



## Cas Clinique

### Nouvelle mutation dans le syndrome du QT long type 2 chez patiente traitée pour épilepsie

#### Abstract:

Femme de 32 ans traitée pour épilepsie en raison de syncopes récidivantes. Une torsade de pointe lors d'une chirurgie permet de diagnostiquer un syndrome du QT long congénital de type 2. La mutation causale *p.Asp102fs* (=c.304delG) du gène KCNH2, à l'état hétérozygote, n'a jamais décrite dans la littérature. Sous traitement bêta-bloquant, elle n'a pas récidivé de syncope.

**Mots clés:** mutation gène KCNH2, syndrome du QT long type 2, épilepsie.

#### Cas Clinique:

Jeune femme de 32 ans, sans facteur de risque personnel, diagnostiquée épileptique depuis 2005. Diagnostic posé devant plusieurs malaises avec perte de connaissance précédés de brefs prodromes (palpitations et flou visuel notamment) survenant tous dans un contexte de stress, notamment réveils nocturnes. Dans sa famille on retrouve deux grands oncles paternels victimes de mort subite âgés de moins de 40 ans. Un traitement par Lamotrigine est instauré puis stoppé au bout de 2 ans devant un désir de grossesse (Pas de récurrence syncopale). A la suite d'un nouveau malaise identique aux précédents elle va bénéficier d'une cimentoplastie pour tassement vertébral. Lors de l'induction anesthésique elle va présenter une torsade de pointes puis fibrillation ventriculaire et arrêt cardio respiratoire. Réduction spontanée après massage cardiaque externe, puis transfert en unités de soins intensifs cardiologique. L'ECG montre un QT allongé à 590 ms évocateur d'un LQT2 (Fig. 1).

Chanséaume Alexandra<sup>1</sup>, MD  
Chanséaume Sylvain<sup>1</sup>, MD

<sup>1</sup>Centre Hospitalier Montluçon, Avenue du 8 mai 1945,  
03100 MONTLUÇON, FRANCE

**Auteur Correspondent:** Chanséaume Alexandra, MD  
[huetalexandra@gmail.com](mailto:huetalexandra@gmail.com)  
+330470023030

Reçu le 27 Janvier 2015;  
Modifié le 02 Avril 2015;  
Accepté le 23 Avril 2015;  
Publié le 28 Avril 2015.

Copyright © 2015 A. Chanséaume et al. Cet article est publié en accès ouvert (« open access ») et distribué sous la licence [Creative Commons Attribution](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), qui permet l'utilisation sans restriction, la distribution et la reproduction sur tout support, à condition que le travail original soit correctement cité.

Introduction d'un traitement par bêta bloquant type Nadolol, 160 mg/j. Absence de récurrences syncopales sous traitement bêta bloquant. La dernière épreuve d'effort, maximale retrouve quelques extrasystoles ventriculaire monomorphes isolées, sans trouble du rythme ventriculaire soutenu. Le QT reste allongé mais non modifié durant l'effort.

L'enquête génétique révèle la mutation *p.Asp102fs* dans le gène KCNH2, à l'état hétérozygote. L'enquête familiale a permis de diagnostiquer un syndrome du QT long chez la fille de la patiente.

Cette observation illustre bien la difficulté diagnostique des LQT. De nombreux patients présentant des LQT ont d'abord étaient étiquetés épileptiques [1], le terrain et la présentation clinique de ces deux pathologies étant proches.



Fig. 1: L'ECG montre un QT allongé à 590 ms évocateur d'un LQT2.

### Conclusion:

La réalisation d'un ECG doit donc faire partie du bilan neurologique initial dans le cadre d'une suspicion d'épilepsie. Une consultation spécialisée cardiologique doit être réalisée en cas de doute diagnostique persistant.

En effet le non diagnostic d'arythmie cardiaque chez ces patients jeunes entraîne une sur mortalité évidente en l'absence du traitement spécialisé indiqué.

**Sources de financement:** pas de financement.

**Conflits d'intérêts:** les auteurs déclarent qu'il n'y a pas d'intérêts divergents.

**Contribution des auteurs:** les 2 auteurs ont contribué également à la conception / design de l'article, à la collecte et analyse des données, à la rédaction, revue critique, et approbation de l'article.

### Référence:

1. Hunt DP, Tang K. Long QT syndrome presenting as epileptic seizures in an adult. *Emerg Med J.* 2005 Aug;22(8):600-1. PubMed PMID: 16046776; PubMed Central PMCID: PMC1726881