

BROCHURE D'INFORMATION PATIENT

LE SYNDROME DU QT COURT



cardiogen
filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Ce document a été réalisé par la Filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN,

en collaboration avec des patients atteints de la maladie

Auteurs / relecteurs : Philippe Maury (Toulouse), Jacques Mansourati (Brest), Isabelle Denjoy (Paris), François Pelissier (AMRYC)

Date de diffusion : Octobre 2024

p.4	1	Qu'est-ce que le syndrome du QT Court ?
p.5	2	Quelle en est la cause ?
p.6	3	Quels sont les symptômes cardiologiques ?
p.6	4	Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de la maladie ?
p.8	5	Quelle évolution ? Quelles complications cardiologiques possibles ?
p.9	6	Quel traitement contre les symptômes ?
p.10	7	Quels autres traitements possibles non-médicamenteux ?
p.11	8	Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques
p.12	9	Coordonnées utiles



Qu'est-ce que le Syndrome du QT court ?

La prévalence exacte de ce syndrome est inconnue mais probablement exceptionnelle. La fréquence de QT courts dans les grandes cohortes de sujets sains reste **très rare**.

Le syndrome du QT court (**SQTC**) se caractérise par une **anomalie de la repolarisation ventriculaire** (c'est-à-dire de la phase électrique qui suit la dépolarisation électrique des cellules cardiaques permettant aux cellules d'être à nouveau stimulables pour le prochain battement cardiaque). Dans ce syndrome, il existe un raccourcissement de cette repolarisation, qui se fait trop vite, menant à un intervalle QT (qui enregistre la durée de la dépolarisation et repolarisation de l'ensemble du cœur) sur l'électrocardiogramme de surface 12 dérivations qui est trop court. Ceci expose les patients qui en sont atteints à un **risque d'accidents rythmiques potentiellement graves par déséquilibre électrique du cœur**.

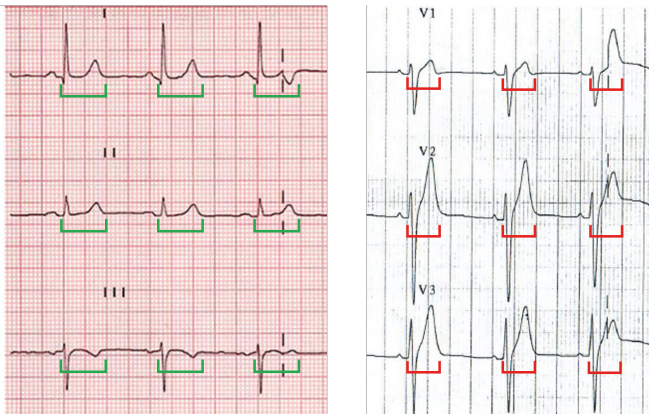


Figure 1 : Comparaison entre un ECG sain (à gauche) et un électrocardiogramme (ECG) caractéristique du syndrome du QT court (à droite). Les marques en rouge indiquent les intervalles QT. On observe que le segment ST (en bleu) est quasiment inexistant en cas de QT court.

Quelle en est la cause ?

Il s'agit d'une « canalopathie »,
pathologie purement électrique du cœur,
en rapport avec une mutation dans des gènes intervenant dans
l'électro-physiologie cellulaire (et notamment la
repolarisation dans ce cas précis).

A l'heure actuelle, **huit gènes codants pour des canaux ioniques de la cellule myo-cardique ont été identifiés** mais les analyses restent négatives avec les techniques actuelles dans **75 %** des cas.

Ces anomalies génétiques touchent surtout les gènes codants pour les canaux potassiques (impliqués aussi dans le syndrome du QT long mais ici avec des effets inverses), mais aussi le canal calcique (formes parfois associées au syndrome de Brugada).

La **transmission** de ce syndrome semble en général de type **autosomique dominante**, c'est-à-dire que les patients atteints sont porteurs à l'état hétérozygote de la mutation (un seul de leurs parents leur a transmis) et chacun de leurs enfants, fille ou garçon, aura **un risque sur deux d'être porteur de la mutation et éventuellement d'exprimer la maladie**.

La **pénétrance et l'expressivité** (importance clinique de l'anomalie chez les patients mutés) sont cependant **variables et mal connues**. Il n'y a pas de transmission liée au sexe dans ce syndrome (même si les hommes ont physiologiquement un QT légèrement plus court et sont un peu plus fréquents dans les séries de patients avec SQTC de la littérature).

3

Quels sont les symptômes cardiologiques ?

- Ce syndrome expose les patients qui en sont atteints à **un risque d'accidents rythmiques potentiellement graves** à type de tachycardies ventriculaires polymorphes ou de fibrillation ventriculaire (FV), pouvant mener à des syncopes, voire un arrêt cardiaque et une mort subite.

Il n'y a **pas de facteur déclenchant prédominant**, les accidents peuvent survenir au repos ou à l'effort, et à n'importe quel âge, voire même chez les nourrissons.

- **Toute syncope (perte de connaissance brutale) doit alerter et motiver une consultation.**
- Les patients avec SQTC ont une **prévalence importante de fibrillation atriale** (tachycardie rapide et désorganisée, irrégulière des oreillettes), et la recherche d'un QT court est utile en cas de fibrillation atriale sur cœur sain chez un sujet jeune.

4

Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de la maladie ?

- Le diagnostic de SQT repose essentiellement sur **la mesure de l'intervalle QT sur l'ECG** (et du QT corrigé pour la fréquence), qui sont raccourcis. Le QT corrigé est utilisé pour comparer les durées de QT mesurées à des fréquences différentes (en effet un rythme rapide raccourcit de manière physiologique la repolarisation). Le QT peut être corrigé en utilisant diverses formules mathématiques (dont la plus utilisée est celle de Bazett), en sachant que si les fréquences sont trop lentes ou trop rapides ces formules sont inadaptées.

- Le diagnostic est porté si le QT corrigé est < 340 ms ou si le QT corrigé est < 360 ms avec une mutation considérée comme pathogène, et/ou une histoire familiale de SQTC, et / ou une histoire familiale de mort subite < 40 ans et / ou une histoire personnelle de FV en l'absence de cardiopathie.
- Selon les cas, les ondes T peuvent être amples et pointues, le segment entre la fin du QRS et le début de l'onde T est souvent très raccourci. Un sous-décalage de l'intervalle PQ (entre onde P et QRS) est parfois présent, comme une repolarisation précoce (crochetage ou descente progressive de la fin du QRS).

En cas de doute, certains examens peuvent être utiles :

- Enregistrement de l'ECG sur 24 heures (**Holter**) : mesure de l'intervalle QT à 60/mn et absence d'allongement net lors des phases où le cœur est lent.
 - **Epreuve d'effort** : QT très court à l'effort mais surtout mauvaise adaptation QT à la fréquence (pente moindre de la relation entre QT et fréquence).
 - **Echocardiographie** : normalité des structures cardiaques.
 - **Test pharmacologique** : **aucun** (sauf ajmaline pour dépister un éventuel syndrome de Brugada associé).
 - **Exploration électro-physiologique invasive** (évaluation par des sondes positionnées à l'intérieur du circuit électrique du cœur) : **sans intérêt** (pas de rôle pronostique du déclenchement d'arythmies) sauf pour mesurer les périodes réfractaires (courtes en cas de QT court, souvent < 200 ms) en cas de doute diagnostique.
 - Le **bilan génétique** n'est indiqué pour l'instant qu'à **titre de recherche** seulement. Nécessite une consultation de cardio-génétique avec prélèvements réalisés dans l'un des Centres de référence ou de compétence.
-
- Quel suivi ? **Surveillance clinique annuelle** à la recherche de symptômes cliniques éventuels et **ECG**, avec **Holter** et **épreuve d'effort**, si possible ou au moins de temps en temps au sein des Centres de Référence ou de Compétence de la filière Cardiogen.

5

Quelle évolution ? Quelles complications possibles ?

La seule évolution possible dans le SQTC est la survenue d'accidents rythmiques ventriculaires (pouvant mener à des syncopes, voire un arrêt cardiaque et une mort subite) ou auriculaires (fibrillation auriculaire fréquente dans ce syndrome, avec palpitations).

Quel traitement contre les symptômes ?

Le défibrillateur automatique implantable (sous-cutané ou non) est **recommandé chez les sujets ayant présenté des arythmies ventriculaires malignes** (arrêt cardiaque ou syncope liée au syndrome). Il n'y a pas d'indication de défibrillateur chez les patients asymptomatiques, sauf peut-être dans certains cas après inefficacité de l'hydro-quinidine (et après discussion au sein de la filière Cardiogen).

Traitement médicamenteux : seule l'hydro-quinidine (et de manière moins bien documentée le disopyramide), ont pu montrer un intérêt, surtout pour certaines mutations, sous condition d'allonger le QT. Les autres anti-arythmiques et les bêta-bloqueurs semblent inefficaces. Le traitement par hydro-quinidine doit être surveillé pour dépister un allongement excessif du QT et un effet pro-arythmique.

Ces traitements peuvent aussi être proposés aux sujets avec arythmies ventriculaires malignes en cas de contre-indication ou refus du défibrillateur, par exemple chez les enfants. Ces traitements peuvent aussi être prescrits pour la fibrillation atriale.

Stratification du risque : aucune technique de stratification n'est actuellement préconisée pour les sujets asymptomatiques. **Ni l'histoire familiale, ni la présence de syncopes, ni le déclenchement d'arythmies à l'exploration ne semblent liés au pronostic.** Seule la valeur du QT semble grossièrement proportionnelle au risque (mais ne fait pas partie des critères pouvant faire proposer un traitement prophylactique).

L'analyse de grandes cohortes de sujets sains tend à démontrer que le risque lié à un QT court dans ces populations est très faible.

Il n'y a pas de données actuelles concernant les porteurs sains de mutations potentiellement impliquées dans le SQT.

Quels autres traitements possibles non-médicamenteux ?



- Il n'y a actuellement pas de liste disponible de médicaments contre-indiqués, **mais on conseille d'éviter** de principe les **digitaliques** ou certaines médicaments exceptionnellement prescrites dans le cadre d'épilepsies très particulières (**rufinamide**).
- **Sports de compétition** : ils sont pour le moment **contre-indiqués** en l'absence de données sur le risque d'évènements lors de l'activité sportive (des accidents ont été décrits pendant l'activité physique).
- Les sujets asymptomatiques avec SQTC doivent vivre une vie **la plus normale possible** (activités physiques de loisirs, vie professionnelle, voyages).
- Il ne semble cependant pas qu'il y ait de risque particulier pour la grossesse dans le SQTC, et il ne semble **pas nécessaire de prévoir de suivi ou précautions particulière pendant la grossesse ni pour l'accouchement**, mis à part un ECG lors des visites habituelles (et des dosages des transaminases si la patiente est sous quinidine). Seules les patientes avec arythmies ventriculaires instables devront être surveillées de manière plus spécifique et nécessiteront éventuellement une prise en charge spécialisée. Certaines mutations peuvent s'accompagner de bradycardie foetale dont le dépistage, la surveillance et la prise en charge doivent rester conformes aux critères de soins standard en matière de grossesse. La quinidine (et plus marginalement le disopyramide) peuvent être prescrits chez la femme enceinte si les bénéfices sont suffisants par rapport aux risques. Une discussion au cas par cas avec les rythmologues et les obstétriciens est nécessaire.



Dépistage familial, conseils et tests génétiques

- **Conseil génétique et test génétique** doivent être effectués au sein d'une équipe pluri-disciplinaire experte (Centre de référence, centre de compétence de la filière Cardiogen). Ce conseil génétique est essentiellement fondé sur le phénotype (présence du QT court). Un test génétique peut être réalisé au sein d'une équipe experte, à titre de recherche uniquement, et avec une interprétation prudente. **Un résultat négatif ne permettra pas d'éliminer le diagnostic de QT court.**
- **Dépistage familial** : le patient a la **nécessité légale d'informer** (lui-même ou via le médecin après autorisation écrite) les **apparentés directs** (parents, fratrie et descendance) de l'existence du syndrome du QT court. Il s'agit d'une affection mal connue mais qui semble répondre à une transmission autosomique dominante (risque de transmission est de 50 % à chaque grossesse). La pénétrance est inconnue.

Chez les apparentés, on préconise un simple ECG (+/- Holter et test d'effort en cas de doute diagnostique). Du fait de possibles formes pédiatriques très précoces, il semble prudent d'envisager **ce bilan dès la naissance** (simple ECG pour les nouveau-nés, puis bilan plus complet plus tard dans l'enfance).

Coordonnées utiles

Filière de santé maladies rares Cardiogen

Le site web de la Filière de santé maladies rares Cardiogen. Il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France (Centres de compétence et Centres de référence)

➤ www.filiere-cardiogen.fr

Associations de patients

Associations de patients rattachées à la Filière Cardiogen

➤ www.orpha.net

Le Centre National de Ressources Psychologiques

Vous pouvez contacter les psychologues coordinatrices de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation.

➤ psy.cardiogen.psl@aphp.fr

AMRYC

Association des Maladies héréditaires du RYthme Cardiaque.

➤ <https://amryc.org/>

