

Le syndrome de QT congénital, cause de mort subite chez le nourrisson à propos de trois cas

Congenital QT syndrome, cause of sudden infant death in three cases

M. SELLOUTI¹, A. AYAD² .A. AGDER³

¹ msellouti@gmail.com

Service de Pédiatrie. Hôpital Militaire d'instruction Mohamed V. Rabat. Maroc
Université Mohamed V souissi Rabat.Maroc

² drayadanass@gmail.com

Service de Pédiatrie. Hôpital Militaire d'instruction Mohamed V. Rabat. Maroc
Université Mohamed V souissi Rabat .Maroc

³ A.AGDER@yahoo.fr

Service de Pédiatrie. Hôpital Militaire d'instruction Mohamed V. Rabat. Maroc
Université Mohamed V souissi Rabat.Maroc

Résumé

Syndrome de Jervell-Lange-Nielsen est un syndrome très rare responsable d'une atteinte cardio-auditive dans laquelle les sujets touchés sont sensibles à des syncopes récurrentes et la mort subite secondaire à des arythmies ventriculaires, généralement avant la deuxième décennie de la vie.

Le syndrome de QT congénital est une maladie rythmique liée à une mutation génétique caractérisée par un espace QT allongé sur l'électrocardiogramme. Les études récentes ont permis d'identifier les gènes qui codent pour les canaux ioniques responsables à la fois de l'intervalle QT allongé et la surdité.

Nous rapportons le cas de trois enfants dont deux appartenant à la même famille retrouvés en état de mort apparente. Nous discutons la prise en charge initiale et les modalités de suivi ultérieur.

Mots-clés : Syndrome du QT long, canalopathie rythmique, mort subite

IJSER

summary

Jervell-Lange-Nielsen syndrome is a very rare syndrome responsible for cardio-auditory involvement in which the affected subjects are susceptible to recurrent syncope and sudden death secondary to ventricular arrhythmias, usually before the second decade of life.

Congenital QT syndrome is a rhythmic disease related to a genetic mutation characterized by an elongated QT space on the electrocardiogram. Recent studies have identified the genes that code for the ion channels responsible for both the elongated QT interval and deafness.

We report the case of three children, two of them belonging to the same family found in apparent death. We discuss the initial management and the methods of follow-up.

Keywords: Long QT syndrome, rhythmic canalopathy, sudden death

IJSER

Introduction

Le syndrome du QT long (SQTL) est un facteur possible de mort subite. Il est caractérisé par une surdité congénitale et une anomalie de la repolarisation ventriculaire sur l'électrocardiogramme (ECG) de surface (QTc allongé ≥ 440 ms) associé à un risque significatif de syncope ou de mort subite due à des troubles du rythme ventriculaire à type de torsade de pointes ou de fibrillation ventriculaire.

Nous rapportons le cas de trois enfants dont deux appartenant à la même famille retrouvés en état de mort apparente. Nous discutons les moyens diagnostiques et les modalités de prise en charge.

L'intérêt de ces observations est de rappeler la nécessité de réaliser un électrocardiogramme à chaque enfant admis aux urgences ou vu en consultation pour malaise mal étiquetée avec perte de connaissance. Le défibrillateur implantable est une option qui doit être considérée rapidement chez ces patients.

Observation:

1^{er} observation : Chahd, fille de 14 ans, cadette d'une fratrie de 3, de parents consanguins, son frère aîné est décédé subitement à l'âge d'un an. La fille est sourde depuis la naissance (surdité de perception). Son examen clinique était normal. Elle a présenté à l'âge de 3 ans un malaise avec perte de connaissance. Le bilan étiologique a confirmé un SQTL : QTc à 550 ms (figure1). Une échographie confirmait l'absence d'anomalie cardiaque. La patiente a été mise sous traitement b-bloquant (propranolol) et les consignes d'éviction médicamenteuse ont été données et la patiente est restée asymptomatique pendant deux ans. Cependant, à partir de l'âge de 5 ans, elle a présenté plusieurs épisodes de syncope alors que l'observance du traitement et des contre-indications médicamenteuses était correcte. La mise en place d'un défibrillateur implantable a été posée mais non réalisée par défaut de moyens.

2^{eme} observation: Yazan, frère de Chahd, âgé de 4 ans. Son accouchement a eu lieu à terme de façon eutocique. Il a présenté à un mois de sa naissance une dyspnée, cyanose des extrémités et une fatigabilité lors des tétées. L'ECG montrait un rythme sinusal à 70 /min, l'intervalle QTc était mesuré à 527 ms (figure2).

L'échocardiographie cardiaque a montré un petit canal artériel persistant avec shunt gauche-droit et un petit FORAMEN OVALE perméable (2mm). Le patient a été mis sous traitement b-bloquant (propranolol) avec bonne évolution et la pose d'un défibrillateur a été indiquée mais non faite par défaut de moyen. L'enquête familiale (examen clinique, ECG et enregistrement holter) était négative.

3^{eme} observation: Une petite fille de parents consanguins, née par césarienne à 30 semaines d'aménorrhées (SA). Ses antécédents familiaux sont marqués par une mort subite chez son frère aîné à l'âge de 3 mois. Elle présentait une surdité de perception pour laquelle elle a bénéficié d'une implantation cochléaire. A l'âge de 3 ans elle a présenté suite à un effort un ma-

laise avec une perte de connaissance. L'électrocardiogramme effectué d'emblée montre un intervalle QT très long avec QT corrigé à 0,56 secondes. Elle a été mise sous traitement b-bloquant et elle a bénéficié de l'implantation d'un stimulateur cardiaque à demeure. Depuis les malaises ne sont plus reproduits. L'enquête familiale a mis en évidence un syndrome du QT long congénital asymptotique chez le père.

Discussion:

Le QTc est prolongé s'il est supérieur à 440 ms. Cependant, une valeur bien supérieure du QTc est souvent rapportée dans la littérature, et Le syndrome du QT long congénital, défini par l'espace QT corrigé (calculé selon la formule de Bazett) supérieur à 0,44 secondes, est une pathologie rare.

Une étude multicentrique internationale n'en avait rapporté que 287 cas dans sept pays [1]. Le syndrome du QT long congénital obéit à deux modes de transmission, un mode de transmission récessif, associé à une surdité de perception (syndrome de Jervell-Lange-Nielsen) auquel correspondent la 1^{ère} et la 3^{ème} observation et un mode dominant (syndrome de Romano-Ward) auquel correspond la 2^{ème} observation.

Le caractère familial et l'origine génétique sont connus depuis de nombreuses années. Bien que 12 gènes aient été identifiés comme responsables de ce syndrome, trois gènes présentent 60 à 75 % des formes de QT long congénital avec mutation génétique identifiée. Les gènes responsables des formes LQT1, LQT2, LQT5, LQT6 codent pour des canaux potassiques

Les mutations dans ces gènes s'accompagnent d'une perte de fonction des canaux potassiques codés par ces gènes entraînant un allongement du potentiel d'action. Nos trois patients n'ont pas, quant à eux, été soumis à une étude génétique.

Il est habituel d'utiliser la formule de Bazett pour corriger la valeur de QT en fonction de la fréquence cardiaque ($QTc = QT/\sqrt{RR}$). Il est admis que seuil supérieur à 500 ms serait un facteur de mauvais pronostic et de risque de survenue de torsade de pointe.

Sur le plan clinique, ces malades font des syncopes déclenchées par l'exercice ou l'effort intense, par l'émotion, par l'anesthésie ou par un bruit excessif. Un autre mode de révélation est représenté par les crises convulsives, voire par une mort subite. Nos observations ont une singularité: il y a eu une mort subite dans la fratrie de nos trois patients. Le mode de présentation était dans deux d'entre eux un malaise et une perte de connaissance.

Le syndrome du QT long congénital touche les garçons et les filles sans prédilection; comme pour le cas rapporté par Garson.

Le diagnostic du syndrome du QT long congénital est relativement facile: la façon la plus courante d'y parvenir est de calculer l'intervalle QT corrigé qui lorsqu'il est supérieur ou égal à 0,44 secondes chez un enfant, signe le diagnostic. Il faut toutefois

avoir éliminé au préalable les autres causes d'allongement de QT telles que l'hypocalcémie, l'hypokaliémie...

Il est habituel d'utiliser la formule de Bazett pour corriger la valeur de QT en fonction de la fréquence cardiaque. Il est admis que le QTc est prolongé s'il est supérieur à 440 ms. Dans nos trois observations, le QT est anormalement long (supérieur à 500 ms). Compte tenu de la variabilité du QTc chez chaque individu et même chez les individus atteints du syndrome du QT long congénital, un score de probabilité a été proposé par Schwartz et al. [2] qui tient compte également des autres anomalies ECG ainsi que des antécédents personnels ou familiaux de malaise.

Selon cette classification, Les 3 enfants avaient une probabilité haute de syndrome du QT long congénital.

Un traitement b-bloquant pourrait prévenir la plupart des décès soudain (surtout en cas de SQYL1) et réduirait le risque de récurrence de syncopes à 20 % à 5 ans.

En cas de traitement, l'observance doit être sans faille et peut être améliorée par la prescription d'un b-bloquant à longue durée d'action sans activité sympathomimétique intrinsèque (nadolol). Ce traitement ne devra pas subir d'interruption, en raison d'une augmentation de l'expression des béta-recepteurs sous traitement. La sympathectomie cervicothoracique gauche proposée dans les années 1970 pour les patients à très haut risque de malaise garde un intérêt, en cas de contre-indication absolue des b-bloquants. Cette technique invasive est maintenant remplacée par le stimulateur (en cas de SQTL3) et surtout le défibrillateur implantable. Ce dernier trouve une indication indiscutable dans le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen homozygote, et dans le SQTL3 symptomatique syncopal ou si le QTc dépasse 550 ms.

L'éducation des enfants fait partie intégrante de la prise en charge thérapeutique avec des conseils visant à éviter tout stress adrénurgique, tout sport de compétition (surtout pour SQTL1), tout stress sonore (surtout SQTL2) et certains médicaments susceptibles d'allonger le QT ou d'entraîner des torsades de pointes

Conclusion:

Devant tout malaise inexplicable lié ou non à l'effort, devant toute comitialité atypique et inexplicable. le clinicien doit avoir le réflexe de pratiquer un électrocardiogramme et calculer l'intervalle QT corrigé.

Une fois le diagnostic posé, l'exploration des autres membres de la famille est indispensable.

Son pronostic a été transformé par le traitement b- bloquant et la mise en place de mesures permettant de prévenir les facteurs de risques de torsades de pointe

Références

1. Garson A. The long QT syndrome in children. An international study of 287 patients. *Circulation*; 1993 ; 87(6): 1866-72
2. Schwartz PJ. Diagnostic criteria for the long QT syndrome. An update. *Circulation* 1993; 88(2) : 782-4.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

IJSER

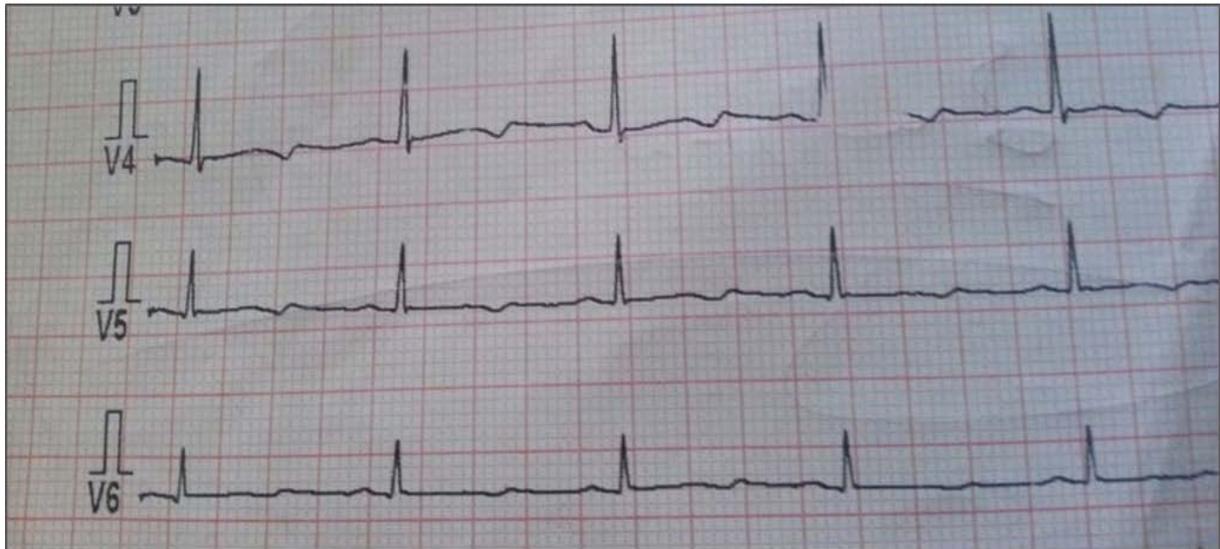


Figure 1: QTc allonge (550 ms)

IJSER

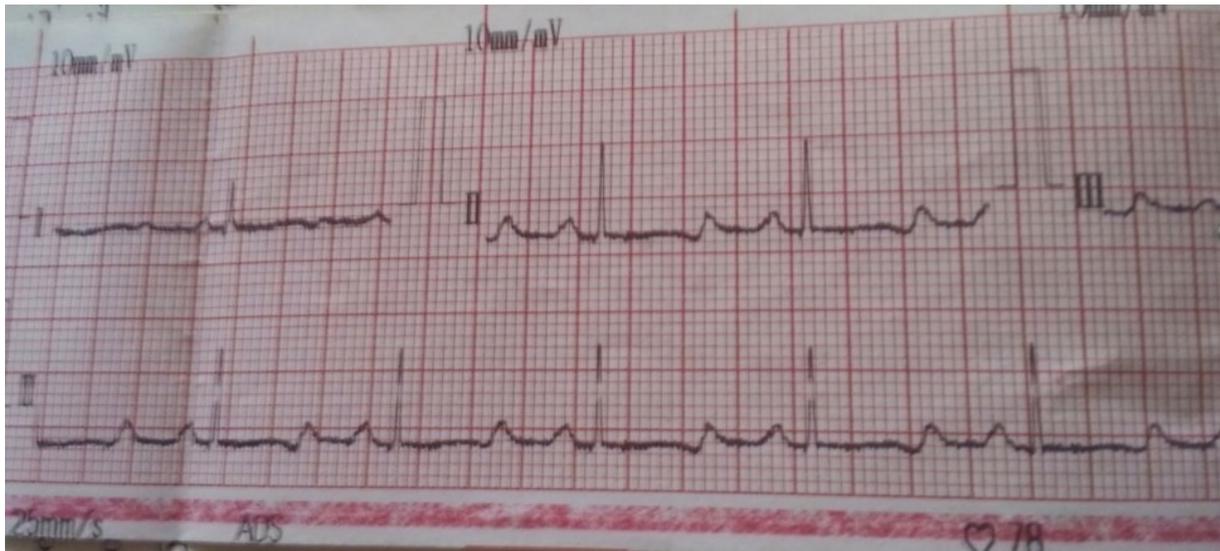


Figure 2:QTc allongé (527 ms).

IJSER