

Type of the Paper (Article)

ETUDE TRANSVERSALE DE PREVALENCE DU DIAGNOSTIC ECHOCARDIOGRAPHIQUE DES CARDIOPATHIES CONGENITALES A REVELATION NEONATALE DANS UN SERVICE DE NEONATOLOGIE

**Benrabah, Ouahiba^{a,b,*}, Dahmoune, Rachida^{a,b}, Bellouti, Sihem^{a,b},
Maoudj, Abdelmadjid^{a,b}**

^a: Service de néonatalogie CHU Hussein Dey

^b: Faculté de Médecine d'Alger 1

** Corresponding authors: Ouahiba Benrabah*

E-mail : obenrabahdz@yahoo.fr

Résumé

Introduction: Les cardiopathies congénitales (CC) sont les malformations congénitales les plus fréquentes. Leur prévalence reste sous-estimée dans notre pays malgré l'amélioration des moyens de diagnostic. **Objectif :** déterminer la prévalence et les circonstances de diagnostic des CC dans un service de néonatalogie. **Méthodes:** Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive menée au service de néonatalogie du CHU de Hussein Dey sur une période de sept ans (2016-2023). Nous avons inclus toutes les naissances ayant une cardiopathie congénitale. Nous n'avons pas inclus les anomalies cardiaques non malformatives. **Résultats:** Nous avons colligé 274 cas de cardiopathies congénitales (CC) sur 72933 naissances vivantes (NV), soit une prévalence de 3,75% NV. Le diagnostic anténatal a été fait dans 118 cas (43%). Le diagnostic échographique a été fait dans 70% des cas les 3 premiers jours avec 46% des cas dans les 24 premières de vie. Les signes physiques étaient dominés par la cyanose dans 38%. Les cardiopathies congénitales à niveau de risque néonatal élevé étaient dans 17 cas (6,2%) dont 16 cas de TGV et un seul cas de RVPA total. Les cardiopathies à niveau de risque néonatal moyen à élevé représentaient par les cardiopathies ducto-dépendantes dans 100 cas (36,5%) dont 30 % des cas étaient des obstacles droits dont 10 % de T4F. Les cardiopathies à faible risque néonatal étaient dans 94 cas (40,8%) dont 38 % des cas représentaient par un CIV suivi dans 29 % de CAV et 10,6 % de CIA. **Conclusions :** Etant donné l'insuffisance de diagnostic anténatal dans notre cohorte, les cardiopathies congénitales étaient essentiellement diagnostiquées après la naissance devant une symptomatologie clinique évocatrice ainsi les meilleurs moyens d'améliorer le diagnostic précoce des cardiopathies congénitales seraient dépistage anténatal par l'échocardiographie fœtal et l'instauration d'un dépistage systématique postnatal par la mesure systématique de la saturation pré et postductale et la généralisation de l'échocardiographie dans les services de néonatalogie.

Mots clés : Cardiopathies congénitales, Nouveau-né, Prévalence.

Citation: To be added by editorial staff during production.

Academic Editor: First name Last name

Received: date:01/03/2025

Revised: date:16/04/2025

Accepted: date:13/06/2025

Published: date:22/06/2025

Copyright: © 2024 by the authors. Submitted publication under the terms and conditions of the Creative Commons

Summary

Introduction: Congenital heart disease (CHD) is the most common congenital malformation. Their prevalence remains underestimated in our country despite the improvement in diagnostic means. **Objective:** determine the prevalence and circumstances of diagnosis of CHD in a neonatology department. **Methods:** We carried out a descriptive cross-sectional study which included all live births with congenital heart disease, in the neonatology department of Hussein Dey University Hospital over a period of eight years (2016-2023). Data collection was done as the diagnosis progressed. Non-malformative cardiac abnormalities were not included. **Results:** We collected 274 cases of congenital heart disease (CHD) out of 72933 live births (LV), i.e. a prevalence of 3.75‰ LV. Antenatal diagnosis was made in 89 cases (45%). Ultrasound diagnosis was made in 70% of cases in the first 3 days with 46% of cases in the first 24 days of life. Physical signs were dominated by cyanosis in 38%. Congenital heart disease with a high neonatal risk level was in 17 cases (6.2%), including 16 cases of TGV and a single case of total RVPA. Heart disease with a medium to high neonatal risk level was represented by ductal-dependent heart disease in 100 cases (36.5%) of which 30% of cases were straight obstacles including 10 % T4F. Cardiac diseases with low neonatal risk were in 94 cases (40.8%), of which 38% of cases represented by CIV followed in 29% by AVC and 10.6% by IAC. **Conclusions:** Given the insufficiency of antenatal diagnosis in our cohort, congenital heart diseases were mainly diagnosed after birth in the face of suggestive clinical symptoms, thus, The best ways to improve early diagnosis of congenital heart disease would be antenatal screening using fetal echocardiography and the introduction of systematic postnatal screening by the systematic measurement of pre- and post-ductal saturation and the generalization of echocardiography in neonatology departments.

Keywords: Congenital heart diseases, Newborns, Prevalence.

1. Introduction :

Les cardiopathies congénitales sont les malformations congénitales les plus fréquentes chez le nouveau-né. Leur prévalence varie entre 8 et 17.9 pour 1000 naissances [1-2]. Elles constituent un groupe hétérogène d'anomalies morphologiques malformatives. La présentation clinique varie entre les formes mineures souvent asymptomatiques, aux formes sévères critiques, de découverte précoce dès les premiers jours de vie mettant en jeu le pronostic vital. Le pronostic est variable et dépend de type de la cardiopathie et du délai de diagnostic et de prise en charge. La prévalence des cardiopathies congénitales reste sous-estimée dans notre pays malgré l'amélioration des moyens de diagnostic. L'objectif de travail était de déterminer la prévalence et les circonstances de diagnostic des cardiopathies congénitales dans un service de néonatalogie.

2. Matériel et méthodes

1. Population de l'étude :

Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive monocentrique menée au service de néonatalogie du CHU Hussein Dey à Alger sur une période de huit ans allant du 1er janvier 2016 au 31 décembre 2023. Nous avons inclus toutes les naissances ayant une cardiopathie congénitale confirmée par une échographie postnatale. Nous n'avons pas inclus les nouveau-nés ayant des anomalies cardiaques non-malformatives (myocardiopathies hypertrophiques, tumeurs cardiaques, troubles de rythme, persistance du foramen ovale et persistance du canal artériel (PCA) chez le prématuré).

2. Recueil des données :

Le recueil des données a été réalisé, selon un mode rétrospectif, par la consultation des dossiers des patients retenus.

3. Etude statistique :

Toutes les données ont été saisies et analysées à l'aide du logiciel SPSS 25.0. Pour les variables qualitatives, nous avons calculé des fréquences simples et des fréquences relatives (pourcentages). Pour les variables quantitatives, nous avons calculé des moyennes, des médianes et des écarts-types et déterminé l'étendue (valeurs extrêmes : minimum et maximum).

3. Résultats

Durant la période d'étude, nous avons colligé 274 cas de cardiopathie congénitale sur 72933 naissances vivantes (NV), soit une prévalence de 3,75‰ NV. (**Tableau 1.**)

Des antécédents familiaux de cardiopathies congénitales étaient retrouvés dans 8,2% des cas (n=22). Les principales pathologies gravidiques étaient le diabète (n= 82 ; 30%), la pré-éclampsie (n=46 ; 17%). et la dysthyroïdie (n=11 ; 4%). L'âge gestationnel moyen était de 36,5±3,2 SA avec des extrêmes allant de 28 SA à 42 SA. Le PN moyen était de 3045±675 g [830- 4450g]. Le sex-ratio était de 1,4. La grossesse était suivie dans 95% des cas. Le diagnostic anténatal global était dans 45 % des cas, il était en nette augmentation au fil des années, estimée à 25% en 2016 contre 69% en 2023. Les échographies anténatales ont montré des anomalies associées chez 20 fœtus. Il s'agissait d'un retard de croissance intra utérin (n=10), une malformation rénale (n=5), une malformation cérébrale (n=2), une omphalocèle (n=2) et laparoschisis (n=1). Les principaux signes physiques évocateurs de cardiopathie étaient une cyanose dans 38 %, une détresse respiratoire dans 4%, des signes d'insuffisance cardiaque dans 5% des cas, une anomalie à l'auscultation cardiaque isolée 35%, une diminution ou abolition des pouls fémoraux était dans 2% des cas). (**Figure 1.**)

Une découverte fortuite au cours d'un bilan malformatif chez 14% ou un dépistage ciblé vu les antécédents familiaux de cardiopathies (n=22).

Le début des symptômes était dans la première semaine dans 80 % des cas dont plus de 50% les 24 premières heures de vie

Le diagnostic échographique a été fait dans 70% des cas les 3 premiers jours avec 46% des cas dans les 24 premières de vie.

(Figure 1.)

Les cardiopathies congénitales à niveau de risque néonatal élevé représentaient 17 cas (6,2 %) dont 15 cas de TGV et un seul cas de RVPA total. Les cardiopathies à niveau de risque néonatal moyen à élevé (= cardiopathies ducto-dépendantes) représentaient 100 cas

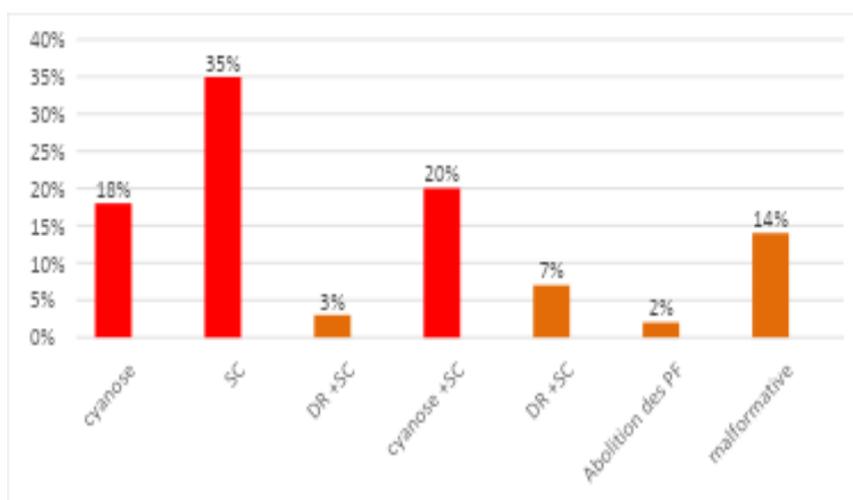
(36,5%) dont 34,8 % des cas représentaient par les obstacles droits, La cardiopathie à faible risque néonatal représentait 94 cas (40,8%) dont 38 % des cas représentait par un CIV suivi dans 29 % de CAV et 10,6 % de CIA . (**Tableau 2.**)

Les deux principales malformations associées aux cardiopathies congénitales étaient la malformation rénale (n=5) et la malformation cérébrale (n=4).

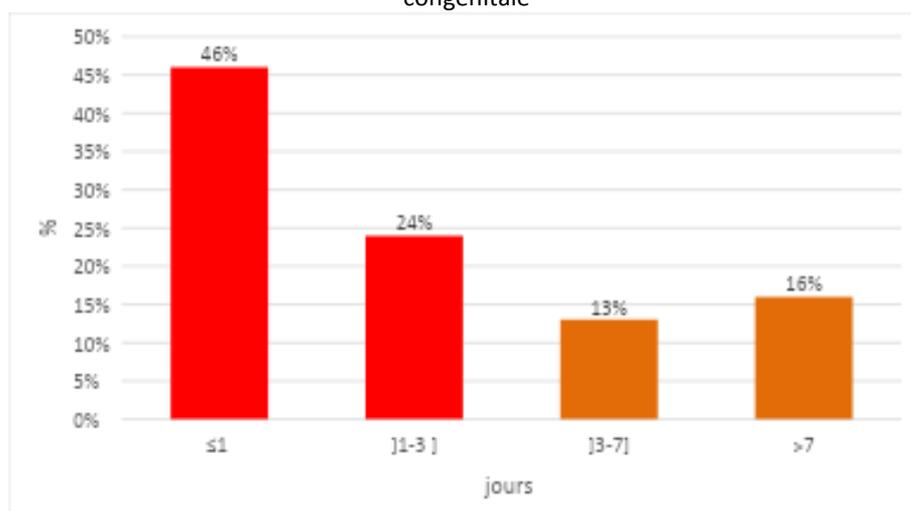
La cardiopathie s'intégrait dans un syndrome polymalformatif dans 32 cas. Il s'agissait de trisomie 21 (n=19) et de trisomie 18 (n=5), d'association de VACTERL (n=2), de syndrome de Di-George (n=1). L'étiologie était indéterminée dans cinq cas.

	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2016-2023
Naissances vivantes (N)	10870	10330	9386	10848	8354	8637	8095	6413	72933
Cardiopathies Congénitales (N)	33	26	27	33	35	38	37	43	274
Prévalence (‰ naissances vivantes)	3,03	2,51	2,87	3,04	4,20	4,40	4,60	6,7	3,8
Diagnostic anténatal(%)	25	32	31	52	55	58	62	69	43

Tableau 1. Prévalence annuelle des cardiopathies congénitales. (N : nombre,% : pourcentage)



SC : Souffle cardiaque, DR : Détresse respiratoire , PF :Pouls fémoraux

Figure 1. Les principaux signes physiques évocateurs de cardiopathie congénitale**Figure 2.** Age du diagnostic échographique des cardiopathies congénitales**Tableau 2.** Représentation des types des cardiopathies congénitales

Niveau de Risque néonatal	Type de cardiopathie		Nombre (N)	Pourcentage (%)
Elevé	TGV		16	5,8
	RVPAT		1	0,4
Moyen à élevé	Obstacle droit	T4F	27	9,8
		SP critique	11	4,7
	Obstacle gauche	APSI	12	5,2
		APSO	17	6,2
		VU	15	5,5
		Maladie d'Ebstein majeure	4	1,7
		Atrésie de la tricuspide	4	1,7
		Hypo VG	14	5,1
		CoAo	3	1,3
		Hypoplasie de l'aorte	4	1,7
TAC	4	1,7		
IAO	1	0,4		
VDDI +CoAo	4	1,3		
Faible	CIV		36	15,6
	CIA		10	4,2
	CIV + CIA		12	5,2
	CAV complet		18	6
	CAV partiel		16	5,6
	PCA		10	4,2
	CIV + hypoplasie de l'aorte		3	1,3
Autres CC	Oreillette unique		3	1,3
	VDDI		3	1,3
Total			274	100

CIA : communication interauriculaire ; **CIV** : communication interventriculaire ; **CAV** : canal atrio-ventriculaire ; **TGV** : transposition des gros vaisseaux ; **VDDI** : ventricule droit à double issue ; **CoA** : coarctation de l'aorte ; **IAO** : interruption de l'arche aortique ; **PCA** : Persistance du canal artériel ; **APSI** : atrésie pulmonaire à septum intact ; **APSO** : atrésie pulmonaire à septum ouvert ; **SP** : sténose pulmonaire

4. Discussion

Dans notre étude, la prévalence des cardiopathies congénitales était de 3,75‰ naissances vivantes. Cette prévalence était proche de celle rapportée par l'équipe de l'hôpital Farhat Hached de Sousse (2,77‰ en 2009) (1). Dans la littérature, la prévalence des cardiopathies congénitales variait entre 8 et 17,9 ‰ (2,3). Plusieurs facteurs peuvent expliquer cette disparité : certaines études incluait les cardiopathies à révélation tardive chez le nourrisson ou l'enfant, ce qui augmenterait la prévalence comparativement aux études limitées aux cardiopathies à révélation néonatale ; et la disponibilité de centres de références de diagnostic anténatal d'une part, et l'instauration des programmes de dépistage néonatal systématique d'autre part, expliqueraient aussi la prévalence plus élevée des cardiopathies congénitales dans les pays développés (4).

Dans notre série, le diagnostic a été fait en anténatal dans seulement 43% des cas. Dans une étude menée en Chine, Zhang et al ont rapporté un taux de diagnostic anténatal de 22.2 % des cardiopathies congénitales et de 90% des cardiopathies congénitales critiques (5). Plusieurs facteurs expliqueraient la grande variation du taux de diagnostic anténatal : la compétence de l'opérateur, la performance de l'échographe (technique 3D, 4D...) et les conditions de l'examen (certaines positions fœtales, conditions d'échogénicité). La performance du diagnostic anténatal est plus élevée pour les cardiopathies complexes, à cause de l'altération significative de l'architecture cardiaque la rendant facilement repérable sur la coupe des quatre cavités. Le diagnostic anténatal a pour objectif de programmer l'accouchement dans une maternité de niveau III et d'organiser une prise en charge postnatale multidisciplinaire médicochirurgicale rapide et optimale pour garantir un meilleur pronostic. L'amélioration de diagnostic anténatal passe par un suivi régulier de la grossesse, une formation continue des obstétriciens en termes d'échographie fœtale et surtout une indication large de l'échocardiographie fœtale ciblée.

Le diagnostic a été fait après la naissance dans 57% des cas (n=156). Il est à noter que les cardiopathies congénitales constituent en réalité un groupe hétérogène d'anomalies structurales entraînant des présentations cliniques différentes avec des âges de révélations variables ; et l'âge de révélation dépend essentiellement du type de la cardiopathie, de sa gravité, et de l'association à d'autres pathologies cardiorespiratoires.

Le diagnostic postnatal peut également être amélioré par une sortie tardive de la maternité permettant de répéter l'examen systématique des nouveau-nés entre J2 et J3 de vie. Il faut aussi souligner l'importance d'un dépistage postnatal systématique des cardiopathies par la mesure systématique de la saturation pulsée en oxygène pré-ductale et post-ductale (3,6). Une revue systématique Cochrane de 2018 a conclu que l'oxymétrie de pouls est un test hautement spécifique et modérément sensible pour la détection des cardiopathies congénitales critiques avec de très faibles taux de

faux positifs. Les auteurs recommandaient ainsi l'introduction d'un dépistage systématique des cardiopathies congénitales critiques chez les nouveau-nés asymptomatiques avant la sortie de la maternité (7). Dans notre série, la cardiopathie était à faible risque néonatal dans 94 cas (40,8%), à niveau de risque néonatal moyen à élevé dans 41,3% des cas et à niveau de risque néonatal élevé dans 18% des cas. Ces résultats étaient similaires aux données de la littérature (3,6,8). Dans une étude publiée par l'équipe de cardiologie pédiatrique de Tunis, 20.3% des cardiopathies congénitales diagnostiqués en anténatal étaient des cardiopathies complexes (9). Par ailleurs, le pourcentage de cardiopathies congénitales critiques variait entre 10% à 26,3% de l'ensemble des cardiopathies diagnostiquées (5,10).

Conclusion

Etant donné l'insuffisance de diagnostic anténatal dans notre cohorte, les cardiopathies congénitales étaient essentiellement diagnostiquées après la naissance devant une symptomatologie clinique évocatrice.

Les meilleurs moyens d'améliorer le diagnostic précoce des cardiopathies congénitales seraient donc le dépistage anténatal par l'échocardiographie fœtale et l'instauration d'un dépistage systématique postnatal par la mesure systématique de la saturation pré- et post-ductale et par la généralisation de l'échocardiographie dans les services de néonatalogie.

Déclaration d'intérêts : Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt.

Références bibliographiques

- [1] Methlouthi J, Mahdhaoui N, Bellaleh M, et al. Incidence of congenital heart disease in newborns after pulse oximetry screening introduction. *Tunis Med.* 2016;94(3):231-234.
- [2] Dolk H, Loane M, Garne E, a European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation.* 2011 Mar 1;123(8):841-9.
- [3] Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy MK, Li N, Keavney BD. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *International journal of epidemiology.* 2019 Apr 1;48(2):455-63.
- [4] Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust.* 2012;197(3):155-159.
- [5] Zhang X, Sun Y, Zhu J, Zhu Y, Qiu L. Epidemiology, prenatal diagnosis, and neonatal outcomes of congenital heart defects in eastern China: a hospital-based multicenter study. *BMC pediatrics.* 2020 Dec;20:1-8.
- [6] Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernandez-Pineda L, Thangaratnam S, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *Cochrane Database of Systematic Reviews.* 2018(3).
- [7] Oster ME, Lee KA, Honein MA, Riehle-Colarusso T, Shin M, Correa A. Temporal trends in survival among infants with critical congenital heart defects. *Pediatrics.* 2013 May 1;131(5):e1502-8.
- [8] Msaad H, Dghim Hamzaou M. Où en est le diagnostic prénatal des cardiopathies congénitales en Tunisie ? *Revue Tunisienne de Cardiologie.* 2019;15(3):154-7.
- [9] Koppel RI, Druschel CM, Carter T, et al. Effectiveness of pulse oximetry screening for congenital heart disease in asymptomatic newborns. *Pediatrics.* 2003;111(3):451-455.
- [10] de-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *BMJ.* 2009;338:a3037.