

Le syndrome du QT long

Synonymes : Syndrome du QT long familial, Syndrome du QT long congénital

Formes particulières : Syndrome de Romano-Ward, Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen, Syndrome de Timothy

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome du QT long en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome du QT long congénital (SQTL) est une maladie cardiaque héréditaire caractérisée, sur l'ECG de surface, par un allongement de l'intervalle QT et par un risque élevé d'arythmies potentiellement mortelles.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie est estimée à environ 1/2 500 naissances.
- **Clinique** : Les deux symptômes cardinaux du SQTL sont des épisodes de syncope, pouvant conduire à un arrêt cardiaque et à une mort subite, et des anomalies électrocardiographiques, comprenant un allongement de l'intervalle QT et des anomalies de l'onde T.
- **Étiologie** : L'origine génétique de la maladie a été découverte au milieu des années quatre-vingt-dix et tous les gènes impliqués, identifiés à ce jour, codent pour des sous-unités de canaux ioniques ou pour des protéines impliquées dans la modulation des courants ioniques.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge doit toujours débuter avec un traitement par bêta-bloquants sauf contre-indications valables. Si, malgré une dose maximale de bêta-bloquants, le patient présente des épisodes de syncopes, une dénervation sympathique cardiaque gauche doit être réalisée sans hésitation et un traitement par cardiovertteur-défibrillateur implantable (CDI) doit être envisagé en tenant compte des caractéristiques du patient (âge, sexe, antécédents cliniques et profil génétique comprenant les mutations spécifiques et la présence d'une instabilité électrique importante à l'ECG/Holter ECG). En général, pour les patients correctement diagnostiqués et pris en charge, le pronostic du SQTL est bon. Cependant, de rares mais sévères exceptions existent pour les patients atteints de variantes du SQTL : les patients affectés par le syndrome de Timothy (caractérisé par un allongement marqué de l'intervalle QT, un bloc auriculo-ventriculaire 2:1 et une syndactylie), les patients affectés par le syndrome de Lange-Nielsen (une forme sévère du SQTL associée à une surdité congénitale et une apparition très précoce des arythmies cardiaques) présentant des mutations du gène KCNQ1 et les patients atteints de QTL3 avec un bloc auriculo-ventriculaire 2:1 et une apparition très précoce d'arythmies cardiaques.

Le handicap au cours du syndrome du QT long

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?**

Afin de prévenir tout risque d'arrêt cardiaque ou de mort subite, les personnes doivent se limiter dans certaines de leurs activités physiques.

Le bruit peut être très gênant pour elles et toute agression sonore (sonneries ou bruits soudains) ou émotionnelle (positive ou négative) peut entraîner les malaises.

La prise de bêtabloquants peut provoquer une fatigue importante avec des conséquences au niveau de la vie scolaire, professionnelle et sportive. Ces bêtabloquants peuvent parfois entraîner des sensations de froid intense très gênantes avec un trouble d'origine circulatoire touchant les doigts, les orteils, le nez, les oreilles (acrosyndrome).

Toutes ces situations concernent également les personnes qui ont un Défibrillateur Automatique Implanté (DAI, voir « Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ? »).

Pour les personnes atteintes du syndrome de Jervell et Lange-Nielsen, la surdité profonde est à l'origine d'un handicap qui touche la communication. Dans la petite enfance, le déficit auditif représente une difficulté pour l'acquisition du langage et pour l'apprentissage de la lecture, de l'écriture, du calcul... Plus tard, le handicap peut gêner pour communiquer et acquérir de nouvelles compétences. Une prise en charge adaptée limite les situations de handicap ; notamment l'implantation cochléaire précoce permet aux enfants d'acquérir un langage satisfaisant (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »).

Pour les personnes atteintes du syndrome de Timothy, les syndactylies des doigts peuvent limiter l'exécution de certains gestes en gênant la préhension.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

La très grande majorité des personnes atteintes du syndrome ont une vie quotidienne normale qui n'est pas limitée par la maladie sauf pour les efforts intenses et le sport (voir plus bas).

Chez les enfants atteints du **syndrome de Jervell et Lange-Nielsen**, la surdité est à l'origine d'un déficit qui doit être compensé rapidement pour qu'ils puissent acquérir le langage. Aujourd'hui, ces enfants peuvent bénéficier d'implants cochléaires, posés au cours d'une intervention chirurgicale. Ils restaurent une audition différente de l'audition naturelle et nécessitent une rééducation auditive (orthophonie), mais permettent le plus souvent d'acquérir un langage de bonne qualité. Les systèmes d'aides à la compréhension des messages sonores (induction magnétique, bluetooth ou ondes FM) sont compatibles avec le DAI.

Pour les enfants atteints du syndrome de Timothy, les syndactylies peuvent être corrigées chirurgicalement.

- « Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie quotidienne ?

La plupart du temps, ce syndrome a peu de conséquences sur la vie familiale, sociale et professionnelle. Toutefois, certains parents peuvent être stressés par l'atteinte de leurs enfants et les surprotéger.

La seule contre-indication est la pratique d'une activité sportive en compétition. La pratique d'une activité physique de loisir, qui en aucun cas ne doit être intensive, est autorisée dans certains cas si le traitement bêtabloquant est bien respecté et que l'hypokaliémie (insuffisance en potassium) est corrigée.

Certains sports sont formellement proscrits : sports aquatiques, basket-ball, football, tennis, rugby, plongée, escalade... Avant de commencer toute activité, il est essentiel d'en discuter avec son cardiologue.

En cas de DAI, les limitations sont plus importantes dans la vie quotidienne. Un programme d'éducation thérapeutique (voir « *Que peut-on faire soi-même pour prévenir les manifestations du syndrome?* ») insistera sur ces aspects. La conduite automobile nécessite quelques précautions et peut même être interdite dans certains cas : au moins dans les premières semaines qui suivent l'implantation.

Les voyages ne sont pas contre-indiqués. Dans un aéroport, lors d'un contrôle de sécurité, il faut signaler au personnel si l'on est porteur d'un DAI et montrer sa carte. Le passage sous un portique de sécurité doit se faire calmement, sans s'arrêter.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire et sportive ?

En France, les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant pour la prise en charge de l'arrêt cardiaque et de la mise en place de l'activité sportive adaptée. Il est particulièrement important d'être informé, au sein de l'établissement scolaire, de l'existence et de la diffusion des Défibrillateurs Automatisés Externes (DAE) qui peuvent être utilisés par tous.

Si l'enfant est reconnu en situation de handicap, les parents peuvent adresser une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) »). Toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation sont alors définies par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux le syndrome au personnel encadrant. Les aménagements visent principalement à favoriser la meilleure compréhension possible par l'enfant : place de l'enfant dans la classe, savoir-être de l'enseignant, utilisation de supports visuels, utilisation de microphone Haute Fréquence, aide d'AESH (Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap, anciennement AVS, Assistant de Vie Scolaire), etc.

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladie chronique et/ou en situation de handicap sont disponibles sur le site d'Integrascal (www.integrascal.fr).

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?

Une grossesse n'est pas contre-indiquée. Lorsqu'une femme est enceinte, son traitement bêtabloquant ne doit pas être interrompu le temps de sa grossesse et du post-partum. La prise de bêtabloquant pendant l'allaitement est à discuter au cas par cas avec l'équipe médicale.

Il existe un risque faible pour le nouveau-né de faire une hypoglycémie ou d'avoir des troubles cardiaques à la naissance (syndrome de QT long néonatal).

Il est recommandé à la femme enceinte d'être prise en charge dans une maternité habilitée à la prise en charge des grossesses à risque (de niveau 2 minimum).

A la naissance, il est recommandé de réaliser chez l'enfant un bilan cardiologique (ECG, Holter) et un diagnostic génétique si la mutation familiale est connue, afin de mettre en place les mesures de prévention si le diagnostic est établi.

1. *Syndrome du QT long familial*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2008. Dr Giuseppe CELANO, Dr Lia CROTTI, Pr Peter SCHWARTZ, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=658&Disease

2. *Le syndrome du QT long*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juillet 2015. Avec la collaboration de : Docteur Isabelle Denjoy (CHU Bichat), Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris - Professeur Philippe Charron (coordonateur du Centre national de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, CHU Pitié-Salpêtrière, CHU Ambroise Paré) - Professeur Hervé Le Marec, l'institut du thorax, Unité Inserm UMR1087/CNRS UMR6291, centre de référence maladies rythmiques héréditaires, Nantes AFMHRC, Association Française des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque.

https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDuQTLong_FR_fr_PUB_ORPHA768.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, août 2015

