

La transposition des gros vaisseaux

TGV, discordance ventriculo-artérielle

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la transposition des gros vaisseaux. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la transposition des gros vaisseaux ?

La transposition des gros vaisseaux (TGV), ou discordance ventriculo-artérielle, est une malformation du cœur (malformation cardiaque) présente à la naissance (congénitale). Elle est caractérisée par la position inversée (on parle de transposition) des gros vaisseaux (artère pulmonaire et aorte) à leur sortie du cœur.

On distingue plusieurs types de transposition des gros vaisseaux :

- transposition isolée ou simple (50 % des cas),
- transposition associée à d'autres malformations cardiaques (45 % des cas),
- transposition associée à d'autres malformations autres que cardiaques (inférieur à 5 % des cas).

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La prévalence à la naissance de cette maladie (nombre des cas chez les nouveau-nés) est estimée à une naissance sur 5 000. Elle représente environ une malformation cardiaque grave sur dix et elle est présente partout dans le monde.

● Qui peut en être atteint ?

La transposition des gros vaisseaux touche deux à trois fois plus souvent les garçons que les filles.

● A quoi est-elle due ?

Les causes exactes de la TGV ne sont pas connues mais certains facteurs pourraient augmenter son risque d'apparition au cours du développement de l'embryon (embryogenèse). Ainsi, le risque semble être plus grand si, durant la grossesse, la mère est atteinte d'un diabète

sucré (maladie associée à une quantité trop élevée de sucre - glucose - dans le sang) ou si elle est exposée à des substances chimiques, comme des herbicides ou des anti-rongeurs, pouvant provoquer un développement anormal de l'embryon (substances tératogènes) ou encore si elle prend certains médicaments à risque.

Il est possible qu'une anomalie génétique (altération, mutation d'un gène) soit à l'origine de certaines transpositions des gros vaisseaux mais elles sont alors associées à d'autres malformations.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations sont très graves (sans traitement, la durée de vie est extrêmement courte) et elles apparaissent juste après la naissance (au plus tard quelques jours après). La maladie est une véritable urgence médicale. Néanmoins, en France, son dépistage très précoce et les moyens de prise en charge des bébés (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* ») font que les enfants opérés ont une vie presque normale.

Les manifestations sont variables selon que la transposition des gros vaisseaux est associée ou non à une autre malformation cardiaque ou à une malformation autre que cardiaque.

TGV isolée (simple)

Quand la TGV est isolée, elle se traduit quelques heures après la naissance par une teinte bleutée de la peau (cyanose) : le sang qui arrive aux organes ne contient pas assez d'oxygène (on parle d'hypoxémie ou d'hypoxie). Cette cyanose est généralisée puisqu'elle touche tout l'organisme (cyanose centrale). Cependant, aucun autre trouble n'est détecté : le cœur et les poumons fonctionnent correctement.

Quand la TGV isolée est sévère (20 % des cas), la cyanose peut apparaître quelques minutes seulement après la naissance et être brusquement suivie par d'autres manifestations qui peuvent entraîner une perte de connaissance (malaise, syncope) : une pâleur de tout le corps et un pouls rapide qui traduisent une chute soudaine de la tension artérielle, c'est-à-dire de la pression du sang dans les artères (collapsus cardiovasculaire), une accélération intense de la respiration (hyperventilation, tachypnée).

TGV associée à d'autres malformations cardiaques

Quand la TGV est associée à d'autres malformations cardiaques, ses manifestations peuvent être différentes.

Elles sont atténuées si la TGV est associée à une communication entre les cavités du cœur appelées ventricules (communication interventriculaire ou CIV : voir le chapitre « *comment expliquer les manifestations ?* »). Dans ce cas, il arrive que la cyanose soit détectable uniquement lorsque le bébé est agité ou qu'il pleure. Le cœur et les poumons n'arrivent pas à s'adapter au moindre effort : les rythmes cardiaque et respiratoire s'accroissent (tachycardie et tachypnée), le nourrisson éprouve une grande fatigue à téter, sa prise de poids est plus faible que la moyenne, le volume de son foie peut augmenter (hépatomégalie). Il arrive aussi que les poumons se remplissent de liquide (œdème pulmonaire) ce qui conduit à une grande difficulté respiratoire (dyspnée). L'épuisement du cœur peut aboutir à l'insuffisance cardiaque.

Souvent la communication interventriculaire (CIV) est elle-même associée à d'autres malformations comme la sténose pulmonaire ou la coarctation de l'aorte (voir le chapitre « *Comment expliquer les manifestations ?* »). La coarctation de l'aorte modifie peu les manifestations de la TGV. Mais la sténose pulmonaire a tendance à les aggraver.

TGV associée à une malformation autre que cardiaque

Les manifestations extra cardiaques associées à une TGV sont exceptionnelles et en général elles sont dues à un rétrécissement (sténose) de l'orifice de l'estomac (pylore) révélé par des vomissements en jet et une déshydratation.

● Quelle est son évolution ?

Evolution sans traitement

La transposition des gros vaisseaux est une urgence médicale. Sans traitement, elle n'est pas compatible avec la vie.

- TGV isolée : presque tous les nourrissons décèdent dans les premiers jours ou les premières semaines de vie. Le manque d'oxygène provoque une insuffisance cardiaque fatale.
- TGV associée à une CIV : l'évolution est, dans ce cas, souvent plus lente car les manifestations de la TGV sont atténuées grâce au meilleur mélange des deux circulations (voir plus loin « *Comment expliquer les manifestations ?* »). Les enfants qui passent le cap des premières semaines ont des lésions au niveau de leurs vaisseaux pulmonaires (maladie vasculaire pulmonaire) qui deviennent irréversibles. Dans ce cas, l'espérance de vie peut parfois atteindre quelques mois ou quelques années.
- TGV associée à une CIV et une sténose pulmonaire : cette cardiopathie se manifeste souvent aussi précocement que les autres formes de TGV.
- TGV associée à une coarctation de l'aorte : l'évolution est aussi sévère que pour une TGV isolée.

Evolution avec traitement

Aujourd'hui, grâce à la détection précoce, la TGV est prise en charge très tôt (voir les chapitres « *le diagnostic* » et « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »), ce qui permet une espérance de vie presque normale le plus souvent, que la TGV soit isolée ou associée à d'autres malformations cardiaques. Lorsqu'elle est associée à une CIV et une sténose pulmonaire, son traitement est plus complexe et requiert souvent plusieurs opérations.

● Comment expliquer les manifestations ?

Pour comprendre comment se constitue cette maladie et pour expliquer ses manifestations, il faut d'abord comprendre comment circule le sang dans le corps humain et aussi connaître quelques étapes de la formation du cœur pendant le développement de l'embryon.

La circulation sanguine et le fonctionnement normal du cœur

Le sang apporte l'oxygène et les nutriments indispensables à la vie des cellules de l'organisme, et il récupère le gaz carbonique produit par les cellules pour l'éliminer. Il circule dans les vaisseaux sanguins comme dans un circuit fermé (la circulation), le cœur jouant le rôle de pompe (*figure 1*). Le cœur droit assure la circulation pulmonaire et le cœur gauche assure la circulation générale. Le cœur droit et le cœur gauche sont formés chacun de deux cavités : une oreillette et un ventricule.

C'est dans les poumons au niveau de tous petits vaisseaux (capillaires) en contact avec les alvéoles des poumons, que le sang s'approvisionne en oxygène. Ce sang riche en oxygène va ensuite, par les veines pulmonaires, vers le cœur gauche (oreillette puis ventricule). Le cœur, qui est une pompe, éjecte le sang dans un gros vaisseau, l'aorte, puis dans tous les vaisseaux du corps (circulation générale). Lorsque l'oxygène a été utilisé par les cellules du

corps pour leurs besoins, le sang, chargé en gaz carbonique, revient par de grosses veines (veines caves) vers le cœur droit (oreillette puis ventricule). Celui-ci éjecte le sang, pauvre en oxygène et riche en gaz carbonique, vers le poumon à travers un gros vaisseau, l'artère pulmonaire qui se ramifie en artères de plus petit calibre, puis en capillaires.

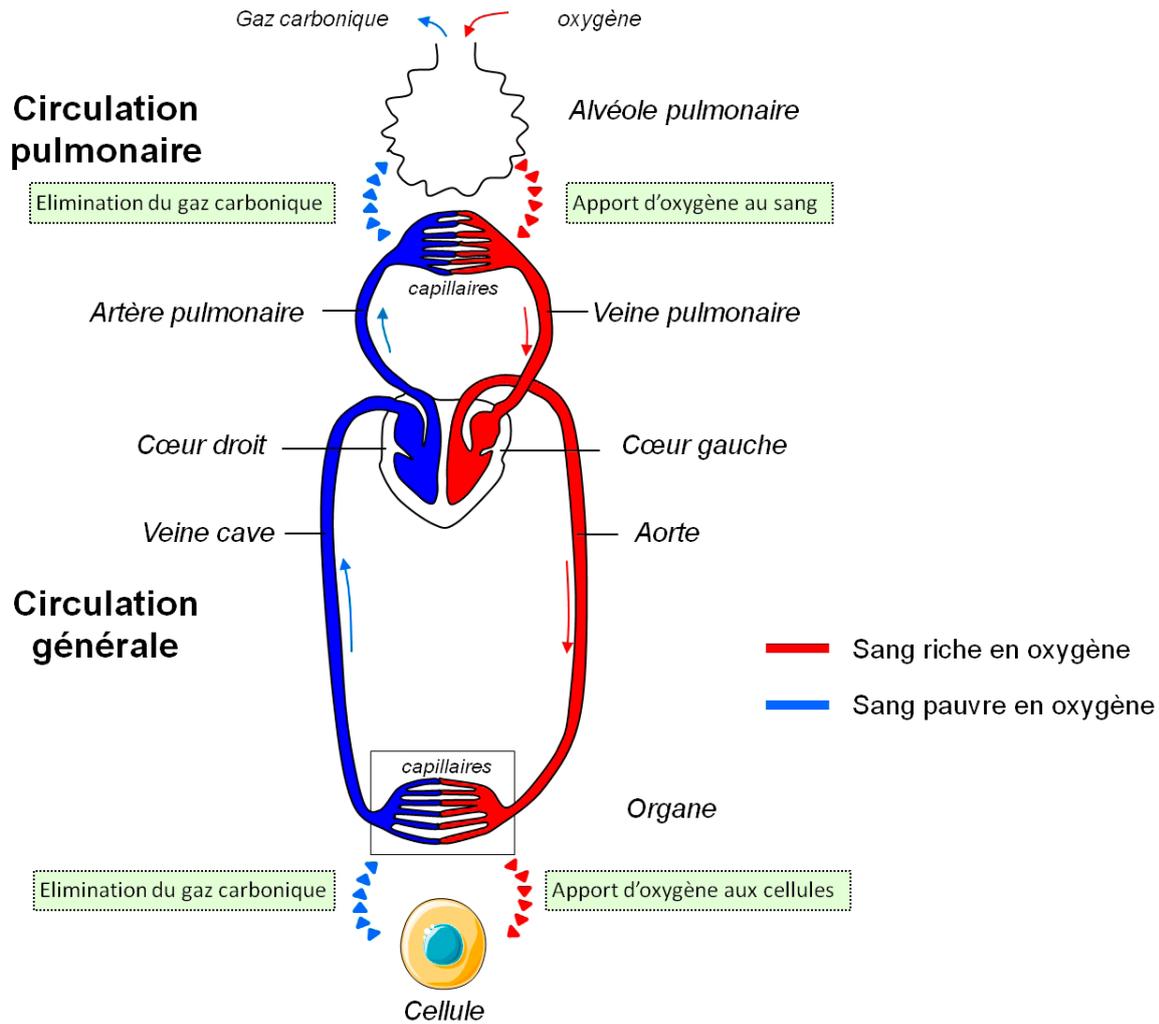


Figure 1 : Circulation sanguine et respiration normale

Le cœur droit (en bleu), expulse le sang pauvre en oxygène et riche en gaz carbonique vers les poumons par le biais des artères pulmonaires. Le sang réoxygéné retourne vers le cœur gauche par les veines pulmonaires (en rouge), d'où il sera éjecté vers tous les organes à travers l'aorte (artère principale). Une fois l'oxygène lâché dans les cellules des organes, le sang retourne vers la partie droite du cœur par les veines caves.

Source : d'après le Classeur «L'HTAP EN QUESTIONS» établi par le Centre de Référence de l'HTAP de l'hôpital Antoine Béclère à Clamart et Banque de schémas -SVT AC Dijon http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id_article=668

Comme on l'a vu plus haut, le cœur est la pompe qui permet de maintenir la circulation. Ses deux parties (cœurs droit et gauche) sont indépendantes l'une de l'autre (figure 2). Elles sont séparées par une cloison étanche, le septum. C'est une fine membrane entre les deux oreillettes (septum interauriculaire), et c'est un muscle plus épais entre les deux ventricules (septum interventriculaire). Chaque oreillette reçoit le sang par des veines (veines caves pour l'oreillette droite et veines pulmonaires pour l'oreillette gauche). Chaque ventricule envoie le sang vers les gros vaisseaux (aorte pour le ventricule gauche et artères pulmonaires pour le ventricule droit).

Le développement du cœur pendant la vie embryonnaire

Pour bien comprendre la TGV, il faut savoir que le cœur commence comme un tube qui change de forme au cours du développement de l'embryon. Il subit de nombreuses modifications. Ainsi, à un certain stade du développement, des « bourrelets » apparaissent pour

délimiter progressivement les cavités cardiaques (oreillettes en haut et ventricules en bas) et une cloison apparaît pour délimiter cœur droit et cœur gauche (septum interventriculaire et septum interauriculaire). De même, les gros vaisseaux, artère pulmonaire et aorte, vont se séparer physiquement avec la formation d'une cloison, le septum aortico-pulmonaire. Lors du développement normal, ce septum va subir une rotation de 180 degrés, ce qui va positionner l'aorte derrière et l'artère pulmonaire devant, comme si elles s'enroulaient l'une autour de l'autre (*figure 2*). Cette disposition va placer favorablement l'aorte pour qu'elle s'implante sur le ventricule gauche et l'artère pulmonaire sur le ventricule droit.

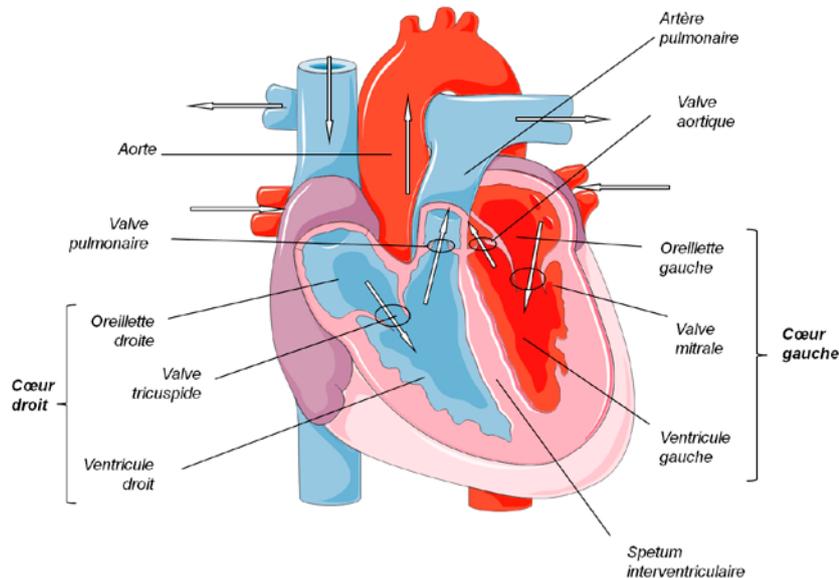


Figure 2 : Schéma du cœur et de sa circulation sanguine.

Le sang pauvre en oxygène (en bleu) qui vient des organes, arrive par l'oreillette droite au cœur, puis passe par le ventricule droit et est éjecté aux poumons par l'artère pulmonaire. Le sang riche en oxygène (en rouge) qui vient des poumons arrive au cœur par l'oreillette gauche, puis passe par le ventricule gauche et est éjecté dans les organes par l'aorte. Le sens de circulation du sang dans les différents compartiments est représenté par des flèches blanches.

Image réalisée grâce à Servier Medical Art

Les dernières modifications se font juste après la naissance. En effet, avant la naissance, la circulation sanguine est différente du schéma de la figure 1 puisque l'oxygénation ne peut pas se faire par les poumons. Le fœtus reçoit l'oxygène de sa mère par l'intermédiaire du placenta et du cordon ombilical (*figure 3*). Le sang oxygéné arrive au cœur par la veine cave, dans l'oreillette droite. Afin de limiter la quantité de sang envoyé aux poumons qui ne fonctionnent pas encore, la séparation entre les deux oreillettes n'est pas totale : il existe un orifice (le foramen ovale) qui permet au sang de passer de l'oreillette droite directement dans l'oreillette gauche puis vers l'aorte, ce qui « court-circuite » le trajet du sang vers les poumons. De même, un conduit, le canal artériel, fait passer le sang de l'artère pulmonaire directement dans l'aorte.

A la naissance, l'oxygénation du sang par les poumons se met en place, il ne faut plus court-circuiter la circulation sanguine à travers les poumons. La pression du sang dans les artères augmente ce qui ferme progressivement le canal artériel et le foramen ovale. Généralement, ces deux fermetures sont totales en quelques semaines ou quelques mois après la naissance.

Malformations dans la transposition des gros vaisseaux et conséquences

La transposition des gros vaisseaux est une malformation cardiaque dans laquelle le cœur est normal mais où l'implantation des deux artères (l'artère pulmonaire et l'aorte) sont inversées à la base du cœur : l'aorte s'implante sur le ventricule droit et l'artère pulmonaire

sur le ventricule gauche (figure 4). Dans ce cas, on parle de transposition ou de discordance ventriculo-artérielle.

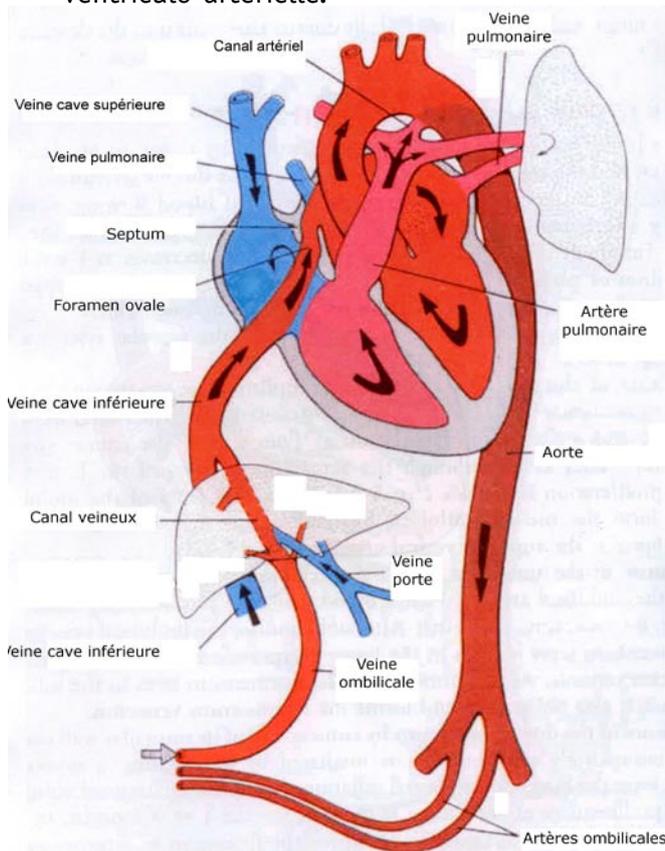


Figure 3 : schéma de la circulation sanguine du fœtus avant la naissance. Le sang oxygéné qui vient de la mère arrive au cœur (oreillette droite) par une veine cave. La grande majorité du flux passe à travers le foramen ovale pour aller directement dans l'oreillette gauche puis le ventricule gauche pour être éjecté dans la circulation systémique via l'aorte. Une autre partie du flux passe de l'oreillette droite vers le ventricule droit pour être éjecté dans l'artère pulmonaire. Là, une partie du flux peut encore rejoindre l'aorte en passant par le canal artériel. Le sens de circulation du sang est indiqué par des flèches noires. Source : http://www.associationsoraya.fr/trisomie21_sante.php#5texte associationsoraya@yahoo.fr

C'est l'absence de rotation à 180 degrés de la voie de sortie du cœur pendant le développement de l'embryon qui laisse les deux vaisseaux en position anormale : l'aorte reste à droite et devant l'artère pulmonaire qui reste à gauche et derrière. Cette disposition (transposition) modifie l'implantation des deux gros vaisseaux : l'aorte s'implante sur le ventricule droit et l'artère pulmonaire sur le ventricule gauche.

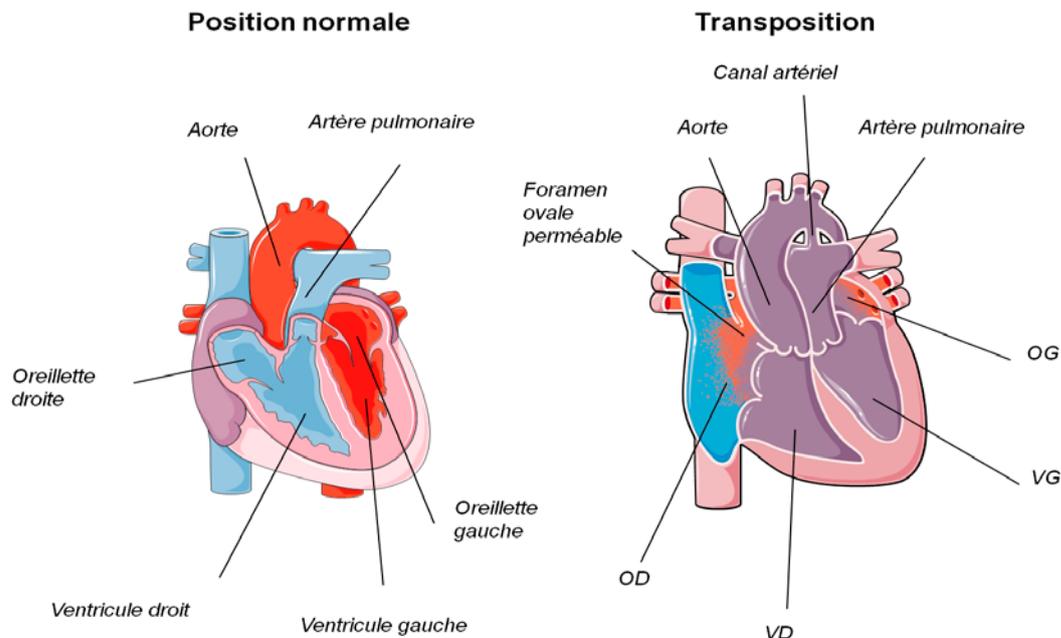


Figure 4 : comparaison entre un cœur normal (à gauche) et un cœur présentant une transposition des gros vaisseaux (à droite). Cette transposition s'accompagne généralement de la persistance du canal artériel embryonnaire et d'un foramen ovale perméable (voir texte). Image réalisée grâce à Servier Medical Art

Du fait du changement de mode d'oxygénation des organes à la naissance, les symptômes apparaissent quelques heures après la naissance (voire quelques minutes après dans certains cas) .

La transposition a pour conséquence de créer deux systèmes de circulation indépendants l'un de l'autre : la circulation pulmonaire se retrouve isolée de la circulation générale (circulation systémique). Cette dernière peut donc, en théorie, ne jamais être oxygénée, ce qui provoque la cyanose centrale observée très rapidement à la naissance. Cependant, à la naissance, le canal artériel subsiste encore (du fait de la différence de pression entre les deux circulations), et le sang va pouvoir passer de l'aorte vers l'artère pulmonaire, par le canal artériel (*figure 4, panneau droit*). Cela augmente la quantité de sang dans la circulation pulmonaire et donc la quantité qui arrive à l'oreillette gauche. Celle-ci se dilate, ce qui provoque l'ouverture du foramen ovale qui aurait dû normalement se fermer (*figure 4*). Du sang peut alors passer de l'oreillette gauche vers l'oreillette droite par le foramen ovale. Ce double passage, par le canal artériel et par le foramen ovale, permet à une partie du sang d'être oxygéné dans les poumons et de fournir une oxygénation, même limitée, aux organes. Cependant, cet échange entre les deux circulations ne donne pas une oxygénation suffisante et n'empêche pas la survenue d'une cyanose, même si elle permet le plus souvent d'éviter l'apparition d'autres manifestations plus graves (collapsus cardiovasculaire et hyperventilation).

En revanche, la communication insuffisante entre les deux circulations provoque, en plus du manque d'oxygène (hypoxie), une augmentation excessive de la concentration en gaz carbonique dans la circulation sanguine générale ce qui rend le sang trop acide (acidose). L'organisme essaie alors de compenser pour rétablir la situation normale. Normalement, expirer sert à évacuer le gaz carbonique du sang. Ici, cela n'est pas possible étant donné que la circulation pulmonaire est quasiment indépendante de la circulation générale. Le mécanisme s'emballe alors pour essayer d'y parvenir et la respiration s'accélère (hyperventilation). De plus, l'organisme tente de préserver les fonctions vitales en redistribuant le sang afin d'irriguer uniquement les organes importants (cœur, cerveau, poumons...) au détriment des autres organes, ce qui provoque une chute de la pression (tension) du sang dans les artères (collapsus cardiovasculaire) : l'enfant devient pâle car le sang ne circule plus suffisamment sous la peau.

TGV associée à d'autres malformations cardiaques

Dans près de la moitié des cas, cette malformation est associée à d'autres malformations cardiaques :

- Une communication interventriculaire (CIV)

Il arrive que le septum, la cloison étanche qui sépare les parties droite et gauche du cœur, ne soit pas correctement fermé entre les deux ventricules, ce qui crée une communication entre les deux cavités : on parle de communication interventriculaire (CIV). Cette CIV permet un échange plus grand entre les deux circulations, générale et pulmonaire : la cyanose est moins prononcée pendant les premières semaines de la vie et, bien souvent, ce n'est pas la première manifestation visible. C'est souvent une insuffisance respiratoire qui se manifeste en premier. Elle est due à une intensification de la circulation pulmonaire : l'organisme compense en augmentant son rythme cardiaque (tachycardie) et son rythme respiratoire (tachypnée), ce qui fatigue beaucoup l'enfant.

- Une CIV et une sténose pulmonaire

La sténose pulmonaire est une malformation qui bouche la voie de sortie du ventricule

gauche due à un rétrécissement de la valve localisée entre le ventricule gauche et l'artère pulmonaire (*figure 4, panneau de droite*). Cette obstruction est le plus souvent compensée par une CIV et donc elle n'aggrave pas les effets de la TGV isolée.

- Une CIV et une coarctation de l'aorte

La coarctation de l'aorte est une malformation rare qui consiste en un rétrécissement de l'aorte. Une coarctation de l'aorte sur trois s'accompagne d'une CIV. Les manifestations diffèrent peu de celles de la TGV isolée.

TGV associée à des malformations autres que cardiaques

Une telle association est exceptionnelle. La seule anomalie vraiment associée semble être la sténose du pylore, c'est-à-dire le rétrécissement de la voie de passage de l'estomac vers l'intestin par l'épaississement progressif du muscle qui fait la jonction entre ces deux organes, le pylore.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la transposition des gros vaisseaux ?

Etant donné le caractère extrêmement sévère de la maladie et l'urgence de sa prise en charge à la naissance, le diagnostic doit être fait le plus tôt possible.

Le diagnostic prénatal joue un rôle clef dans la prise en charge efficace à la naissance.

En l'absence de diagnostic prénatal (voir le chapitre « *Peut-on faire un diagnostic prénatal ?* »), les médecins suspectent toujours la TGV chez un nourrisson dont la peau est bleutée (cyanosée) et ce d'autant que l'enfant semble ne pas avoir de troubles respiratoires ou cardiaques pendant les premières heures. Un test simple (test d'hyperoxie) va être effectué : la quantité d'oxygène dans le sang est mesurée dans deux situations, quand le bébé respire l'oxygène de l'air ambiant (normoxie), et quand il respire de l'air enrichi en oxygène (hyperoxie). S'il y a peu de différence entre les deux situations, cela montre une anomalie de la communication entre la circulation pulmonaire et la circulation générale (systémique) et fait suspecter une malformation cardiaque.

L'échocardiographie va alors confirmer le diagnostic de manière sûre. Cet examen permet de visualiser la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Il est indolore et ne présente aucun danger. Il est associé de manière courante à un examen échodoppler (échocardiographie doppler) qui permet d'étudier l'écoulement du sang dans les vaisseaux et donc de repérer les zones où le sang s'écoule mal, comme là où les vaisseaux sont rétrécis. L'écho-doppler fonctionne avec des ultra-sons, comme l'échographie.

L'échocardiographie permet, en plus de poser le diagnostic, de rechercher toutes les malformations cardiaques qui pourraient être associées, et aussi d'estimer les conséquences que chacune pourrait avoir.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

La cyanose à la naissance peut avoir plusieurs causes, dont d'autres malformations cardiaques. Le test d'hyperoxie est en ce sens très évocateur d'une TGV. L'échocardiographie permettra de diagnostiquer avec certitude la TGV.

La transposition corrigée des gros vaisseaux est une maladie différente de la TGV. Dans ce cas, la malformation cardiaque associe une transposition des gros vaisseaux et une transposition des ventricules et oreillettes (discordance auriculo-ventriculaire ou double discordance). Bien que plus complexe que la TGV sur le plan de l'anatomie du cœur, cette malformation peut ne donner lieu à aucune manifestation à la naissance mais elle comporte d'autres risques.

● **Peut-on dépister cette malformation chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

En France, la malformation est souvent détectée pendant la grossesse lors d'un examen échographique du fœtus (voir le chapitre « *Peut-on faire un diagnostic prénatal ?* »).

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Pour les autres membres de la famille ?**

La transposition des gros vaisseaux est une maladie présente dès la naissance (congénitale), mais non héréditaire dans la grande majorité des cas. Le risque de transmission de parent à enfant est donc très faible : un parent qui a une TGV a peu de risque de transmettre la maladie à l'un de ses enfants. C'est seulement dans les cas exceptionnels où la maladie est une manifestation d'un syndrome génétique (elle est associée à des malformations non cardiaques), qu'il peut exister un risque de transmission de parent à enfant. Dans ces cas, il convient alors de consulter un médecin généticien pour évaluer précisément le risque de transmission au sein de la famille.

Pour un couple qui a déjà eu un enfant atteint, il faut noter que le risque d'avoir un deuxième enfant ayant une TGV est de 2 % .

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Oui, un diagnostic prénatal peut être fait. En France, la recherche de la malformation cardiaque pendant la grossesse est systématique lors d'un examen échographique du fœtus car elle améliore considérablement la prise en charge à la naissance et diminue par conséquent la mortalité. Le diagnostic sera porté en général vers la 22^e semaine d'aménorrhée (absence de règles), c'est-à-dire à la deuxième échographie conseillée pendant la grossesse. Une fois le diagnostic établi, une surveillance échographique du fœtus est mise en place jusqu'à la naissance.

Si une malformation du cœur est détectée au cours de la grossesse, d'autres malformations sont systématiquement recherchées par échographie. Si la TGV est isolée (dans 50 % des cas), aucun prélèvement prénatal n'est justifié. C'est seulement dans les cas exceptionnels où la TGV est associée à une malformation autre que cardiaque, que les médecins recherchent une anomalie génétique qui pourrait expliquer ces malformations. Pour cela, l'ADN du fœtus est étudié grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation au préalable. Le résultat est connu en trois semaines environ.

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Oui, il existe des traitements pour cette pathologie. La prise en charge du nouveau-né est différente selon que le diagnostic est porté avant la naissance ou pas.

Traitement provisoire (palliatif) : prise en charge immédiate à la naissance

Si le diagnostic est porté avant la naissance, tout est mis en place pour que l'accouchement se déroule dans une maternité disposant d'un service de cardiologie pédiatrique. Le nouveau-né est pris en charge immédiatement après la naissance :

Des mesures sont prises pour aider le sang de la circulation générale à être oxygéné le mieux possible, grâce au maintien du canal artériel et par la constitution d'une communication entre les oreillettes :

- L'enfant peut recevoir un traitement médicamenteux, la prostaglandine E1 (PGE1) qui maintient le canal artériel ouvert. Le médicament est injecté dans la circulation sanguine, dans une veine (par perfusion intraveineuse).
- Une atrioseptostomie (manœuvre de Rashkind) peut être pratiquée : un tube (cathéter) muni d'un petit ballon gonflable est introduit par une veine dans l'oreillette droite du cœur, il est passé à travers le foramen ovale qui relie les deux oreillettes pour l'introduire dans l'oreillette gauche (*figure 5*). Le ballon est alors gonflé et le cathéter est retiré brusquement de quelques centimètres, ce qui permet d'élargir l'ouverture du foramen ovale. Cette manœuvre est généralement pratiquée sous surveillance échocardiographique qui permet de visualiser instantanément sa réussite. Elle peut être recommencée si l'ouverture n'est pas jugée assez grande. L'efficacité peut aussi être appréciée par la mesure de la quantité d'oxygène dans la circulation générale qui augmente après la manœuvre.



Figure 5 : manœuvre de Rashkind.

Le panneau de gauche montre le passage du cathéter dans le système veineux du nourrisson pour être introduit dans l'oreillette droite. Le panneau en haut à droite présente de manière schématique le geste qui consiste à tirer le cathéter vers l'oreillette droite alors que le ballon est gonflé. FO= foramen ovale. Le panneau en bas à droite est une photo d'un tel cathéter avec le ballon gonflé à son extrémité.

Source : <http://fr.wikipedia.org/wiki/Fichier:Rashkind-schema.jpg>

Si le diagnostic n'a pas été porté avant la naissance, l'échocardiographie diagnostique et le traitement à la prostaglandine E1 sont généralement pratiqués dans la maternité de naissance puis l'enfant est transféré dans un centre compétent pouvant pratiquer la manœuvre de Rashkind et l'intervention chirurgicale ultérieure.

Traitement chirurgical définitif

Le traitement chirurgical le plus souvent pratiqué actuellement, le « switch artériel », se fait généralement dans la première semaine de vie, au moins dans le premier mois, après le traitement palliatif :

- l'aorte est sectionnée et déplacée du ventricule droit vers sa position normale au-dessus du ventricule gauche (*figure 6*).
- l'artère pulmonaire est sectionnée et déplacée du ventricule gauche vers sa position normale, au-dessus du ventricule droit.
- l'acte chirurgical est compliqué par la présence des artères coronaires, les artères qui irriguent le muscle cardiaque (myocarde). Celles-ci naissent au début de l'aorte et il faut également les déplacer pendant l'opération.

C'est donc une opération très lourde qui peut durer plusieurs heures.

SWITCH ARTERIEL

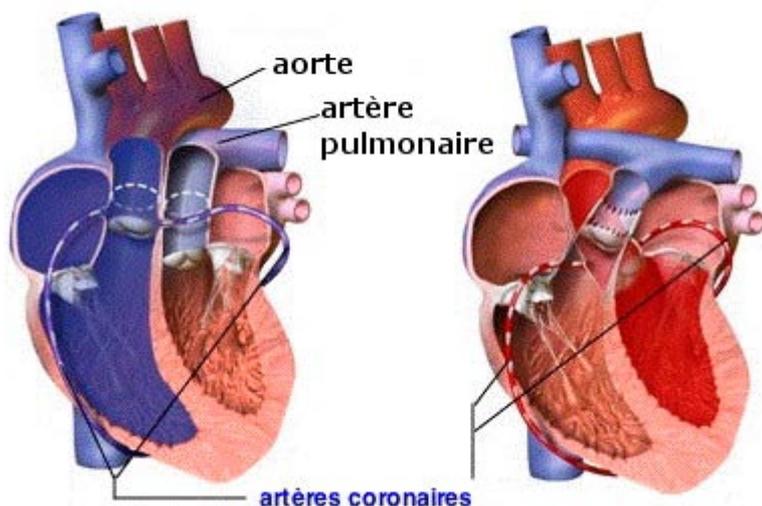


Figure 6 : schéma illustrant le « switch artériel ».

Le panneau de gauche présente une vue schématisée de coupe d'un cœur avant l'opération. Le panneau de droite représente la coupe après l'opération.

Source : d'après <http://fr.wikipedia.org/wiki/Fichier:SwitchTGV-Wiki.jpg>

Si le diagnostic a été posé tardivement ou si des complications (comme une acidose sévère par exemple) ont retardé la possibilité d'effectuer le « switch artériel » au cours du premier mois, d'autres traitements sont envisagés. En effet, le temps qui passe fait que le ventricule gauche perd sa capacité à assurer l'éjection du sang vers l'aorte et donc vers la circulation générale si les deux sont reconnectés. Pour cela, une préparation peut être nécessaire avant de pratiquer le « switch artériel ». Un cerclage de l'artère pulmonaire est effectué : l'artère est encerclée et serrée de manière à réduire le flux de sang qui y passe, et donc de limiter la circulation dans le système pulmonaire. Cela a pour effet de protéger des risques d'hypervascularisation des poumons et d'œdème pulmonaire, mais aussi de permettre au ventricule gauche de réapprendre à travailler et donc de se muscler avant d'effectuer le « switch artériel ».

De plus, en fonction des malformations associées à la TGV, d'autres approches doivent parfois être envisagées : par exemple, s'il y a une communication interventriculaire, la procédure de Rastelli ou la procédure REV (réparation à l'étage ventriculaire) qui consistent à créer un tunnel entre le ventricule gauche et l'aorte.

La correction atriale (des oreillettes) est également possible dans des cas, rares, où le « switch artériel » n'est pas possible. Elle consiste à « corriger » la transposition des gros vaisseaux, non pas en inversant les deux artères mais en inversant les deux oreillettes : des cloisonnements artificiels permettent de détourner le sang qui vient des veines caves vers l'oreillette gauche afin qu'il aille vers l'artère pulmonaire, et inversement le sang qui vient de la veine pulmonaire vers l'oreillette droite afin qu'il aille vers l'aorte. Cette correction, appelée intervention de Mustard-Senning, était le principal traitement chirurgical pour

toutes les TGV entre les années 60 et la fin des années 70.

Prise en charge particulière lors de l'hospitalisation pour le traitement chirurgical

Tant que l'enfant est hospitalisé, il peut être relié à plusieurs appareils. Tous ces moyens peuvent paraître impressionnants, mais ils ne sont pas douloureux et aident l'enfant à supporter l'acte chirurgical :

- Une aide à la respiration peut être nécessaire, au moins après l'opération. En fonction du déficit respiratoire, la durée de ventilation peut être partielle (la nuit, quelques heures dans la journée) ou totale (24 heures sur 24).
- Les liquides et médicaments importants pour le bon déroulement de l'opération sont injectés (perfusion) directement dans une veine (perfusion intraveineuse) grâce à la pose d'une tubulure de perfusion.
- Un tube (drain) qui passe par le nez pour aller à l'estomac est placé pour éliminer tous les rejets de l'estomac (drainage nasogastrique).
- Un tube est connecté à la vessie pour évacuer l'urine et mesurer son volume, ce qui reflète en partie l'activité du cœur.
- Un drain est posé dans la partie supérieure du torse (thorax) pour éviter l'accumulation de sang (drain thoracique) ; en effet, un saignement peut durer plusieurs heures à plusieurs jours après l'opération et il peut ainsi être évacué.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ?**

Les enfants opérés mènent une vie normale la plupart du temps. Le traitement chirurgical change donc radicalement le pronostic de la maladie.

● **Quels sont les risques du traitement ?**

De manière générale, la mortalité liée à l'opération est très faible bien que l'intervention chirurgicale soit très lourde.

Un risque d'insuffisance cardiaque existe, surtout juste après l'opération. Celle-ci se manifeste d'abord par une difficulté à respirer (dyspnée) et une fatigue importante du nourrisson.

Chacune des interventions présente un risque de complications, différentes selon le type de procédure :

- Si le « switch artériel » est effectué directement (sans l'étape de préparation par cerclage de l'artère pulmonaire), il existe un risque de rétrécissement de l'artère pulmonaire (sténose pulmonaire), d'échappement léger de sang au niveau de l'aorte vers le ventricule gauche (fuite aortique) et de lésions des artères coronariennes qui nourrissent le cœur.
- Les procédures de Rastelli ou REV peuvent entraîner une altération du rythme cardiaque (arythmie) ou une obstruction à la sortie du ventricule droit ou gauche.

Après correction atriale (des oreillettes), plusieurs complications sont possibles :

- Le ventricule droit fonctionne moins bien, dans ce cas, une insuffisance cardiaque peut alors survenir. Un traitement médical sera alors mis en place, et s'il est inefficace, une transplantation cardiaque peut être envisagée.
- La valve tricuspide (valve entre le ventricule et l'oreillette droite, voir *figure 2*) peut elle aussi moins bien fonctionner, auquel cas il peut être envisagé de la remplacer par une

valve mécanique. Ce remplacement par prothèse valvulaire nécessite la prise d'anticoagulants à vie. Les anticoagulants augmentent le risque d'hémorragie et nécessitent donc une surveillance régulière. Une valve artificielle nécessite la prévention de l'endocardite, une infection du tissu qui est le principal constituant des valves cardiaques (endocarde). Dans ce cas, des traitements antibiotiques seront pris pour éviter toute infection lors d'actes médicaux même mineurs comme des soins dentaires par exemple.

- Des troubles du rythme cardiaque sont fréquents après quelques années, notamment une accélération du rythme (tachycardie), et peuvent conduire à une mort subite. Un ralentissement du rythme cardiaque (bradycardie) est aussi possible ; il conduit à des malaises et une grande fatigue. Dans certains cas, l'implantation de stimulateurs cardiaques peut corriger ces troubles du rythme (pacemaker).

Devant ces complications, il est possible qu'un nouveau geste chirurgical soit envisagé pour tenter de les corriger.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?**

Une fois la malformation opérée, la plupart des enfants ne présentent aucune manifestation. Toutefois, dans le cas où une insuffisance cardiaque venait à apparaître après l'opération ou plus tard au cours de la vie, sa prise en charge se ferait entre autre avec des médicaments. Plusieurs médicaments peuvent être prescrits : des médicaments diurétiques qui, en diminuant le volume sanguin, diminuent la tension artérielle, des inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) qui agissent sur la régulation de la pression artérielle, ou des bêta-bloquants destinés à ralentir le cœur.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Lors de l'annonce du diagnostic, ainsi qu'à d'autres étapes de la maladie, pouvoir en parler à des psychologues ou dans des groupes de soutien peut être nécessaire pour aider les parents et le malade à affronter ces étapes. Il est nécessaire de se faire bien expliquer la procédure car cela limite l'angoisse.

Par la suite, l'accompagnement de son enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, la jalousie ou la culpabilité ressentie par les frères et sœurs, peuvent nécessiter une aide psychologique permettant de rétablir un équilibre au sein de la famille.

Par ailleurs, certains enfants peuvent garder des souvenirs de leur période d'hospitalisation et le manifester vers l'âge de un à deux ans par un comportement un peu difficile. Si c'est le cas, quelques séances avec un psychologue peuvent parfois être utiles pour leur permettre d'évacuer ces souvenirs.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Soigner son enfant

Dès l'annonce de la maladie, les parents doivent s'informer sur sa prise en charge. La compréhension de la maladie et des différents symptômes, présents avant et surtout après l'intervention chirurgicale qui corrigera la malformation, permet de participer activement à la prise en charge de l'enfant, ainsi qu'à son suivi médical en repérant par exemple, très tôt, des signes qui nécessiteraient une consultation.

Se soigner

Les personnes atteintes ne reçoivent aucun traitement au long cours. Il est recommandé aux malades de pratiquer un sport régulièrement, plutôt d'endurance. En revanche, il est déconseillé de faire des compétitions ou des sports violents.

● Comment se faire suivre ?

Les consultations sont très rapprochées dans le temps au cours de la première année de vie et pendant l'année qui suit toute intervention chirurgicale. Puis le suivi se fait généralement une fois par an (plus s'il y a des complications ou si la personne suit un traitement particulier).

Différents examens sont pratiqués afin d'évaluer l'état général de la personne et plus particulièrement celui de son cœur.

Idéalement, la surveillance doit être maintenue à l'âge adulte.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Il est nécessaire, dans la mesure du possible, de programmer toute intervention chirurgicale et surtout de signaler à l'anesthésiste que la personne a une ou des malformations cardiaques congénitales traitées chirurgicalement. Il est également important de signaler tout traitement médicamenteux en cours.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, il n'existe aucun moyen de prévenir la maladie.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Après la chirurgie, la vie familiale est rythmée par le suivi médical régulier de l'enfant mais elle n'est pas bouleversée. La TGV opérée permet généralement une scolarité et activité professionnelle normale. Toutefois, certains aménagements de la vie scolaire (ou professionnelle) peuvent être nécessaires si l'enfant a gardé des séquelles. Ainsi, à la demande des parents, le chef de l'établissement où l'enfant est scolarisé peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions et d'informer les enseignants sur la maladie. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements peuvent être nécessaires, notamment dans le cadre des activités sportives.

Sport

Comme on l'a déjà vu, l'activité sportive est conseillée pour les personnes qui ont une malformation cardiaque, traitée ou non. Toutefois, pour certaines d'entre elles, des restrictions importantes peuvent exister sur cette pratique suivant la nature exacte de la malformation et/ou de l'opération chirurgicale réalisée et des éventuelles complications. Par exemple,

un enfant ayant comme séquelle un dysfonctionnement du ventricule gauche ne peut pas pratiquer des sports nécessitant des efforts violents. La compétition n'est également pas recommandée.

Contraception chez la femme

Après un switch artériel, tous les types de contraception peuvent être prescrits. Après d'autres interventions comme une procédure de Rastelli ou une intervention de Mustard-Senning, la contraception doit être adaptée au risque thrombo-embolique : un caillot peut se former (thrombose) et, s'il migre, il peut aller obstruer une artère pulmonaire et provoquer une dyspnée aiguë voire un arrêt cardiaque (embolie pulmonaire). Ce risque peut être augmenté par certains moyens contraceptifs. Le choix de la contraception est alors décidé de façon concertée entre le spécialiste des cardiopathies congénitales et le gynécologue.

Grossesse

Généralement, une femme ayant été opérée d'une transposition des gros vaisseaux peut envisager une grossesse sans contre-indication particulière pourvu qu'elle bénéficie d'un suivi rapproché pendant toute la grossesse. Toutefois, si elle a subi une correction atriale, son risque de mortalité pendant la grossesse augmente et un bilan de l'état général est nécessaire pour estimer ce risque.

Si la femme porte une prothèse (valvulaire par exemple), elle est traitée par des médicaments anticoagulants qui présentent un risque pour la grossesse : les anti-vitamines K peuvent créer des malformations de l'embryon et du fœtus, l'utilisation des héparines comporte un risque de mortalité pour la mère. Une discussion avec son médecin sur les possibilités thérapeutiques au moment de la grossesse est donc nécessaire.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Pendant plusieurs dizaines d'années, les moyens pour guérir la transposition des gros vaisseaux se sont concentrés sur l'amélioration des techniques chirurgicales. Ceci a été couronné de succès. Aujourd'hui, une partie de la recherche vise à comprendre pourquoi cette malformation se produit durant le développement de l'embryon. Parmi les différentes pistes, il est possible que, au moins dans certains cas, la malformation soit liée à des mutations de gènes (portions d'ADN qui contiennent le « code » qui donne les instructions pour produire des protéines, des molécules qui contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme). Des études sur ce sujet sont en cours.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées aux maladies cardiaques. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes

sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, la TGV, en tant que cardiopathie congénitale, est reconnue comme une affection de longue durée (ALD). Les personnes atteintes de cette maladie bénéficient d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux liés à la maladie.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui demande un renouvellement au terme de cette durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Damien Bonnet

Centre de référence des malformations
cardiaques congénitales complexes
Hôpital Necker, Paris

Association Nationale des Cardi-
aques Congénitaux

ANCC



Heart & Coeur

