



Journal Homepage: - [www.journalijar.com](http://www.journalijar.com)

## INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI: 10.21474/IJAR01/16175

DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/16175>



### RESEARCH ARTICLE

#### ILVAV ; FORME MINEUR D'UN CAV : RAPPORT DE CAS

Nuance Divine Tchiloemba Tchibinda, Zaineb El Mir, Mohamed Cherti and Rachida Amri

“Service de Cardiologie B, CHU IBN SINA, Université Mohammed V, Rabat, Maroc”.

#### Manuscript Info

##### Manuscript History

Received: 29 November 2022

Final Accepted: 30 December 2022

Published: January 2023

##### Key words:-

Trisomie 21, ILVAV, CAV,  
Echocardiographie, Rapport De Cas

#### Abstract

La trisomie 21 ou syndrome de Down est l'anomalie chromosomique la plus fréquente à la naissance. Elle est très souvent associée à une malformation cardiaque qui consiste dans plus de 50% des cas en un canal atrio-ventriculaire complet (CAV) (1). À ce titre, la découverte anténatale d'une malformation cardiaque s'inscrivant dans le spectre du canal atrioventriculaire (CAV) est un marqueur fort de trisomie 21, laquelle sera confirmée dans 40 à 50 % des cas (Hugon et al, Berg et al). Sous le terme de CAV sont regroupées différentes variantes anatomiques, réalisant des formes complètes ou partielles plus ou moins sévères, mais qui toutes partagent un dénominateur commun : la perte du décalage physiologique existant entre les anneaux mitral et tricuspïdien à l'origine d'une « insertion linéaire des valves auriculoventriculaires » ou ILVAV (2). Nous rapportons l'observation médicale d'un patient de 24ans trisomique 21 adressé en séance d'échocardiographie pour un bilan préopératoire d'une cataracte.

Copy Right, IJAR, 2023,. All rights reserved.

#### Introduction:-

En 2002, à partir d'une étude anatomopathologique de cœurs de fœtus trisomiques, Fredouille et al. Rapportent la possibilité d'observer une ILVAV de façon isolée et en l'absence de toute cardiopathie apparente. Fait important, cette particularité serait fréquente chez les trisomiques 21, retrouvée 16 fois sur 23, soit dans 70 % des cas de leur série, alors qu'elle n'est pas observée dans un groupe témoin de 52 fœtus indemnes de trisomie 21. Ainsi, une ILVAV pourrait constituer la forme la plus fruste du CAV et un signe d'appel potentiellement « majeur » en faveur d'une trisomie 21. En 2005, les mêmes auteurs confirment ces constatations sur une série plus importantes de 113 cœurs de trisomiques 21 par ailleurs indemnes de cardiopathie (2). A travers cette observation nous discutons la nécessité d'un suivi prénatal d'une grossesse permettant le dépistage précoce de certaines anomalies congéniales pouvant amener au diagnostic anténatal d'une trisomie 21 ainsi permettre un accouchement dans un centre spécialisé.

#### Observation:-

Il s'agit de Mr MH âgé de 24ans ; trisomique 21; issu d'un mariage non consanguin, d'une mère jeune âgée de 32ans, vivant en zone rural, le suivi prénatal n'était pas optimal néanmoins la grossesse avait été menée à terme avec un accouchement par voie basse. A l'âge de 6ans Devant les caractéristiques morphologiques du patient associées à un retard mental le patient avait été adressé chez un cardiologue ou une échocardiographie avait été faite revenant normal selon les parents.

**Corresponding Author:- Nuance Divine Tchiloemba Tchibinda**

Address:- “Service de cardiologie B, CHU IBN SINA, Université Mohammed V, Rabat, Maroc”.

Devant l'apparition d'une baisse de l'acuité visuelle le patient consulte un ophtalmologue ou le diagnostic d'une cataracte avait été posé nécessitant une cure chirurgicale, puis adressé en service de cardiologie pour un avis clinique, électrique et échocardiographique.

Sur le plan clinique : le patient était asymptomatique, rose, saturant à 97% à l'air ambiant, il n'y avait pas de souffle cardiaque ; la tension artérielle était à 110/60mmHg symétrique aux deux bras ; les pouls fémoraux étaient présents et symétriques.

Sur le plan électrique : l'électrocardiogramme s'inscrivait en rythme sinusal avec une fréquence cardiaque à 60bpm ; il n'y avait pas de trouble de la conduction ni d'hypertrophie cavitaire (**figure1**)

Sur le plan échocardiographique : on notait un VD confortable avec un rapport VD/VG à 0.9 sans évidence de shunt à l'étage atriale et ventriculaire ni de shunt croisé VG-OD ; on notait néanmoins une communication inter ventriculaire(CIV) d'admission restrictive fermée par le feuillet septal de la valve tricuspide (**figure 2**) justifiant l'absence de shunt ventriculaire ; le retour veineux pulmonaire était normal ; un sinus coronaire de calibre normal dont le toit était étanche ; d'autre part il y avait une insertion linéaire des valves atrio-ventriculaires (**figure 3**) ; l'outlet supérieur à l'inlet (col de cygne) sans obstruction sous aortique (**figure4**).

Devant l'aspect en col de cygne (signe pathognomonique des CAV) ; l'insertion linéaire des valves AV ; une CIV d'admission sans shunt, nous avons conclu à une forme mineure de CAV et nous avons complété par un holter ECG de 24h à la recherche de trouble de la conduction paroxystique faisant partie de l'une des complications rythmiques des CAV et d'un bilan thyroïdien à la recherche d'une hypothyroïdie présent chez les patients trisomiques .

### Discussion:-

Dans les cœurs fœtaux structurellement normaux, la valve tricuspide a un attachement plus apical au septum que la valve mitrale. C'est ce qu'on appelle l'insertion différentielle des valves auriculo-ventriculaires (IDVAV). Une IDVAV anormale peut être un marqueur de cardiopathie congénitale. Une IDVAV plus petit ou absent, appelé insertion linéaire des valves auriculo-ventriculaires (ILVAV) a été décrite dans les défauts septal auriculo-ventriculaire (défaut du canal auriculo-ventriculaire) chez les trisomies 21. Car les anomalies septales auriculo-ventriculaires, sont un repère bien connu du syndrome de Down ; ou chez fœtus avec un cœur structurellement normal. (3)

L'Imagerie cardiaque fœtale avec des coupes spéciales peuvent identifier des anomalies mineures avant même l'apparition des malformations cardiaque congénitale (La découverte d'une insertion anormale des valves auriculo-ventriculaires incitant la réalisation d'un caryotype fœtale par amniocentèse afin dépister des anomalies chromosomiques). Dans notre cas, devant un suivi non optimal de la grossesse et l'absence de symptômes faisant évoquer une pathologie cardiaque l'insertion linéaire des valves auriculo-ventriculaires sans shunt visible, n'a été découverte qu'à l'âge adulte lors d'un examen échocardiographie fait dans le cadre d'évaluation pré opératoire d'une cataracte.

Une ILVAV sans défaut se traduit par l'insertion de la valve septale tricuspide au même niveau que la grande valve mitrale (**figure 3**), au lieu du décalage normal. La zone intermédiaire, au lieu d'être oblique à 45° est perpendiculaire à l'axe des septa, avec un aspect linéaire. Catherine Fredouille et Jean-Eric Morice ont décrit cette pathologie chez plus de 60 % des fœtus trisomiques 21 à cœur normaux de leurs deux séries. Ils n'ont jamais observé cette pathologie sur les 152 cœurs sans défaut de fœtus témoins normaux (caryotype et examen fœtopathologique normaux) de la première et de la deuxième étude. Depuis qu'ils pratiquent systématiquement la coupe échographique fœtale des 4 cavités sur les cœurs « normaux », sans défaut, de fœtus porteurs d'une pathologie ils ont trouvé plusieurs cas d'ILVAV sans défaut dans une trisomie 13, deux nanismes et plusieurs syndromes polymalformatifs non étiquetés. Ceci confirme qu'il s'agit, non pas d'une anomalie caractéristique de la trisomie 21, mais bien d'une forme mineure de CAV. Mais, l'ILVAV sans défaut, en dehors des signes pathognomoniques (absence de défaut et niveau d'insertion des valves linéaire) présente de multiples variantes. S'il est prématuré de décrire un véritable spectre, ils ont déjà différencié des formes variant en fonction de l'importance des anomalies de la valve septale tricuspide, des cordages, de la zone intermédiaire et/ou de taille et d'aspect du septum membraneux. Ceci rend compte des difficultés de classer certaines formes mineures, dans lesquelles la zone intermédiaire de la tricuspide n'est pas accolée à la partie supérieure du SIV, mais la persistance des attaches septales retient la valve le long du septum, rendant difficile le diagnostic de l'ILVAV alors que dans les formes majeures à valve septale « ballonnée »

ayant perdu la majorité de ses attaches septales, il est évident en l'absence de défaut (4) ; comme dans le cas de notre patient l'ILVAV était associé à une CIV d'admission restrictive fermée par le feuillet septal de la valve tricuspide donnant l'aspect de l'absence d'un défaut septal. Les anomalies du canal auriculo-ventriculaire sont une constellation complexe de lésions cardiaques impliquant une déficience du septum auriculaire, du septum ventriculaire et des valves AV et surviennent dans environ 1 naissance vivante sur 2100. Peuvent être partiels ou complets Les CAV complets sont fréquemment chez les trisomies 21, mais également chez les patients ayant des chromosomes normaux. (5)

### Conclusion:-

Il est établi qu'une insertion linéaire de valves auriculo-ventriculaires est une anomalie mineure de CAV avec une valeur diagnostique pour la détection du syndrome de Down, elle peut être le seul repère de trisomie (6). La réalisation d'une échographie fœtale pourrait permettre de mettre en évidence cette anomalie ainsi guider le diagnostic précoce de la trisomie 21.

### Conflits d'intérêt :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt

### Contribution des auteurs :

Nuance Divine Tchiloemba Tchibinda : auteur principale, ayant pris en charge le patient

Zaineb El Mir : co-auteur ayant participé à la rédaction de l'article

Rachida AMRI : ayant supervisé la prise en charge du patient

Tous les auteurs ont lu et accepté le manuscrit final

### Figures :

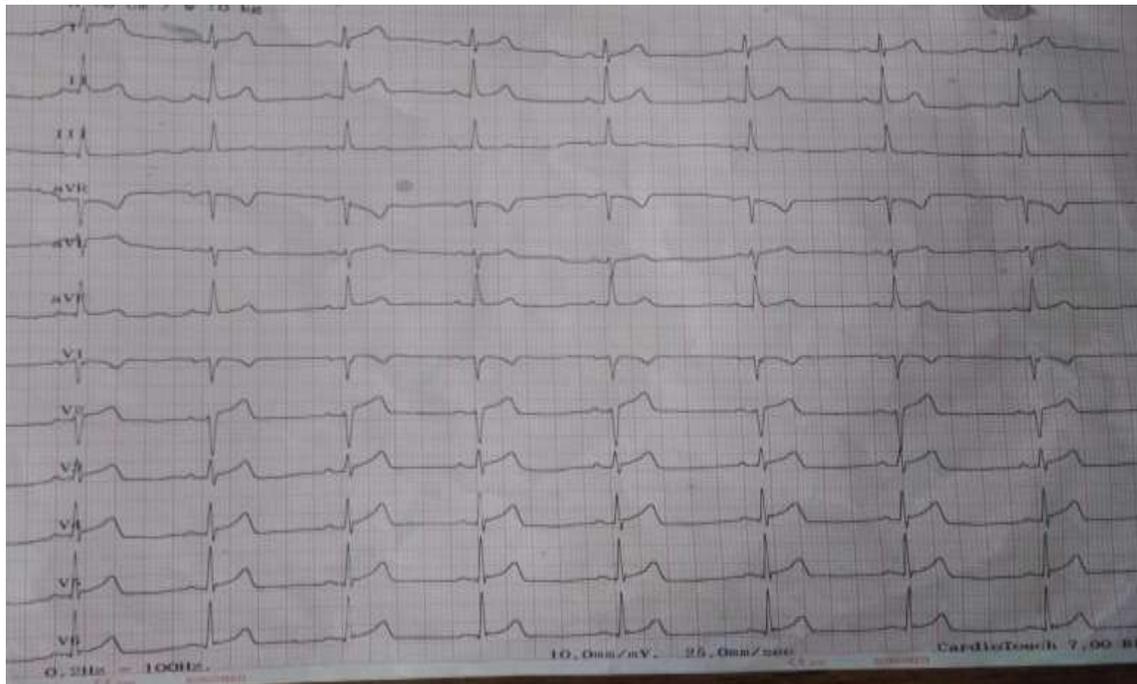


Figure 1:- ECG 12 dérivations.



**Figure 2:-** Coupe apicale 4 cavités mettant en évidence la CIV d'admission sans shunt visible.



**Figure 3:-** Coupe apicale 4 cavités mettant en évidence l'ILVAV.



**Figure 4:-** Coupe para-sternale grand axe montrant un aspect de col de cygne (outlet supérieur à l'inlet).

#### **Référence:-**

1. J. Bouchardya, N. Sekarskib ; Trisomie 21 et malformation cardiaque ; *KardiovaskuläreMedizin* 2006;9:402–403
2. C. Briennona , F. BouSSION ; Insertion linéaire des valves auriculoventriculaires (Ilvav) : fiabilité du diagnostic échographique et prévalence dans une population sans trisomie 21 ; doi:10.1016/j.jgyn.2009.03.003
3. B. M. E. ADRIAANSE ; Differential and linear insertion of atrioventricular valves: auseful tool?; *UltrasoundObstetGynecol* 2014; 44: 568–574 ; DOI: 10.1002/uog.13326
4. Catherine Fredouille(1), Jean-Eric Morice(2) ; Nouvelle coupe du cœur en fœtopathologie ; *Ann Pathol* 2006 ; 26 : 60-5
5. Courtney M. Townsend JR ; *Maladie cardiaque congénitale ; SabistonTextbook of Surgery , 2022*
6. C. Fredouille, M.-D. Piercecchi-Marti ; Linear insertion of atrioventricular valves without septal defect: a new anatomical landmark for Down's syndrome? *FetalDiagnTher* 2002; 17: 188–192).