

## Quel pronostic pour l'anomalie d'Ebstein sans la chirurgie ?

### Expérience du CHU Hassan II de Fès.

### What prognosis for Ebstein's anomaly without surgery? Hassan II teaching hospital experience.

Moumouni Garba<sup>1</sup>, Samir Atmani<sup>2</sup>, Rabiou Sani<sup>2</sup>, Kaled Adamou Nouhou<sup>2</sup>

*1-Hôpital national de Niamey / Université Abdou MouMouni/ Faculté des sciences de la santé de Niamey*

*2-CHU Hassan II de Fès / Faculté de médecine et de pharmacie Mohamed Sidi Abdallah de Fès*

#### RÉSUMÉ

**Prérequis:** depuis la description du 1er cas en 1886, d'importants progrès ont été réalisés sur le plan diagnostique et surtout pronostique de la maladie d'Ebstein à travers la chirurgie mono et bi-ventriculaire. Le but de cette étude est de faire ressortir le pronostic de la maladie d'Ebstein dans le service de pédiatrie du CHU Hassan II de Fès.

**Méthodes:** Il s'agit d'une étude descriptive et rétrospective sur 4 ans.

**Résultats:** nous avons colligé 9 patients (7 garçons et 2 filles) avec une moyenne d'âge de 5,3 ans. La cyanose était le principal mode de révélation de la maladie. Chez 3 patients l'anomalie d'Ebstein était inscrite dans un syndrome malformatif. Tous les patients ont été mis sous traitement médical symptomatique seulement. Cinq patients sont encore en vie pour un recul qui varie de 1 à 6 ans.

**Conclusion:** le traitement médical symptomatique de la malformation d'Ebstein permet dans certaines circonstances d'améliorer le pronostic de la maladie.

#### Mots-clés

Anomalie d'Ebstein, pronostic, prise en charge

#### SUMMARY

**Background:** From the first description in 1886, significant progress was made on the treatment of Ebstein disease by mono and bi-ventricular surgery.

**Aim:** To highlight the prognosis of Ebstein's anomaly in the pediatric department of Hassan II hospital in Fez.

**Methods:** This is a descriptive and retrospective study of 4 years.

**Results:** We collected nine patients (seven boys and two girls) with a mean age of 5.3 years. Cyanosis was the main mode of revelation of the disease. In three patients Ebstein's anomaly was part of a malformative syndrome. All patients had only symptomatic medical treatment. Five patients are still alive at a follow up of one to six years.

**Conclusion:** Symptomatic medical treatment of Ebstein malformation may improve the prognosis of the disease.

#### Key words

Ebstein anomaly, prognosis, management

La malformation ou anomalie d'Ebstein (AE) est une cardiopathie congénitale et complexe de la valve tricuspide et du ventricule droit. Elle concerne environ 1/200.000 naissances vivantes et occupe moins de 1% des cardiopathies congénitales [1]. Elle est caractérisée par un déplacement apical de l'anneau valvulaire, un défaut de délamination des valvules septale et postérieure et souvent une déformation en voile de la valvule antérieure. Ce déplacement anormal divise le ventricule droit en un segment atrialisé et un segment fonctionnel. Selon le degré de la malformation, la maladie présente plusieurs tableaux cliniques selon les âges avec une mortalité néonatale très élevée [2]. Avant les années 1986 la mortalité globale de la maladie dépassait les 80% avant un an [3]. Depuis l'introduction de la chirurgie uni et bi ventriculaire le pronostic de la maladie a considérablement évolué. Certaines études rapportent une survie à 20 ans dépassant les 70% [4]. Nous rapportons à travers cette série l'expérience du service de pédiatrie du CHU Hassan II de Fès où la chirurgie de l'anomalie d'Ebstein n'a pas encore commencé.

#### MÉTHODES

Il s'agit d'une étude rétrospective descriptive qui s'est déroulée dans le service de pédiatrie du CHU Hassan II de Fès au Maroc, sur une période de 4 ans, allant d'octobre 2009 à Novembre 2013 intéressant 9 patients admis pour prise en charge de la maladie d'Ebstein.

Pour chaque patient nous avons utilisé les trois principales classifications de la maladie d'Ebstein. La première est celle de Celermajer basée sur les lésions échographiques cardiaques présentes. Elle a quatre types. Le type A, le volume du ventricule droit est adéquat. Dans le type B il y'a une large portion du ventricule droit qui est atrialisée mais les mouvements de la valve tricuspide antérieure sont libres. Le type C les mouvements de la valve antérieure sont très restrictifs et fait obstacle à la voie de sortie droite. Dans le type D tout le ventricule droit est atrialisé à l'exception de la portion infundubulaire. La deuxième le Glasgow Outcome Score Extended Score (GOSES). C'est une échelle de classification cotée de 1 à 4 selon la sévérité de la maladie. Elle est obtenue par le rapport de la somme du volume de l'oreille droite et de la portion atrialisée du ventricule droit sur la somme du volume de la partie fonctionnelle du ventricule droit, du volume de l'oreille gauche et du ventricule gauche vus en fin de diastole. Le grade 1 le ratio  $< 0,5$  ; le grade 2 le ratio est compris entre 0,55 et 0,99 ; le grade 3 le ratio est entre 1-1,49 et le grade 4 le ratio  $\geq 1,5$ . Et enfin la classification d'Alain Carpentier. Elle a 4 types d'anomalie. Le type A = anomalie mineure ; la portion du ventricule droit (VD) atrialisé est petite. Le type B (forme Intermédiaire). Le déplacement de la valve septale est de 2-3 cm, le VD atrialisé est de taille normale. Le type C (forme sévère), la

valve septale est sévèrement déplacée, la valve postérieure est adhérente à la paroi ventriculaire ou absent, le ventricule droit atrialisé est énorme avec une hypo ou une akinésie. Le type D (absence de valve tricuspide), même la valve antérieure est adhérente à la paroi du VD. La contractilité du VD est altérée dans sa globalité.

Une fiche de dépouillement a été établie pour chaque patient permettant de :

- Recueillir les données cliniques et démographiques;
- Relever les anomalies radiographiques et échocardiographiques ;
- Noter les signes électro-cardiographiques; le nombre d'hospitalisation et de décompensation cardiaque ;
- D'apprécier le score de GOSES ;
- Enfin évaluer l'évolution des patients.

La saisie et l'analyse des données ont été faites grâce au logiciel Excel.

#### RÉSULTATS

Au cours de la période de l'étude 836 patients ont été suivis dans le service pour cardiopathie dont 657 cas de cardiopathies congénitales. Parmi ces patients nous avons colligé 9 cas d'anomalie d'Ebstein. Il s'agissait de 7 garçons et 2 filles âgés de un jour à 32 ans avec un âge moyen de 5,34 ans. Ils représentaient 1,07% de l'ensemble de cardiopathies et 1,37% des cardiopathies congénitales prises en charge dans le service. Huit patients avaient un âge inférieur ou égal à 5 ans dont trois nourrissons de moins de un an, un nouveau-né de quelques heures et 4 enfants âgés de 3 à 5 ans. Deux patients ont un antécédent de diabète dans la famille.

Chez 4 patients la maladie a été découverte suite à une cyanose persistante. Un des malades a consulté pour une dyspnée stade IV de la New York Heart Association (NYHA) associée à une cyanose depuis la naissance. Un cas a été dépisté au décours d'une toux chronique évoluant depuis 2 ans. Le diagnostic a été posé chez un patient devant un souffle cardiaque. Un cas de diagnostic fortuit au cours d'un bilan malformatif a été noté et enfin la maladie a été découverte suite à des infections respiratoires à répétition associées à un faciès mongolien chez un patient.

L'examen cardiaque à la première consultation a trouvé un malade qui présentait des signes d'insuffisance cardiaque droite avec cyanose, un autre avait des signes d'insuffisance cardiaque gauche, cinq malades avaient juste un souffle cardiaque et deux avaient un examen cardiaque normal. L'ensemble des manifestations cliniques et paracliniques de nos patients sont représentées dans le tableau N°1.

A l'échographie trans-thoracique (ETT) tous les patients présentaient une malformation de la valve tricuspide de degré variable. Dans deux cas les patients présentaient un déplacement apical de l'anneau tricuspide, deux

malades avaient une dysplasie sévère de la tricuspide, quatre présentaient un accolement de la valve septale et un avait une insertion anormale de la valve septale. Un patient présentait une sténose de l'artère pulmonaire (cas n° 2) et un autre avait une hypertension artérielle pulmonaire (cas n°3).

Chez trois patients la malformation d'Ebstein s'inscrit dans un contexte de malformation cardiaque complexe [tableau N°2] dont une association entre AE et une hypoplasie du ventricule gauche (VG) avec petit anneau mitral, un cas d'association avec un double arc aortique et canal artériel (CA). Enfin une association AE communication inter ventriculaire (CIV) plus dysplasie de la valve aortique.

A l'électrocardiogramme, seuls deux patients avaient un trouble électrique : un patient de 32 ans qui présentait un bloc de branche gauche (BBG) et un enfant de 5 ans qui avait un syndrome de wolf-parkinson-white (WPW).

A la radiographie du thorax l'index cardio-thoracique moyen était de 62,66%. Six patients avaient une cardiomégalie importante. Un angioscanner et cathétérisme cardiaque comme explorations supplémentaires avaient été réalisées chez le garçon de 32 ans et avaient objectivées plusieurs collatérales. Le tableau N°2 résume les données paracliniques et la prise en charge des patients. Selon la classification de Alain Carpentier de 1988 ; les différents cas peuvent être

classé comme type A dans 2 cas, type B dans 5 cas et type C dans 2 cas.

Une abstention thérapeutique chirurgicale a été la règle pour tous nos malades, soit parce que la saturation est au-delà de 85 % sans aggravation clinique (n= 2), sous surveillance médicale seulement. Trois patients avaient un syndrome malformatif cardiaque limitant toutes possibilités thérapeutiques chirurgicales (hypoplasie ventriculaire gauche, collatérales multiples, dysplasie de la valve aortique associée à une cardiomyopathie) mis sous traitement symptomatique. Les quatre patients restant étaient mis sous traitement médical symptomatique à base de furosémide et inhibiteur de l'enzyme de conversion.

Au cours du suivi 7 patients ont développé une cardiomégalie et 3 patients ont évolué au moins à un stade 3 de Celermajer. L'ensemble des modalités évolutives de nos patients sont résumées dans le tableau N° 3.

Nous avons enregistré 2 décès dont un trisomique 18 dans un tableau d'asystolie et un autre trisomique 21 dans un tableau de détresse respiratoire. Ils étaient tous types C d'Alain Carpentier. Cinq patients sont encore suivis dans le service pour un délai moyen de 17 mois avec des extrêmes de 1 à 3 ans. Deux de nos patients étaient perdu de vue.

Tableau 1: Aspects démographiques et cliniques

N°	Age	Sexe	Circonstance Découverte	Durée Symptôme	Présentation	Saturation	Examen physique
1	4 ans 3 mois	M	Toux persistante	2 ans	Cyanotique	80 %	Retard pondéral, para sternal
2	5 mois	M	Souffle cardiaque	Depuis naissance	Pas de cyanose	96%	Souffle cardiaque Pas d'IC
3	32 ans	M	Cyanose dyspnée	Depuis naissance	Cyanotique+ dyspnée	79 %	Signes d'IVG + hippocratisme digital
4	3 ans	M	Cyanose	2 ans	Cyanotique	75 %	Souffle sternal gauche
5	1 mois	M	Cyanose	Depuis naissance	Cyanotique	80 %	Examen cardiaque normal
6	4 ans	F	Cyanose	Depuis naissance	Faciès mongolien+ cyanose	80%	Polypnée, tachycardie, HMG, latéro- sternal droit, souffle IT
7	7 mois	M	Bilan infections respiratoire répétition faciès mongolien	3 mois	Trisomique 21	96 %	Examen cardiaque normal
8	1 jour	F	Bilan malformatif, 18, omphalocèle, hypotrophie	naissance	Omphalocèle type I, T 18, hypotrophie	80 %	Souffle cardiaque
9	5 ans	M	Cyanose	4 ans	Cyanotique, retard staturo pondéral	80 %	Souffle d'insuffisance mitrale

**Tableau 2 :** Bilan paraclinique et prise en charge

N°	Echo-trans thoracique (ETT)	ECG	RX thorax	Type Carpentier	Traitement
1	Insertion anormale de la valve septale tricuspide, OD dilatée, VD réduit à l'infundibulum, CIA ostium secundum, VG hypoplasique, petit anneau mitral	Normal	ICT : 0.75	Type B	Furosémide, captopril
2	valve septale accolée sur une longueur de 15 mm, fuite massive tricuspide, tronc AP petit. CIA, VD bipartite	Normal	ICT : 0.67	Type B	Surveillance clinique
3	Dilatation oreillette droite, régurgitation tricuspide, valve septale accolée. VD bipartite, HTAP, CIA multiples	BBG complet	ICT : 0.70	Type C	Furosémide, Captopril, amiodarone
4	VD bipartite, valve septale accolée, dilatation cavités droites, double arc aortique, CA	Normal	ICT : 0.65	Type B	Surveillance clinique
5	OD droites dilatées, O et V communiquent directement. VD monopartite	Normal	ICT : 0.56	Type A	Surveillance clinique
6	Déplacement apical de la Valve septale sur une longueur de 10 mm, CA large,	Tachycardie	ICT : 0.66	Type B	Furosémide captopril
7	Valve septale accolée, petite régurgitation tricuspide, VD tripartite	Normal	ICT : 0.50	Type A	Surveillance
8	CIV multiple, valve tricuspide très dysplasique, déplacement apical de la valvule septale, cardiomyopathie hypertrophique, IT minime, valve aortique très dysplasique.		ICT : 0.55	Type C	Réanimation néonatale
9	Déplacement apical de la valve T, oreillette droites dilatées, valves septales dysplasiques, VD bipartite	WWP	ICT : 0.60	Type B	Furosémide captopril

## DISCUSSION

La maladie d'Ebstein est une malformation congénitale cardiaque qui engendre un large éventail d'anomalie anatomique et fonctionnelle de la valve tricuspide et du ventricule droit [3,4]. Depuis la description du premier cas en 1866 [5] on a constaté une floraison de la littérature internationale sur la maladie. L'âge de survenue et les circonstances de découverte de nos patients sont

similaires à ceux décrits par Sulaka. A et Oxenius A [6,7] ; il est nettement inférieur au  $23 \pm 10$  ans rapporté par Negoï RI et al [8] dans une série de 72 patients. Plusieurs études ont rapporté une répartition égale entre les sexes [6,9], L. Kapusta et Shinkawa T [2, 10] ont rapporté une prédominance du sexe féminin contrairement à notre série où le sexe masculin est plus retrouvé. L'association de l'AE avec la trisomie 21 chez les 6ème et 7ème de nos patients ont été décrite dans la littérature [7]. Mais nous n'avons pas trouvé dans les séries publiées une association avec la trisomie 18. Par ailleurs des cas

Tableau 3 : Modalité évolutive des patients

Modalité évolutive des malades	Patient N°1	Patient N°2	Patient N°3	Patient N°4	Patient N°5	Patient N°6	Patient N°7	Patient N°8	Patient N°9
Nombre hospitalisation	2 (pneumonie gauche, IC*)	Néant	3 (pneumonie, trouble du rythme, IC*)	Néant	1 (cyanose à la naissance)	2 (cyanose à la naissance, IC*)	3 (pneumonie)	1 (IC* néonatale)	Néant
Score de GOSES	Grade 3 depuis le diagnostic	Grade 1	Grade 3	Grade 2	Grade 2	Grade 2	Grade 1	Grade 4	Grade 2
Trouble du rythme	Non	Non	Oui (BBG complet)	Non	Non	Tachycardie sinusale	Non	Non	WPW
Cardiomégalie	Oui	Oui	Oui	Oui	Non	Oui	Non	Oui	Oui
Décompensation cardiaque	Un épisode	Non	Un épisode	Non	Non	Un épisode	Non	Un épisode	Non
Décès	IC* (2ans 4 mois)	Non	Non	Non	Non	Perdu de vue	Perdue de vue	Décès néonatal précoce	Non

familiaux ont été décrits [10] avec souvent une corrélation à une anomalie génétique spécifique [11, 12].

Dans beaucoup de centres occidentaux, le diagnostic est posé pendant la période anténatale ou précocement en période néonatale. Dans une série de 93 cas de Kapusta et al [2], 71% des patients ont été diagnostiqués avant leur première année, plus que dans notre série, où seulement 55,55% des cas sont diagnostiqués dans la même tranche d'âge. La cyanose est le mode de révélation le plus important de nos malades. Dans la série de Celermajer et al 72% des patients de moins de 2 ans sont admis pour trouble hémodynamique et 43% des sujets de plus de 10 ans sont diagnostiqués par un trouble électrique [13].

L'écho cardiographie transthoracique est l'examen paraclinique déterminant dans le diagnostic de l'AE, elle permet une évaluation précise de l'anatomie de la valve tricuspide, la taille et la contractilité du VD, la recherche d'autres malformations cardiaques associées. Elle est aussi utilisée pour déterminer le pronostic à travers l'index de Celermajer. Plusieurs auteurs ont rapporté une surmortalité des patients qui ont une association AE et autres malformations cardiaques [13, 14] comme la sténose, l'atrésie pulmonaire et le canal artériel. Nous avons trouvé 4 cas/ 9 de cardiopathie complexe sans réelle incidence sur leur pronostic actuel.

Les troubles du rythme cardiaque sont l'apanage des patients âgés [13] due selon certains auteurs à la dilatation de l'oreillette droite et la dégénérescence fibreuse du myocarde [15, 16]. L. Kapusta et al [2] rapportent dans leur série périnatale 5,4% de tachycardie supra ventriculaire. Nous n'avons colligé qu'un seul cas de

WPW chez un enfant de 4 ans.

La prise en charge de l'AE dépend de l'âge du patient, la sévérité des lésions anatomiques, les malformations cardiaques associées et le tableau clinique. Certains auteurs [17, 18] ont développé un algorithme de prise en charge néonatale basé sur la tolérance clinique au moment du diagnostic. Pour les centres dotés de plateau technique adéquat les patients qui ont un type de Celermajer  $\geq$  B peuvent bénéficier d'une réparation chirurgicale [19, 20, 4]. Nos patients n'ont pas bénéficié d'une prise en charge chirurgicale. L'évolution naturelle de la maladie dépend de degré de déplacement et d'accolement de la valve tricuspide et de l'atteinte myocardique à l'origine de deux principaux tableaux cliniques, la forme grave périnatale, et la forme plus ou modérée de l'enfant et de l'adulte [17]. Les facteurs de risque variaient selon les études. Pour Kapusta L et al [2] les principaux facteurs de risques sont le jeune âge, l'atrésie ou la sténose pulmonaire et le besoin à un traitement médical à la naissance [21, 20]. Pour Soinic et al [22] le risque de mortalité est lié à un haut grade de GOSES, la cardiomégalie à la période néonatale et la cyanose. Les deux patients décédés dans notre série ont tous un grade de GOSES  $\geq$  3. Avant l'amélioration de la chirurgie réparatrice la mortalité globale peut attendre 70% [21]. De nos jours selon les centres, la longévité des patients a considérablement augmentée. Pour Shinkawa T et al [10], le taux de survie à 1 an était de 66,7% ; elle atteint 91% chez Sunji [23]. Le taux de survie à 10 ans varie de 80% pour Brown [4], 85,3% pour Oxenius [7] et 89,9% pour Soinic. P [22]. Dans une série rapportée par Brown ML et al [4] la mortalité globale ne dépasse guère

5 % pour un recul de 15 ans. Malgré l'absence de prise en charge chirurgicale chez nos patients le taux de survie après 3 ans est de 55%.

---

### CONCLUSION

---

L'anomalie d'Ebstein est une cardiopathie congénitale

complexe avec plusieurs tableaux cliniques. Nous sommes restés très conservateurs dans notre contexte. Notre prise en charge dépend essentiellement des paramètres cliniques. Cependant la prise en charge reste toujours un challenge pendant la période néonatale surtout dans nos pays.

### Références

- Geerdink LM, Kapusta L. Dealing with Ebstein anomaly. *Cardiol Young* 2014 Jul; 24:191-200
- Kapusta L, Eveleigh RM, Poulino SE. Ebstein's anomaly: factors associated with death in childhood and adolescence: a multi-centre, long-term study. *Eur Heart J* 2007; 28:2661-2666
- Pflaumer A, Eicken A, Augustin N, Hess J. Symptomatic neonates with Ebstein anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2004; 127:1208-1209.
- Brown ML, Dearani JA. Ebstein Malformation of the Tricuspid Valve: Current Concepts in Management and Outcomes. *Curr Treat Options Cardiovasc Med* 2009; 11:396-402
- Mann RJ, Lie JT. The life story of Wilhelm Ebstein (1836-1912) and his almost over looked description of a congenital heart disease. *Mayo Clin Proc* 1979; 54:197-204
- Sulafa A, Nuha N. Clinical and echocardiographic features of Ebstein's malformation in Sudanese patients. *Cardiol Young* 2006; 16:147-151
- Oxenius A, Jost CH, Pretre R et al. Management and outcome of Ebstein's anomaly in children. *Cardiol Young* 2013; 23:27-34
- Negoi RI, Ispas AT, Ghiorgiu I et al. Complex Ebstein's Malformation: Defining Preoperative Cardiac Anatomy and Function. *J Card Surg* 2013; 28:70-81
- Arizmendi AF, Pineda LF, Jimenez CQ. The clinical profile of Ebstein's malformation as seen from the fetus to the adult in 52 patients. *Cardiol Young* 2004; 14:55-63
- Shinkawa T, Polimenakos AC, Gomez-Fifer CA et al. Management and long-term outcome of neonatal Ebstein anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2010; 139:354-358
- Del Pasqua A, De Zorzi A, Sanders SP. Severe Ebstein's Anomaly Can Benefit From a Small Ventricular Septal Defect: Two Cases. *Pediatr Cardiol* 2008; 29:217-219
- Bettinelli AL, Mulder TJ, Funke BH, Lafferty KA, Longo SA, Niyazov DM. Familial Ebstein anomaly, left ventricular hypertrabeculation, and ventricular septal defect associated with a MYH7 mutation. *Am J Med Genet A Semin Med Genet* 2013; 161:3187-3190
- Celermajer DS, Bull C, Till JA, Cullen S, Vassilikos VP, Sullivan ID, Allan L, Nihoyannopoulos P, Somerville J, Deanfield JE. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol* 1994;23(1):170-6
- Roberson DA, Silverman NH. Ebstein's malformation: echocardiographic and clinical features in the fetus and neonate. *J Am Coll Cardiol* 1989; 14:1300-1307
- Celermajer DS, Dodd SM. Morbid Anatomy in Neonates with Ebstein's Anomaly of the Tricuspid Valve: Pathophysiologic and Clinical Implications. *Pediatr Cardiol* 1992;19(5):101-105
- Andrew HS, Moore IE, Fagg N. Histological Changes in the Left and Right Ventricle in Hearts with Ebstein's Malformation and Tricuspid Valvar Dysplasia: A Morphometric Study of Patients Dying in the Fetal and Perinatal Periods. *Cardiovasc pathol* 1995 Mar; 4(1):19-24
- Bove EL, Hirsch JC, Ohye RG, Devaney EJ. How I Manage Neonatal Ebstein's Anomaly. *Pediatr Cardiol* 2012; 30:63-65
- Jin Yu J, Yun TJ, Won HS, Im YM, Lee BS et al. Outcome of Neonates with Ebstein's Anomaly in the Current Era. *Pediatr Cardiol* 2013; 34:1590-1596
- Boston US, Goldberg SP, Ward KE, Overholt ED, Spentzas T, Chin TK, Knott-Craig CJ. Complete repair of Ebstein anomaly in neonates and young infants: A 16-year follow-up. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2011; 141:1163-1169
- Geerdink LM, Kapusta L. Dealing with Ebstein's anomaly. *Cardiol Young* 2014; 24:191-200
- Younoszai AK, Brook MM, Silverman NH. Ebstein's Malformation. *Pediatr Cardiol* 1999; 1:363-372
- Paranon S, Acar P. Ebstein's anomaly of the tricuspid valve: from fetus to adult. *Heart* 2008; 94:237-243
- Sano S, Fujii Y, Kasahara S, Kuroko Y, Tateishi A, Yoshizumi K, Arai S. Repair of Ebstein's anomaly in neonates and small infants: impact of right ventricular exclusion and its indications. *Eur J Cardiothor Surg* 2014; 45:549-555