



# Mon enfant devrait-il passer des tests génétiques prédictifs pour le **Syndrome du QT long?**

Ceci est un dossier d'information pour aider à guider les parents à avoir une discussion avec leur conseiller génétique ou leur fournisseur de soins de santé sur les tests génétiques prédictifs pour leur enfant.



## Qu'est-ce qu'un test génétique prédictif?

Un test génétique prédictif est un test réalisé avant qu'un enfant ne présente des symptômes de syndrome du QT long. Le test vise à déterminer si votre enfant a hérité du variant génétique (différence) responsable du syndrome du QT long dans votre famille. Ce ne sont pas tous les enfants porteurs du variant génétique qui présenteront des symptômes du syndrome du QT long.

## C'est à vous de décider.

Le **syndrome du QT long** est une maladie cardiaque qui peut être héréditaire. Les enfants d'une personne atteinte du syndrome du QT long ont un risque plus élevé de développer cette condition cardiaque.

**Si une cause génétique (variant/différence génétique) a été identifiée dans votre famille, il existe deux choix pour votre enfant :**

- 1 Les enfants peuvent être suivis par un cardiologue et passer des tests de dépistage de maladies cardiaques (p. ex., échocardiogramme, ECG/EKG).**
- 2 OU**  
**Les enfants peuvent passer des tests génétiques prédictifs. S'il est déterminé qu'un enfant est porteur du variant génétique, il sera suivi par un cardiologue. S'il n'est pas porteur du variant génétique, il est fort possible qu'un test de dépistage de maladies cardiaques ne soit pas nécessaire.**

Certains parents envisagent que leur enfant passe des tests génétiques ou un test de dépistage de maladies cardiaques que si leur enfant présente des symptômes du syndrome du QT long. Ce choix peut signifier manquer la possibilité d'éviter des problèmes cardiaques graves ou même la mort subite (rare). Le diagnostic précoce et l'éducation contribuent à améliorer la santé à long terme des enfants atteints du syndrome du QT long. Pour cette raison, il est très important que tous les enfants qui pourraient être atteints du syndrome du QT long soient vus par un cardiologue.

**Passer un test de dépistage de maladies cardiaques ou de génétiques prédictifs sont tous les deux de bons choix. Prendre la décision pourrait être plus facile pour si vous :**

1. Pensez aux soins de santé possibles pour votre enfant selon chacun de ces choix.
2. Pensez à la façon dont chacun des choix correspond à vos croyances et vos valeurs.
3. Discutez avec l'autre parent de votre enfant, avec votre enfant (s'il est assez âgé) et avec votre conseiller génétique. Vous pourriez également souhaiter parler à votre famille, votre médecin de famille ou à d'autres personnes en qui vous avez confiance.





## Informations pour vous aider à prendre une décision

### Qu'est-ce que le syndrome du QT long ?

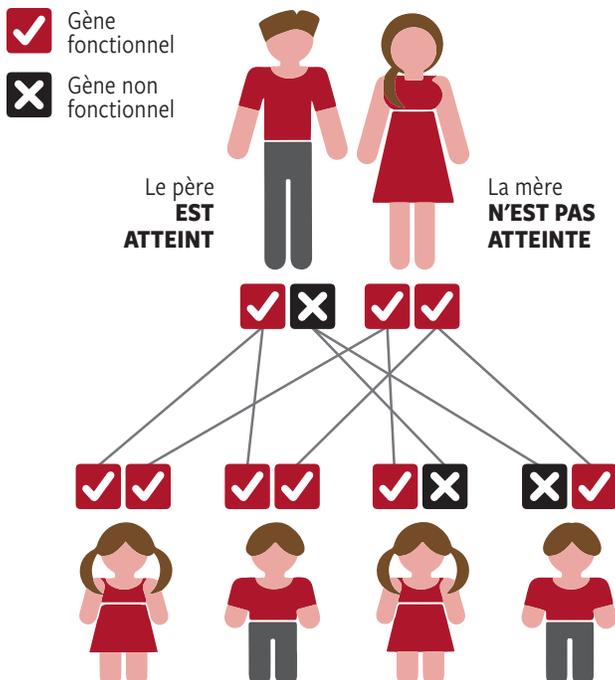
Le syndrome du QT long est un problème de santé qui peut causer un rythme cardiaque anormal. Les personnes atteintes du syndrome du QT long peuvent avoir des palpitations cardiaques (battements anormaux), des évanouissements, des crises ou un arrêt cardiaque (le cœur cesse de battre). Elles peuvent également ne présenter aucun symptôme. Les symptômes du syndrome du QT long peuvent commencer à se manifester à n'importe quel âge, mais commencent habituellement avant l'âge de 30 ans. En règle générale, environ trois quarts des personnes (3 personnes sur 4) qui sont porteuses de la variante génétique du syndrome du QT long présenteront des signes de cette maladie lors de tests de dépistage des maladies cardiaques.<sup>2</sup>

**Les personnes atteintes du syndrome du QT long courent un plus grand risque d'arrêt cardiaque comparativement à l'ensemble de la population. Le risque dans l'ensemble de la population est de 0,4 % (4 personnes sur 1 000).**

**Le risque d'un arrêt cardiaque pour les enfants atteints du syndrome du QT long (âgés de 0 à 18 ans) est entre 2 % et 7 %.<sup>3</sup>**  
**De 2 à 7 enfants sur 100**

**Le risque d'un arrêt cardiaque cumulé sur la durée d'une vie pour une personne atteinte du syndrome du QT long se situe entre 4 % et 15 %.<sup>3</sup>**  
**De 4 à 15 personnes sur 100**

### Hérédité de la syndrome du QT long



### Quelle est la cause du syndrome du QT long ?

Le syndrome du QT long est une maladie héréditaire. Elle est causée par des variants génétiques (différences) au niveau de gènes qui sont importants pour le muscle du cœur. Un variant génétique qui cause un fonctionnement anormal de gènes est appelé pathogène ou probablement pathogène.

### Quel est le risque que mes enfants héritent du variant génétique responsable du syndrome du QT long dans notre famille ?

Les hommes et les femmes peuvent avoir le syndrome du QT long. Si un parent possède le variant génétique pour le syndrome du QT long, chacun de ses enfants ont 50% de risque d'hériter du variant génétique et 50% de risque de ne pas en hériter. Les enfants qui héritent du variant génétique ont un risque plus élevé de développer le syndrome du QT long.

### Si mes enfants héritent du variant génétique responsable du syndrome du QT long dans notre famille, quel est le risque qu'ils développent le syndrome du QT long ?

Le risque de développer le syndrome du QT long dépend du variant génétique dans la famille, des résultats des tests de dépistage de maladies cardiaques, de l'âge, du sexe et des antécédents médicaux. Le cardiologue de votre enfant discutera avec vous et votre enfant du risque spécifique de ce dernier.

### Qu'advient-il ensuite si mon enfant hérite du variant génétique responsable du syndrome du QT long dans notre famille ?

Si vous choisissez des tests génétiques prédictifs pour votre enfant qui évaluent que votre enfant est porteur du variant génétique dans votre famille, il sera suivi de près par un cardiologue. Le cardiologue discutera avec vous des différentes stratégies de prise en charge qui peuvent réduire les risques pour la santé associés à le syndrome du QT long. Ce ne sont pas toutes les personnes qui sont porteuses d'un variant génétique qui présenteront des signes ou des symptômes du syndrome du QT long.

### Que se passerait-il ensuite si mon enfant n'a PAS hérité du variant génétique pour le syndrome du QT long ?

Si vous choisissez des tests génétiques prédictifs pour votre enfant qui déterminent que votre enfant n'est pas porteur du variant génétique au sein de votre famille, il n'aura plus de passer un test de dépistage de maladies cardiaques pour le syndrome du QT long. Bien qu'il n'aurait désormais plus besoin d'être suivi par un cardiologue, des évaluations de la santé cardiaque peuvent être recommandées dans certaines situations.

### Que se passerait-il ensuite si mon enfant ne passe pas de tests génétiques prédictifs ?

Si vous choisissez uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques pour votre enfant, il serait examiné par un cardiologue. Le cardiologue discuterait avec vous à quelle fréquence votre enfant doit passer des tests de dépistage de maladies cardiaques et de quelle façon ces tests contribuent à protéger la santé de votre enfant. Il est important de savoir que les tests génétiques prédictifs demeurent une possibilité pour votre enfant en tout temps par la suite.





## Que pouvons-nous faire pour réduire les risques associés à le syndrome du QT long pour notre enfant ?

### Prise en charge

- Surveillez les symptômes, notamment l'essoufflement, les douleurs thoraciques, les palpitations cardiaques (battements anormaux) ou les évanouissements. Si votre enfant présente l'un ou l'autre de ces symptômes, amenez-le immédiatement voir un médecin.
- Amenez régulièrement votre enfant pour des tests de dépistage de maladies cardiaques.
- Il se peut que l'on prescrive à votre enfant un médicament appelé un bêta-bloquant pour aider à contrôler son rythme cardiaque. Ce médicament doit être pris régulièrement pour afin qu'il soit efficace.

### Mesures préventives

- Évitez certains médicaments qui peuvent avoir un effet sur le rythme cardiaque des personnes atteintes du syndrome du QT

long. Vérifiez toujours auprès d'un médecin ou d'un pharmacien l'innocuité de médicaments sur ordonnances ou en vente libre lorsque vous est atteint(e) ou pourriez être atteint(e) du syndrome du QT long. Des informations sur l'innocuité des médicaments peuvent être consultées en visitant [www.crediblemeds.org/](http://www.crediblemeds.org/).

- Évitez les déclencheurs particuliers qui peuvent accroître le risque de symptômes (p. ex., l'activité physique intense, les sons forts ou les alarmes, les émotions extrêmes).

### Éducation

- Encouragez la famille et les personnes soignantes à suivre une formation sur la réanimation cardio-respiratoire (RCP).
- Prenez connaissance de l'emplacement des défibrillateurs externes automatiques (DEA).
- Éduquez la famille et les amis sur le problème de santé.

## Avantages et inconvénients de la participation uniquement à un test de dépistage de maladies cardiaques PAR RAPPORT aux tests génétiques prédictifs



### Test de dépistage des maladies cardiaques uniquement (sans tests génétiques prédictifs)

#### Avantages

- Vous permet de savoir si votre enfant présente des signes du syndrome du QT long.  
*"Il est important que les enfants soient suivis par un cardiologue pour établir son état de santé de base, puis vérifier ensuite tout changement."*
- Permet possiblement d'éviter des inquiétudes supplémentaires pour vous et votre enfant à moins que votre enfant ne présente des signes du syndrome du QT long.  
*"Nous ne souhaitons pas vivre avec le fardeau de recevoir un test génétique positif si notre enfant ne présentait pas de signes de problèmes cardiaques."*
- Permet à votre enfant de participer à la prise de décision au sujet des tests génétiques une fois qu'il sera en âge de le faire.

#### Inconvénients

- Prend du temps et entraîne des coûts pour les rendez-vous médicaux continus qui peuvent ne pas être nécessaires.  
*"Les coûts et le temps nécessaires pour dépister chacun de nos enfants surpassaient de beaucoup ceux associés aux tests génétiques et faire un suivi de ceux dont le test était positif."*
- Peut créer des inquiétudes inutiles si votre enfant n'est pas à risque du syndrome du QT long.
- Ne détecte pas tous les individus affectés par le syndrome du QT long. De ce fait, une occasion d'apporter des changements de mode de vie pour réduire le risque de symptômes cardiaques peut être manquée.



### Tests génétiques prédictifs

#### Avantages

- Permet d'éviter le dépistage inutile des maladies cardiaques pour votre enfant si les tests génétiques sont négatifs.
- Permet de réduire les inquiétudes pour vous et votre enfant si le test génétique est négatif.  
*"Nous souhaitons réduire les inquiétudes pour les membres de notre famille dont le test génétique n'était pas positif."*
- Permet à votre enfant d'apporter des changements médicaux et de mode de vie pour réduire le risque de symptômes cardiaques si le test génétique est positif.  
*"Une fois que vous avez l'information, vous pouvez éviter les éléments déclencheurs."*

#### Inconvénients

- Peut avoir pour effet que votre enfant soit traité différemment (p. ex., surprotégé).
- Ne permet pas à votre enfant de participer à la prise de décision si votre enfant est jeune.  
*"J'avais 5 ans lorsque j'ai passé un test génétique et malheureusement, je n'ai pas participé à la prise de décision."*
- Risque possible de discrimination génétique et au travail.  
*"La discrimination génétique n'était pas une grande inquiétude pour nous."*
- Rarement, avec le temps, notre compréhension du résultat d'un test génétique peut changer.

### Discrimination génétique

La discrimination génétique est le fait d'utiliser le résultat d'un test génétique de façon négative contre une personne. Le Canada et les États-Unis ont adopté des lois pour empêcher les compagnies d'assurance et les employeurs d'utiliser les résultats de tests génétiques dans certaines situations. Ces lois n'empêchent pas l'utilisation des antécédents familiaux et des renseignements médicaux par ces groupes.

### Autres éléments à prendre en considération :

- Comment la maladie s'est-elle présentée dans votre famille ?
- Le moment est-il propice ?
- Que pense votre enfant des tests génétiques ?
- Votre enfant a-t-il déjà passé un test de dépistage de maladies cardiaques ?





## Prendre une décision

**Quels sont les avantages et les inconvénients qui vous tiennent le plus à cœur ?**

**PASSER uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques**

Avantages :

Inconvénients :

**PASSER des tests génétiques prédictifs**

Avantages :

Inconvénients :

**Quels sont les avantages et les inconvénients qui tiennent le plus à cœur à votre enfant ?**

**PASSER uniquement un test de dépistage de maladies cardiaques**

Avantages :

Inconvénients :

**PASSER des tests génétiques prédictifs**

Avantages :

Inconvénients :

**Avez-vous toutes les informations qu'il vous faut ?**

**Est-ce que vous :**

- Savez-vous quelles sont les risques que votre enfant hérite du variant génétique (différence) pour le syndrome du QT long ?
- Savez-vous ce qu'il adviendra si votre enfant a hérité du variant génétique (différence) pour le syndrome du QT long ?
- Comprenez-vous ce qui pourrait advenir si votre enfant ne passe pas un test de dépistage de maladies cardiaques ou des tests génétiques prédictifs ?
- Connaissez les avantages et les inconvénients qui sont les plus importants pour vous et votre enfant ?

**Quelle est votre décision ?**

- Test de dépistage de maladies cardiaques uniquement
- Tests génétiques prédictifs
- Je ne sais pas

**Est-ce que vous vous sentez à l'aise avec cette décision ?<sup>5</sup>**

**Confiance en soi**

Vous sentez-vous sûr(e) du meilleur choix pour vous ?

- Oui
- Non

**Comprendre les informations**

Connaissez-vous les avantages et les inconvénients de faire ou de ne pas faire un test de dépistage de maladies cardiaques et des tests génétiques ?

- Oui
- Non

**Avantages et inconvénients**

Avez-vous une idée claire quant aux avantages et aux inconvénients que vous tiennent le plus à cœur ?

- Oui
- Non

**Encouragement**

Avez-vous suffisamment de soutien et de conseils pour faire un choix informé ?

- Oui
- Non

**Accord**

Est-ce que l'autre parent de votre ou vos enfant(s) et vous êtes d'accord avec cette décision ?

- Oui
- Non

### References

- <sup>1</sup> Schwartz, P. J., Crotti, L., & Insolia, R. (2012). Long-QT syndrome: from genetics to management. *Circulation. Arrhythmia and electrophysiology*, 5(4), 868-877.
- <sup>2</sup> Goldenberg I, Horr S, Moss A J, Lopes C M, Barsheshet A, McNitt S, Zareba W, et al, 2011. "Risk for Life-Threatening Cardiac Events in Patients with Genotype-Confirmed Long-QT Syndrome and Normal-Range Corrected QT Intervals." *Journal of the American College of Cardiology* 57 (1): 51-59.
- <sup>3</sup> Zareba W, Moss AJ, Schwartz PJ, Vincent GM, Robinson JL, Priori SG, Benhorin J, Locati EH, Towbin JA, Keating MT, Lehman MH, Hall WJ. "Influence of genotype on the clinical course of the long-QT syndrome. International Long-QT Syndrome Registry Research Group." *N Engl J Med*. 1998; 339:960-5.
- <sup>4</sup> Goldenberg I, Moss A J, Peterson D R, McNitt S, Zareba W, Andrews M L, Robinson J L, et al, 2008. "Risk Factors for Aborted Cardiac Arrest and Sudden Cardiac Death in Children with the Congenital Long-QT Syndrome." *Circulation* 117 (17): 2184-91.
- <sup>5</sup> The SURE Test © O'Connor and Légaré, 2008.

### Authors

This patient decision aid was adapted with permission from the BC Prenatal Genetic Screening Program decision aid. This decision aid was developed by Susan Christian (MSc, PhD)<sup>a</sup>, Joseph Atallah (MD, MPH)<sup>a</sup>, Laura Arbour (MD)<sup>b</sup>, Kirsten Bartels (MSc)<sup>c</sup>, Patricia Birch (PhD)<sup>d</sup>, Lindsay Burnell (MSc)<sup>e</sup>, Fiona Curtis (MSc)<sup>f</sup>, Christina Templeton (MD)<sup>g</sup>, Cathleen Huculak (MSc)<sup>h</sup>, Julien Marcadier (MD)<sup>i</sup>, Jeremy Yetman<sup>j</sup>, Alicia Welsh (BA, BEd)<sup>k</sup>, Laura Zahavich (MSc)<sup>l</sup>.

<sup>a</sup> University of Alberta, Edmonton, Alberta, Canada

<sup>b</sup> University of British Columbia, Vancouver, British Columbia, Canada

<sup>c</sup> Island Health, Victoria, British Columbia

<sup>d</sup> Eastern Health, St. John's, Newfoundland, Canada

<sup>e</sup> Alberta Health Services, Calgary, Alberta, Canada

<sup>f</sup> University of Calgary, Calgary, Alberta, Canada

<sup>g</sup> St. John's, Newfoundland, Canada

<sup>h</sup> Edmonton, Alberta, Canada

<sup>i</sup> Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Canada

**Aucun conflit d'intérêts :** ni l'organisme subventionnaire, ni les auteurs, ni leurs organismes affiliés n'ont des intérêts en jeu en ce qui concerne les décisions prises par les patients après avoir utilisé cette aide à la décision.

**Date de création :** novembre 2020

**Ressources:**

Canadian SADS Foundation – [www.sads.ca](http://www.sads.ca)

American SADS Foundation – [www.sads.org](http://www.sads.org)

**Ce projet est financé par une subvention de recherche de la Fondation de l'hôpital pour enfants Stollery et du groupe d'intérêt spécial sur les maladies cardiovasculaires National Society of Genetic Counselors.**

