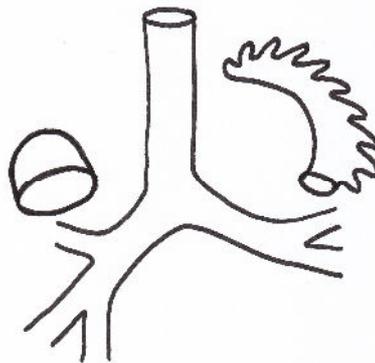


Anomalies de situs et de concordance

Un des concepts les plus énigmatiques de l'embryologie est la latéralisation durant l'organogénèse de certaines structures. On sait que cette latéralisation peut être affectée par un dysfonctionnement des micro-tubules encore appelé dyskinésie ciliaire primitive. Dans cette pathologie, on observe un dysfonctionnement des cils vibratiles assurant la migration du mucus à l'intérieur des poumons entre autres. Cette dysfonction peut être à l'origine d'un syndrome de Kartagener caractérisé par la triade suivante : situs inversus, sinusite chronique et bronchiectasie. Effectivement, les cils responsables de l'élimination du mucus à l'intérieur des poumons dysfonctionnant, on observe chez ces patients une sensibilité accrue aux infections pulmonaires. Ces personnes sont également souvent stériles, sachant que les flagelles des spermatozoïdes sont des longs cils en soi. Des recherches génétiques ont montré qu'il existait certaines mutations à l'origine de ce trouble, en particulier sur le gène DNAH5 anciennement appelé CILD3 qui est responsable de la dyskinésie ciliaire primitive présente chez 50 % des cas de patients souffrant d'un situs inversus. Ces gènes codent pour la dynéine axonémale qui joue un rôle essentiel dans la structure des cils et flagelles. Des mutations occasionnent une pénurie en dynéine ou un mauvais fonctionnement de celle-ci rendant les cils peu ou non efficaces. Les conséquences de cette dysfonction ciliaire au niveau des voies respiratoires peuvent être à l'origine d'un syndrome de Kartagener nous l'avons vu. Mais elles peuvent également interférer avec le développement embryonnaire rendant la latéralisation et pouvant mener jusqu'à des hétérotaxies.

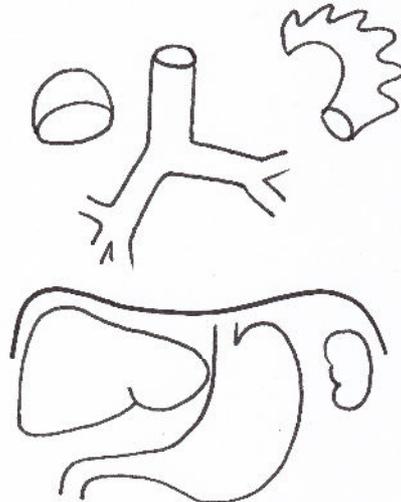
La disposition normale des organes est appelée situs solitus. Au niveau thoracique, elle est définie par la position des oreillettes : l'oreillette droite étant localisée à droite et l'oreillette gauche étant localisée à gauche. Dans la situation de situs inversus, l'oreillette droite est à gauche et l'oreillette gauche est à droite. Mais qu'est-ce qu'une oreillette droite et qu'est-ce qu'une oreillette gauche ?

Les oreillettes se distinguent essentiellement par leur auricule : l'auricule droit présente une large base d'implantation et a la forme d'un bonnet avec une crête lisse. L'auricule gauche présente une base d'implantation étroite avec une forme uncinée et une crête crénelée.



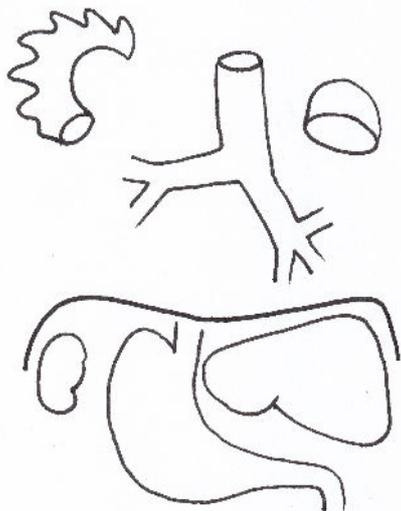
Caractéristiques de latéralité des oreillettes, bronches souches et poumons

Au niveau du thorax, les oreillettes ne sont pas les seuls organes latéralisés. Il en va de même des poumons. Aussi, le poumon droit montre-t-il une bronche souche verticalisée donnant naissance à trois lobes. Le poumon gauche quant à lui présente une bronche souche horizontalisée donnant naissance à deux lobes.



Situs solitus

Le situs inversus est parfois appelé oppositus ou transversus. Dans une telle situation, les organes sont disposés en miroir en comparaison à la disposition normale qui est appelée situs solitus. Dans certains cas plus rares, il est difficile de déterminer la disposition des organes. Ces situations sont connues sous le nom de situs ambiguus ou d'hétérotaxie. Le situs dans ces cas ne peut dès lors être déterminé.

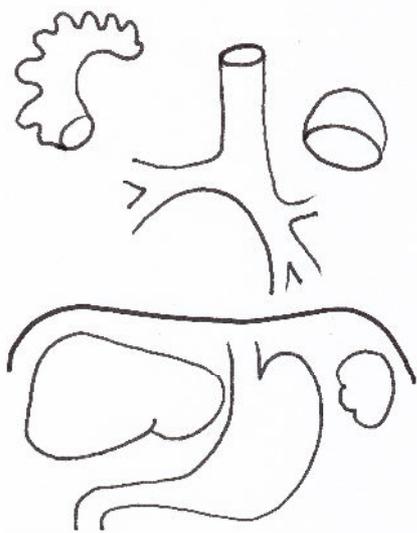


Situs inversus totalis

Dans la situation de situs inversus, les organes des cavités thoracique et abdominale sont généralement simplement transposés par rapport au plan sagittal. Mais attention, il ne faut pas confondre lévo- ou dextrocardie avec situs solitus ou inversus. La présence d'une dextrocardie signe simplement le fait que la pointe du cœur se situe à droite. Il en va de même pour une lévocardie où la pointe du cœur se situe à gauche.

On peut également rencontrer des situations de mésocardie où l'on ne peut déterminer si la pointe du cœur est dirigée vers la droite ou la gauche. Dans un situs inversus avec dextrocardie, on dit que le situs est inversus totalis. Si par contre dans une situation de situs inversus on observe une lévocardie, il s'agit d'un situs inversus incompletus. Cette situation est beaucoup plus rare. La situation de situs inversus incompletus ou de situs solitus avec dextrocardie est associée avec un taux beaucoup plus élevé de malformations congénitales.

Les anomalies de situs peuvent concerner de façon indépendante les cavités thoracique et abdominale. Lorsque les deux sont touchées, on parle de situs inversus totalis. Lorsque seule la cavité thoracique est atteinte, de situs inversus thoracalis. Enfin, lorsque seule la cavité abdominale est atteinte, de situs inversus abdominalis.



Situs inversus thoracalis

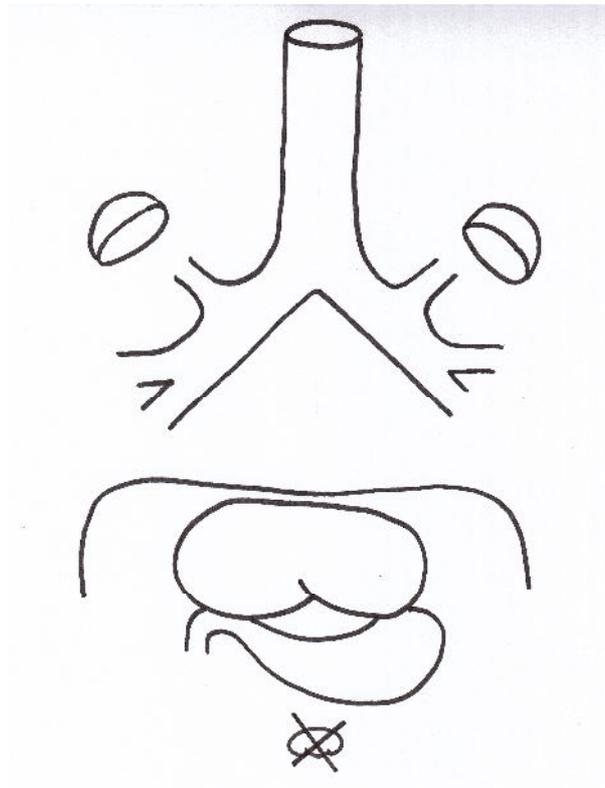


Situs inversus abdominalis

En général, le situs inversus est une affection considérée comme génétique autosomique récessive. Mais il a été décrit des cas où elle était liée au chromosome X ou même rencontrée chez des jumeaux dits identiques générant ce que l'on peut appeler des jumeaux en miroir. En l'absence de malformation congénitale, cette observation ne s'accompagne d'aucune condition pathologique et ne cause dès lors aucune complication chez les sujets atteints. Il existe une prévalence de 5 à 10 % de cardiopathies congénitales chez les individus porteurs d'un situs inversus totalis. Ce taux monte à 95 % chez les individus souffrant d'un situs inversus incompletus.

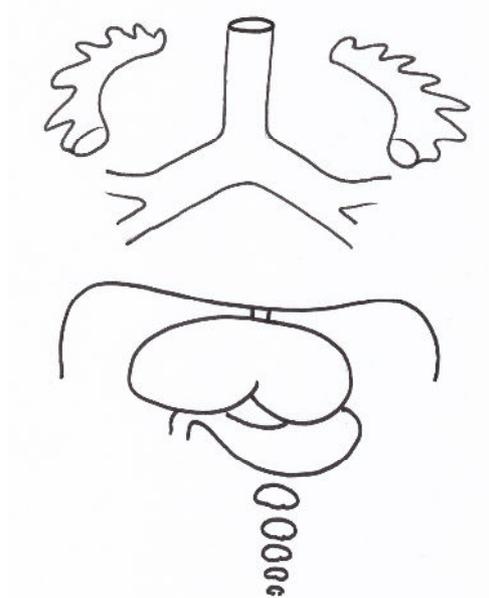
L'isomérisme est une anomalie de cette latéralisation également. A la différence des anomalies de situs menant à une latéralisation ordinaire ou inversée, les isomérismes s'accompagnent d'une anatomie atypique avec symétrisation des organes censés être latéralisés voire même duplication dans certaines circonstances. L'isomérisme droit est le plus fréquemment observé. Dans cette situation, l'on observe deux oreillettes droites ainsi que des poumons droits chez ces patients. Cette situation est fréquemment associée à des anomalies cardiaques généralement de type transposition des gros vaisseaux, tétralogie de Fallot ou canal atrio-ventriculaire. Une asplénie y est associée

dans 80 % des cas exposant ces patients aux infections à pneumocoque et méningocoque. Il faudra y être sensibilisé en vue de pouvoir vacciner ces patients.



Isomérisme droit

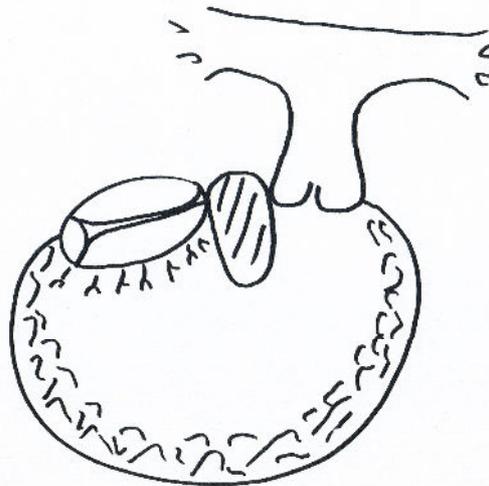
L'isomérisme gauche quant à lui se caractérise par deux oreillettes gauches et deux poumons gauches. Les anomalies cardiaques observées sont généralement d'une gravité moindre. Chez ces patients, il faut rechercher des malformations associées et en particulier la présence d'une polysplénie se caractérisant par la présence de rates multiples.



Isomérisme gauche

Au niveau des structures cardiaques, les oreillettes ne sont bien entendu pas les seules à être latéralisées. Il en va de même pour les ventricules. Aussi, le ventricule droit et le ventricule gauche présentent-ils des caractéristiques anatomiques fondamentalement différentes. Le ventricule droit présente les cinq caractéristiques suivantes :

1. La valve atrio-ventriculaire est de type tricuspide
2. Il n'y a pas de muscle papillaire à cette valve tricuspide
3. Le muscle dans la cavité ventriculaire se montre trabéculé
4. Il existe une crête supra-ventriculaire séparant la valve tricuspide de l'émergence de l'artère pulmonaire
5. Il existe une bande modératrice qui consiste en une bande musculaire reliant le septum interventriculaire à la paroi libre du ventricule droit



Caractéristiques morphologiques du ventricule droit

En outre, le ventricule droit est connecté à l'artère pulmonaire qui se caractérise par sa bifurcation en deux artères pulmonaires distinctes.

Le ventricule gauche quant à lui se caractérise par les quatre caractéristiques suivantes :

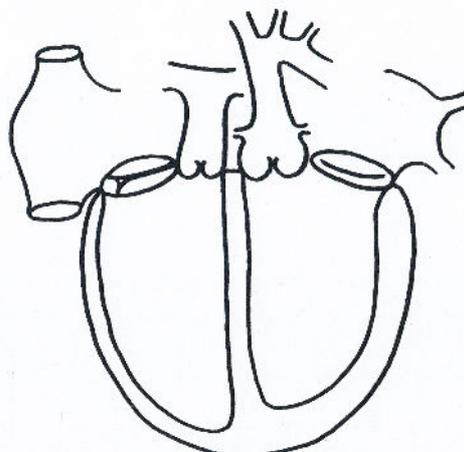
1. Sa valve atrio-ventriculaire est de type mitral
2. Il existe deux muscles papillaires soutenant cette valve mitrale
3. La paroi dans sa cavité a un caractère lisse
4. Il existe une continuité mitro-aortique, à savoir que les valves mitrale et aortique sont contiguës



Caractéristiques morphologiques du ventricule gauche

Par ailleurs, le ventricule gauche est connecté à l'aorte qui est caractérisée par l'émergence de ses deux premières collatérales que sont les artères coronaires et par la présence d'une gerbe du cou consistant en un tronc brachio-céphalique, en une carotide gauche et en une sous-clavière gauche.

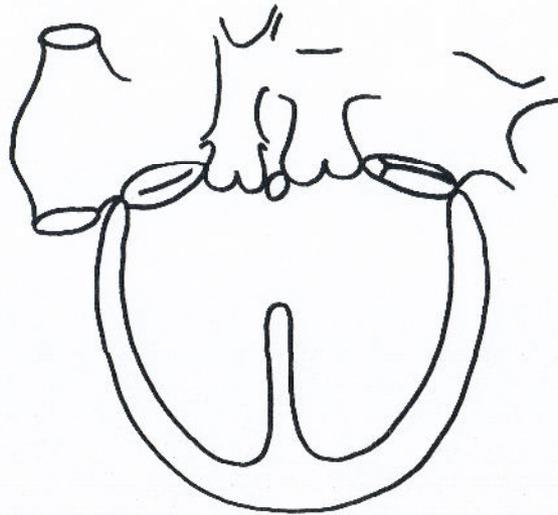
La situation de concordance atrio-ventriculaire et ventriculo-artérielle est la situation dite normale. La circulation sanguine est dite physiologique car le sang veineux systémique revient au cœur pour être ensuite injecté dans la circulation pulmonaire. Des poumons il revient saturé vers le cœur pour être injecté vers la circulation systémique. Cette circulation est également anatomique. Les veines caves se déversent dans l'oreillette droite qui est en communication avec le ventricule droit. Le ventricule droit éjecte le sang vers les artères pulmonaires. Des poumons le sang saturé revient des veines pulmonaires vers l'oreillette gauche qui est en communication avec le ventricule gauche qui éjecte le sang vers l'aorte.



Concordances atrio-ventriculaire et ventriculo-artérielle

Discordance atrio-ventriculaire

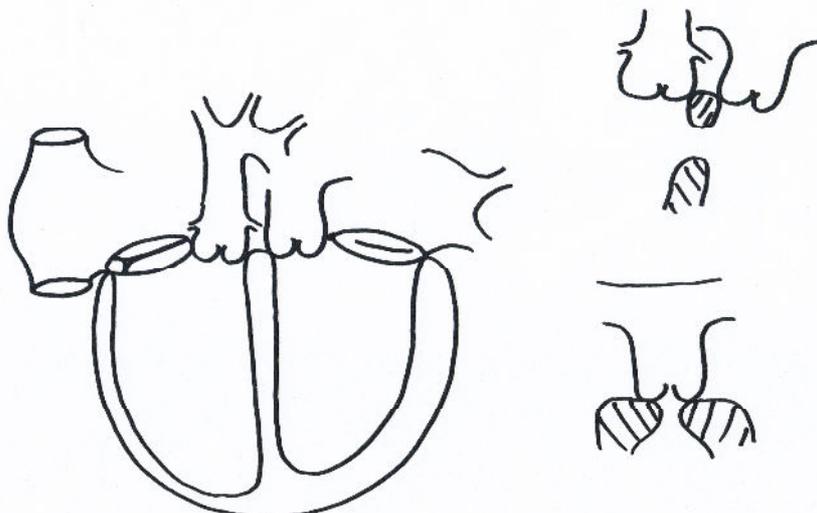
Dans des cas particuliers, l'oreillette droite est en communication avec le ventricule gauche à travers la valve mitrale et l'oreillette gauche est en communication avec le ventricule droit à travers la valve tricuspide. Les ventricules sont quant à eux respectivement en communication avec l'aorte pour le ventricule gauche et l'artère pulmonaire pour le ventricule droit. Ce type d'anomalie s'accompagne dès lors d'une circulation en parallèle entre la circulation systémique et la circulation pulmonaire et n'est compatible avec la vie que moyennant une communication entre ces deux circulations.



Discordance atrio-ventriculaire

Discordance ventriculo-artérielle

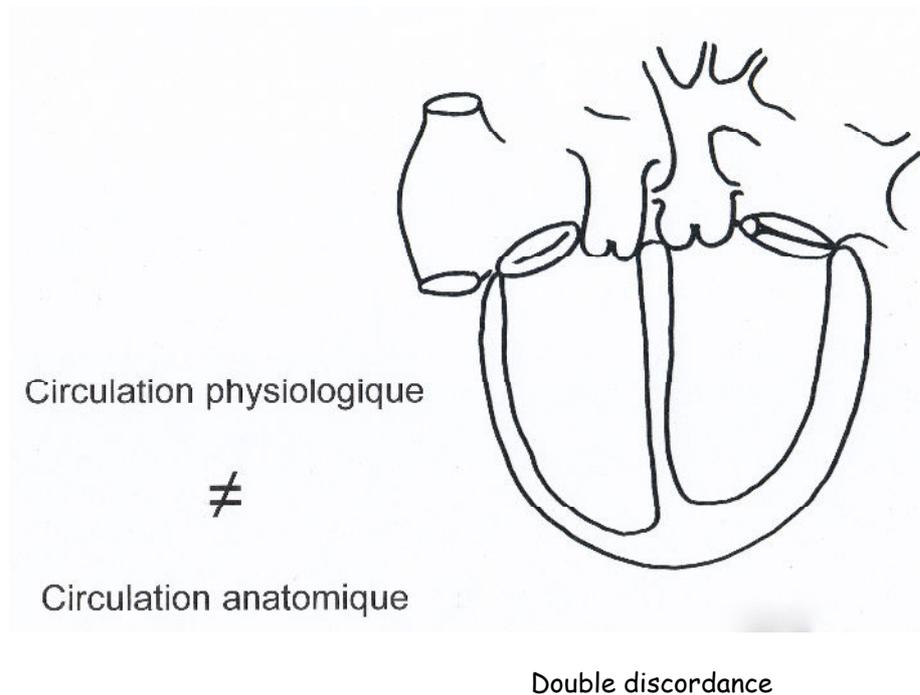
Dans certains cas particuliers, l'aorte émerge du ventricule droit et l'artère pulmonaire du ventricule gauche. Par ailleurs, les connexions atrio-ventriculaires sont de type concordant (l'oreillette droite communique avec le ventricule droit à travers la valve tricuspide et l'oreillette gauche à travers la valve mitrale avec le ventricule gauche). Ce type de malformation est associé de façon fréquente à deux autres anomalies cardiaques : d'une part la présence d'une communication interventriculaire et d'autre part la présence d'une sténose sous-valvulaire pulmonaire à caractère musculaire.



Discordance ventriculo-artérielle

Discordance atrio-ventriculaire et ventriculo-artérielle ou double discordance

Dans de rares cas (on l'estime approximativement à une pour 100 000 naissances), l'oreillette droite est en communication avec le ventricule gauche à travers la valve mitrale et l'oreillette gauche avec le ventricule droit à travers la valve tricuspide. Mais on observe également une anomalie des connexions des gros vaisseaux avec un ventricule droit communiquant avec l'aorte et un ventricule gauche communiquant avec l'artère pulmonaire. Dans cette situation, si la circulation est parfaitement physiologique, elle n'en est pas moins non anatomique. Ce type de situation où le ventricule droit est en position systémique est associé avec un taux non négligeable de défaillance du ventricule sous-aortique (anatomiquement droit) durant la deuxième décennie de la vie. Détectée précocement, cette pathologie fera l'objet d'une intervention consistant à inverser les connexions atrio-ventriculaires tout comme les gros vaisseaux.



Les anglo-saxons parlent de transposition des grands vaisseaux corrigée congénitalement (congenitally corrected transposition of the great arteries).