

CONSENSUS D'EXPERTS SUR
LES MALADIES CARDIAQUES HEREDITAIRES

Prise en charge du Syndrôme du QT court

Document rédigé par la Filière Nationale de Santé CARDIOGEN,
endossé par l'UFCV et le Groupe de travail Troubles du rythme de la SFC

1. Introduction

Le syndrome du QT court (SQT) se caractérise par une anomalie de la repolarisation ventriculaire conduisant à un raccourcissement de l'intervalle QT sur l'électrocardiogramme de surface 12 dérivations, exposant les patients qui en sont atteints à un risque potentiel de syncope ou de mort subite secondaires à des troubles du rythme ventriculaire graves à type de tachycardies ventriculaires polymorphes ou de fibrillation ventriculaire.

Il n'y a pas de facteur déclenchant prédominant, les accidents survenant au repos ou à l'effort. La prévalence est inconnue et ce syndrome reste exceptionnel, la fréquence de QT courts dans les grandes cohortes de sujets sains restant en outre très rare. On note plus de cas de QT court chez les hommes que chez les femmes dans les registres (mais le risque d'accident rythmique semble similaire). Les accidents rythmiques peuvent survenir à n'importe quel âge, même chez les nouveau-nés ou nourrissons.

Il s'agit d'une « canalopathie » en rapport avec une mutation dans des gènes intervenant dans l'électro-physiologie cellulaire. A l'heure actuelle, 8 gènes codants principalement pour des canaux ioniques de la cellule myocardique ont été identifiés mais les analyses restent négatives avec les techniques actuelles dans 75% des cas. Ces anomalies génétiques touchent les gènes codant pour les canaux potassiques (impliqués aussi dans le syndrome du QT long mais avec des effets inverses). Des formes associées au syndrome de Brugada sont aussi décrites avec mutations sur le canal calcique. La transmission de ce syndrome semble de type autosomique dominante.

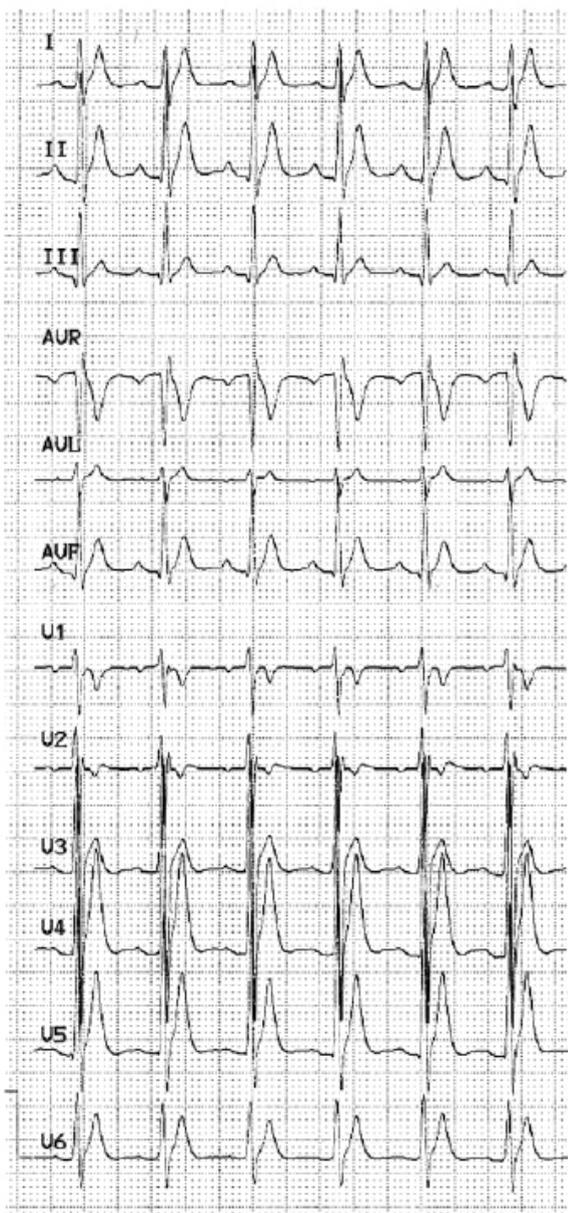
2. Critères diagnostiques

Le diagnostic de SQT repose essentiellement sur la mesure de l'intervalle QTc qui est raccourci. Un système de score a été proposé (Gollob et al) mais on lui préfère actuellement simplement la définition basée sur le QT corrigé (ref guidelines 2015):

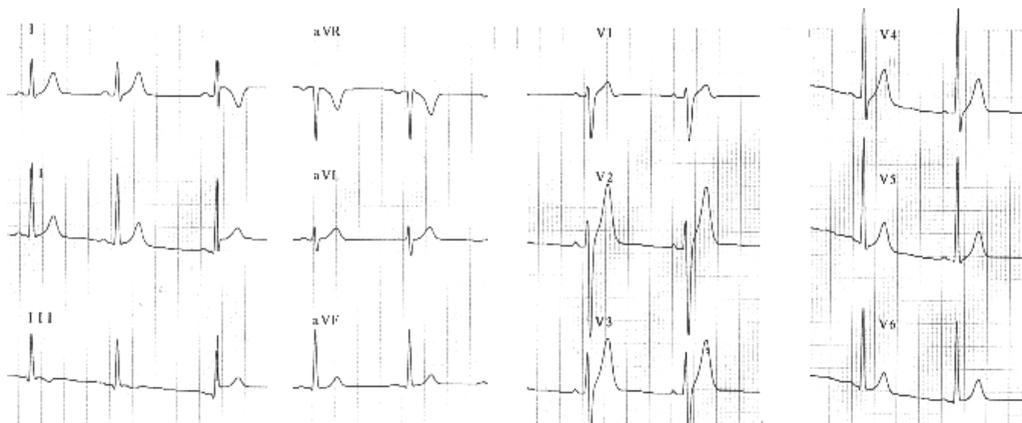
- (i) $QT_{\text{corrigé}} < 340 \text{ ms}$
- (ii) ou $QT_{\text{corrigé}} < 360 \text{ ms}$ avec une mutation considérée comme pathogène, et/ou une histoire familiale de SQT, et/ou une histoire familiale de mort subite < 40 ans et/ou une histoire personnelle de TV/VF en l'absence de cardiopathie.

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.

Les patients avec SQT ont une prévalence importante de fibrillation atriale, et la recherche d'un QT court est utile en cas de fibrillation atriale sur cœur sain chez un sujet jeune.



Figures 1 & 2 : exemples d'ECG de patient avec QT court (segment ST quasiment virtuel)



3. Bilan diagnostique à faire

a) **L'électrocardiogramme 12 dérivations**, Mesure de l'intervalle QT puis calcul de l'intervalle QT corrigé (QTc) selon la formule de Bazett ($QT \text{ corrigé} = QT/\sqrt{RR}$) (ou RR représente l'intervalle entre deux QRS en sec) (en évitant les fréquences trop élevées ou trop basses). Si les fréquences sont trop éloignées de 60/mn, on peut aussi utiliser la formule de Rautaharju ($QT \text{ prédit par la fréquence} = 656/1 + \text{fréquence cardiaque}/100$) : un QT < 80% du QT prédit par la fréquence est très évocateur de SQT (normale > 88%). Un sous-décalage de PQ est parfois présent, comme une repolarisation précoce. Souvent on note une repolarisation précoce et/ou un sous-décalage du segment PR.

b) **Holter** : mesure de l'intervalle QT à 60/mn ; absence d'allongement net lors des phases lentes

c) **Epreuve effort** : QT très court à l'effort mais adaptation QT à la fréquence (pente QT/RR) réduite

d) **Echocardiographie** : normalité des structures cardiaques

e) **Test pharmacologique** : aucun (sauf ajmaline pour dépister un éventuel syndrome de Brugada associé)

f) **Exploration électro-physiologique** : 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

g) **Bilan génétique** : indiqué pour l'instant à titre de recherche seulement. Nécessite une consultation de cardiogénétique avec prélèvements réalisés dans l'un des Centres de Référence, ou l'un des Centre de Compétence.

4. Stratification du risque

Aucune technique de stratification n'est actuellement acceptée pour les sujets asymptomatiques. Ni les ATCD familiaux, 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. Une durée courte de l'intervalle J-sommet de T ou la durée entre sommet et fin de l'onde T ont été proposées comme facteur de risque mais ceci n'est pas retrouvé dans de plus grandes cohortes.

L'analyse de grandes cohortes de sujets sains tend à démontrer que les patients avec QT court sont exceptionnels et 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.

5. Traitements

Défibrillateur automatique implantable : Il est recommandé chez les sujets ayant présenté des arythmies ventriculaires malignes (TV, VF) et en réglant les paramètres de détection de manière à éviter les doubles comptages du QRS et de l'onde T (ample en général). En cas d'histoire familiale de mort subite liée au SQT chez un patient par ailleurs asymptomatique, la quinidine est proposée, puis si celle-ci est inefficace sur le QT, on peut y avoir un place pour une discussion collégiale, notamment au sein de la filière Cardiogène, pour le défibrillateur prophylactique.

Traitement médicamenteux : seule la quinidine, et de manière plus marginale et moins bien documentée le disopyramide, ont pu montrer un intérêt surtout en cas de mutations sur HERG (SQT de type 1) mais aussi dans les autres types ou sans mutation retrouvée quoique peut être de manière moindre, sous condition d'allonger le QT et les périodes réfractaires.

Les autres anti-arythmiques semblent inefficaces (même si le sotalol est proposé aussi dans les recommandations, mais semble décevant dans les études). Le traitement par quinidine doit être surveillé pour dépister un allongement excessif du QT ou un effet pro-arythmique. Aucune expérience n'est disponible avec les beta-bloqueurs (qui ne modifient pas le QT) et très peu avec l'amiodarone (qui ne paraît pas toujours efficace).

Ces traitements peuvent être proposés aux sujets avec arythmies ventriculaires malignes en cas de contre-indication (enfants) ou refus du défibrillateur, et aussi chez les asymptomatiques avec histoire de mort subite familiale. Ces traitements peuvent aussi être prescrits pour la fibrillation atriale, comme la propafénone aussi.

L'isoprénaline a pu se montrer efficace en cas d'orage rythmique sur un cas.

Il n'y a pas actuellement de liste disponible de médicaments contre-indiqués, mais on conseille d'éviter de principe les digitaliques chez les patients avec SQT. De plus, des médicaments exceptionnellement prescrits dans le cadre d'épilepsies très particulières doivent aussi être évités (rufinamide surtout si associé au lamotrigine ou au valproate).

Sports de compétition : ils sont pour le moment contre-indiqués en l'absence de données sur le risque d'événements lors de l'activité sportive (des accidents ont été décrits pendant l'activité physique).

6. Modalités de surveillance des patients

ECG, Holter, épreuve d'effort : une fois par an.

Permet de surveiller : la clinique, l'absence d'arythmies atriales ou ventriculaires et la durée du QTc

7. Conseil génétique et test génétique

Doit être effectué au sein d'une équipe pluri-disciplinaire experte (centre de référence, centre de compétence). 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 avec une interprétation prudente.

8. Surveillance cardiologique de la famille

Informé le patient de 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.

Bilan cardiaque préconisé chez apparentés: ECG, +/- Holter, 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)

9. Spécificités de la femme

Aucune de connue (en dehors des oestro-progestatifs qui doivent être évités chez la patiente avec haut risque thrombo-embolique en cas de fibrillation atriale).

Il y a aucune information disponible sur le déroulé des grossesses en cas de SQT. Il ne semble cependant pas qu'il y ait de risque particulier. Par conséquent, 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.

10. Coordonnées utiles :

Le site internet de la Filière Cardiogen : 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 au 01 42 16 13 62 ou par mail à psychologues@filiere-cardiogen.fr.

Les sites des associations de patients : AMRYC Association des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque : www.amryc.org

11. Bibliographie :

1. The short QT syndrome: proposed diagnostic criteria. Gollob MH, Redpath CJ, Roberts JD. J Am Coll Cardiol. 2011;57:802-12
2. Long-term follow-up of patients with short QT syndrome. Giustetto C, Schimpf R, Mazzanti A, Scrocco C, Maury P, Anttonen O, Probst V, Blanc JJ, Sbragia P, Dalmaso P, Borggrefe M, Gaita F. J Am Coll Cardiol. 2011;58:587-95
3. Short QT syndrome. Update on a recent entity. Maury P, Extramiana F, Sbragia P, Giustetto C, Schimpf R, Duparc A, Wolpert C, Denjoy I, Delay M, Borggrefe M, Gaita F. Arch Cardiovasc Dis. 2008;101:779-86
4. Prevalence and prognostic significance of short QT interval in a middle-aged Finnish population. Anttonen O, Junttila MJ, Rissanen H, Reunanen A, Viitasalo M, Huikuri HV. Circulation. 2007;116:714-20
5. HRS/EHRA/APHRs expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. Heart Rhythm. 2013;10:1932-63
6. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. Eur Heart J. 2015 (pii: ehv316)
7. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. The Task Force for the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology. European Heart Journal (2018) 39, 3165–3241

12. Rédacteurs & relecteurs

Rédacteurs : Pr Philippe MAURY (Toulouse), Dr Jean-Claude DEHARO (Marseille) et Dr Jacques MANSOURATI (Brest)

Relecteurs : Pr Laurent FAUCHIER (Tours – SFC Groupe de travail « Rythmologie »), Dr Frédéric FOSSATI (Lille, UNFCV).

La Filière Nationale de Santé 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.

Plus d'informations :

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



@fcardiogen



@fcardiogen



01 42 16 13 62



Cardiogen



@fcardiogen



www.filiere-cardiogen.com



contact@filiere-cardiogen.fr



Filière Cardiogen

