



Anatomie des cardiopathies congénitales complexes

Lucile HOUYEL

UMC Cardiologie Congénitale et Pédiatrique

Hôpital Necker-Enfants Malades-M3C

Université Paris-Cité

Analyse segmentaire

Analyse segmentaire Van Praagh 1964

- ❑ Approche diagnostique des cardiopathies congénitales complexes :
 - morphologique
 - segmentaire
 - séquentielle (du pôle veineux au pôle artériel)
- ❑ Diagnostic : situs des 3 différents segments sous forme abrégée : cardiotype (***en commençant par la cardiopathie principale***)
- ❑ Par exemple : VDDI {S,D,D} avec CIV sous- pulmonaire, sténose sous-aortique, coarctation... etc...

Analyse segmentaire

❑ 3 SEGMENTS CARDIAQUES

PRINCIPAUX :

- oreillettes (situs viscéro-atrial)

- ventricules (loop = boucle ventriculaire)

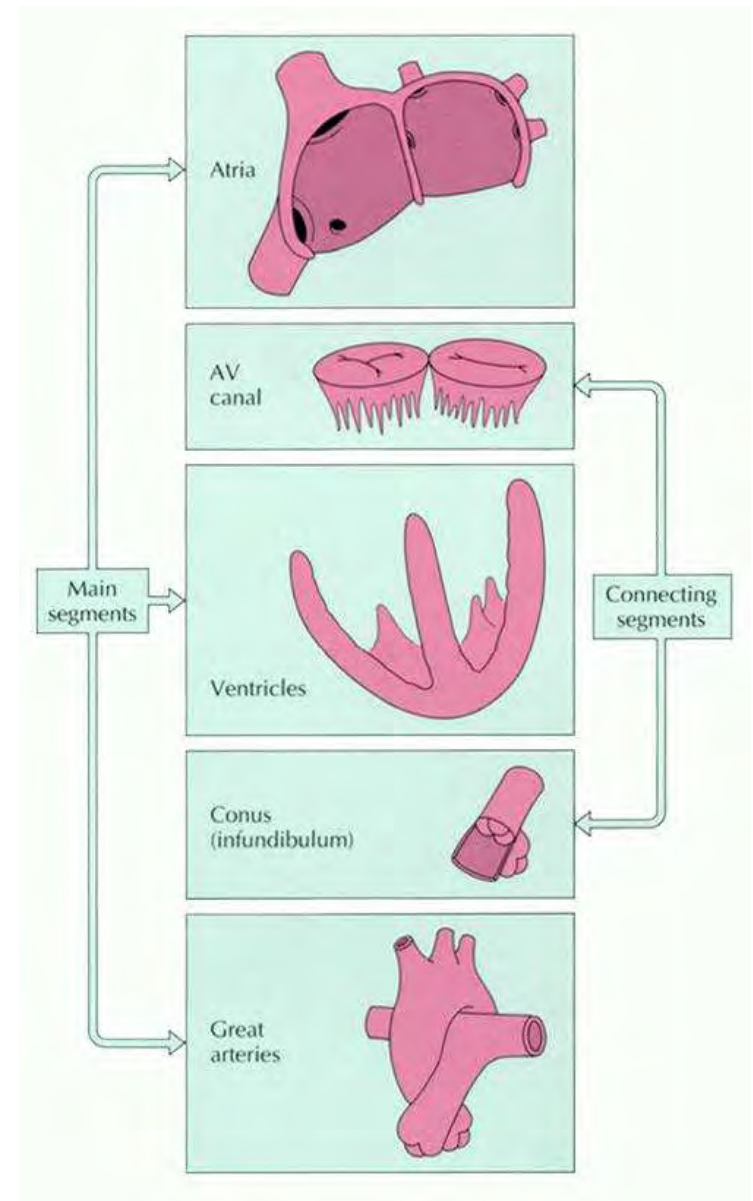
- gros vaisseaux (conotruncus)

❑ 2 SEGMENTS « DE CONNEXION » :

- valves

auriculoventriculaires

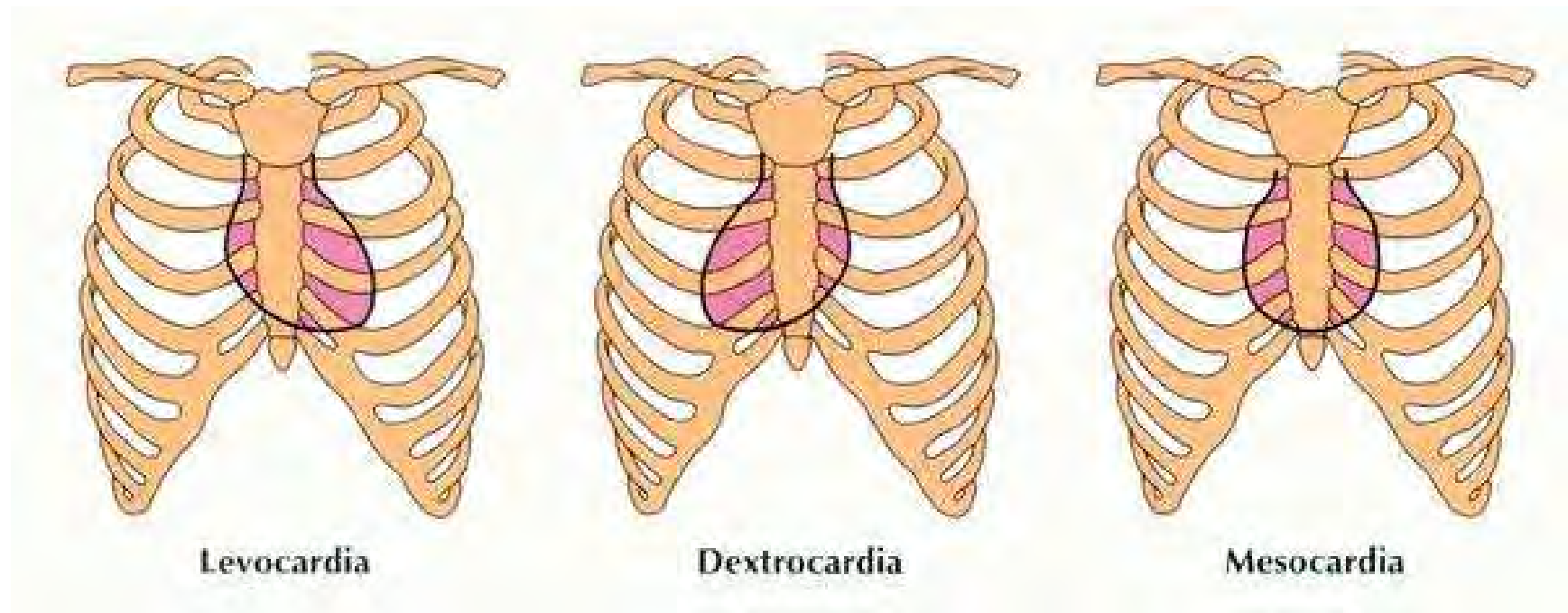
- infundibulum ou conus



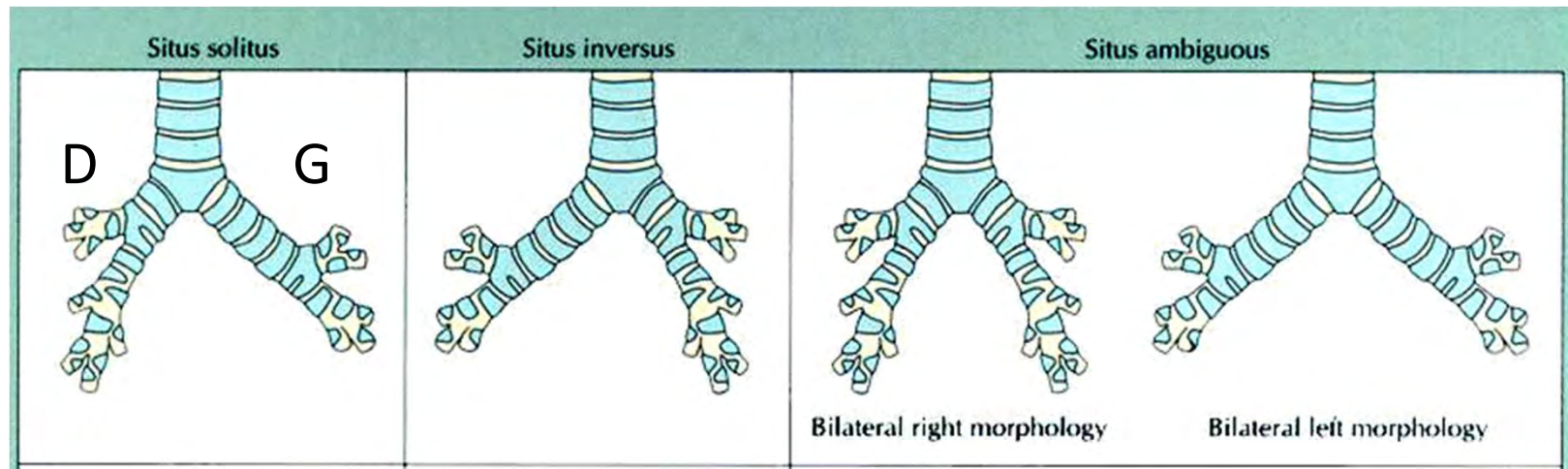
Analyse segmentaire: 2 règles d'or

- ❑ Chaque variable (segment) doit être définie par ses caractéristiques anatomiques propres et non par ses rapports avec les autres variables
- ❑ Lorsqu'on parle d'une structure intracardiaque en termes de droite ou de gauche il s'agit de sa morphologie et non de sa situation dans le thorax

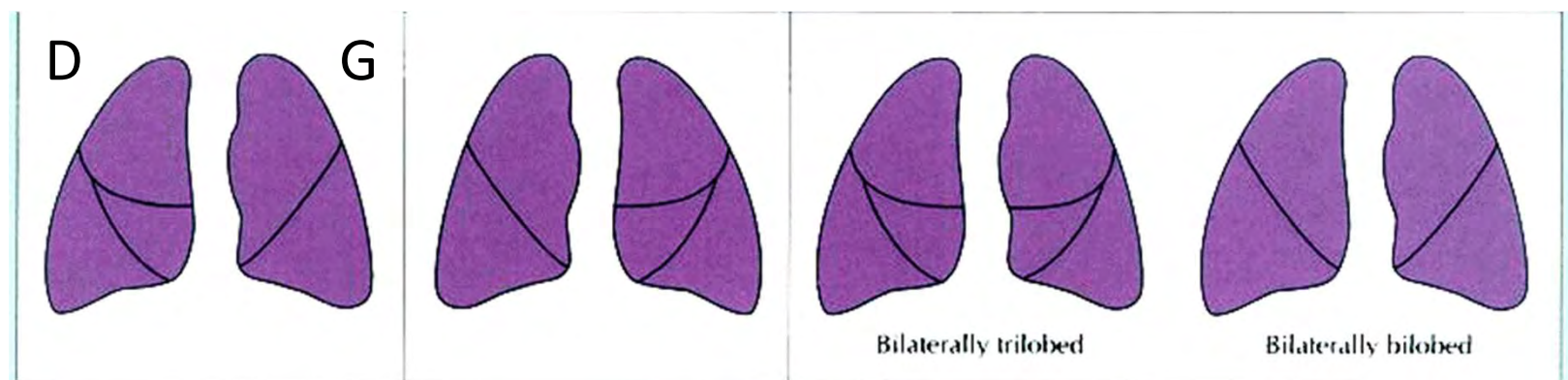
Position du cœur dans le thorax



Situs bronchique et pulmonaire

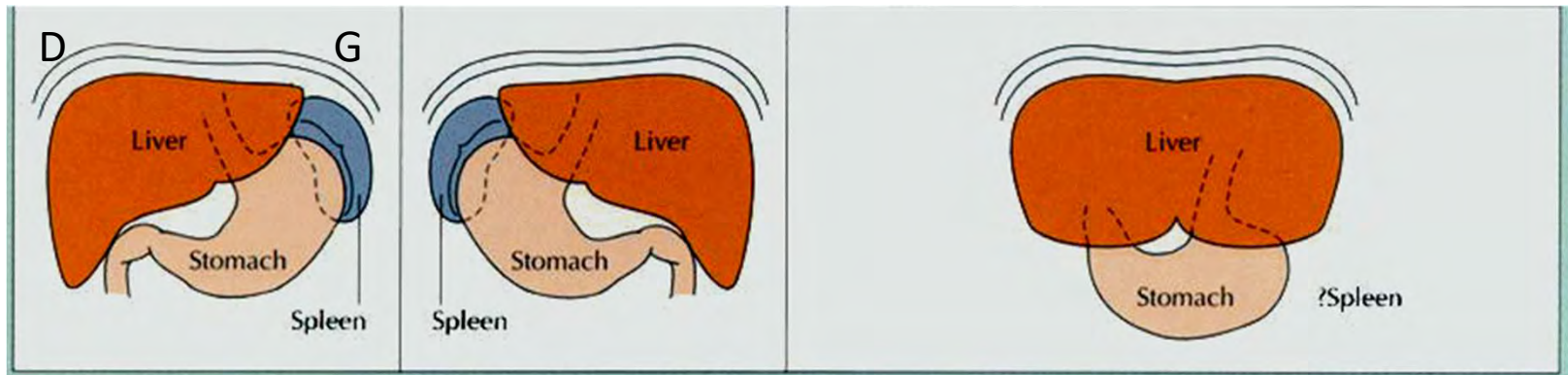


Bronche droite = épartérielle ; Bronche gauche = hypartérielle



Poumon droit = 3 lobes ; Poumon gauche = 2 lobes

Situs viscéral abdominal



Situs solitus

Situs inversus

Situs ambiguus
Foie médian
Asplénie ou polysplénie

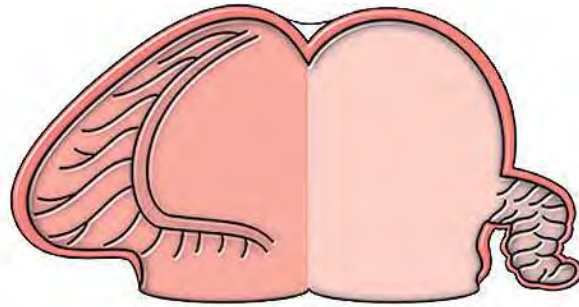
Pas d'isomérisme des organes intra-abdominaux

Situs auriculaire

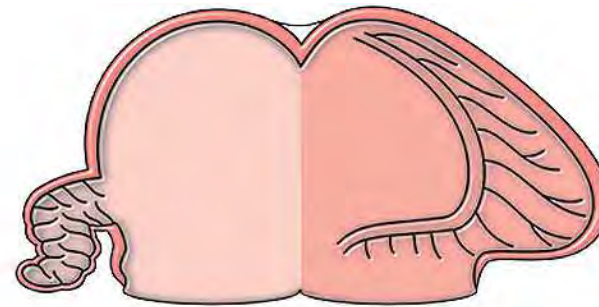
3 types :

- S = Solitus (normal)
- I = Inversus (image en miroir)
- A = Ambiguus (hétérotaxie)

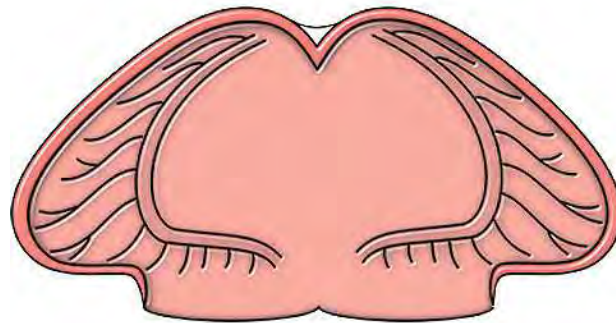
Comment peut-on déterminer
le situs auriculaire ?



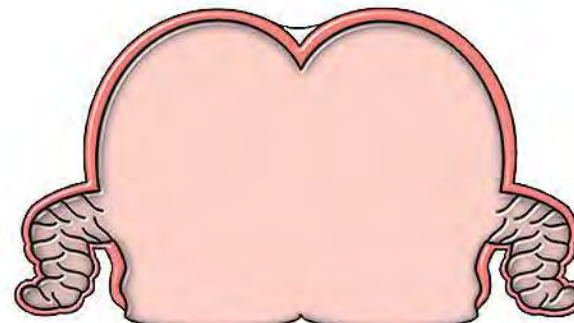
Usual



Mirror-Imaged



Right isomerism

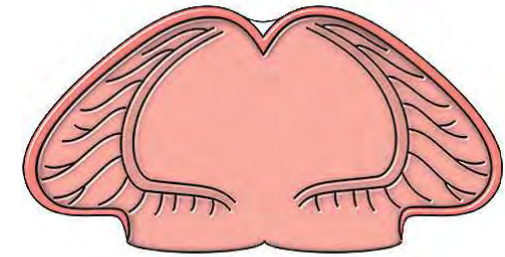


Left isomerism

Comment distinguer l'OD de l'OG ?

❑ 4 caractéristiques

- Forme des auricules
- Anatomie du septum interauriculaire
- Orifice du sinus coronaire
- Drainage de la portion supra diaphragmatique de la VCI



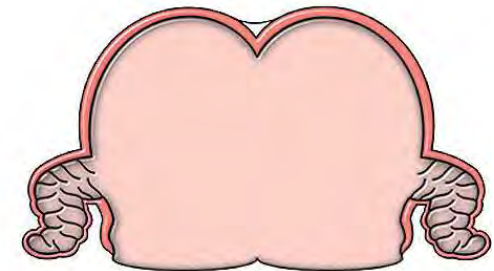
Right isomerism

❑ Problèmes

- Auricules : se ressemblent (leftish or rightish)
- Septum interauriculaire : souvent oreillette unique
- Sinus coronaire souvent absent
- Hétérotaxie : svt portion SD de la VCI absente

❑ Muscles pectinés

- OD = s'étendent jusqu'à la croix du cœur
- OG = confinés à l'auricule



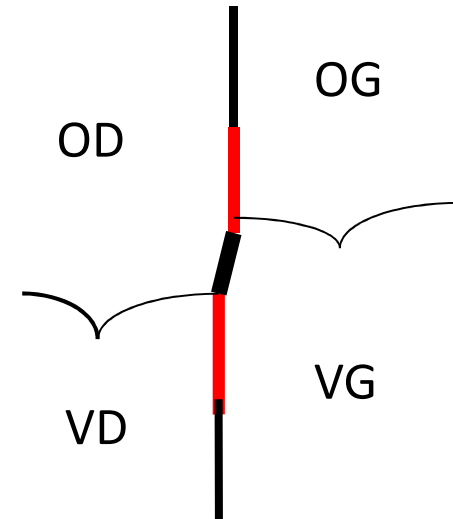
Left isomerism

Hétérotaxie? Ou isomérisme?

- ❑ L'isomérisme des muscles pectinés est une réalité dans l'immense majorité des hétérotaxies
- ❑ Mais : impossible actuellement de visualiser les muscles pectinés en imagerie
- ❑ D'où la persistance en clinique du diagnostic du situs auriculaire basé sur la connexion de la VCI ou des VSH

Jonction atrioventriculaire

- ☐ Valve tricuspide
- ☐ Valve mitrale
- ☐ Septum atrioventriculaire :
 - ☐ Septum vestibulaire
 - ☐ Septum d'admission
- ☐ Classiquement le situs de la valve AV correspond à celui du ventricule sous-jacent



JONCTION ATRIOVENTRICULAIRE

- Types d'alignement possibles :
 - concordance
 - discordance
 - atrésie
 - straddling
 - double inlet
 - common inlet
 - common outlet
- **Chaque variable (valves AV, ventricules) doit être définie par rapport à elle-même++**

Les ventricules

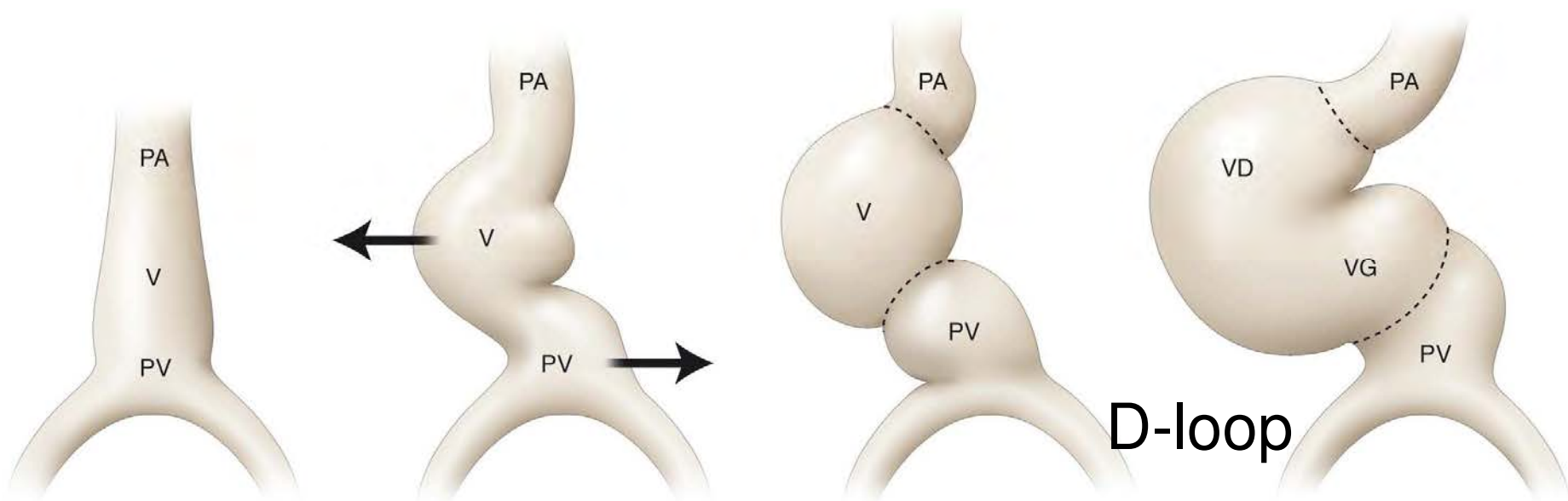
Deux types de situs ventriculaire :

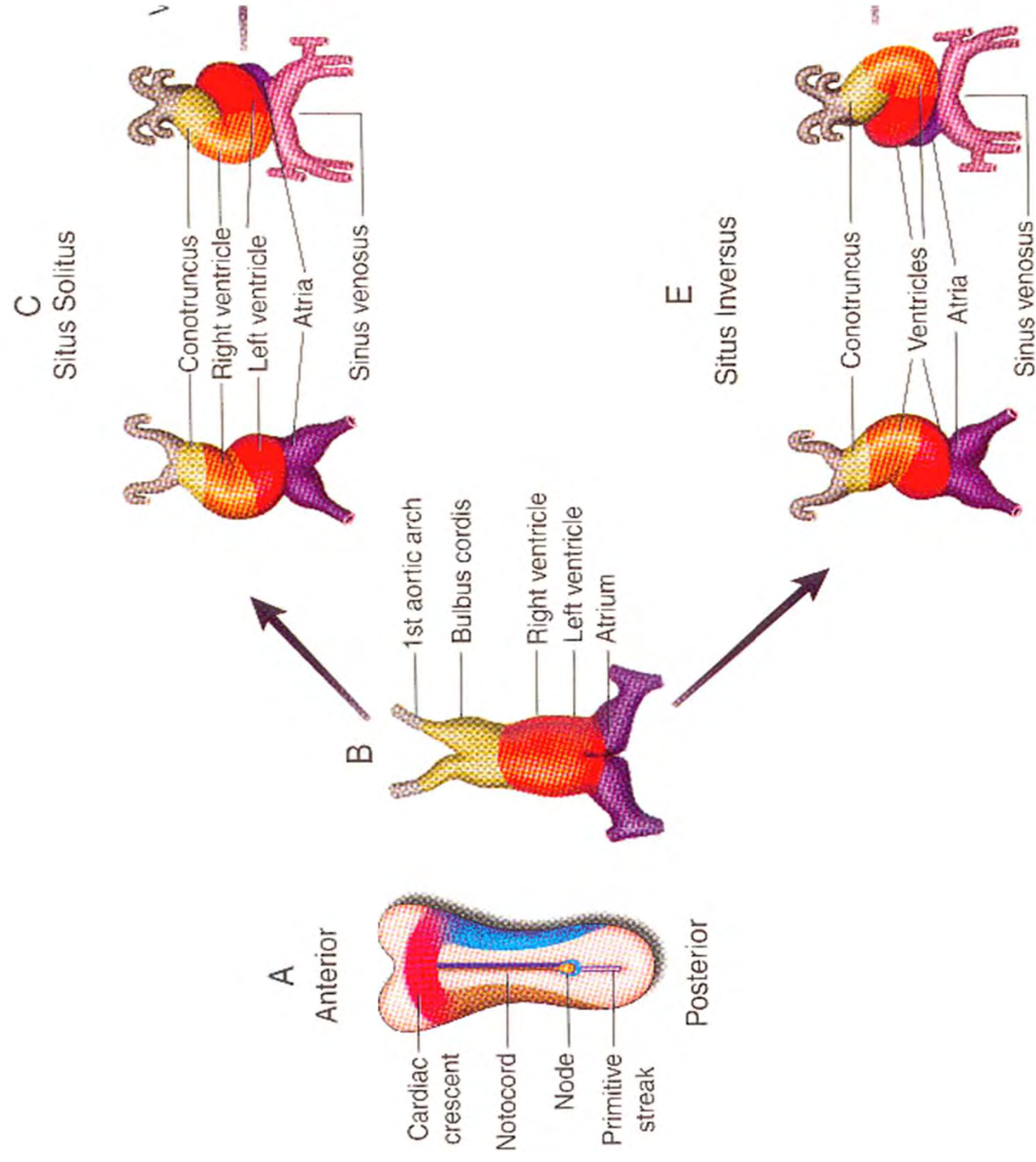
Solitus : D-loop

Inversus : L-loop

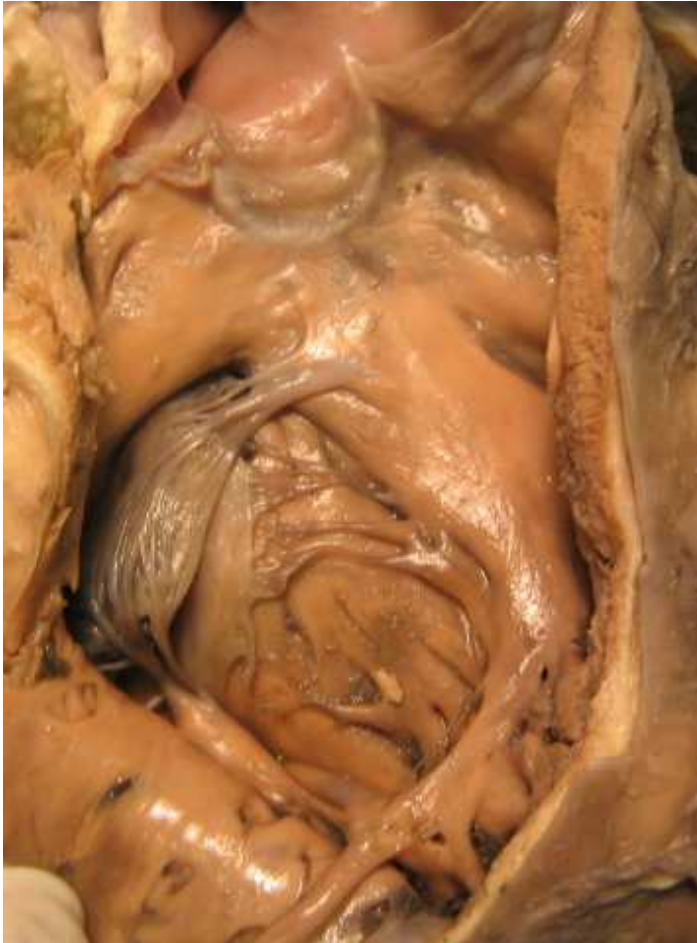
J23 : la boucle cardiaque

- ⌘ *Looping* = première manifestation de l'asymétrie gauche-droite ou latéralisation chez l'embryon
- ⌘ Juste avant : déplacement vers la G de l'extrémité caudale de l'embryon (*jogging*)
- ⌘ boucle à convexité D : *D-loop*

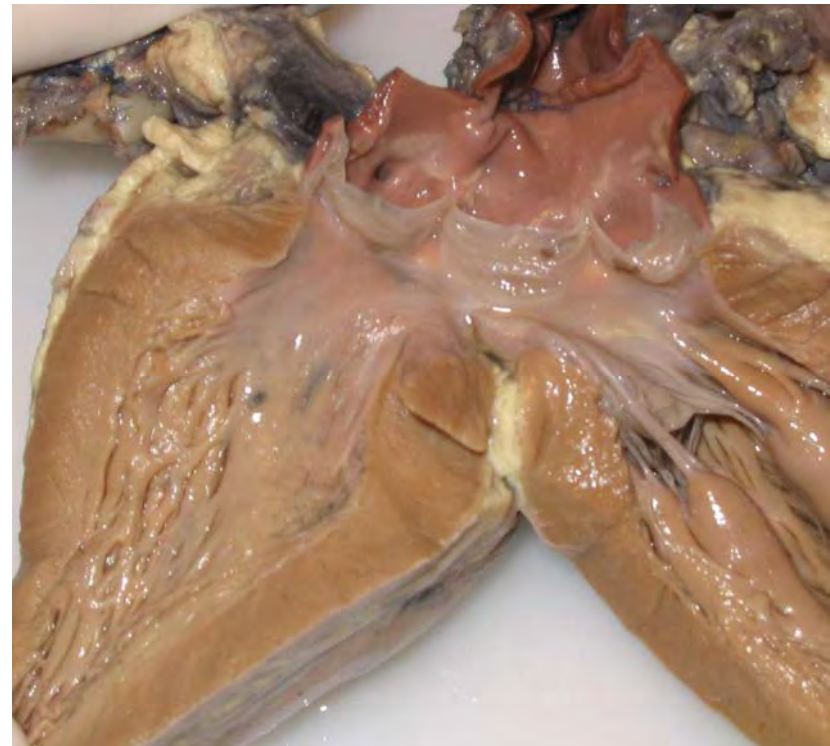




Ventricules

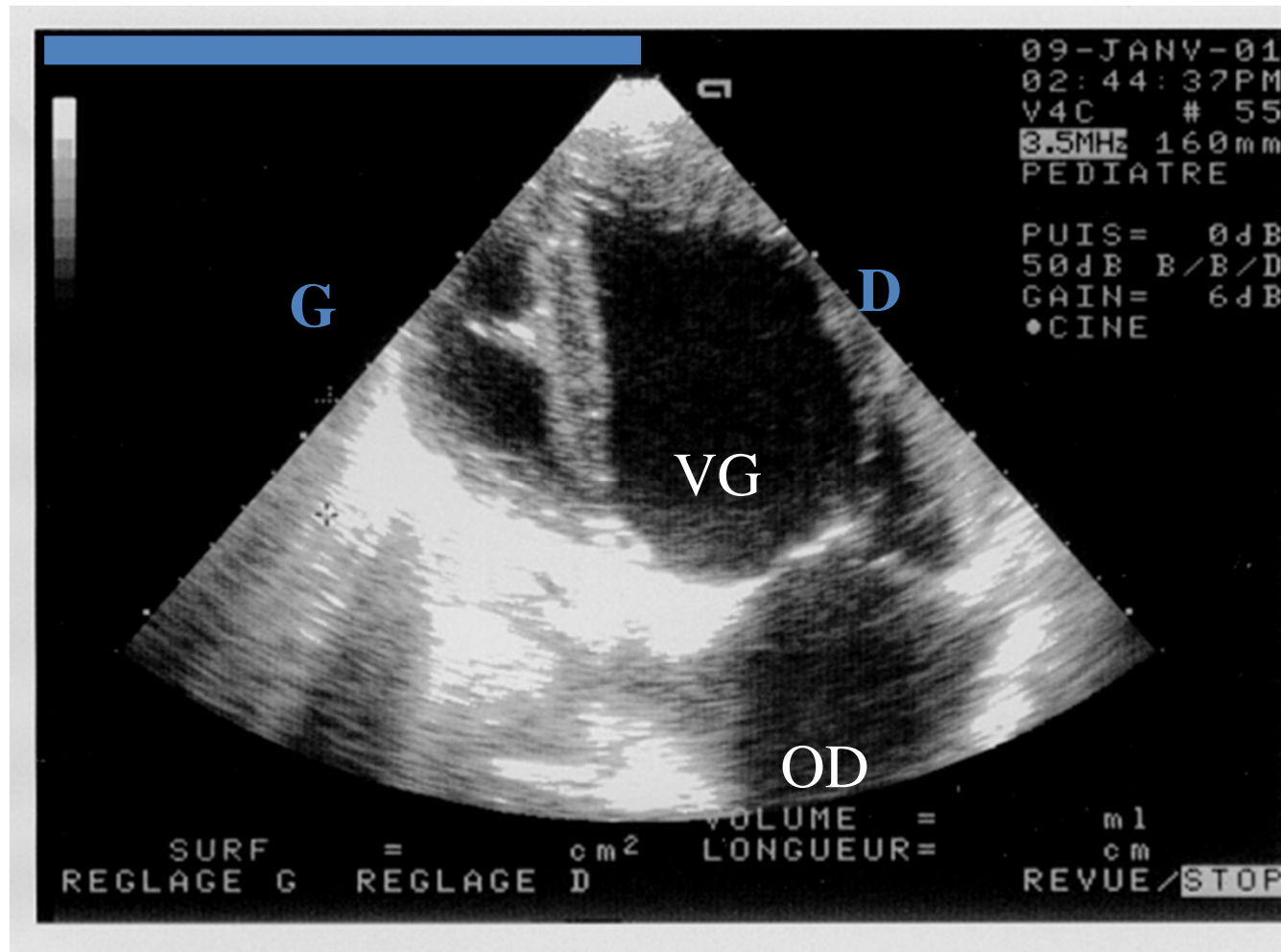


Ventricule droit

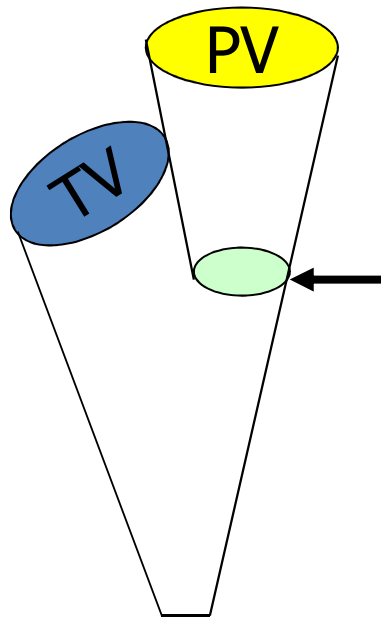


Ventricule gauche

SITUS VENTRICULAIRE



Conus (infundibulum)



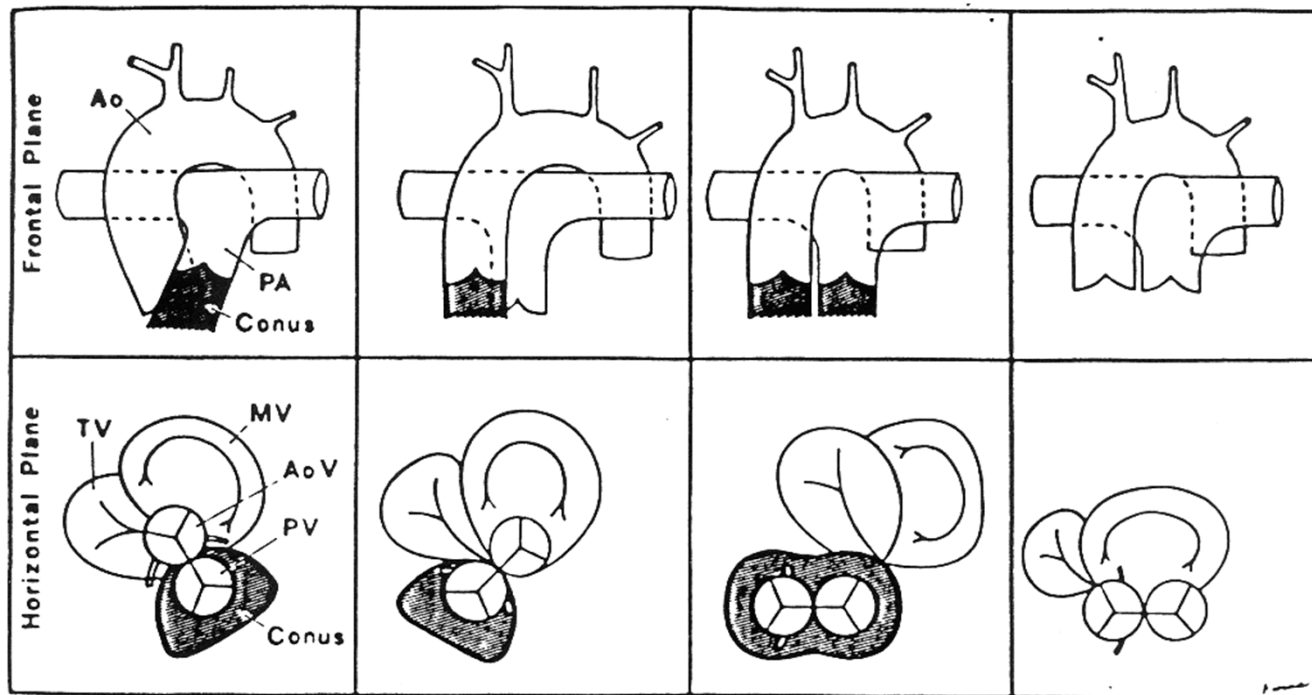
❑ Deux parties :

- proximale (impliquée dans les VD à double chambre)
- distale (impliquée dans les malformations conotruncales)

❑ Quatre types principaux :

- sous-pulmonaire (normal)
- sous-aortique
- bilatéral
- absent

4 types de conus

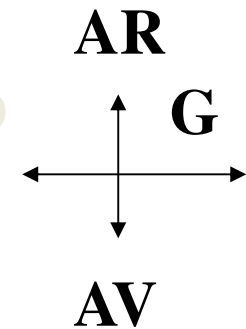


Normal
ss-pulm

TGV
ss-AO

Bilatéral
VDDI

Absent
TAC



Gros vaisseaux

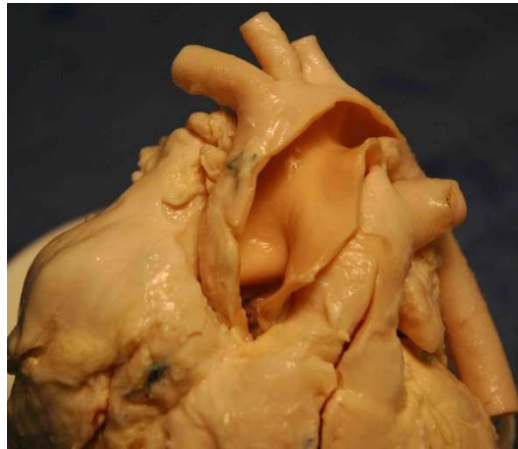
□ Normoposés : Concordance VA

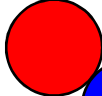
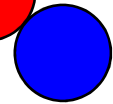
- S = solitus : valve AO en AR et à D / valve pulm
- I = inversus : valve AO et AR et à G / valve pulm

□ Malposés ou Transposés : Discordance VA

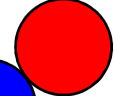
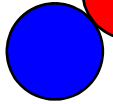
- D = valve AO à D / valve pulm
- L = valve AO à G / valve pulm
- A = antéropostérieurs : valve AO en AV de la valve pulmonaire

VX NORMOPOSES

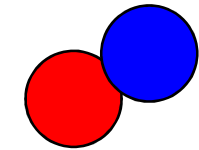


Ao   AP
S = solitus

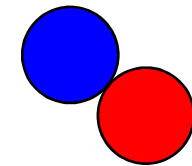
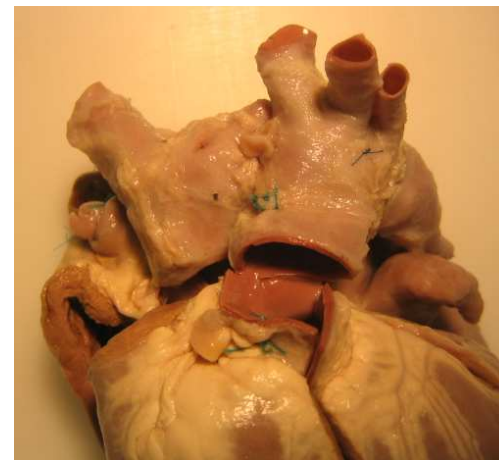


I = inversus  

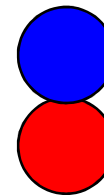
VX MAL (ou TRANS) POSES



D-malpo



L-malpo



A = anteropostérieurs



Cardiotypes

- « SET » : {Oreillettes, Ventricules, Gros vx} + alignements + malformations associées

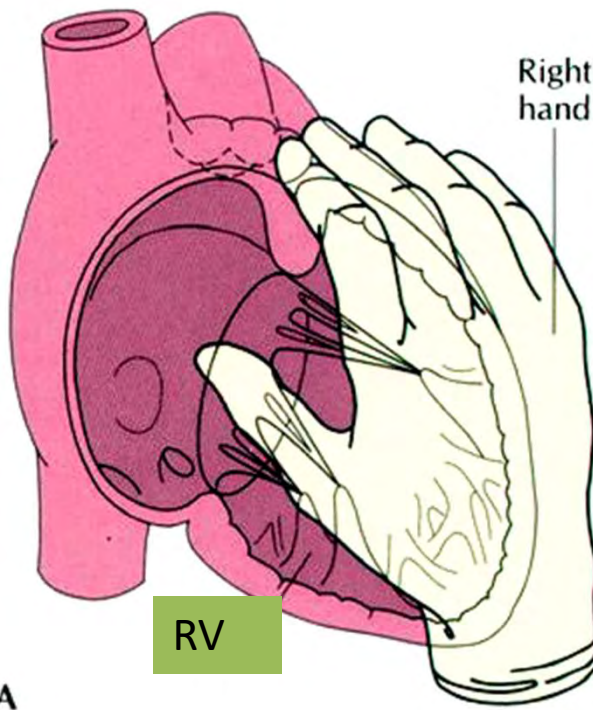
☐ Oreillettes : S, I, A

☐ Ventricules : D, L

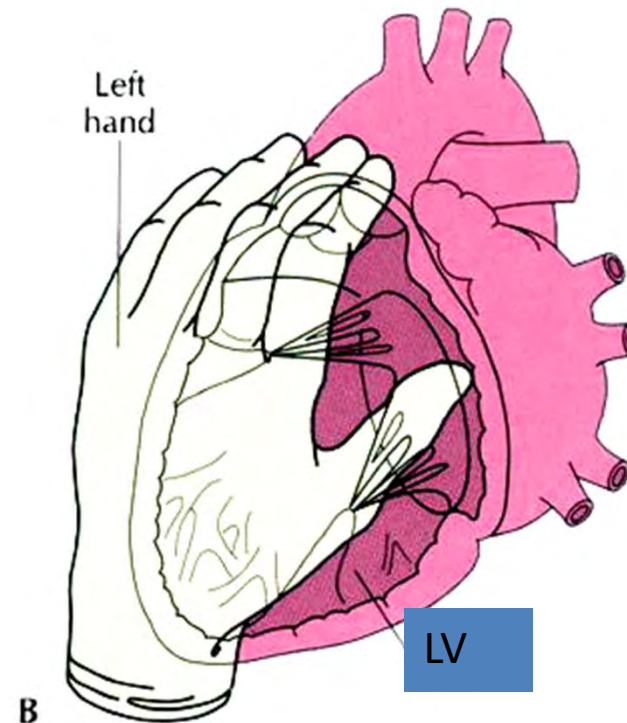
☐ Gros vaisseaux  normoposés : S, I
malposés : D, L, A

Le concept de chiralité

Paume de la main sur la surface du septum interventriculaire
Pouce dans l'admission (inlet), doigts dans la voie d'éjection (outlet)



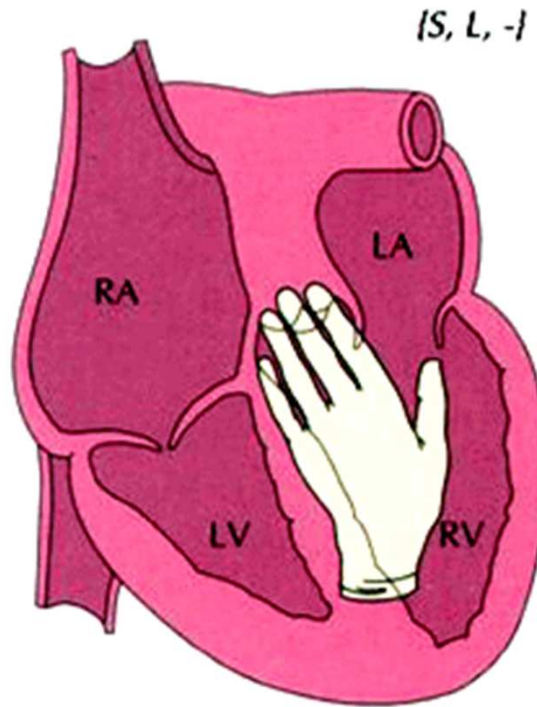
Paume de la main **droite** sur la surface septale du ventricule de morphologie **droite** = *D-loop*



Paume de la main **gauche** sur la surface septale du ventricule de morphologie **gauche** = *D-loop*

Le concept de chiralité

Paume de la main sur la surface du septum interventriculaire
Pouce dans l'admission (inlet), doigts dans la voie d'éjection (outlet)



Paume de la main **gauche** sur la surface septale du ventricule de morphologie **droite** = **L-loop**

Analyse segmentaire : que retenir ?

- ❑ Anatomie : indispensable pour analyser les cardiopathies congénitales complexes
- ❑ Analyser chaque segment en fonction de ses **caractéristiques anatomiques propres** et non en fonction des autres segments
- ❑ Lorsqu'on parle d'une structure intracardiaque en termes de droite ou de gauche il s'agit de sa **morphologie** et non de sa situation dans le thorax
- ❑ Situs auriculaire : **VCI = OD**

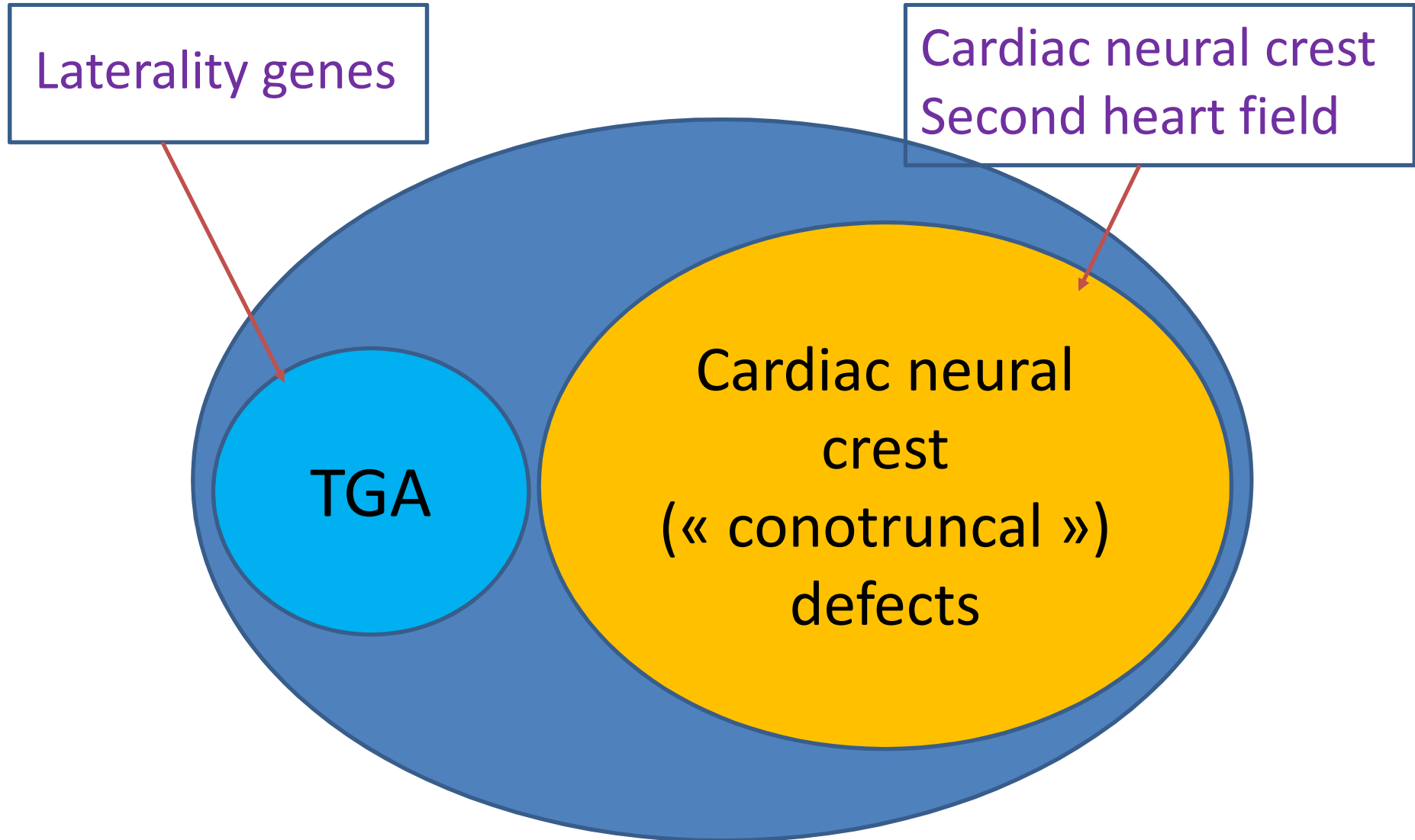
Cardiopathies complexes

Les cardiopathies « complexes »

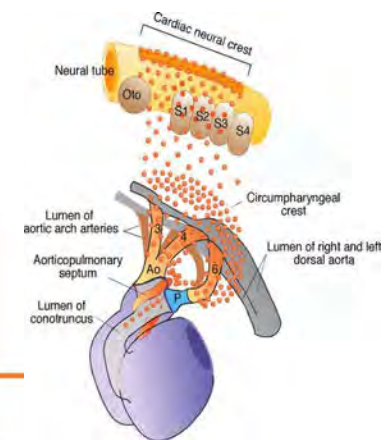
- Les cardiopathies de la voie d'éjection
 - Cardiopathies « conotruncales »
 - Fallot et variantes
 - Tronc artériel commun
 - IAA
 - Ventricule droit à double issue
 - Transposition des gros vaisseaux
- Double discordance
- Anomalies des retours veineux
- Ventricules uniques
- Hétérotaxies

Les cardiopathies de la voie d'éjection

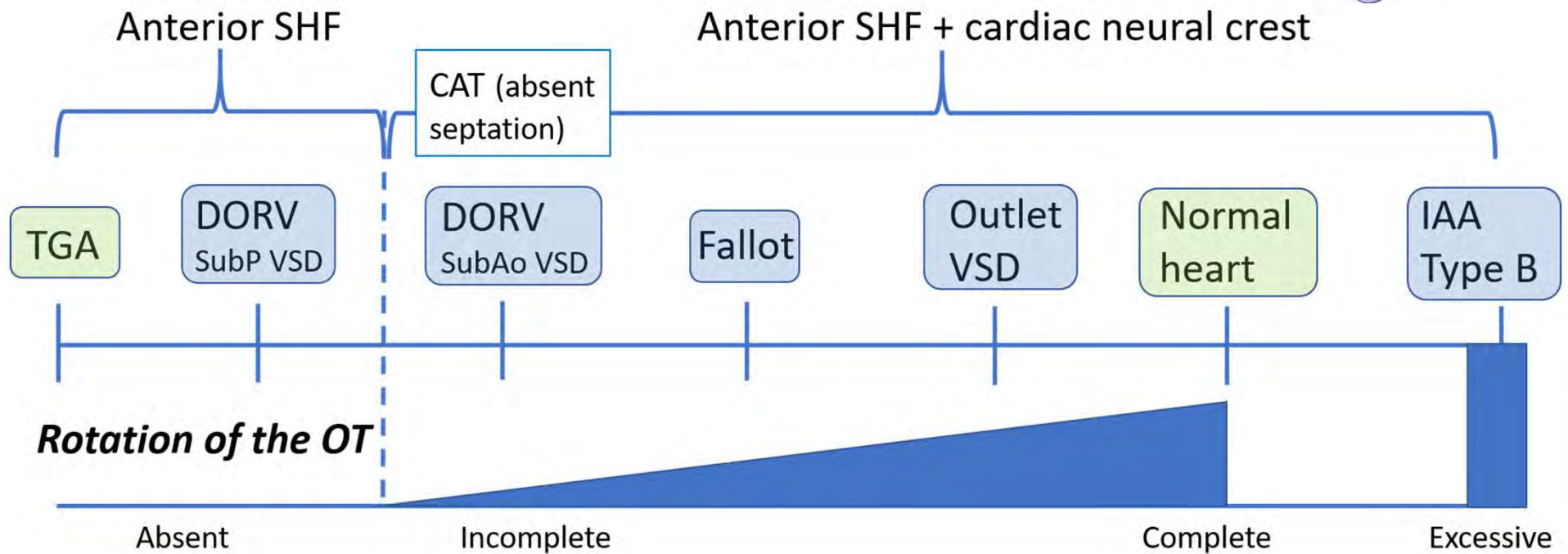
Outflow tract defects



Les cardiopathies de la voie d'éjection : Tétralogie de Fallot

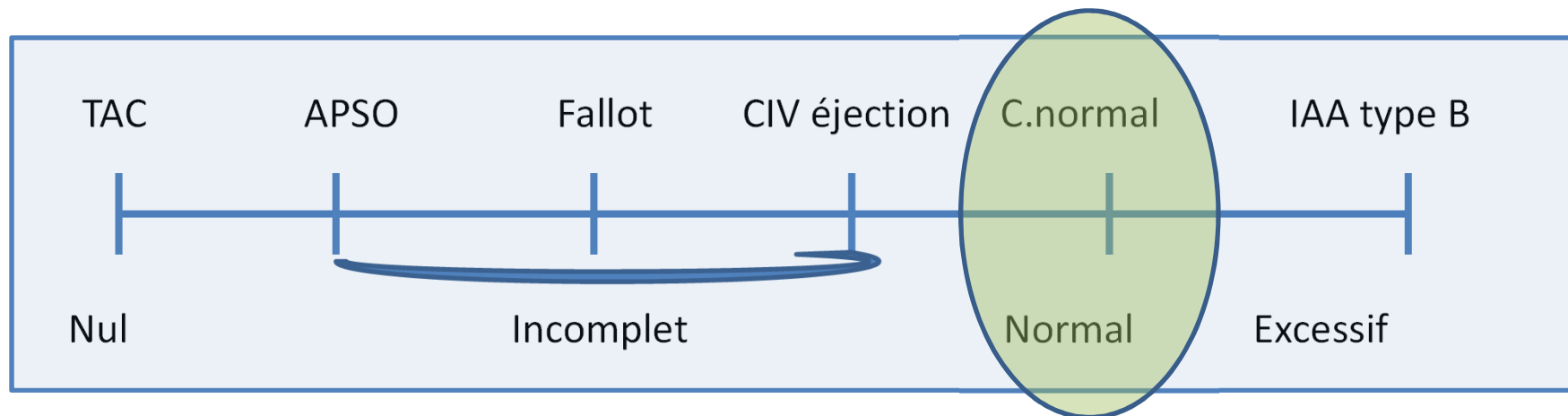


Elongation of the outflow tract



Les cardiopathies de la crête neurale et du second champ cardiaque antérieur

- Sont des anomalies du wedging (rotation)



- Comportent toutes la même CIV : CIV de la voie d'éjection (outlet)

Tétralogie de Fallot

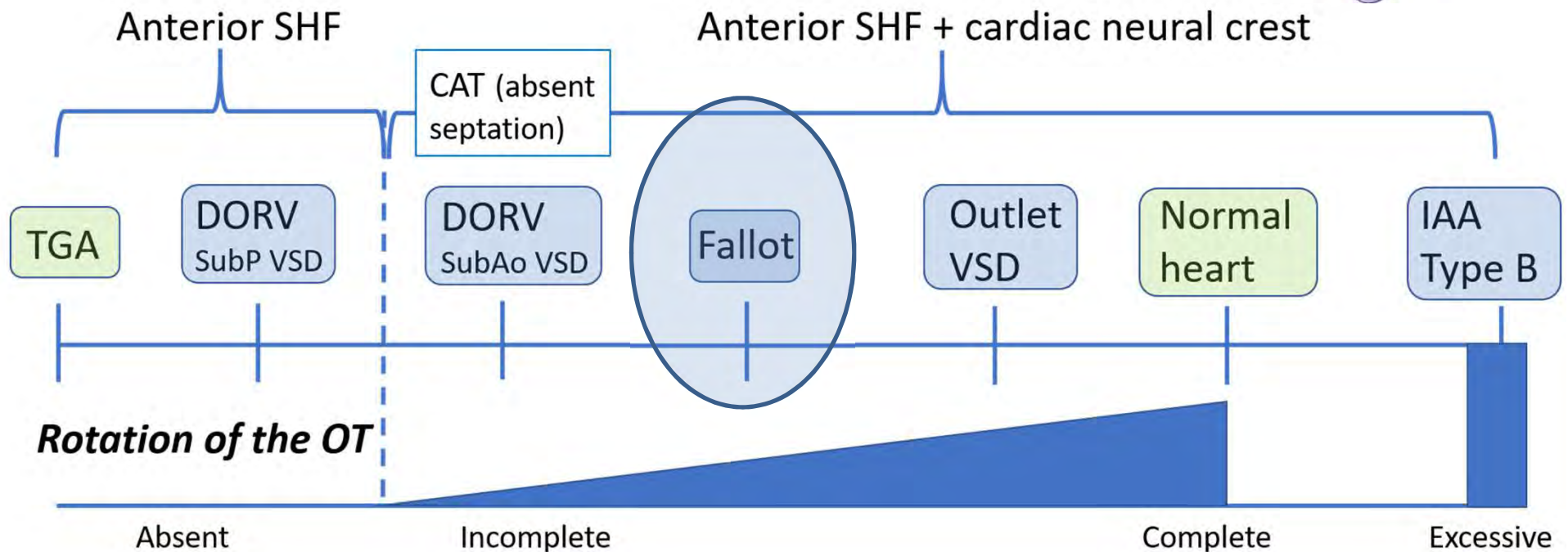
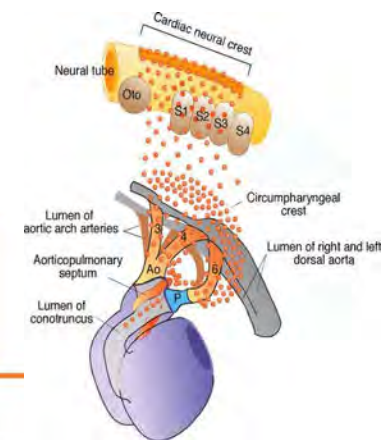
TOF avec atrésie pulmonaire

TOF avec agénésie des valves
pulmonaires

Les cardiopathies de la voie d'éjection :

Tétralogie de Fallot

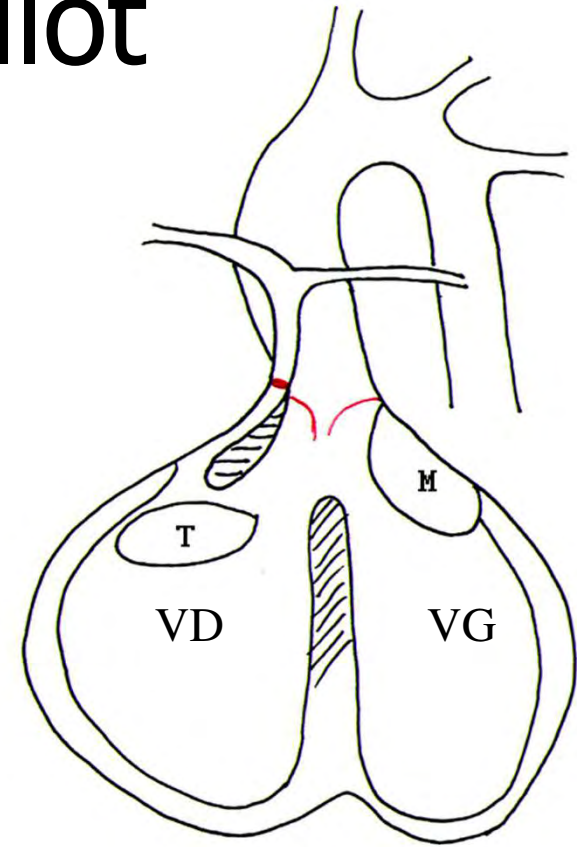
Elongation of the outflow tract



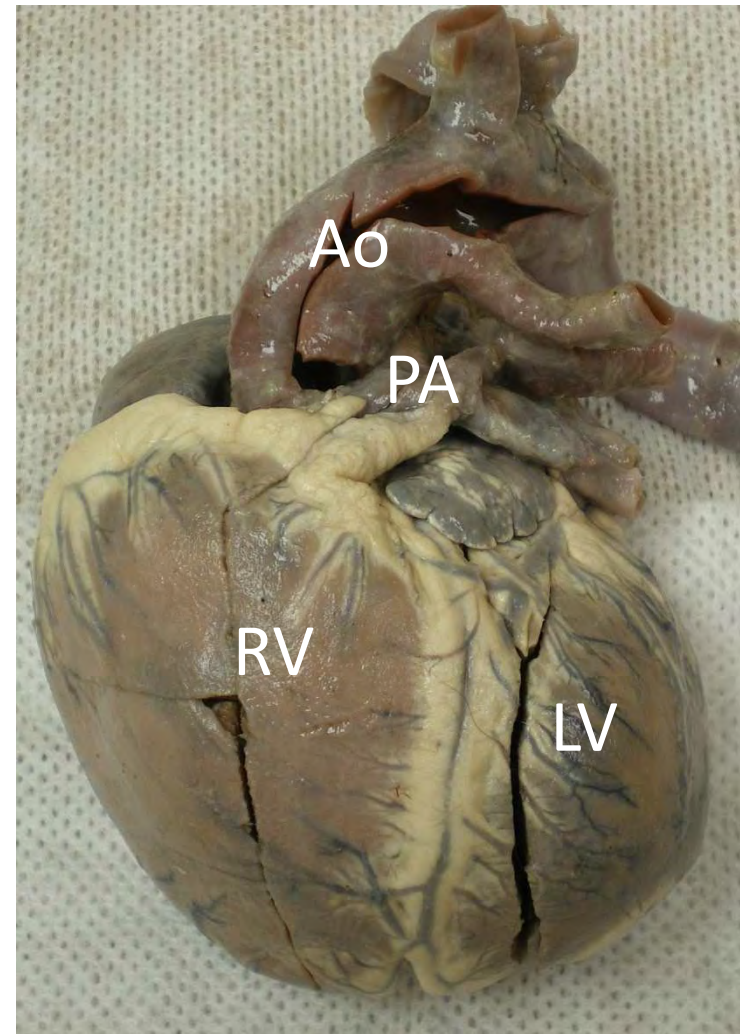
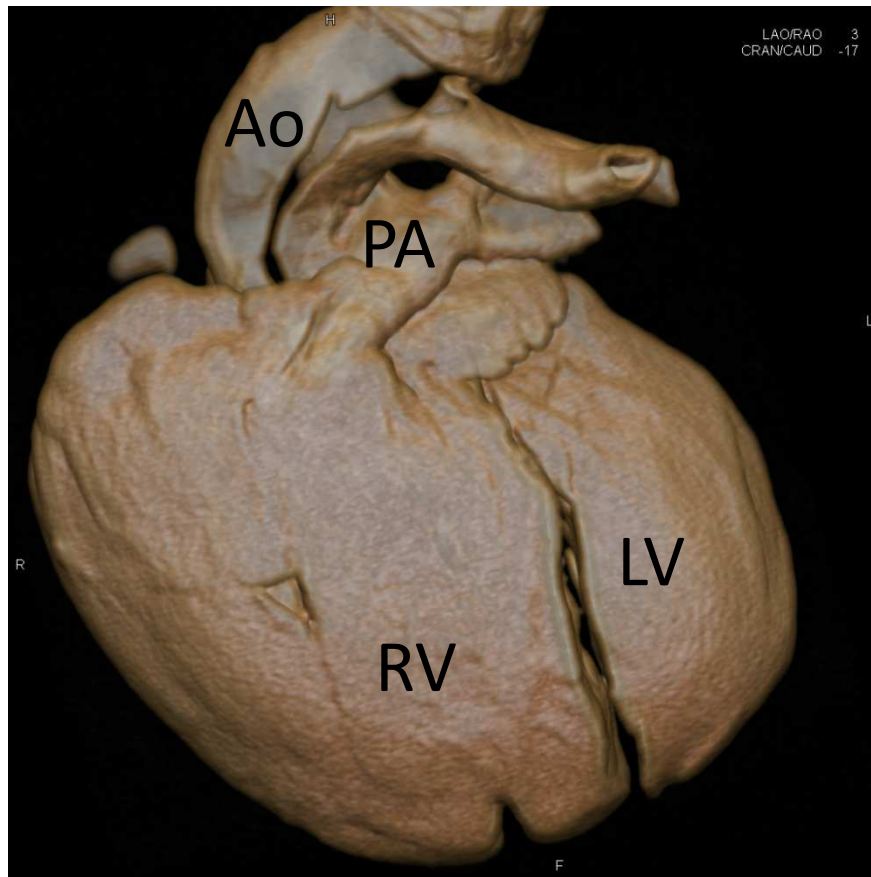
Tétralogie de Fallot

- Déterminant :
hypoplasie et
déviation antérieure
du septum conal

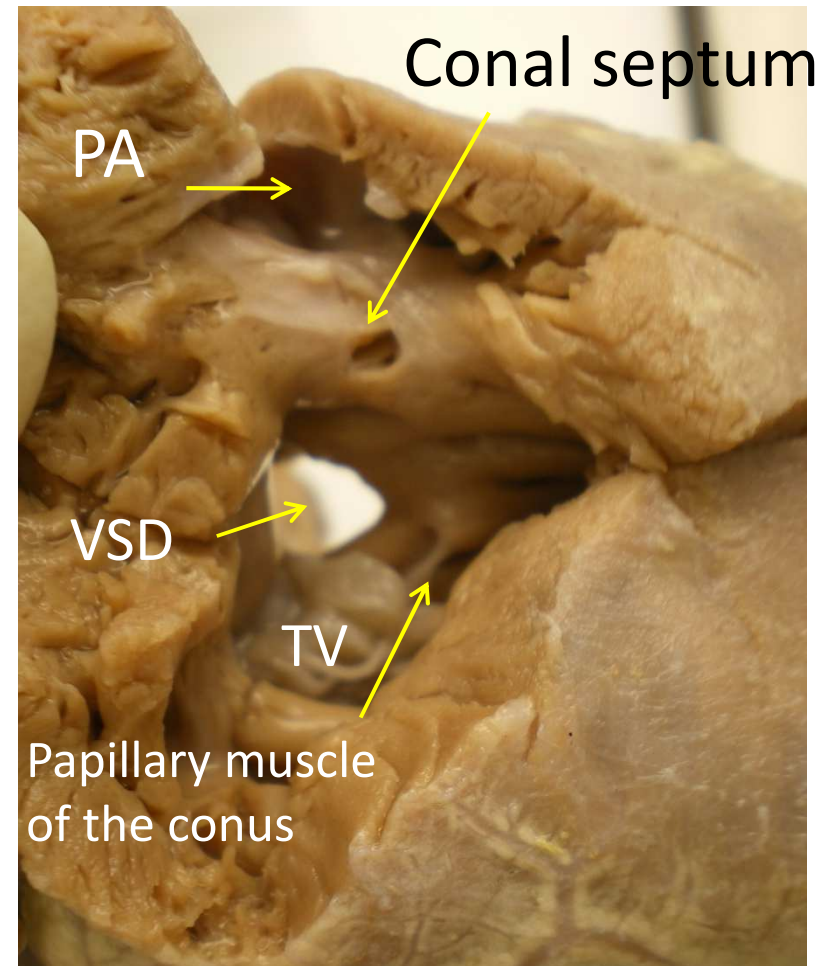
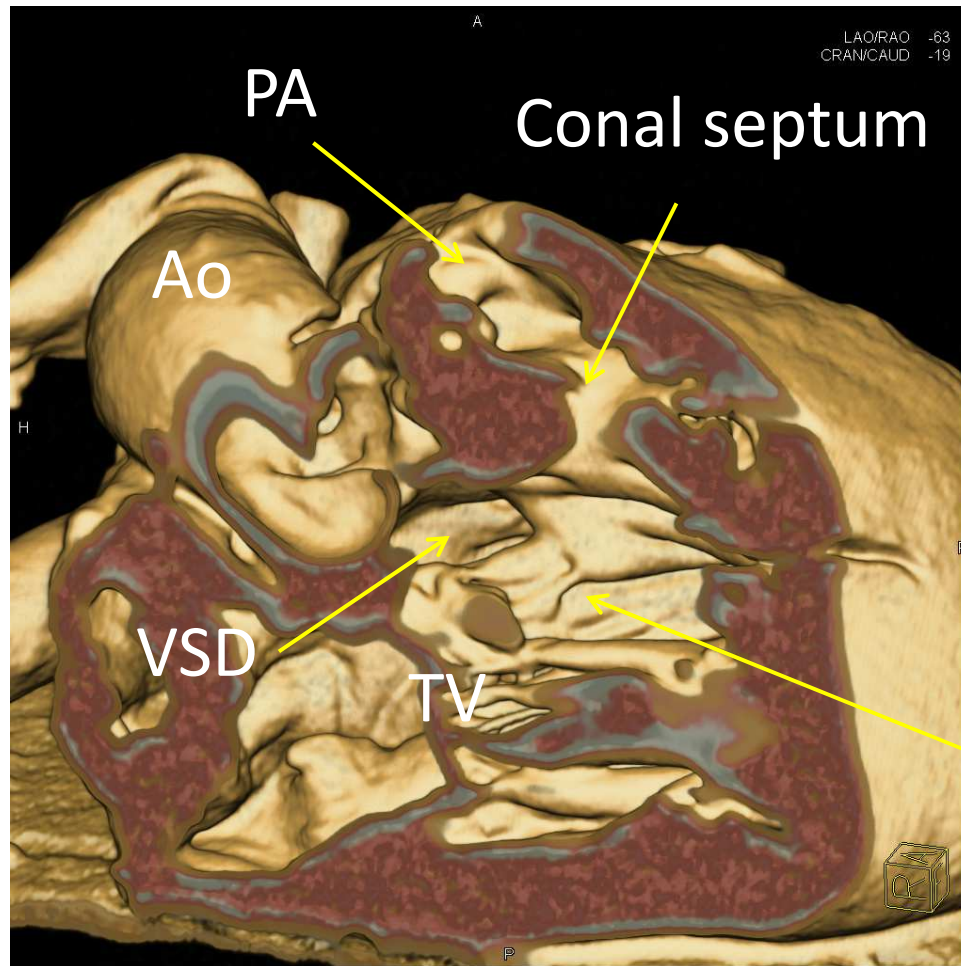
- ➔ CIV de l'outlet
- ➔ Dextroposition aortique
- ➔ Sténose sous-pulmonaire
- ➔ Hypertrophie ventriculaire droite



Tetralogy of Fallot

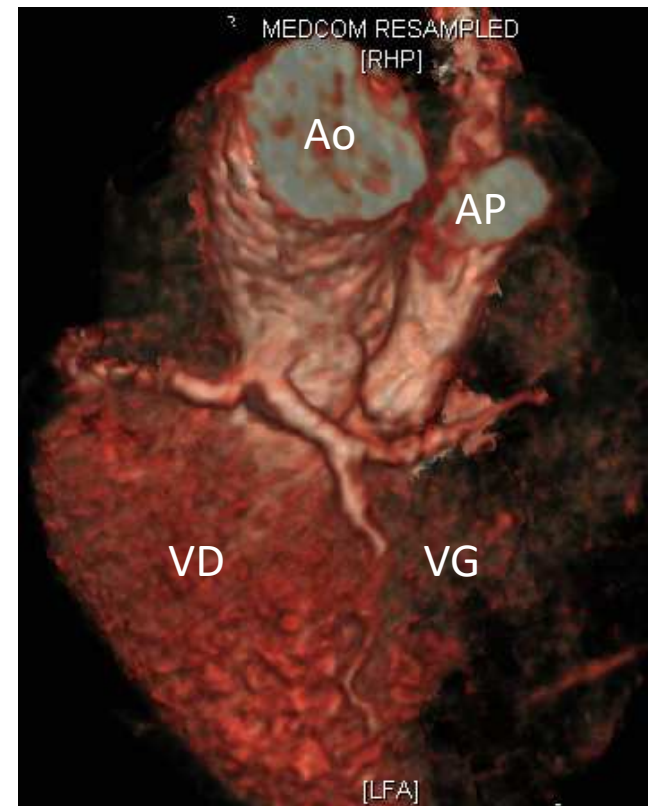
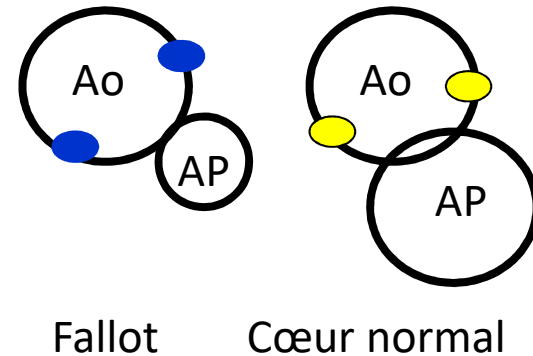


Tetralogy of Fallot



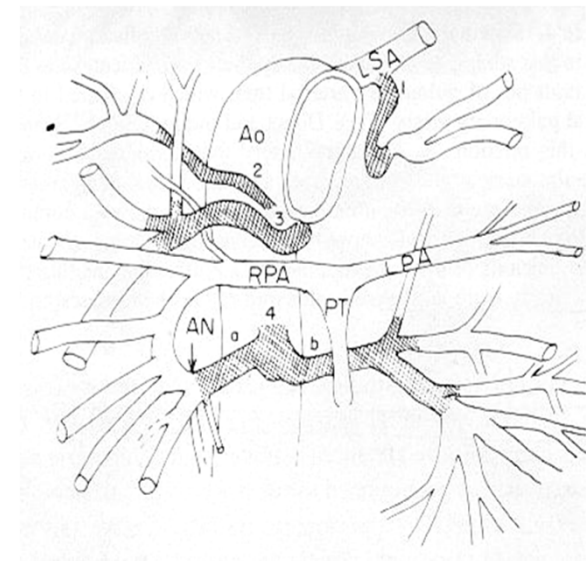
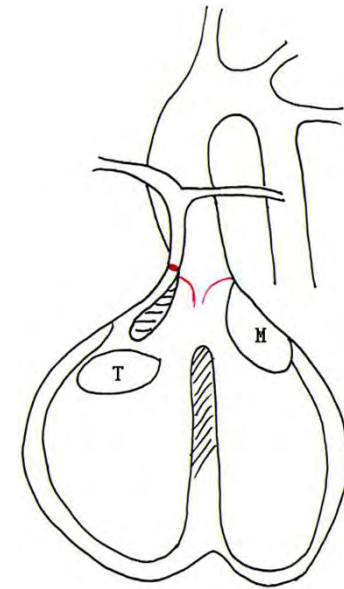
Tétralogie de Fallot

- Rotation (wedging) incomplète de la voie d'éjection = « dextroposition aortique »
- Anomalies coronaires = 5 à 10%
- IVA anormale se connectant à la coronaire droite et croisant l'infundibulum



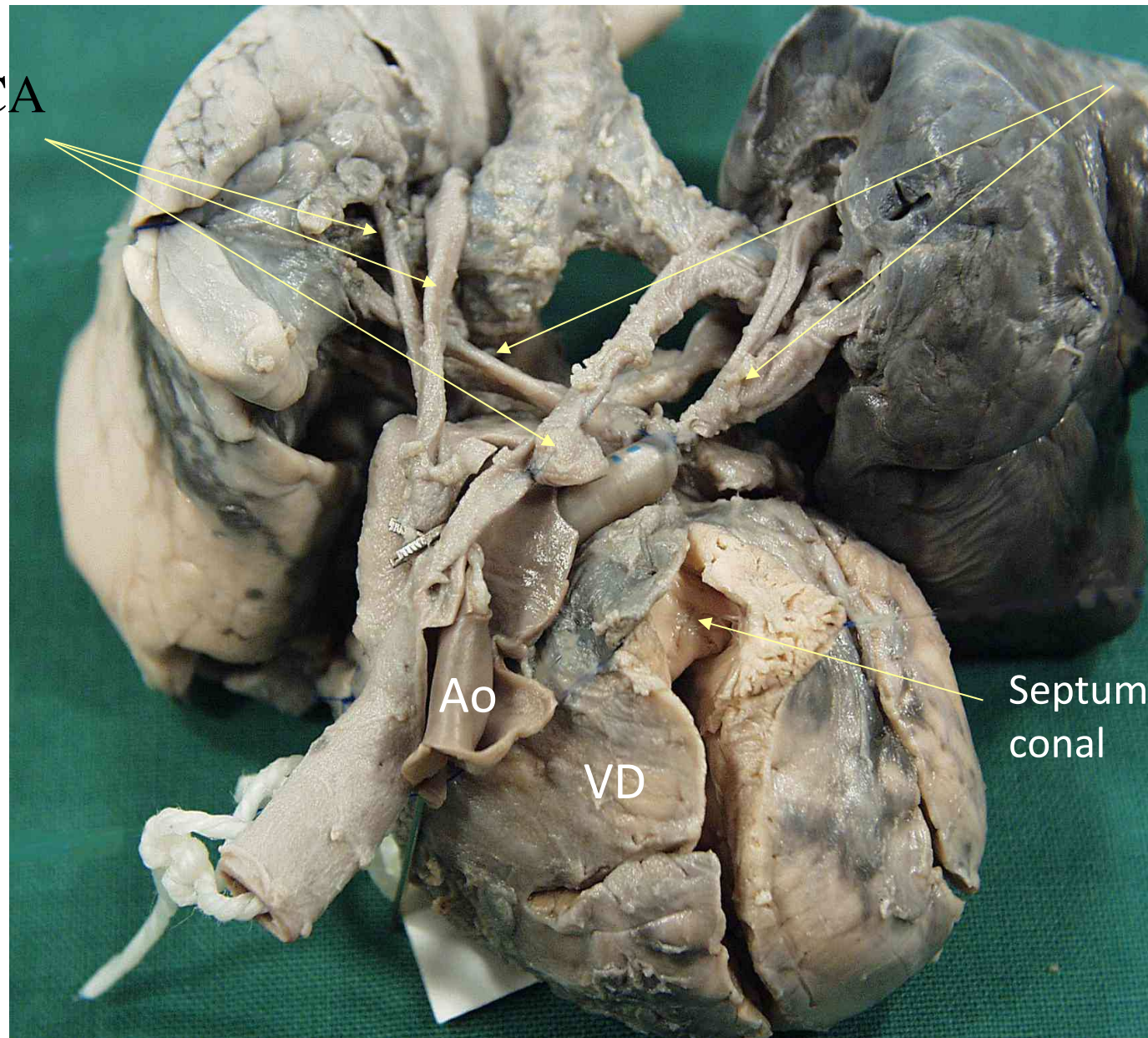
Atrésie pulmonaire à septum ouvert

- APSO : anomalie
 - Intracardiaque = Septum conal = Fallot
 - Extracardiaque = interruption du dévpt embryonnaire normal des AP centrales, dérivées (comme le canal artériel) du 6^{ème} arc aortique
- Interruption du développement embryonnaire normal des AP centrales
 ➡ circulation de suppléance
 = MAPCA (major aorto-pulmonary collateral arteries)



MAPCA

Artères
pulmonaires



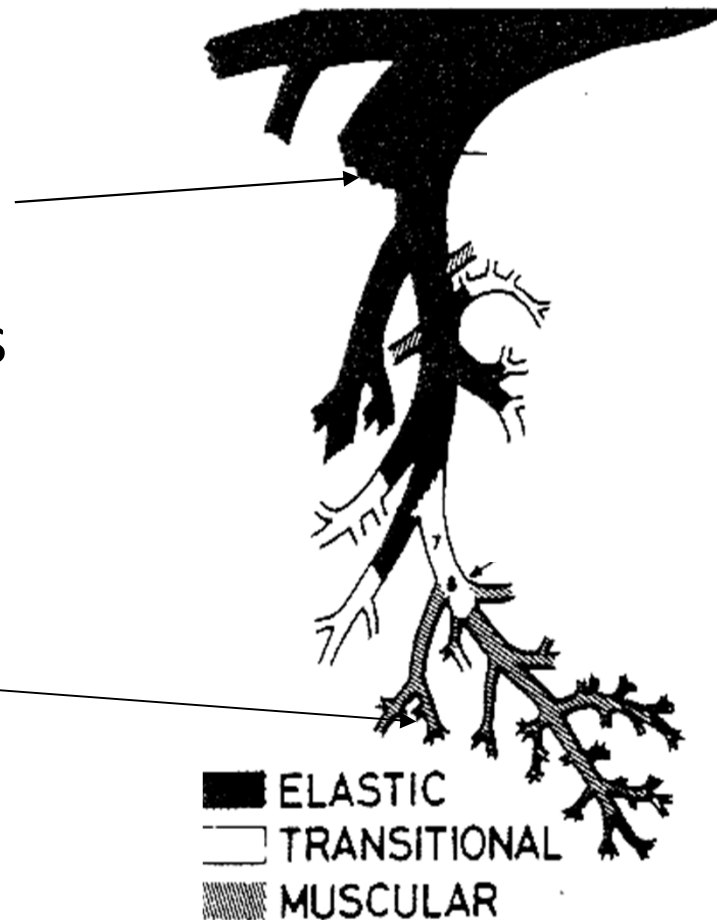
Ao

VD

Septum
conal

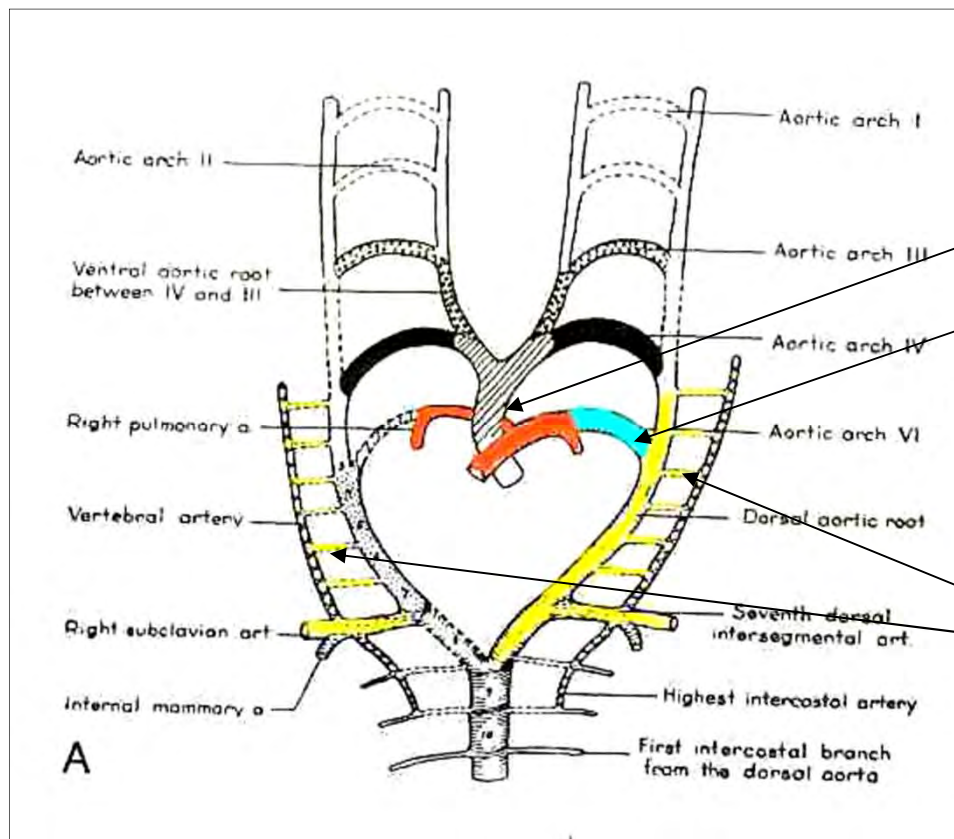
Vascularisation pulmonaire

- Double origine :
 - artères pulmonaires centrales, dérivées du 6ème arc aortique
 - artères intrapulmonaires, formées in situ et indépendamment du 6ème arc



Vascularisation extra-pulmonaire

25 jours de vie intra-utérine



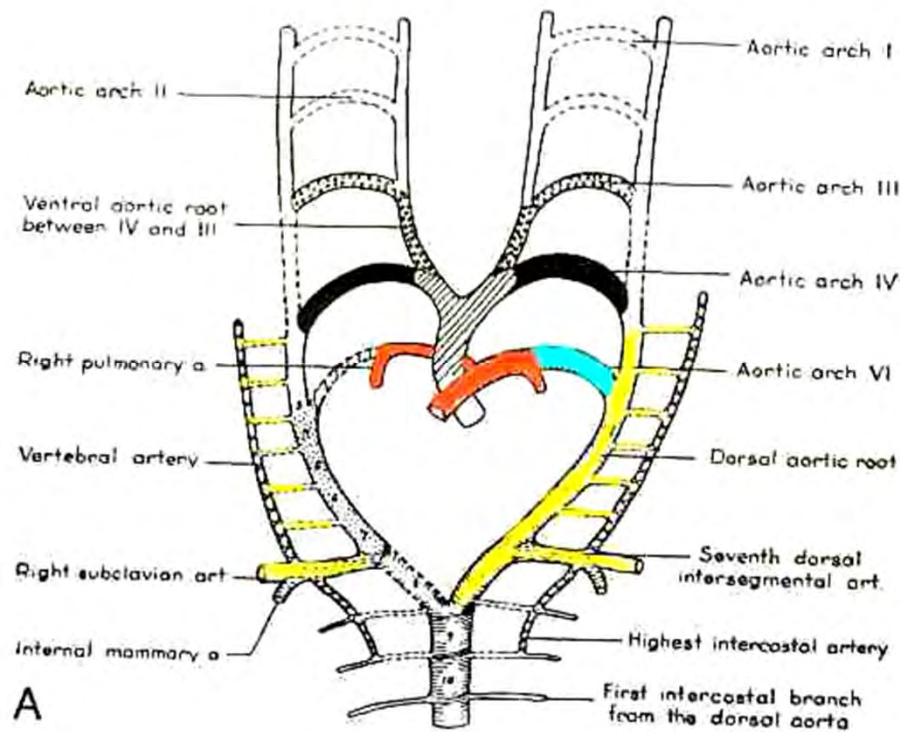
6ème arc aortique

- AP

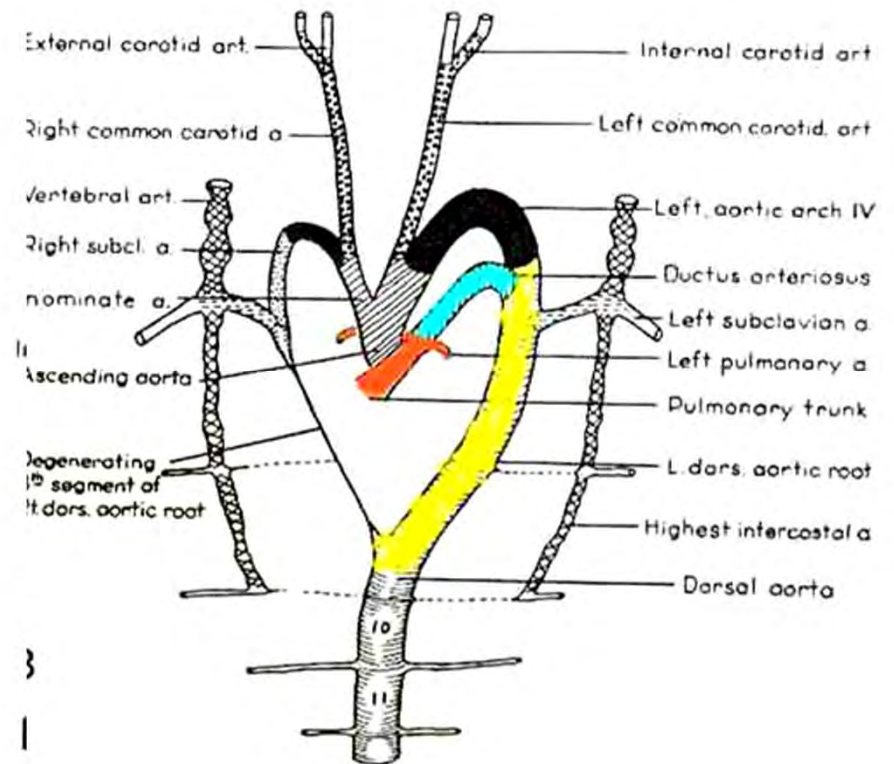
- Canal artériel

Artères
intersegmentaires

Vascularisation extrapulmonaire



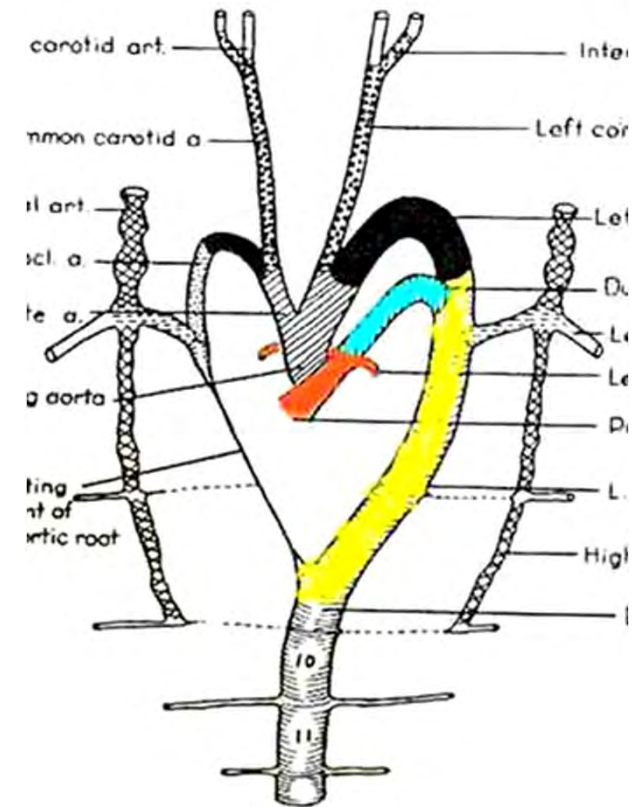
25 jours

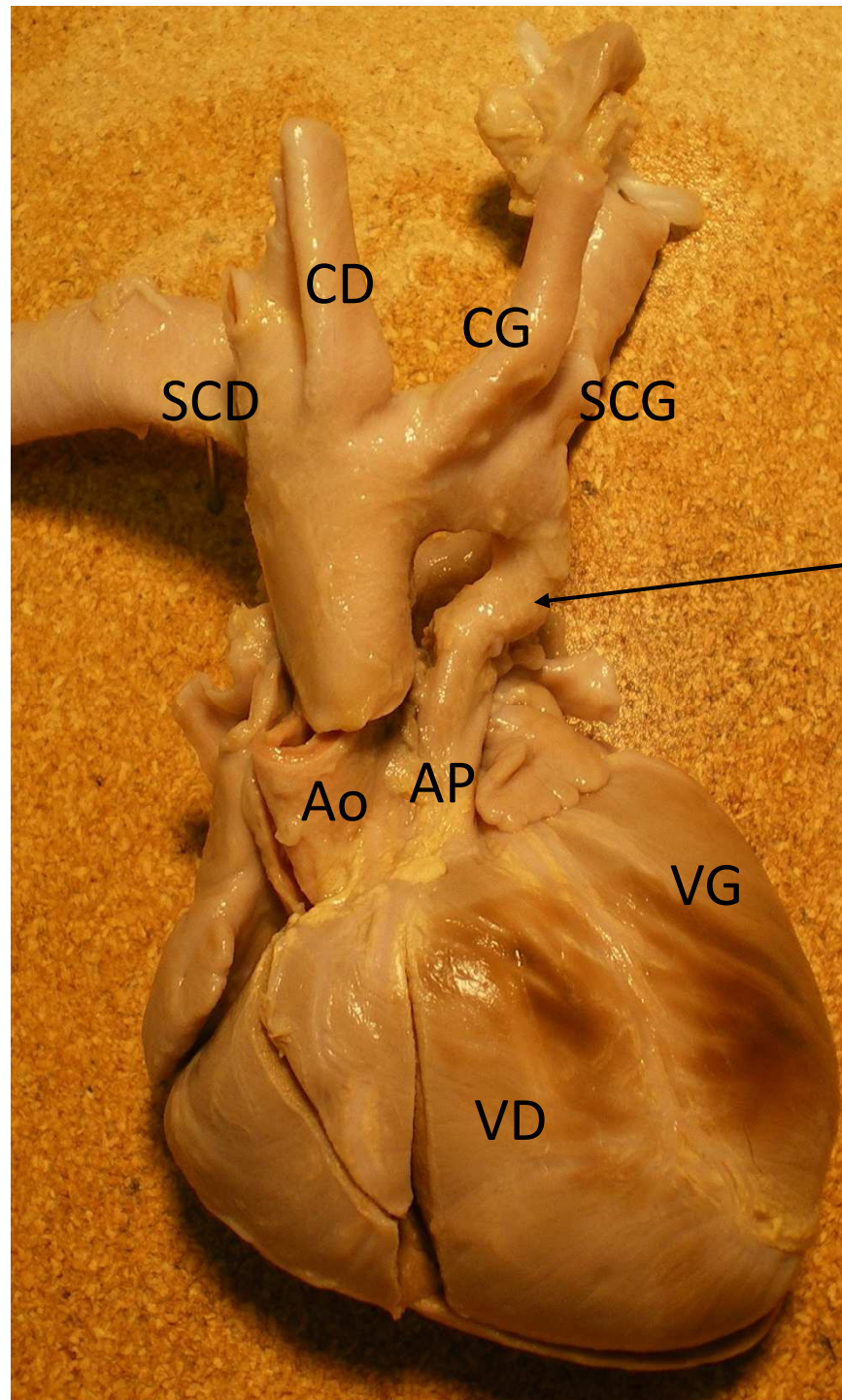


50 jours

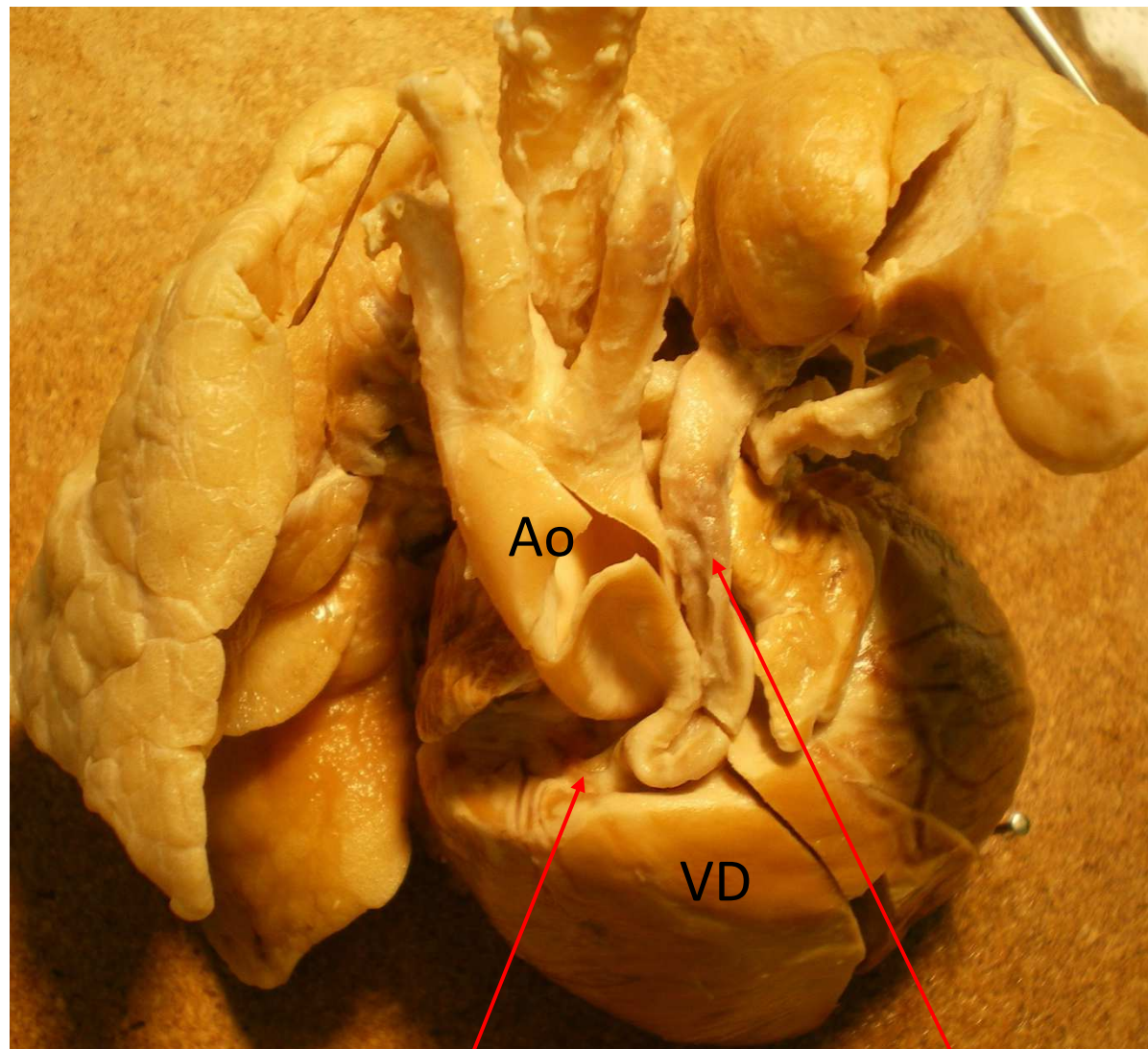
Cellules de la crête neurale

- 3^{ème} arc : carotides
- 4^{ème} arc : aorte ascendante et horizontale
- 6^{ème} arc : AP centrales et canal (seul dérivé des cellules de la crête neurale qui ne se différencie pas en tissu élastique)
- Pas de Ç de la crête neurale dans :
 - Aorte descendante
 - Sous-clavières (7^{ème} artère intersegmentaire)
 - Coronaires... Et artères bronchiques !





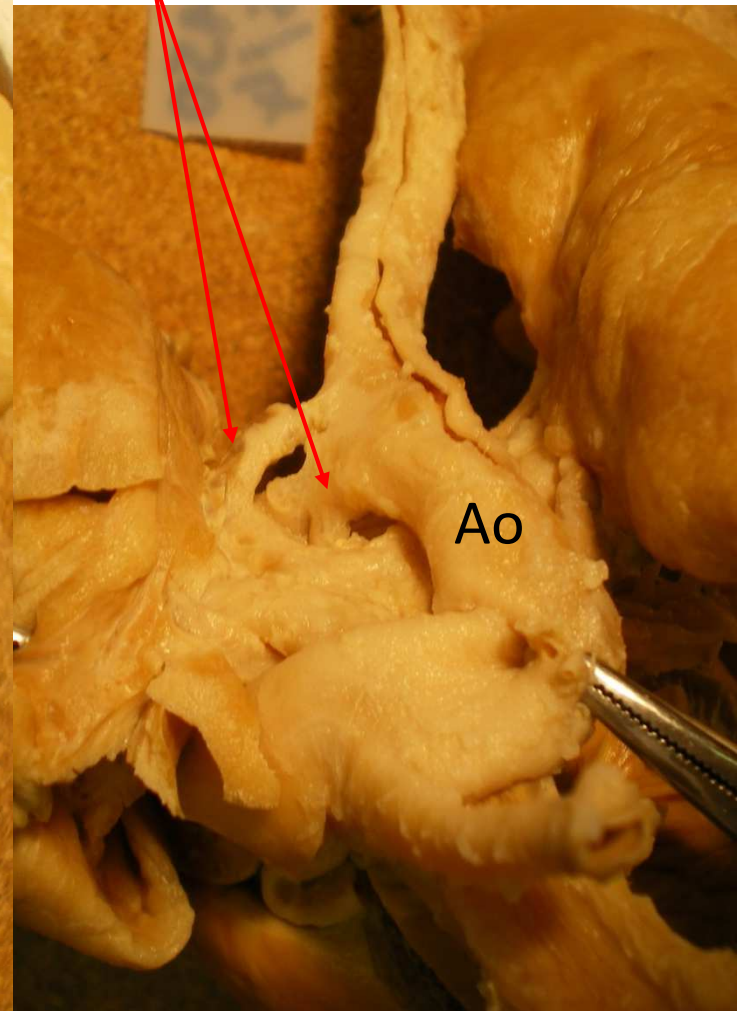
MAPCA..
Ou canal
atypique ?



Coronaire droite

MAPCA

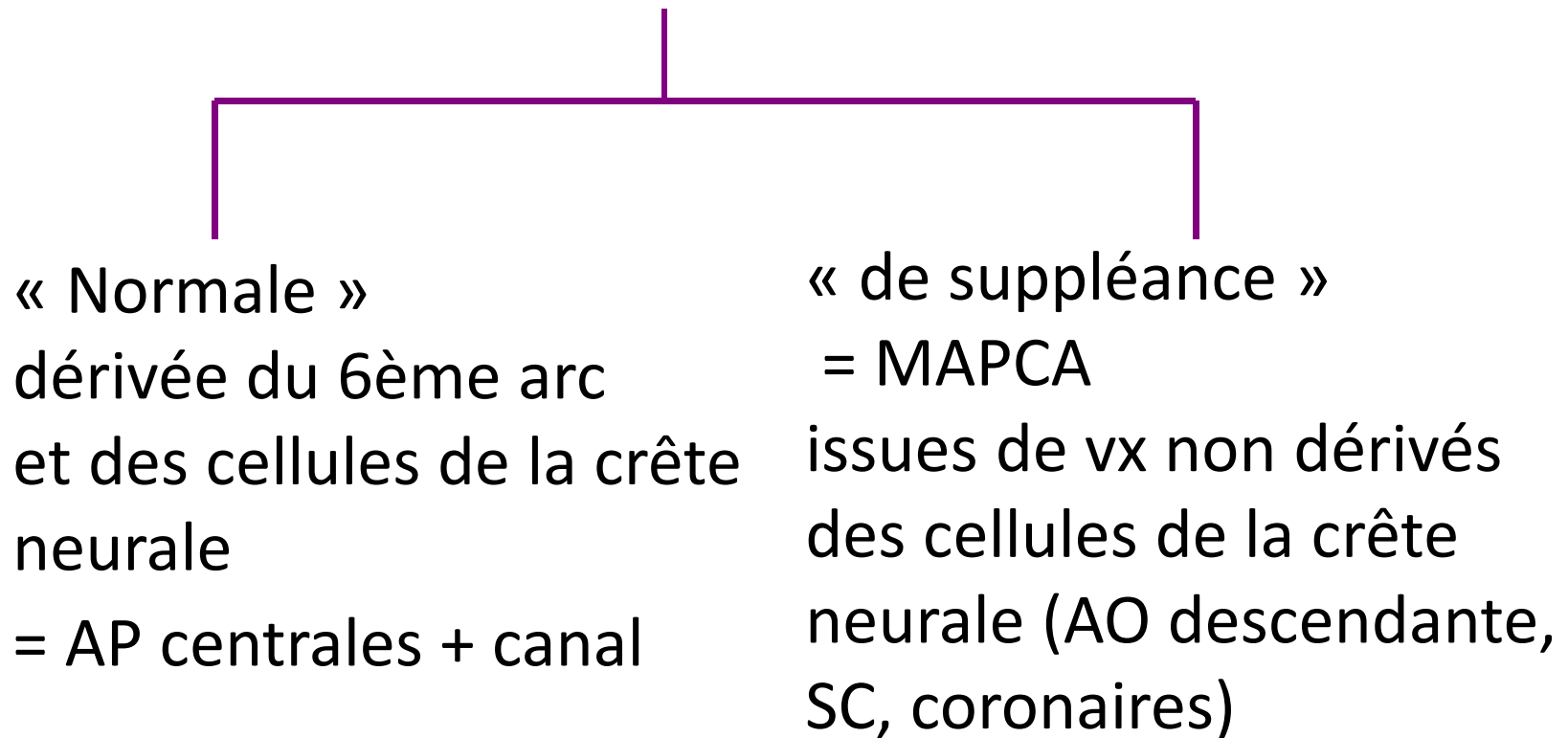
MAPCA



Ao

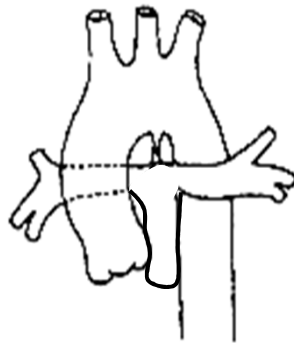
CONCLUSION (1)

APSO : vascularisation pulmonaire



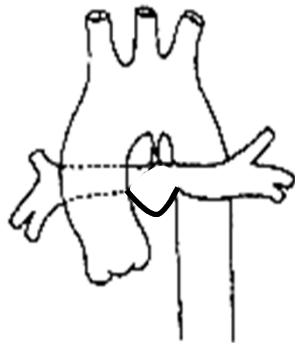
Fallot avec atrésie pulmonaire

Classifications

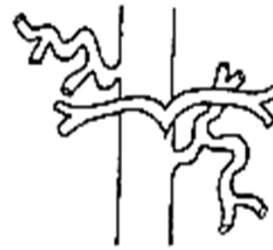


Barbero-Marcial : Type A

Type I



Type II



Type B

Type III



Type C

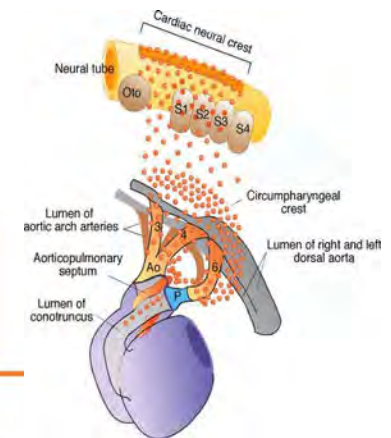
Type IV

*Barbero-Marcial M, Jatene AD.
Semin Thorac Cardiovasc Surg 1990;2:93-107.*

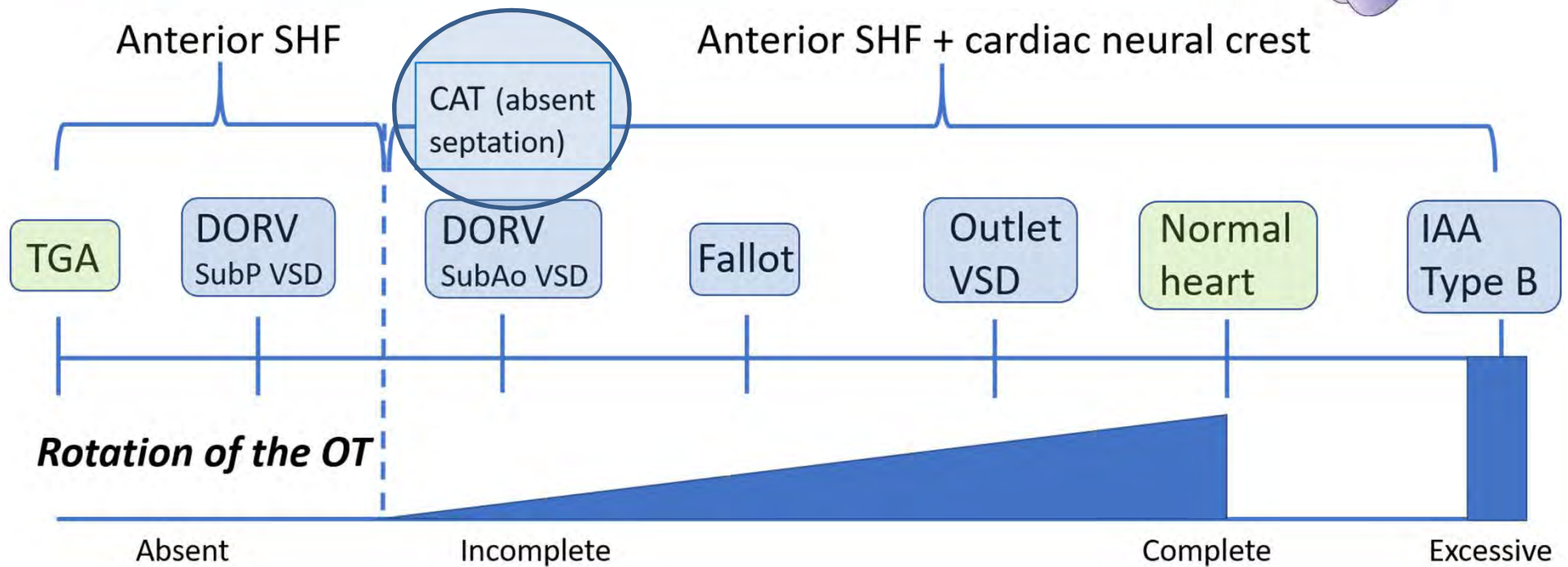
Tronc artériel commun

Les cardiopathies de la voie d'éjection :

Tronc artériel commun

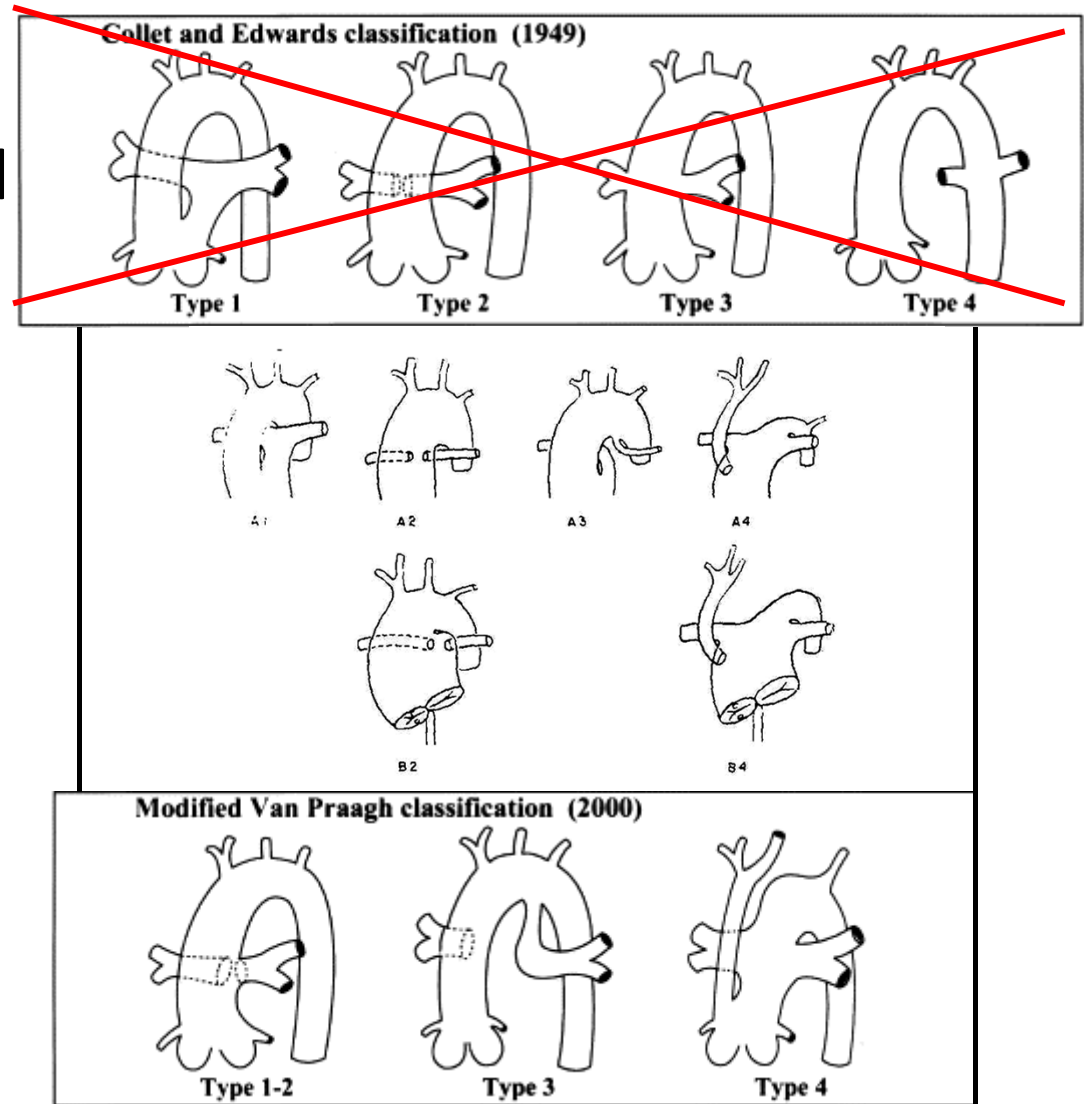


Elongation of the outflow tract



Tronc artériel commun : classifications

- 1949 : Collet et Edward
 - type 4 : pseudotruncus (APSO)
- 1965 : Van Praagh
 - types B = sans CIV
- 2000 : Van Praagh modifié

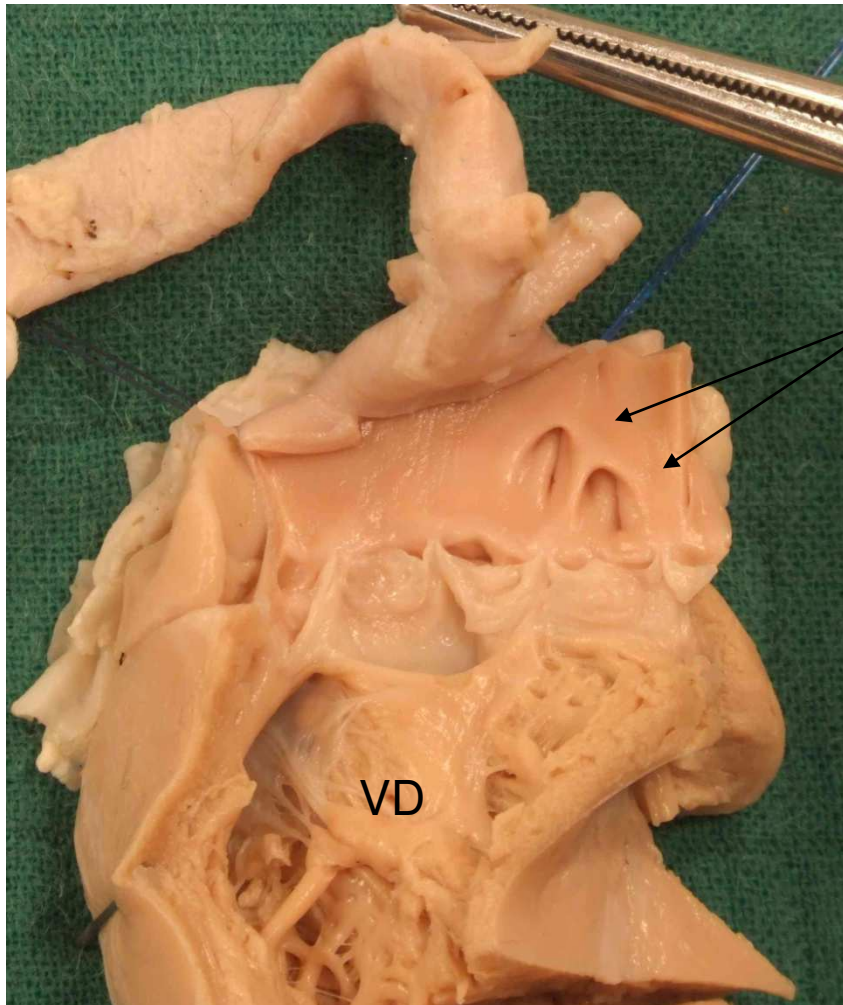


Peirone A et al. Clinical findings in common arterial trunk.

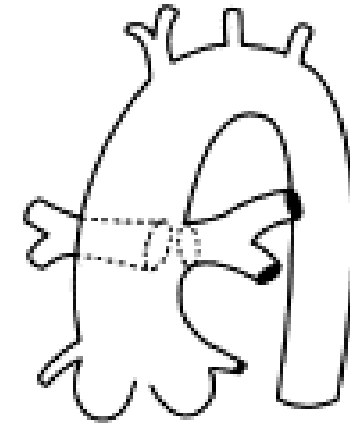
Progress Ped Cardiol 2002 ; 15 : 23-31

Tronc artériel commun types 1-2

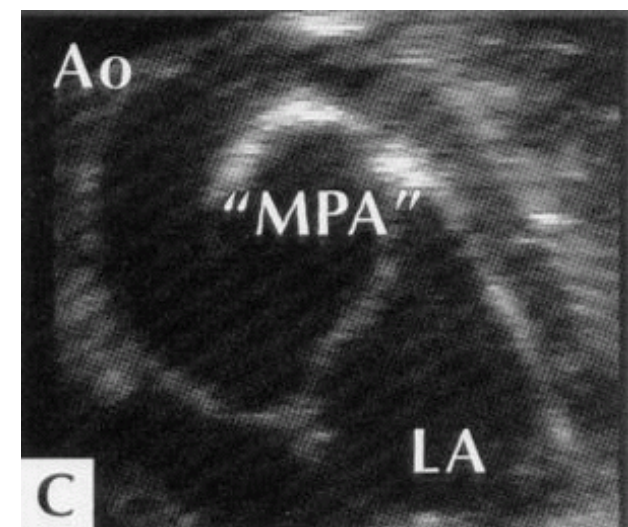
Aorte
à dte



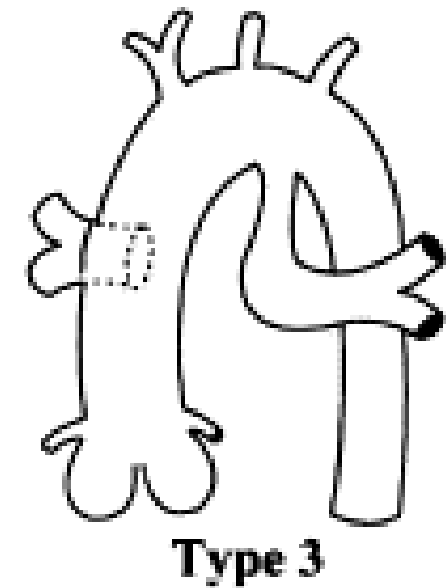
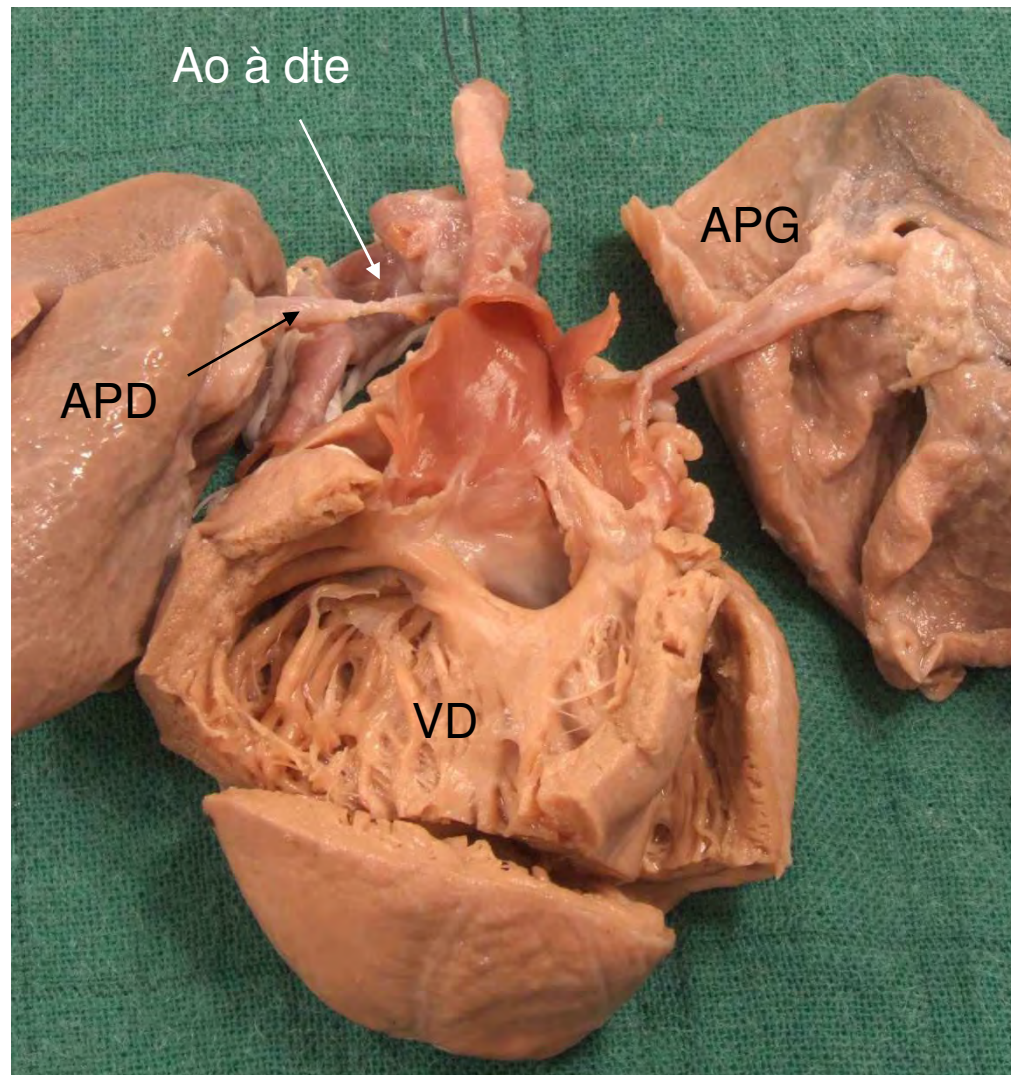
AP



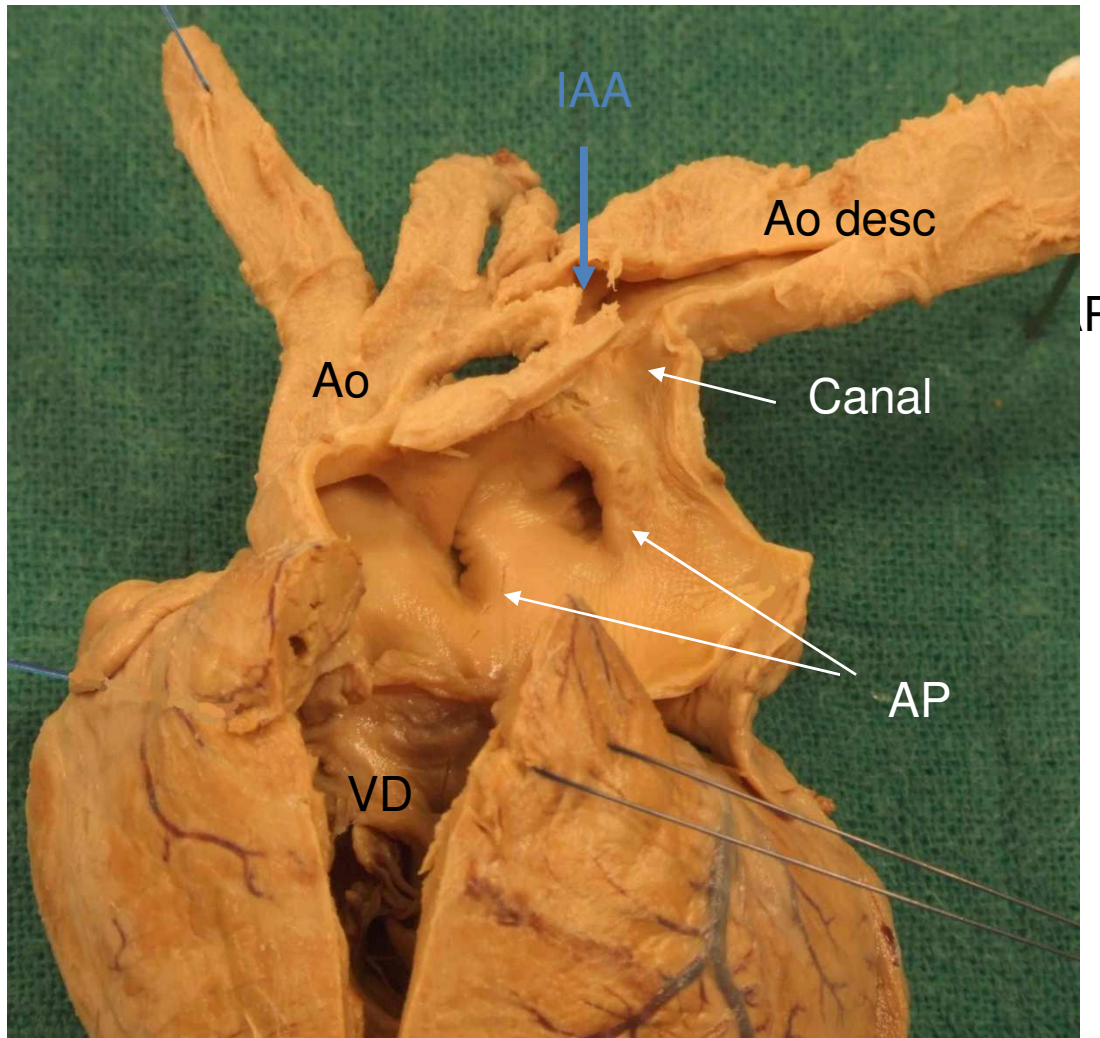
Type 1-2



Tronc artériel commun type 3

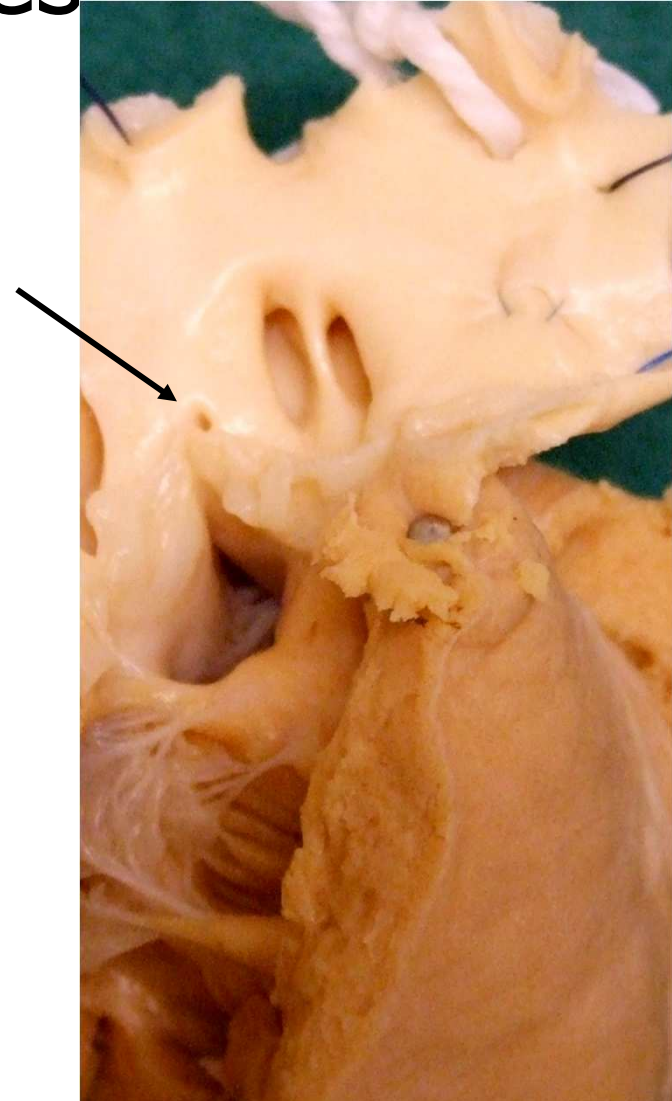


Tronc artériel commun type 4

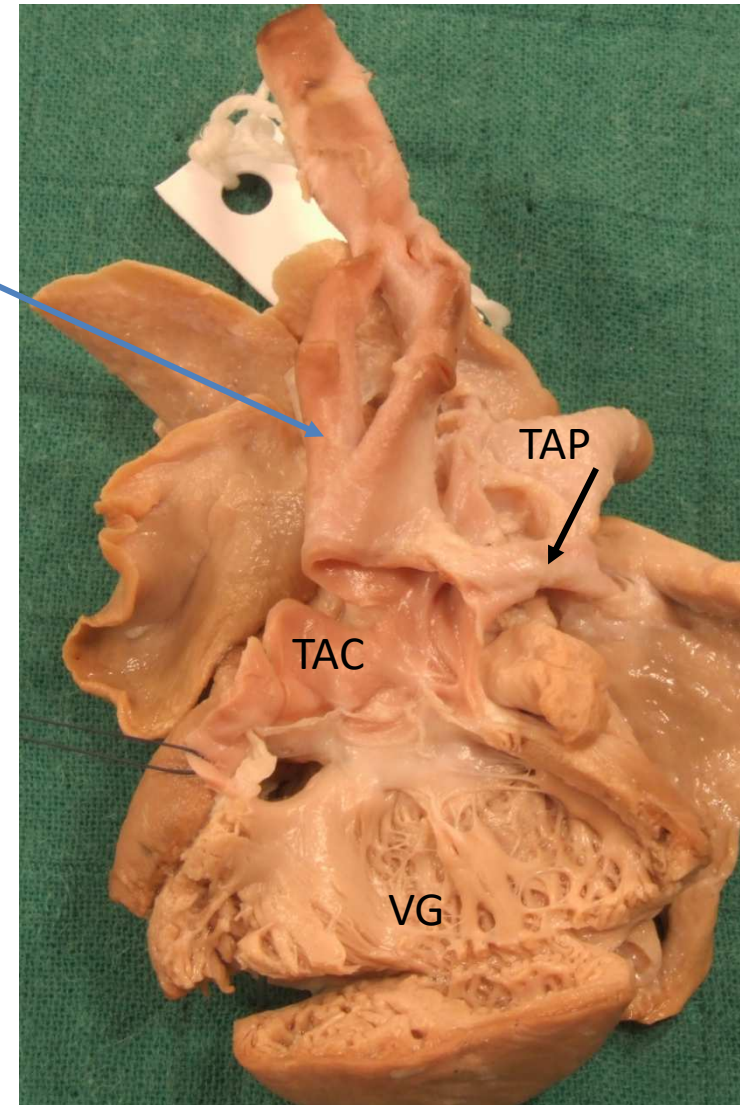
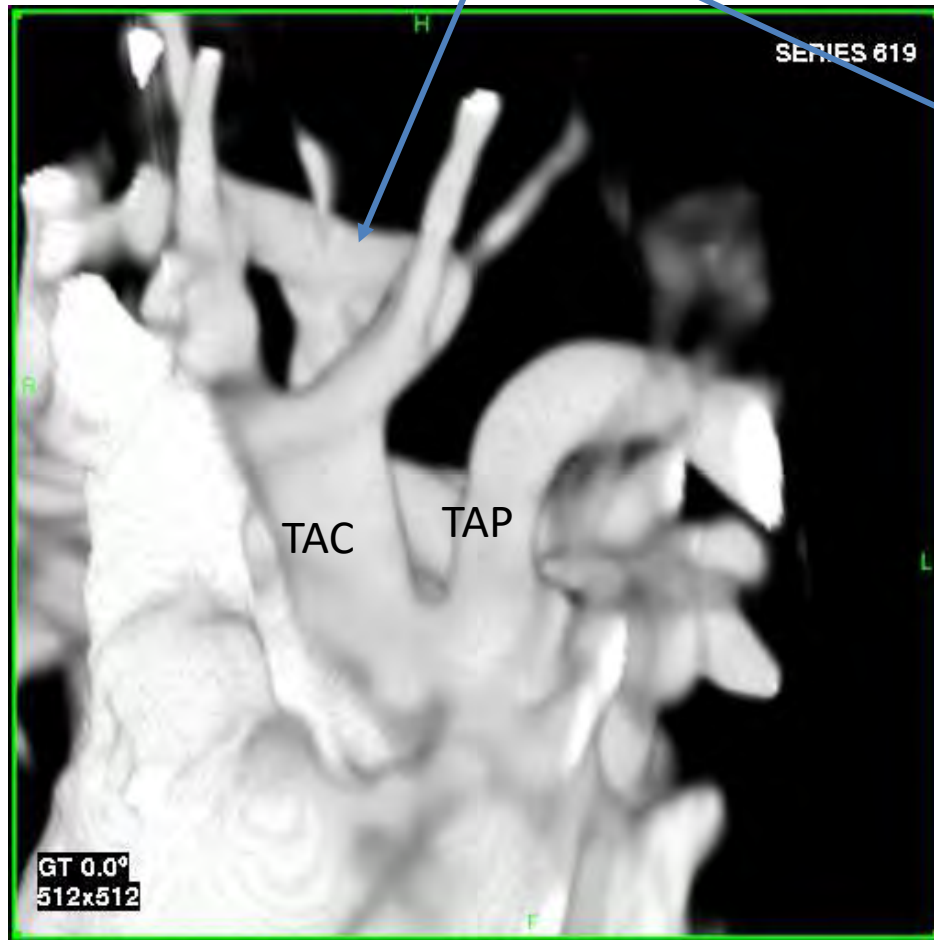


Tronc artériel commun : anomalies coronaires

- Anomalies des ostia, non de trajet
- Anomalie de position
 - près des commissures
 - trop haut ou trop bas situé
- Anomalie de forme
 - en forme de fente
 - punctiforme



Tronc artériel commun et double arc aortique



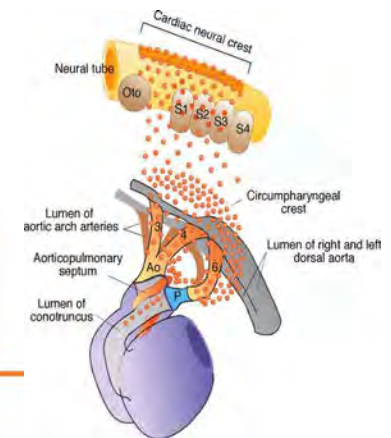
Fenêtre aortopulmonaire : anomalies associées

- CoA ou interruption de l'arche Ao type A (13%)
- Tétralogie de Fallot (6%)
- AP naissant de l'aorte (5%)
- Transposition des gros vaisseaux
- Coronaire (G ou D) naissant de l'AP
- Canal artériel : 71% des cas
- Di George : rare

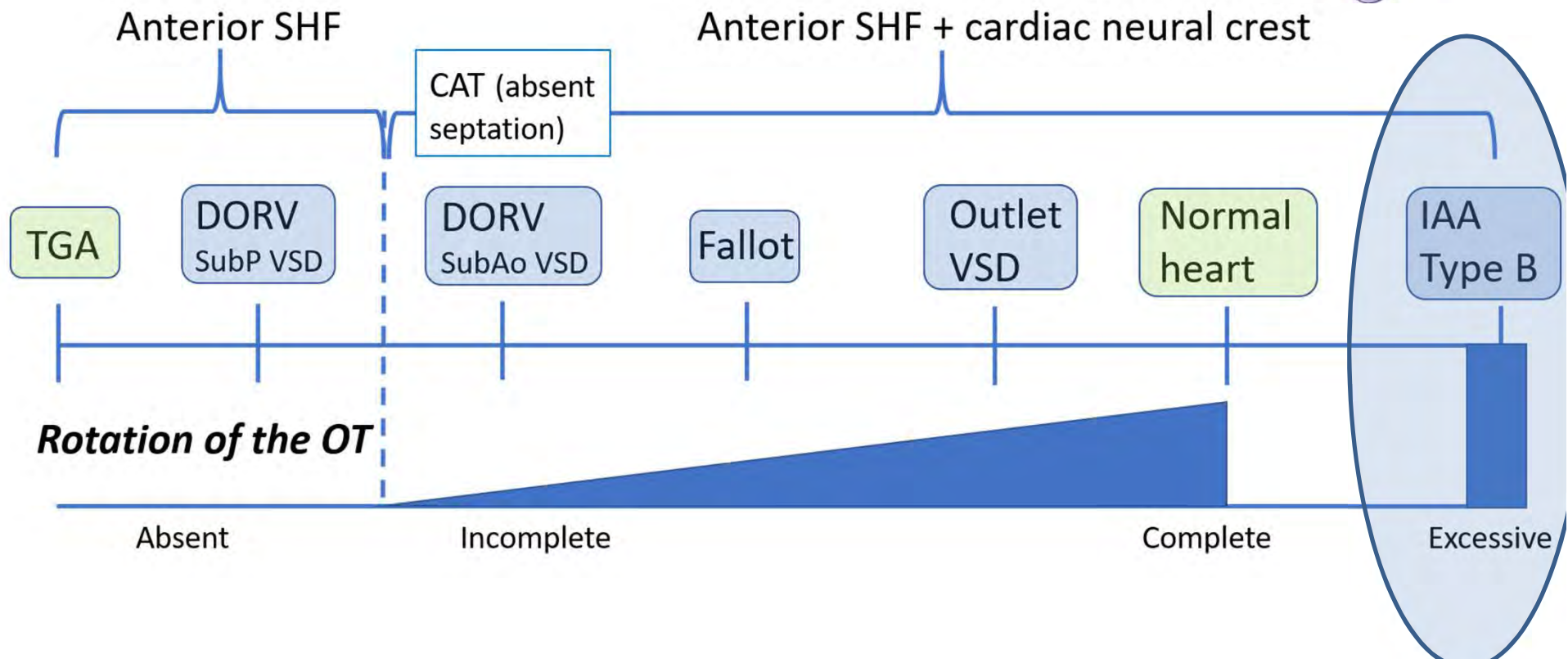
Interruption de l'arche aortique

Les cardiopathies de la voie d'éjection :

IAA type B



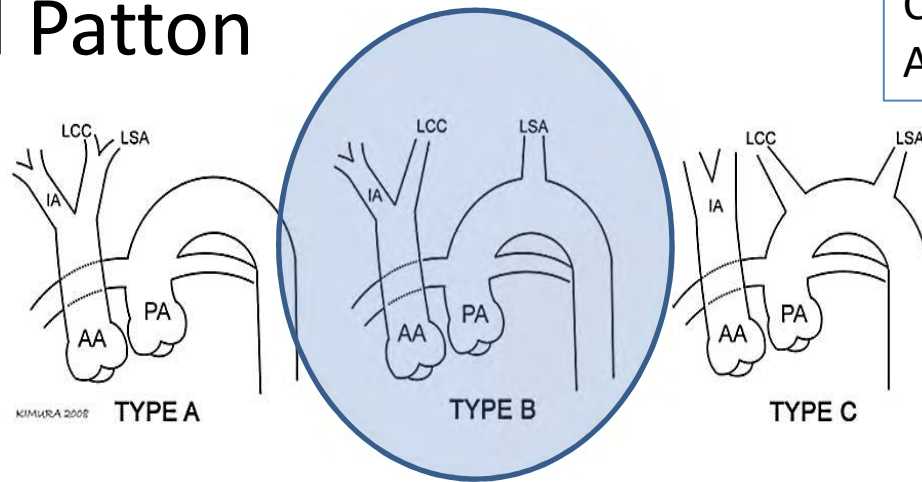
Elongation of the outflow tract



Interruption de l'arche aortique

- Celoria and Patton

Celoria and Patton
Am Heart J 1959



- Deux types anatomiques:

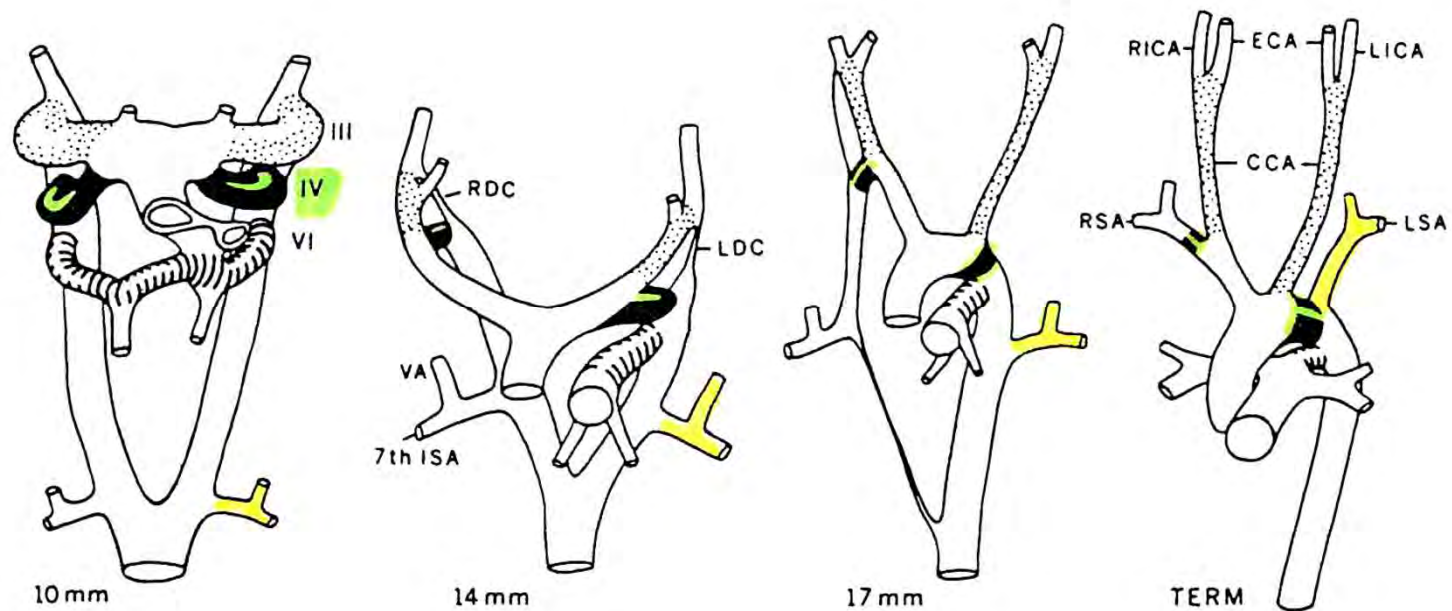
- Arche aortique atrétique (cordon fibreux)
- Arche aortique absente



Van Mierop
Am J Cardiol
1984

Interruption de l'arche aortique

- Embryologie
 - Type B : 4ème arc, crête neurale
 - 22q11.2 DS : 60%
 - Type A : forme extrême de coarctation

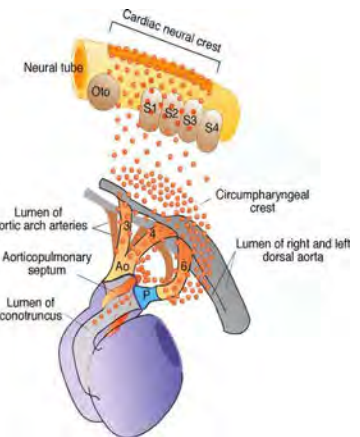


Van Mierop, Am J Cardiol 1984

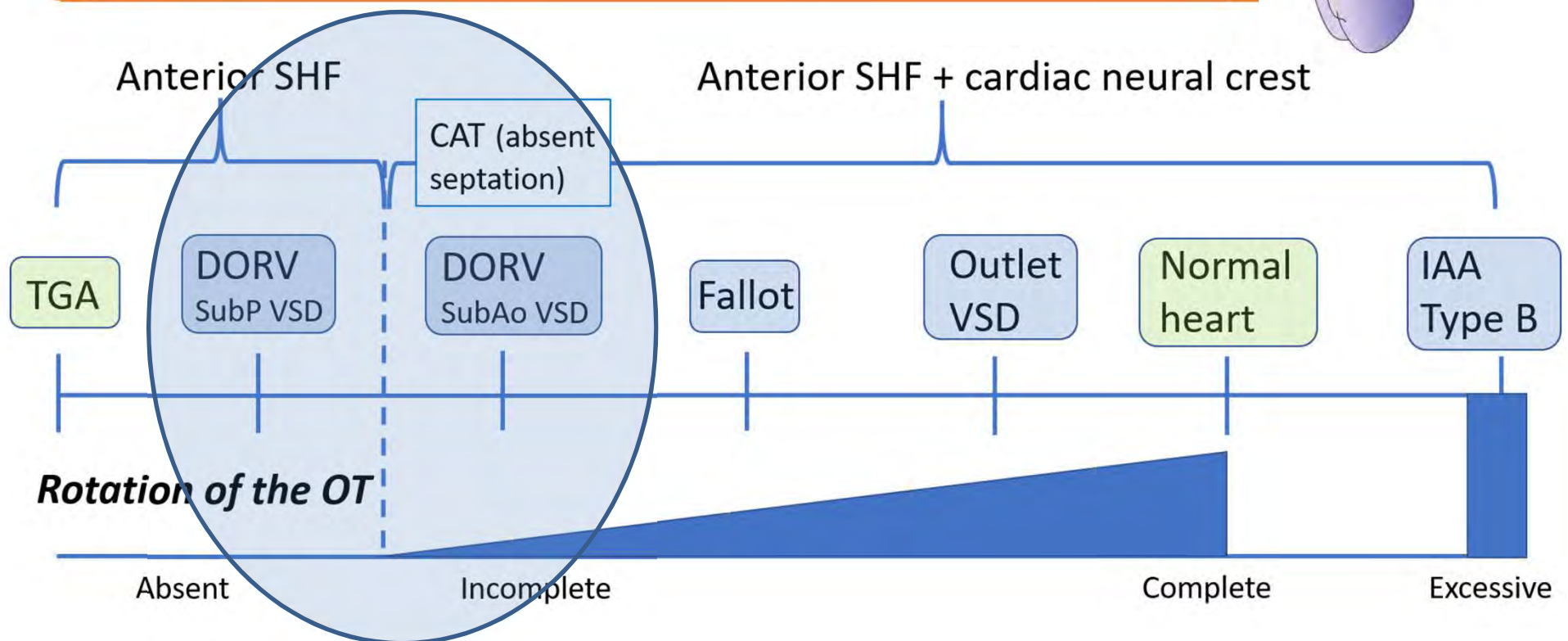
VDDI

Les cardiopathies de la voie d'éjection :

Ventricules droits à double issue



Elongation of the outflow tract

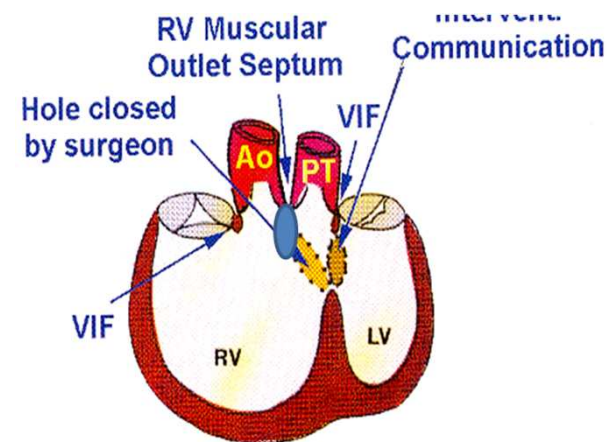


VDDI : définition

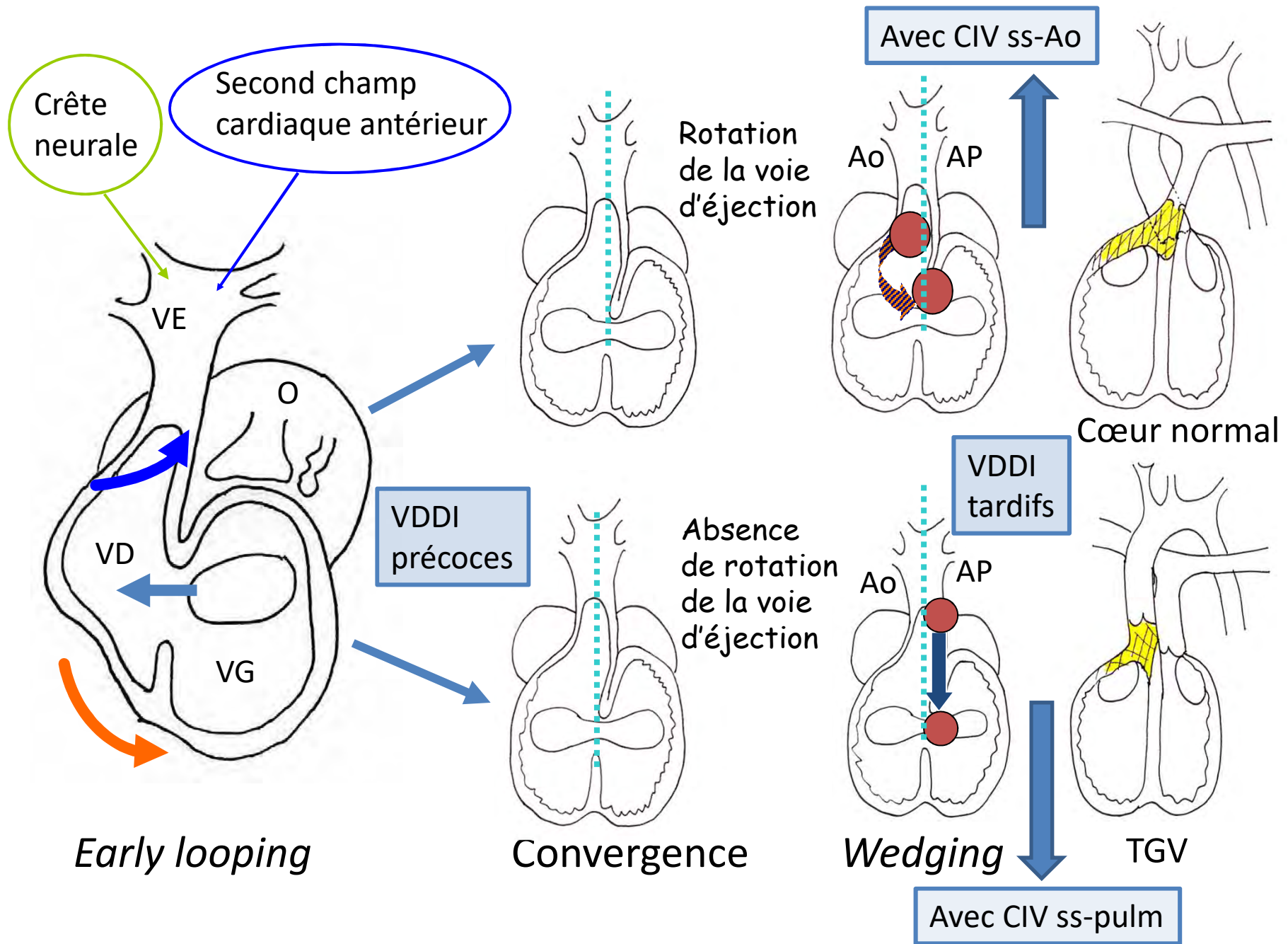
« DORV is a type of ventriculoarterial connection in which both great vessels arise either entirely or predominantly from the right ventricle »

*Walters HL et al. (ISNPCHD)
Ann Thorac Surg 2000;69:249-63*

- ☐ Règle des 50%...
- ☐ Discontinuité mitro-Ao ou mitro-pulmonaire, conus bilatéral....
- ☐ « Septum conal au-dessus du VD »...



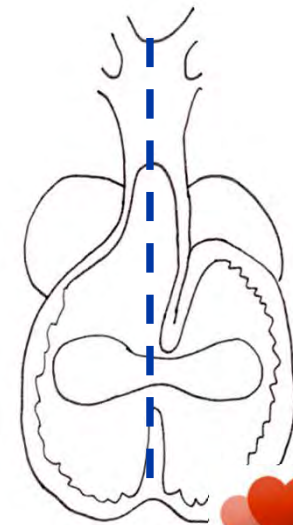
*Anderson RH et al.
Cardiol Young 2011;11:329-44*



VDDI : Mécanismes embryologiques

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

- **Précoce** : au stade de « early looping » ou avant : « cœur primitif »
 - en général par hypodéveloppement du VG
 - le VDDI est alors « obligatoire »
- **Tardif** : anomalies du wedging, entraînant un malalignement entre le septum conal et le reste du septum
 - CIV de l'outlet (conoventriculaire)
 - discontinuité mitro-aortique (wedging normal) ou mitro-pulmonaire (wedging inversé)



VDDI : mécanismes embryologiques

3 groupes (Van Praagh)

- ❑ **Groupe 1** : VDDI avec anomalies seulement au niveau du conotruncus
= VDDI « tardifs » par insuffisance de wedging
- ❑ **Groupe 2** : VDDI avec anomalies du conotruncus + des ventricules (VG) et des valves AV
= VDDI « précoces » au stade du « early looping »
- ❑ **Groupe 3** : anomalies de la loop elle-même
= hétérotaxies

Plus l'anomalie survient tôt dans le développement,
plus la malformation est complexe

Van Praagh S, Van Praagh R et al. Coeur 1988;19:484-502.



VDDI « précoces »

❑ Anomalies du situs (latéralité): hétérotaxies

- Van Praagh type 3
- CIV non committed (inlet, musculaire, pm)
- Malformations associées (CAV++, retours veineux)

❑ Défaut de convergence

- Van Praagh type 2
- CIV non committed (inlet, musculaire, pm)
- Anomalie de développement du ventricule gauche et de la mitrale

VDDI « tardifs » (Van Praagh type 1)

Wedging incomplet

CIV toujours de la voie d'éjection

2 mécanismes différents

❑ Insuffisance de rotation : VDDI avec CIV sous-aortique et doubly committed

- Dextroposition aortique, Fallot
- crête neurale et second champ cardiaque

❑ Absence de rotation : VDDI avec CIV sous-pulmonaire

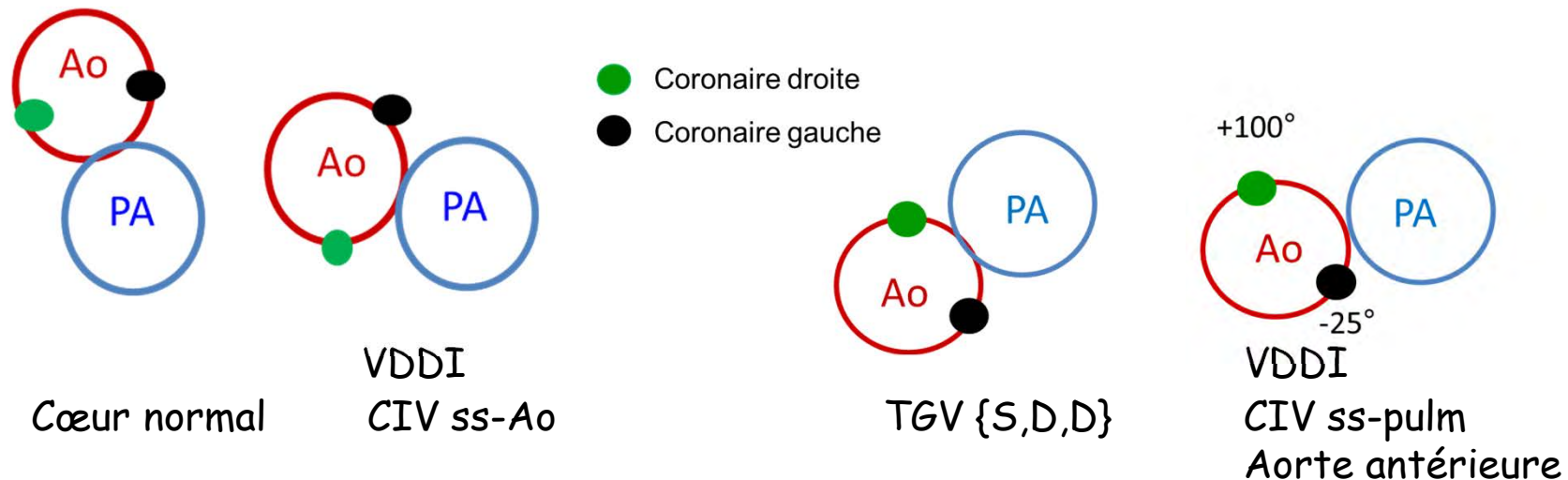
- TGV
- Latéralité

VDDI « tardifs » (Van Praagh type 1)

Wedging incomplet

2 mécanismes différents

❑ Les coronaires



❑ Les anomalies associées

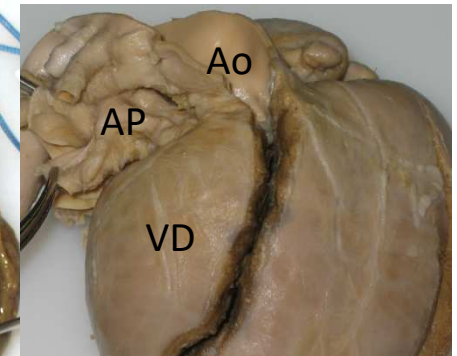
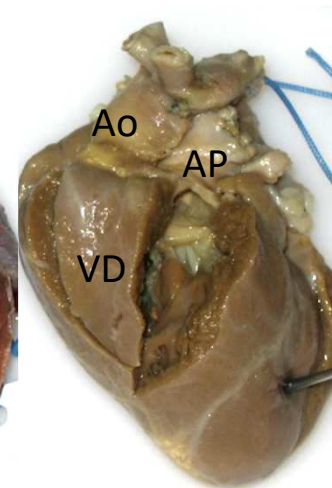
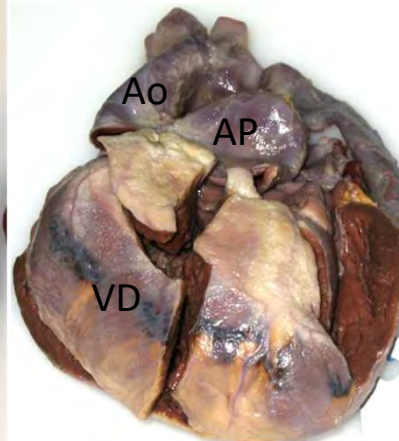
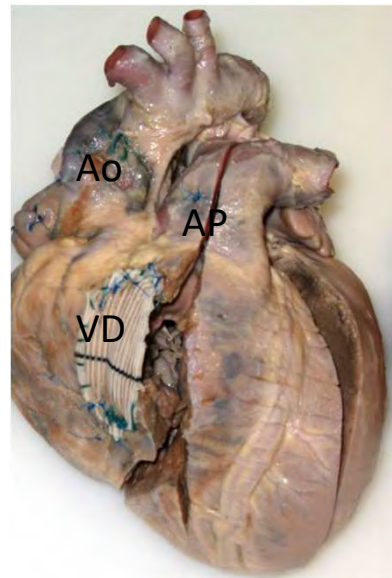
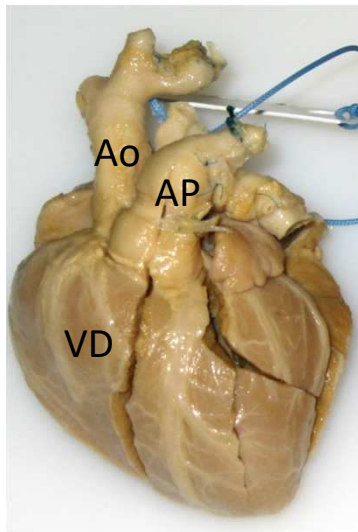
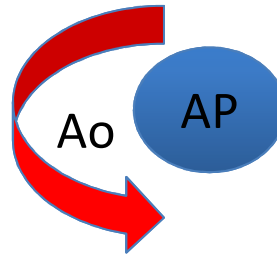
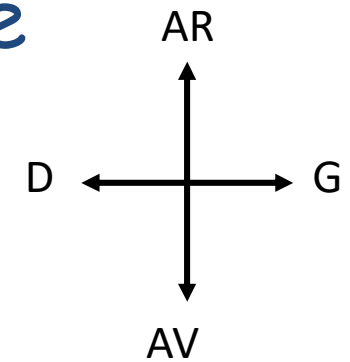
- ❑ Cleft mitrale type voie d'éjection, straddling mitral: VDDI avec CIV sous-pulmonaire

VDDI : classifications

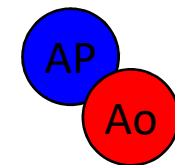
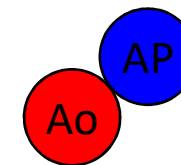
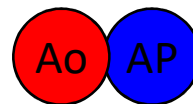
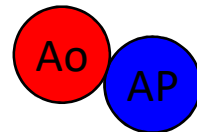
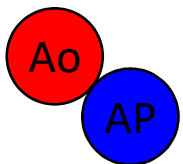
- Deux façons d'aborder les VDDI, pour aboutir à une classification « chirurgicale » :
 - Selon la relation entre la CIV et les gros vaisseaux (Lev 1972) : 4 types
 - Sous-aortique
 - Sous-pulmonaire
 - Doubly committed
 - Non committed

Direction du flux sanguin
 - Selon la relation des gros vaisseaux entre eux (De La Cruz 1992) : la position de la CIV (Lev) découlerait de cette relation

VDDI : une malposition... de l'aorte



S,D,L

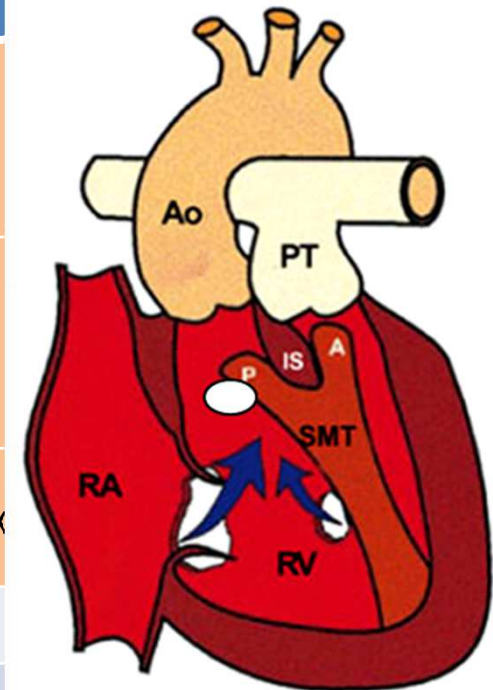


VDDI : position de la CIV

- ☐ La position de la CIV (committed ou non-committed) est *indépendante* de la relation des gros vaisseaux entre eux
- ☐ La position des vaisseaux ne permet en aucun cas de prédire la localisation de la CIV
- ☐ La règle de De La Cruz, qui s'applique aux VDDI du groupe I (Ao postérieure = CIV ss-Ao, Ao antérieure ou vx côte à côte = CIV ss-pulm) comporte beaucoup d'exceptions et ne doit donc plus être appliquée
- ☐ La position de la CIV conditionne la réparation chirurgicale

Quand la CIV est « committed », sa localisation dépend de l'insertion du septum conal sur le Y de la bande septale

Groupe VDDI	CIV	Anat CIV	Septum conal
	Committed sous-aortique		Branche antérieure du Y
« Tardifs » par insuffisance de wedging	Committed sous-pulmonaire	Outlet (voie d'éjection)	Branche postérieure du Y
	Doubly committed		Absent ou fibreux
		Centrale membraneuse	
« Précoces » Early looping	Non committed	Musculaire	Intact
		Inlet (admission)	



Noncommitted VSD

Peixoto et al. Arq Bras Cardiol 1999;73:446-50

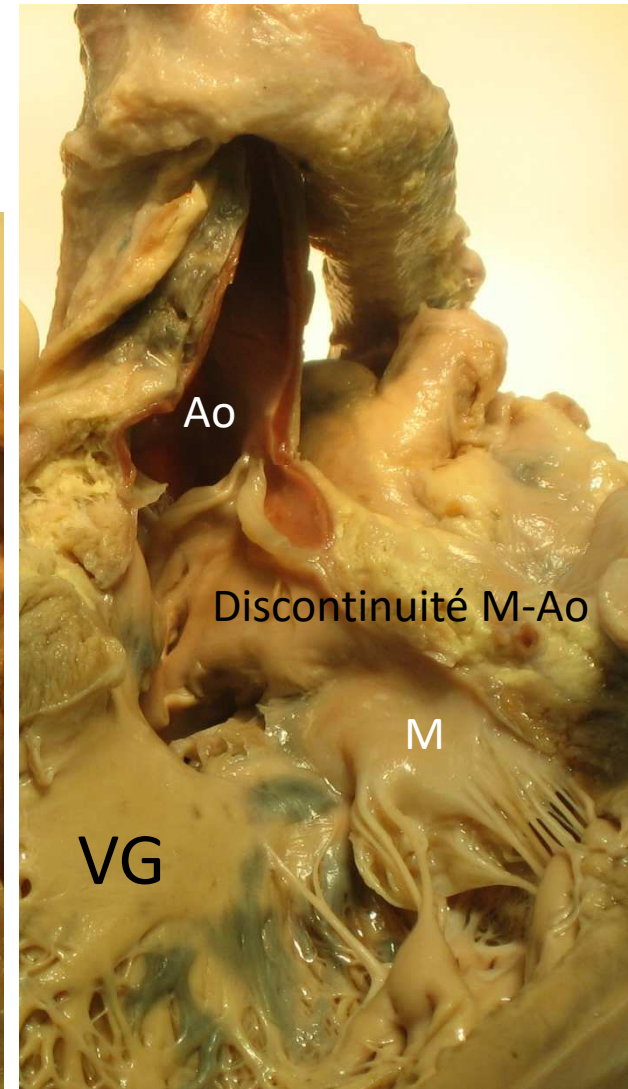
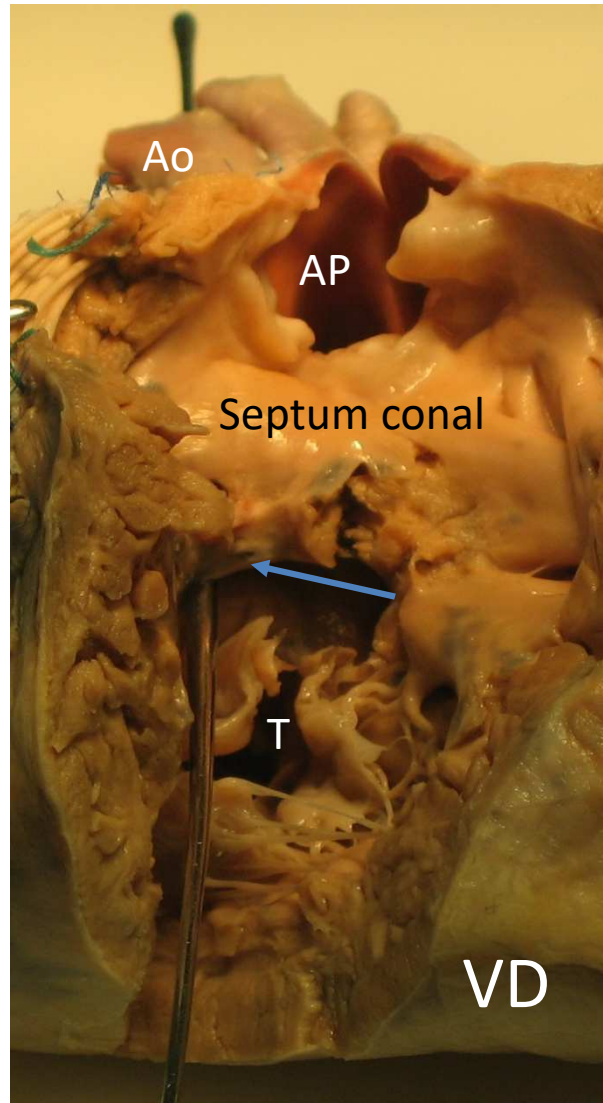
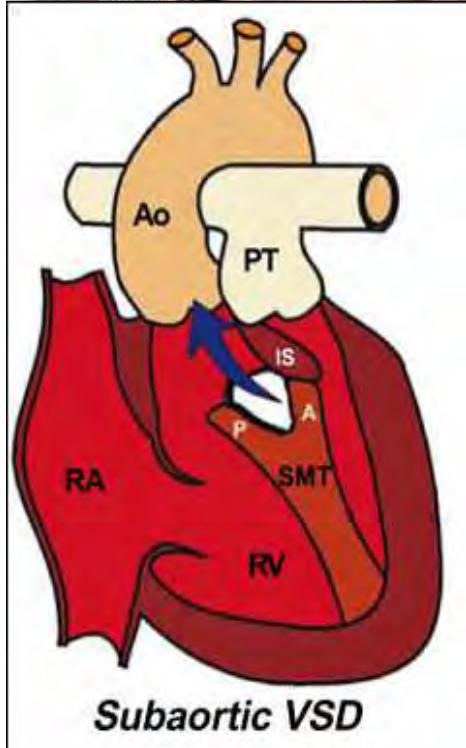
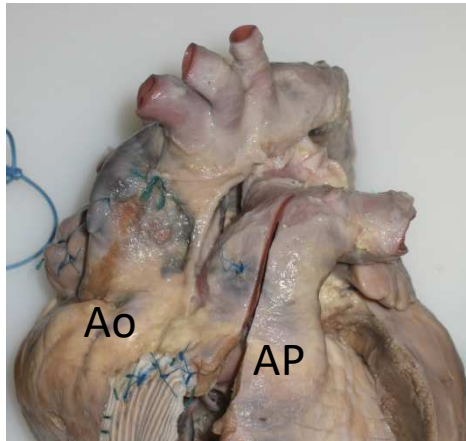
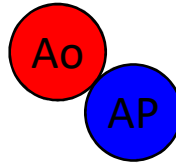
VDDI : description anatomique

- ☐ VDDI
- ☐ Localisation de la CIV
- ☐ Analyse segmentaire (vaisseaux : D, L ou A) +
Position de l'aorte : antérieure, postérieure, côte-à-côte
- ☐ Voies d'éjection (sténoses)
- ☐ Valves auriculo-ventriculaires (mitrale)
- ☐ Ventricules, retours veineux... (VDDI précoces)

Décrire +++++ de façon analytique

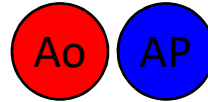
CIV sous-aortique

1. Ao postérieure

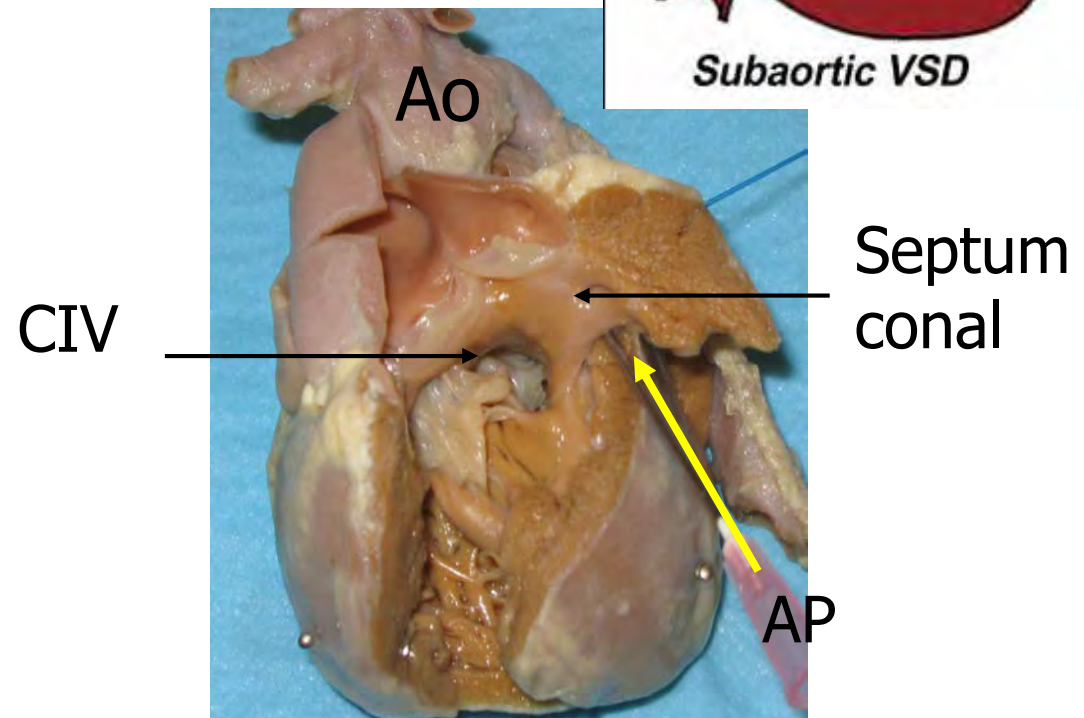
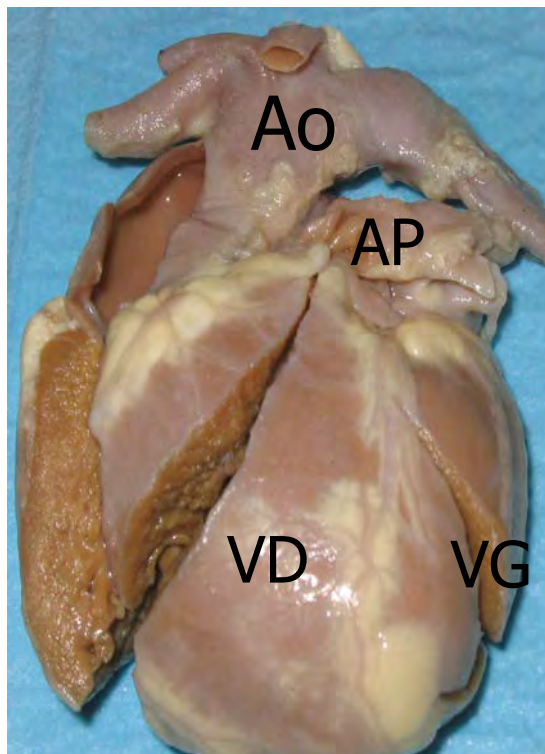
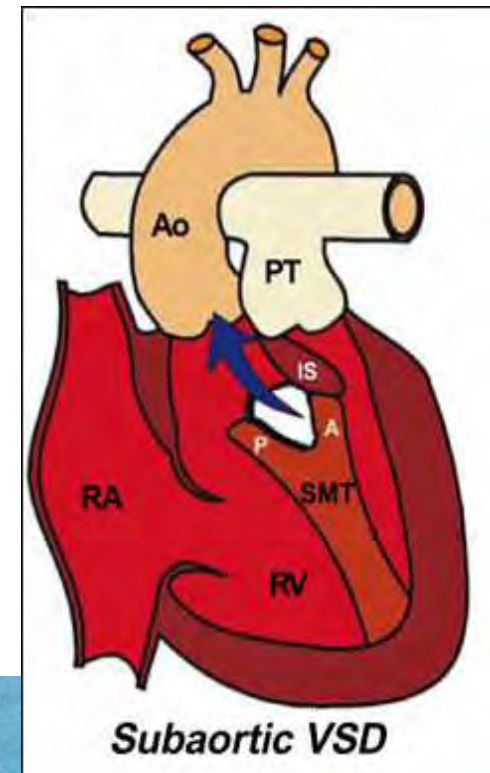


CIV sous-aortique

2. vx côte à côte

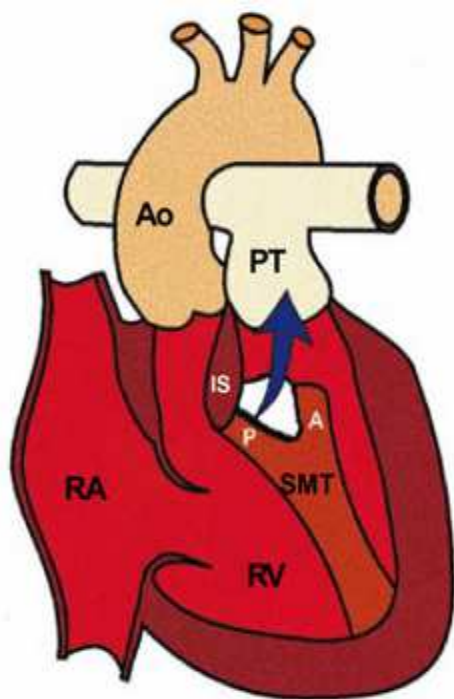
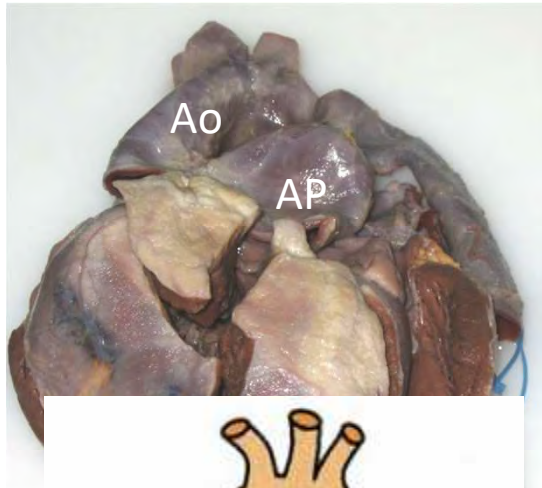
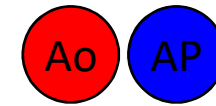


Le septum conal s'insère sur la branche antérieure du Y de la bande septale

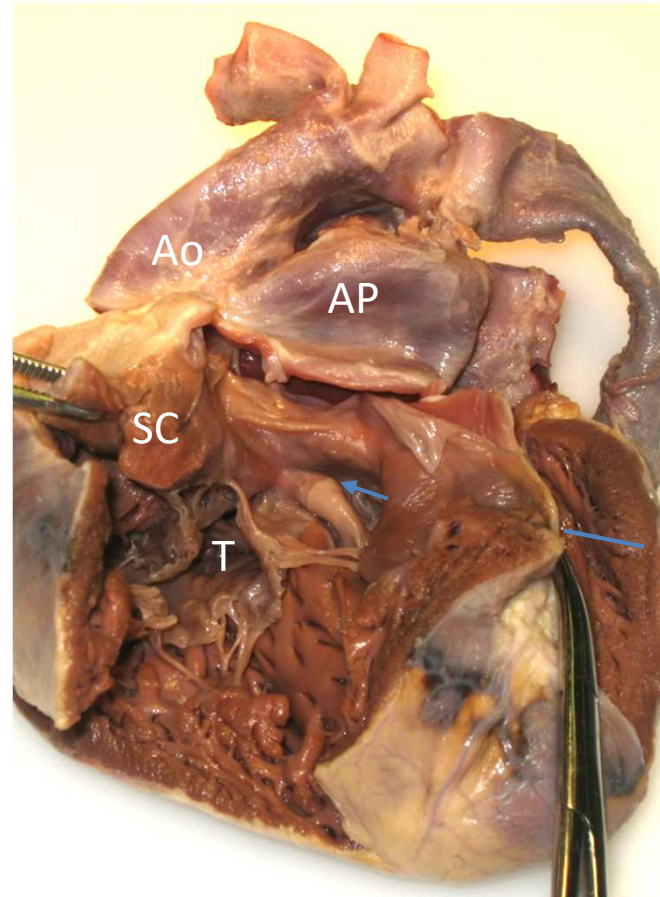


CIV sous-pulmonaire

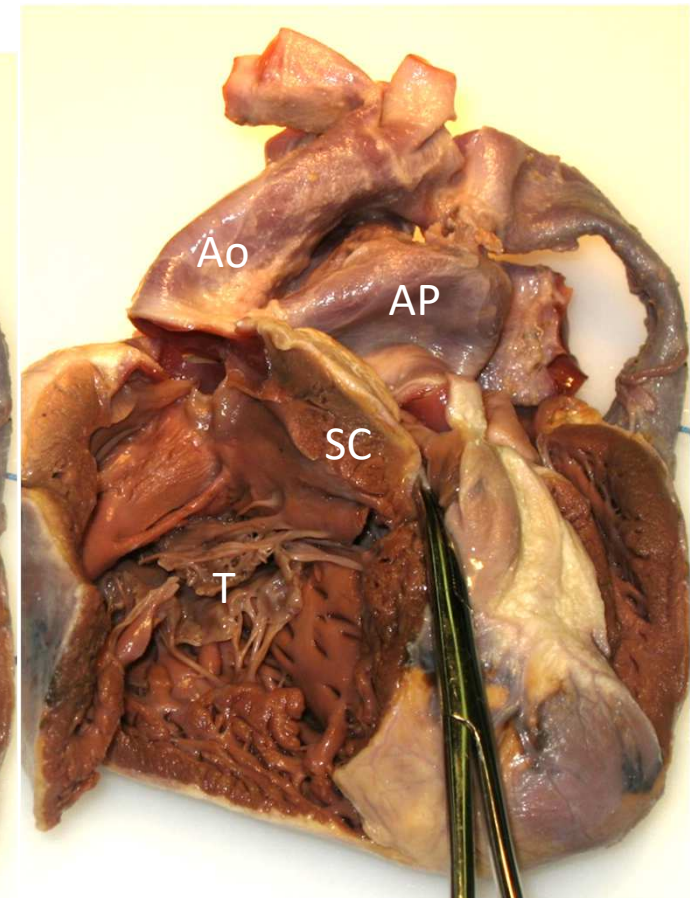
1. Vx côte à côte (Taussig-Bing)



Subpulmonary VSD



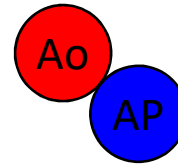
Voie sous-pulmonaire



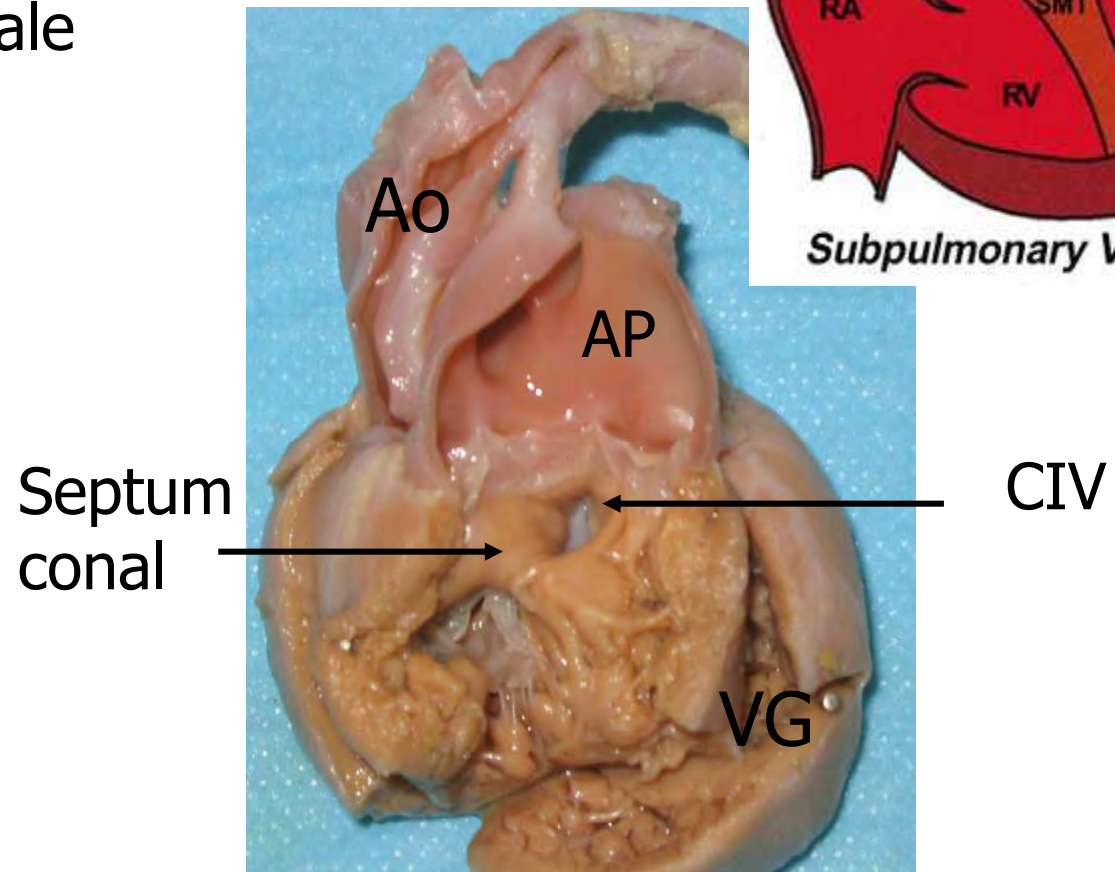
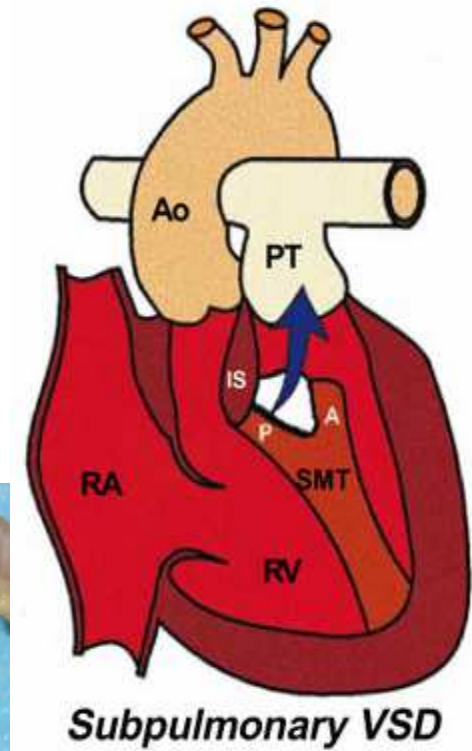
Voie sous-aortique

CIV sous-pulmonaire

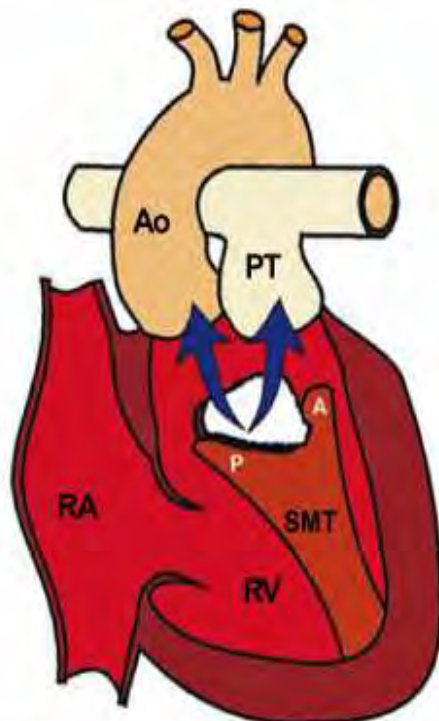
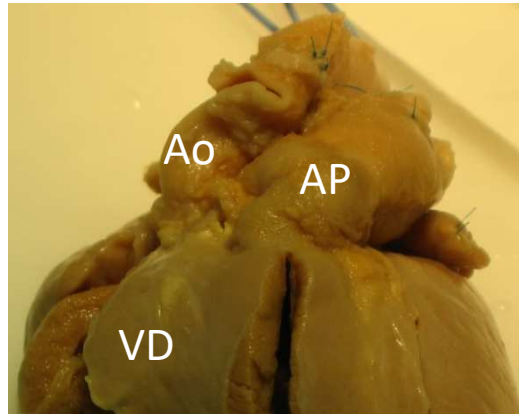
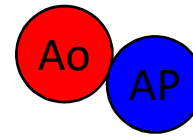
2. Aorte postérieure



Le septum conal s'insère sur la branche **postérieure** du Y de la bande septale

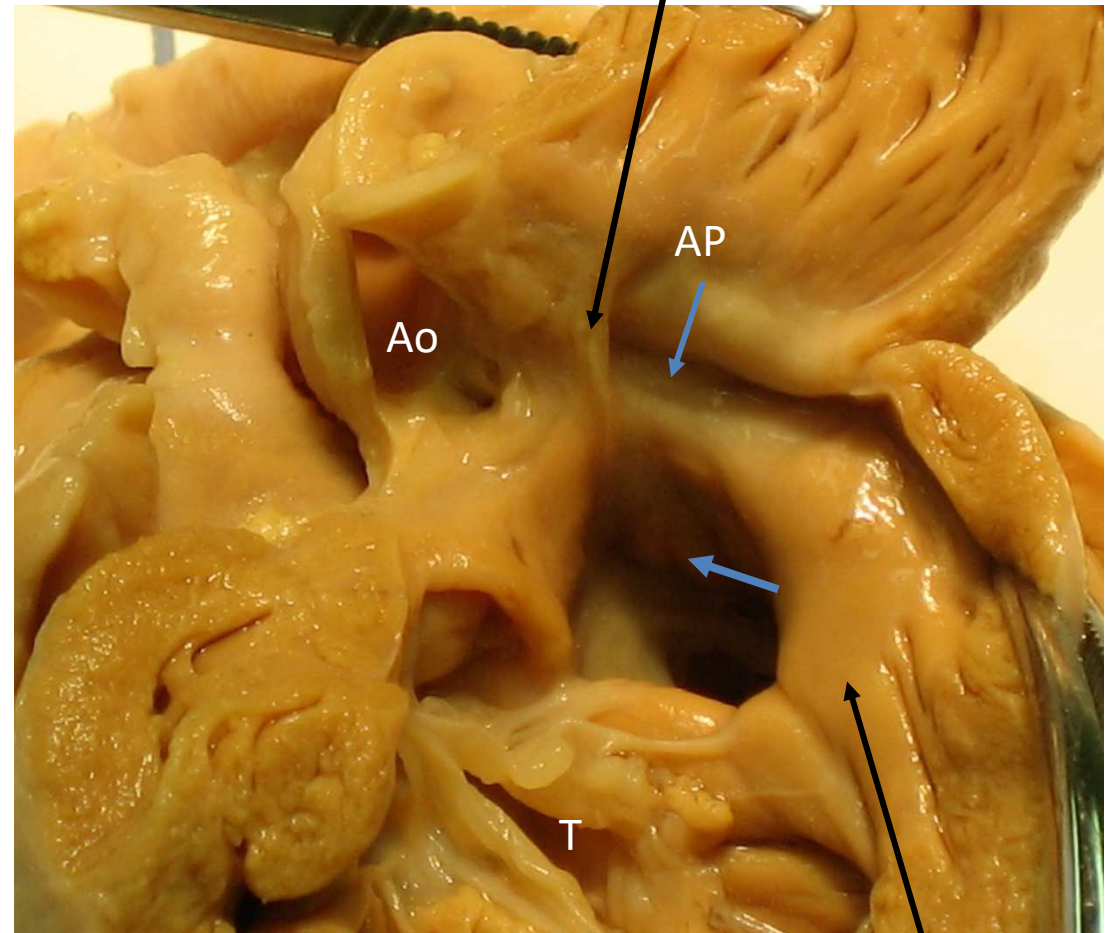


CIV doubly committed



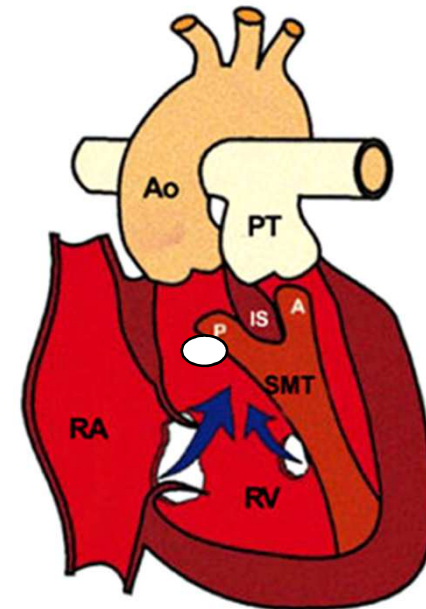
Doubly - Committed VSD

« Septum conal »

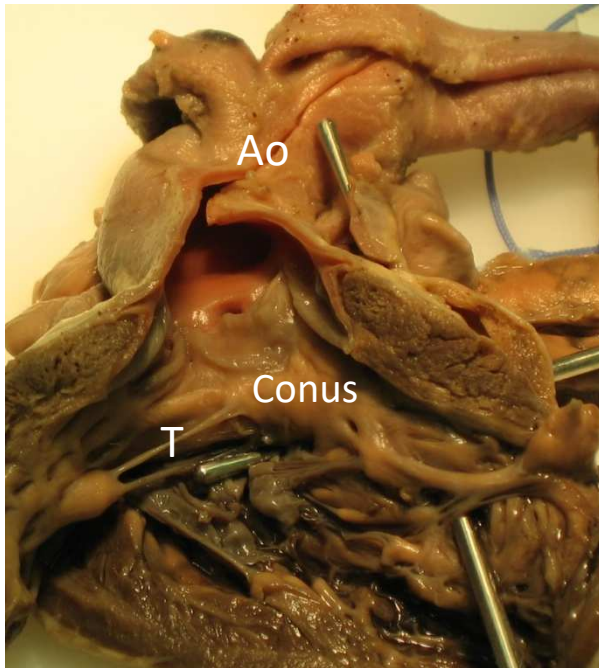
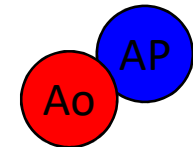
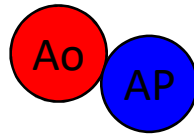
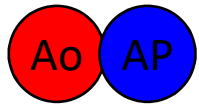


Bande septale

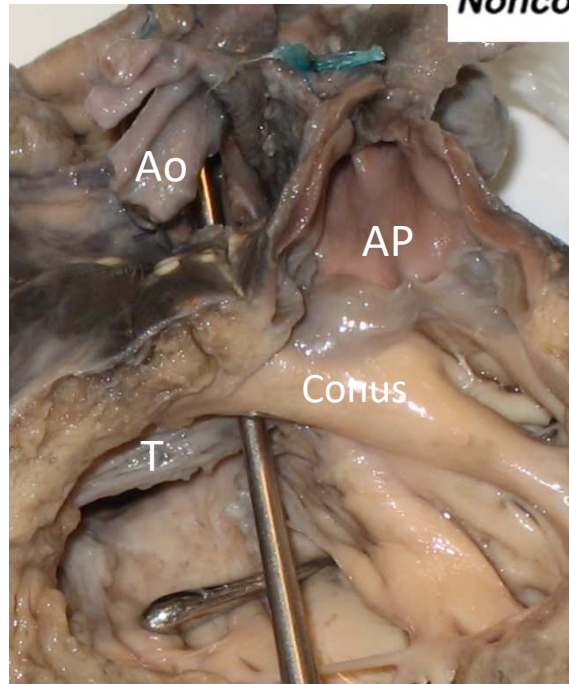
CIV non committed
 = à distance des gros vx
 = périmb, musc, inlet
 = septum conal intact



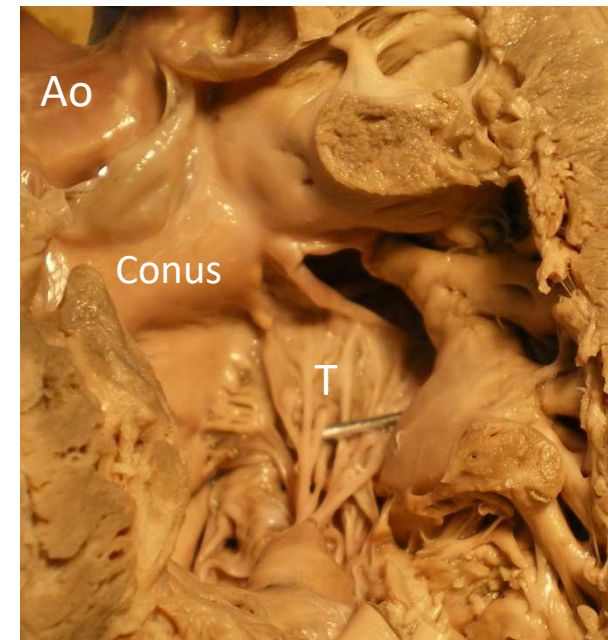
Noncommitted VSD



CIV centrale périmb



CIV musc



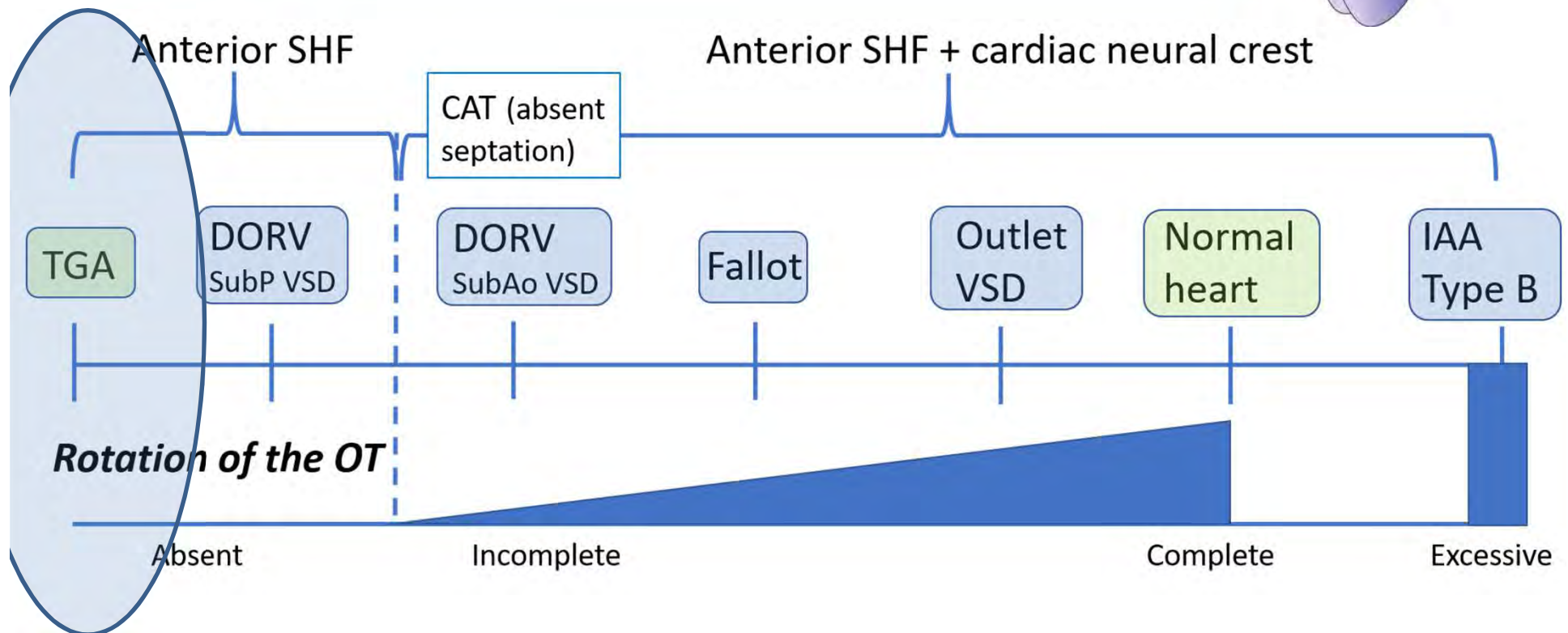
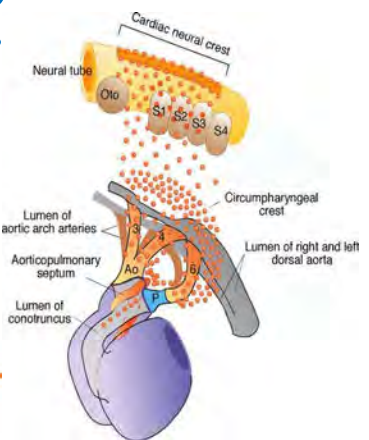
CIV inlet

Transposition des gros vaisseaux

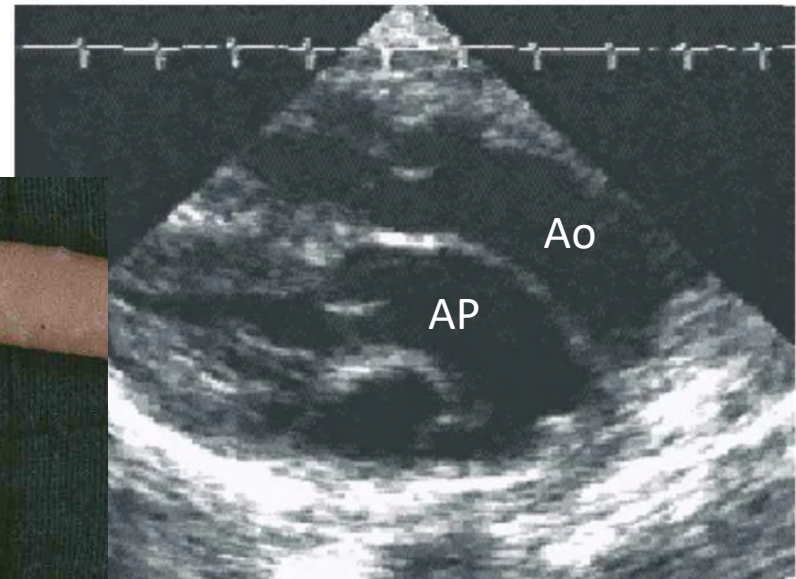
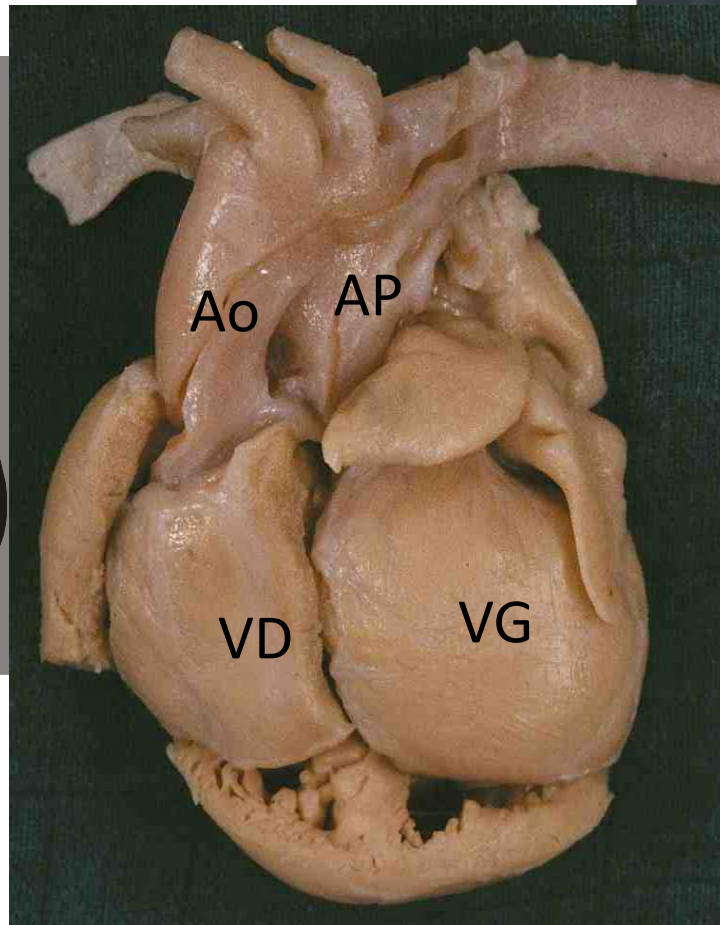
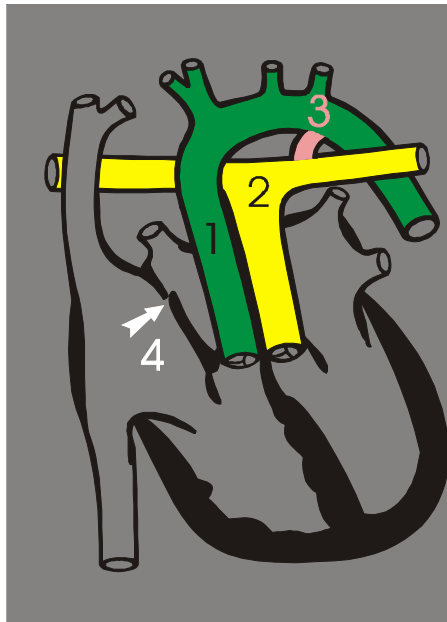
Les cardiopathies de la voie d'éjection :

Transposition des gros vaisseaux

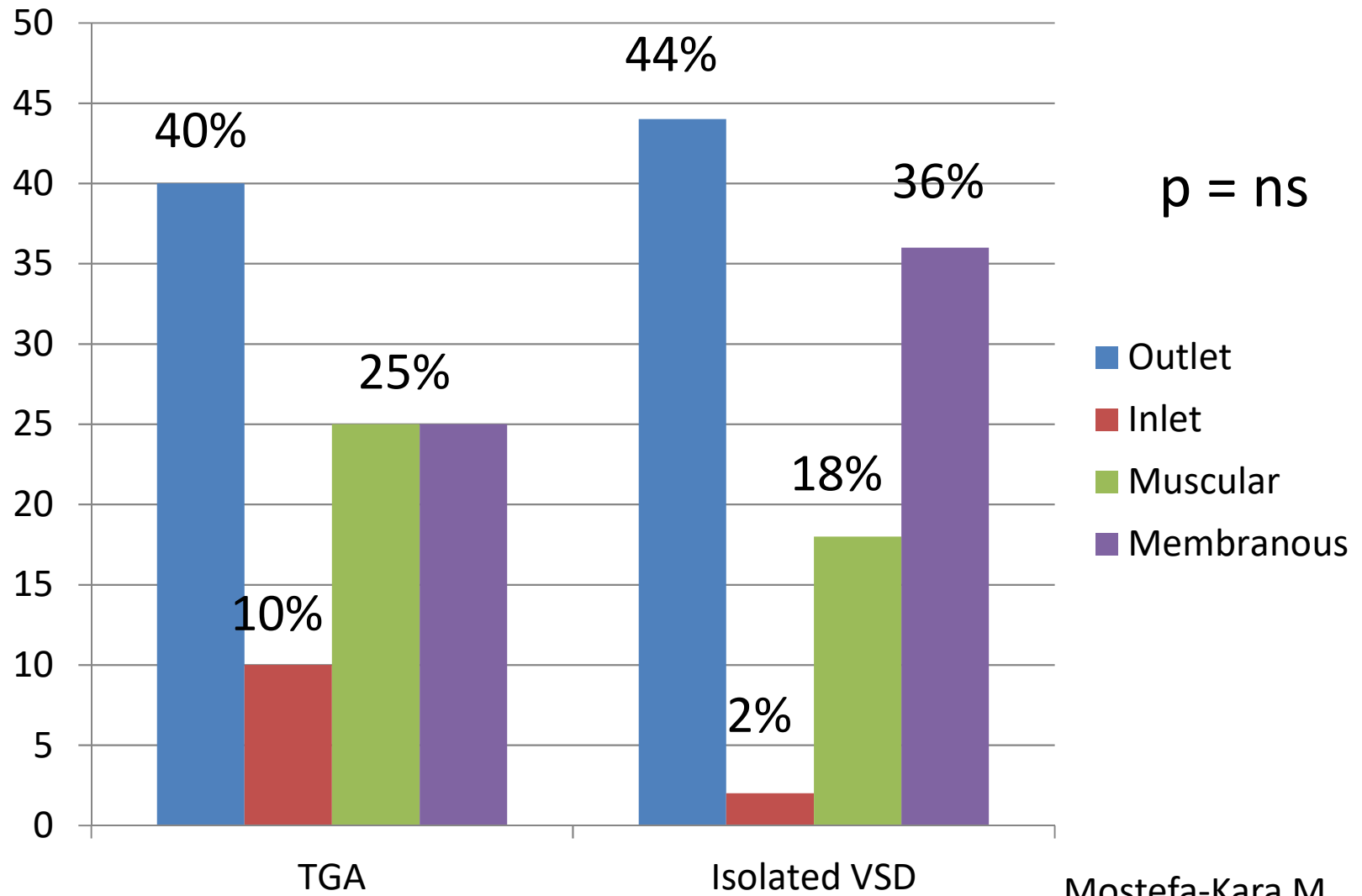
Elongation of the outflow tract



Transposition des gros vaisseaux



TGV : Ia CIV

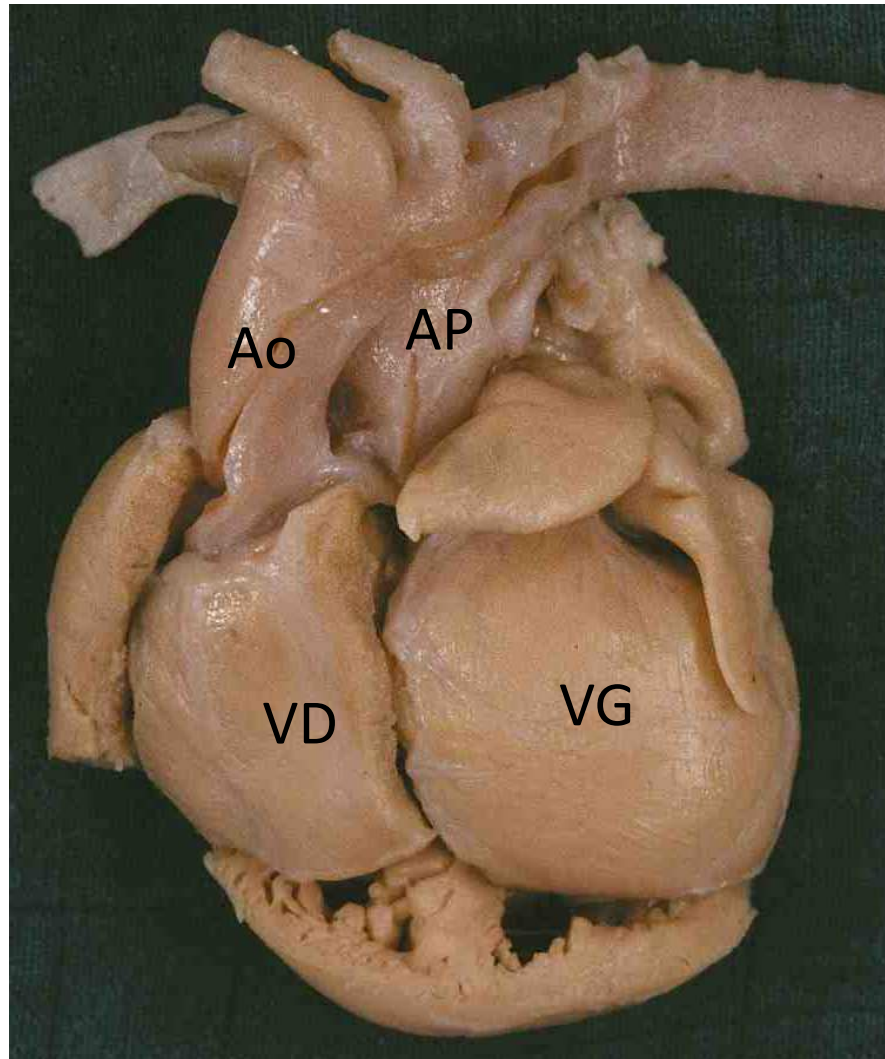


Mostefa-Kara M.
Orphanet J 2017

TGV : anomalies associées

- CIV : 50% (outlet dans 50% des cas)
- Obstacles éjection gauche
- Obstacles éjection droite
- Anomalies des valves AV
- Autres
 - Juxtaposition G des auricules
 - CAVC
 - RVPA total ou partiel
 - Ventricules supéro-inférieurs
 - {I,L,L}

Juxtaposition gauche des auricules



Anomalies associées : obstacles voie d'éjection droite

⌘ Intact ventricular septum

- ☑ Muscular bands

- ☑ RV hypoplasia

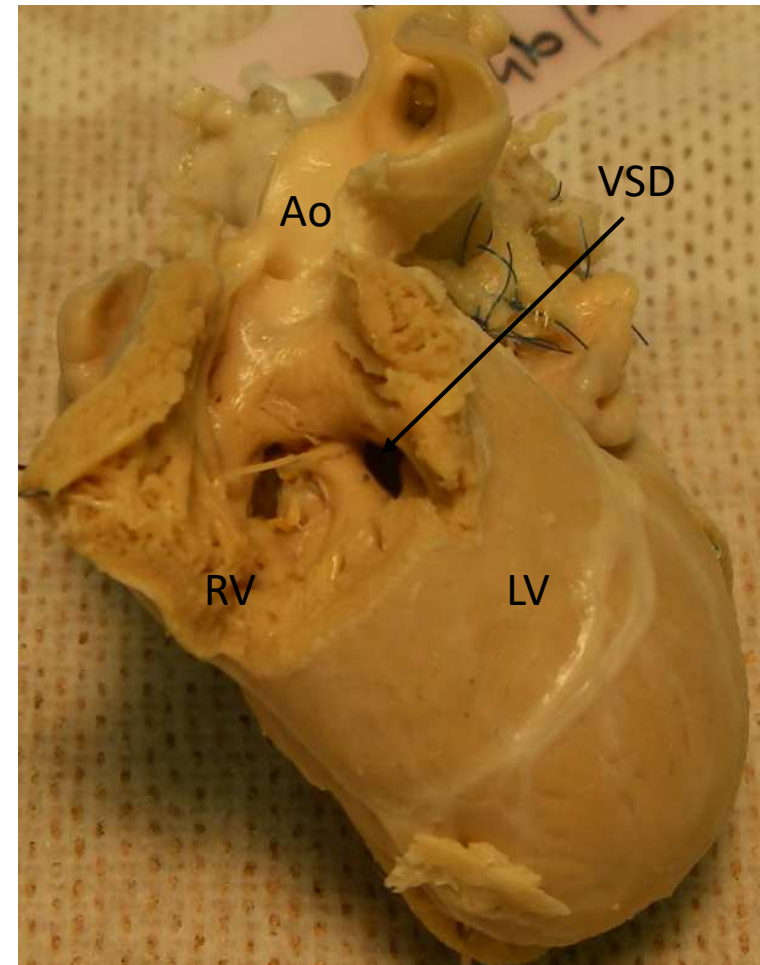
⌘ VSD

- ☑ Anterior deviation of the conal septum (outlet VSD)

- ☑ Muscular

⌘ Anomalies of the TV

⌘ Leads to CoA or IAA (reduction of aortic flow)



Anomalies associées : obstacles de la voie d'éjection gauche

⌘ Plus fréquent quand CIV associée

⌘ Dynamique : « tricuspid pouch », anévrisme du septum membraneux

⌘ Fixe:

☒ Déviation postérieure du septum conal (CIV de la voie d'éjection par malalignment)

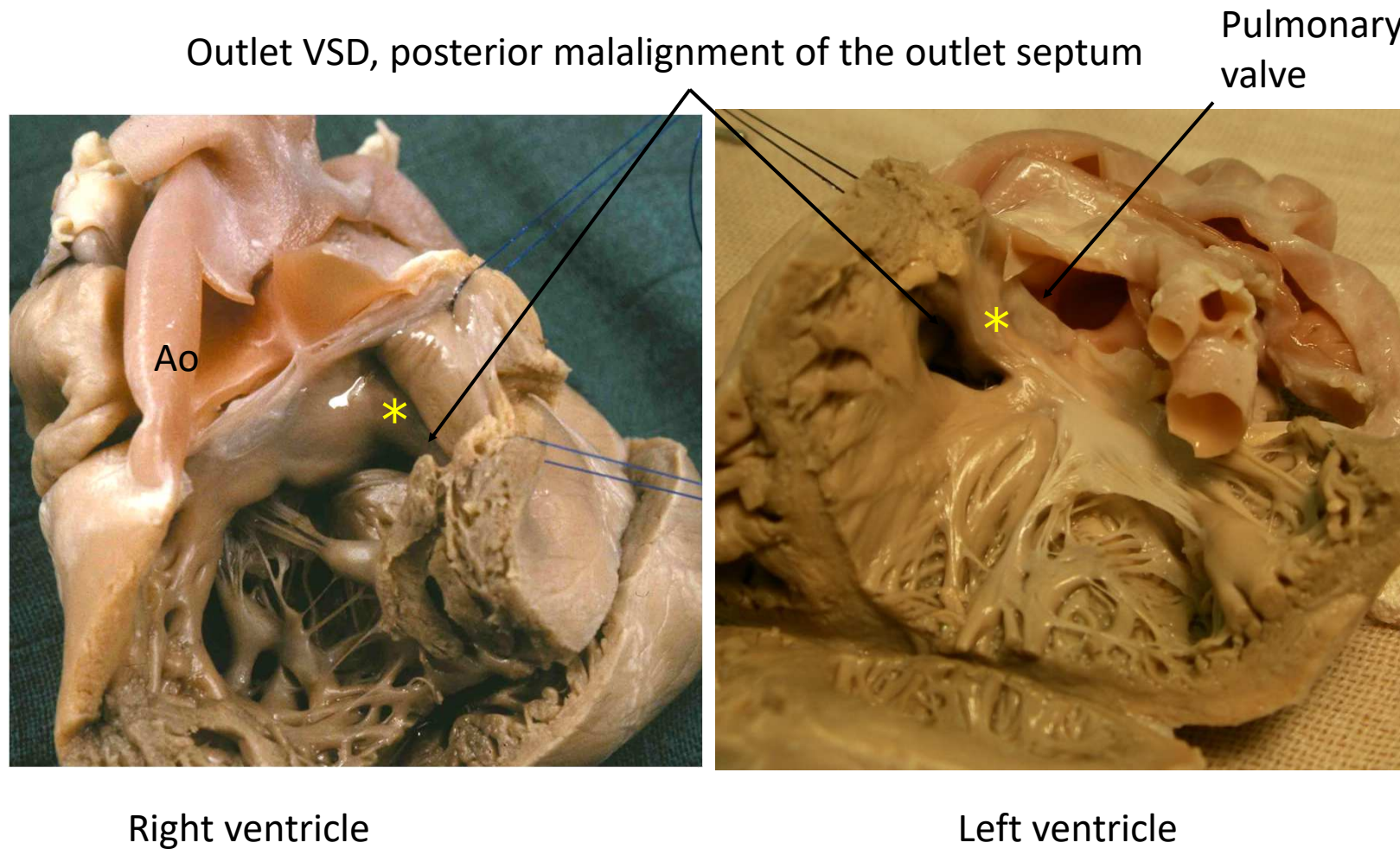
☒ Tunnel (fibromusculaire), muscle de Moutaert

☒ Membrane sous-pulmonaire

☒ Attaches anormales de la mitrale

☒ Cleft mitrale

LVOT obstruction : posterior deviation of the conal septum

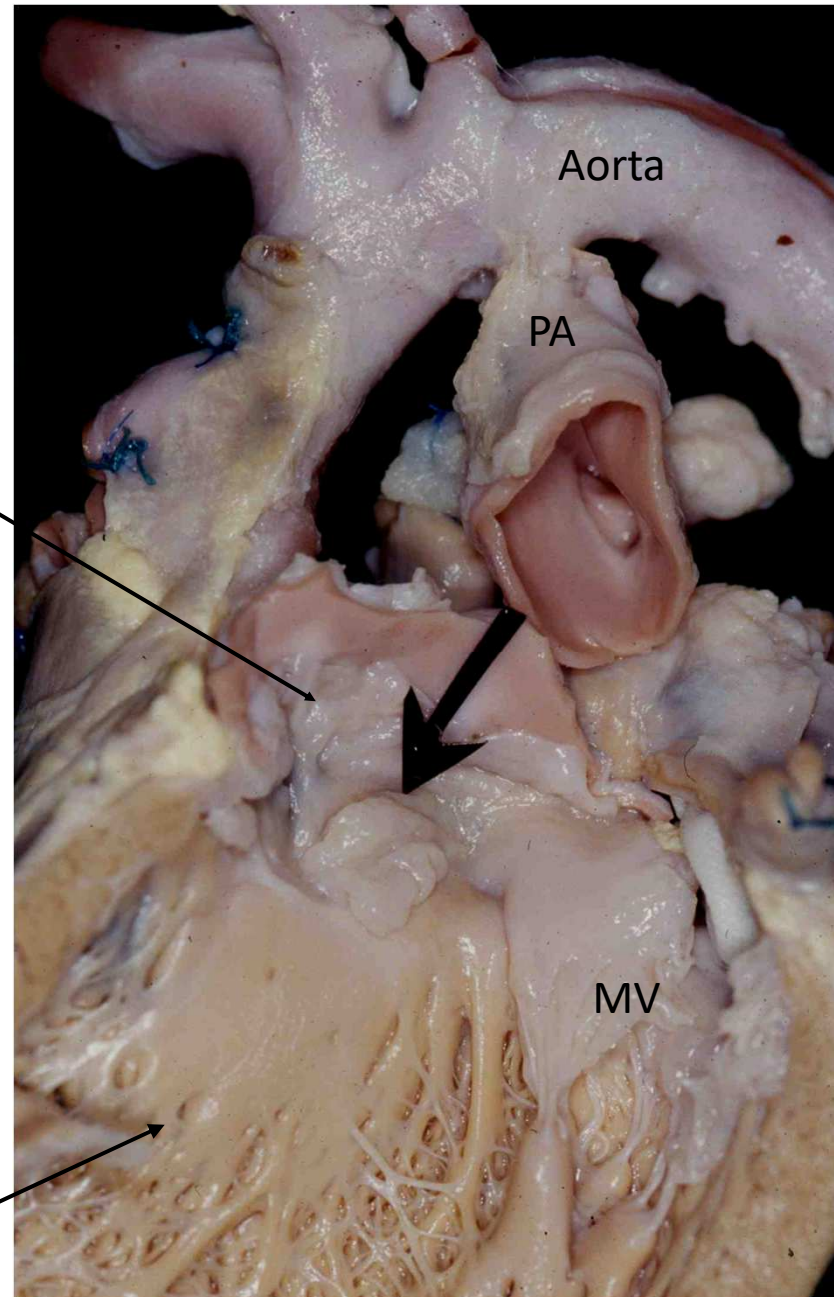


TGA : LVOT obstruction

Pulmonary
valve leaflets

Anevrism of the membranous
septum (tricuspid pouch)

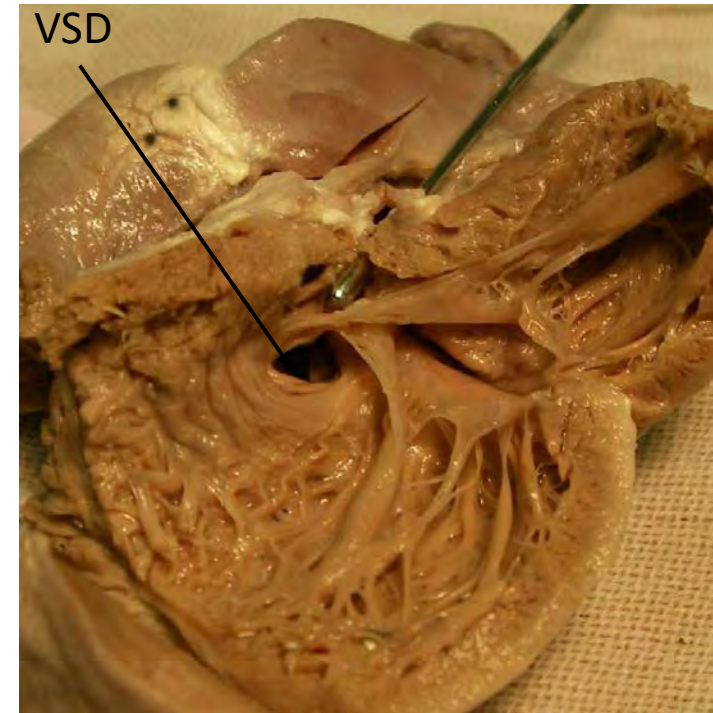
LV septal
surface



TGV et obstacle de la voie d'éjection gauche : cleft du feuillet antérieur mitral



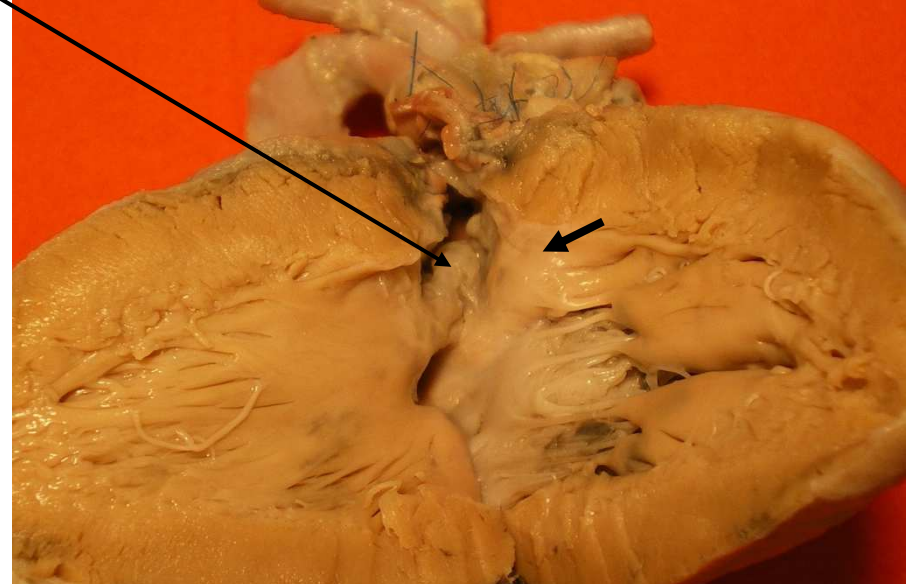
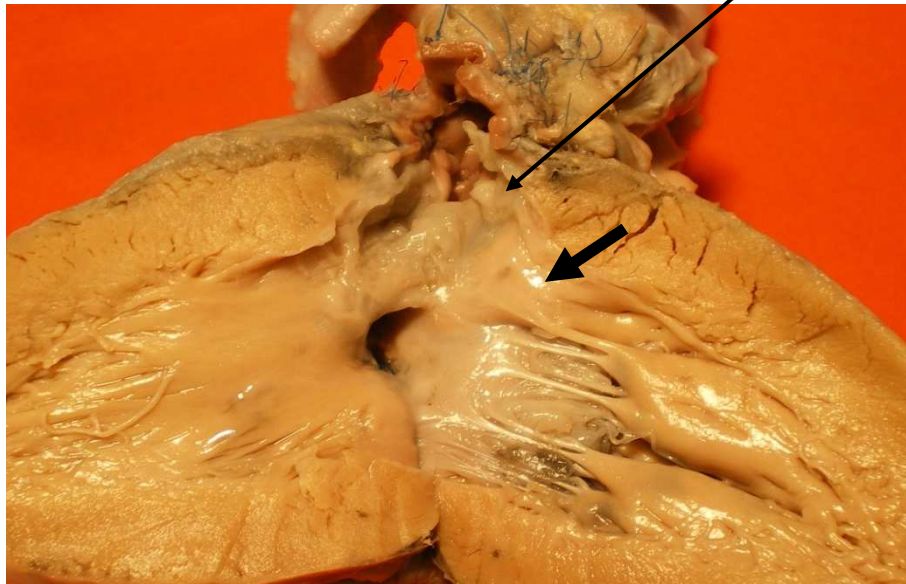
Cleft en avant de la valve pulmonaire



Cleft en arrière de la valve pulmonaire

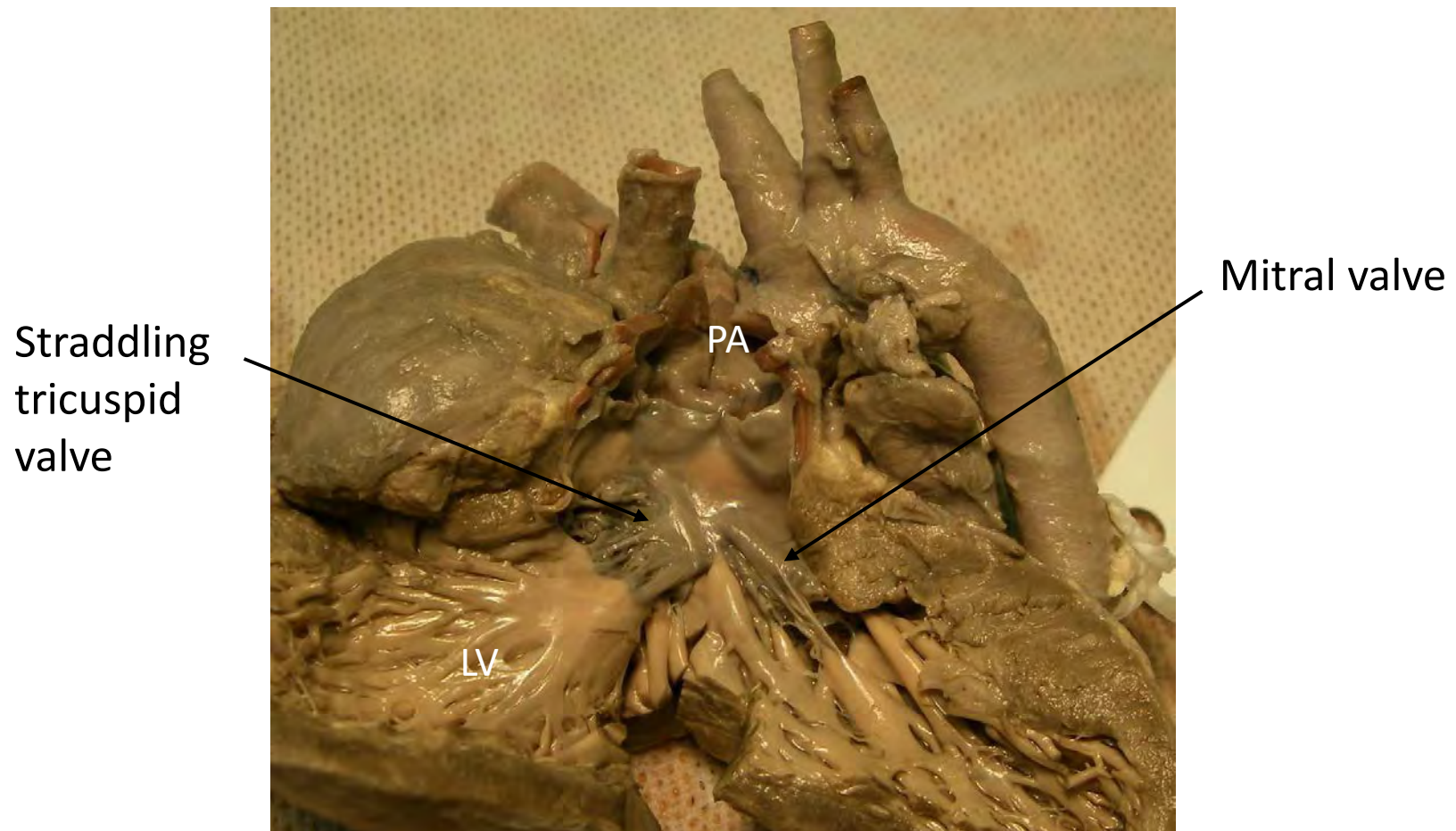
TGV et obstacle de la voie d'éjection gauche : sténose sous pulmonaire musculaire (muscle de Moulaert)

Valve pulmonaire



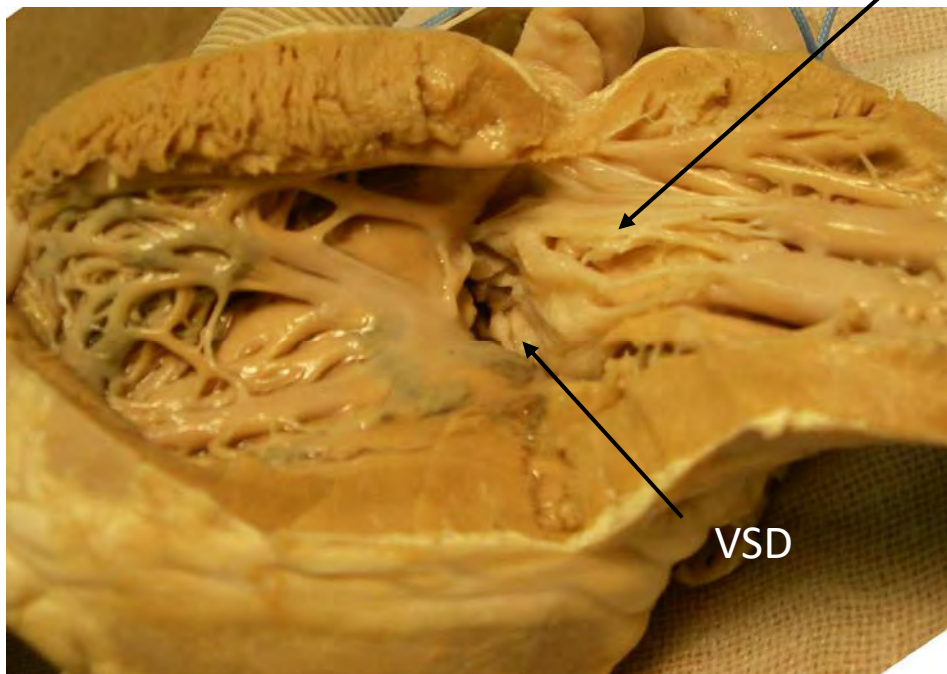
Anomalies associées : anomalies des valves AV

⌘ Straddling tricuspide : CIV de l'inlet



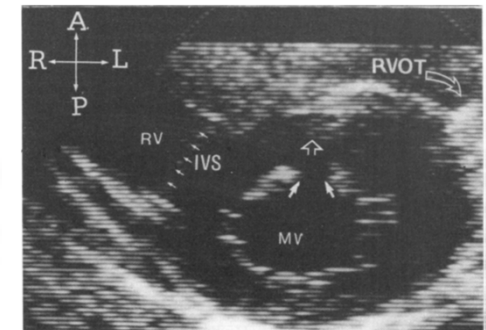
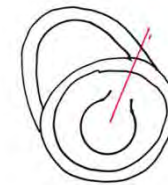
Anomalies associées : anomalies mitrales

⌘ Straddling mitral : CIV de la voie d'éjection

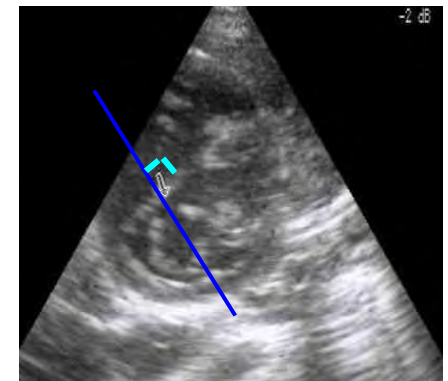


Cleft

VSD



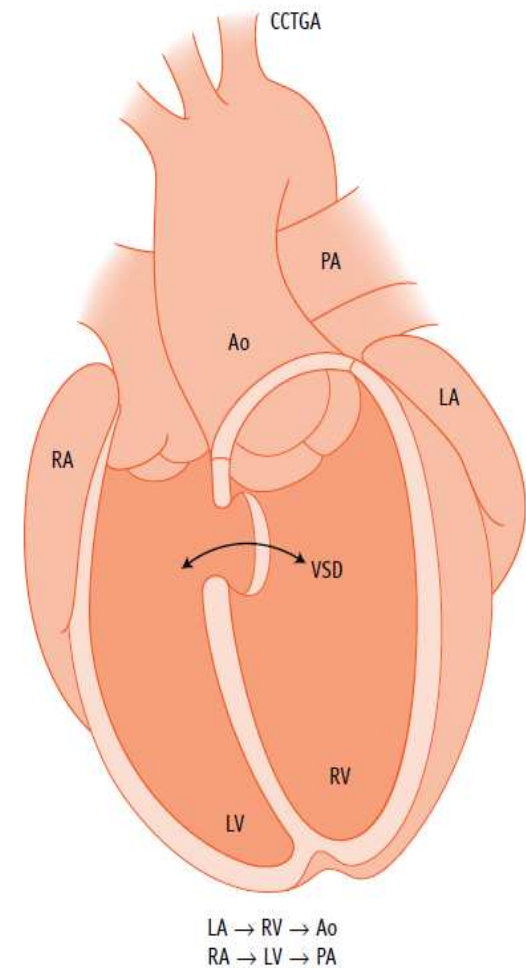
Cleft type malpositions



Double discordance

Définition

- Double discordance : 0.5% de toutes les cardiopathies congénitales
- Association d'une discordance atrio-ventriculaire et d'une discordance ventriculo-artérielle
- Terme anglo-saxon : congenitally corrected transposition of the great arteries (ccTGA)



*Graham et al, Curr Treat Options
Cardiovasc Med 2007*

Double discordance : embryologie

- Défaut de latéralisation (au même titre que les syndromes d'hétérotaxie)
- Double erreur de latéralisation D-G
- Donc anomalie très précoce (loop)
- Gènes impliqués à la fois dans la double discordance, la TGV et les syndromes d'hétérotaxie : ZIC3, Ilb activin receptor, CFC1 (cryptic), Pitx2

Double discordance : embryologie

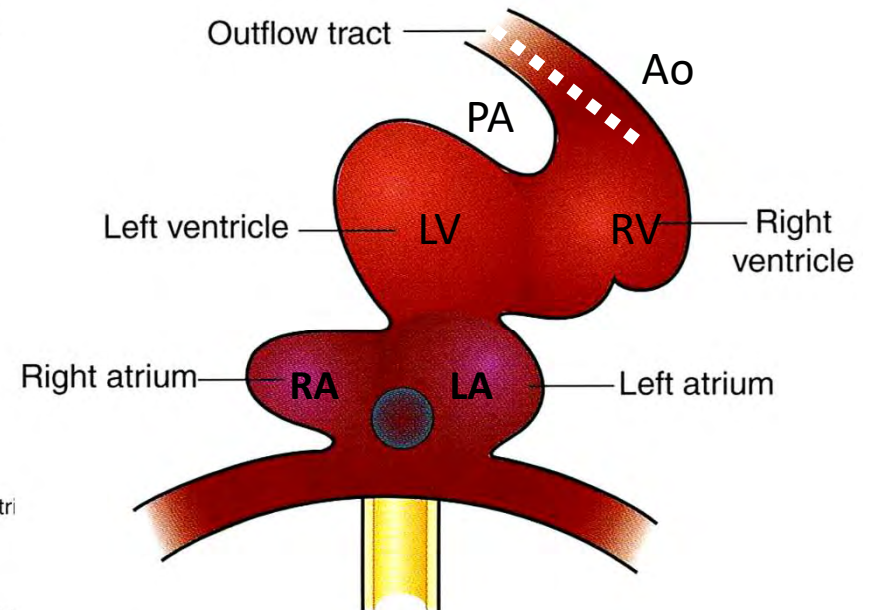
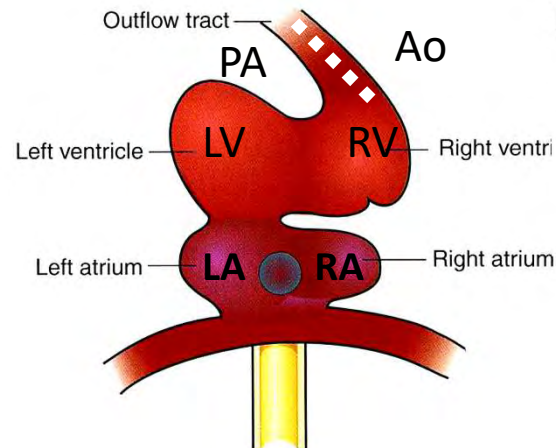
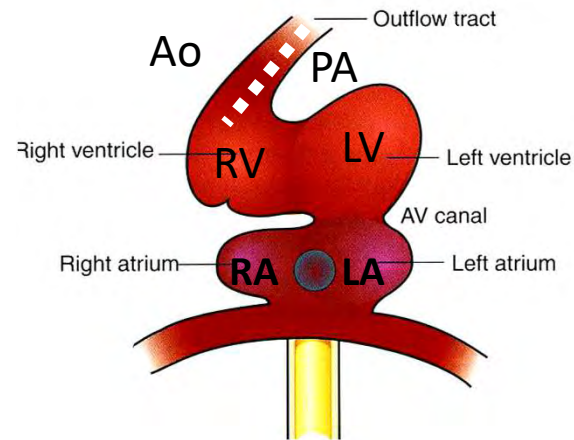
Pourquoi la valve aortique est-elle à G ?

Cœur normal
{S,D,S}

TGV {S,D,D}

Cœur normal
{I,L,I}

TGV {I,L,L}



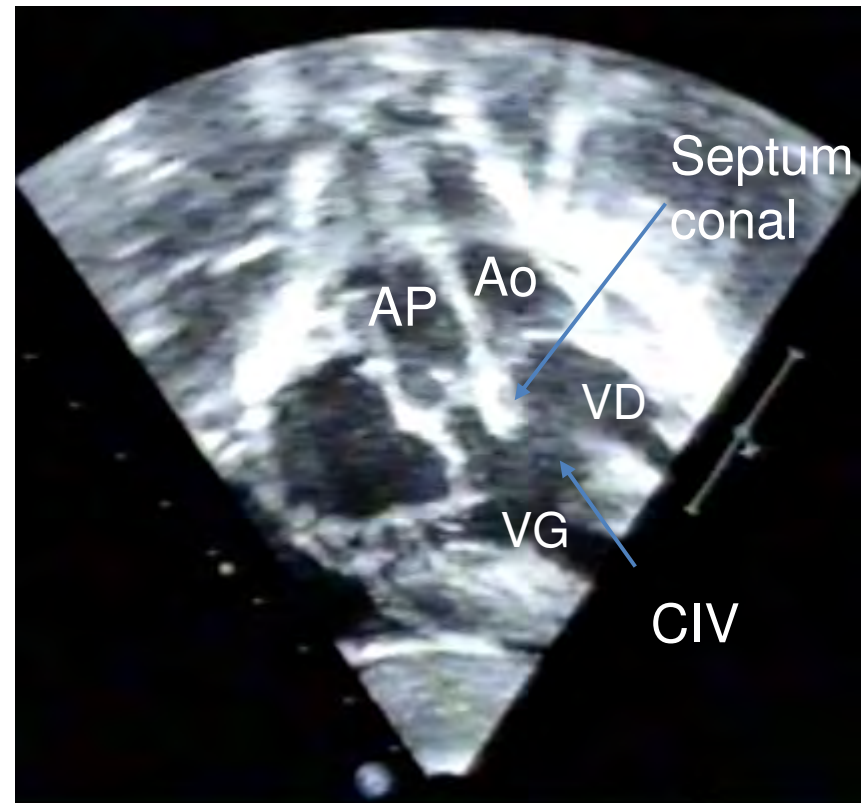
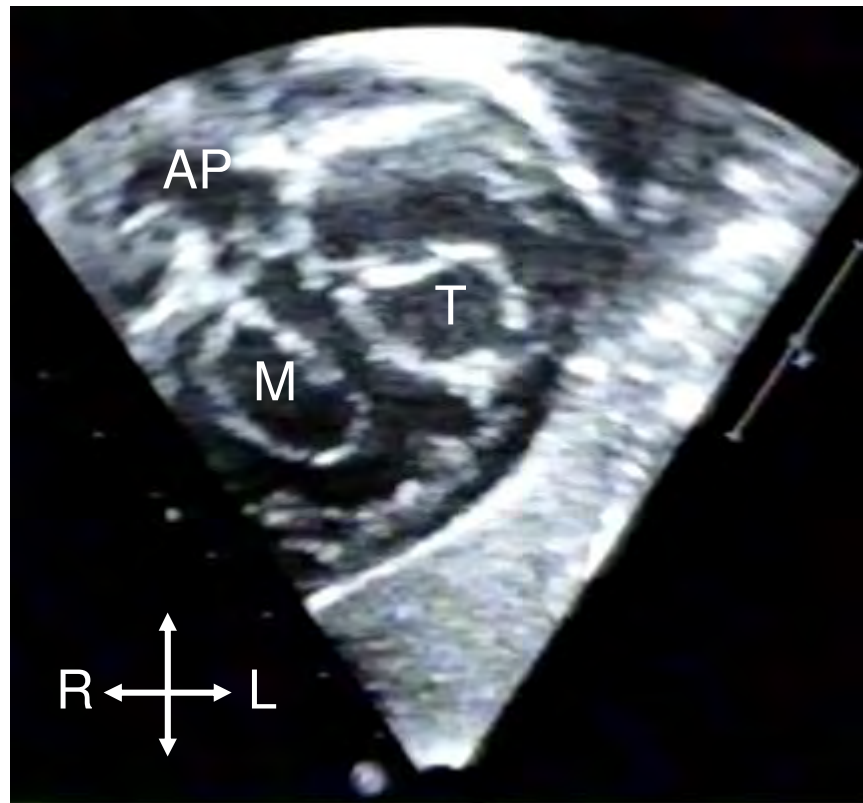
TGVc {S,L,L}

Double discordance: anomalies associées

- Localisation anormale des voies de conduction :
~ 100%
- VD et valve tricuspide : > 90%
- CIV : > 80%
- Obstacle voie d'éjection gauche (sténose pulmonaire) : 30 à 50%

*Ces anomalies associées font en fait
partie intégrante de la cardiopathie*

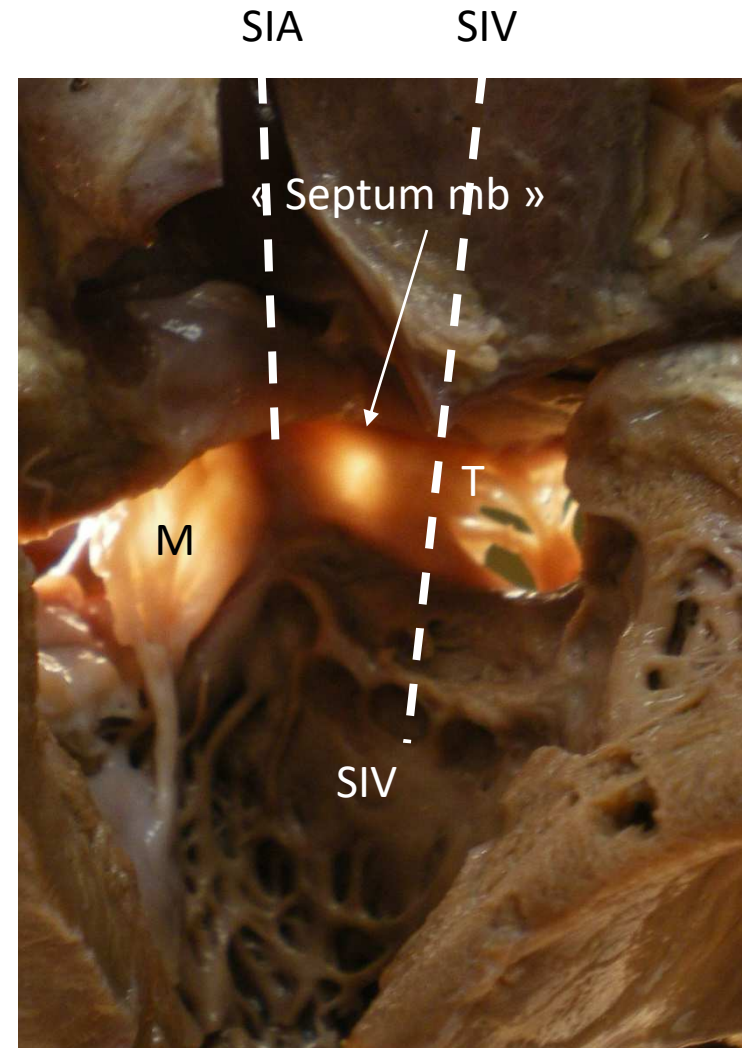
Double discordance : la CIV



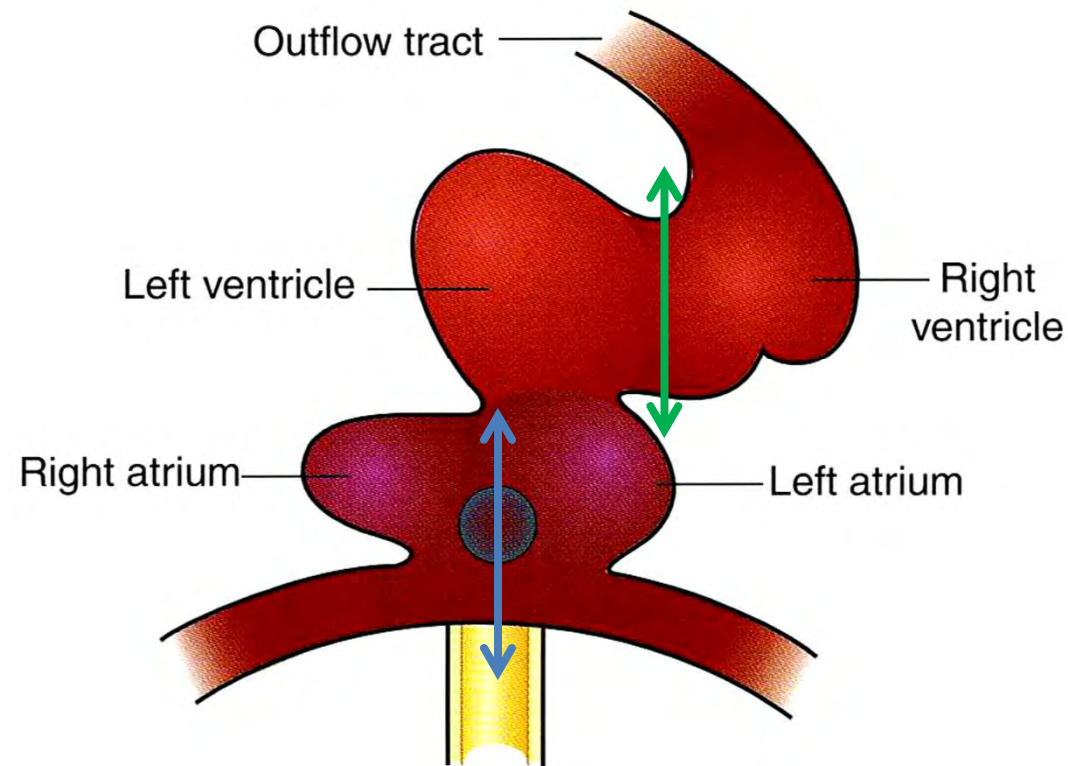
Coupe sous-costale en position anatomique

Résultats

- Aucune CIV n'est périmembraneuse centrale
- Car le septum membraneux n'est plus interventriculaire dans la double discordance, mais entre l'OG et le VG
- Comble le malalignement entre les septa interauriculaire et interventriculaire.



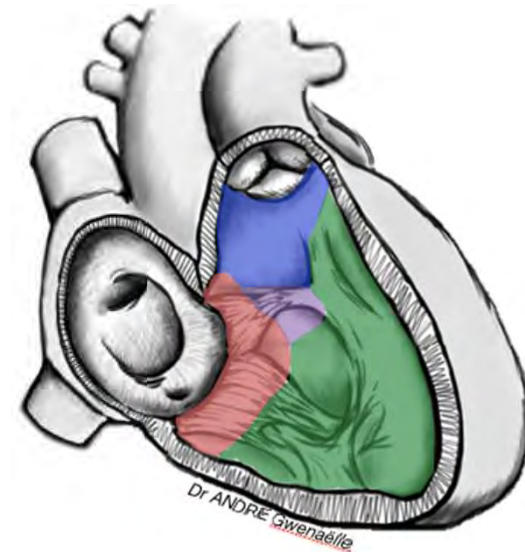
Double discordance : les septa interauriculaire et interventriculaire sont malalignés



Double discordance : la CIV

- 26 des 31 cœurs avec une double discordance avaient une CIV (84%)
- La CIV était :
 - Ejection = 16 (61%)
 - Admission = 7 (27%)
 - Admission/éjection = 2 (8%)
 - Musculaire = 1 (4%)

Arribard N. et al. J Anat 2019



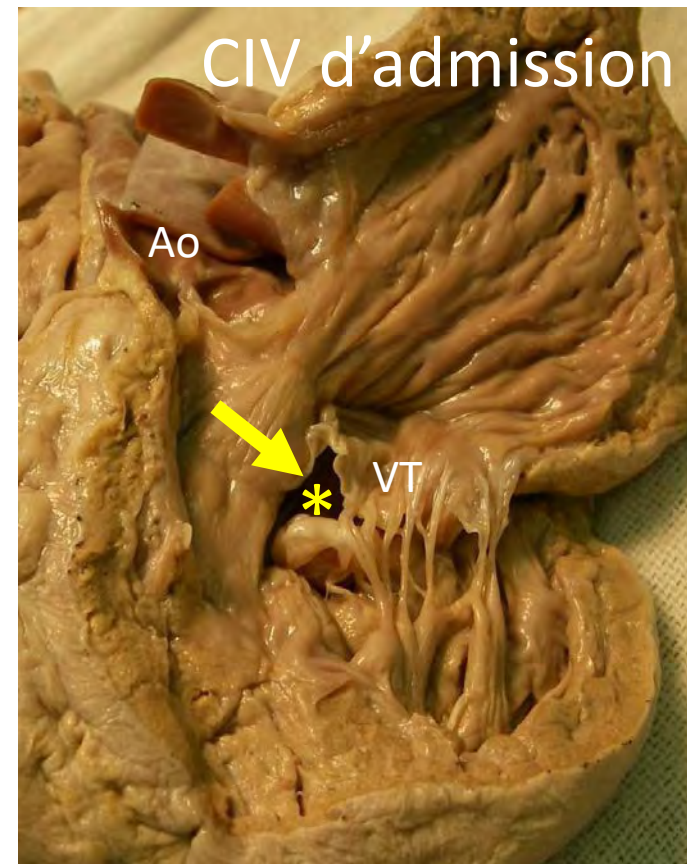
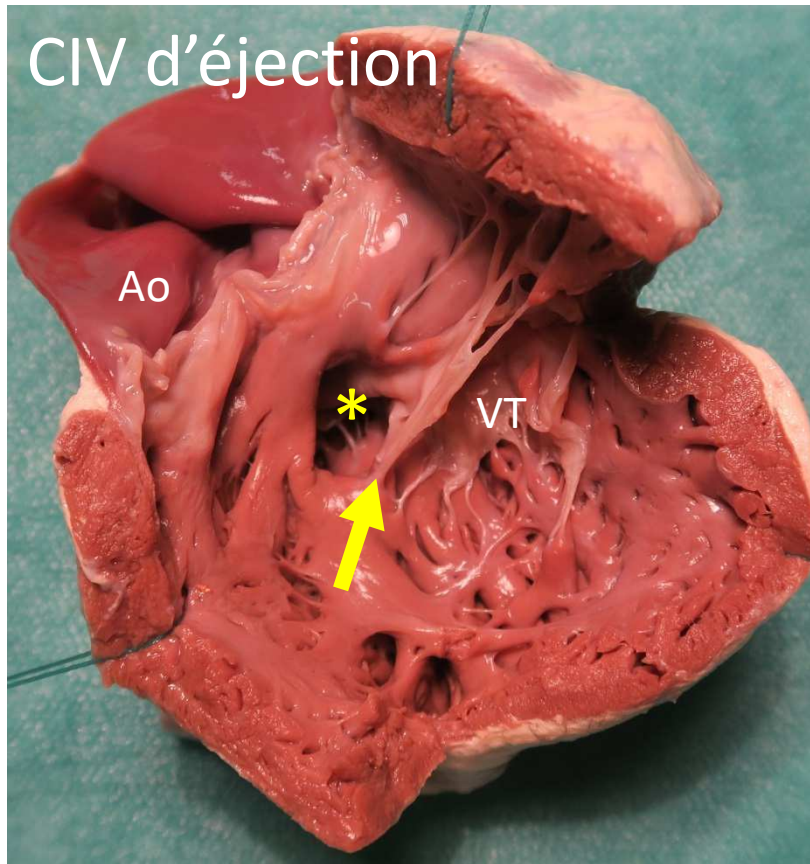
VSD classification (ICD-11) :

- Central perimembranous
- Inlet
- Trabecular Muscular
- Outlet

Franklin R. et al, Cardiol Young 2017
Lopez L. et al. Ann Thorac Surg 2018

Double discordance : la CIV

La CIV dans la double discordance : vue du ventricule droit



Double discordance: voies de conduction

Discordance AV



Malalignement des septa A et V



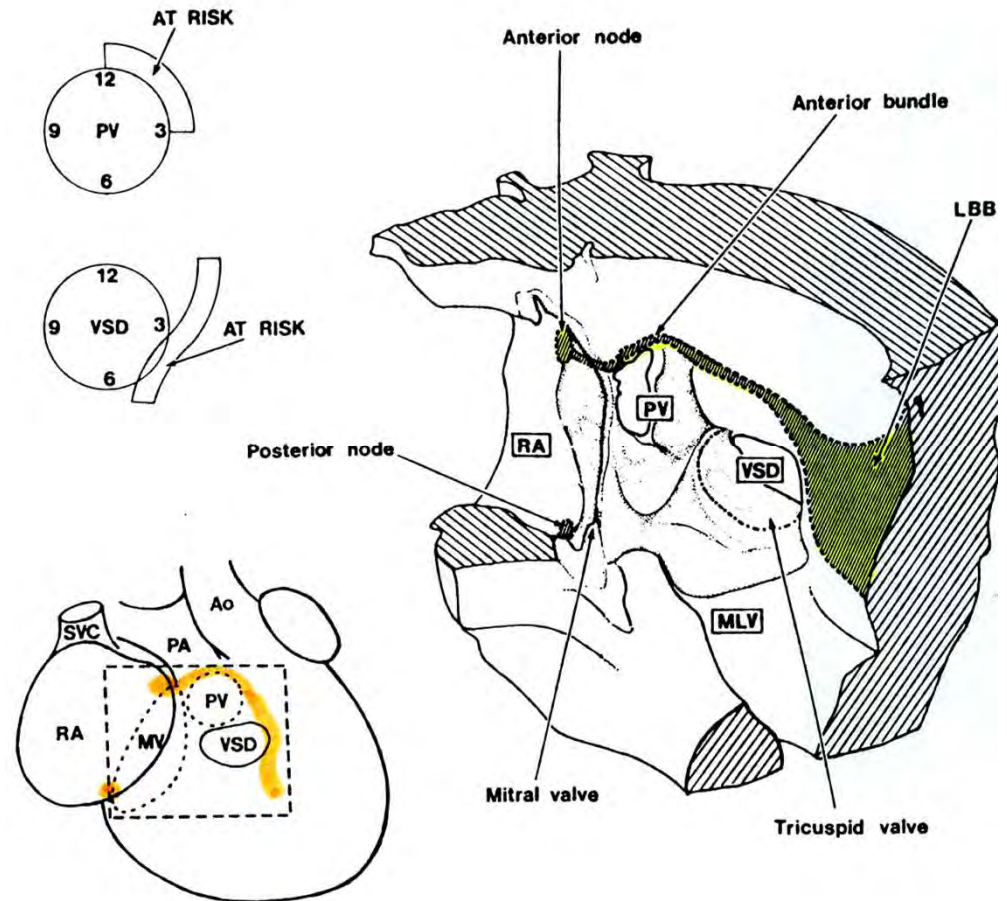
Malposition du septum mb



Le NAV normal (postérieur)
ne peut se connecter aux V

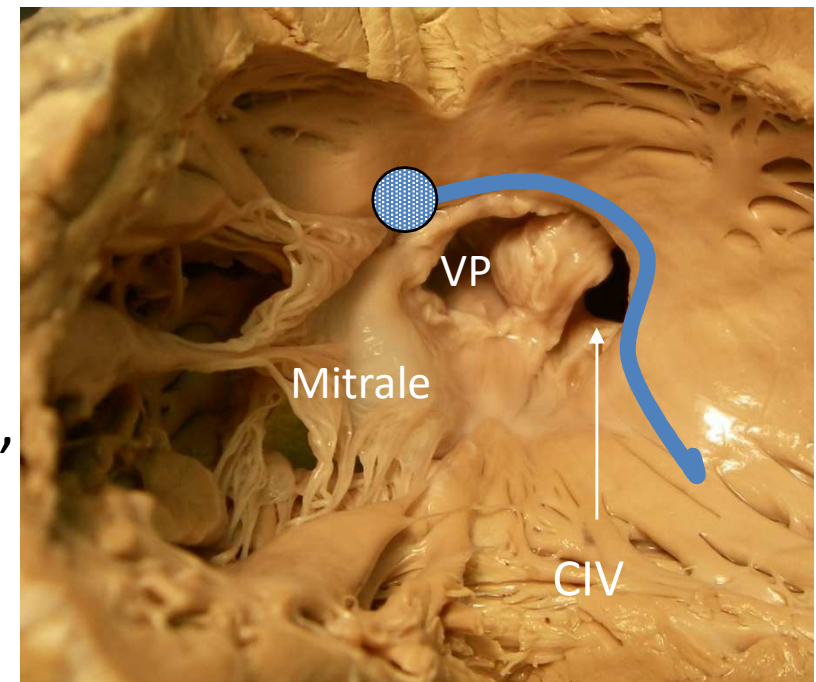
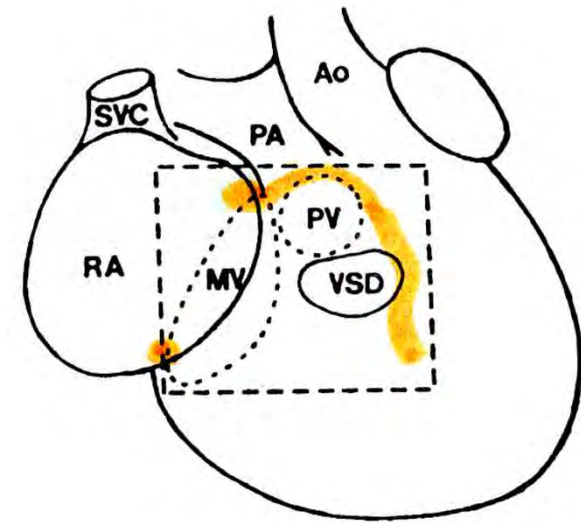


Second nœud AV, antérieur



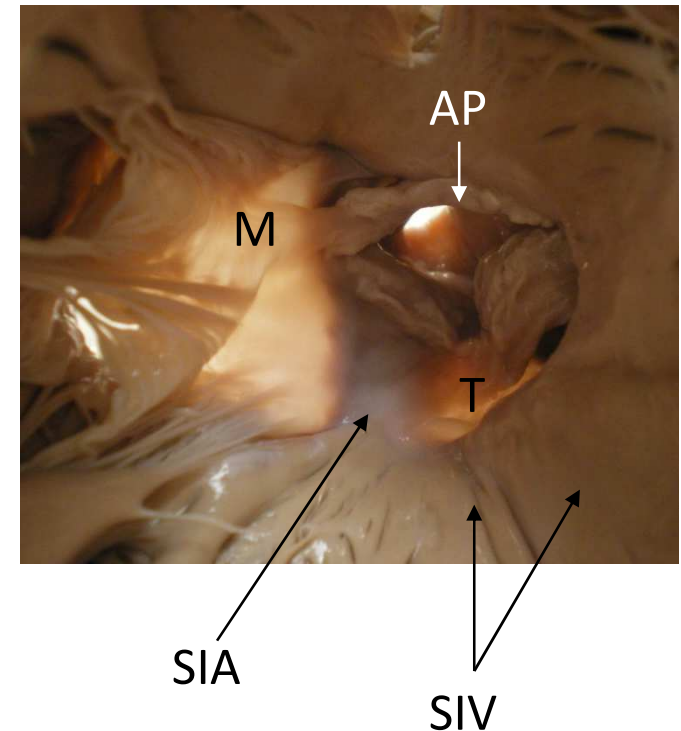
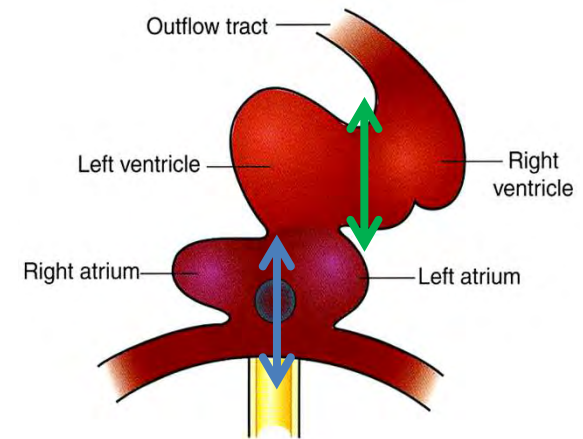
Double discordance : voies de conduction

- Second nœud auriculoventriculaire
 - antérieur
 - Du côté droit du SIA
 - Sur le bord antérieur de l'orifice mitral
- Faisceau de His
 - Pénètre dans le VG à l'extrémité antérieure de la continuité mitro-pulmonaire
 - Passe en avant de l'anneau pulmonaire puis à sa gauche, puis se dirige vers le bas
 - Si CIV : sur son bord antérieur



Conclusion

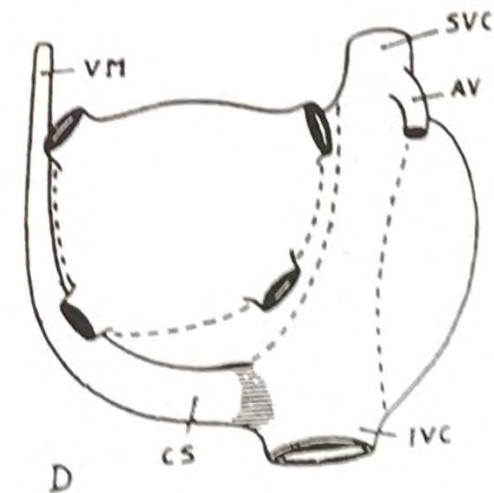
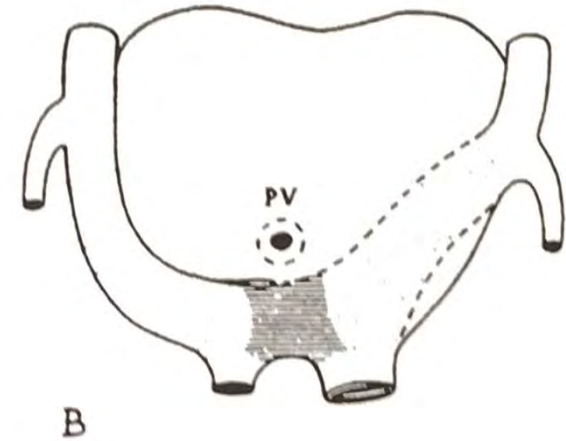
- Anomalie de latéralisation, malformation majeure ventriculaire et de la voie d'éjection
- L'anomalie primitive, fondamentale, de la double discordance se situe au niveau ventriculaire
- Anomalies du VD et de la tricuspide : 90%
- La discordance AV entraîne un malalignement des septa IA et IV et détermine :
 - Les anomalies des voies de conduction
 - La localisation particulière de la CIV (outlet à extension ds l'inlet)
 - la tendance naturelle au straddling de la tricuspide



Anomalies des retours veineux (systémique et pulmonaire)

Anomalies des retours veineux systémiques : VCSG

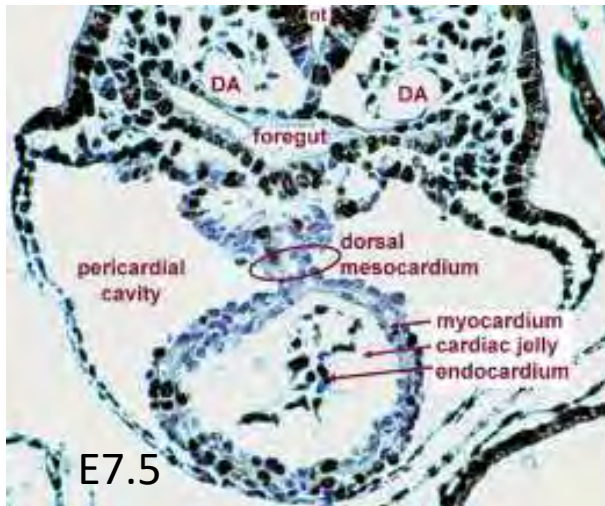
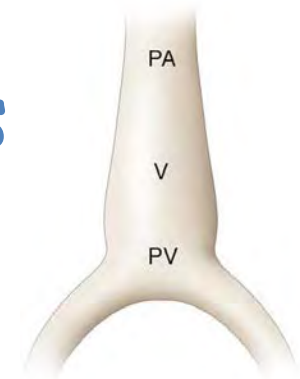
- ❑ Dans le sinus coronaire : 82%
- ❑ Toit de l'OG (totally unroofed coronary sinus) : 8%
- ❑ Pas de TVI : 65%
- ❑ Sinus coronaire unroofed = hétérotaxies



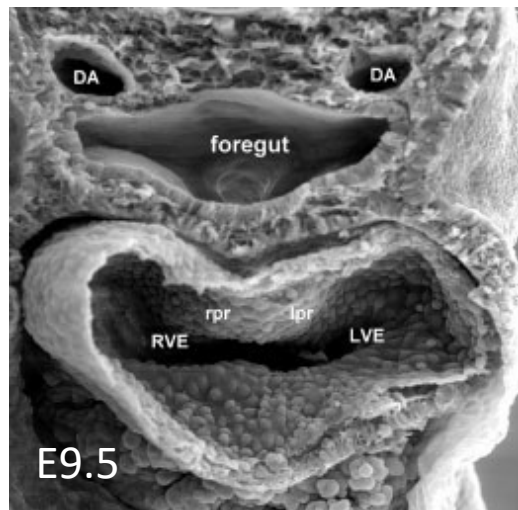
Veine cave supérieure gauche

- ☐ 54 foetus avec VCSG, 10 = cœur normal
- ☐ Prévalence VCSG = 0.2% si cœur normal, 9% si CC
- ☐ Groupe 1 : pas de cardiopathie (19%)
- ☐ Groupe 2 : hétérotaxie (33%)
- ☐ Groupe 3 : cardiopathies congénitales (48%)
 - ☐ Obstacles gauches = 10/26
 - ☐ Cardiopathies conotruncales = 9/26
 - ☐ Défauts septaux = 4/26
 - ☐ Cardiopathies complexes = 3/26
- ☐ VCSG : Odds ratio
 - ☐ CC = 49.9
 - ☐ Hétérotaxie = 18
 - ☐ Obstacle gauche = 10
 - ☐ Cardiopathie conotruncale = 10
- ☐ VCSG + CAV : hétérotaxie OR = 45.7

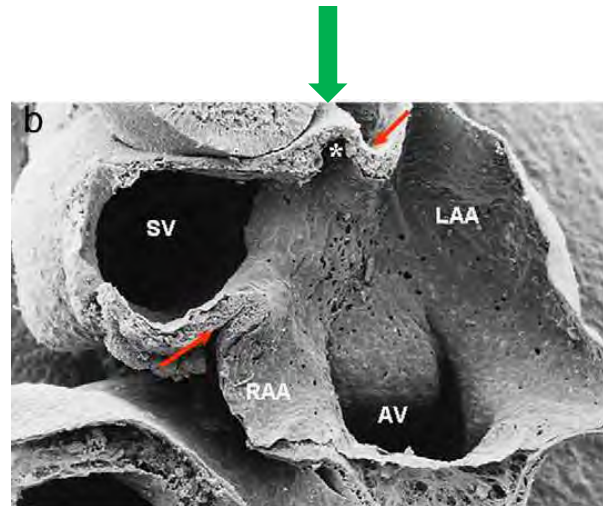
Embryologic origin of pulmonary veins



Anderson RH, Brown NA, Moorman AFM
Dev Dyn 2006;235:2-9



Common pulmonary vein



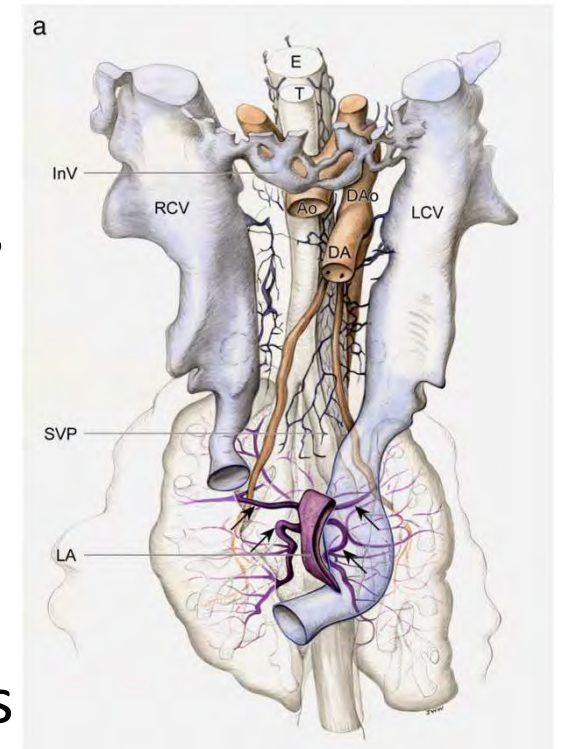
Douglas YL et al. Int J Cardiol 2011



Rammos, Gittenberger-de Groot,
Oppenheimer-Dekker. Int J Cardiol 1990

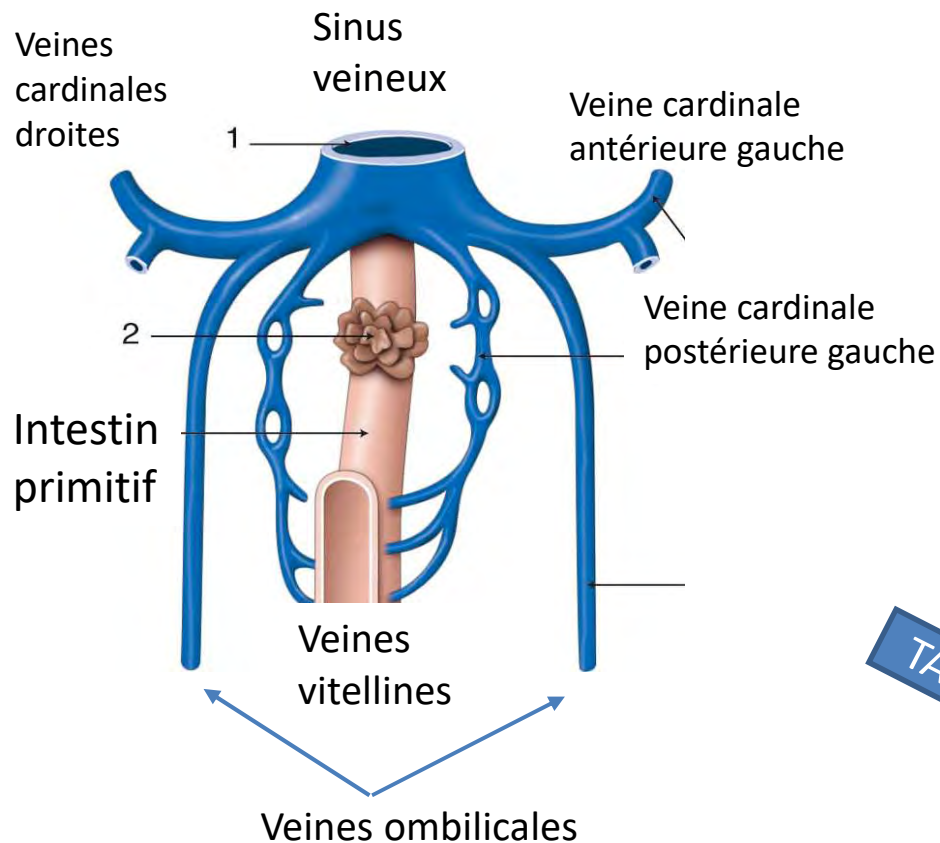
Retour veineux pulmonaire anormal : origine embryologique

- RVPA extra-cardiaque : absence de connexion de la VP commune à l'OG, persistance des connexions embryonnaires
 - Avec les dérivés des veines cardinales
 - Droites : TVI ++, VCS, Azygos
 - Gauches : sinus coronaire
 - Avec les dérivés des veines ombilico-vitellines
 - Veine porte, canal d'Arantius
 - VCI
- Connexion des VP à l'OD : presque toujours hétérotaxie
 - RVPAT dans l'OD
 - VP gauches à G, VP droites à D



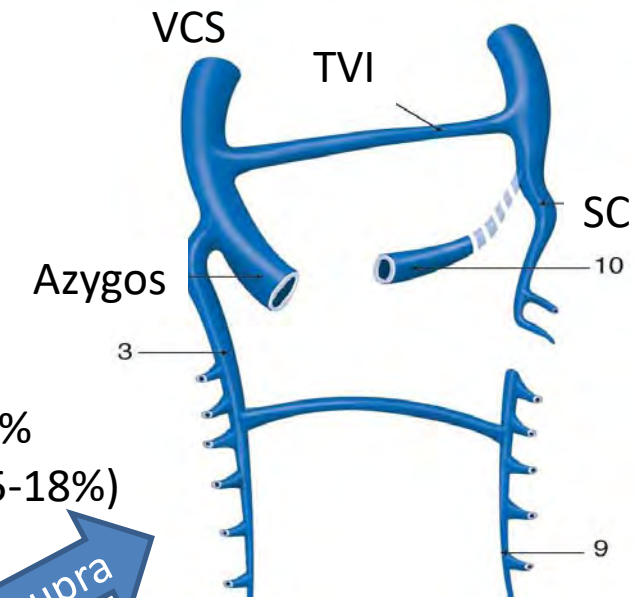
*Rammos, Gittenberger-de Groot,
Oppenheimer-Dekker. Int J Cardiol 1990*

Extracardiac TAPVR : Systemic venous system

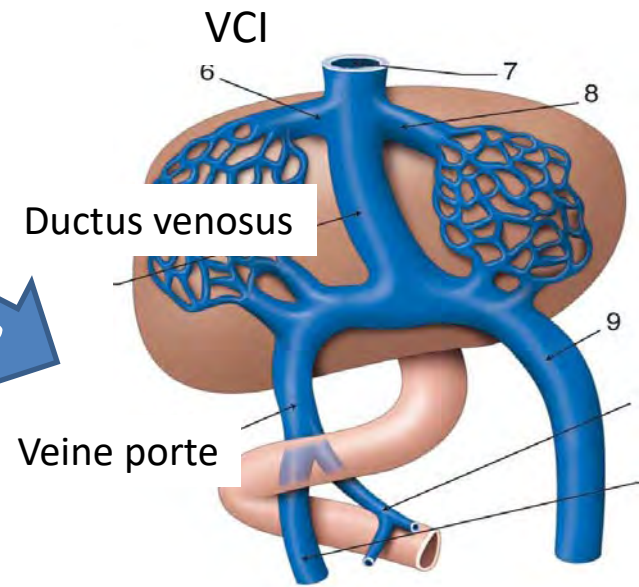


60-70%
(SC 15-18%)

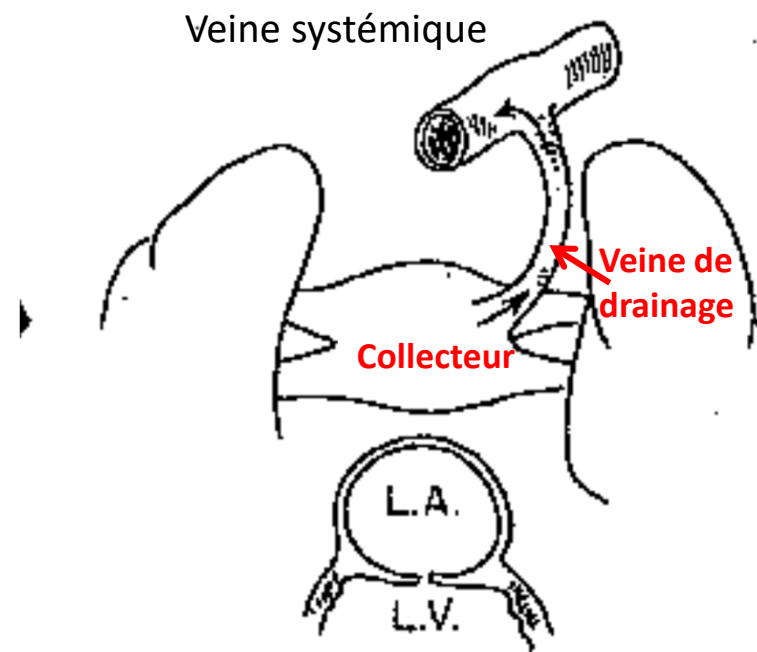
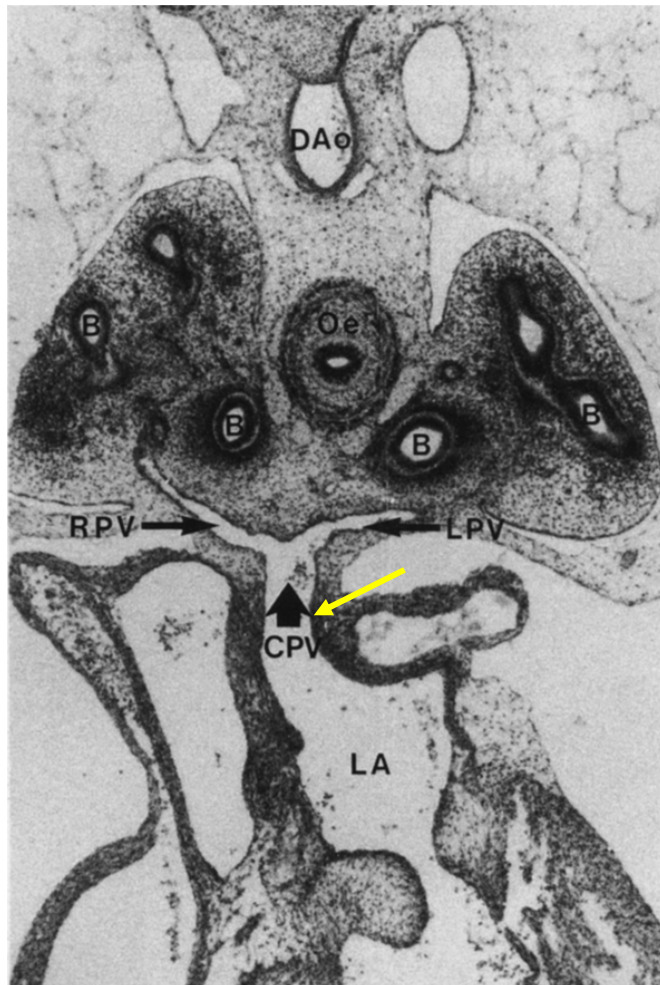
TAPVC supra



20%
TAPVC infra

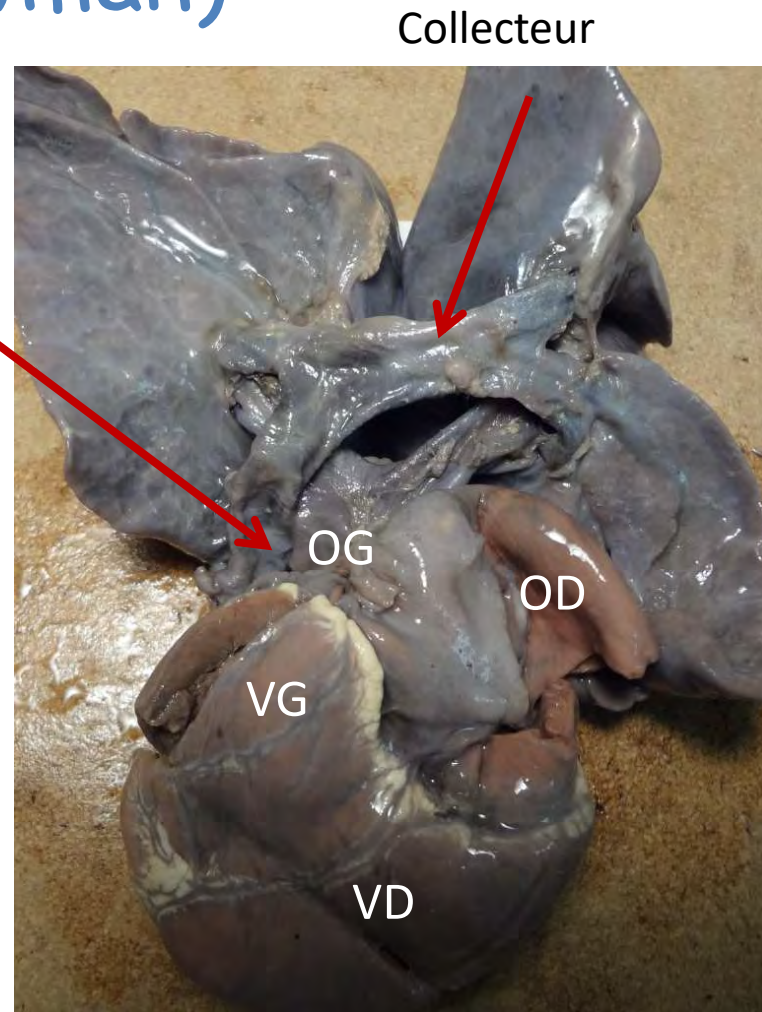
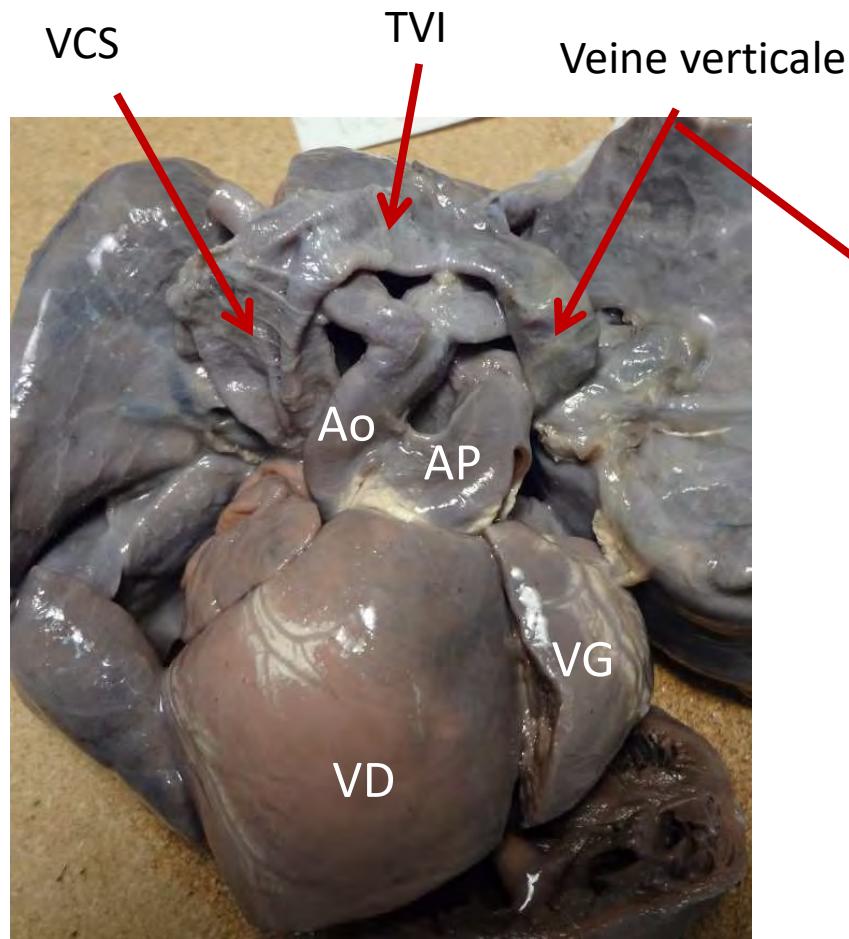


RVPAT : terminologie



- ☐ *Veine pulmonaire commune* = embryologie
- ☐ *Collecteur* = confluence des VP
- ☐ *Veine de drainage* = de dérivation, verticale, de connexion

RVPAT supracardiaque dans le TVI (snowman)

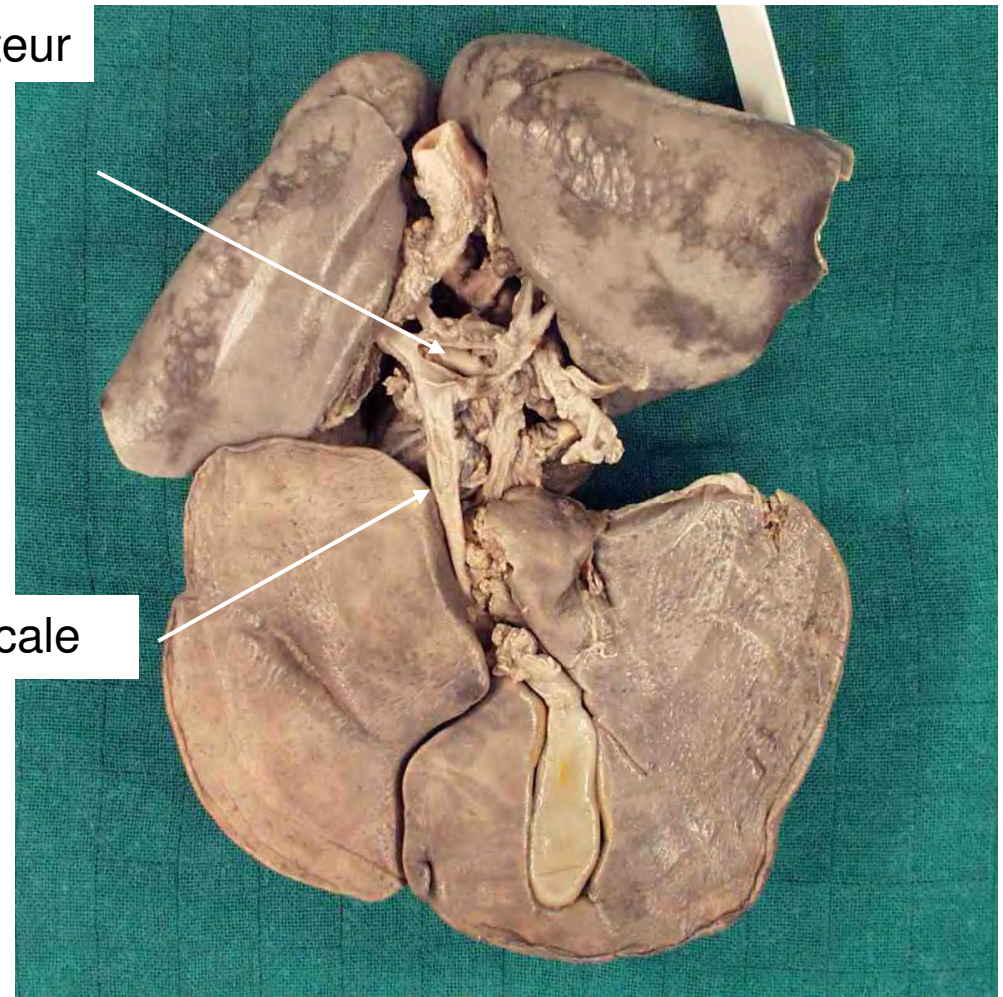
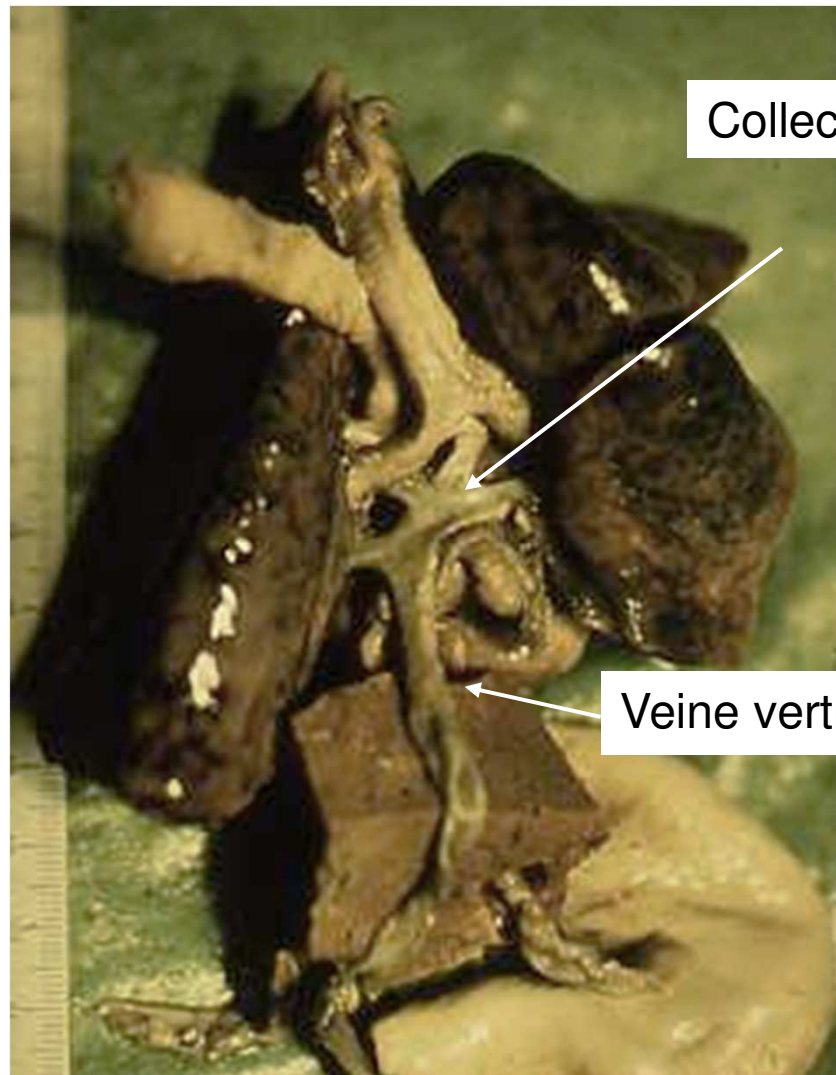


Vue postérieure

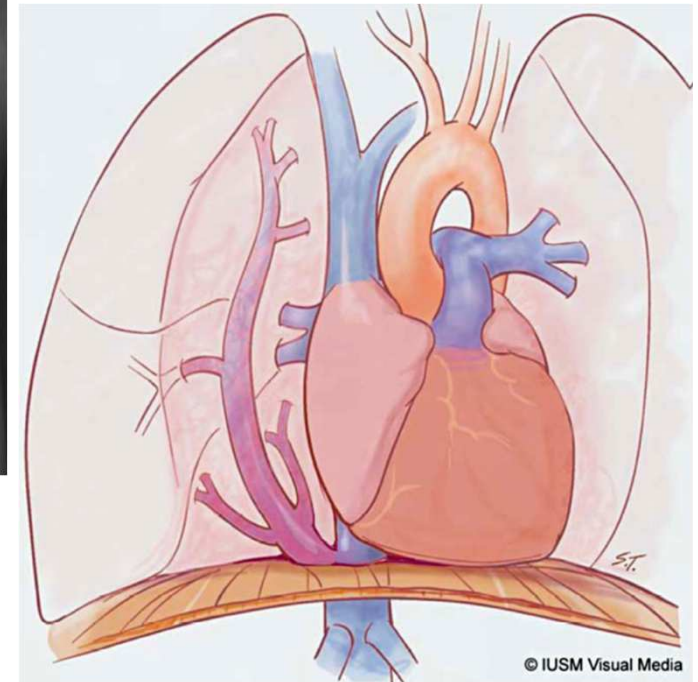
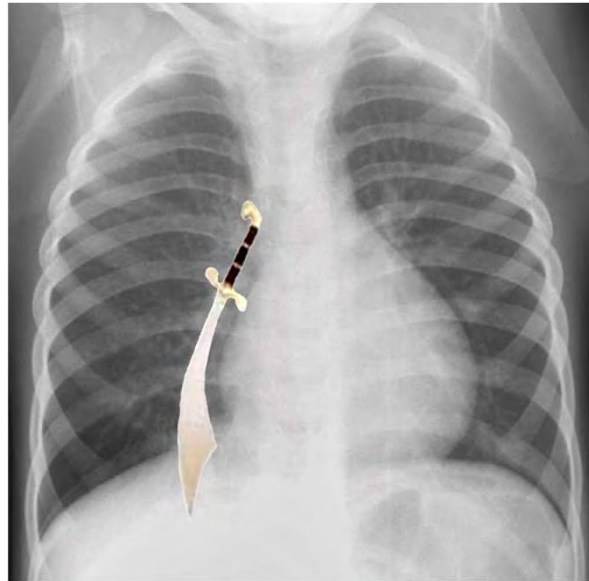
RVPAT dans le sinus coronaire



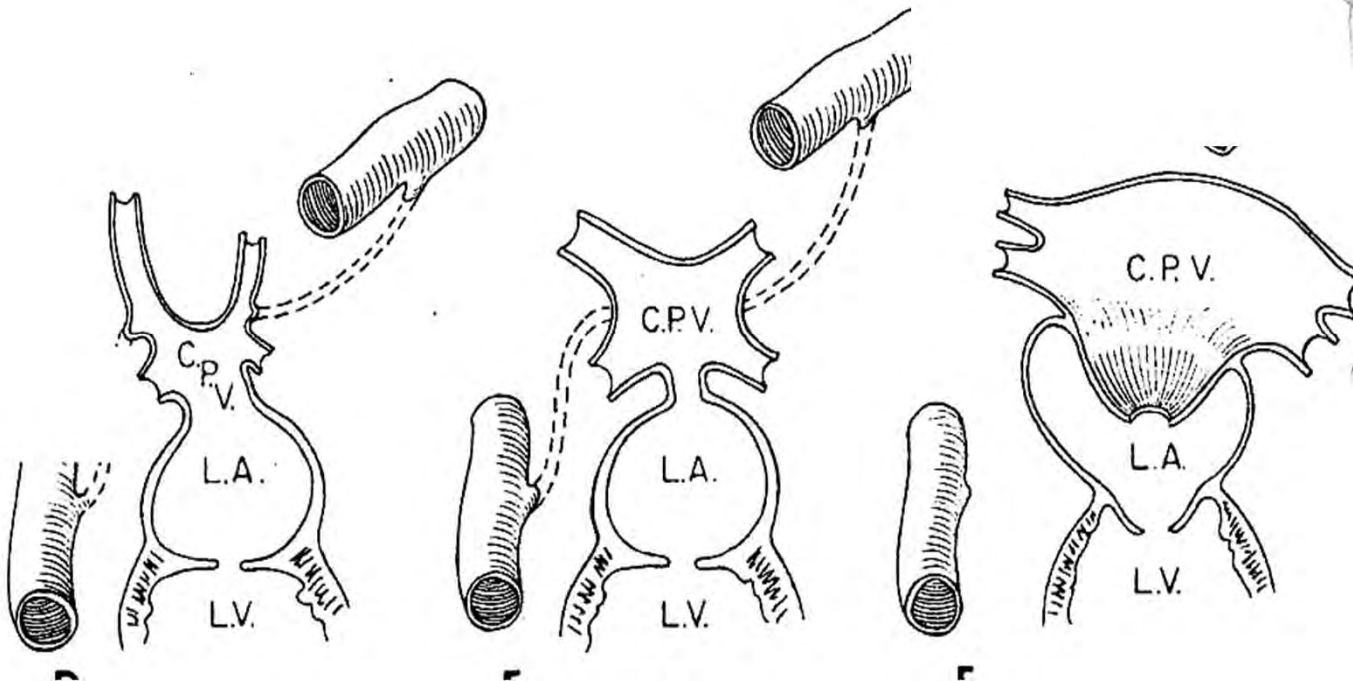
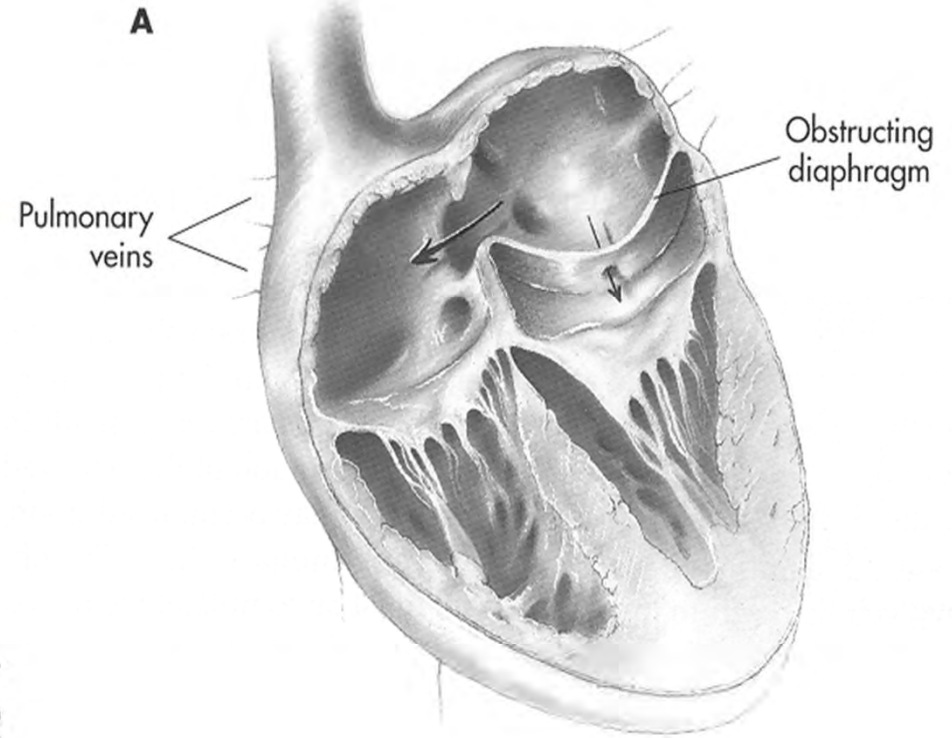
RVPA infracardique



RVPA de tout le poumon droit dans la VCI : cimeterre



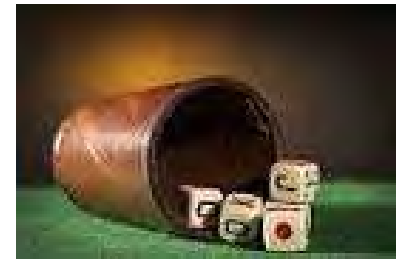
Défaut d'incorporation de la confluence veineuse pulmonaire à l'OG: cœur triatrial



Syndromes d'hétérotaxie,
isomérismes

Hétérotaxies : la gauche et la droite sont mélangées

- ❑ Définition : ni situs solitus ni situs inversus
- ❑ Distribution aléatoire (« méli-mélo ») des organes intra-thoraciques et intra-abdominaux
- ❑ Classiquement : « isomérisme gauche » et « isomérisme droit » mais....
- ❑ Définition :
 - ❑ Symétrie anormale de certains viscères ou vx normalement asymétriques (bronches)
 - ❑ et/ou situs discordants de divers organes et/ou segments cardiaques



Hétérotaxie : diagnostic

- ❑ L'hétérotaxie ne concerne pas que le cœur
- ❑ Il y a des hétérotaxies sans anomalie cardiaque ou vasculaire

❑ Diagnostic : critères de Lin

Lin AE et al. Am J Med Genet Part A. 2014

At least 3 of the 8 following features	
1	Characteristic congenital heart defects - Pulmonary venous anomalies - Atrial anomalies - Atrioventricular septal defect - Ventricular anomalies - Ventriculo-arterial malposition anomalies - Ventricular outflow tract anomalies
2	Biliary atresia
3	Abdominal situs abnormality
4	Spleen abnormality
5	Isomerism of bronchi
6	Isomerism of the lungs
7	Similar morphology of the atrial appendages
8	Two of the following: - Systemic venous anomalies - Intestinal malrotation - Absent gallbladder

La gauche et la droite sont mélangées

Syndrome d'hétérotaxie

- ❑ Les syndromes d'hétérotaxie ne sont pas juste des anomalies du côté droit (right-sidedness) ou du côté gauche (left-sidedness)
- ❑ Souvent mélange chez un même patient des deux types d'anomalies
- ❑ Hétérotaxie = anomalies du situs viscéro-atrial : importance des malformations associées
 - ❑ Malrotation intestinale (70%)
 - ❑ Désordres immunitaires
 - ❑ Problèmes broncho-pulmonaires (dysfonction ciliaire)
 - ❑ Anomalies génito-urinaires
- ❑ Taux de récurrence = 79%

Hétérotaxie = isomérisme ?

- ☐ Ce n'est pas si simple
- ☐ La plupart des patients ont un mélange des deux variantes
- ☐ Même la rate n'est pas un critère absolu
- ☐ « Isomérisme droit » = plus mauvais pronostic (classiquement cardiopathies plus graves)
- ☐ Seule vraie différence entre les 2 = troubles du rythme et de conduction (BAV, bradycardies) : « isomérisme gauche », facteur important de mortalité fœtale et postnatale
- ☐ « Isomérisme gauche » : atrésie des voies biliaires (10%)

Syndrome d'hétérotaxie

Diagnostic

- ☐ Diagnostic: pas si difficile ?
- ☐ Epicard : diagnostic anténatal 89%
- ☐ S'aider de l'analyse segmentaire +++
- ☐ Muscles pectinés : invisibles
- ☐ Forme des auricules : variable
- ☐ S'en tenir à la définition de l'hétérotaxie
- ☐ Et décrire avec la plus grande précision tous les segments cardiaques, les connexions, les retours veineux
- ☐ Syndrome d'hétérotaxie... et décliner toutes les malformations, des bronches à l'abdomen puis au coeur

*Khoshnood et al.
Heart 2012*

Applegate KE et al. Radiographics 1999

Conclusions pratiques



- Suspicion d'hétérotaxie
- Associations particulières :
 - VDDI et CAV
 - Ventricule à double entrée et valve AV unique
- Anomalies des retours veineux
 - Retour azygos
 - RVPA total dans l'OD, ou RVPA ipsilatéral
- Confirmation du diagnostic : anomalies du situs bronchique et/ou abdominal



Ventricules uniques

Qu'est-ce qu'un « ventricule unique »?

Deux définitions possibles:

- ☐ Anatomique
 - ☐ Un seul ventricule reçoit le sang des deux oreillettes
 - ☐ Connexion AV de type univentriculaire
- ☐ Physiologique ou fonctionnelle, et chirurgicale : tous les cœurs ne pouvant pas être réparés sur deux ventricules

« Ventricule unique »: Définition anatomique

- ❑ « Ventricule unique » = **Ventricule à double entrée**
 - *Les deux jonctions AV sont connectées à un seul ventricule*
 - *Connexion AV de type univentriculaire*
- ❑ Unique, vraiment ?
- ❑ Ventricule accessoire
 - N'a pas d'inlet (ne reçoit pas de valve AV)
 - Essentiellement outlet
 - Apex absent
- ❑ Valves auriculoventriculaires
 - Toutes 2 perméables
 - 1 seule perméable, atrésie de l'autre
 - ou 1 VAV commune

« Ventricule unique »: Définition physiologique

❑ *Tous les cœurs non réparables sur 2 ventricules*

❑ 2 grandes catégories

➤ Connexion AV de type **univentriculaire**

- Ventricule à double entrée
 - Gauche, droit, indéterminé
- Absence d'une connexion AV
 - Atrésie tricuspide, atrésie mitrale

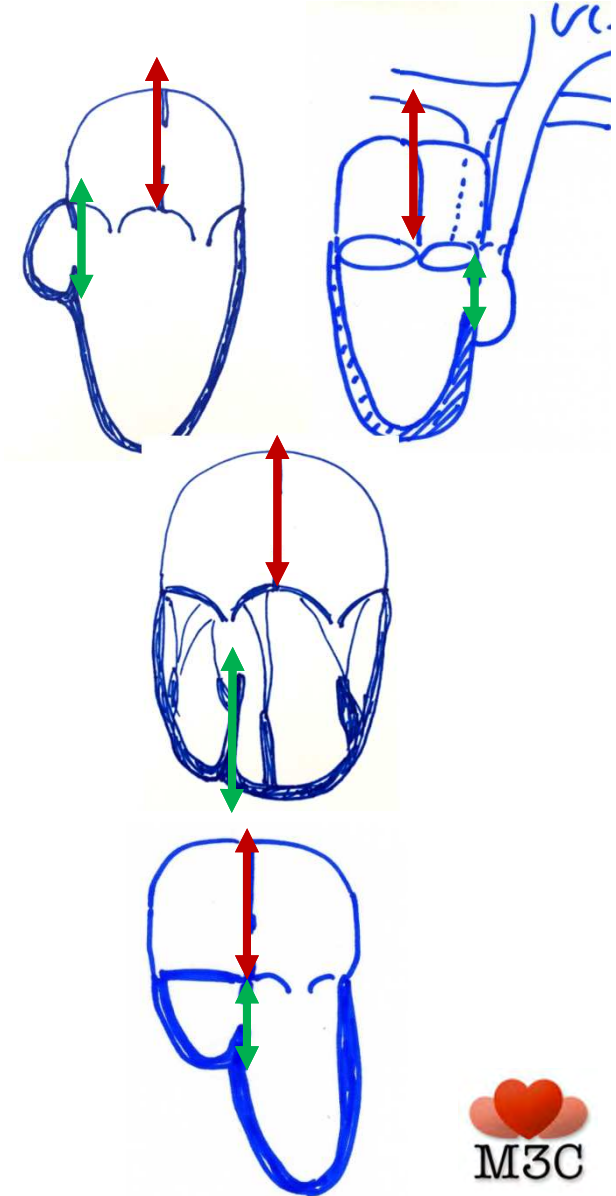
➤ Connexion AV de type **biventriculaire**

- CIV extrêmement larges
- Hypoplasies du cœur gauche
 - HLHS, coarctations, certains VDDI avec CIV non committed ou atrésie mitrale
- Hypoplasies du cœur droit
 - APSI, hypoplasie congénitale du VD
- CAV déséquilibré
- Straddling avec hypoplasie sévère d'un des ventricules

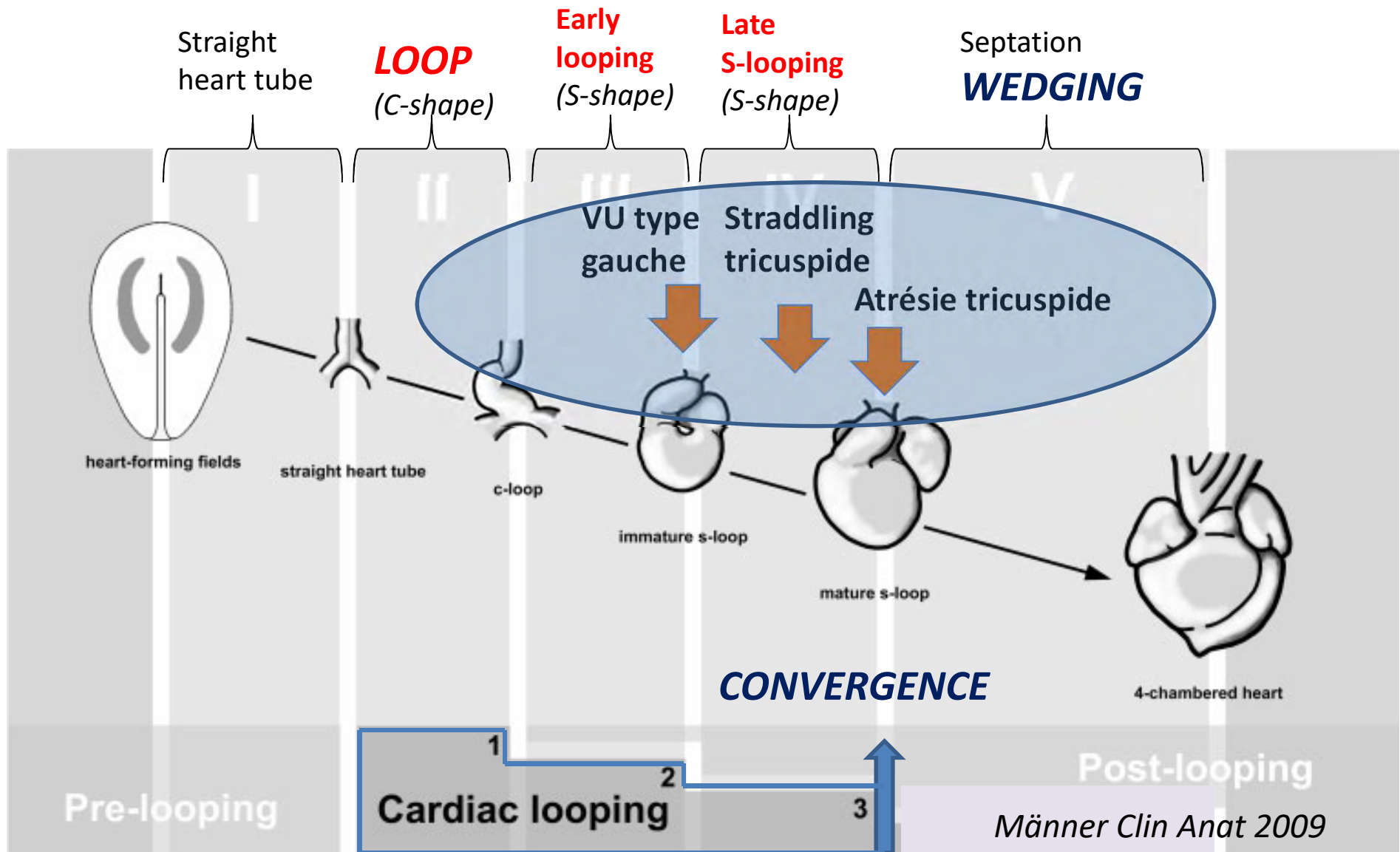
« Ventricule unique »

Interruption du processus normal de développement

- ❑ Les deux oreillettes restent connectées au ventricule gauche: ventricule gauche à double entrée
- ❑ (*Straddling tricuspid*)
- ❑ Absence d'établissement de la connexion AV droite : atrésie tricuspid



Ventricules fonctionnellement uniques



Connexion AV de type univentriculaire

Caractéristiques
anatomiques : similitudes...
et différences

Connexion AV de type univentriculaire:
Similitudes... et différences

La connexion auriculo-ventriculaire

- ❑ Ventricule **gauche** à double entrée
 - Deux valves perméables, morphologie souvent similaire
 - Atrésie d'une des valves AV (souvent imperforée, située au-dessus du ventricule principal)
 - Valve commune : CAV (hétérotaxie)

- ❑ Ventricule **droit** à double entrée
 - Deux valves perméables
 - Ou valve commune : CAV (hétérotaxies)



Connexion AV de type univentriculaire : Similitudes... et différences

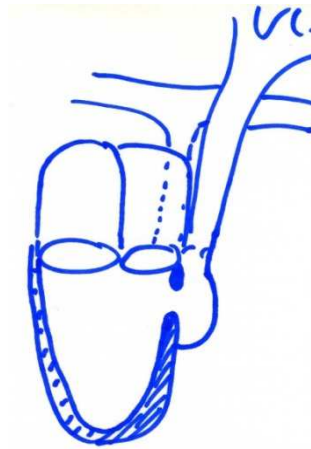
La cavité accessoire

- ❑ De morphologie droite (ventricule gauche à double entrée) :
 - *Toujours présente*
 - Toujours antérosupérieure
 - Trabéculations... mais surtout arc de cercle musculaire
- ❑ De morphologie gauche (ventricule droit à double entrée) :
 - *Souvent absente*
 - Toujours postéroinférieure
 - Trabéculations... mais surtout surface septale lisse



Connexion AV de type univentriculaire: Similitudes... et différences Alignement des septa IA et IV

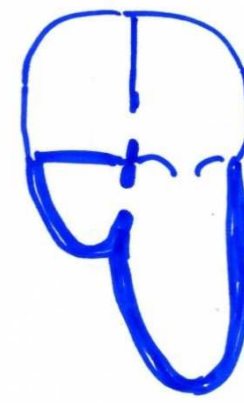
❑ VG à double entrée / atrésie tricuspide



DILV {S,L,L}



DILV {S,D,D ou S}



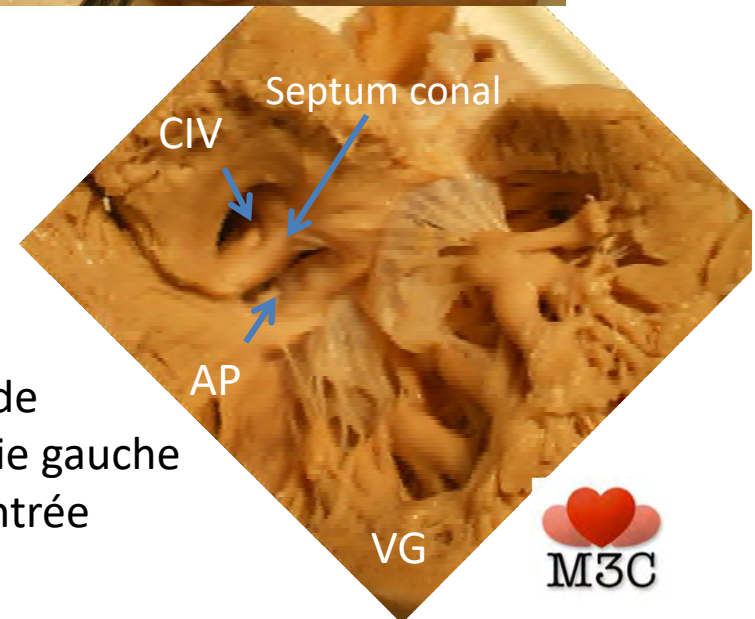
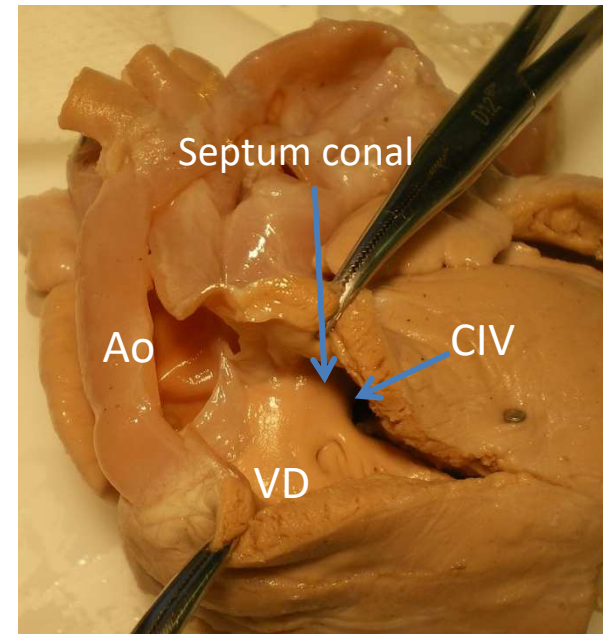
Atrésie tricuspide

❑ VD à double entrée et atrésie mitrale

- Le septum IV va jusqu'à la croix du cœur
- Alignement des septa

Connexion AV de type univentriculaire : Similitudes... et différences La CIV

- ❑ Musculaire trabéculée
- ❑ «foramen bulbo-ventriculaire»
- ❑ Entre le septum conal en haut, et le septum musculaire en bas
- ❑ Bords entièrement musculaires : tendance à la restriction +++



Ventricule de
morphologie gauche
à double entrée

Connexion AV de type univentriculaire :
Similitudes... et différences

La connexion ventriculo-artérielle

❑ Ventricule **gauche** à double entrée

- Les vaisseaux sont le plus souvent transposés (collection M3C : 88%)
 - L- transposition {S,L,L} (double discordance : VD antérosupérieur et gauche)
 - D- transposition {S,D,D} : chambre accessoire antéroD
- Vaisseaux normoposés {S,D,S} = cœur de Holmes
- Rarement : double issue

❑ Atrésie tricuspide

- Les vaisseaux sont le plus souvent normoposés {S,D,S} (collection M3C : 80%)
- Ou transposés {S,D,D}

Connexion AV de type univentriculaire :
Similitudes... et différences

La connexion ventriculo-artérielle

- ❑ Ventricule **droit** à double entrée
 - Presque toujours : ventricule droit à double issue (DIDORV)
- ❑ Ventricule à double entrée de type **indéterminé**
 - Presque toujours : connexion ventriculo-artérielle à double issue
 - Très probablement : ventricule droit
- ❑ Atrésie mitrale
 - Les vaisseaux sont presque toujours normoposés {S,D,S}

Connexion AV de type univentriculaire :
Similitudes... et différences

Obstacles des voies d'éjection

- ❑ Ventricule **gauche** à double entrée et atrésie tricuspide
 - CIV restrictive : sténose sous-aortique si vx transposés, sous-pulmonaire si vx normoposés
 - Sténose sous pulmonaire fréquente

- ❑ Ventricule **droit** à double entrée
 - Sténose sous-aortique (bande pariétale et septum conal)

Connexion AV de type univentriculaire :
Similitudes... et différences
Les voies de conduction

Leur localisation dépend:

- ☐ De la morphologie du ventricule principal
- ☐ De l'alignement des septa interauriculaire et interventriculaire
- ☐ De la loop
- ☐ Et des relations entre oreillettes et ventricules (concordantes ou discordantes)

Connexion AV de type univentriculaire : Syndromes d'hétérotaxie

- ❑ Fréquente
- ❑ Dans tous les types d'hétérotaxie
 - Le plus souvent « isomérisme droit »
 - Mais aussi dans l' « isomérisme gauche »
- ❑ Tous les types de VU
 - Le plus souvent DIRV,
 - Le plus souvent jonction AV commune (CAV)
 - Mais proportion significative d'Htx dans les DILV
- ❑ Voies d'éjection
 - « Isomérisme droit » : sténose sous pulmonaire
 - « Isomérisme gauche » : sténose sous aortique
- ❑ Retours veineux pulmonaires
 - « Isomérisme droit » :
 - 50% RVPA dans une veine systémique
 - 50% connexion à l'oreillette par une veine commune