

# CARDIOPATHIES CONGÉNITALES ET TRISOMIE 21

*Dr Soumeth ABASSE*

Jean Adolphe Rondal

## LE FUTUR DE LA TRISOMIE 21

UNE PERSPECTIVE CURATIVE



# EPIDEMIOLOGIE

- Anomalie congénitale chromosomique la plus présente à la naissance
- Incidence élevée à Mayotte d'enfants trisomiques 21 car peu d'ITG : 1/500
- Cardiopathie Congénitale (règle des 50%): présente dans 50 % des cas
- 50% des cas , il s'agit d'un CAV

# TAUX DE SURVIE TRISOMIE 21 EN FONCTION DE L'AGE AUX USA

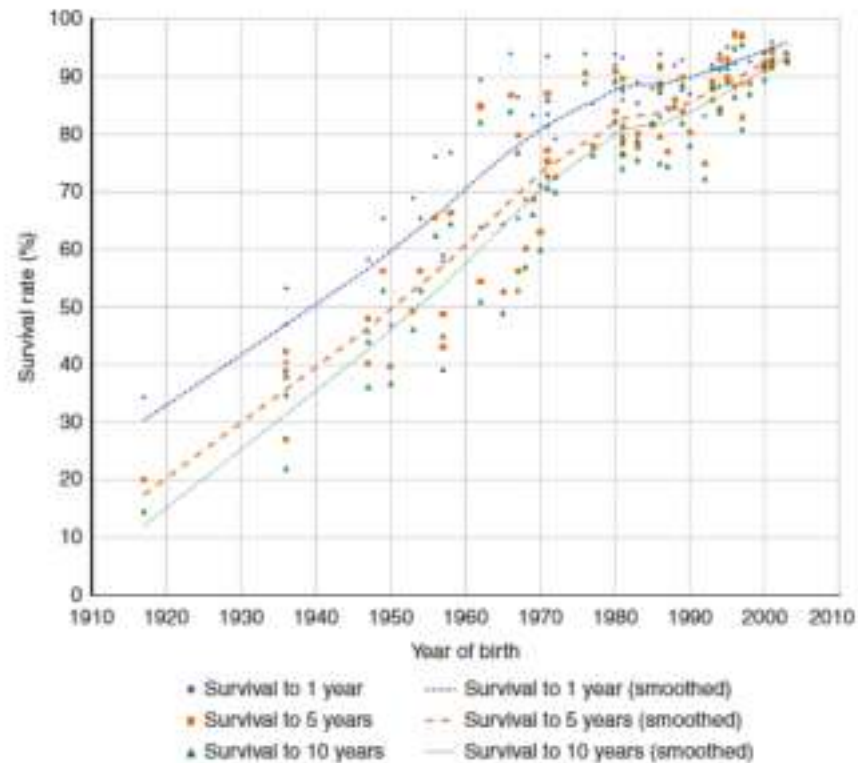


Figure 1 Estimates of 1-, 5-, and 10-year survival rates for children with Down syndrome, 1917–2003.

## Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States

Gert de Graaf, PhD<sup>1</sup>, Frank Buckley<sup>2,3</sup> and Brian G. Skotko, MD, MPP<sup>4,5</sup>

# ESPÉRANCE DE VIE

- Espérance de vie passée de 30 ans dans les années 75 à 65 ans en Europe
- Se posant la question du vieillissement de cette population (Maladie alzheimer....)
- Mais chez nous se pose la question de la prise en charge pédiatrique , et de l'insertion de « jeunes adultes »

## Bien vieillir avec une trisomie 21

GUIDE À L'INTENTION DES AIDANTS ET DES PROFESSIONNELS



Les cardiopathies dans le syndrome de Down

# CARDIOPATHIES ET TRISOMIE 21

**Table 1** Frequency and age-wise distribution of types of CHD

Age group	Neonatal	> 1 month-1 year	> 1-< 5 years	5-12 years	Total	Percentage
Isolated VSD	60	105	28	6	199	19.8
Isolated ASD	54	66	31	2	153	15.2
Tetralogy of Fallot	45	39	12	3	99	9.8
AVSD	40	50			90	8.9
Pulmonary stenosis <sup>a</sup>	10	54	11	8	83	8.3
ASD/ASD	11	62			73	7.3
ASD/PDA	14	40	1	1	56	5.6
Complex CHD	40	17			57	5.7
VSD/PDA	15	24			39	3.9
TGA	31				31	3.1
Mitral valve prolapse <sup>a</sup>			6	24	30	3
Coarctation of aorta	18	10			28	2.8
Tricuspid atresia <sup>a</sup>	15				15	1.5
Hypoplastic left heart	4	10			14	1.4
TAPVR		13			13	1.3
Pulmonary atresia	13				13	1.3
Ebstein anomaly	10				10	1
Total	380	492	89	44	1005	
Percentage (%)	37.8	48.9	8.9	4.4		100

ASD atrial septal defect; AVSD atrioventricular septal defects; PDA patent ductus arteriosus; TAPVR total anomalous pulmonary venous return; TGA transposition of great arteries; VSD ventricular septal defect

<sup>a</sup>Some patients are associated with septal defects

Australian Rest

Complete  
Atrioventricular  
Septal Defect



Prog  
ma

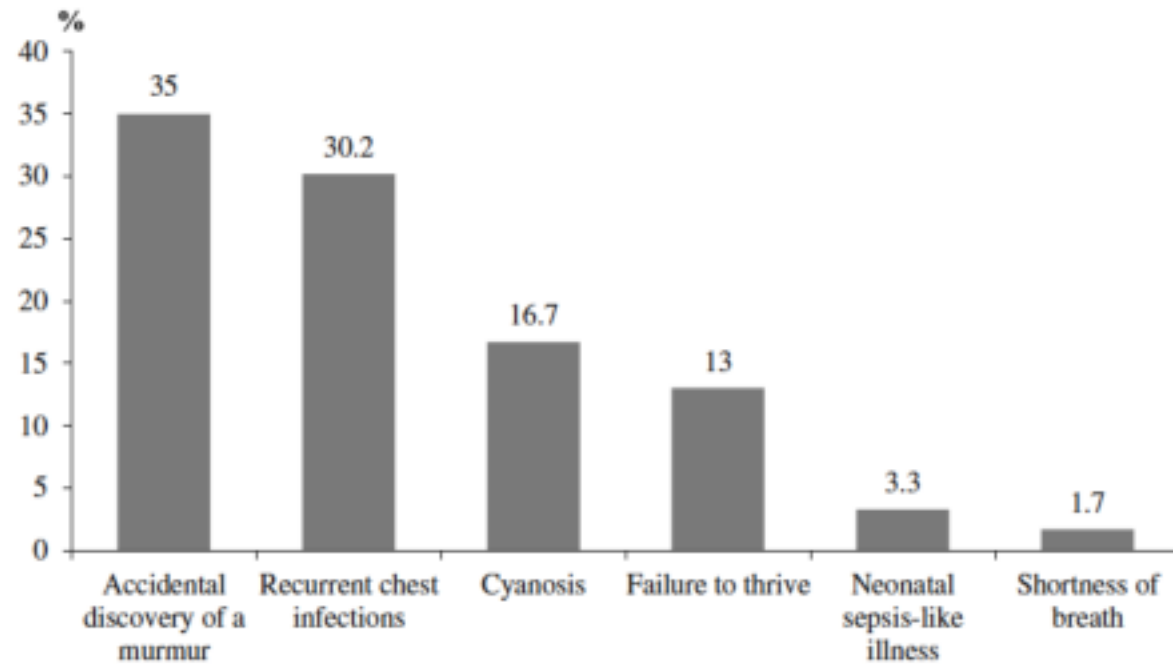


*Review*

## Virtual Dissection: Emerging as the Gold Standard of Analyzing Living Heart Anatomy

Justin T. Tretter <sup>1,2</sup>, Saurabh Kumar Gupta <sup>3</sup>, Yu Izawa <sup>4</sup>, Tatsuya Nishii <sup>5</sup> and Shumpei Mori <sup>6,\*</sup>

# CLINICAL MANIFESTATIONS ATRIOVENTRICULAR SEPTAL DEFECT



**Fig. 1** Mode of presentation among studied population



# RETARD STATURO PONDERAL MARQUE

*Mackman et al.*

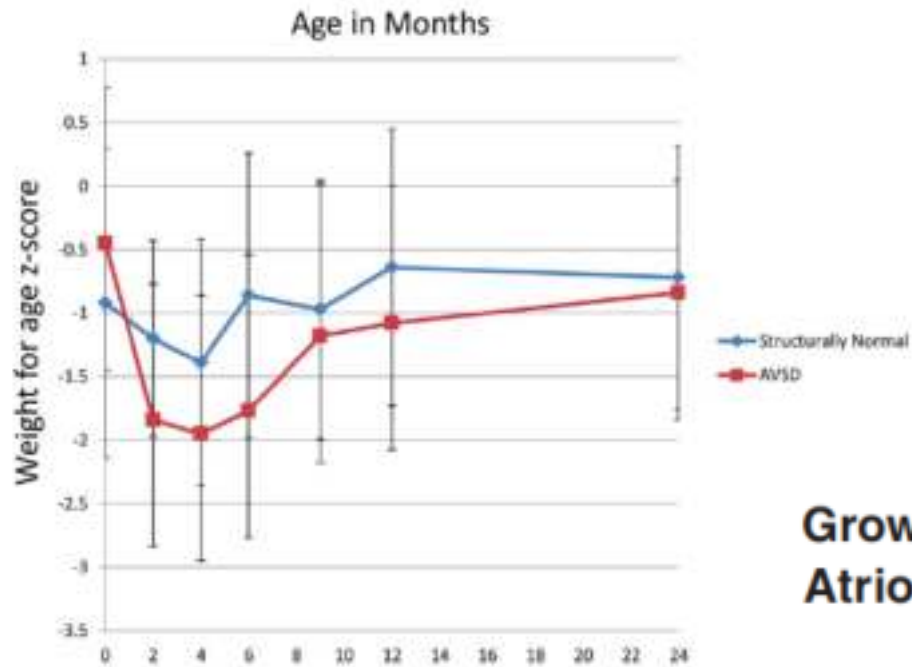


Figure 1. Growth over time by weight for age z-score (with standard d

## Growth Trajectory in Children with Trisomy 21 with and without Atrioventricular Septal Defect

Chad A. Mackman, MD, MS, Rohit S. Loomba, MD, Julie Slicker, RD, and Peter J. Bartz, MD  
Pediatric Cardiology, Children's Hospital of Wisconsin, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, Wis, USA

- Le poids des cardiopathies chez les enfants trisomiques 21

## **Mortality and Survival for Down Syndrome in Japan**

MOTOFUMI MASAKI,<sup>1</sup> MAKOTO HIGURASHI,<sup>2</sup> KUMIKO IJIMA,<sup>2</sup> NORIHIKO ISHIKAWA,<sup>3</sup>  
FAMIHIKO TANAKA,<sup>3</sup> TOSHI FUJII,<sup>4</sup> YOSHIKAZU KUROKI,<sup>5</sup> ICHIRO MATSUI,<sup>5</sup>  
KAZUSO IINUMA,<sup>6</sup> NORIO MATSUO,<sup>7</sup> KENZO TAKESHITA,<sup>8</sup> AND SETSU HASHIMOTO<sup>9</sup>

The difference in mortality between those individuals with and without congenital heart disease is significant for each sex. The cases with congenital heart disease comprised about 40% of all cases, but 80% of all deaths. Even though remarkable

# ETUDE DANOISE

**Genetics  
inMedicine**

**ORIGINAL RESEARCH ARTICLE**

©American College of Medical Genetics and Genomics

## **Survival among people with Down syndrome: a nationwide population-based study in Denmark**

Jin Liang Zhu, PhD<sup>1</sup>, Henrik Hasle, MD, PhD<sup>2</sup>, Adolfo Correa, MD, PhD<sup>3</sup>, Diana Schendel, PhD<sup>3</sup>, J.M. Friedman, MD, PhD<sup>4</sup>, Jørn Olsen, MD, PhD<sup>1</sup> and Sonja A. Rasmussen, MD, MS<sup>3</sup>

**Methods**—A national cohort of 3,530 persons with Down syndrome identified from the Danish Cytogenetic Register and a reference cohort of persons without Down syndrome randomly selected from the general population were followed from 1 April 1968 to 15 January 2009 by linkages to the Register of Causes of Death and the Civil Registration System.

### Causes of death

Congenital heart defects were the main cause of death among persons with DS who died before the age of 20 years, whereas deaths due to diseases of the respiratory systems and the circulatory system were the main reasons among persons with DS who died after the age of 20 years.

# COHORTE DE HONGKONG (1995-2014)

**Table III. Health complications in death cases of children with Down syndrome**

Health complications	No of children (%)			
	Total	Age of death, y		
		<0.5	0.5-1.0	1-5
Patent ductus arteriosus	41 (49.40)	19 (45.24)	7 (46.67)	15 (57.69)
Pneumonia	36 (43.37)	13 (30.95)	7 (46.67)	16 (61.54)
Heart failure	35 (42.17)	13 (30.95)	10 (66.67)	12 (46.15)
Atrial septal defect	30 (36.14)	11 (26.19)	7 (46.67)	12 (46.15)
Ventricular septal defect	28 (33.73)	11 (26.19)	5 (33.33)	12 (46.15)
Fetal/neonatal jaundice	24 (28.92)	13 (30.95)	4 (26.67)	7 (26.92)
Sepsis	22 (26.51)	11 (26.19)	3 (20.00)	8 (30.77)
Endocardial cushion defects	20 (24.10)	11 (26.19)	3 (20.00)	6 (23.08)
Respiratory failure	16 (19.28)	4 (9.52)	3 (20.00)	9 (34.62)

Plus de 85% des décès ont été associées avec des anomalies cardiaques

**Mortality Among Children with Down syndrome in Hong Kong:  
A Population-Based Cohort Study from Birth**

# HISTORIQUE

THE LANCET, MAY 18, 1985

---

## Child Health

---

### **SHOULD MANAGEMENT OF COMPLETE ATRIOVENTRICULAR CANAL DEFECT BE INFLUENCED BY COEXISTENT DOWN SYNDROME?**

CATHERINE BULL\*

MICHAEL L. RIGBY

ELLIOT A. SHINEBOURNE

We have explored the proposition that children with Down syndrome should be treated differently from normal children with a complete atrioventricular canal defect by reviewing the outcome of these anomalies after surgical or medical treatment.

- Refus médical dans de très nombreux pays de proposer une chirurgie lourde à des patients « handicapés »
- La norme était de ne pas les opérer



Avantages et risques de la chirurgie cardiaque dans la trisomie 21

Risks and benefits of cardiac surgery in Down's syndrome  
with congenital heart disease

*Service de cardiologie pédiatrique, cliniques universitaires Saint-Luc, UCL, 10, avenue Hippocrate, 1200 Bruxelles, Belgique*

Reçu le 12 novembre 2003 ; accepté le 26 mai 2004

---

---

Archives de  
pédiatrie

---

---

[www.elsevier.com/locate/arcped](http://www.elsevier.com/locate/arcped)

# CONCLUSION DE CETTE ÉTUDE

*Conclusion.* – La réparation des cardiopathies chez l'enfant trisomique peut être réalisée avec des risques de mortalité voisins de ceux observés chez les enfants non trisomiques. Le résultat à long terme est très satisfaisant avec une amélioration notable de la qualité et de la durée de la vie des patients.

# An Analysis of Hospital Mortality After Cardiac Operations in Children with Down Syndrome, 1999-2016

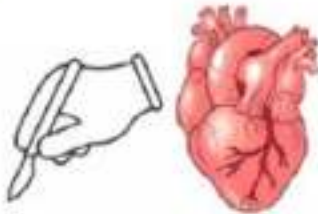
Down syndrome (DS)

n=2,841

Source:  
Texas Inpatient  
Public Use  
Data File

Time Period:  
1999-2016

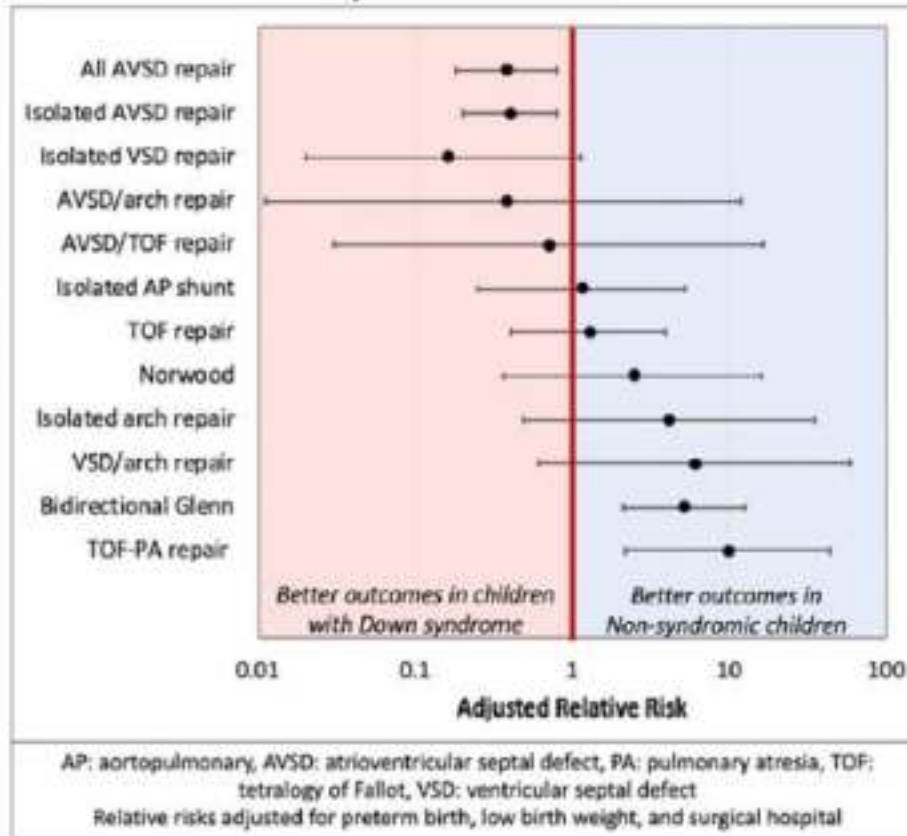
Age: <18 years



Non-syndromic (NS)

n=25,063

## Adjusted Relative Risk for Hospital Mortality after Cardiac Operations in Children with Down Syndrome vs. Non-Syndromic Children



### Primary Results:

1. Atrioventricular septal defect, ventricular septal defect, tetralogy of Fallot operations: most common operations performed in children with DS
2. AVSD operations: Children with DS have lower hospital mortality than NS children
3. Bidirectional Glenn and TOF/pulmonary atresia operations: Hospital mortality is higher in children with DS

### Implications:

1. Impact of Down syndrome on cardiac operation hospital mortality depends on the specific cardiac operation performed
2. The protective benefit of atrioventricular septal defect repair in children with DS cannot be applied to other cardiac operations
3. Equivocal or worse outcomes in children with DS after repair of complex cardiac lesions, lesions predisposing to pulmonary hypertension, arch obstruction, and single ventricle lesions warrants further evaluation of role of co-morbid conditions on

# DIAPOSITIVE SUR LA CHIRURGIE

- Gain sur la croissance staturo-pondérale
- Enfants plus vifs
- Moins d'infections , moins de rehospitalization
- Meilleure qualité de vie des enfants

# QUELLE LOGIQUE ?

- Suivi précoce de tous les enfants ayant une trisomie 21
- Diagnostic d'une cardiopathie congénitale associée
- Traitement médico-chirurgical des cardiopathies ++++

## ET À MAYOTTE

- ETT systématique à la naissance (expertise disponible à Mayotte)
- Suivi cardiopédiatrique pour les enfants ayant une cardiologie pédiatrique
- Chirurgie cardiaque /catheterisme à l'hôpital Marie lannelongue à Paris et de plus en plus au CHU de la reunion avec la mise en place de l'unité de chirurgie cardiaque congénitale (Autorisation ARS de la reunion septembre 2022)

# CONCLUSION

- Tous les enfants ayant une trisomie 21 et ayant une pathologie cardiaque nécessitant une chirurgie sont adressés pour la cure chirurgicale quelque soit le statut socio-administratif des parents (Evasans)
- Nécessité d'un suivi cardiaque au long cours
- La prise en charge de ces enfants ne doit pas être que cardiaque
- Ne pas oublier la prévention : Vaccins , prévention bronchiolite , accès rapide à un système de soins , Médecin traitant ,