

# BROCHURE D'INFORMATION PATIENT

## LE SYNDROME DU QT LONG CONGÉNITAL



**cardiogen**  
filère 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 (à partir du document initialement produit par le Centre de référence de Paris, mis à jour en 2026 par le Centre de référence de Lyon)

Auteurs / relecteurs : Isabelle DENJOY (Paris), Antoine DELINIÈRE (Lyon),  
Associations des Maladies héréditaires du RYthme Cardiaque (AMRYC)

Date de diffusion : janvier 2026

# Table des matières

|      |           |                                                                            |
|------|-----------|----------------------------------------------------------------------------|
| p.5  | <b>1</b>  | Qu'est-ce que le syndrome du QT long congénital ?                          |
| p.6  | <b>2</b>  | Quelle en est la cause ?<br>Quelle transmission ?                          |
| p.7  | <b>3</b>  | Quels en sont les symptômes ?                                              |
| p.8  | <b>4</b>  | Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de la maladie ? |
| p.10 | <b>5</b>  | Quelle évolution ?<br>Quelles complications possibles ?                    |
| p.11 | <b>6</b>  | Quel traitement contre les symptômes ?                                     |
| p.12 | <b>7</b>  | Quelle surveillance ?                                                      |
| p.13 | <b>8</b>  | La grossesse chez la patiente est-elle possible ?                          |
| p.14 | <b>9</b>  | Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques                  |
| p.16 | <b>10</b> | Coordonnées utiles                                                         |

# 1

## Qu'est-ce que le syndrome du QT long congénital ?

Le **syndrome du QT long congénital (LQTS)** fait partie des maladies rythmiques héréditaires et se caractérise classiquement par un **intervalle QT anormalement long** sur l'électrocardiogramme (ECG, enregistrement électrique du rythme cardiaque), associé à des modifications de la morphologie de l'onde T.

Ce syndrome est associé à un risque de perte de connaissance voire d'arrêt cardiaque, dus à des troubles du rythme ventriculaire. Les circonstances de survenue de ces événements (stress physique ou psychique, ou au contraire repos) dépendent de la forme génétique sous-jacente. La prise de traitements allongeant l'intervalle QT peut aussi favoriser les troubles du rythme.

La fréquence du syndrome du QT long congénital est estimée actuellement à **1 sur 2000 naissances**, tandis que les différents sous-types qui composent cette famille de maladies sont individuellement plus rares. Les troubles du rythme surviennent principalement chez les enfants et les adultes jeunes, et ce syndrome représente une cause de mort subite dans cette population jeune. Quelques cas de mort subite du nourrisson ont par ailleurs été attribués au syndrome du QT long congénital.



Figure 1 : mesure de l'intervalle QT sur l'électrocardiogramme (depuis le début de l'onde Q jusqu'à la fin de l'onde T, représenté en violet). Le QT varie avec la fréquence cardiaque, c'est pourquoi on utilise des formules (comme celle de Bazett) pour calculer l'intervalle QT corrigé (QTc) selon la fréquence cardiaque.

# 2

## Quelle cause ? Quelle transmission ?

Chez les patients atteints d'un syndrome du QT long congénital, **le dysfonctionnement est purement électrique** tandis que le cœur est anatomiquement normal (notamment en échographie).

Le syndrome du QT long congénital est **une maladie génétique**.

**Il est le plus souvent hérité d'un ou des deux parents.** Il existe 2 formes de transmission de la maladie (non liées au sexe) : l'une est dominante et représente 95 % des cas, l'autre est très rare et récessive. Dans les formes **autosomiques<sup>1</sup> dominantes** (syndrome de Romano-Ward), le variant génétique peut se transmettre à la descendance avec un **risque de 50 % pour chaque enfant**, et un risque équivalent pour les garçons et les filles. On observe cependant une légère prédominance féminine de la maladie qui s'explique par une distorsion de transmission en faveur des femmes. Dans la forme **récessive** (très rare), le syndrome du QT long congénital est sévère et s'associe à une surdité congénitale (syndrome de Jervell et Lange-Nielsen). Dans ce cas rare, les deux parents sont chacun porteur d'une forme classique du syndrome du QT long congénital (syndrome de Romano-Ward). Leurs enfants ont une probabilité de 25 % d'avoir un syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (forme autosomique récessive), de 50% d'avoir un syndrome de Romano-Ward (forme classique autosomique dominante) et de 25 % de n'être pas concernés par le syndrome du QT long congénital.

Beaucoup plus rarement, l'enfant peut être le premier de sa famille porteur du variant génétique responsable du syndrome QT long congénital. On parle alors de formes *de novo*, souvent plus sévères que les formes héritées. Le variant pourra ensuite être transmis aux générations suivantes selon les règles décrites ci-dessus.

Le syndrome du QT long résulte d'une anomalie de fonctionnement des **canaux ioniques cardiaques** due à des mutations dans les gènes qui codent pour ces canaux. Au moins **16 gènes ont été jusqu'à présent identifiés** et codent dans la

---

<sup>1</sup>Autosome : chromosome non sexuel

majorité des cas pour des sous-unités de canaux ioniques cardiaques. Les 3 gènes les plus fréquemment mutés sont *KCNQ1* (anciennement appelé *KvLQT1*, impliqué dans le syndrome du QT long congénital de type 1 - LQT1), *KCNH2* (anciennement appelé *HERG*, impliqué dans le LQT2), qui codent pour des canaux potassiques, et *SCN5A* (impliqué dans le LQT3) qui code pour le canal sodique cardiaque. Les mutations de ces canaux ioniques sont responsables d'une altération de leur fonctionnement.

# 3

## Quels en sont les symptômes ?

Certains patients ne présentent aucun symptôme et la découverte de la maladie peut se faire à l'occasion de la réalisation d'un ECG systématique qui montrera un intervalle QT anormalement long. Lorsque le syndrome se complique de troubles du rythme, ceux-ci sont le plus souvent intermittents et peu fréquents et se traduisent par une faiblesse brutale avec sensation de perte de connaissance imminente (lipothymies) ou d'authentiques **pertes de connaissance soudaines et brèves (syncopes)**. Ceux-ci surviennent dans des conditions particulières qui dépendent du gène impliqué, telles qu'un effort physique, une émotion, un stress sonore ou à l'occasion de la prise de certains médicaments. En dehors des troubles du rythme, qui sont rares, les patients sont totalement asymptomatiques. Le syndrome du QT long n'est pas responsable d'essoufflement ou de douleurs thoraciques.

Certaines pertes de connaissance peuvent s'accompagner de convulsions. Les troubles du rythme peuvent parfois survenir la nuit et ils sont alors suspectés devant des **pertes d'urine inexpliquées**. Les symptômes peuvent survenir dès la naissance et sont plus fréquents dans l'enfance, l'adolescence et chez les adultes jeunes.

# 4

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

Lorsque le syndrome du QT long n'était précédemment pas connu dans la famille, le diagnostic repose sur **l'analyse de l'électrocardiogramme** (ECG) et se fait essentiellement par la mesure de l'intervalle QT et le calcul de l'intervalle QTc (QT corrigé en fonction de la fréquence cardiaque). **L'intervalle QTc** est considéré comme anormalement long lorsque sa valeur est  $\geq 480$  ms chez les femmes,  $\geq 470$  ms chez les hommes et  $\geq 460$  ms chez les enfants. Cependant, la durée de l'intervalle QTc n'est qu'un indicateur parmi d'autres car certains patients avec syndrome du QT long congénital peuvent avoir un QTc  $< 460$  ms.

De plus, **l'aspect de l'onde T** peut être également anormal, cet aspect dépend du gène muté.

La détection d'anomalies de morphologie de l'onde T **par le Holter** permet d'orienter la recherche de mutations vers un gène particulier. Lorsqu'il existe une suspicion de syndrome du QT long congénital mais que l'intervalle QTc n'est pas ou peu allongé sur l'ECG, une **épreuve d'effort** avec enregistrement de l'ECG durant la récupération après l'effort est utile (chez les enfants et les adultes), de même que la réalisation d'un **ECG au passage en position debout** (chez les adultes uniquement).

Une **enquête médicamenteuse** et un **ionogramme** sanguin sont aussi réalisés pour s'assurer que l'allongement de l'intervalle QTc ne soit pas lié à une cause acquise (c'est-à-dire non génétique).

Lorsqu'un variant génétique responsable du syndrome du QT long congénital a été préalablement identifié dans la famille, le dépistage repose sur la recherche de ce variant génétique par une analyse sanguine.

Le **bilan de la maladie** comporte la recherche de troubles du rythme, par **réalisation d'un Holter ECG** (enregistrement du rythme cardiaque sur 24 heures) et souvent aussi d'une **épreuve d'effort**. Une **échographie** sera réalisée pour vérifier la normalité de la fonction musculaire cardiaque.

Figure 2 :  
enregistrement  
Holter ECG  
permettant  
d'enregistrer des  
troubles du rythme  
ventriculaire  
rapide (torsades  
de pointes)  
contemporains  
d'une perte de  
connaissance.

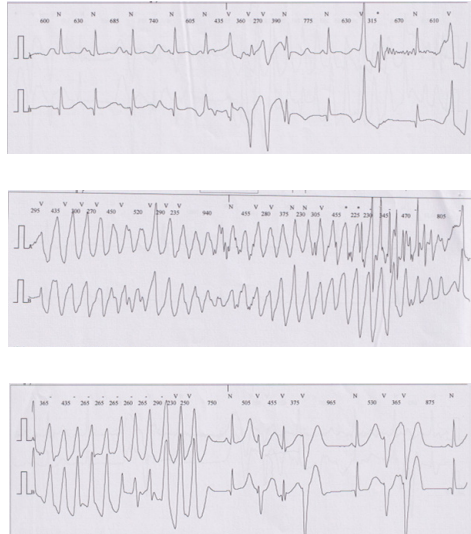


Figure 3 :  
principales anomalies  
de morphologies de  
l'onde T correspondant  
aux 3 principales  
formes génétiques de  
syndrome du QTL.

# 5

## Quelle évolution ?

## Quelles complications possibles ?

Le risque est la survenue de **troubles du rythme**, notamment des tachycardies ventriculaires polymorphes particulières appelées **torsades de pointes** (responsables de pertes de connaissance) qui peuvent évoluer vers une fibrillation ventriculaire (responsable d'un arrêt cardiaque).

Le risque de troubles du rythme est hétérogène entre les patients, sa prédiction repose sur la conjonction de plusieurs facteurs : génétiques, ECG, âge, sexe et symptômes passés.

Certains patients peuvent ne pas présenter de symptômes en l'absence de traitement. Néanmoins, on estime que 50 % des patients deviennent symptomatiques (syncopes ou mort subite) en l'absence de traitement entre la naissance et l'âge de 40 ans. Les symptômes surviennent majoritairement avant l'âge de 45 ans, mais peuvent apparaître plus tard dans certaines formes ou en cas d'administration de traitements à risque. Les patients qui ont présenté des syncopes ont un risque élevé de récurrence et de mort subite en l'absence de traitement.

# 6

## Quel traitement contre les symptômes ?

Le traitement **bêta-bloquant** doit être institué chez tous les patients symptomatiques car ils réduisent de façon importante et très significative la survenue des syncopes et de la mort subite. Dans la mesure où la première manifestation de la maladie peut être la mort subite (15 % des cas), il est généralement recommandé d'instituer un traitement bêta-bloquant chez les patients asymptomatiques sauf dans de rares cas particuliers relevant d'une évaluation par un centre expert.

Le traitement bêta-bloquant, associé aux mesures générales détaillées ci-dessous, confère une protection très efficace contre la mort subite chez la très grande majorité des patients.

Certains patients à plus haut risque nécessitent parfois des mesures protectrices complémentaires dont le choix est guidé notamment par le statut génétique : supplémentation en potassium, mexiletine (traitement anti-arythmique), stimulation cardiaque, dénervation sympathique cardiaque chirurgicale. **L'implantation d'un défibrillateur automatique** est désormais exceptionnelle dans le syndrome du QT long congénital et doit toujours être décidée en centre expert, elle est réservée à certaines formes d'une particulière sévérité ainsi qu'aux patients ayant été victimes d'un arrêt cardiaque sans cause réversible évitable. Cet appareil est placé chirurgicalement, il surveille en permanence le rythme cardiaque et peut arrêter un trouble du rythme en délivrant un choc électrique.

Certains **médicaments** peuvent majorer l'allongement de l'intervalle QT et favoriser les troubles du rythme et la mort subite. Ils sont **contre-indiqués** et sont recensés sur une liste remise aux patients et sur un site internet en permanence mis à jour (**[crediblemeds.org](http://crediblemeds.org)**). Il est important d'informer tout professionnel de santé consulté de la présence du syndrome du QT long congénital, afin de s'assurer sur **[crediblemeds.org](http://crediblemeds.org)** de l'absence de contre-indication avant d'administrer un médicament. Un avis médical est aussi conseillé avant de consommer les médicaments en vente libre.

La baisse du taux sanguin de certains ions (potassium, magnésium, calcium) peut favoriser les troubles du rythme et doit donc être corrigée. En cas de troubles

digestif aigu (diarrhée notamment), une bonne hydratation est importante et les taux sanguins des ions doivent être contrôlés lorsque l'épisode est durable ou sévère. La fièvre doit être efficacement prise en charge.

**La compétition sportive est contre-indiquée**, sauf avis au cas par cas d'un centre expert. L'activité sportive de loisir est le plus souvent **autorisée** sous réserve d'un traitement bêta-bloquant bien conduit, en dehors de certaines activités à risque immédiat en cas de perte de connaissance brève (notamment plongée, apnée, escalade) et en dehors des activités aquatiques pour les patients avec syndrome du QT long congénital de type 1. Chez les enfants avec syndrome du QT long congénital de type 1, les cours de natation collectifs sont déconseillés, l'apprentissage de la nage doit préférablement avoir lieu lors de cours individuels avec un.e maître-nageur.e sauveur.e dédié.e et un défibrillateur externe à proximité.

## 7 Quelle surveillance ?

Les patients doivent être suivis par un.e cardiologue **au moins une fois par an**. La réalisation d'un Holter annuel est préconisée. Il permet de vérifier que le dosage et l'efficacité du traitement bêta-bloquant sont satisfaisants. **Il faut surveiller l'apparition de tout symptôme nouveau et signaler impérativement tout malaise ou perte de connaissance au cardiologue**. En cas de perte de connaissance il faut appeler immédiatement le SAMU (15).

# 8

## La grossesse chez la patiente est-elle possible ?

Le syndrome du QT long **ne contre-indique pas la grossesse**, et il n'a **pas d'influence sur la fertilité**. Si l'un des deux parents est atteint, le risque de transmettre la maladie au futur enfant est de 50 % à chaque grossesse. Lorsque la mère est atteinte, le **traitement bêta-bloquant ne doit pas être interrompu**, il doit être poursuivi pendant la grossesse (y compris le jour de l'accouchement) et le post-partum. Il est recommandé d'anticiper la consultation de pré-anesthésie pour préciser les contre-indications médicamenteuses et permettre une analgésie parfaite pour l'accouchement. Il n'y a pas de contre-indication à l'accouchement par voie basse pour une patiente porteuse d'un syndrome du QT long congénital régulièrement suivie en centre expert et sous traitement bêta-bloquant bien conduit. Il n'y a pas de contre-indication à l'allaitement maternel avec le propranolol ni avec le nadolol selon les recommandations récentes. Du fait du risque d'hypoglycémie et bradycardie néonatales avec le médicament, et d'un possible syndrome du QT long néonatal, il est recommandé que les grossesses soient **prises en charge dans des maternités habilitées à la prise en charge des grossesses à risque (niveau 2 au minimum, niveau 3 pour les syndromes du QT long congénital de type 2 et 3 et pour certaines formes rares)**. Un bilan cardiopédiatrique et un dépistage génétique sont conseillés dès la naissance pour le nouveau-né.

## Dépistage familial, conseils et tests génétiques

Du fait de l'origine génétique et du mode de transmission autosomique dominant, la maladie peut être **transmise à la descendance avec un risque de 50 % pour chaque enfant**. Par ailleurs, la maladie a habituellement été transmise par l'un des deux parents du patient et peut avoir été transmise à la fratrie de celui-ci. Ceci justifie la réalisation d'un **bilan cardiologique** et d'un **dépistage ciblé du variant génétique familial** s'il est connu **chez tous les apparentés au premier degré du patient** (parents, frères et sœurs, enfants). Chez l'enfant, le bilan doit être débuté dès la période néo-natale et la mise en évidence du syndrome du QT long conduit à initier un traitement bêta-bloquant dès cet âge et à remettre la liste des médicaments contre-indiqués.

Le risque de transmission du variant génétique à la descendance justifie par ailleurs une consultation de **conseil génétique en cas de projet de grossesse**, de façon à discuter du risque de transmission et des modalités de surveillance de l'enfant.

Le test génétique consiste à faire une prise de sang (ou un prélèvement buccal chez le jeune enfant), extraire l'ADN, et **rechercher le variant génétique (mutation) responsable de la maladie dans la famille**. Actuellement, le test peut être proposé chez le propositus (premier malade diagnostiqué dans la famille) et une mutation est identifiée quelques mois plus tard dans près de 70 % des cas. Le test génétique va ainsi pouvoir confirmer le diagnostic clinique. La nature du gène concerné apporte au cardiologue des informations complémentaires très importantes sur le risque évolutif de la maladie et la stratégie thérapeutique à adopter. De plus, l'identification de la mutation chez un patient donné va permettre de proposer un **test génétique de dépistage (dit présymptomatique) chez ses apparentés au premier degré (dès la naissance)**, de façon à identifier les porteurs et non-porteurs de mutation, et donc pouvoir guider la surveillance cardiologique et la prise en charge thérapeutique au sein de la famille.



# 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](http://www.filiere-cardiogen.fr)

## CRMR troubles du rythme cardiaque d'origine héréditaire ou rares du Sud/Sud-Est (CERA) (Lyon)

➤ [ghe.cera@chu-lyon.fr](mailto:ghe.cera@chu-lyon.fr)

## AMRYC (Association des Maladies héréditaires du Rythme Cardiaque)

➤ [www.amryc.org](http://www.amryc.org)

## Orphanet

Site WEB de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques, et les consultations spécialisées.

➤ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Gene Reviews - NIH - Librairie Nationale de Médecine Américaine

➤ [www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1129/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1129/)

## 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](mailto:psy.cardiogen.psl@aphp.fr)

## CRMR pour la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares (Paris)

➤ [www.cerefcoeur.fr](http://www.cerefcoeur.fr)  
[contact@cerefcoeur.fr](mailto:contact@cerefcoeur.fr)

## APODEC (Association des Porteurs de Dispositifs Électriques Cardiaques)

➤ [www.apodec.fr](http://www.apodec.fr)

## Crediblemeds.org

Site actualisé des médicaments contre-indiqués ou à prendre avec précaution (en anglais)

➤ [crediblemeds.org](http://crediblemeds.org)

