



cardiogen

filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares



Société Française
de Cardiologie

Rythmologie - Stimulation cardiaque

*CONSENSUS D'EXPERTS SUR
LES MALADIES CARDIAQUES HEREDITAIRES*

Bloc Atrioventriculaire Congénital et de l'enfance sans cardiopathie structurelle

*Document rédigé par la
Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOPEN,
endossé par l'UFCV et le Groupe de travail Rythmologie
et stimulation cardiaque de la SFC*

1. Introduction

Le bloc atrioventriculaire (BAV) se caractérise par un trouble de conduction sur la voie nodo-hissienne engendrant une altération de la conduction électrique cardiaque. Le BAV peut être supra-hissien correspondant à des BAV avec des QRS habituellement fins, il peut être intra-hissien ou infra-hissien correspondant aux formes les plus à risque car entraînant un rythme d'échappement plus bas situé avec des fréquences d'échappement ventriculaire plus lentes et donc plus mal tolérées. Le BAV complet entraîne un risque [de syncope et de mort subite](#).

L'altération de la conduction peut porter uniquement sur la conduction auriculoventriculaire avec un allongement de l'intervalle PR (BAV du premier degré), la présence d'ondes P ne conduisant pas aux ventricules de façon intermittente (BAV du 2e degré) et enfin le BAV complet où les ondes P ne sont plus conduites au ventricule.

Les troubles de la conduction auriculoventriculaire sont fréquemment accompagnés de troubles de la conduction intraventriculaire avec des blocs de branche droit ou gauche et des hémiblocs. En cas de bloc trifasciculaire, la conduction entre les oreillettes et les ventricules peut être interrompue entraînant un bloc auriculoventriculaire complet.

Le diagnostic de BAV est fait sur un électrocardiogramme de surface 12 dérivations en post natal ou grâce à échographie fœtale *in-utero*. Il peut être permanent et dans ce cas généralement le diagnostic est facile ou paroxystique pouvant nécessiter la réalisation d'un holter ECG pour le diagnostiquer.

Le BAV congénital et de l'enfance est défini par une apparition du BAV [avant l'âge de 18 ans](#) mais celui-ci peut aussi apparaître *in utero*. La prévalence du BAV toutes causes confondues est de [1/ 15 000 naissances](#).

Les BAV congénitaux sont séparés en deux groupes : le BAV congénital qui apparaît entre le début de la grossesse (*in utero*) jusque l'âge de 1 mois puis le BAV de l'enfance de 1 mois jusque l'âge de 18 ans (1,2).

Il existe plusieurs types de BAV, la cause la plus fréquente est [immunologique](#), associé à une séropositivité des anticorps chez la mère (présence d'anticorps anti SSA et/ou anti SSB) et représente 95% des BAV chez les fœtus et 90% chez l'enfant. Plus de la moitié des BAV immunologiques sont diagnostiqués entre 20-24 SA.

Plus rarement, il existe des causes infectieuses mais aussi neuro-musculaires et syndromiques.

Enfin, lorsque le bilan étiologique est resté négatif, on considère les causes génétiques ou idiopathiques. La prévalence du BAV idiopathique est de 1/200 000 naissances.

Les mécanismes moléculaires sous-jacents sont encore imparfaitement connus. Le bilan génétique est indiqué dans ce cas mais n'est positif que dans environ 10% des cas avec des variations pathogènes portant sur les gènes : *DES*, *EMD*, *GJC1*, *LMNA*, *NKX2-5*, *SCN5A*, *SCN1B*, *TBX5*, *TPRM4* et *TNNI3K*(3).

2. Critères diagnostiques

Le BAV est diagnostiqué chez l'enfant grâce un électrocardiogramme de surface 12 dérivations et se caractérise par une anomalie de conduction à l'étage atrio-ventriculaire et intra-ventriculaire. Les critères diagnostiques varient selon l'âge de l'enfant (Cf tableau).

	Enfants < 4 ans	Enfants âgés de 4 à 16 ans	Adolescent > 16 ans
<i>PR anormal (ms)</i>	≥ 160	≥ 180	≥ 200
<i>QRS allongé (ms)</i>	≥ 90	≥ 100	≥ 120

3. Bilan du patient

Le bilan initial vise à confirmer le BAV, à analyser le retentissement clinique et échographique et à faire le bilan étiologique.

La prise en charge sera guidée par ces éléments.

3.1 Bilan initial

Bilan initial d'évaluation de la pathologie

- **Interrogatoire** sur les antécédents familiaux de trouble de conduction cardiaque, un contexte infectieux récent, la consommation de toxique, la recherche de **pathologie auto-immune chez la mère. De plus il est indispensable de rechercher les antécédents de malaise et de syncope.**
- **Examen clinique** de l'enfant à la recherche de pathologie neuromusculaire ou de pathologie infectieuse ou d'anomalie morphologique ainsi que sa tolérance face à ce trouble de conduction.
- **ECG 12 dérivations** : mesure du PR si possible ou analyse de l'ECG si dissociation atrio-ventriculaire, mesure des QRS pour estimer l'impact sur la conduction ventriculaire et la mesure du QT corrigé avec généralement la formule de Bazett.
- **Echographie transthoracique** (ETT) bidimensionnelle : recherche de pathologie structurelle et recherche de l'impact des troubles de conduction (dilatation ventriculaire, fibrose) **ou** Echographie foetale si découverte *in utero*.
- **Holter ECG de 24h** : mesure de l'intervalle PR et analyse d'éventuel passage en BAV de haut grade et arythmie ventriculaire, fréquence cardiaque moyenne. Analyse de l'évolution des troubles de conduction selon le nycthémère et/ou lors de l'effort.

3.2 Bilan étiologique

L'interrogatoire est un élément clef dans l'établissement du bilan étiologique. Il concerne le propositus mais aussi sa famille recherchant une possible notion d'anomalies génétiques, de voyage particulièrement en Amérique du Sud dans le cadre de la maladie de Chagas, ou de cardiopathies structurelles ou rythmiques.

Un BAV peut parfois être retrouvé dans des **formes sévères du syndrome du QT long**. Le mécanisme électrophysiologique est une prolongation importante de la repolarisation conduisant à ce que les ventricules restent en période réfractaire au moment de la dépolarisation. Par conséquent, en cas d'identification d'un BAV, il est important de **mesurer attentivement le QT et la morphologie de l'onde T**. Même s'il est fréquemment nécessaire d'implanter un pacemaker dans ces situations, un traitement par bêtabloquant permettant de diminuer la fréquence cardiaque permet parfois de récupérer une conduction normale.

Bilan complémentaire à visée étiologique

- **Echographie transthoracique** (ETT) bidimensionnelle.
- Sérologie **lupique maternelle** (recherche anticorps anti SSA et anti SSB)
- Sérologie de **Lyme**, Chagas en fonction du contexte.
- Recherche d'une **myocardite** : recherche entérovirus, adénovirus, rubéole, Coxsackie, Herpès, VIH, Parvovirus, Cytomégalo virus et Epstein Barr virus.
- Avis génétique clinique si dysmorphie ou autre anomalie retrouvée à l'examen clinique pour rechercher une cause syndromique
- Recherche d'une **cause infectieuse** ou neuromusculaire à l'interrogatoire et à l'examen clinique.
- **+/- IRM cardiaque.**
- Bilan génétique à la recherche de gènes impliqués dans les troubles de conductions cardiaques si le bilan étiologique est négatif.

3.3 Bilan complémentaire d'investigation des symptômes

- **Epreuve d'effort** si BAV de bas grade pour confirmer ou infirmer l'accélération de la fréquence cardiaque lors d'un effort physique. Cet examen est habituellement possible lorsque l'enfant mesure plus de 120 cm ou 6 ans.
- **Holter ECG à la recherche de BAV de haut grade, de pauses prolongées ou de troubles du rythme ventriculaire justifiant l'implantation.**
- **Etude électrophysiologique** pour évaluer le délai de conduction atrio-ventriculaire lors de stimulation si la clinique et les examens paracliniques de bases sont insuffisants pour conclure. Cet examen est rarement réalisé chez les enfants et son interprétation n'est pas simple.

4. Prise en charge thérapeutique

Il n'existe pas de **traitement médical** dans le cadre du BAV congénital ou de l'enfance en dehors de l'implantation du pacemaker.

Le traitement par corticoïde et les immunoglobulines n'ont pas démontré d'effet bénéfique sur la mortalité fœtale ou néonatale ou sur le taux d'implantation de pacemaker. Néanmoins, une méta-analyse a montré une régression possible mais rare des troubles de conduction de haut grade avec cependant un risque d'effets indésirables liés aux corticoïdes chez le fœtus (oligoamnios, le retard de croissance, des troubles du neurodéveloppement) et maternelles.

Les corticoïdes ne sont donc pas recommandés (4).

En cas de troubles de la conduction sévères, le traitement sera basé sur l'implantation d'un pacemaker. Le choix entre implantation épicaudique et endocaudique, sera défini en fonction de l'âge, du poids et la fin de la croissance de l'enfant et des habitudes du centre. Il est nécessaire que l'enfant consulte un rythmologue spécialisé pour ce type de prise en charge.

Les recommandations européennes en 2021 préconisent avec un niveau I, l'implantation d'un pacemaker chez les enfants ayant un BAV de haut grade ou un BAV complet en cas de de **symptômes, de syncope**, d'altération de la fonction ventriculaire gauche en rapport avec la bradycardie, de pauses ventriculaires >3 fois la durée du cycle ventriculaire, d'échappement ventriculaire avec des QRS larges, de QT allongé, d'extrasystoles ventriculaires ou de fréquence cardiaque moyenne < 50/min.

L'implantation est recommandée mais avec un niveau IIb, en cas de BAV de haut degré même en l'absence des facteurs de risque cités ci-dessus(5,6).

5. Modalités de surveillance des patients

Suivi des patients

Suivi des patients

- **Suivi rythmique chez les patients non implantés :**

- Un suivi ECG et Holter tous les 3 à 6 mois quel que soit l'âge
- ETT tous les 6-12 mois quel que soit l'âge
- Epreuve d'effort > 6 ans ou 120 cm tous les ans
- Réévaluation immédiate en cas de symptomatologie clinique

- **Suivi des patients implantés :**

- Contrôle du pacemaker tous les 6 mois à un an
- Contrôle échographique **1 fois par an si BAV lupique ou étiologie génétique spécifique**
- Contrôle échographique **1 fois tous les 3 à 5 ans si BAV idiopathique** car risque faible de détérioration de la fonction VG

6. Conseil génétique

L'analyse génétique est indiquée pour **tous les enfants** présentant un BAV congénital ou de l'enfance **non lupique**.

Il n'y a pas de panel spécifiquement développé pour le BAV congénital et le panel de gènes utilisé est généralement celui réalisé chez l'adulte (www.fliere-cardiogen.fr). En cas de syndrome du QT long avéré sur l'ECG ou en cas de doute sur un syndrome du **QT long** responsable du BAV, l'analyse génétique doit être faite **en urgence** sur les gènes impliqués dans le syndrome du QT long en raison de son **impact thérapeutique**.

En cas de suspicion de maladie métabolique spécifique ou de pathologie syndromique (maladie neuromusculaire, syndrome polymalformatif), le panel peut être élargi sur l'avis d'un généticien clinicien.

Il doit être effectué au sein d'une **équipe pluridisciplinaire** (centre de référence ou centre de compétence des pathologies rythmiques). Il doit comporter une information sur la probabilité génétique de la pathologie lorsque la cause lupique, structurelle, neuro-musculaire et infectieuse a été éliminée.(3)

La présence d'un **BAV avec CIA ostium** secundum dans la famille orientera vers un variant pathogène sur le gène *NKX2-5*.

La présence d'un BAV associé à des anomalies des membres supérieurs, CIA ostium secundum, orientera vers syndrome de Holt Oram (variant pathogène sur le gène *TBX5*).

La présence d'un BAV associé à une dysmorphie faciale, de la dentition et des os de l'avant-bras nécessite de rechercher un variant pathogène sur le gène *GJC1*.

7. Dépistage familial

7.1 Mère présentant une séropositivité aux autoanticorps

Dans le cadre du BAV lié à une séropositivité aux autoanticorps : Il est nécessaire d'introduire un traitement par **PLAQUENIL à la dose de 400 mg/jour avant 10 semaines d'aménorrhées** si la mère est atteinte d'un lupus systémique ou dans le cadre d'un antécédent de BAV immunologique chez l'un des aînés.

Le risque de récurrence est de 12 à 19% pour le deuxième enfant et 50% pour le troisième justifiant un suivi foetal par un cardiopédiatre et la réalisation d'un ECG et d'une ETT avant la sortie de maternité (7).

7.2 Dépistage familial en absence d'identification d'un variant pathogène chez le cas index

Même en cas d'absence d'identification d'un variant pathogène chez le cas index, une pathologie génétique et familiale est possible car les connaissances génétiques dans ce domaine restent incomplètes. Il sera donc nécessaire de proposer un dépistage clinique comprenant un ECG chez les apparentés du premier degré (les 2 parents et la fratrie) car la fréquence des troubles de conduction chez les parents est autour de 50 %. Cela justifie la réalisation d'un ECG à la maternité chez les nouveaux nés issus d'une fratrie ayant des troubles de la conduction.

Il n'y a pas actuellement de données dans la littérature sur le risque d'apparition de BAV secondairement. Il est probablement souhaitable de réaliser un nouvel ECG à 6 mois en particulier en cas d'histoire familiale marquée (plusieurs cas de BAV dans la famille) et en cas de symptômes.

En cas de phénotype particulier et/ou une ETT anormale chez le cas index, le bilan familial devra être adapté.

7.3 Dépistage familial en cas d'identification d'un variant pathogène chez le cas index

La pénétrance du BAV chez les sujets porteurs du variant pathogène n'est pas complète et un ECG normal ne permet pas de garantir que le sujet n'est pas porteur du variant pathogène. Il est donc recommandé de réaliser l'analyse génétique ciblée sur le variant pathogène identifié chez tous les apparentés du premier degré dès la naissance.

8. Les spécificités de la femme : grossesse et accouchement

Contraception orale autorisée.

Grossesse : pas de contre-indication à mener une grossesse, accouchement voie basse et péridurale autorisés après consultation d'information anesthésique.

8.1 Découverte d'une fréquence cardiaque fœtale basse sans antécédent familial

Devant la découverte d'une fréquence cardiaque basse chez un fœtus ou de signes d'insuffisance cardiaque ou signe de lupus chez la mère, il est nécessaire d'orienter la

mère chez un cardiopédiatre pour réaliser une **échographie fœtale** à la recherche de pathologie structurale, évaluer le retentissement hémodynamique et confirmer ou non le BAV complet (il est difficile d'évaluer les BAV supra hissiens et hissiens). De plus, il est nécessaire de faire une **sérologie lupique maternelle** et d'éliminer une cause secondaire à la bradycardie comme une cause médicamenteuse, une hypothyroïdie ou une souffrance fœtale.

Pour finir, il est impératif d'éliminer un QT long *de novo* ou familial non diagnostiqué et donc de proposer un ECG aux parents.

8.2 Femme ayant des anticorps lupiques positifs (anti SSA et/ou anti SSB)

La surveillance de ces femmes est controversée. Néanmoins, en France, nous réalisons un **monitoring fœtal tous les 15 jours à partir de 26 semaines d'aménorrhée** selon les recommandations de l'AHA 2012 même si le bénéfice de cette surveillance n'a pas été démontré (8) puisqu'aucun traitement n'existe.

De plus, il est nécessaire de réaliser une **échographie fœtale** autour de 16 semaines d'aménorrhée (obstétricien +/- cardiopédiatre) et jusque 26 semaines.

8.3 Femme ayant eu un premier enfant atteint d'un BAV

- Pour les **BAV lupiques**, traitement de la mère par plaquenil et nécessité de faire des monitorings réguliers tous les 15 jours entre 16 et 26 semaines d'aménorrhées et de réaliser une **échographie fœtale** par un cardiopédiatre **à partir de 16 semaines d'aménorrhée** et de reproduire celle-ci tous les 7 jours si antécédent de BAV lupique et tous les 15 jours si lupus maternel connu chez la mère sans antécédent de BAV.
- Si la fréquence cardiaque fœtale est basse, **autour de 50 battements/min**, l'enfant devra **naitre en maternité de niveau 3** pour la possible implantation de pacemaker en post natal immédiat.
- Pour les **autres types de BAV**, il n'est pas nécessaire d'avoir un suivi particulier si la fréquence cardiaque fœtale est normale.

8.4 Femme ayant un BAV congénital avec souhait de grossesse.

- Nécessité de **contrôle de pacemaker avant le début de grossesse** par un rythmologue pour s'assurer de la longévité de celui-ci lorsque la femme est implanté.

- Accouchement voie basse autorisé, pas de contre-indication à la péridurale après consultation anesthésique.
- Femmes **suivies pour une BAV congénital** ou de l'enfance **non appareillé désirant une grossesse** : pas d'indication systématique à l'implantation mais nécessité d'une discussion avec la patiente sur les difficultés potentielles d'implantation pendant une grossesse justifiant d'une réévaluation de la balance bénéfique/risque de l'implantation avant le début de la grossesse.
- Si le BAV **est identifié pendant une grossesse** ou si la grossesse survient chez une femme suivie pour un BAV congénital ou de l'enfance **non appareillé**, le rapport bénéfique/risque de l'implantation pendant la grossesse devra être évalué au cas par cas. Quelques cas d'implantation sans utilisation de rayon X ont été décrits.

9. Hygiène de vie et restrictions liées à la pathologie

Conseils de vie

- Si implantation de pacemaker, **contre-indication relative aux sports de combats et à risque de traumatisme thoracique.**
- BAV congénital ou de l'enfance **non appareillé** : **pas de contre-indication systématique** à la pratique du sport mais la tolérance à l'effort devra être évaluée au cours d'une épreuve d'effort et d'holter ECG réalisé pendant l'activité sportive.
- Pratique du sport en loisir recommandée en cas de BAV appareillé.
- Bêtabloquant contre indiqué en cas de BAV non appareillé.

10. Coordonnées utiles

- Le site internet de la Filière Cardiogen www.filiere-cardiogen.fr : il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France.
- Le Centre de Ressources Psychologiques : vous pouvez contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation par mail à « psy.cardiogen.psl@aphp.fr ».

11. Les principales références

1. Baruteau AE, Pass RH, Thambo JB, Behaghel A, Le Pennec S, Perdreau E, et al. Congenital and childhood atrioventricular blocks: pathophysiology and contemporary management. *Eur J Pediatr*. sept 2016;175(9):1235-48.
2. Baruteau AE, Fouchard S, Behaghel A, Mabo P, Villain E, Thambo JB, et al. Characteristics and long-term outcome of non-immune isolated atrioventricular block diagnosed in utero or early childhood: a multicentre study. *European Heart Journal*. 1 mars 2012;33(5):622-9.
3. Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Shamloo AS, Ackerman MJ, Ashley EA, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *Europace*. 4 avr 2022;24(8):1307-67.
4. Michael A, Radwan AA, Ali AK, Abd-Elkariem AY, Shazly SA, Middle-East Obstetrics and Gynecology Graduate Education (MOGGE) Foundation Research Group. Use of antenatal fluorinated corticosteroids in management of congenital heart block: Systematic review and meta-analysis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X*. oct 2019;4:100072.
5. 2021 ESC Guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy [Internet]. [cité 2 juin 2022]. Disponible sur: <https://www.escardio.org/Guidelines/Clinical-Practice-Guidelines/Cardiac-Pacing-and-Cardiac-Resynchronization-Therapy>, <https://www.escardio.org/Guidelines/Clinical-Practice-Guidelines/Cardiac-Pacing-and-Cardiac-Resynchronization-Therapy>
6. Silka MJ, Shah MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, et al. 2021 PACES Expert Consensus Statement on the Indications and Management of Cardiovascular Implantable Electronic Devices in Pediatric Patients: Executive Summary. *Heart Rhythm*. nov 2021;18(11):1925-50.
7. Brito-Zerón P, Izmirly PM, Ramos-Casals M, Buyon JP, Khamashta MA. The clinical spectrum of autoimmune congenital heart block. *Nature reviews Rheumatology*. mai 2015;11(5):301.
8. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 27 mai 2014;129(21):2183-242.

12. Rédacteurs & relecteurs

Rédacteurs : Florence Mycinski (Nantes), Professeur Vincent Probst (Nantes), Professeur Alban Baruteau (Nantes), Dr Florence Kyndt (Nantes).

Relecteurs : Dr Claire Galoin-Bertail (Lyon), Dr Daniela Laux (Paris Necker), Dr Bénédicte Romefort (Nantes), Dr Fressart Veronique (Paris), Dr Gilles Millat (Lyon).

Date de diffusion : octobre 2024

La Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN regroupe tous les acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares.

Ces missions sont :



Améliorer la prise en charge des patients



Développer la recherche



Développer la formation et l'information

Dans le cadre de l'amélioration de la prise en charge des patients, la filière a pour objectif, entre autres, de diffuser auprès de la communauté cardiologique les bonnes pratiques de prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares, fondées sur les recommandations internationales existantes et sur l'avis d'experts de la filière. C'est pourquoi un programme de documents « consensus d'experts » a été défini au sein de la filière.

Pour plus
d'informations



Coordination Pr. Philippe Charron
CHU Pitié Salpêtrière
47-83 Bd de l'Hôpital,
75013 Paris



01 42 16 12 88



contact@filiere-cardiogen.fr



www.filiere-cardiogen.fr