

La tétralogie de Fallot

[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 tétralogie de Fallot. 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 tétralogie de Fallot ?

La tétralogie de Fallot est une malformation cardiaque qui est présente à la naissance (cardiopathie congénitale). Elle est caractérisée par quatre anomalies, c'est pourquoi on parle de tétralogie (quatre = tétra en grec) :

- 1- un trou dans la cloison qui sépare normalement les deux ventricules du cœur (**communication interventriculaire** ou CIV; pour un schéma de cœur normal, voir la figure 3),
- 2- un déplacement de l'aorte qui se retrouve « à cheval » sur la communication interventriculaire (**dextroposition de l'aorte**),
- 3- un rétrécissement de la voie de sortie du ventricule droit vers l'artère pulmonaire (**sténose pulmonaire**),
- 4- et une augmentation anormale de l'épaisseur du ventricule droit (**hypertrophie ventriculaire droite**).

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence à la naissance de cette maladie (nombre de cas chez les nouveau-nés) est estimée à 1 naissance sur 4 000. Elle représente environ une malformation cardiaque sur dix.

● Qui peut être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

Elle touche aussi bien les filles que les garçons de toutes les régions du monde.

● A quoi est-elle due ?

Les causes exactes de la tétralogie de Fallot ne sont pas connues. Certains facteurs pourraient augmenter le risque de constitution de la malformation au cours du développement de l'embryon. 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), si elle a une phénylcétonurie ou si elle a « consommé » trop d'acide rétinoïque, un dérivé de la vitamine A utilisé en dermatologie pour soigner l'acné. De même, la consommation excessive d'alcool pendant la grossesse peut conduire à un ensemble de malformations dont la tétralogie de Fallot (malformations regroupées sous le terme de syndrome d'alcoolisation fœtale).

Il est aussi possible qu'une anomalie génétique (altération, mutation d'un gène) soit à l'origine de la tétralogie de Fallot. Par exemple, la tétralogie de Fallot peut se voir chez un nourrisson atteint d'une délétion 22q11 (aussi connue sous le nom de syndrome de DiGeorge ; pour plus d'information, voir l'article tout public « [La délétion 22q11](#) »). La tétralogie de Fallot peut s'observer dans d'autres syndromes génétiques qui sont très rares et ne sont habituellement pas recherchés de façon systématique, en particulier avant la naissance.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations peuvent être très graves et la maladie peut être une véritable urgence médicale. Néanmoins, en France, son dépistage très précoce et sa prise en charge, le plus souvent dès la naissance (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »), font que les bébés grandissent et mènent une vie presque normale.

La maladie se traduit par une teinte bleutée de la peau (cyanose) qui apparaît progressivement après la naissance : le sang qui arrive aux organes ne contient pas assez d'oxygène (on parle d'hypoxémie ou d'hypoxie). Cette cyanose est surtout visible lorsque le nourrisson fait un effort, notamment lorsqu'il pleure ou qu'il tète. La cyanose n'est pas responsable de gêne respiratoire et peut être très bien tolérée chez le nourrisson. Le principal signe de gravité de la maladie chez le nourrisson est la survenue d'un malaise, appelé malaise anoxique ou **malaise de Fallot**, au cours duquel le bébé peut perdre connaissance (voir plus loin). Il s'agit alors d'une véritable urgence médicale puis chirurgicale.

Chez les grands enfants, la cyanose s'accroît et les malaises surviennent plus fréquemment. La sensation de malaise s'atténue quand l'enfant s'accroupit. Les grands enfants font presque systématiquement ce geste après un effort.

Chez les grands enfants ou les adultes ayant une cyanose de longue durée (chronique), on observe que leurs doigts et leurs ongles sont déformés : le bout des doigts est plus large et les ongles sont bombés (doigts en baguettes de tambour), on parle d'hippocratisme digital (*figure 1*).

A l'auscultation du cœur, un souffle cardiaque est détecté par le médecin : la gêne au passage du sang vers l'artère pulmonaire (dont l'extrémité est rétrécie) crée des vibrations que le médecin peut entendre avec son stéthoscope.

Le malaise de Fallot

Avant que le bébé ne bénéficie du traitement chirurgical qui va corriger la malformation cardiaque, il peut faire des malaises typiques de la maladie qui sont une urgence médicale (malaises de Fallot). Ces malaises se produisent en général le matin suite à un facteur

déclenchant (des pleurs, une douleur, un effort comme téter, de la fièvre, une déshydratation). La cyanose augmente. L'enfant est très agité pendant quelques secondes puis il devient pâle, mou (hypotonique) et il gémit. Son cœur bat plus vite (tachycardie) et sa respiration devient rapide (polypnée). Si on ausculte l'enfant à ce moment là, on constate que le souffle cardiaque disparaît.

Le malaise dure de 15 à 30 minutes et il est très important de contacter le service de cardiologie pédiatrique le plus proche. En attendant son intervention, il faut replier les genoux de l'enfant sur son thorax.



Figure 1

Hippocratisme digital : déformation des doigts (bout des doigts élargi) et des ongles (courbés et bombés)

Source : http://www.rirlorraine.org/rirlor/jsp/site/Portal.jsp?page_id=92

● Comment expliquer les manifestations ?

Pour comprendre comment se constitue cette maladie et expliquer les symptômes, il faut d'abord comprendre comment circule le sang dans le corps humain.

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, le cœur jouant le rôle de pompe (*figure 2*). 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.

Les poumons permettent de charger le sang en oxygène (c'est le but de la respiration). Lorsque cet 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). Le cœur, qui est une pompe, éjecte ce sang, pauvre en oxygène et riche en gaz carbonique, vers les poumons à travers un gros vaisseau, l'artère pulmonaire qui se ramifie en artères de plus petit calibre, puis en capillaires. C'est au niveau de ces tout petits vaisseaux, dans les poumons, que le sang va se réapprovisionner en oxygène et se débarrasser du gaz carbonique. Puis le sang revient par les veines pulmonaires dans le cœur gauche (oreillette puis ventricule) qui va éjecter ce sang riche en oxygène dans l'aorte (un autre gros vaisseau) puis dans tous les vaisseaux du corps (dans la circulation générale).

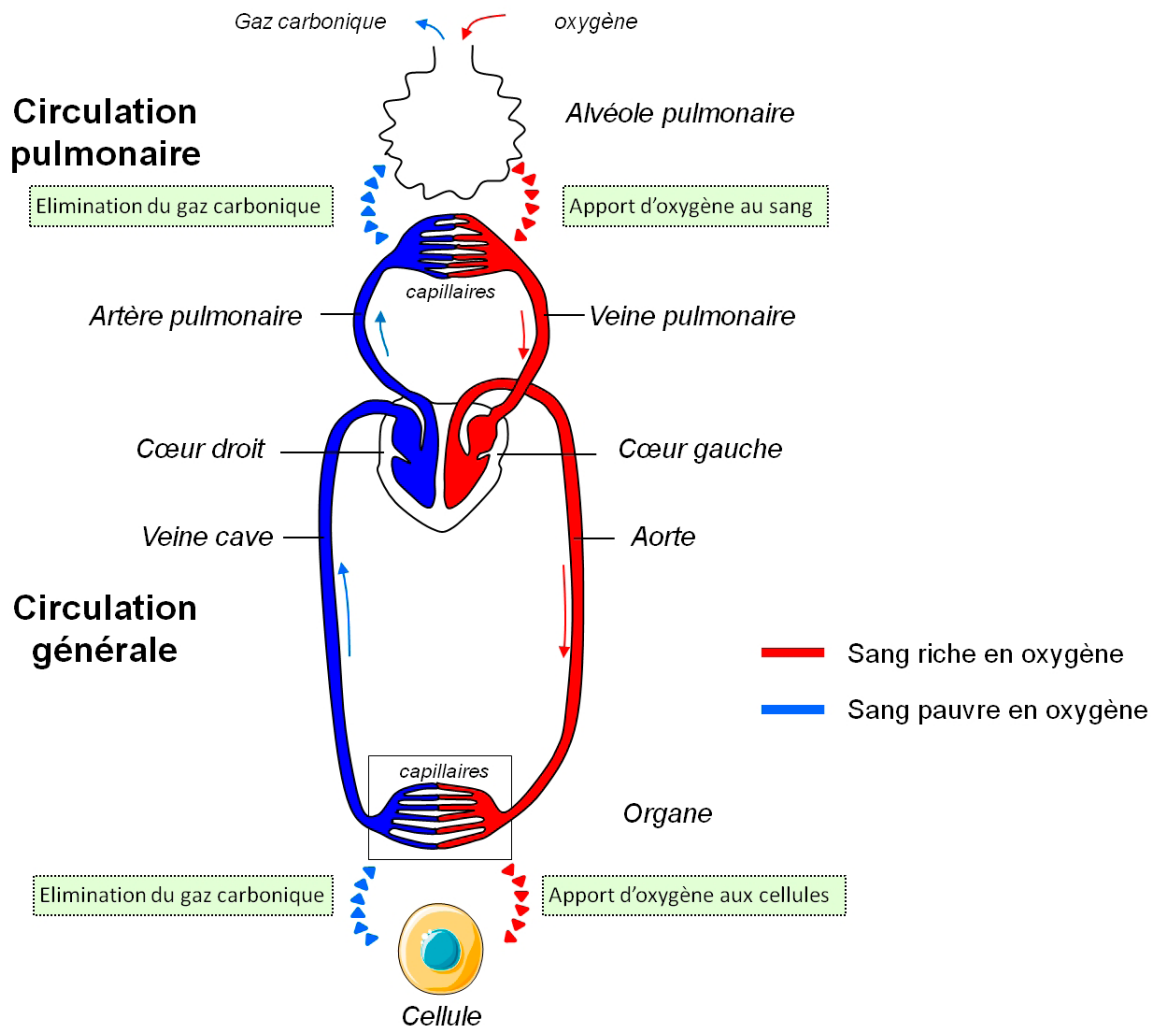


Figure 2 : Circulation sanguine et respiration normale

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 Béchère 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 ce circuit. Ses deux parties (cœurs droit et gauche) sont indépendantes l'une de l'autre (figure 3). 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). Des valves permettent de contrôler la quantité de sang qui passe des oreillettes vers les ventricules (valves auriculoventriculaires) et des ventricules vers les gros vaisseaux (valves pulmonaire et aortique).

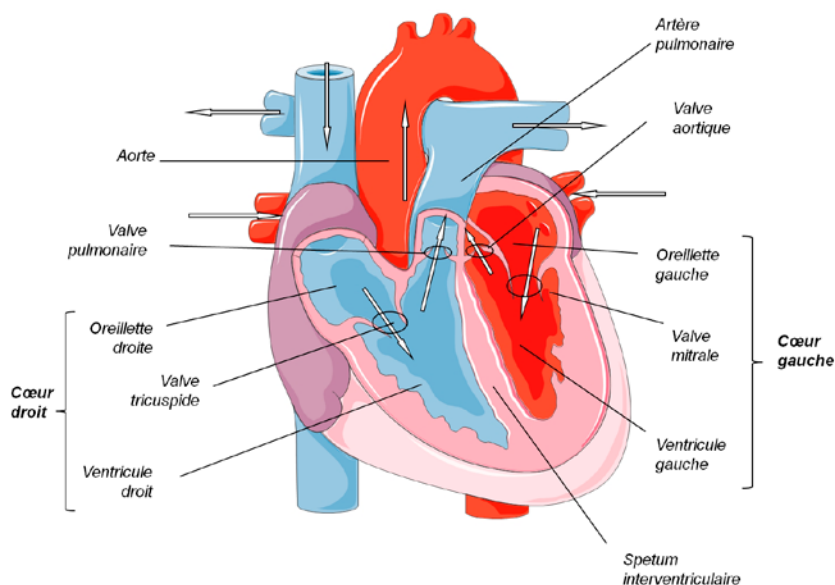


Figure 3 : Schéma du cœur et de sa circulation sanguine.

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

Anomalies dans la tétralogie de Fallot et conséquences

La tétralogie de Fallot est une malformation cardiaque qui regroupe quatre anomalies dont deux sont les conséquences des deux autres :

1- une **communication interventriculaire (CIV)** : le septum, la cloison étanche qui sépare les parties droite et gauche du cœur, n'est pas correctement fermé entre les deux ventricules, ce qui crée une communication entre les deux cavités. Cette communication se situe assez près de l'origine des gros vaisseaux. La CIV est due à un défaut d'alignement de l'aorte et du septum interventriculaire au cours du développement du cœur.

2- une **dextroposition de l'aorte** : la position de l'aorte est anormale : elle se retrouve à cheval sur le septum interventriculaire. Ceci est également dû au défaut d'alignement de l'aorte et du septum interventriculaire.

3- une **sténose pulmonaire** : la voie de sortie du sang du ventricule droit vers l'artère pulmonaire est rétrécie. Cela empêche le sang de s'écouler normalement du ventricule droit vers l'artère pulmonaire (obstacle à l'éjection). Le rétrécissement peut se faire juste sous les valves pulmonaires (dans la zone qui s'appelle l'infundibulum pulmonaire), au niveau des valves, ou bien encore dans l'artère pulmonaire elle-même.

4- une **hypertrophie ventriculaire droite** : l'obstacle à l'éjection créé par la sténose pulmonaire et la CIV augmente la pression à l'intérieur du ventricule droit, ce qui conduit à une augmentation anormale de son épaisseur (hypertrophie). Cette hypertrophie est, en général, limitée.

La communication interventriculaire et la sténose pulmonaire ont pour conséquence d'entraîner le passage de sang, pauvre en oxygène, du ventricule droit directement au ventricule gauche (figure 3). Ce n'est donc pas un sang totalement oxygéné qui va circuler du ventricule gauche vers l'aorte, puis vers tout le reste du corps (vers la circulation générale).

Les organes reçoivent un sang pauvre en oxygène, ce qui se voit aisément sur la peau qui devient bleue : le bébé est cyanosé.

La cyanose est d'autant plus marquée que l'obstacle à l'éjection du sang vers l'artère pulmonaire est sévère. Cet obstacle est sans conséquence chez le fœtus (voir plus loin « *Quelle est son évolution ?* »). Il est le plus souvent peu marqué à la naissance et la cardiopathie est très bien tolérée. Puis, l'obstacle s'accroît dans les premiers mois de la vie, ce qui se traduit par une cyanose progressivement croissante.

L'importance de l'obstacle peut varier au cours du temps, en fonction du débit cardiaque. Ainsi, il devient plus important lors d'un effort ou de pleurs. Dans certaines conditions, la gêne à l'éjection devient totale : tout le sang non oxygéné passe dans le ventricule gauche par la communication interventriculaire, puis dans l'aorte et dans la circulation générale, notamment le cerveau. L'absence d'oxygène (hypoxie) est telle que le cerveau ne fonctionne plus normalement. Le nourrisson fait un malaise de Fallot.

L'hippocratisme digital (doigts et ongles déformés) est une conséquence du manque chronique d'oxygène dans le sang (hypoxie chronique).

● Quelle est son évolution ?

Le plus souvent, le bébé n'est pas cyanosé à la naissance. En effet, dans le ventre de sa mère, le fœtus reçoit du sang oxygéné directement de sa mère via le placenta et n'utilise pas ses poumons pour oxygéner son sang. A la naissance, l'oxygénation du sang par les poumons se met en place, mais le débit cardiaque est encore suffisamment faible pour que la circulation du sang ne soit pas gênée par l'obstacle (la sténose). Après la naissance, la cyanose est souvent minime quand le bébé est au repos, et ne s'accroît que lorsqu'il fait un effort ou pleure. Dans les cas où la cyanose apparaît très tôt, l'aggravation peut être rapide et des soins doivent être fournis au plus vite à l'hôpital, en attendant le traitement définitif (voir le chapitre « *Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?* »).

L'hippocratisme digital apparaît progressivement après la cyanose. Il touche d'abord les ongles, et c'est plus tardivement et progressivement que les doigts prennent la forme caractéristique en « baguettes de tambour ». Cette manifestation disparaît lentement après le traitement chirurgical de la tétralogie de Fallot (voir le chapitre « *Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?* »).

Si la malformation n'est pas opérée, ce qui est très rare en France, des complications peuvent apparaître :

- la persistance des malaises de Fallot
- des complications dues à un nombre trop important de globules rouges dans le sang (polyglobulie) produits par le corps qui essaie de compenser l'hypoxie et d'apporter plus d'oxygène aux organes en fabriquant plus de globules rouges. La personne est fatiguée, elle a des maux de tête (céphalées), des vertiges. Elle peut avoir des troubles de la coagulation du sang, qui provoquent la formation de caillots (thrombose) au niveau des veines des membres inférieures (phlébite). Ces caillots peuvent migrer dans une artère pulmonaire, s'y bloquer et provoquer une embolie pulmonaire mais, dans le cœur, les caillots peuvent aussi franchir la CIV, passer dans l'aorte et aller se bloquer dans un autre organe (embolie paradoxale).
- un risque d'infection du cœur (endocardite) ou du cerveau (abcès cérébral) qui peut compliquer la malformation lorsqu'elle n'est pas réparée.

Si la malformation est opérée, l'évolution est très différente. Si seule une chirurgie palliative a été faite (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »), les malaises de Fallot disparaissent généralement et seule la cyanose persiste (tout en étant diminuée). La survie est nettement améliorée mais certaines complications subsistent comme le risque d'embolie ou d'abcès cérébral.

Si la chirurgie a permis la réparation complète, la vie est alors presque normale, mais il peut persister une limitation à l'effort physique. Il peut néanmoins y avoir des complications liées à l'opération et il est souvent nécessaire de subir, plus tard, d'autres interventions chirurgicales.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de tétralogie de Fallot ?

Le diagnostic peut être fait avant la naissance par échographie ce qui permet une prise en charge efficace à la naissance. En l'absence de ce diagnostic prénatal (voir plus loin), les médecins suspectent toujours une malformation cardiaque « cyanogène » (qui provoque une cyanose) chez un nourrisson dont la peau est bleutée (cyanosée). Un test simple 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. Si à cela s'ajoute l'existence d'un souffle caractéristique à l'auscultation du cœur (la gêne au passage du sang dans le cœur freiné par la sténose crée des vibrations sonores plus importantes que la normale), alors la tétralogie de Fallot est suspectée.

L'échocardiographie va alors confirmer le diagnostic de manière sûre. Cet examen permet de voir 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 écho-Doppler (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 de visualiser la communication inter-ventriculaire, la sténose pulmonaire et les malformations qui en découlent (dextroposition de l'aorte et hypertrophie ventriculaire droite). Elle permet aussi de détecter la persistance ou non du canal artériel, le conduit qui relie l'artère pulmonaire à l'aorte et qui se ferme normalement progressivement après la naissance.

L'échocardiographie permet, en plus de poser le diagnostic, de rechercher toutes les malformations cardiaques qui pourraient être associées, et même d'estimer les conséquences que chacune pourrait avoir. Elle permet donc d'orienter la prise en charge. Par exemple, elle permet de détecter une anomalie éventuelle des vaisseaux qui irriguent le muscle cardiaque, les coronaires, qui sont situés à proximité des gros vaisseaux. Si une telle anomalie était présente, elle aurait des conséquences sur le choix de la technique chirurgicale employée pour réparer le cœur.

● 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, dites cyanogènes (dont fait partie la tétralogie de Fallot). L'échocardiographie permet le plus souvent de diagnostiquer avec certitude la tétralogie de Fallot, en éliminant les autres causes de cardiopathie cyanogène.

Les aspects génétiques

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

La tétralogie de Fallot est une maladie présente dès la naissance (congénitale), mais elle n'est pas héréditaire dans la grande majorité des cas. Le risque d'avoir un autre enfant avec une tétralogie de Fallot est de 3 % pour un couple qui a déjà eu un enfant atteint.

Pour une femme qui a eu une tétralogie de Fallot, le risque d'avoir un enfant avec cette anomalie est estimé autour de 4 %. Pour un homme atteint, ce risque est de 2 %.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Oui, un diagnostic prénatal peut être fait. En France, la recherche de malformations cardiaques pendant la grossesse est systématique lors de l'examen échographique du fœtus fait en général vers la 22^e semaine d'aménorrhée (absence de règles), c'est-à-dire à la deuxième échographie conseillée pendant la grossesse. La malformation n'est pas toujours visible lors de cette échographie, ce qui explique que moins de 20 % des cas soient identifiés à cette période. 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 et un prélèvement (amniocentèse, choriocentèse) est proposé pour rechercher une éventuelle anomalie génétique. L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher une anomalie génétique. Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités chorales ou biopsie du trophoblaste). Il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un « tube » est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter auparavant en consultation de génétique. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

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

Oui, il existe des traitements pour cette pathologie.

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 où un cardiopédiatre puisse être consulté dès les premières heures de vie. Le nouveau-né est pris en charge immédiatement après la naissance :

- Comme cela a été dit plus haut, la tétralogie de Fallot est le plus souvent bien tolérée à la naissance et l'examen précoce du nouveau-né par l'échocardiographie permet d'apporter des renseignements nécessaires à la surveillance de l'enfant jusqu'à la chirurgie réparatrice.
- Dans les formes sévères, c'est-à-dire avec un obstacle à l'éjection vers l'artère pulmonaire très important responsable d'une cyanose très marquée chez un nouveau-né, une prise en charge dès la salle d'accouchement peut être nécessaire. En effet, dans ces cas l'obstacle vers l'artère pulmonaire est tel que la quantité de sang qui parvient aux poumons pour se faire oxygéner est insuffisante. Il est alors nécessaire de prendre différents types de mesures palliatives en attendant le traitement définitif :

- *Mesure médicale*

L'enfant peut recevoir un médicament, la prostaglandine E1 (PGE1) qui empêche le rétrécissement des vaisseaux (la vasoconstriction) et permet ainsi le maintien de l'ouverture du canal artériel qui relie l'artère pulmonaire et l'aorte et se ferme normalement après la naissance. Le médicament est injecté dans une veine, par une perfusion intraveineuse. En maintenant ainsi le canal artériel ouvert, ce traitement permet d'envoyer suffisamment de sang dans l'artère pulmonaire, vers les poumons, et assure ainsi une meilleure oxygénation du sang dans tout l'organisme.

Ce traitement ne fonctionne que pendant quelques jours, et le nouveau-né doit être opéré dans les jours qui suivent la naissance.

- *Mesure chirurgicale*

Elle consiste à créer une communication artificielle (anastomose) entre l'aorte et l'artère pulmonaire afin d'améliorer l'apport de sang dans les artères pulmonaires et donc de permettre une meilleure oxygénation du sang dans tout l'organisme. Il y a un risque de rétrécissement (sténose) de l'artère pulmonaire suite à ce traitement palliatif.

- Chez les nourrissons et les enfants plus grands, une intervention de réparation de la malformation est réalisée sauf s'il y a des contre-indications anatomiques : communications interventriculaires multiples, rétrécissement des artères pulmonaires, anomalies des artères qui irriguent le cœur (artères coronaires) qui peuvent compliquer la réparation. Dans l'attente de la chirurgie, des mesures médicales simples peuvent être prises :

- Un apport en fer est souvent nécessaire. L'organisme tente de compenser le manque d'oxygène dans l'organisme (hypoxie) en produisant plus

de globules rouges : leur nombre augmente (polyglobulie) mais leur taille diminue (microcytose) et une carence en fer se crée.

- Si l'enfant a des malaises de Fallot, le traitement chirurgical est une urgence mais il est possible que dans le délai d'attente, des médicaments (béta-bloquants) soient administrés.

Traitement chirurgical définitif

Le traitement chirurgical définitif vise à fermer la communication inter-ventriculaire et à rétablir le passage normal du sang à travers la voie pulmonaire. Il est fait à un âge qui dépend de la sévérité de la maladie et des anomalies associées.

Si un traitement palliatif a été réalisé ou si la forme n'est pas sévère, l'opération chirurgicale a lieu le plus souvent entre le 4^e et 6^e mois. La communication interventriculaire est fermée et la voie pulmonaire est ouverte (ou élargie), à l'aide d'un morceau de tissu (un patch), biologique ou synthétique. Cette opération chirurgicale est faite à cœur ouvert : le cœur est arrêté et la circulation sanguine dans tout le corps est assurée par une pompe externe (circulation extracorporelle, CEC). La valve pulmonaire est enlevée lors de cette intervention.

Certaines équipes, très rarement en France, proposent une réparation dès la naissance. Lorsque ce geste est pratiqué, il est habituel qu'une prothèse (un stent) soit implantée entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire.

● Quelles bénéfices attendre du traitement ?

Les traitements palliatifs vont permettre de limiter la survenue des malaises de Fallot et de réduire la cyanose. L'intervention définitive permet d'avoir une espérance de vie proche de la normale, au prix d'une surveillance spécialisée maintenue toute la vie mais relativement peu contraignante puisque le plus souvent annuelle.

● Quelles sont les risques du traitement ?

Il existe des effets secondaires à la prise de PGE1. Parmi eux, on note une augmentation de la température du corps (hyperthermie), des pauses respiratoires (apnées) associées à une diminution du rythme cardiaque (bradychardie), des convulsions, une inflammation sévère du tube digestif (entérocolite ulcéro-nécrosante), un abaissement du seuil de perception de la douleur. Tous ces effets secondaires nécessitent un suivi très régulier du bébé dans une structure de soins continus.

Il existe plusieurs complications liées à la chirurgie. Ainsi, l'élargissement de la sténose pulmonaire à l'aide d'un patch peut conduire à une « fuite » du sang (un reflux) de l'artère pulmonaire vers le ventricule droit car la valve pulmonaire, qui empêche normalement ce reflux, a été enlevée pendant l'opération (voir plus haut « *traitement chirurgical définitif* »). Cette fuite nécessite souvent une nouvelle opération chirurgicale pour remplacer la valve. Cette intervention se fait à l'âge adulte. Le remplacement de la valve peut être fait chirurgicalement ou bien, dans certains cas, par l'intermédiaire de tuyaux (cathéters) introduits à travers la peau dans une veine pour atteindre le cœur (cathétérisme interventionnel). Enfin, des battements de cœurs irréguliers (troubles de la conduction cardiaque) peuvent apparaître, ils sont liés à une « coupure » des voies de conduction électrique du cœur pendant la chirurgie. La mise en place d'un stimulateur cardiaque (pace-maker) est alors nécessaire.

Les autres complications de la chirurgie sont les rétrécissements de l'artère pulmonaire ou

de ses branches qui peuvent conduire à de nouvelles opérations ou un acte de cathétérisme interventionnel.

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

Quand il n'y a pas de prothèse implantée dans le cœur, la personne ne reçoit aucun traitement médical. Quand la personne a eu une anastomose avant la réparation de la malformation ou bien quand il a une prothèse dans le cœur (valves ou tubes), elle reçoit un traitement qui limite la formation de caillots de sang (médicament anti-agrégant plaquettaire). Le plus souvent c'est de l'aspirine qui est prescrite durant plusieurs mois après l'opération chirurgicale, voire toute la vie. C'est également le cas lorsqu'il y a des stents placés dans les artères pulmonaires.

Quand la malformation n'a pas été réparée, il est nécessaire de prévenir une infection des tissus qui constituent le cœur (endocardite d'Osler). Dans ce cas, des traitements antibiotiques seront pris pour éviter toute infection lors d'actes médicaux, même mineurs, comme des soins dentaires par exemple.

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

Oui, un soutien psychologique peut être nécessaire pour aider, dans un premier temps les parents, puis plus tard le malade, à affronter les différentes étapes de la maladie, notamment lors de l'annonce du diagnostic et avant certaines opérations chirurgicales. Le soutien psychologique peut se trouver auprès de psychologues ou dans des groupes de soutien. Le fait que la maladie soit très bien traitée chirurgicalement permet de limiter les angoisses des parents lorsque toute la procédure leur est bien expliquée.

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 du diagnostic, les parents sont informés sur sa prise en charge. La compréhension de la maladie et des différents symptômes, présents avant et après l'intervention chirurgicale qui corrigera la malformation, va leur permettre de participer activement à la prise en charge de l'enfant, notamment en maîtrisant les traitements médicamenteux à domicile, ainsi qu'à son suivi médical en repérant par exemple très tôt des signes qui nécessiteraient une consultation.

Au début, une attention toute particulière est portée sur leur connaissance du malaise de Fallot afin qu'ils puissent agir et contacter rapidement un centre spécialisé si un tel malaise devait survenir. Ainsi, on leur apprend les facteurs qui peuvent déclencher ce malaise afin qu'ils les évitent au maximum. Surtout, on leur apprend à reconnaître les premiers signes du

malaise et les gestes qu'ils doivent faire tout de suite lorsqu'ils les observent : ils doivent replier les genoux de l'enfant sur son thorax et immédiatement après, appeler le service de cardiologie pédiatrique le plus proche.

Afin d'aider leur enfant, les parents s'informent sur le suivi de la maladie, les traitements qui sont donnés à domicile et les risques liés à ces traitements.

L'attention est également portée sur la prévention de certaines infections, surtout en cas de non réparation de la malformation, comme la bronchiolite à virus respiratoire syncytial (bronchiolite à VRS) ou l'endocardite infectieuse. L'endocardite est une infection du tissu qui est le principal constituant des valves cardiaques (endocarde). Des traitements antibiotiques seront pris pour éviter toute infection lors d'actes médicaux même mineurs comme des soins dentaires par exemple.

De même, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique sont recommandées.

Se soigner

Lorsque l'enfant est suffisamment grand, il est informé, comme ses parents, sur la maladie, ses manifestations, les traitements et leurs risques. Il est recommandé aux malades de pratiquer un sport régulièrement, plutôt d'endurance. Cette activité est, bien sûr, faite sous contrôle médical régulier et adaptée à chaque cas. Ainsi, certaines personnes pour qui toutes les malformations n'ont pas été corrigées se verront limitées dans leur pratique sportive.

● Comment se faire suivre ?

Le suivi dépend de l'âge, mais est toujours pluridisciplinaire. Les consultations pluridisciplinaires (pédiatres, chirurgiens, psychologues...) sont encadrées par un spécialiste des cardiopathies congénitales conjointement avec le médecin traitant. Tous les spécialistes sont réunis au sein des consultations du centre de référence ou des centres de compétences des malformations cardiaques et un compte-rendu faisant la synthèse de la consultation est établi à la fin. Les coordonnées de ces centres sont disponibles sur www.orphanet.fr.

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 (électrocardiogramme, échocardiographie, IRM cardiaque, test d'effort...).

● 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 opérées. Il est également important de signaler tout traitement médicamenteux en cours.

Le malaise de Fallot est une urgence médicale et il est donc très important d'en reconnaître les manifestations (voir le chapitre « *Quelles sont les manifestations de la tétralogie de Fallot ?* ») afin de pouvoir faire les bons gestes et appeler les secours.

● Peut-on prévenir cette maladie?

Non, il n'existe aucun moyen de prévenir la maladie. Toutefois, certains facteurs présents chez la mère lors de la grossesse pourraient être responsables de la malformation, comme l'apparition d'un diabète sucré, une consommation excessive d'acide rétinoïque ou d'alcool. En France, la détection précoce de la survenue d'un diabète pendant la grossesse, grâce à un suivi régulier, peut aider à prévenir l'apparition de cette malformation. Il est également recommandé de ne pas boire d'alcool pendant la grossesse. La prescription d'acide rétinoïque pour traiter l'acné est interdite chez la femme enceinte et est toujours accompagnée de la prescription d'un moyen de contraception chez la femme en âge de procréer.

Vivre avec

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

Après la chirurgie, la vie familiale est rythmée par le suivi médical régulier de l'enfant mais elle n'est pas bouleversée s'il n'y a pas de complications. La tétralogie de Fallot corrigée permet généralement une activité scolaire ou professionnelle normale. Toutefois, il arrive que certaines personnes soient handicapées par la cardiopathie.

Scolarité

A la demande des parents, le chef d'établissement 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, de répondre aux besoins de l'enfant (fatigabilité, activités sportives adaptées) et d'informer les enseignants sur la maladie.

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. Dans tous les cas, cette pratique doit être encadrée par un médecin qui suit régulièrement la personne.

Contraception

Un risque thromboembolique peut exister chez certaines personnes pour lesquelles il subsisterait une cyanose résiduelle : cette cyanose entraîne une augmentation du nombre de globules rouges (polyglobulie), ce qui peut se compliquer par des embolies dans différents organes dont le cerveau : des caillots peuvent se former dans le réseau des veines et migrer vers un organe, bloquant ainsi son apport en oxygène. Certains moyens contraceptifs (notamment des pilules contenant une forte dose d'une hormone, l'œstrogène) augmentent ce risque thromboembolique. Dans ce cas, la contraception doit être adaptée pour limiter ce risque.

Grossesse

La grossesse est généralement envisageable. Néanmoins, une femme atteinte d'une tétralogie de Fallot, opérée ou non, présente un risque plus important, pour elle et pour le fœtus, de complication durant sa grossesse. Il lui est donc recommandé de consulter un cardiologue avant le début de la grossesse afin d'évaluer son état général. Elle sera parti-

culièrement suivie tout au long de la grossesse, de l'accouchement et durant les premiers mois qui suivent l'accouchement, la période post-partum.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Pendant plusieurs dizaines d'années, les moyens pour guérir la tétralogie de Fallot 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 » donnant 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 à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) 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 tétralogie de Fallot, en tant que cardiopathie congénitale, est reconnue comme une affection de longue durée (ALD). Les personnes atteintes de cette maladie peuvent donc bénéficier d'une prise en charge à 100 %, par la sécurité sociale, de frais médicaux liés à cette 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 soins, 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 01 56 53 81 36
(Appel non urtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Damien Bonnet

Centre de Référence des Malforma-
tions Cardiaques Complexes,
Hôpital Necker, Paris

Association Heart and Coeur



Association Nationale des Cardiaques
Congénitaux

