

# Les maladies de l'aorte thoracique

Les pathologies cardio-vasculaires sont la première cause de décès dans la majorité des pays développés. Les maladies aortiques contribuent de façon significative au haut taux de décès observé dans les maladies cardio-vasculaires. Heureusement, les progrès observés récemment dans les techniques d'imagerie médicale nous permettent des diagnostics plus précoces et plus précis qui ont influencé la prise en charge de ces patients ces dernières années. Ainsi, le processus diagnostique de ces pathologies se base sur l'évaluation clinique des patients mais également sur l'utilisation de différentes techniques d'imagerie médicale.

Tous les mécanismes qui peuvent affecter la résistance de la paroi aortique, et en particulier de la média, mènent à une augmentation du stress dans la paroi du vaisseau qui peut induire l'apparition de dilatations aortiques et d'anévrismes mais également de dissections aortiques ou de ruptures. Il existe deux grandes familles de pathologies pouvant mener à un affaiblissement des résistances de la paroi aortique. L'une comporte les pathologies acquises durant la vie et l'autre les pathologies héréditaires.

## PATHOLOGIES ACQUISES

Parmi les pathologies acquises, l'athérosclérose est la principale origine de développement des anévrismes aortiques. Bien qu'atteignant initialement l'intima par des dépôts de graisse d'acides gras extracellulaires menant à une fibrose et au développement de calcifications, elle peut mener secondairement à un affaiblissement de la média.

L'intégrité de l'intima peut être compromise par une matrice extracellulaire dégradée par les histiocytes. Ces phénomènes dégénératifs peuvent affecter les tissus fibreux. Les changements induits comportent une réduction de la matrice cellulaire de cette tunique avec hyalinisation par des fibres de collagène. L'ensemble de ces mécanismes peut mener à une rupture des plaques intimes, en particulier sur les berges de celles-ci.

L'épaississement de l'intima augmente la distance entre la couche cellulaire endothéliale et la média compromettant l'apport en nutriments et en oxygène de cette dernière. De plus, les apports à la média peuvent être affectés également par une atteinte fibreuse de l'adventice affectant les vasa vasorum. « L'asphyxie » de la média qui en résulte occasionne des plages de nécrose qui sont responsables d'un amincissement de cette tunique. Les premières cellules affectées par cette asphyxie sont les cellules musculaires lisses. Ensuite, les structures composées d'élastine de la média ont tendance à se transformer en fibrose, rendant le vaisseau plus rigide et plus sensible aux mécanismes de shear stress. L'ensemble de ces mécanismes peut mener à la formation d'anévrismes (en particulier on peut penser aux anévrismes aortiques infra-rénaux) et dans une certaine mesure à la survenue de dissections.

Il a été observé que lors de la formation d'un anévrisme une athéromatose sévère entrecoupe plus de 70 % de la surface de celui-ci chez 90 % des patients. Le développement de ces anévrismes comporte un risque de rupture d'autant plus grand qu'ils entrecouperont l'aorte ascendante (65 % de risque de rupture) comparés à l'aorte abdominale (32 % de risque de rupture). Il a été observé qu'une rupture aortique était présente dans 1 % des cas de mort subite d'étiologie initialement indéterminée. Chez ces patients, une dissection aortique est présente dans 62 %, un anévrisme sur athérosclérose dans 36 % et un faux anévrisme dans 2 %.

Le principal risque de formation d'anévrismes secondaires à une athérosclérose est la présence d'une hypertension artérielle systémique trouvée dans 85 % des patients présentant une rupture d'anévrisme comparés à 52 % chez les patients ne présentant pas de rupture. Le développement d'un anévrisme est également lié aux autres facteurs de développement de l'athérosclérose et en particulier le tabagisme et l'hypercholestérolémie.

Il a été estimé que 15 à 20 % des décès secondaires à un accident de roulage survenu à haute vitesse est à mettre en relation avec une rupture traumatique de l'aorte. La grande majorité de celle-ci (95 %) survient à l'isthme aortique représentant le site où est généré le plus grand stress au niveau de la paroi aortique suite à la survenue d'un tel accident. Seuls 5 % des ruptures traumatiques concernent l'aorte ascendante. La rupture peut se limiter à l'intima mais peut inclure l'entièreté des tuniques de l'aorte. L'apparition d'une telle rupture s'accompagne généralement du développement d'un anévrisme chronique tendant à devenir symptomatique ou à rompre endéans les 5 ans. Durant la phase aiguë, la rupture aortique est généralement liée au développement d'un pseudo-anévrisme par lâchage complet de l'entièreté des tuniques de l'aorte. L'autre origine des ruptures aortiques est liée à la survenue d'une plaie pénétrante thoracique. Cependant, celle-ci s'accompagne régulièrement de contusions myocardiques.

La survenue d'un anévrisme ou d'une rupture aortique peut être associée à une réanimation cardio-respiratoire ou à une chirurgie cardiaque. La chirurgie valvulaire aortique s'accompagne de la survenue secondaire de dissection aortique dans un certain nombre de cas. Chez ces patients, l'intervalle entre le geste de remplacement valvulaire et l'apparition de la dissection varie grandement. Le mécanisme serait lié à la présence d'une sténose valvulaire aortique générant une lésion de jet sur la paroi aortique en aval de celle-ci. Il n'est pas rare que dans de telles circonstances le développement d'un anévrisme fusiforme soit observé. Il y va de même pour les pathologies de l'aorte liées à la présence d'une maladie valvulaire aortique combinant une sténose et une insuffisance.

Les pathologies inflammatoires peuvent détruire spécifiquement la média de l'aorte. Celle-ci s'en retrouve secondairement fragilisée. Il peut s'agir d'infections suppuratives bactériennes ou fongiques de type aortites mais ce mécanisme est rare. Dans pareils cas, la destruction locale de la paroi aortique peut être responsable du développement d'un anévrisme ou d'un pseudo-anévrisme pouvant mener à une rupture. Les pathologies auto-immunes plus fréquemment observées peuvent affecter la vascularisation de la média par atteinte sélective des vasa vasorum. Parmi les vasculites atteignant de préférence les artères de gros et moyen calibre, on retiendra :

1. La maladie de Takayasu,
2. L'artérite à cellules géantes comprenant :
  - l'artérite temporale
  - l'artérite à cellules géantes disséminées
  - les artérites primaires du système nerveux central
3. La maladie de Behçet,
4. L'aortite liée à la maladie rhumatoïde,
5. L'anévrisme de l'aorte abdominale inflammatoire idiopathique,
6. La maladie de Ormond qui associe une fibrose rétro-péritonéale à une aortite.

Les atteintes de la paroi aortique par des phénomènes toxiques liés à l'administration de substances précises dans différents modèles animaux ont été observées. Chez l'homme, des drogues telles que la cocaïne et les amphétamines sont liées à l'apparition de formation d'anévrisme et de dissection aortique.

## PATHOLOGIES AORTIQUES HEREDITAIRES

Il existe trois grandes pathologies transmises de façon héréditaire pouvant atteindre la paroi aortique :

1. Le syndrome de Marfan
2. Le syndrome de Ehler-Danlos
3. Les maladies annulo-ectasiques et dissections aortiques familiales

### 1. Le syndrome de Marfan

Il s'agit d'une pathologie autosomique dominante affectant les tissus conjonctifs. Cependant dans 25 % des cas, la pathologie apparaît de façon sporadique. Son incidence est de 1 pour 5000 et son atteinte est multisystémique. On pensera en particulier aux atteintes du système ostéo-articulaire, ophtalmologique, cardio-vasculaire, pulmonaire et dermatologique. Le diagnostic du syndrome de Marfan comporte des critères génétiques, cardiologiques, ophtalmologiques et orthopédiques.

En cas d'absence d'histoire familiale, il faut, pour être reconnu atteint d'un syndrome de Marfan, que l'une des quatre situations suivantes soit présente :

- présenter une ectopie du cristallin associée à soit une dilatation de l'aorte d'un facteur II face à la normalité ou une dissection aortique,
- présenter une mutation connue dans le gène de la fibrilline associée soit à une dilatation de l'aorte d'un facteur II ou une dissection aortique,
- présenter au minimum 7 points d'atteinte systémique associés soit à une dilatation de l'aorte d'un facteur II face à la normalité ou à une dissection aortique,
- présenter une ectopie du cristallin sans dilatation ou dissection aortique mais en présence d'une mutation sur le gène de la fibrilline associée précédemment à une maladie aortique.

En présence d'une histoire familiale :

- avoir une ectopie du cristallin et un membre de la famille atteint,
- avoir un nombre de points d'atteinte systémique supérieur à 7 et un membre de la famille atteint,
- avoir une aorte dilatée d'un facteur II face à la normalité ou une dissection aortique et un membre de la famille atteint.

Les points d'atteintes systémiques concernent des symptômes non spécifiques du syndrome de Marfan. A chacune de ces atteintes est associé un nombre de points spécifique. Ainsi dans les différents systèmes, on retrouve :

Systeme	Atteinte	Points attribués	
Cardio-vasculaire	Prolapsus mitral	1	
Oculaire	Myopie supérieure à trois dioptries	1	
Squelettique	Signe du pouce et du poignet	3	
	Signe du pouce ou signe du poignet	1	
	Pectus carinatus	2	
	Pectus excavatus ou asymétrie de la cage thoracique	1	
	Déviations de l'arrière du pied	2	
	Pied plat	1	
	Protrusion acétabulaire	1	
	Scoliose ou cyphose thoracique	1	
	Extension du coude limitée	1	
	Si au minimum 3 signes du faciès	1	
	Ratio segment supérieur du corps sur segment inférieur réduit et ratio longueur bras-taille augmenté et pas de scoliose	2	
	Dermatologique	Vergetures	1
	Nerveux	Ectasie du râle	2

Parmi les signes du faciès on retiendra la présence d'une dolichocéphalie, d'une énoptalmie, une hypoplasie du maxillaire, une rétrognathie et un down slanting palpebral fissure.

Initialement, une atteinte des matrices de collagène et d'élastine était évoquée comme responsable de cette pathologie. Cependant tant les études protéiques que génétiques n'ont jamais révélé d'anomalie au niveau de ces structures. Sakai a identifié une nouvelle protéine des matrices extracellulaires nommée fibrilline. Des amas de ces protéines s'observent de façon isolée ou en relation étroite avec les fibres d'élastine. Près de 100 différentes mutations ont déjà été identifiées sur le gène de la fibrilline 1 de patients atteints du syndrome de Marfan. Ces mutations sont trouvées dans les formes complètes ou incomplètes du syndrome mais également dans d'autres pathologies apparentées qui se regroupent dès lors dans les pathologies intitulées fibrinillopathies de type 1. La variabilité de la présentation clinique du syndrome de Marfan n'est expliquée que partiellement par le nombre considérable de mutations pouvant atteindre le gène de la fibrilline 1. Ainsi a été identifié un second gène : le MFS2 pour syndrome de Marfan de type 2. Ainsi il a été observé que 7 à 16 % des syndromes de Marfan présentent un métabolisme de la fibrilline parfaitement normal.

## **2. Le syndrome de Ehler-Danlos**

Il comporte également un groupe hétérogène d'atteintes héréditaires du tissu conjonctif caractérisé par une hyperlaxité articulaire, une hyperextensibilité cutanée et une fragilité particulière des tissus. Onze types de syndrome de Ehler-Danlos ont été identifiés. On estime son incidence proche de 1 pour 5000 naissances sans prédisposition raciale, ni ethnique. Les atteintes aortiques concernent essentiellement les Ehler-Danlos de type 4 à transmission autosomiale dominante. Ces pathologies sont caractérisées par une atteinte du collagène de type 3 par atteinte de la structure de la chaîne pro-alpha 1.

## **3. Les maladies annulo-ectasiques et dissections aortiques familiales**

Elles représentent un groupe hétérogène de pathologies. Chez ces patients, il n'existe pas d'anomalie du collagène de type 1, ni de type 3 ou de la fibrilline.