

Information patient

Syndrome du QT long

1. Le cœur normal

Le cœur est un muscle spécialisé qui se contracte de façon répétée et continue afin de faire circuler le sang dans le corps et les poumons. Le cœur a 4 cavités : 2 cavités supérieures (les oreillettes) et 2 cavités inférieures (les ventricules). La contraction cardiaque est causée par un courant électrique qui traverse votre cœur et se répète de manière cyclique. Chaque cycle correspond à un battement cardiaque. Quand l'activité électrique du cœur est altérée, c'est ce que l'on appelle une arythmie, cela peut affecter la capacité de votre cœur à pomper le sang.

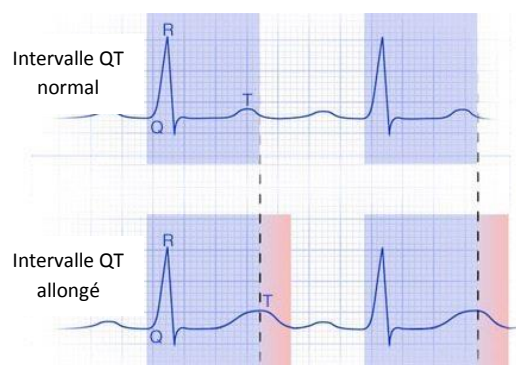
2. Syndrome du QT long

Le syndrome du QT long (SQTL) est une maladie qui affecte l'activité électrique du cœur. L'intervalle QT est la mesure d'une partie du cycle cardiaque sur l'ECG. Pendant chaque cycle cardiaque, le signal électrique qui passe à travers le cœur entraîne une contraction du muscle cardiaque et permet de pomper le sang. Une fois que le cœur s'est contracté, il existe une période de récupération et relaxation avant de recevoir le prochain signal électrique. La durée de cette relaxation s'appelle l'intervalle QT. Chez les personnes atteintes de SQTL, l'intervalle QT est plus long que la normale (comme le nom le suggère). Si le prochain signal arrive trop tôt (c'est à dire quand le muscle n'a pas totalement récupéré de la dernière contraction), cela peut entraîner des arythmies causant des vertiges, des pertes de connaissance voire des morts subites.

3. Prévalence et hérédité

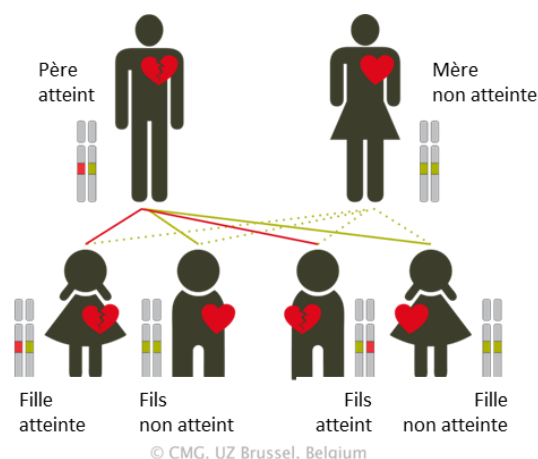
Environ 1 personne sur 2000 est atteinte du SQTL (prévalence de la maladie). Le LQTS est une maladie génétique. Cela signifie que le SQTL peut être causé par un défaut (mutation) dans un gène

une partie de notre ADN qui contient un code pour la production d'une molécule (une protéine).



Source: avec la permission de la clinique Mayo

Chaque personne possède deux copies de chaque gène qui peut être lié au SQTL. Le SQTL est causé par une mutation dans les gènes qui codent pour des protéines du cœur. Une mutation sur une des deux copies d'un de ces gènes (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer le LQTS. La maladie est dite maladie autosomique dominante et un parent qui porte la mutation a 50% (1 sur 2) de risque de transmettre la mutation à chacun de ses enfants. La probabilité qu'un enfant n'hérite pas de la mutation est également de 50%.



© CMG, UZ Brussel, Belgium
Transmission autosomique dominante

Parfois le SQTL peut aussi être une maladie autosomique récessive. Cela signifie que pour développer le SQTL vous devez avoir une mutation sur les deux copies du gène (transmis à la fois par le



père et la mère). Le type de transmission dépend des gènes impliqués et du type de mutation. Dans certains cas, une nouvelle mutation (de novo) peut se produire dans l'ovocyte, le spermatozoïde ou dans l'embryon. Dans ces cas, les parents de l'enfant ne portent pas la mutation et ne sont pas atteints du SQTL tandis que l'enfant est atteint du SQTL et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.

4. Symptômes

Le SQTL affecte le plus souvent les enfants et les jeunes adultes. Les symptômes les plus courants sont les malaises et syncopes. Ces symptômes surviennent essentiellement pendant des activités qui augmentent la fréquence cardiaque et le taux d'adrénaline dans le corps, comme par exemple l'exercice physique (particulièrement la natation), les situations de stress ou les bruits forts et soudains. Le diagnostic du SQTL peut être difficile car beaucoup de personnes ne présentent aucun symptôme. Cependant lorsque le diagnostic de LQTS est posé, des traitements sont disponibles.

5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de LQTS sont l'histoire familiale, l'examen clinique, un tracé de l'activité électrique du cœur (électrocardiogramme ou ECG), un monitoring holter et une épreuve d'effort. Malheureusement, le diagnostic peut être difficile parce que beaucoup de patients atteints peuvent avoir un ECG normal.

5.1. ECG (électrocardiogramme)

C'est le test le plus basique. Des petits patchs collants (électrodes) sont posés sur la poitrine, les bras et les jambes. Ces patchs sont connectés par des câbles à l'électrocardiogramme qui enregistre l'activité électrique du cœur pendant quelques secondes. Il est parfois nécessaire de répéter l'ECG.

5.2. Epreuve d'effort

L'épreuve d'effort consiste en l'enregistrement d'un ECG, comme décrit ci-dessus, avant, pendant et après un exercice sur un tapis de course ou un vélo. Cela permet d'enregistrer tous les changements de l'activité électrique du cœur pendant un exercice.

5.3. Holter (Monitoring du rythme cardiaque)

Un holter est une petite machine digitale qui peut être portée autour de la taille grâce à une ceinture. Quatre ou six électrodes reliées à la machine sont collées sur la poitrine et enregistrent l'activité électrique du cœur pendant 24-48 heures ou jusqu'à 7 jours. Pendant le monitoring, toutes les activités du patient sont listées dans un « journal ».

5.4. Enregistreurs d'évènements cardiaques et Cardiomemo

Ce sont des versions plus complexes du Holter décrit ci-dessus. Pendant n'importe quel symptôme, le dispositif peut être activé pour enregistrer le rythme cardiaque. L'avantage du cardiomemo est qu'il ne possède aucune électrode, il est juste placé sur la poitrine en cas de symptômes.

5.5. Echocardiographie (échographie cardiaque)

L'échocardiographie utilise des ondes ultrasons pour détecter la structure du cœur. Une échocardiographie peut détecter différentes anomalies de structure du cœur comme par exemple des anomalies au niveau du muscle cardiaque ou au niveau des valves cardiaques. Des zones d'amincissement des parois cardiaques peuvent aussi être identifiées. Les patients atteints de LQTS ne présentent pas d'anomalies structurelles majeures mais souvent une échocardiographie est réalisée afin de le confirmer.

5.6. Test génétique

Il existe plusieurs types de LQTS. Chaque type est causé par une mutation dans un gène différent. Chez 70% des patients environ (7 sur 10), la cause de la maladie peut être détectée dans un de ces gènes. La plupart des patients chez qui une mutation est identifiée, porte une mutation dans un des 3 gènes suivants : KCNQ1, KCNH2, ou SCN5A. Ces 3 gènes causent des SQTL de type 1, 2 ou 3.

6. Traitement

Il n'existe pas de traitement curatif du SQTL mais des traitements peuvent prévenir les symptômes et diminuer le risque de syncope ou de mort subite. Le traitement dépend des symptômes, de l'âge, du genre et de la mutation génétique. Souvent des médicaments, les bêtabloquants, sont prescrits afin de réduire les arythmies. Ces médicaments sont considérés comme efficaces dans 80 à 90% des patients. Les bêtabloquants ne raccourcissent pas



l'intervalle QT mais bloquent les effets de l'adrénaline et d'autres substances naturelles similaires sur le cœur, ce qui induit une diminution de la fréquence cardiaque. Chez certains patients, d'autres médicaments peuvent être indiqués en plus des bêtabloquants. Chez les patients dont le traitement est inefficace ou chez les patients ayant fait un arrêt cardiaque, un défibrillateur automatique implantable (DAI) ou une sympathectomie cervicale peut être envisagée. Le DAI peut traiter la majorité des arythmies cardiaques potentiellement létales. La sympathectomie cervicale (aussi appelée dénervation cardiaque) est une procédure chirurgicale qui endommage les nerfs qui libèrent l'adrénaline et d'autres substances naturelles similaires dans le cœur.

7. Style de vie et sport

Il existe des recommandations clés pour les patients (et leur famille) atteints de SQTL afin de prévenir la survenue d'arythmies :

- en général éviter les sports éprouvants ou les sports de compétition
- la pratique du sport n'est autorisée qu'après avoir pris l'avis d'un cardiologue expert
- en cas de prescription, bien prendre ses bêtabloquants
- éviter les médicaments qui allongent l'intervalle QT et par conséquent aggrave la maladie. La liste des médicaments contre-indiqués est disponible sur <http://crediblemeds.org>
- encourager ses apparentés à se faire dépister.

Le diagnostic de SQTL et la possibilité de transmettre la maladie peut générer de l'anxiété et induire beaucoup de questions. Des psychologues ayant de l'expérience dans cette pathologie peuvent être utiles pour les patients et leur famille.

8. Suivi

Le cardiologue vous conseillera sur la fréquence du suivi en fonction des symptômes, de l'âge et du traitement.

9. Dépistage familial

Si une mutation est identifiée dans un gène chez un patient atteint de SQTL (voir la partie Test génétique), ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré : mère, père, frères, sœurs, enfants) peuvent réaliser un test génétique dans un centre de référence ou de compétence. Les apparentés chez lesquels la mutation est identifiée sont dits « porteur de la mutation » et seront suivis par un cardiologue. Les apparentés chez lesquels la mutation n'est pas identifiée peuvent être rassurés. Si aucune mutation n'est identifiée chez un patient atteint de SQTL, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. Les patients atteints de LQTS peuvent avoir des symptômes dès l'enfance. C'est pourquoi il est important de réaliser le test génétique, le bilan cardiologique et de traiter les membres de la famille même pendant les premières années de vie.

10. SQTL et grossesse

Pendant la grossesse il est important de continuer le traitement par bêtabloquants. De temps en temps il est nécessaire de changer de type de bêtabloquants car tous les types de bêtabloquants ne sont pas compatibles avec la grossesse. Quand les bêtabloquants sont utilisés pendant la grossesse, il est recommandé d'accoucher à l'hôpital en raison d'une possible fréquence cardiaque basse du bébé. Dans les neuf premiers mois après accouchement, il est recommandé de réaliser un suivi supplémentaire en raison d'une augmentation du risque d'arythmie chez la mère pendant cette période (essentiellement chez les patientes atteintes d'un SQTL de type 2).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

