

## Résumé Poster, 6<sup>ème</sup> journée nationale de la filière de santé Cardiogen

- Auteur : Yann TROADEC
- Thème : Troubles du rythme héréditaires
- Candidat prix poster (- de 30 ans)
- Titre poster : « Cas unique d'une adulte atteinte d'un syndrome de Timothy (LQT8), porteuse d'une nouvelle variation pathogène dans *CACNA1C*. »

### Résumé :

Nous rapportons le cas d'une jeune femme de 23 ans diagnostiquée d'un syndrome du QT long dès l'âge de 2 ans et demi pour laquelle l'amélioration des analyses génétiques par NGS a permis de préciser le diagnostic.

L'objectif de ce travail est de mettre en avant l'apport des analyses par panel de gènes dans le diagnostic de pathologies rythmiques héréditaires.

L'analyse par NGS d'un panel de gènes de troubles du rythme cardiaque réalisée en 2016 pour cette patiente a mis en évidence la variation hétérozygote p.(Glu407Ala) dans le gène *CACNA1C*. Il s'agit d'une variation non rapportée dans la littérature, prédite délétère et située sur l'acide aminé précédent celui responsable du syndrome de Timothy. Nous avons donc procédé à une révision phénotypique de la patiente, des analyses complémentaires ainsi qu'à des études in silico sur ce variant identifié.

La mise en évidence chez la patiente de signes cliniques (syndactylie cutanée, troubles neurodéveloppementaux et dysmorphie) corrélés aux études bio-informatiques nous ont permis de conclure sur la causalité de ce variant, responsable d'un syndrome de Timothy.

L'utilisation du NGS par panel de gènes dans les troubles du rythme héréditaires peut également jouer un rôle diagnostique. Pour ce cas clinique, nous avons pu identifier un nouveau variant causal dans le gène *CACNA1C* ainsi que préciser le diagnostic du syndrome de Timothy.