reçus étaient référés dans la majorité des cas pour des signes respiratoires et infectieux.

Kone M. H. au Burkina Faso en 2014, retrouvait des résultats différents avec la tranche d'âge de 6 à 12 mois comme étant la plus représentée soit 26,57% des cas, suivie de celle de 2 à 6 mois soit 24,65% [28].

Nos résultats diffèrent également de ceux de Alao M. J. et al. qui dans leur étude publiée en 2010 au Bénin, trouvaient un âge moyen de diagnostic de 12 mois avec des extrêmes de 1 semaine de vie et 48 mois [6].

Ndiaye M. A. au CHNEAR en 2003, retrouvait quant à elle que l'âge de découverte moyen était de 16 mois avec des extrêmes 0 et 174 mois [45].

Cette différence peut s'expliquer par le fait que la trisomie 21 est encore vécue comme tabou dans nos sociétés, mais peu à peu les sensibilisations font prendre conscience aux parents.

3.2.4- Selon le sexe

Nous avons retrouvé une prédominance masculine avec un sex-ratio de 1,2.

La prédominance masculine a également été retrouvée par Kone M. H. en 2014, soit 62,5% contre 37,5% pour le sexe féminin [39].

Au Sénégal, Ndiaye M. A. en 2003 au CNHEAR, retrouvait également une prédominance masculine [45].

3.2.5- Région de provenance

La plupart de nos patients provenaient de la région de Dakar soit 59,6% (26 patients), les autres respectivement 17%, 8,50%, 4,25% et 2,13% pour les régions

de Thiès, Diourbel, Tamba Counda, Fatick et autres. Ceci pourrait s'expliquer par la proximité de l'hôpital par rapport aux régions de Dakar et Thiès. Les malades provenant des autres régions étant le plus souvent des références.

3.2.6- Niveau socio-économique

Dans notre étude 29 patients présentaient un niveau socio-économique bas soit 72,5% et 11 patients un niveau moyen soit 27,5%.

Nos résultats sont semblables à ceux de ZKIK A. qui dans sa thèse de Doctorat en 2017 à Rabat, retrouvait un niveau socio-économique bas chez les parents dans 71% des cas et élevé dans 4% des cas [55].

3.2.7- Données liées à la mère

3.2.7.1 Age de la mère

La tranche d'âge de 18 à 35 ans était la plus représentée avec 22 cas soit 64,7%, avec pour les plus de 35 ans 12 cas soit 35,3%. La moyenne d'âge était de 26,74 ans avec minimum 21 ans et maximum 42 ans. A noter que dans notre étude, nous n'avons pas eu de mère de moins de 18 ans.

Ndiaye M. A. en 2003 avait retrouvé des résultats différents, avec une moyenne d'âge des mères plus élevée, 35,53 ans proche de celle de la littérature, et des extrêmes de 18 et 55 ans [45].

Nos résultats diffèrent quelques peu de la littérature où il est rapportait que, le risque d'avoir un enfant trisomique augmenterait avec l'âge et serait plus élevée à partir de 40 ans, avec une moyenne d'âge de 34,4 ans contre 26,7 ans dans notre étude.

Kone M. H. en 2014, retrouvait un pic vers 40 ans avec des extrêmes de 18 et 47 ans [46 ; 29 ; 39].

3.2.7.2- Gestité

Dans notre étude, 51,4% de femmes étaient multigestes soit 19 cas, 32,4% paucigestes soit 12 cas et 16,2% étaient primigestes soit 6 cas.

La moyenne était de 4,32 gestes et les extrêmes étant 1^e et 9 gestes.

Nos résultats sont légèrement inférieurs à ceux de Ndiaye M.A. qui retrouvait une moyenne de gestes de 5,10 et des extrêmes de 1 et 15 en 2003 [45].

3.2.7.3- Avortements

Dans notre étude 25,4% des mères avaient fait un avortement et 3,4% avait 2 avortements antérieurs.

Les résultats de ZKIK A. en 2017 à Rabat montraient également que la plupart des mères soit 79% n'avaient pas d'avortement antérieur [54].

3.2.7.4- Parité

La plupart des femmes étaient multipares, 24 cas soit 58,54%. La moyenne étant de 4 enfants et les extrêmes de 1 et 8 enfants.

Nos résultats sont inférieurs à ceux de Ndiaye M.A. qui en 2003, retrouvait une moyenne de 5,62 avec des extrêmes de 1 et 14 [45].

3.2.8- Age du père

La tranche d'âge de 30 à 40 ans étaient plus représentée avec 5 cas soit 55,55%, on avait 4 pères avec plus de 40 ans soit 44,45% et pas de père de moins de 30 ans. La moyenne d'âge étant de 41,89 ans, avec minimum 30 ans et maximum 56 ans.

ZKIK A. retrouvait des résultats différents en 2017, avec des extrêmes de 18 et 80 ans. Par contre sa moyenne d'âge paternel est semblable à la nôtre soit 41,6 ans +/- 7,8 [54].

3.2.9- Consanguinité parentale

Dans 10 cas (23%) on retrouvait une consanguinité avec 70% de premier degré soit 7 patients et 3 patients soit 30% avait une consanguinité de second degré. Nos résultats sont similaires à ceux de ZKIK A., qui retrouvait une absence de consanguinité parentale dans la plupart des cas soit 88% des cas [54].

3.2.10- Suivi de la grossesse

a) Nombre de CPN

Seuls 23 dossiers avaient cette précision et 54% des femmes avaient fait moins de 4 CPN ; ce qui est inférieur au nombre de CPN (4CPN) minimum requis selon les recommandations de l'Organisation Mondiale de la Santé pour le suivi de la grossesse.

b) Sérologies

Au cours de notre étude, nous avons trouvé 24 dossiers de patients avec au moins une sérologie effectuée au cours de la grossesse. Et toutes les sérologies étaient revenues négatives. La sérologie la plus effectuée était celle de la syphilis avec 11 cas soit 55% suivie de l'AgHbS avec 10 cas soit 41,67%. Seuls 12,5% des mères soit 3, avaient réalisé un test pour la rubéole et toxoplasmose.

Il faut noter que la rubéole la toxoplasmose sont des affections qui constituent des facteurs de risque de survenu de trisomie 21.

3.2.11- Poids de naissance

A la naissance, 29,63% des patients avaient un poids inférieur à 2500g et la plupart soit 70,37% des enfants avait un poids supérieur à 2500grs.

La moyenne étant de 2718,5grs et les extrêmes 1770g et 3900g.

Nos résultats diffèrent de ceux de Ndiaye M. A. en 2003, où le poids moyen à la naissance était de 2922,61g avec des extrêmes de 1600g et de 3990g [45].

3.2.12- Suivi avant l'admission

Parmi les 17 patients déjà suivis, 11 étaient suivis pour T21 soit 64,7% et les autres soit 32,3% étaient suivis pour pathologies chirurgicales et cardiopathies congénitales dans d'autres services.

La proportion de patients non suivis s'expliquerait par le fait que dans nos régions, la trisomie 21 est encore considérée comme tabou avec très souvent un déni des parents par rapport à la pathologie.

3.3- Données de l'examen clinique

3.3.1- Motifs de consultation

L'insuffisance pondérale était le principal motif de consultation avec 68,1% soit 32 patients, 23 patients consultaient pour retard du DPM soit 48,94%. Huit patients soit 11,94% consultaient pour des troubles digestifs.

L'insuffisance pondérale pourrait s'expliquer par la présence de malformations cardiaques qui réduiraient la capacité d'alimentation des enfants à cause des manifestations cliniques (dyspnée à l'effort surtout).

Kone M. H. dans le cadre de sa thèse réalisée en 2014, retrouvait 7,25% des parents qui consultaient pour retard du DPM et 2,40% qui consultaient pour des troubles digestifs [39].

3.3.2- Signes respiratoires

Parmi les signes respiratoires, 76,7% des patients avaient une polypnée soit 23 cas, 66,7% avaient un TIC soit 20 patients. On avait 12 patients avec un BAN soit 40%, et 7 patients avaient un entonnoir xiphoïdien soit 23,3%.

A l'auscultation pulmonaire, 18 patients avaient des ronchis soit 60% des cas, 20% avaient des sibilants soit 6 patients, 2 patients avaient des crépitants soit 6,7%.

Ces signes sont le plus souvent révélateurs d'une décompensation cardiaque ou alors signes de la pathologie première retrouvée sur les terrains de cardiopathie à savoir la Bronchiolite.

3.3.3- Examen cardio-vasculaire

A l'examen cardio-vasculaire, 10 patients avaient une tachycardie soit 21,3%. Le souffle systolique était retrouvé chez 40 patients soit 85,11%, 8,5% de patients avaient éclat de B2 soit 5 patients, la turgescence des veines jugulaires, le bruit de galop et l'hyperpulsatilité étaient retrouvés chez 2,13% des patients.

Nos résultats sont semblables à ceux de Ndiaye M. A. qui retrouvait que, 90,5% des enfants avaient un souffle à l'admission, 11,4% des patients avaient une cyanose et 9,4% avaient une décompensation cardiaque [45].

3.4- Données de l'imagerie

3.4.1- Radiographie thoracique de face

a) Vascularisation pulmonaire

Dans notre étude sur les 31 patients dont nous avons retrouvé les radiographies, 77,42% soit 24 d'entre eux avaient une hypervascularisation pulmonaire en rapport avec les cardiopathies correspondantes, 6,45% avaient une vascularisation pulmonaire normale et 5 patients soit 16,13% avaient une hypovascularisation pulmonaire.

Ces signes sont les principaux signes radiologiques permettant de différencier les différents types de cardiopathies.

b) Autres lésions pulmonaires

D'autres lésions pulmonaires étaient retrouvées avec prédominance d'une accentuation de la trame bronchique soit 58,1%. Les opacités parenchymateuses étaient retrouvées dans 38,7% des cas.

Ces signes sont le plus souvent révélateurs de pathologies pulmonaires associées ou de décompensation cardiaque.

3.4.2- Données de l'échographie

a) Type de cardiopathie

Les CAV étaient les plus retrouvés avec 18 cas soit 38,3%. On avait 15 cas de CIV périmembraneuse soit 31,9%, avec 14 patients avec PCA soit 29,8%, 11 cas de HTAP et CIA soit 23,4% pour chaque. La sténose pulmonaire était retrouvée chez 12,8% des cas soit 6 patients, la tétralogie de Fallot et la sténose de la valve pulmonaire chez un patient soit 2,13% pour chaque.

Nos résultats sont conformes à ceux de la littérature qui retrouverait les CAV dans 37 à 44% des CC dans la T21, suivi des CIV (43%) et CIA ostium secundum (4-6%).

Par contre, M. J. Alao et al. dans leur étude en 2010 au Bénin, retrouvaient que les CIV étaient les plus représentées avec un seul cas de CAV et un cas de tétralogie de Fallot comme dans notre étude [46 ; 6].

ZKIK A. dans sa thèse en 2017 à Rabat, retrouvait 32,8% des patients avec une CIA, 27,1% de CAV contre seulement 11,4% de PCA (8 cas sur 65) [52].

Ndiaye M.A. quant à elle retrouvait une prédominance de CAV soit 45,5%, suivi des CIV 22,7% et seulement 10,6% de PCA contrairement à notre étude [45].

3.5- Données de la biologie

3.5.1- Résultats de l'hémogramme

Le taux d'hémoglobine moyen était de 13,86g/dl avec des extrêmes de 6,10 et 22,70g/dl. Et 22,2% des patients avaient un taux d'Hémoglobine bas soit 6 cas.

Hafida SGHIR dans son travail réalisé en 2016 au Maroc, trouvait 10,86% de patients qui avaient une anémie [25].

3.6- Prise en charge

3.6.1- Mode d'admission

Parmi nos patients 27 étaient hospitalisés soit 57,4% et 20 patients suivis en ambulatoire soit 42,6%.

Pour les patients hospitalisés, la durée moyenne d'hospitalisation était de 6,9 jours avec des extrêmes de moins de 24 heures et 24 jours. Ainsi donc, 55,6% des patients soit 15 étaient hospitalisés pour une durée comprise entre 7 et 15 jours, 5 patients (18,5%) avaient fait une durée comprise entre 24 heures et 7 jours. On avait 3 et 4 patients pour les durées respectives de moins de 24 heures et plus de 15 jours.

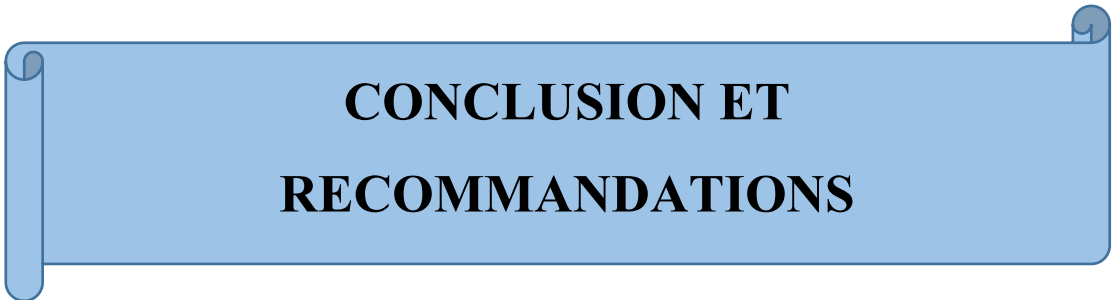
3.6.2- Traitement médicamenteux

La plupart des enfants soit 80,9% (38) utilisaient des diurétiques, seul 1 patient avait un IEC et 2 patients un BETA Bloquants soit respectivement 2,12% et 4,5%.

Les diurétiques sont les premiers médicaments utilisés dans la plupart des cardiopathies, surtout dans le cadre de défaillance cardio-vasculaire, car ils diminuent la précharge et soulage considérablement le patient.

3.6.3- Evolution sous traitement

L'évolution de nos patients était favorable dans 97,9% des cas avec 1 patient DCD dans un contexte infectieux.



CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS

La Trisomie 21 ou Syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la première aberration chromosomique mise en évidence chez l'homme. Le risque de survenu de cette affection augmente de façon exponentielle avec l'âge maternel allant de 1/2000 naissances à 25 ans à 2/100 à 40 ans. L'aspect phénotypique chez ces patients est tout à fait caractéristique et particulier donc détectable dès la naissance avec diagnostic en anténatal possible par échographie.

En tant que pathologie génétique, la Trisomie 21 associe souvent plusieurs autres malformations et les plus fréquentes étant les malformations cardiaques retrouvées dans 40 à 60%.

Notre étude étalée sur une période de 3 ans et 4 mois allant du 1^{er} janvier 2015 au 31 avril 2018 a concerné 47 patients porteurs de cardiopathies congénitales sur phénotype de Trisomie 21, soit une prévalence hospitalière de 0,77 pour 1000.

Nos résultats ont montré comme dans la littérature, que les cardiopathies congénitales sont assez fréquemment rencontrées dans la trisomie 21 avec une fréquence de 70,14% sur les 67 patients trisomiques. Les principaux motifs de consultation étaient l'insuffisance pondérale et le retard du développement psychomoteur et à l'examen on retrouvait dans la plupart des cas une polypnée avec un souffle systolique révélateur de la cardiopathie. Parmi ces cardiopathies, les CAV étaient les plus retrouvés avec une fréquence de 38,3% et pour la plupart des CAV complets, suivis par les CIV 31,9% surtout périmembraneuse et les PCA 29,8%. Très peu de fuite valvulaire ont été retrouvées soit 6,4%. Une dilatation cavitaire était retrouvée chez 51,06% des cas et une hypertrophie dans 29% des cas. Il est apparu également au cours de notre étude que les enfants trisomiques nés de mère dont l'âge était compris entre 18 et 35 ans étaient plus susceptibles de développer une cardiopathie congénitale.

Chez nos patients le traitement de choix était les diurétiques chez 80,9% des cas avec évolution favorable. L'antibiothérapie utilisée ici chez 46,8% des cas était utile pour les infections associées et pour les patients hospitalisés.

A la lumière de nos résultats, nous formulons les recommandations suivantes :

Aux autorités

- Organiser des campagnes de sensibilisation sur la trisomie 21, les facteurs de risque et les possibles complications ;
- Former le personnel paramédical pour le diagnostic précoce des cardiopathies congénitales en salle de naissance ;
- Renforcer la formation du personnel dans le suivi des patients trisomique tant sur le plan médicale que psycho-social ;
- Améliorer le plateau technique.

Aux personnels de santé

- Mettre l'accent sur l'examen cardiorespiratoire en période néonatale ;
- Améliorer l'archivage des dossiers des patients et remplir correctement les données indispensables au suivi ;
- Mettre l'accent sur l'amélioration de la qualité des soins avec une prise en charge multidisciplinaire ;
- Créer des groupes de soutien pour les parents de ces enfants ;
- Encourager les mamans à faire un dépistage anténatal de la trisomie 21.
- Encourager les parents à faire un caryotypage pour déterminer le type de trisomie 21.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1- Abib A, Elloumi D, et Al.

Congenital heart disease in 37,294 birth in Tunisia: birth prevalence and mortality rate. Cardiology in the young 2014; 24 (5) : 8

2- Abdelmajid Oulahbib.

Approche épidémiologique des cardiopathies congénitales en période néonatale. Thèse Med. N° 95. Marrakech : université CADI AYYAD; 2017

3- Abdilahi Nour Abdiraiiman.

Aspects épidémiologiques des cardiopathies congénitales n milieu pédiatrique au CHNEAR à propos de 240 cas. Thèse de médecine Université Cheikh Anta Diop de Dakar; 2011 N°204.

4- Abena-Obama MT, Muna WFT, Leckpa JP et al.

Cardiovascular disorders in sub-Saharan African children: a hospital based experience. Cardiol Trop. 1995; 21(81): 5-11.

5- AIT G.

Cartographie physique et transcriptionnelle de la région critique pour la trisomie 21 (entre D21S55-ETS2). Thèse Méd. Paris; 2000

6- Alao M J, Sagbo G G, Laleye A et All.

Aspects Epidémiologiques, Cliniques et cytogénétiques du Syndrome de Down au Service de Pédiatrie de Génétique Médicale du Centre National Hospitalier et Universitaire de Cotonou, Bénin : A propos de 20 cas. Ashdin Publishing, clinics in mother and child health. 2010; vol. 7: 3.

- 7- Amon-Tanoh Dick F, Gouli J-C, Ngouan-Domoua AM et Al**
Epidémiologie et devenir immédiat des malformations du nouveau-né au CHU de Yopougon Abidjan (Côte d'Ivoire). Rev Int Sc Méd. 2006 ; 8(2): 7-12.
- 8- Anatomie et physiologie de la circulation fœtale**
Phénomènes de la circulation fœtale. Disponible sur Fr.wikipedia.org/wiki/circulation_foetale-17k page. [Consulté le 07/02/2018]
- 9- Artigny Lauranne, Py Justine, Fayad Noura et coll.**
Anatomie et physiologie du cœur – AP-HM. Disponible sur internet www.google.fr. [Consulté le 04/12/2018]
- 10- Bernard Y.**
Pôle cœur-poumons ; LES CARDIOPATHIES CONGENITALES : GENERALITES. Révision en 09/2009. Disponible sur internet : www.BESANCON-CARDIO.org. [Consulté le 11/02/2018]
- 11- BEGHETTI M, GALIE N.**
Eisenmenger syndrom: a clinical perspective in a new therapetic era of pulmonary arterial hypertension. *J- Amcoll cardiol*, 2009; 53: 733-740
- 12- BEYE S. M.**
Echographie pédiatrique : indications et résultats. Etude descriptive transversale à propose de 400 cas. Mémoire médecine. Université Cheikh Anta Diop de Dakar; 2014. N°994.

13- BONNET D.

Epidémiologie et génétique des cardiopathies congénitales et des cardiomyopathies de l'enfant. *Rev. Prat* 2006; 56: 599-604.

14- BOUND J P, LOGEN W.F.W.E.

Incidence of congenital heart disease in Blackpool (1957-1971). *Br. Heart* 1977; 39: 445-450.

15- Cardiopathies congénitales.

Anomalies chromosomiques. Disponible sur <https://fr.wikipedia.org/wiki/cardiopathie> [Consulté le 11/02/2018].

16- CLARK EB.

Mechanisms in the pathogenesis of congenital heart defects. In: Pierpont me, Moller jm, eds. The genetics of cardiovascular diseases. *Boston: martinus-nijoff* 1986 ; 3-11.

17- Clinique cardiologique CHU de GRENOBLE.

Les cardiopathies congénitales. Sémiologie et pathologie cardiovasculaires Chapitre 9. Disponible sur internet WWW.-santé.ufj-grenoble.fr [Consulté le 05/01/2018].

18- Caryotype trisomie 21. Disponible sur www.google.fr/images caryotype de la trisomie 21 libre.

19- Davignon A, Friedli B.

Cardiologie In: Ferrier P. précis de pédiatrie, 3^e éd, Paris : Doin, 184 : 311-376

20- Elaine Marieb N.

Le système cardiovasculaire : Physiologie du cœur. Cours ISUPNAT et « biologie humaine ». Disponible sur internet [Consulté le 04/02/2018].

21- Faciès trisomie 21. Archives de pédiatrie Hôpital d'Enfants Albert Royer [Consulté le 31/10/2017].

22- Florence AMBLARD.

Trisomie 21 (31c) ; Cours médical Faculté de Médecine de Grenoble. Mise à jour en novembre 2005. Disponible sur internet : www.sante.ufj-grenoble.fr/santé [Consulté le 31/10/2017].

23- GOLDMUNTZ E, MD.

The epidemiology and genetics of congenital heart disease. Clinics in perinatology- cardiovascular disease in the neonate, 2001; vol. 28 n° 1 march.

24- Gournay V.

Retour veineux pulmonaire anormal ; CHU Nantes. Disponible sur internet : www.carpedem.fr/mp-content/uploads/2012 [Consulté le 13/02/2018].

25- Hafida SGHIR.

Aspects cliniques et cytogénétiques de la trisomie 21 : Expérience du service de génétique du CHU Mohammed VI. Thèse Med. Marrakech; 2016 N°136.

26- Heitz F

Cardiopathies congénitales. Encycl Med Chir (Elsevier, Paris). AKOS Encyclopedie Pratique de Medecine ; 8-0680

27- HELEN TROTMAN, CHARAMAIN H.

Cardiovascular lesions in children with Trisomy 21 at the Bustmante hospital for children Mona, Jamaica. Pub Med. March 2009.

28- Hervé B, Molina-Gomes D, Picone O et Al.

La Trisomie 21: Une découverte française aux enjeux diagnostics majeurs. Feuillet de Biologie. Vol IV N°320 ; Septembre 2014

29- Images anatomie du cœur. Disponible sur www.google.fr [Consulté le 13/02/2018].

30- Images de la conduction électrique. Disponible sur www.google.fr [Consulté le 13/02/2018].

31- Images de la circulation sanguine. Disponible sur www.google.fr [Consulté le 13/02/2018].

32- Image circulation sanguine fœtale. Disponible sur www.google.fr [Consulté le 13/02/2018].

33- Integrascal.

Trisomie 21. mise à jour le 09/04/2010. Disponible sur internet www.maif.fr/content/pdf [Consulté le 31/10/2017].

34- Jeanne Marie Baffa, MD

LE MANUEL MSD ; Anomalies cardiovasculaires congénitales : Communication septale auriculaire. Disponible sur www.msmanuals.com [Consulté le 08/12/2017].

35- Kallen Ba, Otterblad Olousson P.

Maternal drug use in early pregnancy and infant cardiovascular defect.
Reprod Toxicol ; 2003; 17(3): 255-61.

36- Keyndou Acrachi Bah.

CARDIOPATHIES CONGÉNITALES EN MILIEU PÉDIATRIQUE :
Aspects épidémiologiques, cliniques, paracliniques et évolutifs à propos de
355 cas CHU de Dakar. Thèse médecine. Université Cheikh Anta Diop de
Dakar; 2007 N°132.

37- Kinda G.

Cardiopathies congénitales : aspects épidémiologiques, évolutifs et
thérapeutiques dans le service de cardiologie du CHU Aristide Le DANTEC
de Dakar (à propos de 94 cas). Mémoire CES de cardiologie. Université
Cheikh Anta Diop de Dakar 2008 ; 143-155

38- Kinda G, Millogo GC, Koueta F et Al

Cardiopathies congénitales: aspects épidémiologiques et échographiques à
propos de 109 cas au centre hospitalier universitaire pédiatriques Charles de
Gaulle (CHUP-CDG) de Ouagadougou, Burkina Faso. The Pan African
Medical Journal. 2015 ; 20: 81.

39- Kone Moussokoro Hadja.

Trisomie 21 : Revue de la littérature et étude à propos de 304 cas. Thèse
médecine: université Mohammed V- SOUISSI- faculté de médecine et
pharmacie-Rabat ; 2014 N°63.

40- Laas E.

Cardiopathies congénitales et prématurité : une étude en population. Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique 2012; 60 (2) :160.

41- Laura J L, Philip J L.

Maternal smoking during pregnancy and the risk of congenital heart defects in offspring: a systematic review and meta-analysis. Pediatr. Cardiol. 2013; 34(2): 398-407.

42- Luigi BALLERINI.

Tronc artériel commun. Mise à jour en mars 2005. Disponible sur internet : www.orpha.net/consor/cgi. Consulté le 11/02/2018 [Consulté le 11/02/2018].

43- Marino B S, Bird G L, Wernovsky G

Diagnosis and management of the newborn with suspect congénital heart disease. Clin perinatal 2001; 28: 91-136

44- Mayanda HF, Bobossi G, Malonga H et al.

Malformations congénitales observées dans le service de néonatalogie du centre hospitalier et universitaire de Brazzaville. Méd Af Noire. 1991; 38(7): 505-9.

45- Ndiaye M. A.

Etude des cardiopathies congénitales dans la trisomie 21 : expérience de CHNEAR. Thèse médecine N° 89: Université Cheikh Anta Diop de Dakar ; 2003.

46- Parscau L.

Trisomie 21 : Epidémiologie, diagnostic, évolution. Revue du praticien. 2001; 51 : 545-549

47- Précis d'anesthésie cardiaques. Disponible sur www.pac4.ch/ [Consulté le 08/12/2017].

48- Rétrécissement aortique. Disponible sur <https://fr.wikipedia.org/wiki/cardiopathie> [Consulté le 11/02/2018].

49- SAMANEK M.

Congénital heart malformation, prevalence, severity, survival and quality of life. Cardioloying 2000; 10: 179 – 83.

50- Sun J, ChenX, Chen H, et al.

Maternal Alcohol Consumption before and during Pregnancy and the Risks of Congenital Heart Defects in Offspring: A Systematic Review and Meta-analysis. Congenit Heart Dis 2015; 10(5): 216-24.

51- Touraine R, De Fréminville B, Sanlaville D.

Collège National des enseignants et Praticiens de Génétique Médicale. Disponible sur internet : www.campus.cerimes.fr/genetique/enseignement/genetique [Consulté le 31/10/2017].

52- Walter Johnson, James Maller, Willey Blackwell

Pediatric cardiology : the essential pocket Guide. Third edition. Disponible sur www.pdfdrive.fr [Consulté le 31/10/2017].

53- Zakaria Jalal.

Cardiopathies congénitales de l'enfant et l'adulte : Tronc artériel commun.
Hôpital radiologique Haut Lévêque Pessac. Disponible sur internet:
www.arcothova.com [Consulté le 11/02/2018].

54- ZKIZ Aida.

L'enfant porteur de Trisomie 21 et pathologies associées : Aspects
épidémiologiques, cliniques et pronostics. Thèse med. Faculté de médecine
et de Pharmacie de Rabat; 2017 N°125.



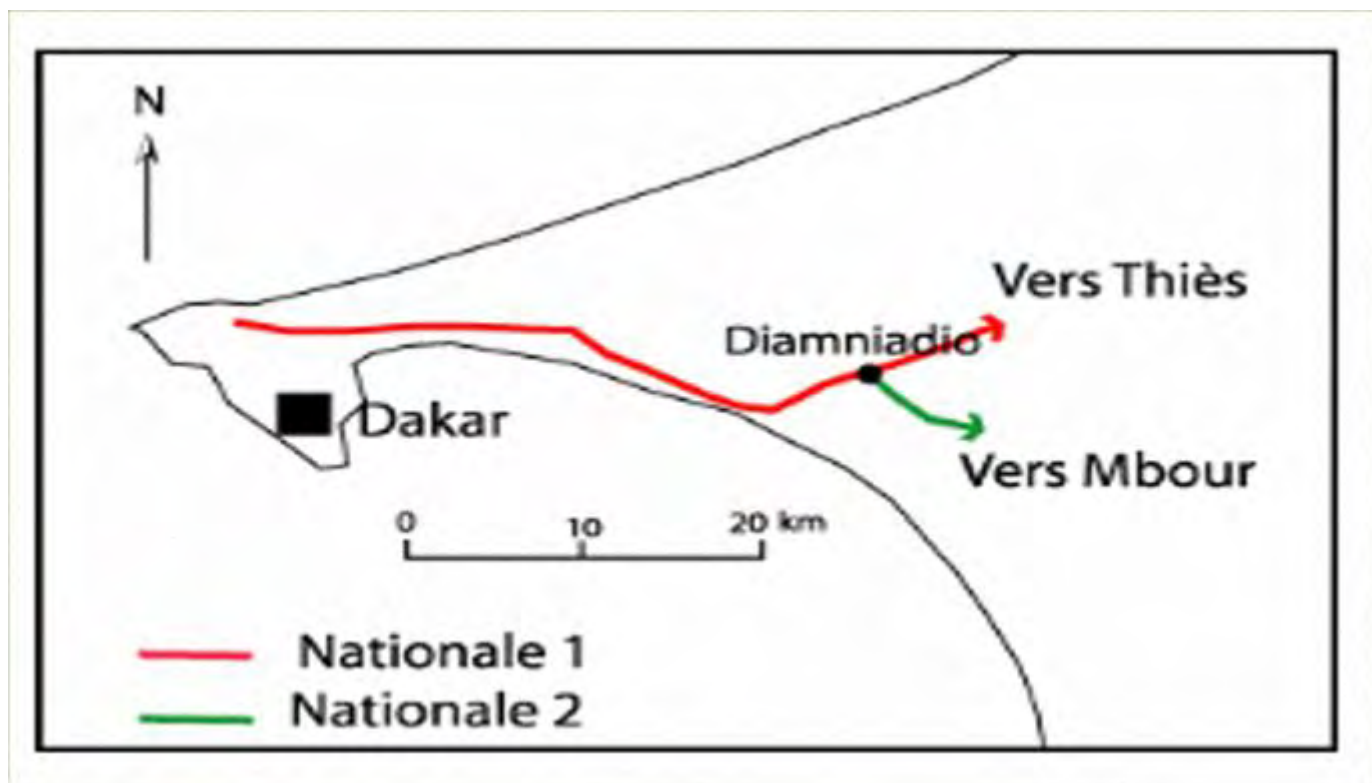
ANNEXES



Annexe 1 : Image Hôpital pour enfant de Diamniadio façade avant



Annexe 2 : Image Hôpital pour enfants de Diamniadio vue de profil



Annexe 3 : Situation géographique Hôpital pour Enfants de Diamniadio

FICHE D'ENQUETE

Q.1- RENSEIGNEMENTS GENERAUX

Nom et prénom :

Age :

sexe : M ☐

F ☐

Date et lieu de naissance

Adresse

Q.2- ATCD PERSONNELS

Anténataux : Nombre de CPN :

Serologies : AgHbs ☐

Toxoplasmose ☐

Rubéole ☐

HIV ☐

Syphilis ☐

Autres ☐

TE ☐

Pernataux : Type d'accouchement

Voie basse

Oui ☐

Non ☐

Césarienne

Oui ☐

Non ☐

Si oui indication césarienne :

Cri

oui ☐

Non ☐

Cyanose

oui ☐

Non ☐

Apgar (min)

1ere

5^e

10^e

Postnataux : Poids de Naissance

Type d'alimentation

Statut vaccinal

Développement psychomoteur

Déjà suivi Oui ☐ Non ☐

Si oui Pathologie (T21 ?) Oui ☐ Non ☐ traitement en cours

Si non autres

Q.3- ATCD familiaux

Fratrie : nombre de frères

Existence de T21 oui ☐ Non ☐

Mère Age

Gestité parité avortement DCD

Pathologie particulière

Père Age

Pathologie particulière

Q.4- ADMISSION DANS LA STRUCTURE

- consultation : Oui ☐ Non ☐

- Hospitalisation : Oui ☐ Non ☐

a) Motifs de consultations

Toux ☐

Difficulté respiratoire : à la tétée ☐ indépendamment ☐

Perte de poids oui ☐ non ☐

Stagnation pondérale oui ☐ non ☐

Pathologies : pneumonie ☐ bronchiolite ☐

Autres :

b) chronologie d'apparition des signes

c) examen clinique

Constantes et Mensurations

- état général : altéré oui ☐ non ☐

- muqueuses et conjonctives ☐ pales ☐ Bien colorées ☐

moyennement colorées

- cyanose oui ☐ non ☐

- Oedèmes : oui ☐ non ☐ localisation

- SpO2 inférieure à 95% ☐ supérieure ou = 95% ☐

- signes respiratoires

-signes cardiaques

- Autres

Q.5- DONNEES DES EXAMENS COMPLEMENTAIRES

BIOLOGIE

NFS

Urée créatinimémie

Ionogramme sanguin

IMAGERIE

Radiographie thorax de face

- ICT= Normal ☐ cardiomégalie ☐

- Vascul pulmon : normal ☐ Hypovascularisation ☐ Hypervascularisation ☐

- Autres lésions pulmonaires

Electrocardiogramme

Axe QRS

Hypertrophie oui ☐ non ☐

Cavités ?

Autres anomalies....

échocardiaque et doppler :

- Situs: solitus ☐ inversus ☐

- Taille cavités :

Normal OG ☐ VD ☐ OG ☐ VG ☐

dilatée OG ☐ VD ☐ OG ☐ VG ☐

Hypertrophie paroi cavitaire : oui OD ☐ VD ☐ VG ☐ OG ☐

non OD ☐ VD ☐ VG ☐ OG ☐

- Cinétique globale : bonne ☐ mauvaise ☐

- FE : FR :

- Fuite valvulaire :

- Sténose :

- Défect : oui ☐ non ☐

si oui localisation Taille

- PCA : oui ☐ non ☐ Taille

- Péricarde

- VCI : Dilatée ☐ Collabée ☐ Normale ☐

Q.6- PRISE EN CHARGE

✓ En Hospitalisation s'il y' a lieu

Diurétique

IEC

Béta bloquants

Inhibiteurs calciques

Hospitalisation : oui Non

Si oui durée

✓ En Ambulatoire : oui ☐ non ☐

Q.7- EVOLUTION

Favorable : oui ☐ non ☐

Complications :

Décès ...

suivi

LES CARDIOPATHIES CONGENITALES SUR PHENOTYPE DE TRISOMIE 21 AU CENTRE HOSPITALIER POUR ENFANTS DE DIAMNIADIO : ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUE, CLINIQUE ET PARACLINIQUE

RESUME

Introduction : La trisomie 21 est la première aberration chromosomique mise en évidence chez l'homme et la plus rencontrée dans nos pays avec comme premier facteur prédisposant l'âge maternel avancé. En tant qu'anomalie génétique, en dehors du syndrome malformatif elle associe souvent d'autres anomalies viscérales avec en premier les malformations cardiaques congénitales retrouvées dans 40 à 60% des cas.

Matériels et méthode : Nous avons réalisé une étude rétrospective allant du 1^{er} octobre 2015 au 31 avril 2018 au service de pédiatrie de l'hôpital pour Enfants de Diamniadio. Etaient inclus dans notre étude, les dossiers des enfants de 0 à 15 ans présentant un phénotype de trisomie 21, admis et suivis dans le service durant la période d'étude et dont le diagnostic de cardiopathies congénitales a été posé et confirmé à l'échographie cardiaque. Les Données ont été saisies et analysées à l'aide des logiciels SPHINX, Microsoft Excel et Word 2013.

Résultats : Quarante et sept patients trisomique porteurs de cardiopathies congénitales ont été recensés durant la période d'étude soit une prévalence hospitalière de 0,77 pour 1000 et une fréquence de 70,14% sur la totalité des enfants trisomiques recensés. L'âge moyen de découverte était de 14,46m mois pour un sex-ratio était de 1,02 légèrement en faveur des garçons. La majorité des patients venaient de la région de Dakar avec pour la plupart un niveau socio-économique bas. La moyenne d'âge maternelle était de 34,5 ans avec des extrêmes de 21 et 48 ans. Les principaux motifs de consultation étaient l'insuffisance pondérale à 68,1%, suivie de retard de développement psychomoteur 48,9%. Les cardiopathies congénitales étaient dominées par les CAV soit 38,3% avec 55,5% de CAV complet, suivies des CIV 29,8%, PCA 29,8% et 23,4% de CIA. Un seul cas de Tétralogie de Fallot a été retrouvé. Les cavités cardiaques étaient dilatées dans 83% des cas avec prédominance à l'oreillette droite soit 51% des cas et l'hypertrophie cavitaire intéressait plus le VG avec 71% des cas. A la biologie, le taux d'hémoglobine moyen était de 13,8g/dl avec extrêmes de 6,1 et 22,7g/dl et seuls 35,7% des patients avaient natrémie basse et pas de kaliémie basse. Pour la prise en charge, la plupart de nos patients soit 57,4% avaient été hospitalisés pour une durée moyenne de 6,9jours et 80,9% d'entre eux prenaient des diurétiques avec bonne évolution clinique

Conclusion : les cardiopathies congénitales restent toujours les anomalies viscérales les plus retrouvées dans la trisomie 21. Une prise en charge précoce et bien conduite permet de mieux les gérer et aussi d'apporter une assistance psycho-social aux familles

Mots clés : Cardiopathies congénitales, trisomie 21, âge maternel

Dr Nyobe Abe'e Marie Manuella