

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome du QT long

Octobre 2021

Centre de Référence des Maladies cardiaques héréditaires

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Le diagnostic et évaluation initiale	3
2. Prise en charge thérapeutique	4
3. La prise en charge psychologique.....	5
4. Signes d’alerte et prise en charge des événements évolutifs de la maladie ...	6
5. Informations utiles	6

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Le diagnostic et évaluation initiale

Le syndrome du QT long (SQTL) se caractérise par une anomalie de la repolarisation ventriculaire consistant en un allongement de l'intervalle QT sur l'électrocardiogramme (ECG) en 12 dérivations, exposant les patients qui en sont atteints à un risque significatif de syncope ou de mort subite dû à des troubles du rythme ventriculaire graves : torsades de pointes (Figure 1 ⁸⁵) ou fibrillation ventriculaire.

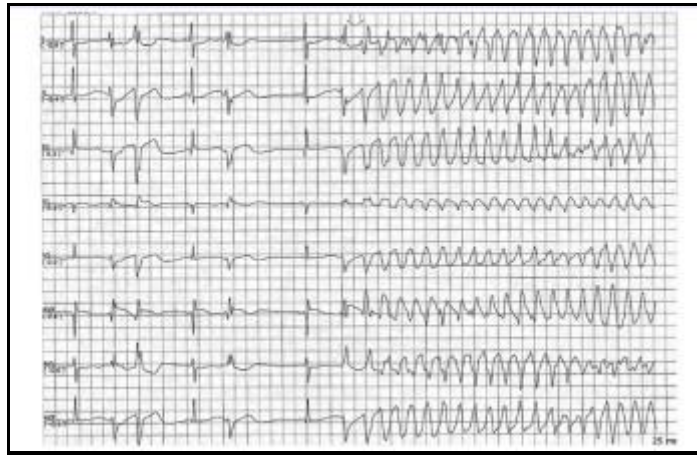


Figure 1. Torsades de pointes

Le SQTL est une anomalie de la repolarisation ventriculaire d'origine génétique.

L'exercice physique ou le stress émotionnel sont des facteurs déclenchants fréquents de ces syncopes ou morts subites, qui peuvent aussi survenir lors de stimulations sonores brutales (sonneries...) voire plus rarement pendant le sommeil (réveil). La prévalence est de l'ordre de 1/2 500 naissances.

**Il faut y penser devant une syncope,
ou en cas de mort subite d'un parent proche.**

Il s'agit d'une « canalopathie » en rapport avec une mutation dans l'un des gènes intervenant dans le fonctionnement de canaux ioniques. Actuellement, 17 gènes codants ont été identifiés, mais la majorité des anomalies génétiques (de l'ordre de 85 %) sont identifiées dans trois gènes : KCNQ1 (syndrome SQTL 1), KCNH2 (syndrome SQTL 2) et SCN5A (syndrome SQTL 3).

La transmission de ce syndrome est généralement de type autosomique dominant (risque de transmission de 50 % à chaque naissance), impliquant la nécessité d'organiser le dépistage familial pour permettre une prise en charge précoce.

Le diagnostic de SQTL repose essentiellement sur la mesure de l'intervalle QT (corrigé afin de tenir compte de la fréquence cardiaque : QT corrigé ou QTc), qui est allongé. Un système de score (Cf. plus loin, Tableau 3) a été établi, prenant en compte des paramètres ECG et cliniques personnels et familiaux.

L'ECG en 12 dérivations permet de mesurer l'intervalle QT, préférentiellement en D2 ou V5, et de calculer le QTc selon la formule de Bazett [QTc (en ms) = QT (en ms) / \sqrt{RR} (en s.)] où RR représente l'intervalle entre deux QRS). En cas d'arythmie sinusale marquée, il convient de faire la moyenne de trois valeurs de QTc consécutifs.

Le diagnostic est porté sur l'ECG avec la mesure de cet intervalle. La mesure couché/debout ou à la quatrième minute de récupération après un effort peut faciliter la mise en évidence de l'allongement. Le Holter complète les informations rythmiques, tandis que l'échocardiographie confirme la normalité, habituelle, des structures cardiaques. La vérification du ionogramme (en particulier, dosage correct de la kaliémie : prélèvement à jeun, au repos, sans massage ni mouvement du bras du côté du prélèvement, et sans garrot) doit être systématique.

**Le diagnostic de SQTL repose essentiellement
sur la mesure de l'intervalle QT corrigé et un bilan génétique.
La transmission autosomique dominante
implique une surveillance familiale.**

Un bilan génétique est indispensable et analysera, au moins, les trois principaux gènes impliqués, soit KCNQ1 (pour le syndrome SQTL 1), KCNH2 (pour le syndrome SQTL 2) et SCN5A (pour le syndrome SQTL 3). Ce bilan impératif nécessite une consultation de cardiogénétique avec prélèvements réalisés dans l'un des Centres de référence, ou l'un des Centres de compétences (Cf. Annexe 2). Les délais de réponse sont longs (plusieurs mois) et l'absence de mutation dans l'un des trois gènes n'élimine pas le diagnostic de SQTL, compte-tenu de l'existence de formes génétiques très rares. Une génétique positive confirme le diagnostic dans environ 60 % des cas et permet de dépister les apparentés au premier degré, une génétique négative n'élimine rien mais rend impossible le dépistage génétique des apparentés.

2. Prise en charge thérapeutique

Le risque d'accident rythmique grave dépend du sexe, de l'âge, du QTc et de la forme génétique. Le risque est clairement diminué avec un traitement bêtabloquant (risque de mort subite 10 fois moindre). Ce traitement est de préférence le nadolol, recommandé pour tous les patients avec un diagnostic clinique de SQTL. Contrairement à tous les autres bêtabloquants, LE SOTALOL, qui est un bêtabloquant ayant des propriétés antiarythmiques de classe III, EST STRICTEMENT CONTRE-INDIQUÉ CAR IL ALLONGE L'INTERVALLE QT. Un bêtabloquant est à considérer pour les patients avec un diagnostic génétique, quelle que soit la valeur de QTc (recommandation de Classe II A). Pour les enfants, il conviendra de demander un avis spécialisé (dans un centre de référence ou un centre de compétence, Cf. Annexe 2) afin de préciser les modalités de suivi et le moment opportun pour instaurer le traitement bêtabloquant.

**Le traitement passe par la prescription d'un bêtabloquant,
le nadolol de préférence, mais pas le sotalol.
Il diminue d'un facteur 10 le risque de mort subite.
Les sports de compétition sont contre-indiqués.**

La contre-indication aux médicaments allongeant l'intervalle QT est formelle. Les sports de compétition sont contre-indiqués, sauf avis au cas par cas d'un centre spécialisé.

Les sports de loisirs sont autorisés sous réserve d'absence de symptômes, de niveau d'effort modéré et de contrôle du traitement bêtabloquant à l'épreuve d'effort (fréquence cardiaque maximale < 150/mn ou < 70 % de la fréquence maximale théorique, FMT : 220 - l'âge). L'autorisation de pratiquer la natation et les sports aquatiques est une décision très délicate dans la cadre du SQTL 1. De même, l'évitement des situations de stress sonore est à discuter pour les SQTL 2. La prévention des désordres métaboliques (hypokaliémie, hypomagnésémie) est nécessaire dans tous les cas.

Tableau 1. Modalités de surveillance des patients

Les enfants

-Consultation de cardiologie et ECG : 1 à 2 par an.

-Surveillance à l'aide :

- d'une épreuve d'effort dès que les enfants mesurent au moins 130 cm : à faire de préférence une fois par an,
- d'un Holter, une fois par an.

-Objectifs de la surveillance :

- vérifier l'efficacité du traitement bêta-bloquant et l'absence d'allongement excessif du QT ou d'arythmies à l'effort ; la fréquence cardiaque maximale sous traitement doit être inférieure à 70 % de la fréquence maximale théorique (220 - l'âge),
- rechercher des extrasystoles ventriculaires,
- mesurer la durée du QTc.

-L'échocardiographie doit être réalisée en vue de l'adressage à un centre spécialisé (centre de référence ou centre de compétence).

Les adultes

-Consultation cardiologique et ECG : 1 par an.

-Holter et épreuve d'effort : tous 2-3 ans en fonction du contexte clinique.

3. La prise en charge psychologique

L'annonce de la maladie, son caractère héréditaire et potentiellement létal peuvent provoquer des désorganisations et déséquilibres psychologiques pour le patient et son entourage. Il est donc recommandé de faire appel à un psychologue clinicien.

Il faut expliquer au patient

- la nécessité légale d'informer (lui-même ou via le médecin après autorisation écrite) les membres de sa famille (parents, fratrie et descendance) de l'existence du syndrome du QT long,
- qu'il s'agit d'une affection risquant d'être transmise une fois sur deux à chaque grossesse, quel que soit le sexe.

4. Signes d'alerte et prise en charge des événements évolutifs de la maladie

Le SQTl peut être émaillé de syncopes (parfois confondues avec des crises d'épilepsie, notamment chez l'enfant) ou d'arrêts cardiaques. Le traitement préventif des syncopes est le traitement de la maladie.

La prise en charge des SQTl peut se faire en ALD (Affection de Longue Durée) au titre des troubles du rythme graves : troubles du rythme ventriculaire pouvant entraîner une instabilité hémodynamique et une mort subite cardiaque (ALD5), §5.4).

5. Informations utiles

Médicaments susceptibles d'allonger le QT : liste gratuitement disponible et tenue à jour, en anglais et en espagnol) sur <https://www.crediblemeds.org/>

- Site internet de la Filière Cardiogen : <https://www.filiere-cardiogen.fr>



Pour plus d'informations



Coordination Pr Philippe Charron
CHU Pitié-Salpêtrière
47-83 boulevard de l'hôpital
75013 PARIS

 01 42 16 12 88
 contact@filiere-cardiogen.fr
 www.filiere-cardiogen.fr

▸ Il comporte diverses informations ou documents, dont les coordonnées des centres experts en France.

▸ Dans la continuité de sa mission de communication thérapeutique, éducative et préventive, la Filière Cardiogen a conçu un livret imagé entièrement dédié aux enfants atteints du Syndrome du QT long qui survient majoritairement chez le sujet très jeune, souvent dès la naissance.

▸ Ce livret attractif et ludique aidera l'enfant atteint du SQTl à vivre mieux et à évoluer plus sereinement avec sa maladie dans un environnement averti. Il peut être téléchargé sur le site à :

http://www.filiere-cardiogen.fr/wp-content/uploads/2015/06/LIVRETQTlongenfants_final_hd_web.pdf

▸ Le Centre National de Ressources Psychologiques : on peut contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation au 01 42 16 13 62 ou par mail à psychologues@filiere-cardiogen.fr

- Association de patients :
Association des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque – AMRYC
85 avenue de Ségur 75015 Paris
<https://amryc.org/>
Courriel : contact@amryc.org