

Oreillette unique chez une jeune femme noire porteuse du syndrome d'Ellis-Van Creveld : à propos d'un cas à Porto-Novo.

Common atrium in a young black woman with Ellis-Van Creveld syndrome: a case in Porto-Novo.

SONOU A¹, HOUEHANOU C¹, CODJO L², ADJAGBA PM³, HOUNKPONOU M³, BOGNON R³, ASSANI S³, GANDJI W³, TCHABI Y³, HOUENASSI M³.

RESUME

Introduction : L'oreillette unique est une forme rare de communication inter auriculaire caractérisée par l'absence de septum interatrial. Elle est la cardiopathie congénitale la plus fréquemment rencontrée au cours d'un très rare syndrome polymalformatif appelé syndrome d'Ellis-Van Creveld.

Fait clinique : Nous rapportons dans cet article, un cas d'oreillette unique découvert chez une jeune femme noire béninoise de 22 ans porteuse du syndrome d'Ellis-Van Creveld. Le tableau clinique était celui d'une insuffisance cardiaque avec souffle systolique rude frémissant, perçu dans tous les foyers d'auscultation cardiaque et irradiant dans le dos, chez une femme reçue à la 38^e semaine d'une aménorrhée gravidique. Par ailleurs, elle présentait un nanisme, une hexadactylie et un genu varum bilatéral. Le diagnostic de la cardiopathie a été fait à l'échocardiographie. Elle a accouché par césarienne d'un nouveau-né bien portant. L'attrait de ce cas clinique réside dans la grande rareté de l'oreillette unique et du syndrome polymalformatif.

Conclusion : La grossesse est une fréquente circonstance de découverte des cardiopathies congénitales de l'adulte et l'échocardiographie tient une place centrale dans le diagnostic positif de ces cardiopathies.

MOTS CLES

Oreillette unique, Ellis-Van Creveld, insuffisance cardiaque.

Summary

Introduction: Common atrium is a rare form of atrial septal defect characterized by the absence of interatrial septum. It is the congenital heart disease most frequently encountered in patients with a very rare polymalformative syndrome called Ellis-Van Creveld syndrome.

Clinical case: We report a case of a common atrium found in a 22-year-old Beninese black woman with Ellis-Van Creveld syndrome. The clinical presentation was heart failure and rough cardiac murmur, perceived in all auscultation centers, irradiating in the back, in a woman at 38 weeks of pregnancy. On the other hand, she presented dwarfism, hexadactyly and bilateral genu varum. The diagnosis of common atrium was made by echocardiography. She gave birth to a healthy newborn by caesarean section.

Conclusion: The attractiveness of this clinical case is the great rarity of the common atrium and the polymerformative syndrome. Pregnancy is a frequent circumstance of discovery of grow-up congenital heart diseases and echocardiography take a central place in positive diagnosis.

KEY WORDS

Common atrium, Ellis-Van Creveld, heart failure.

1-Centre Hospitalier Universitaire Départemental de l'Ouémé-Plateau, Porto-Novo, Bénin

2-Centre National Hospitalier Universitaire Hubert Koutoukou Maga de Cotonou, Cotonou, Bénin

3-Centre Hospitalier Universitaire Départemental du Borgou-Alibori, Parakou, Bénin.

Adresse pour correspondance :

Arnaud Sonou,

MD, Cardiologue

Centre Hospitalier Universitaire, Départemental de l'Ouémé-Plateau, Porto-Novo, Benin

01 BP 827 Porto-Novo, Benin;

Tel: 00 229 94 03 03 01, fax: 00 229 21 30 16 63,

Email: arnsonou@gmail.com

INTRODUCTION

L'oreillette unique est une cardiopathie congénitale rare et sa fréquence en population générale n'est pas connue. Elle est une rare variété de communication interatriale caractérisée par l'absence réelle ou virtuelle de septum interatrial. Les informations retrouvées sur cette anomalie sont publiées sous la forme de cas cliniques isolés [1] ou de séries cardiochirurgicales [2]. La présentation clinique de cette malformation se rapproche de celle des communications interatriales qui sont parfois découvertes à l'adolescence ou chez l'adulte jeune, révélées par une dyspnée, des palpitations ou un passage en insuffisance cardiaque [3]. Nous rapportons dans cet article un cas d'oreillette unique découvert chez une femme noire en fin de grossesse, et qui présente un syndrome polymalformatif rare.

LE CAS CLINIQUE

Il s'agit d'une jeune femme de 22 ans, porteuse d'une grossesse monofoetale au terme de 38 semaines d'aménorrhée, reçue en consultation de cardiologie pour une dyspnée. Cette dyspnée s'était progressivement aggravée depuis le début du 3^e trimestre de grossesse.

Cette patiente était primipare et avait déjà consulté en cardiologie 2 ans plus tôt pour une dyspnée et des palpitations d'effort ayant permis la découverte d'un souffle systolique, elle n'avait pas honoré les rendez-vous pour les explorations. Elle avait été exemptée des activités d'éducation physique et sportive durant son cursus scolaire du fait d'un genu varum bilatéral et d'une dyspnée d'effort. Elle n'est ni tabagique, ni hypertendue ni diabétique. Sur le plan chirurgical, elle avait subi une ostéotomie bilatérale de valgisation pour genu varum, et des amputations de doigts et d'orteils surnuméraires (figure n°1).

L'examen initial retrouvait un état général moyen avec polypnée de repos, saturation en oxygène à 88% en air ambiant, pression artérielle à 124/83 mmHg, fréquence cardiaque à 83 BPM et un nanisme avec taille à 136 cm. On notait de discrets œdèmes des membres inférieurs, bilatéraux, indolores, un hippocratisme digital et une turgescence jugulaire spontanée. L'auscultation cardiaque

révélaient un souffle systolique doux, d'intensité 3/6 au foyer pulmonaire, 2/6 dans tous les autres foyers d'auscultation cardiaque et irradiant dans le dos. L'auscultation pulmonaire était normale.

L'examen des doigts et orteils avait retrouvé les moignons des doigts surnuméraires amputés (un à chaque main) ainsi que les moignons des quintus droit et gauche également amputés. Une syndactylie au niveau du quartus gauche était également observée.

A l'électrocardiogramme, le rythme était sinusal régulier à 85 par minute avec présence d'un bloc tri fasciculaire (bloc atrio ventriculaire du 1^{er} degré, bloc de branche droit complet et hémibloc antérieur).

L'échographie doppler cardiaque a fait le diagnostic d'une oreillette unique desservant les 2 ventricules avec maintien d'une bonne concordance ventriculo-artérielle. Les valves mitrales et tricuspidiennes étaient déformées courtes donnant une fuite tricuspidiennne moyenne et une fuite mitrale importante ; il n'y avait pas de fente mitrale ni de shunt gauche droite aux niveaux ventriculaire et artériel. Il n'y avait pas d'anomalie du retour veineux pulmonaire ni de persistance de la veine cave supérieure gauche. La fonction systolique ventriculaire gauche était conservée avec fraction d'éjection à 65%. Le diamètre télédiastolique du ventricule gauche était de 48 mm et le ventricule droit était dilaté (figure n°2). Le diagnostic de cardiopathie congénitale de l'adulte à type d'atrium commun a donc été posé. Sur le plan thérapeutique, de faibles doses de Furosémide (20 à 40 mg par jour) ont été instituées permettant d'obtenir une légère amélioration de l'état respiratoire de la patiente. Elle a pu accoucher par césarienne donnant naissance à un nouveau-né bien portant sans cardiopathie décelée à l'échographie.

L'évolution maternelle après accouchement a été marquée par la régression progressive des signes d'insuffisance cardiaque permettant l'arrêt du diurétique. La chirurgie cardiaque n'étant pas disponible sur place et vu le manque de moyens de la famille, la cardiopathie n'a pu être prise en charge.

DISCUSSION

L'oreillette unique

Selon Van der Linde, l'oreillette unique représente 3 à 4% de l'ensemble des communications interatriales qui à leur tour occupent 10 à 15% de l'ensemble des cardiopathies congénitales [4]. La première description de l'oreillette unique a été faite par Young et Robinson en 1907 [5]. Sur le plan de la présentation clinique, l'insuffisance cardiaque est une fréquente circonstance de découverte de cette malformation cardiaque [6]. La cyanose est parfois très légère voire absente au repos mais presque toujours retrouvée après un effort [7]. L'électrocardiogramme du cas rapporté dans cet article avait présenté un bloc trifasciculaire. Le bloc de branche droit est quasi constant chez les patients présentant cette cardiopathie congénitale comme c'est le cas chez ceux ayant une communication interatriale [1,4]. Les anomalies mineures de la conduction atrioventriculaire ont été identifiées dans 2/3 des cas de la série de Hung [8].

Sur le plan anatomique, Rastelli suggérait que le terme oreillette unique « common atrium » soit utilisé lorsque les conditions suivantes sont remplies : l'absence complète de septum interatrial, les malformations des valves atrioventriculaires ou la fente de la valve mitrale antérieure, accompagnées ou non de communication interventriculaire [9]. Le terme oreillette simple « single atrium » est parfois utilisé pour désigner une absence complète de septum interatrial sans anomalies au niveau des valves atrioventriculaires et sans communication interventriculaire [10]. Les anomalies cardiaques associées varient selon les séries. Jiang a retrouvé sur 33 cas d'atrium commun, 30 cas de fuite mitrale et 18 cas de fuite tricuspidiennes importantes ayant nécessité une valvuloplastie. Sur ces 33 cas, 14 cas de veine cave supérieure gauche avaient été identifiés et plus de 80% avaient une fente au niveau de la valve mitrale antérieure [2]. Dans la description anatomique de l'atrium commun. L'échocardiographie tient une place prépondérante.

L'évolution naturelle de l'atrium commun se fait vers l'insuffisance cardiaque par surcharge

vasculaire pulmonaire, la dilatation des cavités droites, les troubles rythmiques supraventriculaires et ventriculaires, puis très tardivement vers l'artériolite pulmonaire fixée qu'est le syndrome d'Eisenmenger. Le traitement définitif de cette malformation est chirurgical par septation atriale sous circulation extracorporelle. Le matériel utilisé est un patch en dacron ou plus souvent en tissu péricardique autologue. Les résultats à court, moyen et long terme de cette chirurgie sont excellents [11].

Le syndrome polymalformatif

Le cas clinique rapporté dans cet article présente des malformations associées comprenant une malformation du squelette (nanisme), une chondrodystrophie (genu varum bilatéral), une polydactylie et une malformation cardiaque. Cette association de malformation est fortement évocatrice du syndrome d'Ellis-Van Creveld. Cette anomalie à transmission autosomique récessive, a été décrite pour la première fois en 1940 par Richard Ellis et Simon Van Creveld ; elle associe un nanisme disproportionné, une polydactylie, une dysplasie chondroectodermique, une petite poitrine et des malformations cardiaques [12]. La suspicion clinique peut être confirmée par une étude génétique par l'identification d'une mutation des gènes EVC et EVC2 situés sur le chromosome 4p16 [13]. Les malformations cardiaques ont été identifiées dans 60% des cas et sont principalement des cas d'oreillette unique (40%). D'autres anomalies comme la fente de la valve mitrale antérieure, l'hypoplasie du cœur gauche, les communications interventriculaires, les autres formes de communication interatriale, la veine cave supérieure gauche et le canal artériel persistant ont été rapportées [14]. L'anomalie cardiaque dans ce syndrome est la cause principale de raccourcissement de l'espérance de vie [15]. A l'inverse, la proportion de l'anomalie d'Ellis-Van Creveld chez les patients présentant une oreillette unique n'est pas connue. Des cas cliniques isolés ont été rapportés dans la littérature [16]. Dans sa série cardiologique de 37 cas d'oreillette unique recensés de 1984 à 2010, Jiang n'a relevé aucune malformation associée pouvant faire évoquer le syndrome d'Ellis-Van Creveld. Ce syndrome

est rare car environ 150 cas ont été publiés en 67 ans (entre 1940 et 2007) [14].

CONCLUSION

L'oreillette unique est une forme rare de communication interatriale caractérisée par l'absence de septum interatrial. Cet article en a

rapporté un cas découvert au cours d'une insuffisance cardiaque au 3e trimestre de grossesse. L'échocardiographie tient une place de choix dans le diagnostic de cette malformation. Ce cas d'oreillette unique faisait partie d'un syndrome polymalformatif très rare qu'est le syndrome d'Ellis-Van Creveld. Des examens d'ordre génétique seront envisagés afin d'obtenir quelques caractéristiques de ce syndrome chez le sujet noir africain.

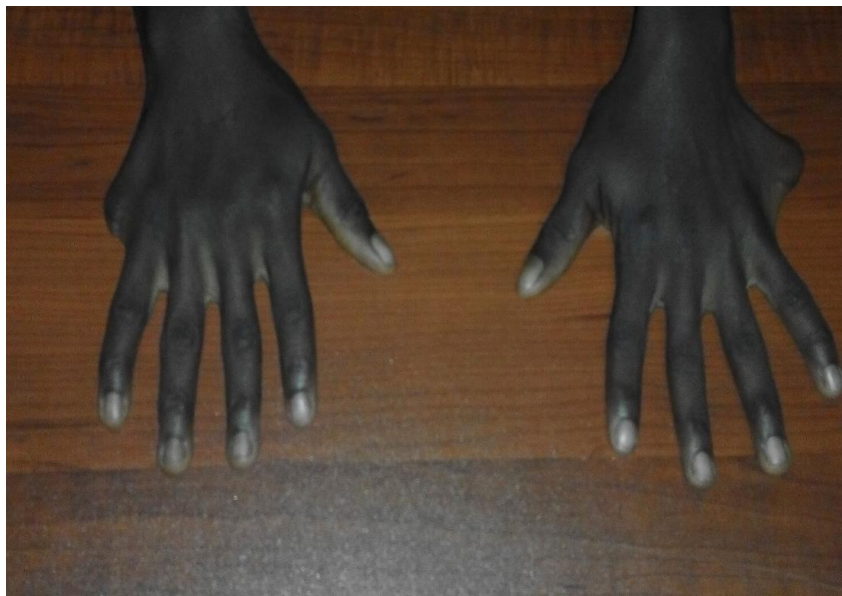


Figure 1 : Photographie des 2 mains de la patiente, le moignon du 6ème doigt amputé est visible au niveau de chaque main.

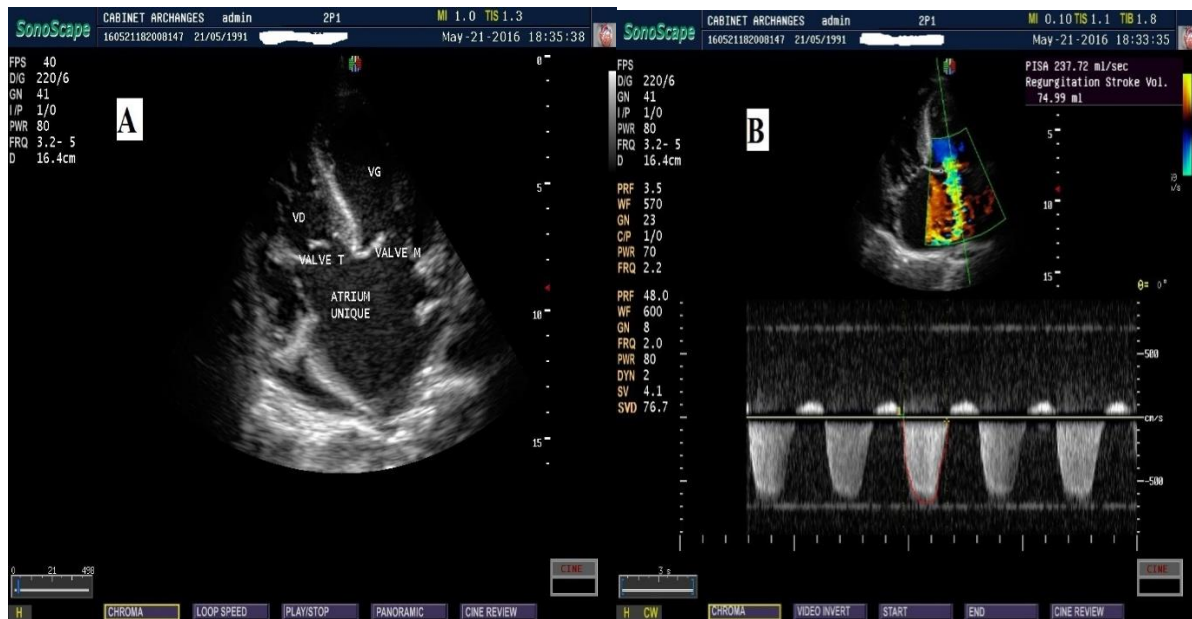


Figure 2: Images échocardiographiques de l'atrium commun avec en A : une coupe des 4 cavités montrant l'absence de septation atriale et en B : l'atrium commun sur une coupe des 4 cavités montrant également une fuite mitrale importante de 75 ml de volume régurgité.

REFERENCES

- 1-Karaye KM, Balarabe SA, Yakasai MM, Suleiman IM, Saidu H, Bonny A. Common Atrium: A Rare Cause of Acute Decompensated Heart Failure. *Case Reports in Medicine*. 2015; e497891.
- 2-Jiang H, Wang Z, Zhu H, Zhang R, Gong H, Wang H, et al. Clinical analysis on surgical treatment of single atrium. *Zhonghua Wai Ke Za Zhi*. 2006; 44(18):1229-31.
- 3-Demirelli S. Common atrium: A rare congenital heart anomaly. *Turk Kardiyol Dern Ars* 2015; 43(6):57.
- 4-Van der Linde D, Helbing AW, Takkenberg JMJ, Roos-Hesselink WJ. Birth prevalence of congenital heart disease Worldwide, A Systemic Review and Meta-Analysis. *Journal of American College of Cardiology*. 2011; 58(21):2241-7.
- 5-Hirai S, MD, Hamanaka Y, Mitsui N, Isaka M, Mizukami T. Surgical Repair of a Common Atrium in an Adult. *Ann Thorac Cardiovasc Surg*. 2003; 9 (2): 130-33.
- 6-DuShane JW, Edwards Je : Diagnosis and Surgical treatment of common Atrium (cortriloculare- biventriculare). *Surgery*. 1959; 45:160.
- 7-Hung J-S, Ritter DG, Feldt RH, Kincaid OW. Electrocardiographic and angiographic features of common atrium. *Chest*. 1973; 63(6):970-5.
- 8-Rastelli GC, Rahimtoola SH, Ongley PA, McGoon DC. Common atrium: anatomy, hemodynamics, and surgery. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1968; 55(6): 834-41.
- 9-Ray AN, Mukhopadhyay J. 42 Years Old Male with Single Atrium. *JAPI*. 2011; 59: 670-71.
- 10-Kalita JP, Saikia MK, Sharma A, Saikia B, Das GC. Single atrium - a rare case report. *Int J Res Med Sci*. 2016; 4:3074-6.
- 11-Ellis RW, van Crefeld S. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbus cordia. *Arch Dis Child*. 1940; 15:65.
- 12-Baujatz G, Le Merrer M. Ellis-Van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:27.
- 13-Ruiz-Perez VL, Ide SE, Strom TM, Lorenz B, Wilson D, Woods K et al. Mutations in a new gene in Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrorenal dysostosis. *Nat Genet*. 2000; 25:125.
- 14-Blackburn MG, Belliveau RE. Ellis-van Creveld syndrome. A report of previously undescribed anomalies in two siblings. *Am J Dis Child*. 1971. 122(3):267-70.
- 15-Sajeev CG, Roy TNS, Venugopal K. Common atrium in a child with Ellis-Van Creveld syndrome. *Heart*. 2002 Aug; 88(2):142.
- 16-Baumgartner H, Bonhoeffer P, De Groot NMS, de Haan F, et al. ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010): The Task Force on the Management of Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology (ESC). *European Heart Journal*. 2010; 31(23):2915-57.