

Introduction

Following is the translation into the English language of a French original research article concerning a new mutation found in Long QT type 2 syndrome, and the tendency to misdiagnosis LQT as epilepsy. First, you'll find the French source, and following, the English translation.



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 cémentoplastie 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 Alexandra¹, MD
Chanséaume Sylvain¹, MD

¹Centre Hospitalier Montluçon, Avenue du 8 mai 1945,
03100 MONTLUÇON, FRANCE

Auteur Correspondent: Chanséaume Alexandra, MD
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](#), 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 surmortalité 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

Clinical Case

New mutation in type 2 long QT syndrome in a patient treated for epilepsy

Abstract:

32 year-old woman treated for epilepsy after presenting with recurrent syncope. A Torsades de pointes during a surgery allowed the diagnosis of type 2 congenital long QT syndrome. The causal mutation *p.Asp102fs* (=c.304delG) of the KCNH2 gene, in the heterozygous state, was never described in the literature before. Under beta-blocker treatment, her syncope stopped recurring.

Keywords: KCNH2 gene mutation, type 2 long QT syndrome, epilepsy.

Clinical Case:

Young 32-year-old woman, without personal risk factors, diagnosed with epilepsy since 2005. Diagnosis made following multiple syncopal episodes preceded by brief prodromes (notably, palpitations and blurred vision), occurring in stressful contexts, particularly nocturnal awakenings. In her family, two paternal great-uncles died suddenly before the age of 40. Lamotrigine treatment was started and then stopped after 2 years due to a desire to conceive (No recurrence of syncope). Following a new episode, identical to preceding ones, she underwent cementoplasty for vertebral compression. During the administration of anesthesia, she presented Torsades de pointes followed by ventricular fibrillation and cardiorespiratory arrest. Spontaneous reduction followed closed-chest cardiac massage after which the patient was transferred to the cardiology intensive care unit. The ECG shows a prolonged QT at 590 ms, typical of LQT2 (Fig. 1).

Chanséaume Alexandra¹, MD
Chanséaume Sylvain¹, MD

¹Motluçon Hospital Center, 8 mai 1945 Avenue,
03100 MONTLUÇON, FRANCE

Correspondent Author: Chanséaume Alexandra, MD
huetalexandra@gmail.com
+3330470023030

Received on January 27, 2015;
Modified on April 2, 2015;
Received on January 27, 2015;
Modified on April 2, 2015;

Copyright © 2015. A. Chanséaume et al. This article is published in open access and distributed under the [Creative Commons Attribution](#) license, which allows usage without restriction, distribution, and reproduction on any medium, under the condition that the original work is properly cited.

Introduction of a beta blocker treatment with 160 mg/day of Nadolol. There was no recurrence of syncope under beta blocker treatment. The latest maximal exercise test found a few isolated monomorphic ventricular extrasystoles, without sustained ventricular arrhythmias. The QT interval remained prolonged, but did not change during the test.

Genetic evaluation revealed a heterozygous *p.Asp102fs* mutation in the KCNH2 gene. Family history allowed the diagnosis of long QT syndrome in the patient's daughter.

This case illustrates the diagnostic difficulty of LQT syndromes. Numerous patients presenting with LQTS are at first labeled as epileptic [1], the clinical presentation and context of both pathologies being similar.



Fig. 1: ECG showing a prolonged QT interval at 590 ms typical of LQT2.

Conclusion:

An ECG should be included in the initial neurological screening when there is suspicion of epilepsy. A specialized cardiology consultation should be made if diagnostic uncertainty persists.

In fact, failure to diagnose cardiac arrhythmia in this type of patient leads clearly to increased mortality in the absence of the indicated specialized treatment.

Source of funding: no funding.

Conflicts of interest: the authors declare that there are no conflicts of interest.

Authors' contribution: Both authors participated equally in the conception and design of the article, data collection and analysis, writing, critical review, and approval of the article.

Reference:

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

Translator's note

This translation was written and typeset by Lucas Galdino, medical/pharmaceutical translator. Both translations and source material serve demonstrative purposes only.

References

Chanséaume, A., & Chanséaume, S. (2015). Nouvelle mutation dans le syndrome du QT long type 2 chez patiente traitée pour épilepsie [New mutation in type 2 long QT syndrome in a patient treated for epilepsy]. *Journal Francophone de Cas Cliniques*, 2015(1), Article 01. <https://jfcc.fr/wp-content/uploads/2015/05/Cas-Clinique-AS-Chanseaume-.pdf>