

# Cardiopathies congénitales : Prévalence et circonstances de diagnostic chez le nouveau-né

## Congenital heart defects : prevalence and circumstances of diagnosis in newborns

**Ben Ali. M, Ayadi. L, Houcème. A, Hannachi. W, Ben Hamida. E**

Service de Néonatalogie. Hôpital Charles Nicolle de Tunis

### RESUME :

**Introduction :** Les cardiopathies congénitales (CC) sont les malformations congénitales les plus fréquentes. Leur prévalence reste sous-estimée dans notre pays malgré l'amélioration des moyens de diagnostic. L'objectif de travail était de déterminer la prévalence et les circonstances de diagnostic des CC dans un service de néonatalogie.

**Méthodes :** Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive menée au service de néonatalogie de l'hôpital Charles Nicole de Tunis sur une période de six ans (2016-2021). Nous avons inclus toutes les naissances ayant une cardiopathie congénitale. Nous n'avons pas inclus les anomalies cardiaques non malformatives.

**Résultats :** Nous avons colligé 105 cas de CC, sur 17613 naissances totales (NT), soit une prévalence de 5,96‰ NT. Le diagnostic a été fait en anténatal dans 39 cas (37,1%) et en postnatal dans 66 cas (62,9%). Le diagnostic postnatal était principalement évoqué devant une symptomatologie clinique (n=59), immédiate (n=43) ou secondaire (n=16). Les signes physiques étaient une détresse respiratoire (n=36) ou une cyanose (n=15). La cardiopathie était simple dans 82 cas (78,1%) et complexe dans 23 cas (21,9%). Les principales CC étaient la communication interventriculaire isolée (n=27), la communication interauriculaire isolée (n=12), la transposition des gros vaisseaux (n=7) et la persistance du canal artériel (n=7). La cardiopathie était critique dans 58,1% des cas (n=61). La CC s'intégrait dans un syndrome polymalformatif dans 19 cas. Il s'agissait principalement de trisomie 21 (n=7) et de trisomie 18 (n=4).

**Conclusions :** Les CC étaient caractérisées par une prévalence élevée et une proportion significative de cardiopathies complexes et critiques. L'amélioration du pronostic passe par un diagnostic anténatal et une prise en charge rapide postnatale des cardiopathies traitables.

**Mots clés :** Cardiopathies congénitales, Nouveau-né, Prévalence.

### ABSTRACT :

**Background :** Congenital heart defects (CHD) are the most common birth defects. Despite considerable advances in means of diagnosis, their prevalence remains underrated in our country. This study aimed to determine prevalence and circumstances of diagnosis of CHD in newborns.

**Methods :** A retrospective descriptive study was conducted at neonatology department of Charles Nicolle university hospital over a period of 6 years (2016-2021). All newborns with CHD were included. Other heart abnormalities (heart rhythm disorders, Cardiomyopathy, cardiac tumours...) were excluded.

**Results :** During study period, 105 cases of CHD were included out of 17613 total births. The total prevalence of CHD was 5.96‰. The diagnosis was made prenatally in 39 cases (37.1%) and postnatally in 66 cases (62.9%). Postnatal diagnosis was suspected because of symptoms (n=59). Forty-three newborns had immediate symptoms and sixteen developed secondarily clinical manifestations. The most common physical signs were respiratory distress (n=36) and cyanosis (n=15). CHD were simple (n=82, 78.1%) and complex (n=23, 21.9%). The main types of CHD were the isolated ventricular septal defect (n=27), isolated atrial septal defect (n=12), transposition of the great vessels (n=7) and patent arterial duct (n=7). CHD was critical in 58.1% of cases (n=61). CHD was part of a malformative syndrome in 19 cases. There were mainly trisomy 21 (n=7), and trisomy 18 (n=4).

**Conclusions :** Our study showed high prevalence of CHD with predominance of critical forms. Diagnosis was mostly made after birth based on clinical symptoms. Improving the prognosis requires prenatal diagnosis and rapid management of treatable CHD.

**Key words :** Congenital heart defects, Newborn, Prevalence.

## INTRODUCTION :

Les cardiopathies congénitales sont les malformations congénitales les plus fréquentes chez le nouveau-né. Leur prévalence varie entre 8 et 17.9 pour 1000 naissances [1-3]. Elles constituent un groupe hétérogène d'anomalies morphologiques malformatives. La présentation clinique varie entre les formes mineures souvent asymptomatiques, aux formes sévères critiques, de découverte précoce dès les premiers jours de vie mettant en jeu le pronostic vital. Le pronostic est variable et dépend de type de la cardiopathie et du délai de diagnostic et de prise en charge. La prévalence des cardiopathies congénitales reste sous-estimée dans notre pays malgré l'amélioration des moyens de diagnostic. L'objectif de travail était de déterminer la prévalence et les circonstances de diagnostic des cardiopathies congénitales dans un service de néonatalogie.

## METHODES :

### 1. Population de l'étude :

Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive monocentrique menée au service de néonatalogie de l'hôpital Charles Nicole de Tunis sur une période de six ans allant du 1er janvier 2016 au 31 décembre 2021. Nous avons inclus toutes les naissances ayant une cardiopathie congénitale confirmée par une échographie cardiaque spécialisée anténatale et/ou postnatale ou par un examen foetopathologique des morts nés. Nous n'avons pas inclus les nouveau-nés ayant des anomalies cardiaques non malformatives (myocardiopathies hypertrophiques, tumeurs cardiaques, trouble de rythme, persistance du foramen ovale et persistance du canal artériel (PCA) chez le prématuré).

### 2. Recueil des données :

Le recueil des données a été réalisé, selon un mode rétrospectif, par la consultation des dossiers des patients retenus.

Pour chaque observation, nous avons relevé

#### - Les antécédents familiaux :

Les antécédents familiaux de cardiopathies congénitales, la consanguinité.

#### - Les données néonatales à la naissance :

Type de naissance (naissance vivante, mort fœtale in-utéro (MFIU), interruption médicale de la grossesse (IMG)), l'âge gestationnel (AG) en semaines d'aménorrhée (SA), le poids de naissance (PN), le sexe.

#### - Le diagnostic postnatal :

Les circonstances de diagnostic (découverte fortuite, échographie systématique, symptômes, dépiçage), les signes cliniques, l'âge de début des symptômes.

#### - Le type de cardiopathie :

Les cardiopathies étaient classées en simples et complexes. Une cardiopathie était dite critique si elle nécessitait une intervention durant la première année de vie [4]. Les cardiopathies étaient considérées critiques dans les cas suivants : l'hypoplasie du cœur gauche, l'atrésie pulmonaire, la tétralogie de Fallot, la transposition des gros vaisseaux (TGV), l'atrésie tricuspide, le tronc artériel commun, le retour veineux pulmonaire anormal total, la coarctation de l'aorte, le ventricule droit à double issue, la maladie d'Ebstein, l'interruption de l'arche aortique et le ventricule unique.

#### - Les malformations associées

### 3. Etude statistique :

Toutes les données ont été saisies et analysées à l'aide du logiciel SPSS 23.0. Pour les variables qualitatives, nous avons calculé des fréquences simples et des fréquences relatives (pourcentages). Pour les variables quantitatives, nous avons calculé des moyennes, des médianes et des écarts-types et déterminé l'étendue (valeurs extrêmes : minimum et maximum).

### 4. Considérations éthiques et conflit d'intérêt :

L'anonymat des patients était respecté. Nous déclarons ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cette étude.

## RESULTATS :

Durant la période d'étude, nous avons colligé 105 cas de cardiopathie congénitale, sur 17 613 naissances totales (NT), soit une prévalence de 5,96‰ NT. Il s'agissait de 96 naissances vivantes, quatre MFIU et cinq IMG. Le tableau I

**Tableau 1 :** Prévalence annuelle des cardiopathies congénitales.

	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2016
<b>Naissances totales (N)</b>	3484	2888	3035	3002	2462	2742	17613
<b>Cardiopathies congénitales (N)</b>	22	23	16	14	7	23	105
<b>Prévalence (‰ naissances totales)</b>	6,31	7,96	5,27	4,66	2,84	8,39	5,96

N= Nombre

montre la prévalence annuelle des cardiopathies congénitales. Des antécédents familiaux de cardiopathies congénitales étaient retrouvés dans 7.6% des cas (n=8). Une consanguinité était retrouvée dans 16 cas (15,2%).

Les principales pathologies gravidiques étaient le diabète (n=43 ; 41%), la pré-éclampsie (n=22 ; 21%)

et la dysthyroïdie (n=6 ; 5,7%). L'AG moyen était de 36,3±4,2 SA avec des extrêmes allant de 25 SA à 42 SA. Le PN moyen était de 2720±950g (350 g - 4470g). Le sexe-ratio était de 1,39. La grossesse était suivie dans 98% des cas avec un nombre moyen de consultations prénatales de 7±2 (1-10). Parmi les 87 fœtus ayant bénéficié d'une échographie morphologique, le diagnostic de cardiopathie congénitale était fait dans seulement 39 cas (37,1%). Les échographies anténatales ont montré des anomalies associées chez 12 fœtus. Il s'agissait d'un retard de croissance intra utérin (n=2), une malformation rénale (n=3), une malformation cérébrale (n=2), une omphalocèle (n=2) et un situs inversus (n=2). Le diagnostic a été fait après la naissance dans 66 cas (62,9%). Les circonstances de diagnostic étaient une symptomatologie clinique évocatrice (n=59), une découverte fortuite au cours d'un bilan malformatif (n=4) ou un dépistage ciblé vu les antécédents familiaux de cardiopathies (n=3). Le début des symptômes était immédiatement après la naissance dans 43 cas et secondairement après un intervalle libre dans 16 cas. L'intervalle libre moyen était de 57 heures avec une médiane de 24 heures et des extrêmes allant de 4 à 168 heures. Les principaux signes physiques évocateurs de cardiopathie étaient une détresse respiratoire (n=36), une cyanose (n=15), des signes d'insuffisance cardiaque (n=8), une anomalie à l'auscultation cardiaque (n=5), une diminution ou abolition des pouls fémoraux (n=4). La cardiopathie était simple dans 82 cas (78,1%) et complexe dans 23 cas (21,9%). Les principales cardiopathies congénitales diagnostiquées chez nos patients étaient la communication interventriculaire (CIV) isolée (n=27, 25,7%) et la communication interauriculaire (CIA) isolée (n=12, 11,4%) (Tableau II).

**Tableau 2 :** Représentation des types des cardiopathies congénitales.

Type de cardiopathie (s)	N
CIV isolée	27
CIA isolée	12
TGV	7
CAV	5
Persistance du canal artériel	7
Tétralogie de Fallot	4
APSO	3
APSI	2
Sténose pulmonaire isolée	2
Rétrécissement valvulaire pulmonaire	2
Atrésie tricuspide	3
Maladie d'Ebstein	1
Ventricule unique	3
VDDI	1
Tronc artériel commun	1
CIV+CIA	2
CIV+CIA+SP	1
CIV+CoA	2
CIV+PCA	1
CIV+hypoplasie de l'aorte	1
CIV+hypoplasie du ventricule gauche+CoA	1
CoA	1
CIA+rétrécissement aortique	1
CAV+CoA	1
CAV+atrésie pulmonaire	1
CAV+Oreillette gauche unique	1
TGV+SP	1
TGV+CIV	1
TGV+CIV+SP	2
TGV+CIV+hypoplasie de l'aorte	1
TGV+CAV+IAO	1
TGV+IAO	1
VDDI+SP	1
VDDI+CAV+TGV	1
VDDI+CoA	2
Double discordance +CIV	1

CIA : communication interauriculaire ; CIV : communication interventriculaire ; CAV : canal atrio-ventriculaire ; TGV : transposition des gros vaisseaux ; VDDI : ventricule droit à double issue ; CoA : coarctation de l'aorte ; IAO : interruption de l'arche aortique ; PCA : Persistance du canal artériel ; APSI : atrésie pulmonaire à septum intact ; APSO : atrésie pulmonaire à septum ouvert ; SP : sténose pulmonaire.

La cardiopathie était critique dans 58,1% des cas (n=61). Les deux principales malformations associées aux cardiopathies congénitales étaient la malformation rénale (n=5) et la malformation cérébrale (n=5) (tableau III).

**Tableau 3 :** Représentation des types des cardiopathies congénitales.

Type de malformation	N
Malformation rénale	5
Agénésie du corps calleux	4
Malformation de Dandy-Walker	1
Atrésie des choanes	2
Fente labiopalatine	2
Malformation adénomatoïde kystique du poumon	1
Omphalocèle	2
Malformation ano-rectale	1
Situs inversus	2
Anomalies des extrémités	1

La cardiopathie s'intégrait dans un syndrome polymalformatif dans 19 cas. Il s'agissait de trisomie 21 (n=7) et de trisomie 18 (n=4), de syndrome de CHARGE (n=1), d'association de VACTERL (n=1), de syndrome de DiGeorge (n=1) et de syndrome d'Adams-Oliver (n=1). L'étiologie était indéterminée dans cinq cas.

## DISCUSSION :

Dans notre étude, la prévalence des cardiopathies congénitales était de 5,96‰ NT. Cette prévalence était proche de celle rapportée par l'équipe de Sfax (6,8‰) [5] et supérieure à celle de l'hôpital Farhat Hached de Sousse ( 2,77‰ en 2009) [6]. Dans la littérature, la prévalence des cardiopathies congénitales variait entre 8 et 17,9 ‰ [1-3]. Plusieurs facteurs peuvent expliquer cette disparité. En fait, certaines études incluaient les cardiopathies à révélation tardive chez le nourrisson ou l'enfant, ce qui augmenterait la prévalence comparativement aux études limitées aux cardiopathies à révélation néonatale. Le suivi régulier de la grossesse et la disponibilité des centres de références de diagnostic anténatal d'une part, et l'instauration des programmes de dépistage néonatal systématique d'autre part, expliquerait aussi la prévalence plus élevée des cardiopathies dans les pays développés [7]. Dans notre série, le diagnostic a été fait en anténatal dans seulement 37,1% des cas. Ce résultat était plus élevé que celui rapporté dans une étude ancienne menée au même service qui a retrouvé

un taux de diagnostic anténatal de 25% sur une période de 11 ans (2002–2012) (données non publiées). Dans une étude menée en Chine, Zhang et al ont rapporté un taux de diagnostic anténatal de 22,2 % des cardiopathies congénitales et de 90% des cardiopathies congénitales critiques [8]. Plusieurs facteurs expliqueraient la grande variation du taux de diagnostic anténatal : la compétence de l'opérateur, la performance de l'échographe (technique 3D, 4D...) et les conditions de l'examen (certaines positions fœtales, conditions d'échogénicité). La performance du diagnostic anténatal est plus élevée pour les cardiopathies complexes, à cause de l'altération significative de l'architecture cardiaque la rendant facilement repérable sur la coupe des quatre cavités. Le diagnostic anténatal a pour objectif d'indiquer une IMG en cas de cardiopathie congénitale sévère non réparable. Il permet aussi de programmer l'accouchement dans une maternité de niveau III et d'organiser une prise en charge postnatale multidisciplinaire médicochirurgicale rapide et optimale pour garantir un meilleur pronostic. L'amélioration de diagnostic anténatal passe par un suivi régulier de la grossesse, une formation continue des obstétriciens en termes d'échographie fœtale et surtout une indication large de l'échocardiographie fœtale ciblée. Le diagnostic a été fait après la naissance dans 62,9% des cas (n=66). La principale circonstance de diagnostic postnatal était une symptomatologie clinique (n=59), immédiate (n=43) ou secondaire (n=16). En effet, les cardiopathies congénitales constituent un groupe hétérogène d'anomalies structurales entraînant des présentations cliniques différentes avec des âges de révélations variables. L'âge de révélation dépend essentiellement du type de la cardiopathie, sa gravité, l'association avec d'autres pathologies cardiorespiratoires ...

Le diagnostic postnatal peut être amélioré par une sortie tardive de la maternité permettant de répéter l'examen systématique des nouveau-nés entre J2 et J3 de vie. Il faut aussi souligner l'importance d'un dépistage postnatal systématique des cardiopathies par la mesure systématique de la saturation pulsée en oxygène préductale et postductale. [9,10] La revue systématique Cochrane 2018 a conclu que l'oxymétrie de pouls est un test hautement spécifique et modérément sensible pour la détection des cardiopathies congénitales critiques avec de très faibles taux de faux positifs. Les auteurs recommandaient ainsi l'introduction d'un dépistage systématique des cardiopathies congénitales critiques chez les nouveau-nés asymptomatiques avant la sortie de la maternité [11]. Dans notre série, la cardiopathie était simple dans 82 cas (78,1%) et complexe dans 23 autres (21,9%). Les deux principales cardiopathies congénitales diagnostiquées chez nos patients étaient la CIV isolée (n=27, 25,7%) et la CIA isolée (n=12, 11,4%). Ces résultats étaient similaires aux données de la littérature [3,8,12]. Dans une étude publiée par l'équipe de cardiolo-

gie pédiatrique de Tunis, 20,3% des cardiopathies congénitales diagnostiquées en anténatal étaient des cardiopathies complexes [13]. La cardiopathie était critique dans 58,1% des cas (n=61) dans notre cohorte. Dans la littérature, le pourcentage de cardiopathies congénitales critiques variait entre 10% à 26,3% de l'ensemble des cardiopathies diagnostiquées [8,14].

## CONCLUSION :

Notre étude a démontré une prévalence élevée des cardiopathies congénitales dans notre population avec une prédominance des formes critiques. Etant donné l'insuffisance de diagnostic anténatal dans notre cohorte, les cardiopathies congénitales étaient essentiellement diagnostiquées après la naissance devant une symptomatologie clinique évocatrice. L'amélioration du diagnostic anténatal et l'instauration d'un dépistage systématique postnatal permettraient de faire un diagnostic précoce et d'optimiser la prise en charge néonatale.

## REFERENCES :

- [1] Dolk H, Loane M, Garne E. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation*. 2011;123(8):841-9.
- [2] Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black G, MK, Li N, Keavney B. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *International Journal of Epidemiology*. 2019;48(2):455-63.
- [3] Wu W, He J, Shao X. Incidence and mortality trend of congenital heart disease at the global, regional, and national level, 1990–2017. *Medicine*. 2020;99(23):20593.
- [4] Olney RS, Ailes EC, Sontag MK. Detection of critical congenital heart defects: Review of contributions from prenatal and newborn screening. *Semin Perinatol*. 2015;39(3):230-7.
- [5] Abid D, Elloumi A, Abid L, Mallek S, Aloulou H, Chabchoub I, et al. Congenital heart disease in 37,294 births in Tunisia: birth prevalence and mortality rate. *Cardiol Young*. 2014;24(5):866-71.
- [6] Methlouthi J, Mahdhaoui N, Bellaleh M, Guith A, Zouari D, Ayeche H, et al. Etude de l'incidence des cardiopathies congénitales chez le nouveau-né après introduction de la saturation transcutanée dans le protocole de dépistage. *Tunisie Médicale*. 2016;94(3):231-4.
- [7] Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust*. 2012;197(3):155-9.
- [8] Zhang X, Sun Y, Zhu J, Zhu Y, Qiu L. Epidemiology, prenatal diagnosis, and neonatal

outcomes of congenital heart defects in eastern China: a hospital-based multicenter study. *BMC Pediatr.* 2020;20(1):416.

- [ 9 ] Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernandez-Pineda L, Thangaratinam S, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *Cochrane Neonatal Group, éditeur. Cochrane Database Syst Rev.* 2018(3).
- [ 10 ] Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy M, Li N, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol.* 2019;48(2):455–63.
- [ 11 ] Oster ME, Lee KA, Honein MA, Riehle-Colarusso T, Shin M, Correa A. Temporal Trends in Survival Among Infants With Critical Congenital Heart Defects. *Pediatrics.* 2013;131(5):1502–8.
- [ 12 ] Msaad H, Dghim Hamzaoui M, Mahfoudhi H, Hakim K, Ouarda f. Où en est le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales en Tunisie ? *Revue Tunisienne de Cardiologie.* 2019;15(3):154–7.
- [ 13 ] Koppel RI, Druschel CM, Carter T, Goldberg BE, Mehta PN, Talwar R, et al. Effectiveness of Pulse Oximetry Screening for Congenital Heart Disease in Asymptomatic Newborns. *Pediatrics.* 2003;111(3):451–5.
- [ 14 ] Granelli W A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Bejlum C, Inganas L, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39 821 newborns. *BMJ.* 2009;338(82):3037.