

Annexe 1 : Tous les patients

Nombre total de patients	102	
Sexe		
- Filles	48	(47.0%)*
- Garçons	54	(52.9%)
Âge moyen ± écart-type	7.3 ± 5.2	
Cas index		
- Oui	22	(21.5%)
- Non	80	(78.4%)
Adressé par :		
- Pédiatre	42	(41.1%)
- Spécialiste/autre	23	(22.5%)
- Contrôle familial	31	(30.3%)
- Découverte à la naissance	4	(3.9%)
- Découverte en anténatal	2	(1.9%)
Motif de consultation :		
- Douleurs thoraciques	10	(9.8%)
- Syncope inexplicée	7	(6.8%)
- Palpitations	3	(2.9%)
- Anamnèse familiale positive	83	(81.3%)
- Anomalies ECG	15	(14.7%)
- Souffle cardiaque	14	(13.7%)
- Cardiomyopathie	8	(7.8%)
- Clinique d'insuffisance cardiaque	4	(3.9%)
- Suite de suivi	8	(7.8%)

* Remarque : les pourcentages en face d'un tiret simple sont calculés en fonction du nombre total de patients. Les pourcentages des rubriques en face d'une pastille blanche ou noire sont calculés selon le dernier nombre en face d'un tiret simple, et non selon le nombre total de patients. Par exemple, pour les SUD ≤ 40ans, le pourcentage est calculé selon le nombre d'anamnèses positives, etc.

Anamnèse familiale :		
- Négative	7	(6.8%)
- Positive :	95	(93.1%)
o SUD ≤ 40ans	37	(38.9%)
o SUD > 40ans	23	(24.2%)
o Maladie génétique connue ou cas connu dans la famille	82	(86.3%)
Autopsie chez les cas des SUD		
- Oui	24	(23.5%)
o Morphologie coeur normale	0	(0.0%)
o Morphologie anormale	24	(100.0%)
- Non/Non précisé	31	(30.3%)
Investigations		
- ECG de repos	102	(100.0%)
o Normal	73	(71.5%)
o Anormal	29 [†]	(28.4%)
- Ergométrie	29	(28.4%)
o Normal	19	(65.5%)
o Anormal	10	(34.4%)
- Holter	44	(43.1%)
o Normal	30	(68.1%)
o Anormal	14	(31.8%)
- US cardiaque	72	(70.5%)
o Normal	54	(75.0%)
o Anormal	18	(25.0%)
- R-Test	4	(3.9%)
o Normal	3	(75.0%)
o Anormal	1	(25.0%)
- IRM cardiaque	18	(17.6%)
o Normal	10	(55.5%)
o Anormal	8	(44.4%)
- Test à l'ajmaline	1	(0.9%)
o Normal	1	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)

[†] Dont 2 sous traitement (Ritaline, Concerta)

- Etude électrophysiologique	2	(1.9%)
○ Normal	1	(50.0%)
○ Anormal	1	(50.0%)
- Biopsie cardiaque	1	(0.9%)
○ Normal	0	(0.0%)
○ Anormal	1	(100.0%)
Analyses génétiques :		
- Oui	34	(33.3%)
○ Type d'analyse :		
▪ Caryotype	2	(5.8%)
▪ Pannel ou multiples gènes	13	(38.2%)
▪ Recherche d'une mutation précise	19	(55.8%)
▪ Puce à ADN	1	(2.9%)
○ Résultat :		
▪ Pas de mutation retrouvée	20	(58.8%)
▪ LQT1	2	(5.8%)
▪ LQT2	7	(20.5%)
▪ LQT3	1	(2.9%)
▪ LQTS autre	1	(2.9%)
▪ CPVT	0	(0.0%)
▪ Brugada	0	(0.0%)
▪ CMH	2	(5.8%)
▪ ARVC/D	0	(0.0%)
▪ DCM	0	(0.0%)
▪ VUS	1	(2.9%)
- Non	43	(42.1%)
- Non évoquées	25	(24.5%)
- Chez un autre membre de la famille a priori ou a posteriori	61	(59.8%)
○ Pas de mutation retrouvée	21	(34.4%)
○ LQT1	3	(4.9%)
○ LQT2	15	(24.5%)
○ LQT3	4	(6.5%)
○ LQTS autre	0	(0.0%)

○ CPVT	3	(4.9%)
○ Brugada	6	(9.8%)
○ CMH	7	(11.4%)
○ ARVC/D	0	(0.0%)
○ DCM	0	(0.0%)
○ VUS	1	(1.6%)
○ LQT3 + Brugada	1	(1.6%)
Investigations a posteriori ou au même moment d'autres membres de la famille :		
- Oui	72	(70.5%)
○ Frères et sœurs	62	(86.1%)
○ Parents	32	(44.4%)
○ Oncles/tantes/cousins	4	(5.5%)
○ Grands-parents	3	(4.1%)
○ Résultat :		
▪ Bilan normal	47	(65.2%)
▪ Bilan anormal chez au moins un	24	(33.3%)
▪ Résultat inconnu	1	(1.3%)
- Non	30	(29.4%)
Fréquence du suivi instauré :		
- Pas de suivi ou uniquement si symptômes	22	(21.56%)
- ≤1x/an	54	(52.94%)
- > 1x/an ou avant si symptômes	23	(22.54%)
- Non précisé	2	(1.96%)
Traitement initialement instauré :		
- Pas de traitement	59	(57.8%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	33	(32.3%)
- Médicamenteux	18	(17.6%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	3	(2.9%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(0.9%)

Traitement retrouvé à terme :		
- Pas de traitement	63	(59.8%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	34	(33.3%)
- Médicamenteux	18	(17.6%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	8	(7.8%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(0.9%)
- Traitement identique à terme	90	(88.2%)
- Traitement modifié à terme	12	(11.7%)
Diagnostic retenu :		
- Aucun	69	(67.6%)
- LQTS	13	(12.7%)
- Brugada	0	(0.0%)
- CPVT	0	(0.0%)
- ARVD	1	(0.9%)
- CMH	11	(10.7%)
- CMD	1	(0.9%)
- Inconnu/en attente	6	(5.8%)
- Autre	1 [‡]	(0.9%)
Evolution :		
- En vie	101	(99.0%)
- Décédé	1	(0.9%)

[‡] Diagnostic : BAV congénital sur lupus maternel

Annexe 2 : Patients avec une analyse génétique effectuée

Nombre total de patients	34 (33.3% des 102 patients de départ)	
Sexe		
- Filles	18	(52.9%) [§]
- Garçons	16	(47.0%)
Âge moyen ± écart-type	7.5 ± 5.4	
Cas index		
- Oui	14	(41.1%)
- Non	20	(58.8%)
Adressé par :		
- Pédiatre	11	(32.3%)
- Spécialiste/autre	4	(11.7%)
- Contrôle familial	13	(38.2%)
- Découverte à la naissance	4	(11.7%)
- Découverte en anténatal	2	(5.8%)
Motif de consultation :		
- Douleurs thoraciques	3	(8.8%)
- Syncope inexplicée	4	(11.7%)
- Palpitations	1	(2.9%)
- Anamnèse familiale positive	21	(61.7%)
- Anomalies ECG	12	(35.2%)
- Souffle cardiaque	6	(17.6%)
- Cardiomyopathie	3	(8.8%)
- Clinique d'insuffisance cardiaque	3	(8.8%)
- Suite de suivi	0	(0.0%)

[§] Remarque : les pourcentages en face d'un tiret simple sont calculés en fonction du nombre total de patients. Les pourcentages des rubriques en face d'une pastille blanche ou noire sont calculés selon le dernier nombre en face d'un tiret simple, et non selon le nombre total de patients. Par exemple, pour les SUD ≤ 40ans, le pourcentage est calculé selon le nombre d'anamnèses positives, etc.

Anamnèse familiale :		
- Négative	4	(11.7%)
- Positive :	30	(88.2%)
o SUD ≤ 40ans	19	(63.3%)
o SUD > 40ans	6	(20.0%)
o Maladie génétique connue ou cas connu dans la famille	24	(80.0%)
Autopsie chez les cas des SUD		
- Oui	12	(35.2%)
o Morphologie coeur normale	0	(0.0%)
o Morphologie anormale	12	(100.0%)
- Non/Non précisé	12	(35.2%)
Investigations		
- ECG de repos	34	(100.0%)
o Normal	14	(41.1%)
o Anormal	20	(58.8%)**
- Ergométrie	16	(47.0%)
o Normal	7	(43.7%)
o Anormal	9	(56.2%)
- Holter	19	(55.8%)
o Normal	7	(36.8%)
o Anormal	12	(63.1%)
- US cardiaque	23	(67.6%)
o Normal	14	(60.8%)
o Anormal	9	(39.1%)
- R-Test	2	(5.8%)
o Normal	2	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- IRM cardiaque	5	(14.7%)
o Normal	1	(20.0%)
o Anormal	4	(80.0%)
- Test à l'ajmaline	1	(2.9%)
o Normal	1	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)

** Dont 2 sous traitement (Ritaline, Concerta)

- Etude électrophysiologique	2	(5.8%)
○ Normal	1	(50.0%)
○ Anormal	1	(50.0%)
- Biopsie cardiaque	1	(2.9%)
○ Normal	0	(0.0%)
○ Anormal	1	(100.0%)
Analyses génétiques :		
- Oui	34	(100.0%)
○ Type d'analyse :		
▪ Caryotype	2	(5.8%)
▪ Pannel ou multiples gènes	13	(38.2%)
▪ Recherche d'une mutation précise	19	(55.8%)
▪ Puce à ADN	1	(2.9%)
○ Résultat :		
▪ Pas de mutation retrouvée	20	(58.8%)
▪ LQT1	2	(5.8%)
▪ LQT2	7	(20.5%)
▪ LQT3	1	(2.9%)
▪ LQTS autre	1	(2.9%)
▪ CPVT	0	(0.0%)
▪ Brugada	0	(0.0%)
▪ CMH	2	(5.8%)
▪ ARVC/D	0	(0.0%)
▪ DCM	0	(0.0%)
▪ VUS	1	(2.9%)
- Non	0	(0.0%)
- Non évoquées	0	(0.0%)
- Chez un autre membre de la famille a priori ou a posteriori	24	(70.5%)
○ Pas de mutation retrouvée	2	(8.3%)
○ LQT1	1	(4.1%)
○ LQT2	15	(62.5%)
○ LQT3	2	(8.3%)

○ LQTS autre	0	(0.0%)
○ CPVT	0	(0.0%)
○ Brugada	1	(4.1%)
○ CMH	2	(8.2%)
○ ARVC/D	0	(0.0%)
○ DCM	0	(0.0%)
○ VUS	1	(4.1%)
Investigations a posteriori ou au même moment d'autres membres de la famille :		
- Oui	28	(82.3%)
○ Frères et sœurs	21	(75.0%)
○ Parents	17	(60.7%)
○ Oncles/tantes/cousins	2	(7.1%)
○ Grands-parents	3	(10.7%)
○ Résultat :		
▪ Bilan normal	12	(42.8%)
▪ Bilan anormal chez au moins un	15	(53.5%)
▪ Résultat inconnu	1	(3.5%)
- Non	6	(21.4%)
Fréquence du suivi instauré :		
- Pas de suivi ou uniquement si symptômes	10	(29.4%)
- ≤1x/an	22	(64.7%)
- > 1x/an ou avant si symptômes	1	(2.9%)
- Non précisé	0	(0.0%)
Traitement initialement instauré :		
- Pas de traitement	11	(32.3%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	17	(50.0%)
- Médicamenteux	17	(50.0%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	3	(8.8%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(2.9%)

Traitement retrouvé à terme :		
- Pas de traitement	12	(35.2%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	16	(47.0%)
- Médicamenteux	15	(44.1%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	6	(17.6%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(2.9%)
- Traitement identique à terme	25	(73.5%)
- Traitement modifié à terme	9	(26.4%)
Diagnostic retenu :		
- Aucun	10	(29.4%)
- LQTS	13	(38.2%)
- Brugada	0	(0.0%)
- CPVT	0	(0.0%)
- ARVD	1	(2.9%)
- CMH	4	(11.7%)
- CMD	1	(2.9%)
- Inconnu/en attente	4	(11.7%)
- Autre	1	(2.9%) ^{††}
Evolution :		
- En vie	33	(97.0%)
- Décédé	1	(2.9%)

^{††} Diagnostic : BAV congénital sur lupus maternel

Annexe 3 : Patients avec une canalopathie

Nombre total de patients	13 (12.6% des 102 patients de départ)	
Sexe		
- Filles	7	(53.8%) ^{##}
- Garçons	6	(46.1%)
Âge moyen ± écart-type	7.4 ± 5.5	
Cas index		
- Oui	5	(38.4%)
- Non	8	(61.5%)
Adressé par :		
- Pédiatre	3	(23.0%)
- Spécialiste/autre	3	(23.0%)
- Contrôle familial	4	(30.7%)
- Découverte à la naissance	1	(7.6%)
- Découverte en anténatal	2	(15.3%)
Motif de consultation :		
- Douleurs thoraciques	2	(15.3%)
- Syncope inexplicée	3	(23.0%)
- Palpitations	0	(0.0%)
- Anamnèse familiale positive	8	(61.5%)
- Anomalies ECG	6	(46.1%)
- Souffle cardiaque	2	(15.3%)
- Cardiomyopathie	0	(0.0%)
- Clinique d'insuffisance cardiaque	0	(0.0%)
- Suite de suivi	0	(0.0%)

^{##} Remarque : les pourcentages en face d'un tiret simple sont calculés en fonction du nombre total de patients. Les pourcentages des rubriques en face d'une pastille blanche ou noire sont calculés selon le dernier nombre en face d'un tiret simple, et non selon le nombre total de patients. Par exemple, pour les SUD ≤ 40ans, le pourcentage est calculé selon le nombre d'anamnèses positives, etc.

Anamnèse familiale :		
- Négative	0	(0.0%)
- Positive :	13	(100.0%)
o SUD ≤ 40ans	9	(69.2%)
o SUD > 40ans	3	(23.0%)
o Maladie génétique connue ou cas connu dans la famille	9	(69.2%)
Autopsie chez les cas des SUD		
- Oui	4	(30.7%)
o Morphologie coeur normale	0	(0.0%)
o Morphologie anormale	4	(100.0%)
- Non/Non précisé	6	(46.1%)
Investigations		
- ECG de repos	13	(100.0%)
o Normal	1	(7.6%)
o Anormal	12 ^{§§}	(92.3%)
- Ergométrie	8	(61.5%)
o Normal	3	(37.5%)
o Anormal	5	(62.5%)
- Holter	12	(92.3%)
o Normal	2	(16.6%)
o Anormal	10	(83.3%)
- US cardiaque	10	(76.9%)
o Normal	8	(80.0%)
o Anormal	2	(20.0%)
- R-Test	1	(7.6%)
o Normal	1	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- IRM cardiaque	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-
- Test à l'ajmaline	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-

^{§§} Dont 1 sous traitement (Concerta)

- Etude électrophysiologique	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-
- Biopsie cardiaque	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-
Analyses génétiques :		
- Oui	13	(100.0%)
o Type d'analyse :		
▪ Caryotype	0	(0.0%)
▪ Pannel ou multiples gènes	6	(46.1%)
▪ Recherche d'une mutation précise	7	(53.8%)
▪ Puce à ADN	0	(0.0%)
o Résultat :		
▪ Pas de mutation retrouvée	1	(7.6%)
▪ LQT1	2	(15.3%)
▪ LQT2	7	(53.8%)
▪ LQT3	1	(7.6%)
▪ LQTS autre	1	(7.6%)
▪ CPVT	0	(0.0%)
▪ Brugada	0	(0.0%)
▪ VUS	1	(7.6%)
- Non	0	(0.0%)
- Non évoquées	0	(0.0%)
- Chez un autre membre de la famille a priori ou a posteriori	11	(84.6%)
o Pas de mutation retrouvée	1	(9.0%)
o LQT1	1	(9.0%)
o LQT2	7	(63.6%)
o LQT3	1	(9.0%)
o LQTS autre	0	(0.0%)
o CPVT	0	(0.0%)
o Brugada	0	(0.0%)
o VUS	1	(9.0%)

Investigations a posteriori ou au même moment d'autres membres de la famille :		
- Oui	11	(84.6%)
o Frères et sœurs	9	(81.8%)
o Parents	7	(63.6%)
o Oncles/tantes/cousins	1	(9.0%)
o Grands-parents	3	(27.2%)
o Résultat :		
▪ Bilan normal	5	(45.4%)
▪ Bilan anormal chez au moins un	6	(54.5%)
▪ Résultat inconnu	0	(0.0%)
- Non	2	(15.3%)
Fréquence du suivi instauré :		
- Pas de suivi ou uniquement si symptômes	0	(0.0%)
- ≤1x/an	13	(100.0%)
- > 1x/an ou avant si symptômes	0	(0.0%)
- Non précisé	0	(0.0%)
Traitement initialement instauré :		
- Pas de traitement	0	(0.0%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	11	(84.6%)
- Médicamenteux	12	(92.3%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	1	(7.6%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	0	(0.0%)
Traitement retrouvé à terme :		
- Pas de traitement	0	(0.0%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	11	(84.6%)
- Médicamenteux	12	(92.3%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	3	(23.0%)

- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	0	(0.0%)
- Traitement identique à terme	7	(53.8%)
- Traitement modifié à terme	6	(46.1%)
Diagnostic retenu :		
- LQTS	13	(100.0%)
- Brugada	0	(0.0%)
- CPVT	0	(0.0%)
Evolution :		
- En vie	13	(100.0%)
- Décédé	0	(0.0%)

Annexe 4 : Patients avec une cardiomyopathie

Nombre total de patients	13 (12.7% des 102 patients de départ)	
Sexe		
- Filles	3	(23.0%)*
- Garçons	10	(76.9%)
Âge moyen ± écart-type	7.4 ± 5.7	
Cas index		
- Oui	7	(53.8%)
- Non	6	(46.1%)
Adressé par :		
- Pédiatre	4	(30.7%)
- Spécialiste/autre	6	(46.1%)
- Contrôle familial	1	(7.6%)
- Découverte à la naissance	2	(15.3%)
- Découverte en anténatal	0	(0.0%)
Motif de consultation :		
- Douleurs thoraciques	1	(7.6%)
- Syncope inexplicée,	1	(7.6%)
- Palpitations	1	(7.6%)
- Anamnèse familiale positive	7	(53.8%)
- Anomalies ECG	4	(30.7%)
- Souffle cardiaque	4	(30.7%)
- Cardiomyopathie	8	(61.5%)
- Clinique d'insuffisance cardiaque	4	(30.7%)
- Suite de suivi	4	(30.7%)

*** Remarque : les pourcentages en face d'un tiret simple sont calculés en fonction du nombre total de patients. Les pourcentages des rubriques en face d'une pastille blanche ou noire sont calculés selon le dernier nombre en face d'un tiret simple, et non selon le nombre total de patients. Par exemple, pour les SUD ≤ 40ans, le pourcentage est calculé selon le nombre d'anamnèses positives, etc.

Anamnèse familiale :		
- Négative	4	(30.7%)
- Positive :	9	(69.2%)
o SUD ≤ 40ans	2	(22.2%)
o SUD > 40ans	2	(22.2%)
o Maladie génétique connue ou cas connu dans la famille	8	(88.8%)
Autopsie chez les cas des SUD		
- Oui	1	(7.6%)
o Morphologie coeur normale	0	(0.0%)
o Morphologie anormale	1	(100.0%)
- Non/Non précisé	4	(30.7%)
Investigations		
- ECG de repos	13	(100.0%)
o Normal	3	(23.0%)
o Anormal	10	(76.9%)
- Ergométrie	10	(76.9%)
o Normal	6	(60.0%)
o Anormal	4	(40.0%)
- Holter	10	(76.9%)
o Normal	10	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- US cardiaque	13	(100.0%)
o Normal	0	(0.0%)
o Anormal	13	(100.0%)
- R-Test	1	(7.6%)
o Normal	0	(0.0%)
o Anormal	1	(100.0%)
- IRM cardiaque	9	(69.2%)
o Normal	1	(11.1%)
o Anormal	8	(88.8%)
- Test à l'ajmaline	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-

- Etude électrophysiologique	1	(7.6%)
○ Normal	0	(0.0%)
○ Anormal	1	(100.0%)
- Biopsie cardiaque	1	(7.6%)
○ Normal	0	(0.0%)
○ Anormal	1	(100.0%)
Analyses génétiques :		
- Oui	6	(46.1%)
○ Type d'analyse :		
▪ Caryotype	2	(33.3%)
▪ Pannel ou multiples gènes	2	(33.3%)
▪ Recherche d'une mutation précise	2	(33.3%)
▪ Puce à ADN	1	(16.6%)
○ Résultat :		
▪ Pas de mutation retrouvée	4	(66.6%)
▪ CMH	2	(33.3%)
▪ ARVC/D	0	(0.0%)
▪ DCM	0	(0.0%)
▪ VUS	0	(0.0%)
- Non	5	(38.4%)
- Non évoquées	2	(15.3%)
- Chez un autre membre de la famille a priori ou a posteriori	4	(30.7%)
○ Pas de mutation retrouvée	1	(25.0%)
○ CMH	3	(75.0%)
○ ARVC/D	0	(0.0%)
○ DCM	0	(0.0%)
○ VUS	0	(0.0%)
Investigations a posteriori ou au même moment d'autres membres de la famille :		
- Oui	10	(76.9%)
○ Frères et sœurs	8	(80.0%)
○ Parents	7	(70.0%)

○ Oncles/tantes/cousins	0	(0.0%)
○ Grands-parents	0	(0.0%)
○ Résultat :		
▪ Bilan normal	5	(50.0%)
▪ Bilan anormal chez au moins un	5	(50.0%)
▪ Résultat inconnu	0	(0.0%)
- Non	3	(23.0%)
Fréquence du suivi instauré :		
- Pas de suivi ou uniquement si symptômes	0	(0.0%)
- ≤1x/an	12	(92.3%)
- > 1x/an ou avant si symptômes	0	(0.0%)
- Non précisé	0	(0.0%)
Traitement initialement instauré :		
- Pas de traitement	3	(23.0%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	6	(46.1%)
- Médicamenteux	5	(38.4%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	1	(7.6%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(7.6%)
Traitement retrouvé à terme :		
- Pas de traitement	3	(23.0%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	6	(46.1%)
- Médicamenteux	5	(38.4%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	3	(23.0%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	1	(7.6%)
- Traitement identique à terme	9	(69.2%)
- Traitement modifié à terme	4	(30.7%)

Diagnostic retenu :		
- ARVD	1	(7.6%)
- CMH	11	(84.6%)
- CMD	1	(7.6%)
Evolution :		
- En vie	12	(92.3%)
- Décédé	1	(7.6%)

Annexe 5 : Patients chez qui aucun diagnostique n'a été retenu

Nombre total de patients	69 (67.6% des 102 patients de départ)	
Sexe		
- Filles	35	(50.7%) ^{†††}
- Garçons	34	(49.2%)
Âge moyen ± écart-type	6.9 ± 5.1	
Cas index		
- Oui	5	(7.2%)
- Non	64	(92.7%)
Adressé par :		
- Pédiatre	32	(46.3%)
- Spécialiste/autre	13	(18.8%)
- Contrôle familial	24	(34.7%)
- Découverte à la naissance	0	(0.0%)
- Découverte en anténatal	0	(0.0%)
Motif de consultation :		
- Douleurs thoraciques	7	(10.1%)
- Syncope inexplicée	2	(2.8%)
- Palpitations	2	(2.8%)
- Anamnèse familiale positive	65	(94.2%)
- Anomalies ECG	1	(1.4%)
- Souffle cardiaque	7	(10.1%)
- Cardiomyopathie	0	(0.0%)
- Clinique d'insuffisance cardiaque	0	(0.0%)
- Suite de suivi	4	(5.7%)

^{†††} Remarque : les pourcentages en face d'un tiret simple sont calculés en fonction du nombre total de patients. Les pourcentages des rubriques en face d'une pastille blanche ou noire sont calculés selon le dernier nombre en face d'un tiret simple, et non selon le nombre total de patients. Par exemple, pour les SUD ≤ 40ans, le pourcentage est calculé selon le nombre d'anamnèses positives, etc.

Anamnèse familiale :		
- Négative	1	(1.4%)
- Positive :	68	(98.5%)
o SUD ≤ 40ans	24	(35.2%)
o SUD > 40ans	17	(25.0%)
o Maladie génétique connue ou cas connu dans la famille	61	(89.7%)
Autopsie chez les cas des SUD		
- Oui	19	(27.5%)
o Morphologie coeur normale	0	(0.0%)
o Morphologie anormale	19	(100.0%)
- Non/Non précisé	18	(26.0%)
Investigations		
- ECG de repos	69	(100.0%)
o Normal	67	(97.1%)
o Anormal	2	(2.8%)
- Ergométrie	8	(11.5%)
o Normal	8	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- Holter	17	(24.6%)
o Normal	15	(88.2%)
o Anormal	2	(11.7%)
- US cardiaque	43	(62.3%)
o Normal	42	(97.6%)
o Anormal	1	(2.3%)
- R-Test	1	(1.4%)
o Normal	1	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- IRM cardiaque	8	(11.5%)
o Normal	8	(100.0%)
o Anormal	0	(0.0%)
- Test à l'ajmaline	0	(0.0%)
o Normal	-	-
o Anormal	-	-

- Etude électrophysiologique	0	(0.0%)
○ Normal	-	-
○ Anormal	-	-
- Biopsie cardiaque	0	(0.0%)
○ Normal	-	-
○ Anormal	-	-
Analyses génétiques :		
- Oui	10	(14.4%)
○ Type d'analyse :		
▪ Caryotype	0	(0.0%)
▪ Pannel ou multiples gènes	0	(0.0%)
▪ Recherche d'une mutation précise	10	(100.0%)
▪ Puce à ADN	0	(0.0%)
○ Résultat :		
▪ Pas de mutation retrouvée	10	(100.0%)
▪ LQT1	0	(0.0%)
▪ LQT2	0	(0.0%)
▪ LQT3	0	(0.0%)
▪ LQTS autre	0	(0.0%)
▪ CPVT	0	(0.0%)
▪ Brugada	0	(0.0%)
▪ CMH	0	(0.0%)
▪ ARVC/D	0	(0.0%)
▪ DCM	0	(0.0%)
▪ VUS	0	(0.0%)
- Non	37	(53.6%)
- Non évoquées	22	(31.8%)
- Chez un autre membre de la famille a priori ou a posteriori	45	(65.2%)
○ Pas de mutation retrouvée	18	(40.0%)
○ LQT1	2	(4.4%)
○ LQT2	8	(17.7%)
○ LQT3	3	(6.6%)

○ LQTS autre	0	(0.0%)
○ CPVT	3	(6.6%)
○ Brugada	6	(13.3%)
○ CMH	4	(8.8%)
○ ARVC/D	0	(0.0%)
○ DCM	0	(0.0%)
○ VUS	0	(0.0%)
○ LQT3 + Brugada	1	(2.2%)
Investigations a posteriori ou au même moment d'autres membres de la famille :		
- Oui	44	(63.7%)
○ Frères et sœurs	41	(93.1%)
○ Parents	13	(29.5%)
○ Oncles/tantes/cousins	3	(6.8%)
○ Grands-parents	0	(0.0%)
○ Résultat :		
▪ Bilan normal	32	(72.7%)
▪ Bilan anormal chez au moins un	12	(27.2%)
▪ Résultat inconnu	0	(0.0%)
- Non	25	(36.2%)
Fréquence du suivi instauré :		
- Pas de suivi ou uniquement si symptômes	22	(31.8%)
- ≤1x/an	24	(34.7%)
- > 1x/an ou avant si symptômes	21	(30.4%)
- Non précisé	2	(2.8%)
Traitement initialement instauré :		
- Pas de traitement	58	(84.0%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	11	(15.9%)
- Médicamenteux	0	(0.0%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	0	(0.0%)

- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	0	(0.0%)
Traitement retrouvé à terme :		
- Pas de traitement	57	(82.6%)
- Modifications des habitudes de vie/exercice physique ou précautions à prendre	12	(17.3%)
- Médicamenteux	0	(0.0%)
- Implantation d'un défibrillateur/PM	0	(0.0%)
- Dénervation sympathique	0	(0.0%)
- Transplantation cardiaque	0	(0.0%)
- Traitement identique à terme	68	(98.5%)
- Traitement modifié à terme	1	(1.4%)
Evolution :		
- En vie	69	(100.0%)
- Décédé	0	(0.0%)