

L'anomalie d'Ebstein

L'anomalie d'Ebstein est une malformation cardiaque congénitale qui compte parmi les plus rares et qui a été décrite pour la première fois en 1866 par Wilhelm Ebstein, un médecin allemand lors d'une autopsie d'un patient âgé de 19 ans. Ce patient était dyspnéique depuis son enfance, ressentait des palpitations et était dyspnéique. Cette anomalie est très rare si l'on considère que la prévalence des cardiopathies congénitales à 0,8 % des naissances vivantes et l'anomalie d'Ebstein représente moins de 1 % de celles-ci. Cette malformation est donc très rare et il est estimé que de l'ordre de 1 à 2 pour 100 000 naissances sont concernées.

Cette anomalie trouve son origine embryologique dans le mauvais développement de la valve tricuspide.

Elle consiste en un déplacement variable vers la pointe du ventricule droit par rapport à l'anneau de l'insertion de la valve tricuspide et une dysplasie des feuillets valvulaires septal et postérieur. Le feuillet valvulaire antérieur a toujours une insertion annulaire normale, mais il est souvent dysplasique avec des attaches distales anormales entre celui-ci et la paroi du ventricule droit adjacente. Cette anomalie fait qu'une partie du ventricule droit est « atrialisé » et fonctionne comme une oreillette, ce qui a pour conséquence une diminution du volume effectif (fonctionnel) du ventricule droit. Les tableaux cliniques qui accompagnent cette malformation sont très variés en fonction de l'âge où ils surviennent. Les conséquences hémodynamiques de cette anomalie sont variées et sont liées au dysfonctionnement de la valvule tricuspide.

Parmi elles, on compte:

- une insuffisance ventriculaire droite,
- une cyanose due à un shunt auriculaire,
- des troubles du rythme.

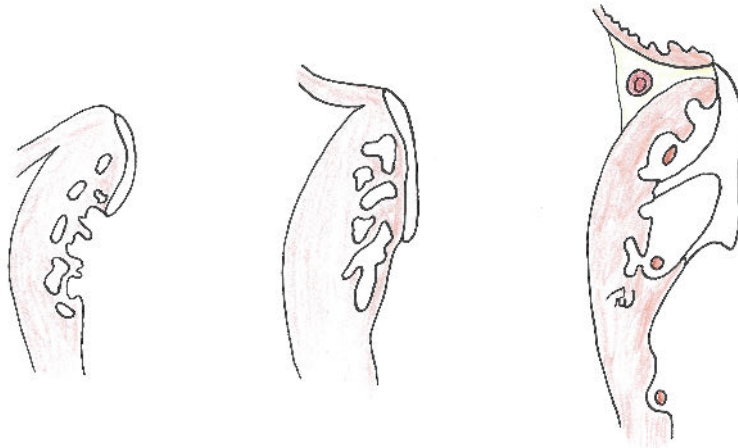
Physiopathologie

La malformation d'Ebstein est donc une anomalie du développement embryologique de la valve tricuspide associant trois atteintes morphologiques :

1. l'adhérence du feuillet septal et postérieur au myocarde sous-jacent et le déplacement vers l'apex de l'annulus fonctionnel responsable d'une « atrialisation » de la portion impliquée du VD,
2. la redondance et la fenestration du feuillet antérieur,
3. la dilatation de la jonction atrio-ventriculaire « vraie ».

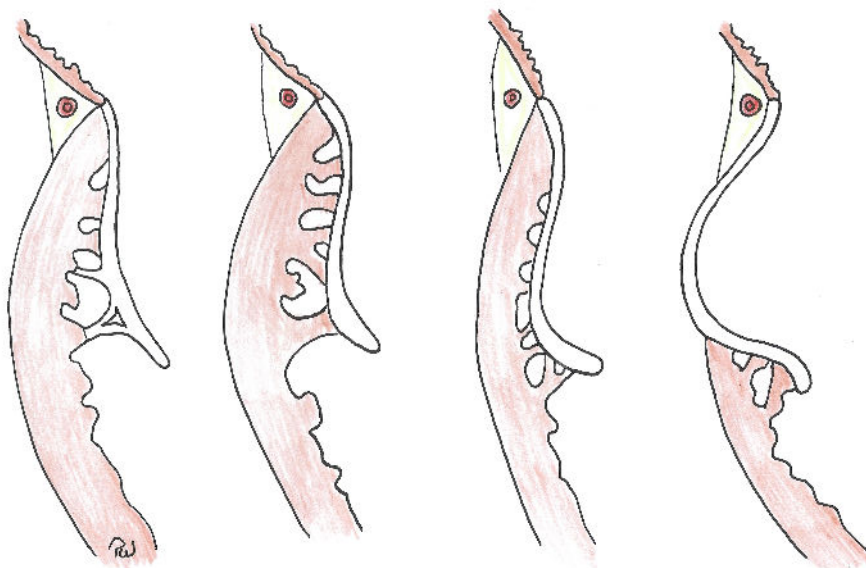
L'embryologie valvulaire normale implique des bourgeons figurant dans canal atrio-ventriculaire : ce sont les coussins endocardiques. Le feuillet valvulaire septal provient de la fusion des coussins endocardiques supérieur et inférieur tandis que les feuillets

valvulaires antérieur et postérieur proviennent des coussins mésenchymateux émergeant latéralement dans le canal atrio-ventriculaire. Les feuillets valvulaires et l'appareil sous-valvulaire de la valve tricuspide proviennent donc de la couche interne du myocarde de l'inlet du ventricule droit (ce processus est similaire pour la valve mitrale). Le processus de séparation de la valve du myocarde est appelé « la délamination ». Ce processus correspond à la libération progressive de la couche interne du myocarde primitif sous-jacent à la future valve.



Processus de lamination « normal »

Le clivage normal de la valve résulte d'un amincissement progressif des bourgeons valvulaires et d'une croissance fibroblastique au sein de ces feuillets débutant à hauteur du bord apical de ceux-ci qui correspond au futur bord libre de la valve. Ce phénomène débute distalement et remonte sur le ventricule jusqu'à l'anneau valvulaire (jonction atrio-ventriculaire). L'absence complète ou partielle de cette délamination explique la singularité anatomique et l'hétérogénéité de la présentation clinique de l'anomalie d'Ebstein. La valve restant solidaire du myocarde, celui-ci involuerait dans sa partie sous-jacente à la valve tel qu'observé partiellement par suite du processus de délamination.



Processus de lamination incomplet dans l'anomalie d'Ebstein

Le principal trouble dans l'anomalie d'Ebstein est donc l'adhérence d'une partie variable des feuillets valvulaires de la valve tricuspide à la paroi interne du ventricule droit, accompagnée d'un degré plus ou moins important de régression musculaire sous-jacent. L'adhérence des feuillets septal et inférieur entraîne le déplacement de l'orifice tricuspide réel en direction apicale du ventricule, réduisant ainsi le volume effectif du ventricule.

La physiopathologie de cette anomalie est avant tout induite par une hypocontractilité du ventricule droit et une insuffisance valvulaire tricuspide. Cette réduction de volume ventriculaire surajouté à une insuffisance tricuspide est à l'origine des conséquences hémodynamiques de cette anomalie. La partie du ventricule qui se retrouve au-dessus de l'orifice effectif de la valve tricuspide est dit « atrialisé ». En cas de forme sévère de cette anomalie en période néonatale, le ventricule droit peut ne pas être en mesure de générer une pression systolique supérieure à la pression artérielle pulmonaire élevée (condition néonatale oblige), conduisant à une « atrésie pulmonaire » qui est dite fonctionnelle (échec de l'ouverture d'une valvule pulmonaire normale en systole).

La prise maternelle de lithium durant le premier trimestre de la grossesse a été associée à une augmentation de l'incidence de cette anomalie tout comme celle de la transposition congénitale des gros vaisseaux (aorte et trons artériel pulmonaire) et d'autres. Cet effet est dose dépendant. Cependant, si l'augmentation d'incidence a été évalué de l'ordre de 400 fois dans les années 70, elle semble bien plus modeste aujourd'hui, tout en restant non négligeable !

L'anomalie d'Ebstein est classiquement associée à d'autres malformations cardiaques telles que :

- une communication interauriculaire (dans plus de 50% des cas),
- une sténose pulmonaire (qui aggrave fortement le pronostic du patient),
- un syndrome de Wolff-Parkinson-White (dans plus de 20% des cas).

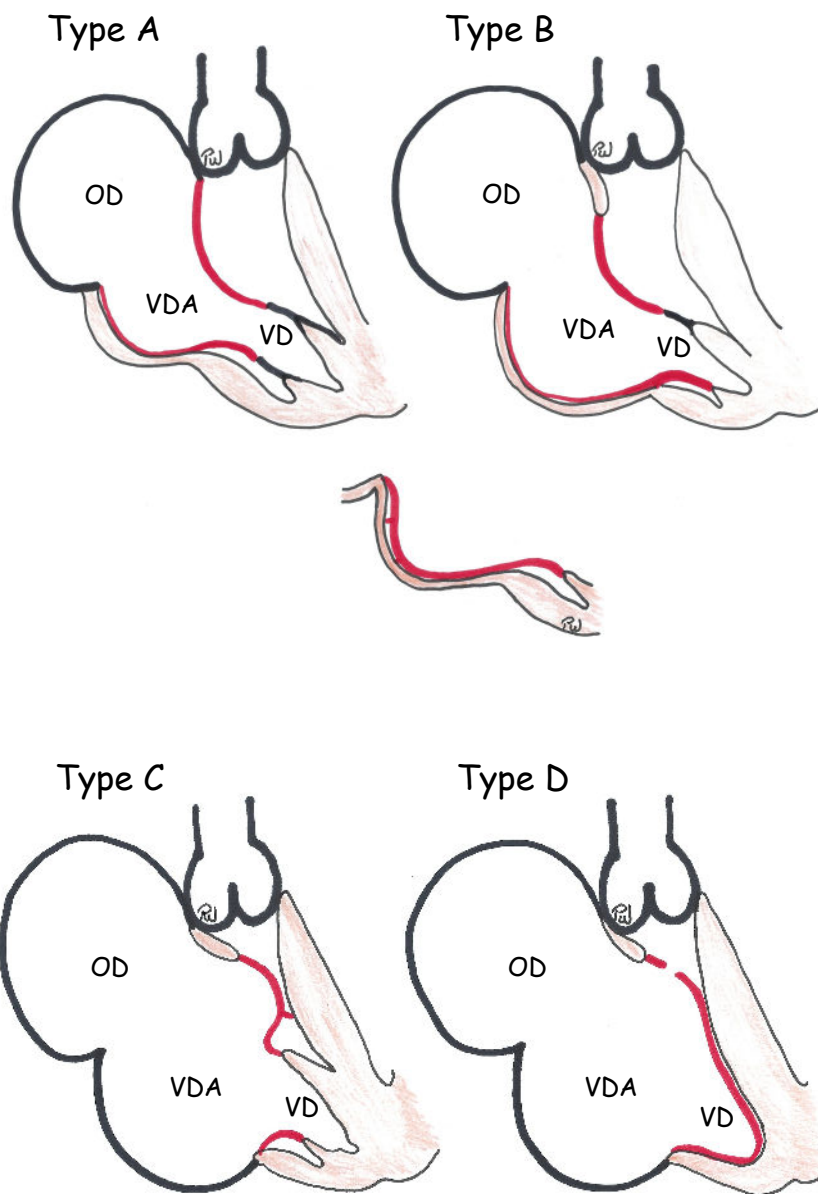
La pression de l'oreillette droite dépasse souvent la pression dans l'oreillette gauche et induit un shunt droit-gauche, que ce soit à travers la CIA ou un foramen ovale resté perméable. Il en résulte une cyanose.

Il existe plusieurs systèmes de classification de l'anomalie d'Ebstein. Les plus couramment utilisés étant la classification de Carpentier (classification anatomique) et l'indice de Celermajer ou le score de Great Ormond Street Echocardiography (GOSE) pour les nouveau-nés.

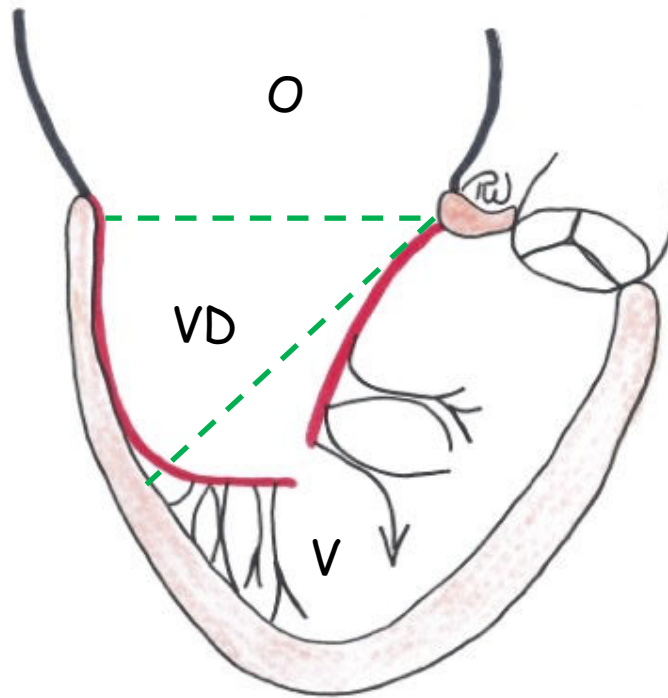
La classification de Carpentier a été créée en 1988 par le chirurgien cardiaque français Alain Carpentier. Cette classification de l'anomalie d'Ebstein est basée sur l'anatomie du ventricule droit et de la valve tricuspide. Quatre stades sont différenciés par des grades allant de A à D, différenciant les formes légères, modérées, sévères et extrêmement sévères.

Classification de Carpentier

Grade	A	B	C	D
Feuillet septal et postérieur	Léger	Modéré	Sévère	Extrêmement sévère
Feuillet antérieur	Morphologie et mobilité normale	Insertion anormale & mobilité normale	Adhésion partielle à la paroi du VD & mobilité réduite	Adhésion sévère à la paroi du VD
Ventricule atrialisé	Petite & fonction préservée	Modérée & fonction altérée	Importante & fonction altérée	Très importante & fonction très altérée
Ventricule fonctionnel	Normal & fonction préservée	Réduit & fonction préservée	Petit & fonction altérée	Infundibulum résiduel & fonction effondrée



La classification de Celermajer permet la gradation de l'importance de l'anomalie et est basée sur l'examen échocardiographique des cavités atriale et ventriculaire droites. C'est la classification communément dénommée GOSE du nom de l'institution dans laquelle elle a été décrite par Celermajer (Great Ormond Street Echocardiography). Elle grade l'anomalie en 4 niveaux selon la valeur du ratio des aires d'une part de l'oreillette droite ajoutée à l'aire ventriculaire atrialisée et d'autre part du ventricule droit.



Classification GOSE

Grade	A	B	C	D
Ration aire OD+AVD/VD	< 0,5	0,5 – 0,99	1 – 1,49	> 1,5

Introduction

Epidémiologie :

Facteurs prédisposant :

L'anomalie d'Ebstein n'est pas associée à une anomalie chromosomique spécifique : le caryotype de ces patients est normal. Même si quelques formes familiales ont été décrites, c'est avant tout une pathologie qui frappe de façon sporadique. Bien que des mutations d'un facteur de transcription ait été décrites dans cette anomalie, il n'y a pas de conseil génétique spécifique à prodiguer pour cette cardiopathie.

1. Prise de lithium dans le premier trimestre de la grossesse
2. Prise de benzodiazépine durant la grossesse
3. Exposition maternelle à des substances (solvants ?) volatiles ?
4. Histoire maternelle de fausses couches préalables

Le risque est plus élevé dans la race caucasienne que dans les autres races.

Histoire de la maladie : (exposer cas typique et ajouter variantes?)

Présentation clinique

Symptômes :

Le spectre des manifestations cliniques de cette anomalie est très large et est variable en fonction de l'âge auquel elles surviennent. L'apparition des symptômes dépend du degré d'atteinte de la valvule tricuspide et des anomalies fonctionnelles qui en découlent. On compte parmi elles :

- une cyanose sévère chez le nouveau-né,
- une cyanose modérée pendant l'enfance,
- une intolérance à l'effort chez les adolescents,
- des arythmies auriculaires,
- des tachycardie supraventriculaire paroxystique chez l'adulte précédemment asymptomatique et pouvant s'accompagner de tachycardies ventriculaires.

D'un point de vue rythmologique, il faut avant tout redouter la présence d'une voie accessoire pouvant induire un syndrome de Wolff-Parkinson-White.

Signes physiques :

Les signes cliniques auscultatoires comprennent :

- un premier bruit cardiaque largement dédoublé (B1) induit par la fermeture retardée du feuillet antérieur de la valve tricuspide produisant ce que l'on appelle typiquement un "bruit de voile" (un bruit de fermeture complexe qui comprend un bruit d'arrêt brutal après que les feuillets antérieurs et/ou autres de la valve tricuspide ballonnent lors de la systole).
- un souffle systolique dû à une régurgitation tricuspidiennne,
- un souffle diastolique dû à une sténose tricuspidiennne,
- des 3e ou 4e bruits cardiaques dus à une compliance anormale du ventricule droit.

Les patients peuvent avoir des signes typiques d'une défaillance ventriculaire droite tels que :

- une pression veineuse jugulaire élevée,
- une hépatho-splénomégalie,
- des oedèmes des membres inférieurs.

Une cyanose peut être observée, et peut s'accompagner d'un hippocratisme digital lorsqu'elle est chronique.

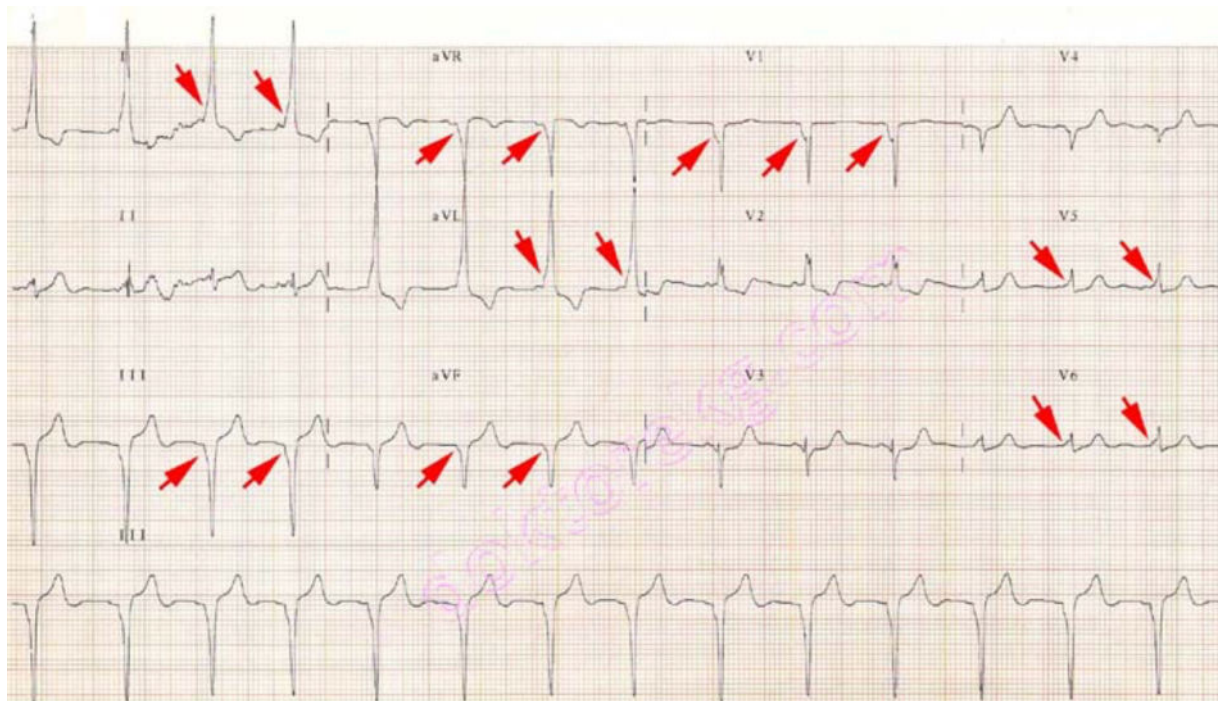
Diagnostic différentiel

Autres causes de défaillance ventriculaire droite

Examens complémentaires :

1. ECG

L'ECG est habituellement anormal avec une déviation de l'axe droit, un bloc de branche droit à bas voltage et un bloc auriculoventriculaire du premier degré.



Onde delta dans un syndrome de WPW

Un syndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW) est présent chez 20% des patients.

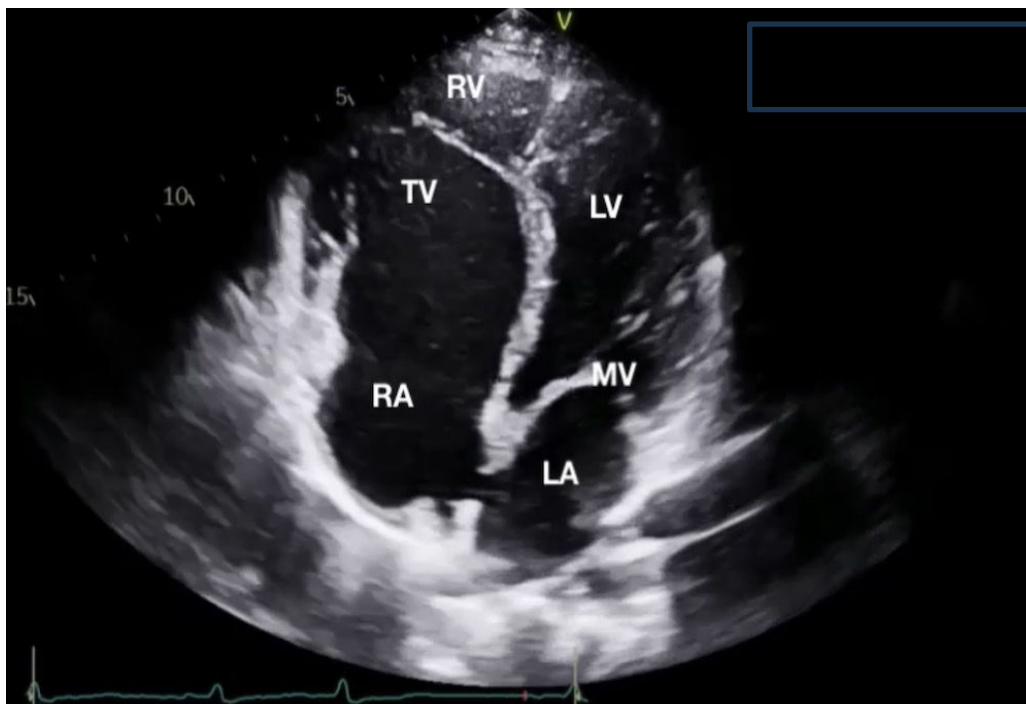
2. RX thorax

La radiographie du thorax peut montrer une cardiomégalie de degré variable avec un bord auriculaire droit marqué. En période néonatale en cas d'anomalie sévère, une cardiomégalie massive peut être observée avec une ombre cardiaque qui remplit toute la largeur du thorax (index cardio-thoracique = 1).



Anomalie d'Ebstein: ICT 76%

3. Echocardiographie



Traitements

Selon l'importance de l'anomalie, le traitement sera médical ou chirurgical, mais il faut savoir que seul le traitement chirurgical est correcteur de l'anomalie.

Modalités :

- Traitement médical :

Le traitement médical a un rôle important dans la prise en charge des nouveau-nés qui sont sévèrement cyanotiques et ont un débit sanguin pulmonaire insuffisant.

Le maintien de la perméabilité du canal artériel par l'administration de prostaglandines permet de donner le temps à la résistance vasculaire pulmonaire de baisser.

La diminution de la pression artérielle pulmonaire permet au ventricule droit en difficulté de fournir un flux sanguin pulmonaire adéquat.

- Traitement chirurgical :

Certains nouveau-nés présentant une anomalie d'Ebstein très sévère et une atteinte fonctionnelle du ventricule droit nécessitant un traitement palliatif plus prolongé par un shunt de Blalock-Thomas-Taussig (BTT) ou d'autres interventions chirurgicales complexes.

Après les premiers mois de la vie, la réparation chirurgicale de la valvule tricuspide doit être envisagée en cas de symptômes évolutifs ou de signes de dysfonctionnement évolutif de la valvule tricuspide s'accompagnant d'une augmentation significative du volume de l'oreillette droite.

Le traitement chirurgical de cette anomalie a évolué considérablement au fil des ans avec le développement de nouvelles techniques telles que « l'intervention en cône » ou chirurgie de reconstruction valvulaire tricuspide en cône. Cette réparation de la valvule tricuspide implique plusieurs gestes :

1. le décollement et la mobilisation des feuillets valvulaires tricuspides,
2. la plicature dans l'axe du ventricule de la partie atrialisée du ventricule droit et de l'anneau tricuspide,
3. la reinsertion du "cône valvulaire" nouvellement créé et mobilisé au véritable anneau tricuspide.

Historiquement, les premières cures ont été réalisées en 1958 selon la technique Hunter-Lillehei-Hardy. C'est le premier concept de réparation des valves atteintes de l'anomalie d'Ebstein qui a été développé par Hunter et Lillehei. Leur objectif était de "rétablir" l'anatomie physiologique de la valve tricuspide en ramenant le feuillet septal et le feuillet postérieur déplacés vers le bas sur le "véritable" anneau sans détacher les feuillets. Pour ce faire, ils effectuaient une plicature la partie atrialisée du ventricule droit dans un plan horizontal (transversal), c'est-à-dire parallèlement à l'anneau tricuspide. Les points de suture sont placés depuis la base des feuillets septal et postérieur jusqu'à l'endroit

correspondant de l'anneau vrai. Après avoir serré et noué ces points, le ventricule atrialisé est exclu.

Cette première technique a été modifiée par Danielson en 1979. Danielson a décrit que la partie septale du ventricule atrialisé n'est pas propice à la plicature, parce qu'une plicature peut affecter la fonction de la valve mitrale et que le septum peut bomber dans le ventricule gauche. Par conséquent, la partie septale n'est toujours pas recouverte de tissu foliaire après la plicature. C'est pourquoi une plicature annulaire est ajoutée à la partie postérieure du ventricule droit. Cela rapproche le feuillet antérieur du septum et peut améliorer la coaptation. Cette technique de réparation aboutit fonctionnellement à une valve monocuspide puisque le feuillet postérieur est presque exclu par la plicature de l'anneau postérieur et que le feuillet septal reste un vestige sous le plan de coaptation.

En 1988, Alain Carpentier changeait radicalement le concept chirurgical sur ces valves. Visionnaire, il considérait à juste titre que les techniques par plicature pour la réparation de la valve d'Ebstein se trompaient de cible : elles portaient sur le ventricule plutôt que sur les feuillets valvulaires. Les feuillets de la valve d'Ebstein sont "emprisonnés" par de multiples attaches qui empêchent une coaptation suffisante, et ce phénomène persistait quelle que soit l'ampleur de la distorsion du ventricule provoquée par la plicature. Dès 1958, Lillehei et Hunter ont déclaré dans leur article que la méthode de plicature était privilégiée en raison de sa relative facilité de réalisation, mais qu'un repositionnement des feuillets serait l'approche la plus physiologique. Il faut souligner que les techniques chirurgicales, le matériel de suture, la circulation extra-corporelle et même la réalisation des cardioplégies n'étaient pas suffisamment développés pour permettre des reconstructions compliquées à l'époque. Alain Carpentier, grâce à son imagination chirurgicale ingénieuse et structurée, a été le premier à s'attaquer aux feuillets pour reconstruire la valve d'Ebstein. Il a décrit la désinsertion des feuillets antérieur et postérieur de l'anneau fonctionnel pour permettre d'accéder aux multiples adhérences (cardes) derrière les feuillets qui empêchent leur mobilité. La dissection de ces attaches permet d'accéder à l'ensemble du tissu du feuillet valvulaire pour le réparer et de préserver les cordages tendineux en place. Ensuite, la partie atrialisée du ventricule et le véritable anneau tricuspide font l'objet d'une plicature longitudinale de la paroi postérieure. Les feuillets précédemment déconnectés sont mobilisés dans le sens des aiguilles d'une montre et rattachés au véritable anneau de la valve tricuspide. Les feuillets antérieurs et postérieurs agissent désormais comme une valve bicuspide à la hauteur du véritable anneau tricuspide. Chez les patients adultes, l'intervention se complète de la mise en place d'un anneau prothétique de soutien.

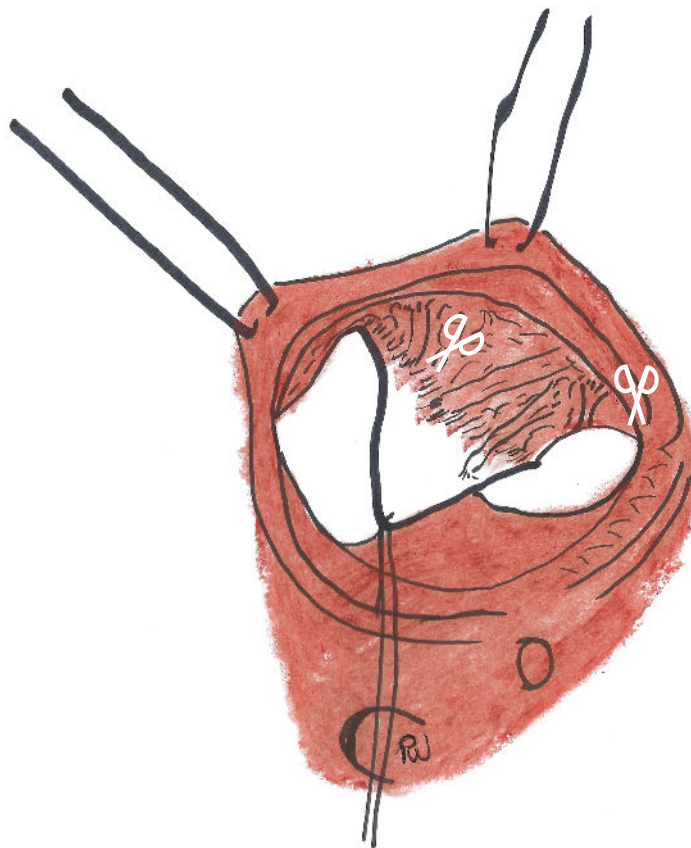
La technique dite « du cône » est une évolution de la technique de Carpentier qui a vu le jour dans une publication de 2007 de da Silva. Cette technique prend davantage en considération le déplacement sévère vers le bas du feuillet septal et d'une partie du feuillet postérieur. Avec la technique de Carpentier, où la valve est reconstruite dans un plan "horizontal", une partie du tissu du feuillet valvulaire est déplacé et perdu dans la réparation. En revanche, la "valve cônica" n'est pas reconstruite dans un plan "horizontal" mais en forme de cône, prédéterminé par la morphologie d'Ebstein. Avec le feuillet postérieur et la partie déplacée du feuillet antérieur, le feuillet septal est disséqué et

mobilisé en profondeur. Des parties du feuillet septal sont adhérentes à la paroi ventriculaire et doivent être "détachées" du myocarde. Pour chaque feuillet, des cordons tendineux (des ancrages ventriculaires) correspondant sont conservés. Comme pour la réparation de Carpentier, une plicature longitudinale est réalisée, réduisant la taille du ventricule et du véritable anneau tricuspide. Le véritable anneau tricuspide est encore réduit par une plicature annulaire à une taille adaptée pour que les trois feuillets valvulaires couvrent toute la circonférence de l'anneau. Les feuillets sont alors réinsérés.

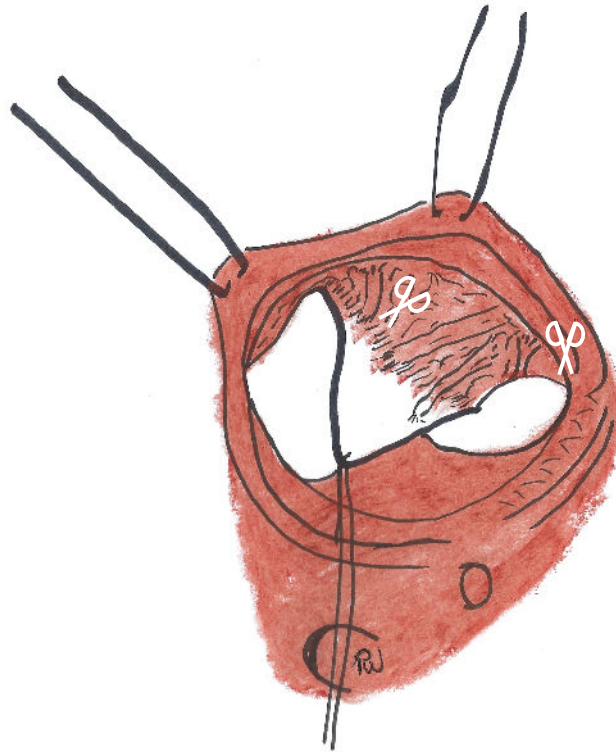
Au fil du temps, on est donc passé de réparations monocuspides à des réparations bicuspidées et enfin tricuspides. Ces progrès ont considérablement amélioré la capacité du chirurgien à réaliser une excellente réparation fonctionnelle, même des valvules tricuspides les plus déformées.

Détails techniques de la technique « du Cône »

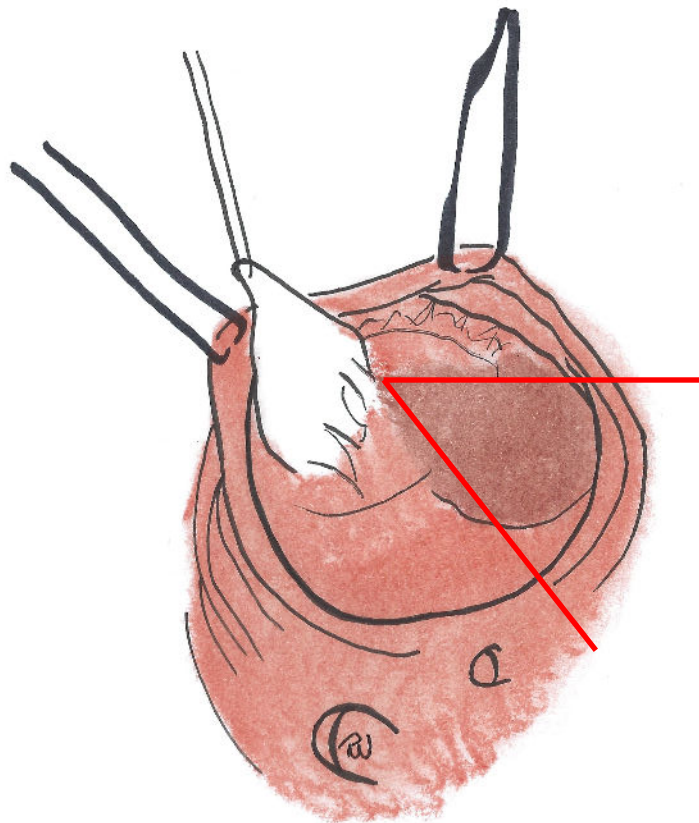
Désinsertion de la valve antérieure et levée des adhérences entre la valve et la paroi ventriculaire



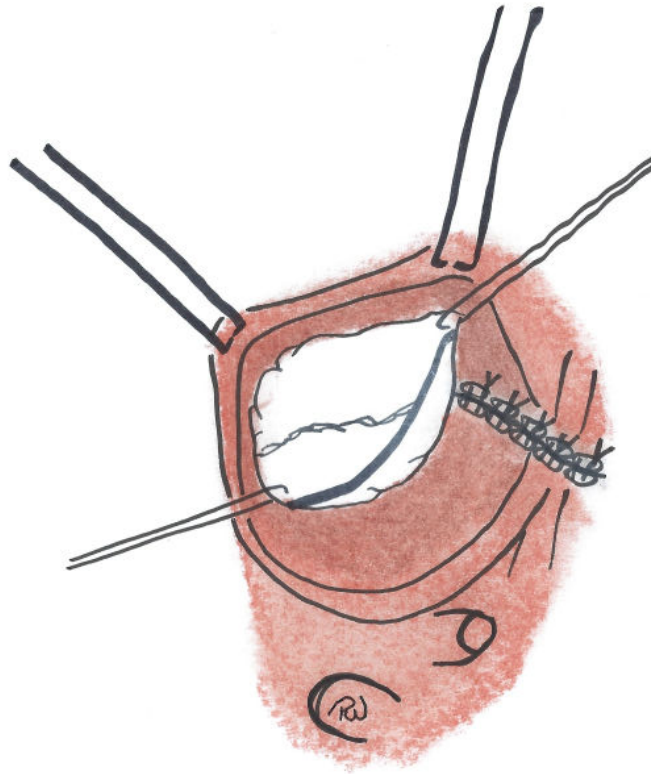
Désinsertion de la valve antérieure et levée des adhérences
entre la valve et la paroi ventriculaire



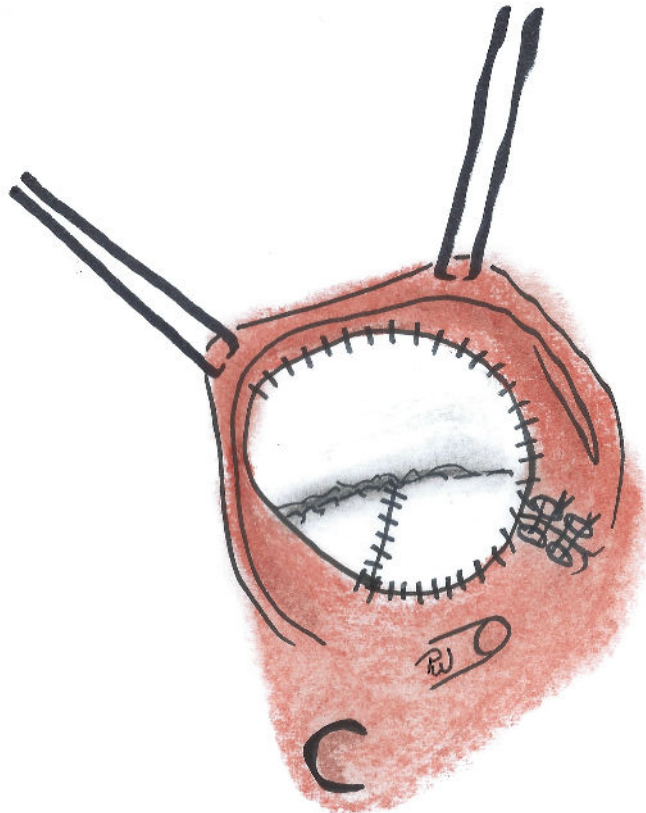
Identification de la partie « atrialisée » du ventricule



Plicature sur des points appuyés
sur feutres de la zone atrialisée

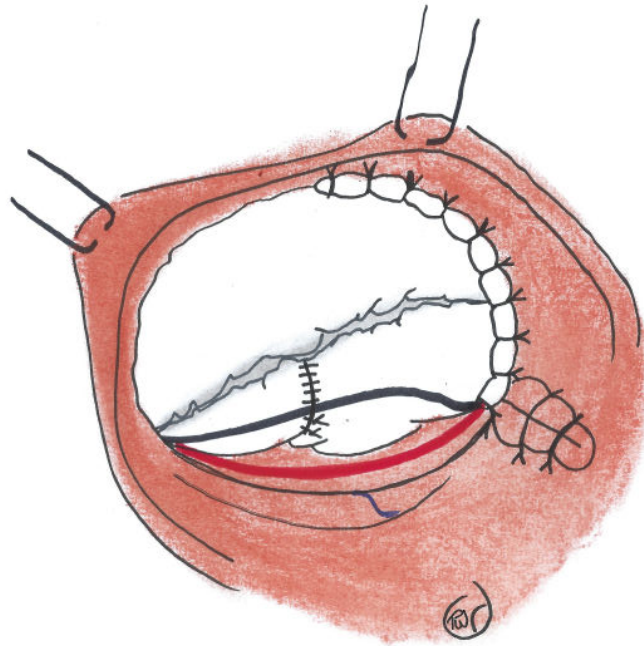


Résinsertion de la valve tricuspide sur son anneau
et suture bord à bord de la valve postérieure et septale



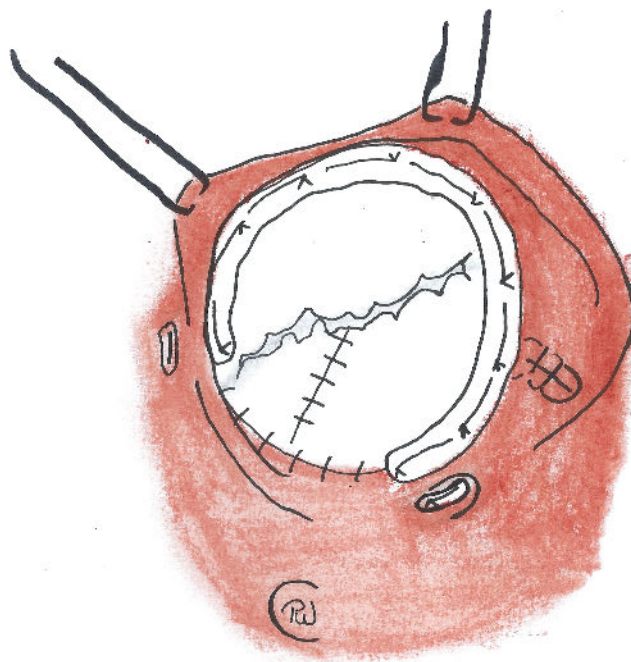
La réinsertion de la valve septale se fera de façon à préserver la conduction atrio-ventriculaire :

Ligne de réinsertion de la valve septale sur la paroi ventriculaire

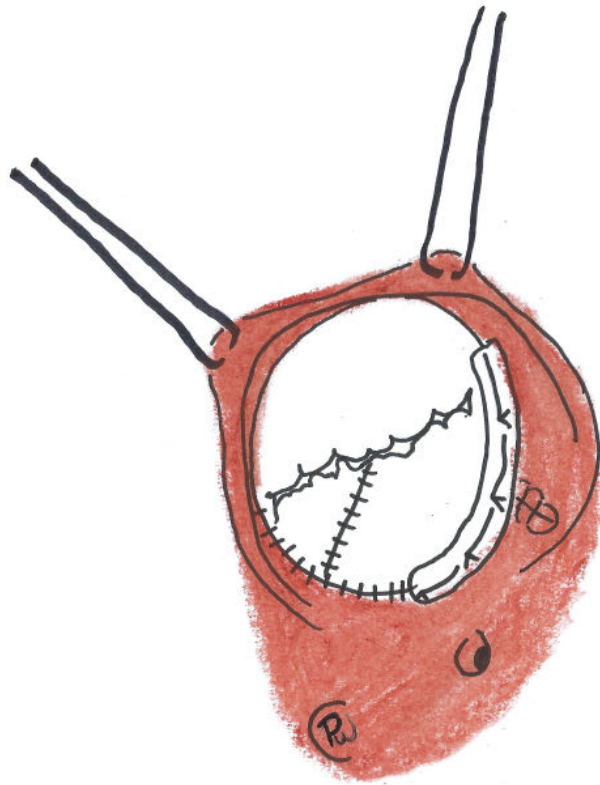


Selon la taille de l'anneau tricuspide, en fonction du potentiel de croissance de l'enfant, une annuloplastie plus ou moins extensive sera réalisée, en veillant à conserver si nécessaire le potentiel de croissance de celui-ci :

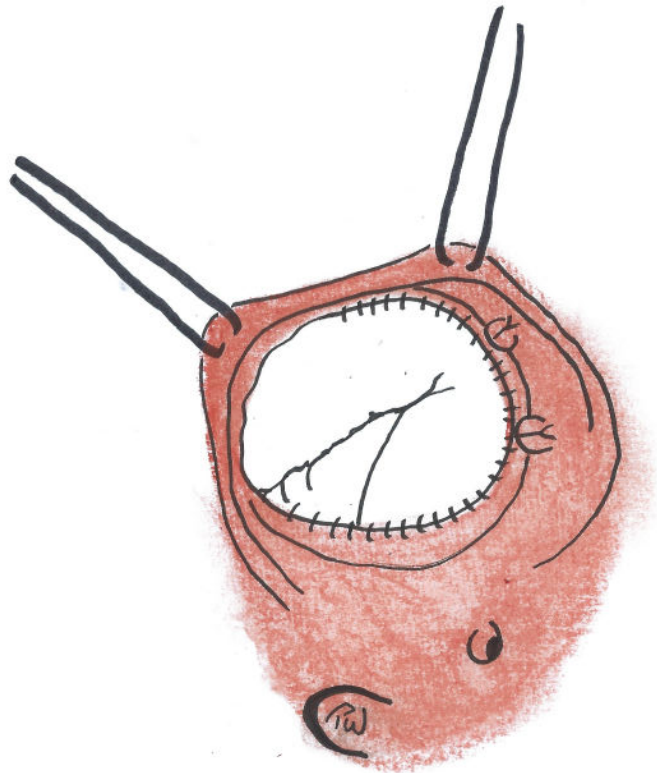
Annuloplastie complète de la valve tricuspide



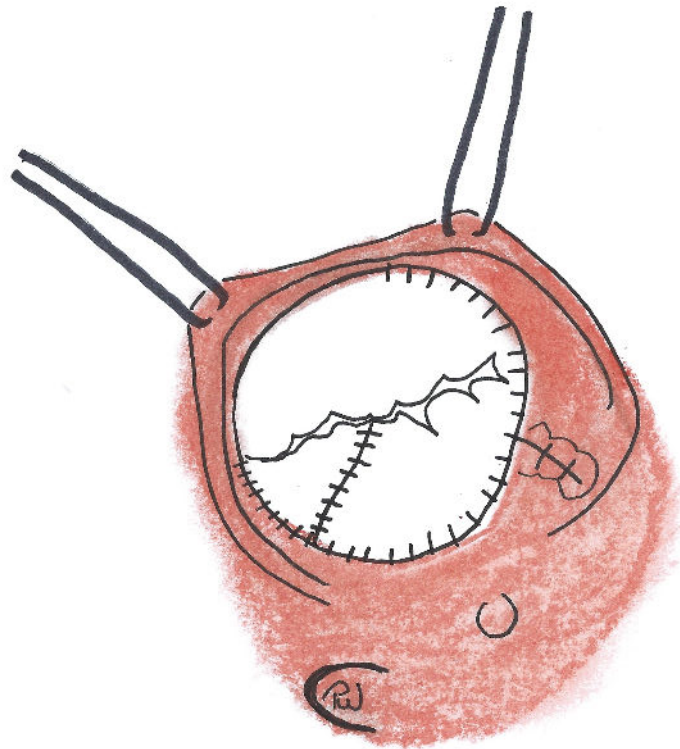
Annuloplastie postérieure de la valve tricuspide



Points de plicature séparés de la valve tricuspide

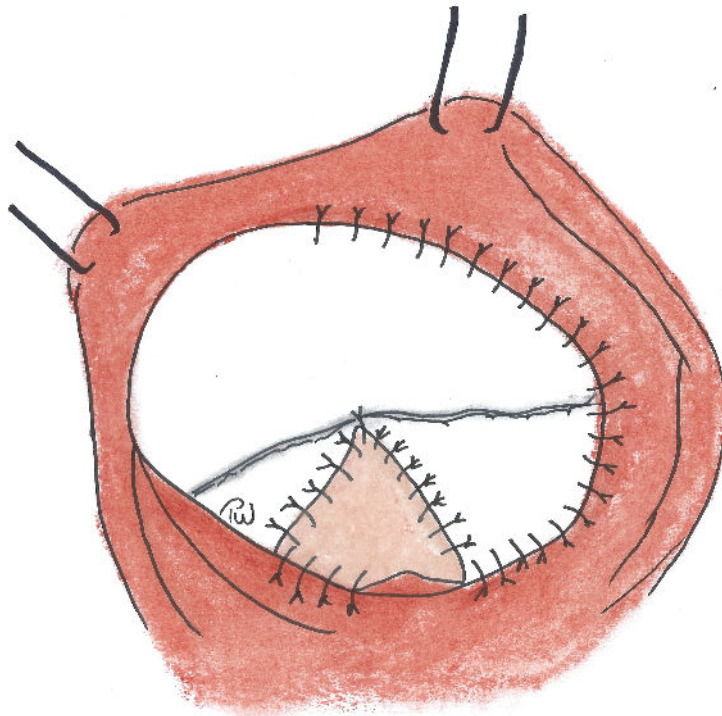


Plicature postérieure de la valve tricuspide

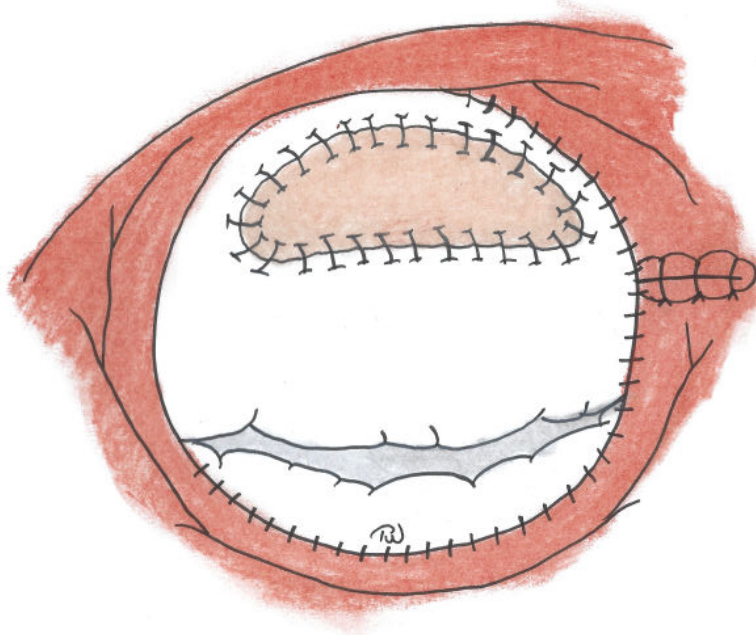


En cas de feuillets valvulaires restrictifs, une ampliation de ceux-ci peut être indiquée :

Plastie d'ampliation de la valve septale



Plastie d'ampliation de la valve antérieure



Si elle est présente, la communication auriculaire sera systématiquement fermée dans ce temps opératoire.

Si le volume effectif du ventricule droit (fonctionnel) est trop restreint et ne permet pas au cœur droit de générer tout le débit vasculaire, une dérivation du sang veineux provenant de la veine cave supérieure directement vers les poumons peut être réalisée en plus de la réparation de la valve tricuspide. Ce geste s'appelle une « intervention de Glenn » et consiste à réaliser une anastomose cavo-pulmonaire bidirectionnelle. Cela signifie que la veine cave supérieure est connectée à l'artère pulmonaire droite et que le flux peut se répartir vers les deux poumons.

Les indications d'une prise en charge chirurgicale chez les patients présentant une anomalie d'Ebstein sont les suivantes :

- Symptômes fonctionnels de classe III ou IV de la New York Heart Association (NYHA),
- Cyanose importante ou progressive,
- Diminution de la tolérance à l'effort,
- Diminution significative de la courbe de croissance,
- Cardiomégalie sévère (rapport cardiothoracique $> 0,65$),
- Anomalies cardiaques associées, y compris obstruction de la voie d'éjection du ventricule droit,
- Arythmie auriculaire ou ventriculaire réfractaire,
- Antécédents d'embolie paradoxale.

Contre-indications à une chirurgie :

- Les patients présentant une anomalie d'Ebstein et une insuffisance biventriculaire ne doivent pas subir de tentative de réparation de l'anomalie et doivent être considérés comme des candidats à une transplantation cardiaque orthotopique.
- Les nouveaux-nés atteints d'une anomalie d'Ebstein sont sujet à controverse concernant une prise en charge chirurgicale car certains patients présentant des anomalies graves peuvent ne pas être considérés comme des candidats à la chirurgie (sauf éventuellement pour une transplantation cardiaque).

- Traitement interventionnel

Des techniques interventionnelles de cathétérisme peuvent être utilisées pour aider à passer un cap en période néonatale ou réduire la symptomatologie de ces patients.

En période néonatale, en cas d'absence de communication interauriculaire ou de foramen ovale insuffisamment perméable et de forme sévère de l'anomalie, le maintien du débit cardiaque peut être compromis. Dans pareille situation, créer une communication interauriculaire significative peut aider à rétablir un débit cardiaque satisfaisant, au prix bien entendu d'une désaturation artérielle sanguine.

A l'inverse, fermer une communication auriculaire en cas de cyanose peut aider à supprimer celle-ci, mais il faut considérer que ce geste va empêcher le sang veineux désaturé d'être dévié vers la circulation systémique, ce qui réduit bien entendu la cyanose, mais peut compromettre le débit cardiaque du patient. Un tel geste ne peut être proposé que si le dysfonctionnement de la valvule tricuspide n'est que modeste.

Take-home message

Les nourrissons peuvent avoir une cyanose (peau bleutée).

Les symptômes dépendent de l'âge de l'enfant au moment de leur apparition.

Des troubles du rythme cardiaque peuvent apparaître à tout âge.

Le diagnostic repose sur l'électrocardiographie (ECG) et l'imagerie du cœur par échocardiographie.

Le traitement repose sur un traitement médical en un premier temps mais sera chirurgical en cas d'aggravation des symptômes.