

# MISE À JOUR 2001 DE LA CONFÉRENCE CONSENSUELLE DE LA SOCIÉTÉ CANADIENNE DE CARDIOLOGIE : RECOMMANDATIONS RELATIVES AU TRAITEMENT DES CARDIOPATHIES CONGÉNITALES DE L'ADULTE

## 2<sup>e</sup> partie

Judith Therrien, M.D.; Michael Gatzoulis, M.D.;  
Thomas Graham, M.D.; Margreet Bink-Boelkens, M.D.; Michael Connelly, M.D.;  
Koichiro Niwa, M.D.; Barbara Mulder, M.D.; Reed Pyeritz, M.D.;  
Joseph Perloff, M.D.; Jane Somerville, M.D.; Gary D. Webb, M.D.

De nombreux groupes souscrivent aux recommandations contenues dans le présent rapport : le Congenital Heart Disease Committee de l'American College of Cardiology, le Council on Cardiovascular Disease in the Young de l'American Heart Association, le Grown-Up Congenital Heart Working Group de la Société européenne de cardiologie, l'International Society for Adult Congenital Cardiac Disease et la Japanese Society for Adult Congenital Heart Disease. Le Canada a le privilège de disposer d'un regroupement national de centres régionaux ou nationaux : le réseau canadien de traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte (Canadian Adult Congenital Heart Network) (annexe I).

Le document a été préparé de la façon la plus conviviale possible. Les membres des comités ont pour cela imaginé un clinicien ou une clinicienne examinant une lésion et désirant prendre connaissance des recommandations « d'un seul coup d'œil » plutôt que d'avoir à consulter différentes parties du rapport. Cette approche entraîne certaines répétitions pour le lecteur parcourant le rapport de la première à la dernière page. *Les parties qui se répètent ont été imprimées en italique afin d'atténuer le désagrément inhérent à ce procédé.* Par ailleurs, les experts désignés ont pondéré les recommandations concernant la conduite des traitements. Le barème appliqué figure à l'annexe II et il est semblable à celui qui a été employé pour d'autres conférences consensuelles de la SCC.

## CHAPITRE V – OBSTRUCTION DE LA VOIE DE CHASSE VENTRICULAIRE GAUCHE (OVCVG)

### Partie I – Information générale

**Définition :** Le présent chapitre porte sur l'obstruction de la voie de chasse ventriculaire gauche dans le contexte de jonctions auriculo-ventriculaire et ventriculo-artérielle concordantes. (La cardiomyopathie hypertrophique et l'interruption de la crosse aortique ne seront pas traitées ici.)

L'OVCVG peut se situer à différents niveaux :

- L'OVCVG supra-valvulaire peut se présenter de façon isolée sous forme de sablier, mais il s'agit de cas rares. Elle est généralement diffuse et touche, à divers degrés, les principales artères, en commençant à la limite supérieure des sinus de Valsalva.
- L'OVCVG valvulaire du patient adulte porteur d'une cardiopathie congénitale est habituellement due à une bicuspidie aortique (les sténoses aortique rhumatismale ou calcifiée des trois feuillets sont exclues ici). Elle se présente habituellement de façon isolée, mais elle peut être associée à d'autres anomalies; les plus fréquentes sont la coarctation de l'aorte (qui devrait être recherchée), la persistance du canal artériel et l'aortopathie ascendante.
- L'OVCVG sous-valvulaire est généralement due à un bourrelet fibreux discret qui entoure en tout ou en partie la voie de chasse ventriculaire gauche ou à un long rétrécissement fibro-musculaire situé juste en-dessous de la valve aortique. Parfois, il y a obstruction tunnellair de toute la voie de chasse ventriculaire gauche et présence d'une petite racine de l'aorte. L'insertion anormale de la valve mitrale ou la présence d'un feuillet mitral surnuméraire peuvent être cause d'une obstruction significative, mais le phénomène survient rarement.

La présence concomitante d'une obstruction de la voie d'entrée ventriculaire gauche (y compris d'un anneau sus-mitral et d'une valve mitrale en parachute) et d'une OVCVG (y compris d'une OVCVD sous-valvulaire, d'une bicuspidie aortique et d'une coarctation) est connue sous le nom de syndrome de Shone.

### Partie II – Prévalence et génétique

L'OVCVG supra-valvulaire constitue généralement un des caractéristiques du syndrome de Williams (tare génétique contiguë associée à des malformations neurologiques et multisystémiques, causée par une délétion du chromosome 7q11.23), mais elle peut aussi être d'origine familiale et donner un faciès normal ou être associée au syndrome de la rubéole.

La bicuspidie aortique est la malformation cardiaque congénitale la plus courante; elle touche de 1 à 2 % de la population avec prédominance masculine (4/1).

L'OVCVG supra-valvulaire est également prédominante chez les hommes (2/1). Une prédisposition génétique serait mise en cause du fait que la documentation fait état d'une certaine fréquence familiale.

### Partie III – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

L'OVCVG supra-valvulaire est généralement une maladie évolutive et l'insuffisance aortique n'est pas rare. Sont souvent associées au syndrome de Williams des sténoses artérielles pulmonaires périphériques et artérielles systémiques (sans oublier celles de l'ostium coronarien), qui peuvent s'aggraver, se résorber ou demeurer inchangées. Il y a souvent présence d'hypertension systémique.

L'OVCVG valvulaire est généralement une maladie qui progresse au fil de la croissance, mais elle évolue à un rythme variable. La plupart des patients porteurs d'une bicuspidie aortique ne connaîtront aucun problème, bien qu'ils soient prédisposés à l'endocardite leur vie durant. Cependant, certains présenteront une sténose aortique (particulièrement après calcification de la valve, une fois rendus dans la soixantaine), une insuffisance aortique, une dissection aortique ou une dilatation anévrysmale de la racine de l'aorte (indépendamment de l'hémodynamique vicieuse ou de l'âge) (2). S'il y a coarctation associée, c'est

le problème qu'il faut habituellement traiter en premier (à moins que l'on ne soit en présence d'une OVCVG grave; si les deux malformations sont importantes, elles peuvent être corrigées en une seule opération par voie d'abord antérieure en procédant à une greffe de l'aorte ascendante vers l'aorte descendante, puis au remplacement de la valve aortique).

L'OVCVG sous-valvulaire est généralement une maladie évolutive, mais le rythme est variable et de faibles gradients peuvent persister de nombreuses années. Elle est souvent associée à une insuffisance aortique (jusque dans 60 % des cas) d'une valve qui était constituée normalement mais qui a été endommagée par le jet de sang sous-valvulaire. Elle peut aussi évoluer, mais elle dépasse rarement le stade de modéré. Peuvent aussi y être associées de petites communications interventriculaires (CIV), qui prédisposent fortement les patients atteints à l'endocardite. L'OVCVG sous-valvulaire tunnellulaire est progressive et appelle une intervention chirurgicale pour la levée de l'obstacle, même si elle peut être difficilement réalisable sur le plan technique en raison de la petite taille de la racine de l'aorte. L'OVCVG sous-valvulaire peut être associée à d'autres lésions.

#### **Partie IV – Recommandations relatives au diagnostic**

*Une bonne évaluation diagnostique initiale permet de :*

- déterminer le degré d'obstruction;
- évaluer la gravité et l'anatomie de l'obstruction;
- déceler des lésions associées, y compris l'insuffisance aortique, la dilatation de l'aorte supra-valvulaire, la coarctation de l'aorte et les anomalies associées aux syndromes de Williams et de Shone.

*L'évaluation diagnostique devrait comporter au moins :*

- un examen clinique complet;
- un électrocardiogramme;
- une radiographie pulmonaire;
- une échocardiographie Doppler transthoracique pratiquée par une personne qualifiée pour déterminer le degré d'obstruction, l'épaisseur du septum interventriculaire et la taille de la racine de l'aorte et de l'aorte ascendante.

*L'évaluation diagnostique peut nécessiter :*

- une échocardiographie transoesophagienne pour préciser l'anatomie si l'image n'est pas claire à l'échocardiographie transthoracique;
- une épreuve d'effort;
- un cathétérisme cardiaque, avec ou sans test de provocation, pour évaluer l'hémodynamique et la gravité de l'obstruction;
- une coronarographie ou une aortographie si une intervention chirurgicale est prévue;
- une imagerie par résonance magnétique (IRM) pour évaluer les lésions associées, comme des sténoses artérielles pulmonaires ou une coarctation de l'aorte, ou encore pour mesurer la masse et le fonctionnement du ventricule gauche;
- une aortographie abdominale pour déceler des sténoses artérielles importantes, rénales ou autres.

#### **Partie V – Indications du traitement chirurgical ou interventionnel**

L'OVCVG supra-valvulaire peut nécessiter une intervention si, en cas d'obstruction discrète, le gradient de pression entre pics au cathétérisme est supérieur à 50 mm Hg ou si le gradient de pression maximal instantané à l'échographie est supérieur à 70 mm Hg. Les critères justifiant une intervention dans les cas d'obstruction diffuse ne sont pas bien définis, mais ils sont probablement similaires, puisque l'effet ultime produit sur les artères coronaires et le myocarde est semblable.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 3

L'OVCVG valvulaire nécessite une intervention en présence de symptômes (dyspnée, angine, présyncope ou syncope) ou probablement de sténose aortique « critique » (aire valvulaire inférieure à 0,6 cm<sup>2</sup>). Une intervention peut parfois être indiquée pour d'autres raisons (par exemple chez une personne qui présente un degré d'obstruction moindre mais qui désire pratiquer des sports vigoureux ou chez une femme qui souhaite devenir enceinte). La bicuspidie aortique peut également nécessiter une intervention en cas d'insuffisance modérée ou grave, associée à des symptômes survenant à l'effort, à des dimensions ventriculaires gauches télésystoliques supérieures à 55 mm ou à une fraction d'éjection ventriculaire gauche inférieure à 55 %. Le remplacement de la racine de l'aorte s'impose dans les cas de dissection de l'aorte ascendante et il devrait être envisagé à titre prophylactique dans les cas de dilatation de l'aorte supra-valvulaire (> 55 mm).

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 3-11

L'OVCVG sous-valvulaire peut nécessiter une intervention si le gradient de pression entre pics au cathétérisme est supérieur à 50 mm Hg ou si le gradient de pression maximal instantané à l'échographie est supérieur à 70 mm Hg au repos, s'il y a présence de symptômes ou si l'insuffisance aortique évolutive dépasse le stade de léger. Si une CIV est associée à la malformation, le gradient peut être sous-estimé et une OVCVG sous-valvulaire importante peut se manifester à la suite de la fermeture de la CIV.

Cote : C

Niveau : IV

Les facteurs suivants justifient une nouvelle intervention après une valvulotomie ou une opération :

- réapparition de l'OVCVG (mêmes critères que précédemment);
- insuffisance aortique grave;
- resténose associée à une insuffisance modérée ou grave surtout en cas de symptômes ou de dilatation progressive du ventricule gauche.

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 5-8,10,18,19

#### **Partie VI – Options chirurgicales ou interventionnelles**

Les patients qui doivent subir une intervention pour une OVCVG supra-valvulaire devraient être opérés par des chirurgiens spécialisés dans le traitement des cardiopathies congénitales et possédant de l'expérience dans ce type d'intervention.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 20,21

L'OVCVG supra-valvulaire nécessite une aortoplastie avec pose d'une pièce ou, rarement, le remplacement de l'aorte ascendante proximale.

L'OVCVG valvulaire peut se traiter de différentes façons : par valvuloplastie au moyen d'un cathéter-ballon (si la valve n'est pas calcifiée), par valvulotomie aortique à thorax ouvert, par remplacement valvulaire avec pose d'une prothèse mécanique ou d'une bioprothèse ou par autogreffe pulmonaire (opération de Ross, qui consiste à remplacer la valve aortique par la valve pulmonaire du patient et à procéder à une homogreffe valvulaire pulmonaire). Les valvulopathies aortiques isolées ou associées à une sténose supra- ou sous-valvulaire sont de plus en plus traitées par autogreffe pulmonaire, surtout chez les jeunes adultes. Le choix dépend de la disponibilité et de la compétence de l'équipe en place ainsi que de la préférence manifestée par le patient.

L'autogreffe pulmonaire (opération de Ross) et la valvuloplastie par ballonnet pour corriger les OVCVG valvulaires devraient être pratiquées dans des centres spécialisés par des médecins possédant une vaste expérience dans ce type d'intervention.

Cote : consensus

Une OVCVG sous-valvulaire discrète nécessite une résection chirurgicale presque toujours associée à une myomectomie ou à une myotomie. Chez les patients plus âgés, il est possible qu'une insuffisance aortique significative rende inévitables le remplacement ou la réparation de la valve aortique.

L'OVCVG sous-valvulaire tunnelliaire peut nécessiter un élargissement de la voie de chasse gauche; on peut alors pratiquer l'opération de Konno (aorto-ventriculoplastie et remplacement de la valve aortique) ou avoir recours à d'autres techniques ayant des visées semblables. Autrefois, l'on a procédé à la pose d'un conduit muni d'une valve entre l'apex du ventricule gauche et l'aorte dans des cas où il était impossible de lever l'obstacle autrement, mais la durabilité à long terme s'est avérée inacceptable et la technique a été abandonnée. Il existe encore des survivants de cette technique.

Une OVCVG sous-valvulaire associée à la correction d'une communication auriculo-ventriculaire réapparaît souvent si seul le tissu fibro-musculaire est excisé. Il peut être nécessaire de procéder à un agrandissement du septum infundibulaire et du feuillet supérieur en pont flottant de la valve auriculo-ventriculaire (AV) gauche (mitrale) par la pose d'une pièce ou encore au remplacement de la valve AV gauche (mitrale).

Les patients qui doivent subir une intervention pour une OVCVG sous-valvulaire devraient être opérés par des chirurgiens spécialisés dans le traitement des cardiopathies congénitales et possédant de l'expérience dans ce type d'intervention.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 20,21

#### **Partie VII – Résultats du traitement chirurgical ou interventionnel**

Dans les cas d'OVCVG supra-valvulaire, les risques de mortalité opératoire sont faibles et les risques de récurrence d'obstruction, rares. La durabilité à long terme des pièces et des conduits utilisés pour traiter l'obstruction peut toutefois constituer un problème et la présence possible d'un anévrisme ou d'une endocardite devrait faire l'objet de surveillance.

Les OVCVG valvulaires traitées par valvulotomie ou valvuloplastie sont associées à une récurrence de sténose progressive et à la calcification ou à l'insuffisance progressive et peuvent nécessiter, à la longue, un remplacement valvulaire.

Les patients opérés pour un remplacement valvulaire dans le contexte d'une sténose sous-aortique connaîtront une évolution semblable à ceux qui auront subi un remplacement valvulaire pour une OVCVG valvulaire acquise.

Les patients porteurs d'une autogreffe pulmonaire ont d'excellents paramètres hémodynamiques, n'ont pas besoin d'anticoagulants et connaissent des risques grandement réduits de thrombo-embolie. Toutefois, l'autogreffe peut se détériorer au fil du temps, tout comme l'homogreffe pulmonaire, et aboutir à la sténose ou à l'insuffisance. Les patients doivent être suivis sur une période prolongée.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 22,23

La réapparition d'une OVCVG sous-valvulaire fibromusculaire n'est pas rare (jusqu'à 20 % sur une période de 10 ans, particulièrement si la racine de l'aorte est petite).

Les OVCVG sous-valvulaires tunnelliaires ayant fait l'objet d'une correction étendue, avec ou sans remplacement valvulaire, présentent un risque élevé de récurrence, mais les nouvelles techniques peuvent améliorer la situation.

L'insuffisance aortique cliniquement importante à la suite de la correction d'une OVCVG sous-valvulaire n'est pas rare (jusqu'à 25 % des cas).

#### **Partie VIII – Grossesse**

Les OVCVG associées à une augmentation du risque pour la mère ou le fœtus durant la grossesse comprennent l'OVCVG grave avec ou sans symptômes, l'insuffisance aortique et les classes fonctionnelles III et IV de la New York Heart Association, l'OVCVG avec dysfonctionnement ventriculaire

gauche important et les prothèses mécaniques nécessitant une anticoagulothérapie. Ce dernier élément souligne l'importance de procéder, dans la mesure du possible, à la reconstruction de la valve, à la pose d'une bioprothèse ou à une autogreffe pulmonaire plutôt qu'à la pose d'une valve mécanique chez les femmes désirant devenir enceintes (25).

La prise en charge des patientes porteuses d'une OVCVG légère ou modérée, dont le fonctionnement ventriculaire gauche est normal, peut généralement se limiter au traitement conservateur tout au long de la grossesse. Les patientes présentant un degré plus grave d'obstruction (gradient de pression entre pics au cathétérisme supérieur à 50 mm Hg ou gradient de pression maximal instantané à l'échographie supérieur à 70 mm Hg) devraient reporter leur grossesse jusqu'à ce que l'OVCVG ait été corrigée. La dilatation par ballonnet d'une valve bicuspide fortement sténosée durant la grossesse peut réduire les risques de la grossesse, du travail et de l'accouchement (26,27).

L'insuffisance aortique associée à l'OVCVG peut généralement se traiter par des diurétiques et des vasodilatateurs. La chirurgie ne devrait être envisagée durant la grossesse que pour corriger des symptômes réfractaires des classes fonctionnelles III ou IV.

La présence d'une valve aortique bicuspide et d'une malformation de la média de l'aorte ascendante peut prédisposer les patientes à une dissection spontanée de l'aorte au cours du troisième trimestre de grossesse.

### **Partie IX – Suivi**

Tous les patients porteurs d'une OVCVG devraient être suivis régulièrement par un cardiologue. Ceux qui sont atteints du syndrome de Shone ou du syndrome de Williams ou qui sont porteurs d'une OVCVG complexe, corrigée ou non, devraient être suivis par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte.

Il faudrait porter une attention particulière aux points suivants :

- sténose évolutive ou récurrence de sténose à tous les niveaux;
- insuffisance aortique;
- dysfonctionnement ou dilatation ventriculaires;
- dilatation de la racine de l'aorte;
- détérioration du conduit posé entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire ou de l'autogreffe pulmonaire (apparition d'une nouvelle insuffisance valvulaire) et anomalies coronariennes à la suite d'une opération de Ross.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée en cas de prothèse valvulaire ou de lésion résiduelle.

Cote : consensus

## CHAPITRE VI – COARCTATION DE L’AORTE

### Partie I – Information générale

La coarctation de l’aorte est une sténose habituellement, mais pas toujours, localisée dans la région du ligament artériel. Rarement touche-t-elle l’aorte ascendante ou l’aorte abdominale. Il s’agit généralement d’une lésion discrète, mais elle peut être associée à une hypoplasie diffuse de la crosse et de l’isthme aortiques. L’anatomie, la gravité et le degré d’hypoplasie de la région en amont de la coarctation varient beaucoup.

On entend par coarctation « simple » une coarctation discrète, non associée à d’autres lésions intracardiaques. C’est elle qui est le plus souvent détectée chez l’adulte. La coarctation « complexe », quant à elle, est associée à d’autres anomalies intracardiaques importantes et elle est généralement diagnostiquée chez le nourrisson. Les malformations le plus souvent associées à la coarctation de l’aorte sont les communications interventriculaires [CIV], une sténose aortique ou sous-aortique ou les deux; elles composent les deux tiers des cas de coarctation complexe de l’aorte. La coarctation simple et la coarctation complexe se rencontrent dans un rapport d’à peu près 1/1.

Généralement, la coarctation est significative lorsqu’il y a hypertension artérielle au bras droit et que le gradient maximal de pression, au moment du retrait du cathéter à l’angiographie, est supérieur à 20 mm Hg au siège de la malformation. Si la circulation collatérale est bien développée, une coarctation importante de l’aorte peut présenter un très faible gradient de pression, voire inexistant, et même une atrésie aortique acquise.

Les lésions cardio-vasculaires associées comprennent :

- la bicuspidie aortique (jusqu’à 85 %);
- les anévrismes (intracrâniens) du cercle de Willis (3 à 5 %);
- les malformations du réseau brachio-céphalique, comme l’origine vicieuse de l’artère sous-clavière droite (5 %) ou l’atteinte de l’artère sous-clavière gauche;
- une circulation collatérale antérieure (touchant les artères thoraciques) et postérieure (touchant les artères intercostales);
- l’atteinte de la média de l’aorte dans la région sise à proximité de la coarctation et de l’aorte ascendante en cas de bicuspidie aortique;
- les CIV.

La documentation fait état de malformations non cardio-vasculaires touchant les voies respiratoires, digestives, génito-urinaires ou le système musculo-squelettique jusque dans 25 % des cas. Selon des données fiables, la coarctation est souvent associée à une artériopathie diffuse, qui persiste même après la correction.

### Partie II – Prévalence et génétique

La coarctation est plus fréquente chez les hommes que chez les femmes dans un rapport qui varie entre 1,3/1 et 1,7/1. Il s’agit généralement d’une lésion sporadique, mais elle peut également avoir une origine génétique (jusqu’à 35 % des femmes atteintes du syndrome de Turner à caryotype  $45X$  présentent une coarctation de l’aorte). Dans de très rares cas, le mode de transmission autosomique dominant est mis en cause.

### Partie III – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

La coarctation de l’aorte se manifeste généralement chez les adolescents et les adultes par de l’hypertension artérielle aux membres supérieurs, une différence de pouls entre les membres supérieurs et les membres inférieurs, des céphalées, la fatigue des jambes à l’effort ou un souffle découvert de façon fortuite. La plupart du temps, les patients ne présentent pas de symptômes. Dans de rares cas, une hémorragie intracérébrale en sera la manifestation. Parfois, le diagnostic est posé à partir de l’image radiologique caractéristique de la lésion.

La survie moyenne des patients (avant l'arrivée des techniques modernes de diagnostic et de correction chirurgicale courantes) dont la coarctation de l'aorte n'a pas été traitée est de 35 ans; la mortalité est de 75 % à 46 ans. La plupart d'entre eux présentent de l'hypertension artérielle, qui apparaît de façon caractéristique durant l'enfance, et finalement une insuffisance ventriculaire gauche avant 50 ans.

La mort, dans les cas non traités, est généralement due à :

- l'insuffisance cardiaque (habituellement après l'âge de 30 ans) (28 %);
- une dissection ou une rupture de l'aorte (21 %);
- une endartérite ou une endocardite infectieuses (18 %);
- une hémorragie cérébrale (12 %);
- une maladie coronarienne prématurée;
- une valvulopathie aortique concomitante (souvent une bicuspidie aortique).

#### **Partie IV – Recommandations relatives au diagnostic**

*L'évaluation diagnostique initiale devrait permettre de :*

- déterminer le siège de la coarctation, son type ainsi que sa gravité;
- déceler la présence ou l'absence ainsi que la gravité d'autres lésions intracardiaques (bicuspidie aortique, anomalies de la valve mitrale, sténose sous-aortique, CIV);
- évaluer le fonctionnement ventriculaire gauche et déceler la présence ou l'absence d'hypertrophie ventriculaire gauche;
- déceler la présence ou l'absence ainsi que la gravité de lésions extracardiaques comme un réseau collatéral, l'atteinte d'autres vaisseaux (sténose des artères sous-clavières ou des artères carotides) ou des anévrismes associés.

*L'évaluation diagnostique devrait comporter au moins :*

- *un examen clinique complet*, y compris la prise de pression des membres supérieurs et inférieurs, la mesure du retard des pouls radio-fémoraux, la palpation des pouls fémoraux et distaux ainsi que l'auscultation pour découvrir la présence d'une circulation collatérale dans la région de l'omoplate;
- *un électrocardiogramme*, qui peut montrer des signes d'hypertrophie ventriculaire gauche avec plus ou moins de surcharge;
- *une radiographie pulmonaire*, qui pourrait montrer les « trois signes » de la coarctation (causés par l'échancrure de l'aorte au siège de la coarctation, associée à une dilation de l'artère en amont et en aval de la lésion) ou encore des « encoches costales » (dues à l'érosion du bord inférieur des côtes postérieures secondaire à la dilatation des artères intercostales);
- *une échocardiographie Doppler pratiquée par une personne qualifiée*. La fenêtre acoustique, surtout la coupe suprasternale de la crosse, peut être limitée chez les adultes;
- *une imagerie par résonance magnétique (IRM)* pour définir l'anatomie de la coarctation, déterminer la présence possible d'anévrismes, cartographier la vitesse de l'écoulement sanguin et évaluer le degré de resténose. Une angiographie de contraste par résonance magnétique peut permettre de visualiser la forme de la crosse et la présence de vaisseaux collatéraux (28).

*L'évaluation diagnostique peut nécessiter :*

- *une angiographie effractive avec prise de mesures hémodynamiques* pour évaluer le gradient de pression au siège de la coarctation et la nature de l'obstruction et pour déterminer la présence ou l'absence d'une circulation collatérale ou d'un anévrisme si l'IRM n'est pas concluante à cet égard ou ne peut être pratiquée ou si aucune intervention percutanée n'est prévue. Dans le cas contraire, l'angiographie peut être pratiquée en même temps que l'intervention percutanée;

- une angiographie numérique pour obtenir une image détaillée de l'anatomie et ainsi peut-être éviter l'aortographie;
- un cathétérisme cardiaque complet, y compris une aortographie, si la coarctation est associée à des lésions cardio-vasculaires;
- une coronarographie en raison du risque accru de maladie coronarienne prématurée, associée à la malformation, s'il existe une indication clinique, si le patient est âgé de plus de 40 ans (ou moins s'il présente des facteurs de risque importants de maladie coronarienne) ou s'il y a signe d'insuffisance ventriculaire gauche.

#### **Partie V – Indications du traitement chirurgical ou interventionnel**

Tous les patients porteurs d'une coarctation significative de l'aorte ou d'une recoarctation, y compris ceux qui présentent une hypertension proximale, symptomatique ou non, quel que soit leur âge, devraient être opérés.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 29

Les patients qui présentent une sténose significative de la valve aortique peuvent aussi devoir subir une intervention valvulaire, qui peut être pratiquée ou non en même temps que la correction de la coarctation de l'aorte. Si on intervient à des moments différents, l'ordre dans lequel s'effectueront les opérations sera dicté par la gravité des lésions, la plus grave étant opérée en premier.

#### **Partie VI – Options chirurgicales ou interventionnelles**

La coarctation de l'aorte ou la recoarctation se prêtent à l'intervention chirurgicale comme à l'intervention percutanée (30). Toutefois, la chirurgie reste la mesure à laquelle doivent se comparer les nouvelles techniques.

La correction chirurgicale de la coarctation comporte plus de risques chez l'adulte que chez l'enfant. Elle devrait être pratiquée par des chirurgiens spécialisés dans le traitement des cardiopathies congénitales.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 20,21

La correction chirurgicale peut se réaliser par :

- l'interposition d'un greffon;
- une anastomose termino-terminale (la technique à privilégier pour une première correction);
- une aortoplastie avec pose d'une pièce;
- l'augmentation de la crosse aortique;
- la pose d'un greffon qui contourne la coarctation;
- une aortoplastie avec pose d'un lambeau de l'artère sous-clavière (peut être pratiquée chez les enfants, mais n'est pas recommandée chez les adultes de crainte de perturber l'apport artériel au bras).

La dilatation par cathéter-ballon avec ou sans pose d'endoprothèse remplace de plus en plus souvent la chirurgie et la technique constitue même, dans certains centres, la principale stratégie de traitement, à moins que coexistent d'autres problèmes. Toutefois, le traitement ne convient pas dans les cas où il y a interposition d'un greffon ou une importante hypoplasie concomitante de la crosse de l'aorte touchant l'origine de la carotide primitive gauche ou l'arc proximal. Ces interventions ne devraient être pratiquées que dans des centres spécialisés par des médecins qui se vouent à ce type de traitement et à son évaluation clinique.

Cote : consensus

Réf. : 31,32

S'il y a sténose aortique et que la coarctation de l'aorte est opérée d'abord, il est nécessaire de procéder à

une réévaluation du gradient aortique après l'opération, ce qui habituellement se fait par échocardiographie Doppler.

### **Partie VII – Résultats du traitement chirurgical ou interventionnel**

La correction chirurgicale d'une coarctation simple permet en général la levée de l'obstacle et entraîne une mortalité minimale (inférieure à 1 %). La mortalité est toutefois plus élevée dans les cas de nouvelle intervention (5 à 15 %). La recoarctation se rencontre plus souvent chez les patients opérés en bas âge.

Figurent ci-dessous les principales complications de l'intervention chirurgicale :

- la paraplégie par ischémie médullaire. Il s'agit d'un accident rare, mais tout de même possible, en particulier chez les patients dont la circulation collatérale est peu développée;
- le rebond de l'hypertension paradoxale au début de la phase postopératoire. Il peut être dû à un rebond de l'activité sympathique ou à l'activation du système rénine-angiotensine. L'épisode cède généralement aux bêta-bloquants;
- la paralysie du nerf récurrent;
- une lésion du nerf phrénique avec paralysie du diaphragme;
- la formation d'anévrismes à la suite d'une aortoplastie avec pose d'une pièce synthétique (surtout de Dacron). La dilatation se produit vis-à-vis de la pièce;
- la dissection tardive au siège de la coarctation; c'est une complication rare, mais de faux anévrismes peuvent se former;
- la claudication des bras (rare) si on a eu recours à une aortoplastie par pose d'un lambeau provenant de l'artère sous-clavière.

La dilatation par ballonnet avec ou sans pose d'endoprothèse pour la correction d'une coarctation non traitée ou d'une recoarctation peut s'avérer aussi efficace que la chirurgie pour réduire la sténose et elle comporte une mortalité semblable (30-35). On ne connaît toutefois pas les résultats à long terme.

Figurent ci-dessous les principales complications de la dilatation par ballonnet avec ou sans pose d'endoprothèse :

- la recoarctation. Elle se rencontre plus souvent dans les cas de dilatation par ballonnet sans pose d'endoprothèse que dans les cas de chirurgie, surtout chez les jeunes patients;
- la formation d'anévrismes (6 à 12 % dans les cas de coarctation non traitée de l'aorte). Le phénomène se fait beaucoup moins fréquent avec la pose d'endoprothèse;
- les lésions ou les thromboses des artères fémorales;
- les accidents vasculaires cérébraux;
- la rupture de l'aorte (rare).

Les hémoptysies qui résultent de la rupture ou de la fissure d'un anévrisme sont une complication qui mettent la vie en danger et appellent une exploration et un traitement immédiats. Les techniques idéales sont l'IRM ou l'angiographie numérique parce que, outre le risque de rupture que comporte l'aortographie, il est possible que cette dernière ne permette pas de visualiser l'anévrisme.

Le suivi à long terme de la correction chirurgicale révèle une incidence accrue des maladies cardiovasculaires et des morts prématurées (36).

Il y a régression de l'hypertension chez bon nombre de patients, mais son importance dépend de la durée du suivi et de l'âge au moment de l'intervention. Si l'hypertension persiste, elle réagit en général au traitement usuel. L'hypertension systolique à l'effort est courante, mais on n'en connaît pas la portée. Elle peut être liée à une hypoplasie résiduelle de la crosse aortique. Il est possible que l'hypertension aux

membres supérieurs subsiste à l'effort, et ce, même en l'absence de gradient de pression résiduel significatif.

L'insuffisance cardiaque disparaît généralement.

Il survient des accidents vasculaires cérébraux tardifs, surtout chez les patients qui ont subi une correction à l'âge adulte et chez ceux qui souffrent d'hypertension résiduelle. Les hémorragies cérébrales dues à une rupture d'anévrisme ampullaire peuvent se produire longtemps après la correction, même en l'absence d'hypertension périphérique.

L'endartérite et l'endocardite sont possibles au siège de la coarctation de l'aorte ou de lésions associées. Si c'est celui de la coarctation qui est mis en cause, les embolies se limitent généralement aux viscères abdominaux et aux jambes.

### **Partie VIII – Grossesse**

Les femmes porteuses d'une coarctation de l'aorte qui envisagent de devenir enceintes devraient subir une intervention correctrice avant le début de la grossesse. Le traitement de l'hypertension chez une patiente enceinte qui n'a pas été opérée peut s'avérer chose délicate parce qu'une pression trop basse en aval du siège de la coarctation peut entraîner un avortement ou la mort foetale. Les risques de dissection de l'aorte ou de rupture d'anévrisme durant la grossesse sont faibles, mais, si l'un ou l'autre de ces accidents devaient se produire, il en résulterait probablement la mort. .

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 37-40

### **Partie IX – Suivi**

Tous les patients traités ou opérés pour une coarctation de l'aorte devraient subir régulièrement un examen par imagerie par résonance ou une angiographie après l'intervention pour vérifier l'anatomie ou surveiller l'apparition de complications mécaniques comme la resténose ou la formation d'anévrismes.

Il faudrait porter une attention particulière aux points suivants :

- hypertension résiduelle, insuffisance cardiaque, coronaropathie ou autre cardiopathie;
- sténose ou insuffisance d'une valve aortique bicuspidie, qui peut s'installer avec l'âge;
- réapparition de la coarctation de l'aorte ou présence d'un gradient de pression marqué entre les bras et les jambes, au repos;
- aortopathie ascendante, particulièrement en présence d'une bicuspidie aortique;
- maux de tête nouveaux ou inusités, à cause de la possibilité d'anévrismes ampullaires;
- dissection tardive en aval ou en amont du siège de la correction;
- formation d'anévrismes au siège de la correction, en particulier s'il y a eu pose d'une pièce de Dacron ou angioplastie par ballonnet.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée pour les six premiers mois suivant la correction de la coarctation de l'aorte ou à vie en cas de gradient de pression résiduel ou d'indications associées persistantes.

Cote : consensus

## CHAPITRE VII – OBSTRUCTION DE LA VOIE DE CHASSE VENTRICULAIRE DROITE (OVCVD)

### Partie I – Information générale

L'obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite (OVCVD) se présente rarement de façon isolée. Elle peut être associée à la tétralogie de Fallot, au syndrome de Williams, au syndrome de Noonan, à une communication interventriculaire (CIV), à une dysplasie artério-hépatique ou à la rubéole congénitale évolutive.

L'OVCVD valvulaire, la forme la plus commune d'OVCVD, est presque toujours d'origine congénitale. La valve pulmonaire touchée présente certaines caractéristiques : mince, pliable, en forme de dôme et munie d'une ouverture étroite à l'apex. Dans 10 à 15 % des cas, la valve est dysplasique, constituée de feuillets épais et immobiles. Chez l'adulte, la valve peut se calcifier plus tard dans la vie.

L'OVCVD sous-valvulaire (infundibulaire) est habituellement associée à d'autres lésions, notamment à une CIV ou à la tétralogie de Fallot.

Il existe une malformation qui ressemble un peu à l'OVCVD mais qui s'en distingue; il s'agit du « ventricule droit à double chambre » avec une obstruction mi-cavitaire, souvent causée par la proéminence d'un faisceau arqué. Cette anomalie peut être associée à une CIV.

L'OVCVD (valvulaire ou sous-valvulaire) est rarement associée à une sténose sous-aortique.

Il est à noter que la sténose des branches de l'artère pulmonaire ne sera pas traitée ici.

### Classification hémodynamique

Les valeurs ci-dessous reposent sur les gradients de pression systolique maximale, mesurés au cathétérisme cardiaque. Elles sont consacrées par l'usage et se montrent fort utiles lorsque vient le temps de prendre des décisions en matière de thérapie.

Minime :	< 25 mm Hg
Légère :	25-49 mm Hg
Moyenne :	50-79 mm Hg
Grave ou « critique » :	> 80 mm Hg

### Partie II – Prévalence et génétique

Les patients atteints du syndrome de Noonan (tare autosomique dominante) peuvent présenter une sténose de la valve pulmonaire, une communication interauriculaire [CIA] ou une myocardiopathie restrictive. D'autres manifestations peuvent également être associées aux vices cardiaques : arriération mentale, faciès anormal, petite taille, anomalies du thorax, du pénis ou des testicules. Quant au syndrome de William, il s'agit d'un syndrome de contiguïté génique, causé par la délétion sur le chromosome 7q11.23 et associé à des malformations cardiaques (sténose de la valve pulmonaire, sténose de l'artère pulmonaire, sténose supra-valvulaire de la valve aortique), à des troubles neurologiques (arriération mentale, multiples personnalités) et à d'autres manifestations générales (faciès anormal, petite taille, hypercalcémie). Enfin, le syndrome d'Alagille (tare autosomique dominante, aussi appelée dysplasie artério-hépatique) peut être accompagné d'une sténose de la valve pulmonaire, d'une sténose de l'artère pulmonaire ou d'un faciès anormal (front proéminent en saillie, yeux profonds, petit menton pointu).

### Partie III – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

L'OVCVD supra-valvulaire peut s'aggraver avec le temps et devrait faire l'objet de surveillance.

Les patients porteurs d'une OVCVD valvulaire minime, qui ne manifestent pas de symptômes, ne voient pas leur état se détériorer au fil du temps et n'ont pas besoin de traitement particulier, sauf en cas d'endocardite.

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 41

Par ailleurs, il arrive souvent que des femmes enceintes consultent leur médecin pour une intensification du

souffle. D'autres se présenteront en raison d'une augmentation de volume des artères pulmonaires, détectée à la radiographie pulmonaire.

Les OVCVD valvulaires légères peuvent évoluer jusque chez 20 % des patients non opérés et les sténoses modérées, jusque chez 70 % des patients non opérés. Certains patients, en vieillissant, présenteront des symptômes attribuables à des arythmies auriculaires. La valvulotomie par ballonnet (rarement chirurgicale) est recommandée lorsque le gradient atteint des valeurs moyennes ou élevées ou qu'il y a présence de symptômes.

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 41,42

L'OVCVD sous-valvulaire progresse généralement avec le temps et conduit souvent à une aggravation de l'hypertrophie ventriculaire droite, à l'apparition de symptômes et à des gradients élevés qui imposent une correction chirurgicale.

#### **Partie IV – Recommandations relatives au diagnostic**

*Une bonne évaluation diagnostique permet de :*

- déterminer les niveaux d'obstruction;
- évaluer la gravité et l'anatomie de l'obstruction;
- déceler des lésions associées, comme une CIA, un canal artériel perméable, une CIV ou une tétralogie de Fallot.

*L'évaluation diagnostique devrait comporter au moins :*

- *un examen clinique complet*, avec attention particulière portée à l'onde A du pouls veineux, à la durée du souffle, au composant pulmonaire du deuxième bruit et à l'hypertrophie ventriculaire droite;
- *un électrocardiogramme*;
- *une radiographie pulmonaire*. Une attention particulière devrait être portée à la calcification valvulaire sur le cliché de profil;
- *une échocardiographie Doppler pratiquée par une personne qualifiée*.

*L'évaluation diagnostique peut nécessiter :*

- une oxymétrie (au repos et à l'effort) pour déterminer s'il y a cyanose en raison d'anomalies associées (CIA ou CIV);
- un cathétérisme cardiaque (y compris une angiocardioraphie) pour évaluer l'hémodynamique et la gravité de l'obstruction et les anomalies de l'artère pulmonaire;
- *une coronarographie chez les patients prédisposés aux coronaropathies ou chez les patients de plus de 40 ans si une intervention chirurgicale correctrice est prévue*;
- une imagerie par résonance magnétique pour évaluer les lésions associées, comme des sténoses artérielles pulmonaires ou une insuffisance pulmonaire concomitante, ou encore le fonctionnement ventriculaire droit si celui-ci ne peut être mesuré de façon satisfaisante à l'échocardiographie ou à l'angiographie.

#### **Partie V – Indications d'une première intervention ou d'une nouvelle intervention**

Les facteurs suivants justifient une intervention :

- gradient conjugué (retrait-pics) au cathétérisme de la voie de chasse ventriculaire droite, supérieur à 50 mm Hg au repos;
- présence de symptômes (dyspnée d'effort, angine, présyncope ou syncope).

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 43

Une intervention peut aussi être indiquée pour d'autres raisons :

- arythmies importantes (généralement du flutter auriculaire soutenu);
  - CIA ou CIV associées, surtout en présence d'un shunt droite-gauche;
  - ventricule droit à double chambre avec obstruction mi-cavitaire significative (gradient conjugué [retrait-pics] au cathétérisme supérieur à 50 mm Hg.
- Cote : consensus                      Réf. : 43

Une intervention peut également être indiquée à la suite d'une endocardite.

Les facteurs suivants justifient une nouvelle intervention :

- récidive d'OVCVD après une première intervention ou une valvulotomie par ballonnet (mêmes critères que précédemment);
- insuffisance pulmonaire grave, associée à une diminution de la capacité d'effort d'origine cardio-vasculaire, à des signes de détérioration du fonctionnement ventriculaire droit ou encore à une insuffisance tricuspидienne importante, à du flutter ou de la fibrillation auriculaires soutenus ou à de la tachycardie ventriculaire soutenue. .

Cote : C                                      Niveau : V                                      Réf. : 44

### **Partie VI – Options chirurgicales ou interventionnelles**

La valvuloplastie par cathéter-ballon est le traitement à privilégier dans les cas d'OVCVD valvulaire, mais il peut être nécessaire parfois de procéder au remplacement de la valve.

Cote : C                                      Niveau : IV                                      Réf. : 45,46

Il s'agit d'une technique éprouvée pour les OVCVD valvulaires, mais elle ne devrait être pratiquée que dans des centres spécialisés, par des équipes qui connaissent bien la technique.

Cote : consensus                      Réf. : 45,46

La levée de l'obstruction dans les ventricules droits à « double chambre » se fait par la résection chirurgicale des faisceaux musculaires ventriculaires droits.

Les patients qui doivent subir une intervention pour une OVCVD supra-valvulaire ou sous-valvulaire devraient être opérés par des chirurgiens spécialisés dans le traitement des cardiopathies congénitales.

Cote : C                                      Niveau : V                                      Réf. : 20,21

### **Partie VII – Résultats du traitement chirurgical ou interventionnel**

Les résultats à long terme de la valvulotomie pulmonaire chirurgicale sont bien connus et les résultats cliniques sont excellents. La décompression de la voie de chasse ventriculaire droite au niveau valvulaire se maintient habituellement, mais il peut y avoir évolution d'une obstruction résiduelle. Parfois, l'insuffisance pulmonaire peut progresser et devenir suffisamment grave pour justifier une nouvelle intervention. La survie à long terme chez les patients ayant subi une intervention pour une OVCVD isolée est près de la normale. Toutefois, la mortalité à long terme augmente avec l'âge du patient (plus de 21 ans) au moment de la chirurgie.

Le pronostic pour les patients traités par valvuloplastie par cathéter-ballon, en l'absence de valve dysplasique, est le même que celui pour ceux qui ont subi une valvulotomie chirurgicale, tout au moins à moyen terme (47,48).

Les OVCVD sous-valvulaires et supra-valvulaires réapparaissent rarement après une correction adéquate.

### **Partie VIII – Grossesse**

La surcharge hémodynamique inhérente à la grossesse peut accélérer l'apparition d'insuffisance cardiaque

droite, d'arythmie auriculaire ou d'insuffisance tricuspidiennne chez les patientes porteuses d'une OVCVD importante, indépendamment du fait qu'il y ait présence ou non de symptômes avant la grossesse. Aussi faudrait-il envisager la levée d'une OVCVD modérée ou grave avant la conception.

On peut avoir recours à la valvuloplastie par ballonnet durant la grossesse pour les sténoses de la valve pulmonaire si celles-ci sont marquées ou causent des symptômes. L'intervention devrait, dans la mesure du possible, être reportée après l'organogénèse.

Une OVCVD légère ou traitée par valvuloplastie ou chirurgie (avec ou sans régurgitation pulmonaire) se tolère bien.

### **Partie IX – Suivi**

Les patients porteurs d'une OVCVD minime (gradient inférieur à 25 mm Hg) n'ont pas à être suivis par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte; les services d'un omnipraticien ou d'un interniste-cardiologue suffisent, sauf si de nouveaux signes ou symptômes apparaissent.

Par contre, les patients atteints d'une OVCVD au moins légère ou encore d'une insuffisance pulmonaire modérée ou grave doivent être suivis par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte étant donné que leur état peut nécessiter une intervention.

Il faudrait porter une attention particulière aux points suivants :

- sténose évolutive ou récidive de sténose, plus particulièrement au niveau sous-valvulaire;
- taille et fonctionnement du ventricule droit en présence de sténose ou d'insuffisance pulmonaire ou de sténose pulmonaire sous-valvulaire;
- insuffisance tricuspidiennne (souvent signe de dysfonctionnement ventriculaire droit);
- arythmies auriculaires et parfois ventriculaires soutenues (surtout postopératoires);
- signes de shunt intracardiaque, surtout droite-gauche.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée.

Cote : consensus

## CHAPITRE VIII – TÉTRALOGIE DE FALLOT

### Partie I – Information générale

**Définition :** La tétralogie de Fallot est due au déplacement, en avant et vers le haut, du septum infundibulaire se traduisant par une large communication interventriculaire (CIV) sous-aortique non restrictive secondaire à un alignement antérieur vicieux; une obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite (OVCVD), infundibulaire, valvulaire ou supra-valvulaire, ou les trois à la fois; une hypertrophie ventriculaire droite secondaire et une aorte chevauchante (moins de 50 %). À ces malformations peuvent s'ajouter des CIV musculaires, des artères coronaires anormales, une crosse aortique déviée vers la droite, une persistance du canal artériel, une dilatation de la racine de l'aorte et des vaisseaux collatéraux aorto-pulmonaires (rencontrés surtout chez les patients présentant une atrésie pulmonaire ou une CIV; sujet non traité ici).

Quant à la « pentalogie de Fallot », il y a également une communication interauriculaire (CIA) ou un foramen ovale perméable (FOP).

### Partie II – Prévalence et génétique

Environ 15 % des patients porteurs d'une tétralogie de Fallot présentent une délétion du chromosome 22q11 (49). La fréquence est particulièrement élevée dans les cas de déviation de la crosse aortique vers la droite, d'atrésie pulmonaire ou de vaisseaux collatéraux aorto-pulmonaires. Le spectre clinique appartient au syndrome de délétion du chromosome 22q11 (malformation cardiaque, faciès anormal, hypoplasie thymique, fente palatine, hypocalcémie et délétion du 22q11). Les patients atteints connaissent également des risques élevés de troubles psychiatriques tardifs. La délétion du chromosome 22q11 est un phénomène généralement sporadique; toutefois, les patients touchés ont 50 % de risque de transmettre (mode autosomique dominant) leur tare à leur progéniture.

### Partie III – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

La physiopathologie varie en fonction du degré d'obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite.

Dans les cas où l'obstruction est relativement faible, le patient présente une augmentation du débit pulmonaire et peu ou pas de cyanose; cette anomalie est désignée sous l'appellation de « tétralogie de Fallot rose » ou de « tétralogie non cyanogène ». Elle se rencontre quelquefois chez l'adulte.

Chez la plupart des enfants, cependant, l'obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite est significative, ce qui donne lieu à un shunt droite-gauche et à de la cyanose. La plupart d'entre eux auront subi une intervention correctrice.

Il est rare que des adultes n'aient pas déjà été opérés. La correction chirurgicale est encore indiquée pour eux, étant donné que l'intervention donne de bons résultats et que le risque opératoire est semblable à celui des séries pédiatriques (à condition que le fonctionnement ventriculaire gauche soit bon et qu'il n'existe pas d'autres maladies concomitantes sérieuses) (50,51).

Certains patients atteignent l'âge adulte en n'ayant subi qu'une intervention palliative. Les interventions palliatives possibles comprennent :

- l'opération de Blalock-Taussig classique ou modifiée (anastomose entre l'artère sous-clavière et l'artère pulmonaire);
- l'opération de Waterston (anastomose entre l'aorte ascendante et l'artère pulmonaire droite);
- l'opération de Potts (anastomose entre l'aorte descendante et l'artère pulmonaire gauche);
- l'interposition centrale d'un greffon;
- l'opération de Brock (résection infundibulaire) ou la valvulotomie pulmonaire;
- la pose d'un conduit entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire, sans fermeture de la CIV ou avec fenestration de la pièce de la CIV.

La chirurgie correctrice comprend la fermeture de la CIV et la levée de l'obstruction de la voie de chasse

ventriculaire droite. Cette dernière peut être réalisée par :

- la résection du muscle infundibulaire;
- la pose d'une pièce dans la voie de chasse sous-annulaire ventriculaire droite;
- la pose d'une pièce transannulaire (posée à travers l'anneau de la valve pulmonaire, ce qui porte atteinte à l'intégrité de la valve pulmonaire et se traduit par une insuffisance pulmonaire significative);
- la pose d'un conduit extracardiaque entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire (dans les cas d'artères coronaires anormales traversant l'OVCVD);
- le remplacement de la valve pulmonaire;
- la valvotomie pulmonaire;
- l'artérioplastie pulmonaire.

On devrait également procéder, s'il y a lieu, à la fermeture d'un FOP ou d'une CIA de type ostium secundum ou à la correction d'une communication auriculo-ventriculaire.

D'autres lésions peuvent aussi nécessiter un traitement, par exemple une insuffisance aortique ou une CIV musculaire.

#### **Partie IV – Recommandations relatives à l'exploration chez les patients opérés**

L'exploration est dirigée vers les séquelles postopératoires et varie selon le type d'intervention pratiquée.

*L'exploration devrait comporter au moins chez tous les patients :*

- un examen clinique complet;
- un électrocardiogramme;
- une radiographie pulmonaire. Une attention particulière devrait être portée à la calcification valvulaire sur le cliché de profil;
- une échocardiographie Doppler pratiquée par une personne qualifiée pour dépister et quantifier la présence de sténose et d'insuffisance pulmonaires résiduelles, de CIV résiduelles ainsi que d'insuffisance aortique et pour évaluer les dimensions de la racine de l'aorte ainsi que la taille et le fonctionnement des ventricules droit et gauche.

*L'exploration peut nécessiter :*

- une épreuve d'effort pour évaluer la capacité fonctionnelle et les éventuelles arythmies d'effort;
- un enregistrement de Holter;
- une quantification isotopique de la perfusion pulmonaire si l'on soupçonne la présence d'une sténose des branches de l'artère pulmonaire;
- un cathétérisme cardiaque s'il est impossible d'obtenir une évaluation hémodynamique satisfaisante par des moyens non effractifs, y compris une angiographie pulmonaire dans les cas de sténose présumée des branches de l'artère pulmonaire ou une coronarographie si une nouvelle intervention est prévue;
- une exploration électrophysiologique dans les cas de flutter ou de fibrillation auriculaires soutenus ou de tachycardie ventriculaire monomorphe soutenue ou de fibrillation ventriculaire;
- une imagerie par résonance magnétique pour l'évaluation d'anomalies de l'aorte ou des artères pulmonaires, de la fraction de régurgitation de la valve pulmonaire ainsi que de la taille et du fonctionnement du ventricule droit.

Il est indispensable que la pression pulmonaire et l'anatomie de l'artère pulmonaire des patients qui ont subi une intervention palliative soient évaluées, étant donné les complications inhérentes à ces anastomoses (déformation des artères pulmonaires, sténose ou anévrisme de la dérivation ou au siège de l'anastomose, apparition d'hypertension pulmonaire ou surcharge de volume du cœur gauche).

Les facteurs suivants peuvent nécessiter une nouvelle exploration après une anastomose palliative :

- la possibilité de correction complète;
- l'augmentation de la cyanose accompagnée d'érythrocytose;
- la suspicion d'hypertension pulmonaire (unilatérale ou bilatérale);
- la diminution ou la disparition du souffle continu de l'anastomose (sténose possible de l'anastomose, occlusion ou hypertension pulmonaire);
- la formation d'un anévrisme au siège de l'anastomose.

Les patients adultes qui n'ont pas subi de correction chirurgicale peuvent présenter une pression pulmonaire élevée en dépit d'une obstruction significative de la voie de chasse ventriculaire droite.

### **Partie V – Indications d'une nouvelle intervention**

Après une intervention chirurgicale palliative, la correction intracardiaque complète devrait être envisagée chez tous les patients en l'absence d'hypertension pulmonaire irréversible grave ou d'anatomie défavorable (artères pulmonaires inadéquates). Les facteurs suivants, en particulier, justifient une correction complète :

- aggravation des symptômes;
- l'augmentation de la cyanose accompagnée d'érythrocytose;
- la diminution ou la disparition du souffle continu de l'anastomose (sténose possible de l'anastomose, occlusion ou hypertension pulmonaire);
- la formation d'un anévrisme au siège de l'anastomose;
- la dilatation du ventricule gauche en présence de régurgitation aortique ou de shunt gauche-droite.

Cote : consensus      Réf. : 51

Les nouvelles interventions ne s'imposent que dans 10 à 15 % des cas à la suite d'une correction chirurgicale sur une période de suivi de 20 ans.

Les facteurs suivants peuvent justifier une intervention :

- CIV résiduelle avec un shunt supérieur à 1,5/1;
- sténose pulmonaire valvulaire résiduelle et pression ventriculaire droite égale ou supérieure aux 2/3 de la pression systémique (voie de chasse naturelle ou conduit muni d'une valve s'il y a lieu);
- insuffisance pulmonaire libre associée à une dilatation progressive, modérée ou grave du ventricule droit, à une insuffisance tricuspidiennne importante, à des arythmies auriculaires ou ventriculaires soutenues ou à des symptômes comme la diminution de la performance à l'effort;
- insuffisance aortique significative associée à des symptômes, à une dilatation progressive du ventricule gauche ou à un dysfonctionnement systolique du ventricule gauche;
- dilatation de la racine de l'aorte, qui mesure au moins 55 mm de diamètre;
- gros anévrisme de la voie de chasse ventriculaire droite ou signes d'infection ou d'un faux anévrisme;
- apparition d'arythmies cliniques soutenues, notamment de flutter ou de fibrillation auriculaires, ou encore de tachycardie ventriculaire monomorphe soutenue. Dans ces cas, il faudrait rechercher les causes traitables de la détérioration de l'hémodynamique;
- présence concomitante d'une CIV résiduelle, de sténose ou d'insuffisance pulmonaires résiduelles, toutes faibles ou modérées, mais qui conduisent à la dilatation progressive du ventricule droit, à une diminution du fonctionnement ventriculaire droit ou à des symptômes.

Cote : C      Niveau : V      Réf. : 44,52-58

### **Partie VI – Options chirurgicales ou interventionnelles**

Les patients qui doivent subir une intervention devraient être opérés par des chirurgiens spécialisés dans le

Liste d'interventions possibles :

- La chirurgie peut être nécessaire dans les cas de sténose pulmonaire valvulaire résiduelle; le geste chirurgical peut consister en la résection de la sténose infundibulaire résiduelle ou en la pose d'une pièce, soit transannulaire, soit dans la voie de chasse ventriculaire droite. Un conduit extracardiaque muni d'une valve est parfois nécessaire.
- Dans les cas de dilatation de la racine de l'aorte ou d'insuffisance aortique, il faudra parfois remplacer la racine de l'aorte ou la valve aortique.
- Une réintervention pour la pose d'une nouvelle valve pulmonaire (soit homogreffe, soit hétéogreffe porcine) est parfois nécessaire dans les cas d'insuffisance pulmonaire grave menant à la dilatation du ventricule droit, à des arythmies soutenues ou à des symptômes. L'annuloplastie de la valve tricuspide peut également s'imposer en présence d'insuffisance tricuspidiennne modérée ou grave.
- La suture d'une CIV résiduelle ou sa fermeture par la pose d'une pièce peut s'imposer si le shunt est égal ou supérieur à 1,5/1 ou être pratiquée si le patient est réopéré pour d'autres raisons.
- La sténose des branches de l'artère pulmonaire peut être traitée par dilatation au moyen d'un cathéter-ballon, avec ou sans pose d'endoprothèse, ou par la chirurgie.
- On peut recourir à l'ablation par radiofréquence ou à la cryoablation chirurgicale pour le traitement du flutter auriculaire ou de la tachycardie ventriculaire soutenue ou encore à la déconnexion en labyrinthe, suivie du cerclage des veines pulmonaires, pour le traitement de la fibrillation auriculaire.
- Le rôle des défibrillateurs automatiques implantables dans ces cas est incertain.
- La fermeture d'une CIA ou d'un FOP peut s'avérer nécessaire, surtout en cas de cyanose persistante ou d'embolie paradoxale.

#### **Partie VII – Résultats du traitement chirurgical ou interventionnel**

Dans l'ensemble, le taux de survie des patients qui ont subi une correction chirurgicale est excellent pourvu que la CIV ait été fermée et que l'obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite ait été levée. On fait état d'un taux de survie de 85 % au bout de 36 ans (59). Le décès peut être attribuable à une réintervention, à une endocardite ou à une insuffisance cardiaque congestive. Le risque global de mort subite à la suite d'une correction de la tétralogie de Fallot semble s'établir à 1,2 % au bout de 10 ans, 2,2 % au bout de 20 ans, 4 % au bout de 25 ans et 6 % au bout de 35 ans (ce qui représente environ un tiers des décès tardifs) (59,60).

Le remplacement de la valve pulmonaire dans les cas de régurgitation pulmonaire chronique significative s'avère une solution possible; l'intervention entraîne un faible taux de mortalité et peut permettre une amélioration des dimensions et de la performance du ventricule droit si elle est réalisée avant l'apparition d'un dysfonctionnement ventriculaire droit marqué (58,61).

#### **Partie VIII – Arythmies**

Tandis que les arythmies ventriculaires non soutenues s'observent souvent à l'enregistrement de Holter, la tachycardie ventriculaire monomorphe soutenue, elle, est relativement rare. Celle-ci témoigne d'une perturbation hémodynamique, généralement due à une dilatation du ventricule droit secondaire à une régurgitation pulmonaire ou tricuspidiennne. La durée du complexe QRS à l'électrocardiogramme de surface est en corrélation avec la taille du ventricule droit, et sa prolongation ( $QRS \geq 180$  ms) constitue un prédicteur sensible, mais moins spécifique, de tachycardie ventriculaire soutenue et de mort subite (62).

Le rétablissement de l'hémodynamique par la pose d'une valve pulmonaire, la réparation de la valve tricuspide ou la résection d'un anévrisme dans la voie de chasse du ventricule droit, accompagné d'une

cryoablation peropératoire, produit un effet favorable sur la tachycardie ventriculaire soutenue préexistante (58,63). Certes, les antiarythmiques jouent nettement un rôle dans ce contexte, mais la correction du trouble hémodynamique sous-jacent constitue la priorité. Les défibrillateurs automatiques implantables peuvent aussi jouer un rôle dans la prévention secondaire de la mort subite, surtout chez les patients qui sont atteints de dysfonctionnement ventriculaire avancé, réfractaire aux reprises d'intervention ou dont les anomalies hémodynamiques ne se prêtent pas au traitement chirurgical.

Le flutter et la fibrillation auriculaires se rencontrent chez un tiers des patients adultes et ils sont cause de morbidité et même de mortalité tardive (64). Comme pour la tachycardie ventriculaire soutenue, les principales options thérapeutiques sont le rétablissement d'une hémodynamique acceptable, accompagné de cryoablation et d'antiarythmiques (58,63).

### **Partie IX – Grossesse**

La grossesse chez les patientes non opérées présente un risque important de complications et de mort pour la mère et pour le fœtus. Ce risque est encore plus élevé lorsque la saturation du sang en oxygène est inférieure à 85 %. La baisse de la résistance périphérique durant la grossesse et l'hypotension durant le travail et l'accouchement peuvent accroître le shunt droite-gauche et aggraver la cyanose préexistante.

Quant aux risques associés à la grossesse chez les femmes opérées, ils dépendent de l'hémodynamique. Si cette dernière est satisfaisante, les risques sont faibles, à peu près du même ordre que ceux enregistrés dans la population en général. Par contre, chez les patientes présentant une OVCVD résiduelle significative, une régurgitation pulmonaire importante avec ou sans régurgitation tricuspидienne et un dysfonctionnement ventriculaire droit, l'augmentation de la charge volumique due à la grossesse peut entraîner une insuffisance cardiaque droite et de l'arythmie.

Toutes les patientes porteuses d'une tétralogie de Fallot devraient consulter un cardiologue avant la conception et être suivies par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte durant la grossesse. Il est recommandé de procéder à une évaluation du syndrome de délétion du chromosome 22q11 avant la conception au moyen de l'hybridation *in situ* en fluorescence (méthode FISH).

### **Partie X – Suivi**

Tous les patients porteurs d'une tétralogie de Fallot devraient être suivis régulièrement par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée.

Cote : consensus

## CHAPITRE IX – MALADIE D'EBSTEIN

### Partie I – Information générale

La maladie d'Ebstein est une cardiopathie rare. Le terme couvre un large éventail d'anomalies anatomiques et fonctionnelles de la valve tricuspide (VT) morphologique, qui partagent certains traits en commun :

- déplacement apical des feuillets septal et postéro-latéral de la VT sous la jonction auriculo-ventriculaire dans le ventricule droit (VD);
- « auricularisation » plus ou moins marquée de la voie d'entrée ventriculaire droite et diminution consécutive de la taille du ventricule droit « fonctionnel »;
- insuffisance tricuspидienne à divers degrés (sténose exceptionnelle de la VT);
- dilatation de l'oreillette droite;
- présence d'un shunt à l'étage auriculaire, soit un foramen ovale perméable ou une communication interauriculaire [CIA] de type ostium secundum, dans 50 % des cas environ;
- dans 25 % des cas, présence d'un ou de plusieurs faisceaux accessoires de conduction, ce qui augmente les risques de tachycardie auriculaire;
- obstruction anatomique et physiologique, plus ou moins significative, des voies d'entrée et de chasse ventriculaires droites;
- détérioration plus ou moins grande du fonctionnement ventriculaire gauche (65-67);
- cyanose plus ou moins prononcée.

Les lésions associées comprennent :

- une communication interventriculaire;
- une sténose pulmonaire valvulaire;
- parfois d'autres anomalies (ex. : coarctation ou prolapsus mitral).

### Partie II – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

Les patients chez qui la maladie d'Ebstein est légère peuvent ne manifester aucun symptôme et n'éprouver aucune limite fonctionnelle. On a même signalé l'existence d'octogénaires porteurs de cette malformation. Toutefois, les patients chez qui la maladie est modérée peuvent commencer à présenter des symptômes à la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Enfin, les patients chez qui la maladie est grave présentent généralement des symptômes dès la naissance et même durant la vie intra-utérine.

Chez l'adulte, les symptômes les plus fréquents sont l'intolérance à l'effort (dyspnée et fatigue) et les arythmies supraventriculaires symptomatiques. Parfois, il se produit un bloc auriculo-ventriculaire.

En cas de CIA ou de foramen ovale perméable, les patients peuvent présenter de la cyanose à divers degrés (en particulier à l'effort) et courent le risque d'embolie paradoxale se traduisant par un accident ischémique transitoire ou un accident vasculaire cérébral. Une autre possibilité, c'est qu'il y ait inversion du flot sanguin à l'effort dans certains cas de shunt gauche-droite.

Le stade ultime de la maladie, accompagné d'insuffisance tricuspидienne grave et de dysfonctionnement ventriculaire droit, peut se manifester sous forme d'insuffisance cardiaque droite. Elle est généralement déclenchée par de l'arythmie comme le flutter ou la fibrillation auriculaires. La mort subite, d'origine probablement arythmique, peut survenir à tout âge, surtout en présence de voies accessoires de conduction (68-74).

### Partie III – Recommandations relatives au diagnostic

Une bonne évaluation diagnostique permet de :

- évaluer la gravité anatomique de la malformation, y compris le degré de déplacement apical de la VT, qui entraîne une dilatation des cavités droites, un dysfonctionnement ventriculaire droit et de l'insuffisance tricuspидienne;

- déterminer si l'insuffisance tricuspidiennne peut être corrigée par la chirurgie. Cela dépend de la taille et du degré de fixation du feuillet antérieur ainsi que de la taille relative du ventricule droit « fonctionnel »;
- confirmer la présence ou l'absence d'une CIA et d'un shunt droite-gauche;
- confirmer la présence ou l'absence de lésions associées;
- évaluer le fonctionnement du ventricule gauche et les anomalies de la valve mitrale;
- déterminer, si possible, la présence ou l'absence de faisceaux accessoires de conduction;
- déterminer le degré de limites fonctionnelles, s'il y en a.

*L'évaluation diagnostique initiale devrait comporter au moins :*

- un examen clinique complet;
- un électrocardiogramme;
- une radiographie pulmonaire. Une attention particulière devrait être portée à la calcification valvulaire sur le cliché de profil;
- une échocardiographie Doppler pratiquée par une personne qualifiée;
- une oxymétrie.

*L'évaluation diagnostique peut nécessiter :*

- une épreuve d'effort;
- une échocardiographie Doppler transoesophagienne si l'échocardiographie transthoracique ne peut fournir les données anatomiques désirées;
- un enregistrement de Holter;
- une exploration électrophysiologique si l'électrocardiogramme indique la possibilité d'arythmie ou de voies accessoires de conduction ou s'il y a antécédents de troubles du rythme;
- une coronarographie chez les patients prédisposés aux coronaropathies ou chez les patients de plus de 40 ans si une intervention chirurgicale correctrice est prévue.

#### **Partie IV – Indications du traitement chirurgical ou interventionnel**

Les facteurs suivants justifient une intervention :

- diminution de la capacité d'effort (classe fonctionnelle supérieure à II selon la New York Heart Association);
- augmentation de la taille du cœur (rapport cardio-thoracique supérieur à 60 %);
- cyanose importante (saturation du sang en oxygène au repos inférieure à 90 %);
- insuffisance tricuspidiennne importante et aggravation des symptômes;
- accident ischémique transitoire ou accident vasculaire cérébral;
- flutter ou fibrillation auriculaires soutenus;
- arythmies auriculaires, secondaires à l'existence de faisceaux accessoires de conduction.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 75,76

#### **Partie V – Options chirurgicales ou interventionnelles**

Les patients qui doivent subir une intervention pour la maladie d'Ebstein ne devraient être opérés que par des chirurgiens spécialisés dans le traitement des cardiopathies congénitales, idéalement par des médecins possédant une vaste expérience dans ce type d'intervention. Tout devrait être tenté pour conserver la VT naturelle.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 77-81

Lorsque le feuillet antérieur de la VT est mobile et qu'il peut servir de valve à feuillet unique et si le ventricule droit fonctionnel est de taille adéquate, c'est-à-dire supérieur au tiers du ventricule droit total, il

peut être possible, et même préférable, de réparer la valve plutôt que de la remplacer (82).

Si la VT ne peut être réparée, il faut la remplacer.

S'il y a une CIA, celle-ci devrait être fermée.

Compte tenu de la pression artérielle pulmonaire normale, une anastomose cavo-pulmonaire bidirectionnelle peut compléter la correction intracardiaque chez les patients dont le VD est inadéquat (en raison de sa taille ou de son dysfonctionnement) ou qui présentent une régurgitation tricuspидienne grave ou des arythmies supraventriculaires chroniques.

Il arrive parfois que l'opération de Fontan soit la meilleure solution dans les cas de sténose tricuspидienne ou d'hypoplasie du VD.

La plicature de la portion auricularisée du VD pour améliorer l'hémodynamique et réduire les risques d'arythmie auriculaire donne lieu à la controverse. L'ablation par radiofréquence ou la cryoablation chirurgicale s'avèrent efficaces pour prévenir le flutter auriculaire. La déconnexion en labyrinthe, suivie du cerclage des veines pulmonaires, peut aider à prévenir et à traiter la fibrillation auriculaire.

### **Partie VI – Résultats du traitement chirurgical ou interventionnel**

Dans les cas de réparation valvulaire réussie, avec ou sans anastomose cavo-pulmonaire bidirectionnelle, le pronostic à moyen terme est excellent. Par contre, les arythmies tardives, notamment les tachyarythmies auriculaires et parfois un bloc auriculo-ventriculaire complet, sont toujours possibles (83,84).

La dégénérescence des bioprothèses ou la thrombose des valves mécaniques peuvent nécessiter le remplacement valvulaire. Les blocs auriculo-ventriculaires complets sont fréquents dans les cas de remplacement de la VT.

### **Partie VII – Arythmies**

Chez les patients qui présentent des arythmies supraventriculaires chroniques (flutter ou fibrillation auriculaires), on peut envisager la cryoablation ou la déconnexion en labyrinthe de l'oreillette droite, au moment de la chirurgie (80). L'ablation par radiofréquence est généralement moins efficace en raison de la dilatation très importante de l'oreillette droite.

S'il existe des faisceaux accessoires de conduction, il faudrait les cartographier, puis procéder à leur ablation au moment de la réparation chirurgicale ou au laboratoire de cathétérisme avant l'intervention (85). Toutefois, les voies accessoires multiples ne sont pas rares et leur destruction en phase préopératoire peut d'avérer difficile.

### **Partie VIII – Grossesse**

Si la mère ne présente pas de cyanose, d'insuffisance cardiaque droite ou d'arythmie, la grossesse est généralement bien tolérée (86,87).

### **Partie IX – Suivi**

Tous les patients porteurs de la maladie d'Ebstein devraient être suivis par un cardiologue spécialisé dans le traitement des cardiopathies congénitales de l'adulte. Il faudrait porter une attention particulière aux points suivants :

- cyanose;
- cardiomégalie importante (rapport cardio-thoracique supérieur à 60 %);
- détérioration du fonctionnement ventriculaire droit, qui peut entraîner de la congestion;
- réapparition de l'insuffisance ou de la sténose tricuspидiennes chez un patient déjà opéré;
- dégénérescence ou infection de la bioprothèse valvulaire ou encore thrombose ou infection de la valve mécanique;
- arythmies auriculaires récurrentes;
- arythmies ventriculaires;

- bloc auriculo-ventriculaire complet.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée pour les six premiers mois suivant la correction chirurgicale de la maladie d'Ebstein ou à vie en cas de lésion ou de gradient résiduels persistants ou de prothèse valvulaire.

Cote : consensus

## CHAPITRE X – SYNDROME DE MARFAN

### Partie I – Information générale

**Définition :** Le syndrome de Marfan est un syndrome héréditaire transmis selon le mode autosomique dominant du tissu conjonctif qui peut entraîner des malformations oculaires, squelettiques, cardio-vasculaires et d'autres malformations à des degrés très variables. La prévalence varierait de un cas sur 3 000 à un cas sur 5 000.

### Partie II – Prévalence et génétique

Les néomutations expliquent de 25 à 30 % des cas de syndrome de Marfan. Les manifestations cliniques résultent d'un affaiblissement du tissu de soutien causé par une mutation du gène de la fibrilline-1, glycoprotéine et composant principal des microfibrilles de la matrice extracellulaire. Le gène de la fibrilline-1 se situe sur le chromosome 15. Plus de 200 mutations du gène de la fibrilline-1 ont été décrites. Le phénotype varie considérablement en raison de l'expression très variée des gènes (88-90).

### Partie III – Évolution spontanée et traitement des patients non opérés

Le pronostic des patients atteints du syndrome de Marfan repose principalement sur la présence d'anomalies de l'anneau aortique qui prédisposent l'aorte à une dilatation évolutive et à une dissection menant à la régurgitation aortique. La survie moyenne des patients non traités est de 40 ans, mais la variance est considérable. Outre l'anneau aortique, d'autres parties de l'aorte ainsi que les artères « élastiques » peuvent également se dilater, se disséquer ou se rompre, bien que ces manifestations soient beaucoup moins fréquentes. Les patients porteurs d'une aorte dilatée sont généralement asymptomatiques. La présence d'une régurgitation aortique ou d'un prolapsus valvulaire mitral avec régurgitation peut se traduire par des signes ou des symptômes de surcharge volumique du ventricule gauche.

Les traitements médical et chirurgical ont considérablement accru l'espérance de vie, qui est passée de 40 ans en moyenne en 1972 (91) à 60 ans environ en 1993 (92). Le risque de dissection de type A augmente nettement en fonction de l'augmentation du diamètre de la racine de l'aorte. Il arrive toutefois qu'une aorte non dilatée ou très peu dilatée se dissèque. Les bêta-bloquants ont montré qu'ils pouvaient freiner l'évolution de la dilatation aortique et diminuer ainsi le risque de dissection (93,94).

Pour diminuer le stress sur l'aorte et les artères, il est recommandé de prendre des bêta-bloquants et d'éviter les efforts maximaux et isométriques ainsi que les sports de contact.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 93,94

### Partie IV – Recommandations relatives au diagnostic

*Une bonne évaluation diagnostique permet de :*

- de poser le diagnostic du syndrome de Marfan d'après les critères de Ghent (95) (tableau 1);
- mesurer le diamètre de la racine de l'aorte et vérifier s'il y a dissection de la racine ou d'autres parties de l'aorte;
- déterminer s'il y a présence ou non de régurgitation aortique;
- déterminer s'il y a prolapsus de la valve mitrale, régurgitation mitrale, calcification de l'anneau mitral, prolapsus de la valve tricuspide ou régurgitation tricuspidiennne et mesurer le diamètre de l'artère pulmonaire principale.

L'exactitude du diagnostic est essentielle et nécessite une démarche rigoureuse. À ce jour, le diagnostic du syndrome de Marfan repose sur des critères cliniques. En raison des manifestations cliniques très variées, il est recommandé de diriger les patients vers un centre de dépistage du syndrome de Marfan pour une évaluation multidisciplinaire complète et les membres de leur famille pour des examens de dépistage.

Un diagnostic définitif nécessite la présence de manifestations majeures dans deux catégories différentes ainsi que la présence de manifestations dans une troisième catégorie (tableau 1).

Cote : consensus

Réf. : 95

**Tableau 1 – Critères diagnostiques du syndrome de Marfan**

Critères	Majeurs	Mineurs
Antécédents familiaux	<ul style="list-style-type: none"> <li>Diagnostic indépendant chez un parent, un enfant, un frère ou une sœur</li> </ul>	Aucun
Génétiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>Mutation du gène de la fibrilline-1</li> </ul>	Aucun
Cardio-vasculaires	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dilatation de la racine de l'aorte</li> <li>Dissection de l'aorte ascendante</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Prolapsus de la valve mitrale</li> <li>Calcification de la valve mitrale (chez les moins de 40 ans)</li> <li>Dilatation de l'artère pulmonaire</li> <li>Dilatation/dissection de l'aorte descendante</li> </ul>
Oculaires	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ectopie du cristallin</li> </ul>	(Au moins 2 signes) <ul style="list-style-type: none"> <li>Cornée plate</li> <li>Myopie</li> <li>Globe oculaire allongé</li> </ul>
Squelettiques (réf. : 101)	(Au moins 4 signes) <ul style="list-style-type: none"> <li>Thorax en entonnoir nécessitant une intervention chirurgicale</li> <li>Thorax en carène</li> <li>Pied plat</li> <li>Signe du pouce et du poignet</li> <li>Scoliose &gt;20° ou spondylolisthésis</li> <li>Rapport longueur des bras/taille &gt; 1,05</li> <li>Protrusion acétabulaire (rayons X, imagerie par résonance magnétique [IRM])</li> <li>Extension des coudes diminuée (&lt; 170°)</li> </ul>	(2 ou 3 signes majeurs OU 1 signe majeur et 2 signes mineurs) <ul style="list-style-type: none"> <li>Thorax en entonnoir modéré</li> <li>Palais haut, étroit et arqué</li> <li>Faciès typique</li> <li>Hypermobilité articulaire</li> </ul>
Pulmonaires		<ul style="list-style-type: none"> <li>Pneumothorax spontané</li> <li>Bulle apicale</li> </ul>
Cutanés		<ul style="list-style-type: none"> <li>Vergetures inexplicables (stries)</li> <li>Hernie récidivante ou hernie due à une incision chirurgicale ou à une cicatrice</li> </ul>
Système nerveux central (réf. : 101,102)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ectasie durale lombo-sacrée (tomodensitométrie ou IRM)</li> </ul>	

Une fois posé le diagnostic du syndrome de Marfan, l'évaluation diagnostique devrait comporter au moins :

- un examen clinique complet;
- un électrocardiogramme;
- une radiographie pulmonaire;

- une échocardiographie Doppler pratiquée par une personne qualifiée pour mesurer surtout l'aorte ascendante et le degré de régurgitation mitrale;
- une imagerie par résonance magnétique pour mesurer l'aorte et ses branches ainsi que pour déceler une ectasie durale lombo-sacrée; une échographie abdominale pour examiner l'aorte abdominale ou une tomодensitométrie pour déceler l'une ou l'autre des manifestations indiquées.

*L'évaluation diagnostique peut nécessiter :*

- une coronarographie chez les patients de plus de 40 ans (ou chez les patients plus jeunes qui présentent des facteurs de risque importants de maladie coronarienne) si une intervention chirurgicale est prévue;
- une échocardiographie transœsophagienne en cas de dissection présumée de l'aorte.

### **Partie V – Indications du traitement chirurgical ou interventionnel**

Les facteurs suivants justifient une intervention :

- diamètre maximal de la racine de l'aorte supérieur à 55 mm;
- diamètre maximal de la racine de l'aorte supérieur à 50 mm chez les patients qui présentent des antécédents familiaux de dissection, une croissance rapide de la racine supérieure à 2 mm par année ou une régurgitation aortique ou mitrale grave nécessitant une intervention chirurgicale;
- diamètre maximal de la racine de l'aorte entre 45 et 50 mm si le chirurgien croit que la valve aortique peut être épargnée (traitement plus énergique, surtout si l'on prévoit épargner la valve aortique);
- diamètre maximal de la racine de l'aorte supérieur à 44 mm si une grossesse est désirée;
- dilatation évolutive ou diamètre d'environ 50 mm d'autres parties de l'aorte;
- régurgitation mitrale grave associée à des symptômes ou à une dilatation évolutive ou à un dysfonctionnement du ventricule gauche.

Cote : C

Niveau : IV

Réf. : 96-100

### **Partie VI – Options chirurgicales**

Dans les cas de remplacement de la racine de l'aorte, diverses options s'offrent au chirurgien, notamment la réparation à l'aide d'une greffe composée (intervention de Bentall modifiée au moyen d'une prothèse valvulaire mécanique, d'une bioprothèse ou d'une homogreffe aortique) (96) ou l'intervention visant à épargner la valve aortique (100). Au besoin, il peut procéder au remplacement d'autres parties de l'aorte. Les interventions proposées devraient être pratiquées dans des centres spécialisés par des médecins possédant une vaste expérience dans ce type de traitement.

### **Partie VII – Résultats du traitement chirurgical**

Le taux de survie au bout de cinq ans et dix ans après le remplacement de la racine de l'aorte est de 80 % et 60 % respectivement (98). Cette perspective peu reluisante découle principalement de la nécessité de réopérer à cause d'une dissection préexistante du type 1 ou de l'apparition d'une dilatation ou d'une dissection touchant d'autres parties de l'aorte. Une étude récente fait état d'un taux de survie élevé au bout de cinq ans chez des patients sélectionnés, porteurs du syndrome de Marfan, qui ont subi une intervention chirurgicale visant à épargner la valve aortique (100). Il n'existe pas encore de données à long terme.

### **Partie VIII – Arythmies**

Les arythmies ne constituent pas en soi une caractéristique du syndrome de Marfan. Elles peuvent être consécutives à une régurgitation mitrale, à une ischémie myocardique ou à un infarctus causé par une dissection ou un dysfonctionnement ventriculaire.

### **Partie IX – Grossesse**

Les femmes atteintes du syndrome de Marfan font face à un double problème : d'une part elles risquent (50 %) de transmettre le syndrome à leurs enfants, d'autre part elles connaissent un risque accru de dissection aortique pendant la grossesse et jusqu'à six mois après l'accouchement (risque non quantifié).

La grossesse devrait être fortement déconseillée aux femmes dont le diamètre de la racine de l'aorte est supérieur à 44 mm et qui n'ont pas subi de réparation de l'aorte. Un diamètre aortique inférieur à 40 mm présente rarement un problème, mais il n'existe pas de diamètre totalement sûr.

Cote : C

Niveau : V

Réf. : 101,102

### **Partie X – Suivi**

Les patients atteints du syndrome de Marfan devraient, dans la mesure du possible, être dirigés vers des professionnels spécialisés dans le syndrome de Marfan, idéalement vers des centres multidisciplinaires.

Il est conseillé de prescrire des bêta-bloquants à tous les patients porteurs du syndrome de Marfan à moins d'effets secondaires intolérables. La prise de bêta-bloquants, associée à d'autres antihypertenseurs, vaut tout particulièrement pour les cas de dissection.

La racine de l'aorte et toute l'aorte devraient être évaluées régulièrement au moyen de l'échocardiographie, de l'IRM, de la tomodensitométrie ou de l'échographie abdominale pendant la période de suivi, surtout s'il y a dissection et que sa stabilité fait l'objet de surveillance.

Les patients qui présentent un prolapsus de la valve mitrale et une régurgitation mitrale modérée ou grave devraient également subir une échocardiographie annuelle.

La prophylaxie de l'endocardite est recommandée pour les six premiers mois suivant le remplacement de la racine de l'aorte ou à vie en cas de lésion ou de gradient résiduels, de prothèse valvulaire ou de régurgitation mitrale.

Cote : consensus

Réf. : 100,102

## RÉFÉRENCES

1. de Sa M, Moshkovitz Y, Butany J, David TE. Histologic abnormalities of the ascending aorta and pulmonary trunk in patients with bicuspid aortic valve: clinical relevance to the Ross procedure. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1999;118:588-94.
2. Nistri S, Sorbo MD, Marin M, Palisi M, Scognamiglio R, Thiene G. Aortic root dilation in young men with normally functioning bicuspid aortic valves. *Heart* 1999;82:19-22.
3. Congenital aortic stenosis. Kirklin JW, Barratt-Boyes BG. *Cardiac Surgery*, 2nd edn. New York: Churchill Livingstone, 1993;32-1231.
4. Keane JF, Driscoll DJ, Gersony WM, et al. Second natural history study of congenital heart defects: Results of treatment of patients with aortic valvar stenosis. *Circulation* 1996;87:116-27.
5. Ross JJ, Braunwald E. Aortic stenosis. *Circulation* 1968;38(Suppl):V61-7.
6. Kelly TA, Rothbart RM, Cooper CM, Kaiser DL, Smucker ML, Gibson RS. Comparison of outcome of asymptomatic to symptomatic patients older than 20 years of age with valvular aortic stenosis. *Am J Cardiol* 1988;61:123-30.
7. Pellikka PA, Nishimura RA, Bailey KR, Tajik AJ. The natural history of adults with asymptotic, hemodynamically significant aortic stenosis. *J Am Coll Cardiol* 1990;15:1012-7.
8. Chizner MA, Pearle DL, deLeon AC. The natural history of aortic stenosis in adults. *Am Heart J* 1980;99:419-24.
9. ACC/AHA guidelines for the management of patients with valvular heart disease. A report of the American College of Cardiology/American Heart Association. Task force on practice guidelines (Committee on management of patients with valvular heart disease). *J Am Coll Cardiol* 1998;37:1486-588.
10. Donofrio MT, Engle MA, O'Loughlin JE, et al. Congenital aortic regurgitation: natural history and management. *J Am Coll Cardiol* 1992;20:366-72.
11. Beppu S, Suzuki S, Matsuda H, Ohmori F, Nagata S, Miyatake K. Rapidity of progression of aortic stenosis in patients with congenital bicuspid aortic valves. *Am J Cardiol* 1993;71:322-7.
12. Choi JY, Sullivan ID. Fixed subaortic stenosis: anatomical spectrum and nature of progression. *Br Heart J* 1991;65:280-6.
13. de Vries AG, Hess J, Witsenberg M, Frohn-Mulder IM, Bogers JJ, Bos E. Management of fixed subaortic stenosis: a retrospective study of 57 cases. *J Am Coll Cardiol* 1992;19:1013-7.
14. Coleman DM, Smallhorn JS, McCrindle BW, Williams WG, Freedom RM. Postoperative follow up of fibromuscular subaortic stenosis. *J Am Coll Cardiol* 1994;24:1558-64.
15. Brauner R, Lacks H, Drinkwater DC, Shvarts O, Eghbali K, Galindo A. Benefits of early surgical repair in fixed subaortic stenosis. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1835-42.
16. Rohlicek CV, Pino SF, Hosking M, Miro J, Cote JM, Finley J. Natural history and surgical outcomes for isolated discrete subaortic stenosis in children. *Heart* 1999;82:708-13.

17. Roughneen PT, DeLeon SY, Cetta F, et al. Modified Konno-Rastan Procedure for subaortic stenosis: indications, operative techniques, and results. *Ann Thorac Surg* 1998;65:1368-76.
18. Serraf A, Zoghby J, Lacour-Gayet F, et al. Surgical treatment of subaortic stenosis: a seventeen-year experience. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1999;117:669-78.
19. Rayburn ST, Netherland DE, Heath BJ. Discrete membranous subaortic stenosis: improved results after resection and myectomy. *Ann Thorac Surg* 1997;64:105-9.
20. Stark J. How to choose a cardiac surgeon. *Circulation* 1996;94(Suppl):II14
21. Jenkins KJ, Newburger JW, Lock JE, et al. In-hospital mortality for surgical repair of congenital heart defects: preliminary observations of variation by hospital caseload. *Pediatrics* 1995;95:323-30.
22. David TE, Omran A, Ivanov J, et al. Dilation of the pulmonary autograft after the Ross procedure. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2000;119:210-20.
23. Gatzoulis MA. Ross procedure: The treatment of choice for aortic valve disease? *Int J Cardiol* 1999;71:205-6.
24. van Son JA, Schaff HV, Danielson GK, Hagler DJ, Puga FJ. Surgical treatment of discrete and tunnel subaortic stenosis. Late survival and risk of reoperation. *Circulation* 1993;88:II159-69.
25. Dore A, Somerville J. Pregnancy in patients with pulmonary autograft valve replacement. *Eur Heart J* 1997;18:1659-62.
26. Rao TT, Adelman AG, Sermer M, Colman JM. Balloon valvuloplasty for congenital aortic stenosis in pregnancy. *Br J Obstet Gynecol* 1993;100:1141-2.
27. Banning AP, Peason JF, Hall RJ. Role of balloon dilation of the aortic valve in pregnant patients with severe aortic stenosis. *Br Heart J* 1993;70:544-5.
28. Therrien J, Thorne SA, Wright A, Kilner PJ, Somerville J. Repaired coarctation: a "cost-effective" approach to identify complications in adults. *J Am Coll Cardiol* 2000;35:997-1002.
29. Campbell M. Natural history of coarctation of the aorta. *Br Heart J* 1970;32:633-40.
30. Gibbs JL. Treatment options for coarctation of the aorta. *Heart* 2000;84:11-13.
31. Rao PS, Najjar HN, Mardini MK, Solymar L, Thapar MK. Balloon angioplasty for coarctation of the aorta: immediate and long-term results. *Am Heart J* 1988;115:657-65.
32. Hellenbrand WE, Allen HD, Golinko RJ, Hagler DJ, Lutin W, Kan J. Balloon angioplasty for aortic recoarctation: results of Valvuloplasty and Angioplasty of Congenital Anomalies Registry. *Am J Cardiol* 1990;65:793-7.
33. Ebeid MR, Prieto LR, Latson LA. Use of balloon-expandable stents for coarctation of the aorta: initial results and intermediate-term follow-up. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1847-52.
34. Magee AG, Brzezinska-Rajszyz G, Qureshi SA, et al. Stent implantation for aortic coarctation and recoarctation. *Heart* 1999;82:600-6.
35. Fawzy ME, Sivanandam V, Pieters F, et al. Long-term effects of balloon angioplasty on systemic hypertension in adolescent and adult patients with coarctation of the aorta. *Eur Heart J* 1999;20:827-32.

36. Maron BJ, Humphries JO, Rowe RD, Mellits ED. Prognosis of surgically corrected coarctation of the aorta. A 20-year postoperative appraisal. *Circulation* 1973;47:119-26.
37. Shime J, Mocarski EJ, Hastings D, Webb GD, McLaughlin PR. Congenital heart disease in pregnancy: short- and long-term implications. *Am J Obstet Gynecol* 1987;156:313-22.
38. Szekely P, Julian DG. Heart disease and pregnancy. *Curr Prob Cardiol* 1979;4:1-74.
39. Whittemore R, Hobbins JC, Engle MA. Pregnancy and its outcome in women with and without surgical treatment of congenital heart disease. *Am J Cardiol* 1982;50:641-51.
40. Barash PG, Hobbins JC, Hook R, Stansel HC Jr, Whittemore R, Hehre FW. Management of coarctation of the aorta during pregnancy. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1975;69:781-4.
41. Hayes CJ, Gersony WM, Driscoll DJ, et al. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with pulmonary valvar stenosis. *Circulation* 1993;87(Suppl I):28-37.
42. Chen CR, Cheng TO, Huang T, et al. Percutaneous balloon valvuloplasty for pulmonic stenosis in adolescents and adults. *N Engl J Med* 1996;335:21-5.
43. McElhinney DB, Chatterjee KM, Reddy VM. Double-chambered right ventricle presenting in adulthood. *Ann Thorac Surg* 2000;70:124-741.
44. Bove EL, Kavey RE, Byrum CJ, Sondheimer HM, Blackman MS, Thomas FD. Improved right ventricular function following late pulmonary valve replacement for residual pulmonary insufficiency or stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1985;90:50-5.
45. Stanger P, Cassidy SC, Girod DA, Kan JS, Lababidi Z, Shapiro SR. Balloon pulmonary valvuloplasty: results of the Valvuloplasty and Angioplasty of Congenital Anomalies Registry. *Am J Cardiol* 1990;65:775-83.
46. McCrindle BW, Kan JS. Long-term results after balloon pulmonary valvuloplasty. *Circulation* 1991;83:1915-22.
47. Teupe CH, Burger W, Schrader R, Zeiher AM. Late (five to nine years) follow-up after balloon dilation of valvular pulmonary stenosis in adults. *Am J Cardiol* 1997;80:240-2.
48. Sadr-Ameli MA, Sheikholeslami F, Firoozi I, Azarnik H. Late results of balloon pulmonary valvuloplasty in adults. *Am J Cardiol* 1998;82:398-400.
49. Goldmuntz E, Clark BJ, Mitchell LE, et al. Frequency of 22q11 deletions in patients with conotruncal defects. *J Am Coll Cardiol* 1998;32:492-8.
50. Mohanty SR, Airan B, Bhan A, et al. Adult cyanotic congenital heart disease: surgical experience. *Indian Heart J* 1999;51:186-92.
51. Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, et al. Long-term results of total repair of tetralogy of Fallot in adulthood: 35 years follow-up in 104 patients corrected at the age of 18 or older. *Thorac Cardiovasc Surg* 1997;45:178-81.
52. Murphy JG, Gersh BJ, Mair DD, et al. Long-term outcome in patients undergoing surgical repair of tetralogy of Fallot. *N Engl J Med* 1993;329:593-9.

53. Castaneda AR, Sade RM, Lamberti J, Nicoloff DM. Reoperation for residual defects after repair of tetralogy of Fallot. *Surgery* 1974;76:1010-7.
54. Finck SJ, Puga FJ, Danielson GK. Pulmonary valve insertion during reoperation for tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1988;45:610-3.
55. Bonow RO, Lakatos E, Maron BJ, Epstein SE. Serial long-term assessment of the natural history of asymptomatic patients with chronic aortic regurgitation and normal left ventricular systolic function. *Circulation* 1991;84:1625-35.
56. Rosenthal A, Gross RE, Pasternac A. Aneurysms of right ventricular outflow patches. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1972;63:735-40.
57. Downar E, Harris L, Kimber S, et al. Ventricular tachycardia after surgical repair of tetralogy of Fallot: results of intraoperative mapping studies. *J Am Coll Cardiol* 1992;20:648-55.
58. Oechslin EN, Harrison DA, Harris L, et al. Reoperation in adults with repair of tetralogy of Fallot: indications and outcomes. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1999;118:245-51.
59. Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, Bohmer C, Klinner W, Reichart B. Long-term survival in patients with repair of tetralogy of Fallot: 36-year follow-up of 490 survivors of the first year after surgical repair. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1374-83.
60. Silka MJ, Hardy BG, Menashe VD, Morris CD. A population-based prospective evaluation of risk of sudden cardiac death after operation for common congenital heart defects. *J Am Coll Cardiol* 1998;32:245-51.
61. Therrien J, Webb GD, Siu S. Pulmonary valve replacement in adults late after repair of tetralogy of Fallot: Are we operating too late? *J Am Coll Cardiol* 2000;36:1670-5.
62. Gatzoulis MA, Till JA, Somerville J, Redington AN. Mechano-electrical interaction in tetralogy of Fallot. QRS prolongation relates to right ventricular size and predicts malignant ventricular arrhythmias and sudden death. *Circulation* 1995;92:231-7.
63. Gatzoulis MA, Balaji S, Webber SA, et al. Risk factors for arrhythmia and sudden death in repaired Tetralogy of Fallot: A multi-centre study. *Lancet* 2000;356:975-81.
64. Roos-Hesselink J, Perlroth MG, McGhie J, Spitaels S. Atrial arrhythmias in adults after repair of tetralogy of Fallot. Correlations with clinical, exercise, and echocardiographic findings. *Circulation* 1995;91:2214-91.
65. Monibi AA, Neches WH, Lenox CC, Park SC, Mathews RA, Zuberbuhler JR. Left ventricular anomalies associated with Ebstein's malformation of the tricuspid valve. *Circulation* 1978;57:303-6.
66. Daliento L, Angelini A, Ho SY, et al. Angiographic and morphologic features of the left ventricle in Ebstein's malformation. *Am J Cardiol* 1997;80:1051-9.
67. Benson LN, Child JS, Schwaiger M, Perloff JK, Schelbert HR. Left ventricular geometry and function in adults with Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Circulation* 1987;75:353-9.
68. Giuliani ER, Fuster V, Brandenburg RO, Mair DD. Ebstein's anomaly: the clinical features and natural history of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Mayo Clin Proc* 1979;54:163-73.

69. Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:170-6.
70. Attie F, Rosas M, Rijlaarsdam M, Buendia A, Zabal C, Kuri J, Granados N. The adult patient with Ebstein anomaly. Outcome in 72 unoperated patients. *Medicine (Baltimore)* 2000;79:27-36.
71. Hong YM, Moller JH. Ebstein's anomaly: a long-term study of survival. *Am Heart J* 1993;125:1419-24.
72. Radford DJ, Graff RF, Neilson GH. Diagnosis and natural history of Ebstein's anomaly. *Br Heart J* 1985;54:517-22.
73. Watson H. Natural history of Ebstein's anomaly of tricuspid valve in childhood and adolescence. An international co-operative study of 505 cases. *Br Heart J* 1974;36:417-27.
74. Kumar AE, Fyler DC, Miettinen OS, Nadas AS. Ebstein's anomaly. Clinical profile and natural history. *Am J Cardiol* 1971;28:84-95.
75. Danielson GK, Driscoll DJ, Mair DD, Warnes CA, Oliver WC Jr. Operative treatment of Ebstein's anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1992;104:1195-202.
76. Gentles TL, Calder AL, Clarkson PM, Neutze JM. Predictors of long-term survival with Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Am J Cardiol* 1992;69:377-81.
77. Hetzer R, Nagdyman N, Ewert P, et al. A modified repair technique for tricuspid incompetence in Ebstein's anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1998;115:857-68.
78. Chauvaud S, Fuzellier JF, Berrebi A, et al. Bi-directional cavopulmonary shunt associated with ventriculo and valvuloplasty in Ebstein's anomaly: benefits in high risk patients. *Eur J Cardiothorac Surg* 1998;13:514-9.
79. Carpentier A, Chauvaud S, Mace L, et al. A new reconstructive operation for Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1988;96:92-101.
80. Theodoro DA, Danielson GK, Porter CJ, Warnes CA. Right-sided maze procedure for right atrial arrhythmias in congenital heart disease. *Ann Thorac Surg* 1998;65:149-53; discussion 153-4.
81. van Son JA, Kinzel P, Mohr FW. Pericardial patch augmentation of anterior tricuspid leaflet in Ebstein's anomaly. *Ann Thorac Surg* 1998;66:1831-2.
82. Shiina A, Seward JB, Tajik AJ, Hagler DJ, Danielson GK. Two-dimensional echocardiographic-surgical correlation in Ebstein's anomaly: preoperative determination of patients requiring tricuspid valve plication vs replacement. *Circulation* 1983;68:534-44.
83. Kiziltan HT, Theodoro DA, Warnes CA, O'Leary PW, Anderson BJ, Danielson GK. Late results of bioprosthetic tricuspid valve replacement in Ebstein's anomaly. *Ann Thorac Surg* 1998;66:1539-45.
84. Augustin N, Schmidt-Habelmann P, Wottke M, Meisner H, Sebening F. Results after surgical repair of Ebstein's anomaly. *Ann Thorac Surg* 1997;63:1650-6.
85. Smith WM, Gallagher JJ, Kerr CR, et al. The electrophysiologic basis and management of symptomatic recurrent tachycardia in patients with Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Am J Cardiol* 1982;49:1223-34.

86. Donnelly JE, Brown JM, Radford DJ. Pregnancy outcome and Ebstein's anomaly. *Br Heart J* 1991;66:368-71.
87. Connolly HM, Warnes CA. Ebstein's anomaly: outcome of pregnancy. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:1194-98.
88. Maron BJ, Moller JH, Seidman CE, et al. Impact of laboratory molecular diagnosis on contemporary diagnostic criteria for genetically transmitted cardiovascular diseases: hypertrophic cardiomyopathy, long QT syndrome and Marfan syndrome. *Circulation* 1998;98:1460-71.
89. Robinson PN, Godfrey M. The molecular genetics of Marfan syndrome and related fibrillinopathies. *J Med Genet* 2000;37:9-25.
90. Burn J, Camm J, Davies MJ, et al. The phenotype/genotype relation and the current status of genetic screening in hypertrophic cardiomyopathy, Marfan syndrome, and the long QT syndrome. *Heart* 1997;78:110-6.
91. Murdoch JL, Walker BA, Halpern BL, et al. Life expectancy and causes of death in the Marfan syndrome. *N Engl J Med* 1992;286:804-8.
92. Silverman DI, Burton KJ, Gray J et al. Life expectancy in the Marfan syndrome. *Am J Cardiol* 1995;75:157-60.
93. Pyeritz RE. Effectiveness of beta-adrenergic blockade in the Marfan syndrome: Experience over 10 years. *Am J Med Genet* 1989;32:345.
94. Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Chronic b-adrenergic blockade protects the aorta in the Marfan syndrome: a prospective, randomized trial of propranolol. *N Engl J Med* 1994;330:1335-41.
95. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RCM, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62:417-26.
96. Gott VL, Pyeritz RE, Cameron DE, Greene PS, McKusick VA. Composite graft repair of Marfan aneurysms of the ascending aorta: Results in 100 patients. *Ann Thorac Surg* 1991;52:38-45.
97. Groenink M, Lohuis TAJ, Tijssen JPG, et al. Survival and complication/free survival in Marfan's syndrome: implications of current guidelines. *Heart* 1999;82:499-504.
98. Gott VL, Greene PS, Alejo DE, et al. Replacement of the Aortic root in patients with Marfan's syndrome. *N Engl J Med* 1999;340:1307-13.
99. Finkbohner R, Johnston D, Crawford ES, Coselli J, Milewicz DM. Marfan syndrome. Long-term survival and complication after aortic aneurysm repair. *Circulation* 1995;91:728-33.
100. Tambreur L, David TE, Unger M, Armstrong S, Ivanov J, Webb G. Results of surgery for aortic root aneurysm in patients with the Marfan syndrome. *Eur J Cardiothoracic Surg* 2000;17:415-19.
101. Sponseller PD, Hobbs W, Riley LH III, Pyeritz RE. The thoracolumbar spine in Marfan syndrome. *J Bone Joint Surg* 1995; 77A:867-76.
102. Fattori R, Nienaber CA, Descovich B, et al. Importance of dural ectasia in phenotypic assessment of Marfan's syndrome. *Lancet* 1999;354:910-3.

