



**cardiogen**  
filière nationale de santé  
maladies cardiaques héréditaires ou rares



Société Française  
de Cardiologie  
Rythmologie - Stimulation cardiaque

*CONSENSUS D'EXPERTS SUR  
LES MALADIES CARDIAQUES HEREDITAIRES OU RARES*

Prise en charge du  
Syndrome du QT long

*Document rédigé par la  
Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN,  
endossé par l'UFCV et le Groupe de travail Rythmologie et  
stimulation cardiaque de la SFC*

## 1. Introduction

Le syndrome du QT long (SQTL) se caractérise par une anomalie de la repolarisation ventriculaire (allongement de l'intervalle QTc) sur l'électrocardiogramme 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 à type de torsade de pointes ou de fibrillation ventriculaire. L'exercice physique ou le stress émotionnel sont des facteurs déclenchants fréquents de ces syncopes ou morts subites. Il a également été rapporté des stimulations sonores à l'origine des accidents cardiologiques. La prévalence est de 1/2 500 à 1/5 000 naissances. Il s'agit d'une « canalopathie » en rapport avec une mutation dans l'un des gènes intervenants dans le fonctionnement de canaux ioniques. À l'heure actuelle, 16 gènes codants principalement pour des canalopathies cardiaques ont été identifiés. La majorité des anomalies génétiques (> 85%) sont identifiées dans trois gènes : KCNQ1 (LQT1), KCNH2 (QTL2) et SCN5A (QTL3). La transmission de ce syndrome est de type autosomique dominant, avec nécessité d'organiser la surveillance familiale pour permettre une prise en charge précoce.

## 2. Critères diagnostiques

Le diagnostic de SQTL repose essentiellement sur la mesure de l'intervalle QTc (QT corrigé) qui est allongé. Un système de score a été établi, prenant en compte des paramètres ECG et cliniques personnels et familiaux.

Données ECG	Points
A - QTc	
• 480 ms	3
• 460-479 ms	2
• 450-459 ms (masculin)	1
B - QTc 480 ms à la 4 <sup>e</sup> minute de récupération du test d'effort	1
C - Torsade de pointes	2
D - Alternance onde T	1
E - T double bosse dans 3 dérivations	1
F - Bradycardie/âge	0.5

Historique clinique	Points
A - Syncope <ul style="list-style-type: none"> <li>• Avec stress</li> <li>• Sans stress</li> </ul>	2 1
B - Surdit� cong�nitale	0.5

Ant�c�dents familiaux	Points
A - Membres de la famille avec SQTL	1
B - MS 30 ans chez les apparent�s 1 <sup>er</sup> degr�	0.5

SCORE
<b>1 point : faible probabilit� de SQTL</b> <b>1.5 � 3 points : probabilit� interm�diaire de SQTL</b> <b>&gt;3 points : probabilit� �lev�e</b>
1. Le SQTL est diagnostiqu� : <ul style="list-style-type: none"> <li>• En pr�sence d'un score de risque &gt;3 en l'absence d'une cause secondaire � l'allongement du QT et/ou</li> <li>• En pr�sence d'une mutation pathog�ne dans un des g�nes du SQTL quelle que soit la valeur du QTc, ou</li> <li>• En pr�sence d'un QTc <math>\geq</math> 480 ms sur l'ECG 12 d�rivations et en l'absence d'une cause secondaire d'allongement du QT.</li> </ul> 2. Le SQTL peut �tre diagnostiqu� en pr�sence d'un QTc $\geq$ 460 ms sur l'ECG 12 d�rivations chez un patient ayant pr�sent� une syncope inexpliqu�e en l'absence de cause secondaire � l'allongement du QT et en l'absence d'une mutation pathog�ne.

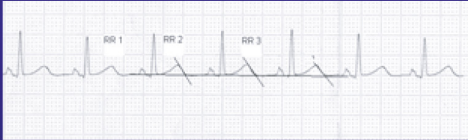
### 3. Bilant du patient

#### 3.1  lectrocardiogramme

L' lectrocardiogramme en 12 d rivations, si possible enregistr    50 mm/sec. permet de mesurer de l'intervalle QTc (formule de Bazett : QT corrig  (en ms) = QT (en ms) /  $\sqrt{RR}$  (en sec) ou RR repr sente l'intervalle entre deux QRS).

En cas d'arythmie sinusale marquée, il convient de faire la moyenne des trois valeurs de QTc consécutifs. Il convient de prêter attention aux anomalies de morphologies de l'onde T qui peut avoir une large base (type LQT1), un faible voltage avec aspect en double bosse (type LQT2) ou être retardée avec un segment ST plat (type LQT3). La mesure de l'intervalle QTc couché/debout permet parfois de mettre en évidence un intervalle QTc allongé.

## Mesure de l'intervalle QT



Mesure de l'intervalle QT corrigé (formule Bazett)

$$QTc = \frac{(QT1 / \sqrt{RR1}) + (QT2 / \sqrt{RR2}) + (QT3 / \sqrt{RR3})}{3}$$


### 3.2 Épreuve d'effort

Épreuve d'effort : mesure de l'intervalle QTc à la 4<sup>e</sup> minute de récupération sur un tracé non comprimé. Un allongement de la durée de QTc > 480 ms est un élément diagnostic fort. Un intervalle QTc  $\geq$  460ms est en faveur d'un SQTL dans le contexte d'un bilan familial.

### 3.3 Holter

Holter : mesure de l'intervalle QT à 60/mn ; morphologie de l'onde T ; ESV (rares) ; allongement de l'intervalle QTc (QTc < 500ms) et déformation onde T en pause post ESV ou aux fréquences lentes, absence de raccourcissement lors des phases les plus rapides.

### 3.4 Échocardiographie

L'échocardiographie confirme la normalité des structures cardiaques.

### 3.5 Test pharmacologique

Test pharmacologique : perfusions d'adrénaline : utile en cas d'allongement limite de l'intervalle QTc (< 460ms). Permet de mettre en évidence un allongement de QTc diagnostique ou des anomalies de morphologies de l'onde T.

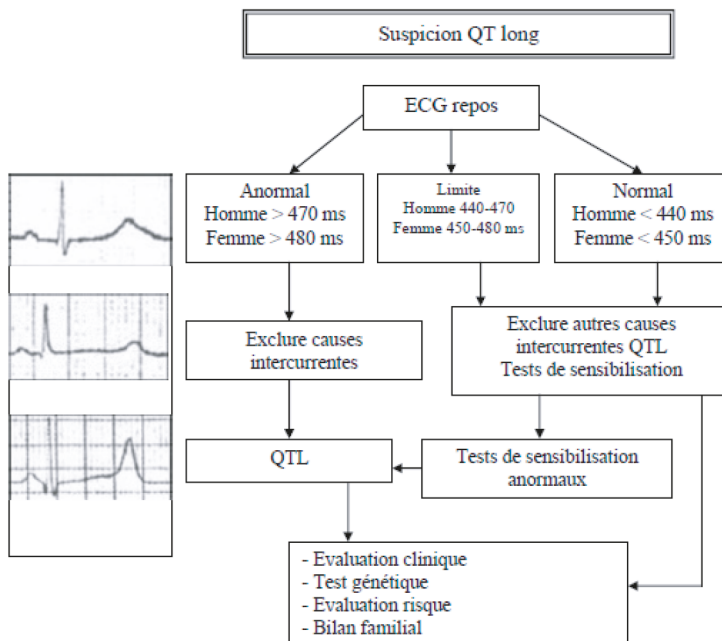
### 3.6 Bilan génétique

Bilan génétique : analyse des trois principaux gènes impliqués dans le SQTL (KCNQ1 : QTL1 ; KCNH2 : QTL2 ; SCN5A : QTL3). Nécessite une consultation de cardiogénétique avec prélèvements réalisés dans l'un des Centres de référence ou l'un des Centres de compétence. Les délais de réponse sont longs (plusieurs mois) et l'absence de mutation dans l'un des 3 gènes n'élimine pas le diagnostic de SQTL.

### 3.7 Dosage de la kaliémie

### 3.8 Les étiologies rares

Syndrome de Jervell-Lange – Nielsen. Il s'agit de l'association d'une surdité congénitale de perception profonde associée à un allongement de l'intervalle QTc. Cette forme très rare, diagnostiquée dans l'enfance le plus souvent, répond à un mode de transmission récessif. Les patients ont deux mutations dans les gènes KCNQ1 (+++) ou KCNE2. Il s'agit d'une forme grave, associée à un mauvais pronostic. Il est important de faire un bilan familial car les deux parents sont porteurs chacun d'une mutation KCNQ1 ou KCNE2, et possiblement les frères et sœurs.



## 4. Prise en charge thérapeutique

### 4.1 Stratification du risque

Sans bêta-bloquant (BB), le risque d'accident rythmique grave dépend du sexe, de l'âge, du QTc et de la forme génétique (type ou mutation). Avec un traitement BB, le risque est clairement diminué (risque de mort subite 10 fois moindre). L'implantation d'un défibrillateur automatique implantable n'est pas recommandée en prévention primaire.

## 5. Traitement

### 5.1 Traitement bêta-bloquants

Recommandé pour tous les patients avec un diagnostic clinique de SQT (I, B). Pris en considération pour les patients avec un diagnostic génétique quelle que soit la valeur de QTc (IIa, B).

## 5.2 Défibrillateur automatique implantable

Le DAI est recommandé en cas de mort subite récupérée (I, B). Il est préconisé en cas de syncope ou salves ventriculaires sous bêta-bloquants (IIa, B).

## 5.3 Dénervation sympathique cardiaque

Elle peut être proposée en cas de contre-indication aux BB et au défibrillateur chez les patients symptomatiques ou en cas de récurrences fréquentes d'arythmies sous BB chez les patients implantés.

## 5.4 Contre-indication aux médicaments allongeant l'intervalle QT

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

## 5.5 Sports de compétition

Ils sont contre-indiqués. Avis d'un centre spécialisé au cas par cas.

Sports de loisirs autorisés sous réserve d'absence de symptômes, de niveau d'effort modéré et de contrôle du traitement BB à l'épreuve d'effort (FC max < 150/mn).

L'autorisation pour les sports aquatiques reste délicate dans la cadre du SCTL de type 1. De même, l'évitement des situations de stress sonore est à discuter pour les SCTL de type 2. La prévention des désordres métaboliques (hypok) est nécessaire dans tous les cas.

# 6. Modalités de surveillance des patients

## 6.1 Les enfants

- Consultation de cardiologie et ECG : 1 à 2/an.
- Holter : 1/an. Il permet de surveiller :
  - le bêta-blocage : FC à 60/mn.
  - l'existence d'ESV.
  - la durée du QTc.
- Épreuve d'effort : 1/an - Fc max. <70 % FMT.

## 6.2 Les adultes

- Consultation de cardiologie et ECG : 1/an.
- Holter : tous les 12 à 18 mois.
- Épreuve d'effort : en fonction du contexte clinique.

## 7. Conseil génétique

Il doit être effectué au sein d'une équipe pluridisciplinaire (Centre de référence, Centre de compétence). Il comporte une information sur l'origine génétique de la maladie et ses conséquences, abordant les raisons de la surveillance familiale (voir section suivante) et l'intégration du test génétique.

- L'analyse de screening des trois gènes principaux impliqués dans le SQT (KCNQ1, KCNH2 et SCN5A), est recommandée chez tous les patients pour lesquels il existe une forte suspicion de SQT sans autre cause d'allongement de QT. Une anomalie génétique est identifiée chez ~50 % des cas index. Le test génétique négatif chez le cas index n'exclut alors pas le diagnostic ni son origine génétique.
- La recherche ciblée de mutation est recommandée chez tous les apparentés au sein d'une famille avec syndrome de QT long et mutation identifiée, dès la naissance. En cas d'identification de la mutation familiale, un suivi cardiologique spécifique est recommandé avec un ECG 1/an (cf. Modalités de suivi). Il conviendra de remettre au patient la liste des médicaments contre-indiqués ([crediblemeds.org](http://crediblemeds.org)) et de préciser les contours d'une pratique sportive restreinte.
- L'analyse génétique de screening peut être envisagée chez un patient asymptomatique en cas d'allongement de l'intervalle QTc (> 460 ms chez l'enfant et > 480 ms chez l'adulte) même si les critères diagnostiques ne sont pas remplis.



## 8. Surveillance cardiologique de la famille

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. Il s'agit d'une affection répondant à une transmission autosomique dominante. Le risque de transmission est de 50% à chaque grossesse, quel que soit le sexe.

### Bilan cardiaque préconisé chez les apparentés au 1<sup>er</sup> degré

- ECG
- Holter simple chez tous les patients, dès la naissance
- +/- Épreuve d'effort avec mesure de QTc à la 4<sup>e</sup> mn de récupération
- +/- Tests pharmacologiques

Ce bilan est recommandé dès la naissance (ECG et Holter pour les nouveaux-nés). Il est à renouveler 2 ans après en cas de 1<sup>er</sup> bilan cardiaque normal et en l'absence de données génétiques. Dans le cas de mutation identifiée, le patient sera suivi tous les 6 à 12 mois pour les enfants et tous les 12 à 18 mois pour les adultes (ECG, Holter).

## 9. Les spécificités de la femme

Contraception orale : autorisée.

Grossesse : pas de contre-indication. Maternité niveau II maximum.

- Traitement par bêta-bloquants à poursuivre pendant toute la grossesse, y compris au décours de la grossesse. Prévoir une consultation avec le cardiologue vers le 6<sup>e</sup> mois, avec un enregistrement Holter.
- Échocardiographie fœtale conseillée vers le 6<sup>e</sup> mois de grossesse (arythmie fœtale).
- Accouchement par voie basse possible avec consultation d'anesthésie informative au préalable.
- Cas particulier d'une grossesse pour les formes LQT2 et LQT3 : risque de troubles de conduction in utero ou néonataux : accouchement préconisé proche d'un centre de cardiologie pédiatrique. (Maternité niveau III.)

## 10. Coordonnées utiles

Le site internet de la Filière Cardiogen - [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr) comporte diverses informations ou documents, dont les coordonnées des centres experts en France.

Le Centre National de Ressources Psychologiques - vous pouvez contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation par mail à l'adresse : [psy.cardiogen.psl@aphp.fr](mailto:psy.cardiogen.psl@aphp.fr)

Les sites des associations de patients :

- AMRYC - [www.amryc.org](http://www.amryc.org)

## 11. Les principales références

1. ESC Guidelines 2015 for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden death. Eur Heart Journal 2015
2. Expert Consensus Statement on the genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies. Heart Rhythm 2013 ; 8 : 1308-1339
3. Obeyesekere M et al. Circ Arrhythm Electroph 2011; 4 : 958-964

## 14. Rédacteurs & relecteurs

- **Rédacteurs** : Isabelle DENJOY (Paris) et Vincent PROBST (Nantes)
- **Relecteurs** : Frédéric SACHER (Bordeaux), Philippe MAURY (Toulouse), Patrick ASSYAG (UFCV), Groupe Rythmologie et stimulation cardiaque - SFC

Date de diffusion : Janvier 2017



*La Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN regroupe tous les acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares.*

Ces missions sont :



Améliorer la prise en charge des patients



Développer la recherche



Développer la formation et l'information

Dans le cadre de l'amélioration de la prise en charge des patients, la filière a pour objectif, entre autres, de diffuser auprès de la communauté cardiologique les bonnes pratiques de prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares, fondées sur les recommandations internationales existantes et sur l'avis d'experts de la filière. C'est pourquoi un programme de documents « consensus d'experts » a été défini au sein de la filière.

Pour plus  
d'informations



Coordination Pr Philippe Charron  
CHU Pitié Salpêtrière  
47-83 Bd de l'Hôpital,  
75013 Paris



01 42 16 12 88



[contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)



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