

Patiëntinformatie

Brugada Syndroom

1. Het normale hart.

Het hart is een bijzondere spier, die regelmatig en continu samentrekt en daarmee bloed door het lichaam en de longen pompt. Het hart heeft vier kamers: twee aan de bovenkant (de boezems) en twee aan de onderkant (de ventrikels). De pompactiviteit wordt in gang gezet door elektrische signalen in het hart. Deze elektrische signalen herhalen zich als in een cyclus en iedere cyclus betreft een hartslag. Als de elektrische activiteit van het hart verstoord is, is er sprake van een hartritmestoornis. Hierbij kan de pompfunctie eveneens verstoord worden.

2. Brugada syndroom.

Het Brugada syndroom is een zeldzame erfelijke hartritmestoornis. Door een verstoring van de natrium instroom in de hartspiercellen, kunnen ernstige hartritmestoornissen ontstaan.

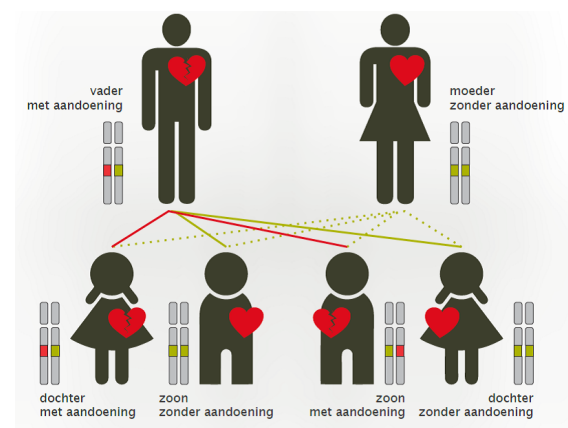
3. Prevalentie en erfelijkheid.

Het Brugada syndroom komt voor bij 1:2000 – 1:5000 personen (de prevalentie van de ziekte). Brugada syndroom is een erfelijke ziekte. Dit betekent dat het wordt veroorzaakt door een afwijking (een mutatie) in een gen dat doorgegeven wordt binnen families. Een gen bestaat uit DNA dat een code bevat om eiwitmoleculen te maken. Iedereen heeft twee kopieën van ieder gen, ook van die die aan het Brugada syndroom gerelateerd zijn: één van vader en één van moeder. Het Brugada syndroom kan veroorzaakt worden door een mutatie in een gen dat betrokken is bij de opbouw van natriumkanalen in de hartspiercellen. Dit gen heet het SCN5A-gen. Als het Brugada syndroom wordt veroorzaakt door een mutatie in het SCN5A-gen dan is het een zogeheten autosomaal dominante aandoening.

Dit betekent dat een mutatie in één van de twee SCN5A-genen (van vader of van moeder),

voldoende is om de aandoening te kunnen ontwikkelen. Een ouder die de mutatie bij zich draagt heeft 50% (1 in 2) kans om de mutatie door te geven aan ieder kind. De kans dat het kind de mutatie niet bij zich zal dragen is eveneens 50%.

Soms ontstaat een (nieuwe) mutatie in de ei- of de zaadcel of in het embryo. In deze situatie ontstaat de aandoening 'nieuw' en is deze niet afkomstig van één van beide ouders. Wel kan het aangedane kind het gemuteerde gen dan zelf weer doorgeven aan zijn/haar eigen toekomstige kinderen.



Figuur 1. Autosomaal dominante erfelijkheid.

4. Verschijnselen.

De verschijnselen kunnen bestaan uit duizeligheid, hartkloppingen, flauwvallen, en in het ergste geval plotseling overlijden. Er zijn echter ook veel personen met de erfelijke aanleg voor het Brugada syndroom die helemaal geen klachten hebben.

5. Diagnose.

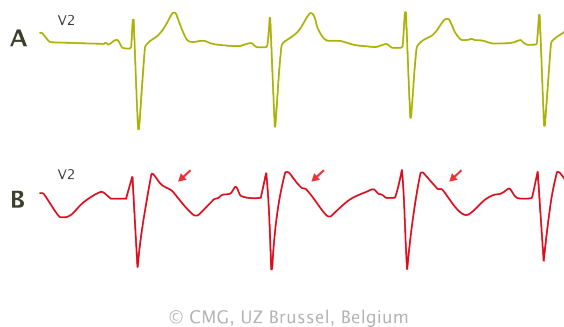
Om de diagnose goed te kunnen stellen, is de medische voorgeschiedenis van de patiënt en de familiegeschiedenis van belang. Daarnaast is lichamelijk onderzoek nodig, een hartfilmpje (ECG), een Ajmaline of Flecaïnide test, een echocardiogram, een inspanningstest en een 24-uurs ECG. De diagnose wordt altijd gesteld met behulp van het hartfilmpje. Patiënten met het Brugada syndroom kunnen **drie verschillende types ECG-patternen** hebben (figuur 3). De diagnose Brugada syndroom kan alleen met zekerheid gesteld worden als er sprake is van een duidelijk type 1 ECG. Bij sommige personen is het type 1 ECG niet 'spontaan' aanwezig, maar kan het wel zichtbaar worden na toediening van medicatie



Ajmaline of Flecaïnide). De diagnose Brugada syndroom wordt dan alleen gesteld als er ook andere problemen zijn (zoals hartritmestoornissen of een duidelijk afwijkende familiegeschiedenis voor wat betreft het Brugada syndroom). Als iemand geen klachten heeft en een type 2 of 3 ECG-patroon heeft (ook na toediening van Ajmaline), dan kan de diagnose Brugada syndroom niet worden gesteld, maar is herhaling van de cardiologische controles wel nodig.

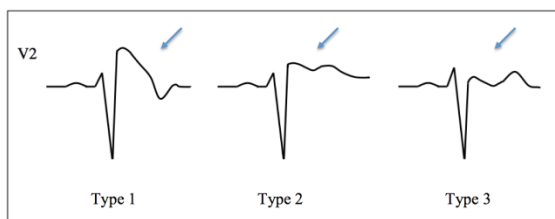
5.1. ECG (electrocardiogram)

Kleine plakkertjes worden op de borst, op armen en benen geplakt. Deze plakkertjes worden met draden verbonden aan een ECG-apparaat. Dit apparaat registreert de elektrische activiteit van het hart gedurende enkele seconden. Soms is herhaling van het onderzoek nodig om een betrouwbare uitslag te krijgen.



Figuur 2. Brugada patroon.

Figuur 2 laat bij A. een normaal ECG-patroon zien en een typisch Brugada-patroon bij B. Hier is zogeheten ST-segment elevatie zichtbaar bij de rode pijlen.



Figuur 3. Brugada types 1,2, en 3.
(Bron: met toestemming van het Centenary Instituut, Australië).

5.2. Ajmaline test

Als er mogelijk sprake is van een Brugada patroon op het ECG, zonder dat dat helemaal zeker is (bijvoorbeeld bij een type 2 of type 3 ECG), dan kan er een Ajmaline test worden overwogen. Ajmaline is een medicament dat per infuus wordt toegediend om eventueel de afwijkingen van een type 1 ECG uit te lokken en zo meer duidelijkheid over de diagnose

te krijgen. Als Ajmaline niet beschikbaar is, wordt hiervoor ook wel Flecaïnide gebruikt.

5.3. Inspanningstest

Een inspanningstest wordt op dezelfde wijze gemaakt als het ECG (zoals hiernaast beschreven), maar het wordt gemaakt voor, tijdens en na inspanning op een loopband of fiets. De inspanningstest geeft eventuele veranderingen in het elektrische patroon van de hartslag tijdens inspanning aan.

5.4. Holter-registratie of 24-uurs ECG

Bij een Holter-registratie wordt een klein apparaatje aan een riem rond de middel bevestigd. Vier of zes ECG-elektrodes verbinden het apparaat met de borst. Het apparaat neemt de elektrische activiteit van het hart gedurende 24 of 48 uur op. Tijdens deze monitoring wordt door de patiënt in een dagboek bijgehouden welke activiteiten hij/ zij verricht.

5.5. Cardiomemo en event-recorders

Dit zijn variaties op de Holter-registratie die hierboven beschreven staat en deze kunnen worden toegepast als de klachten minder vaak voor komen. Tijdens klachten kan het apparaat geactiveerd worden door het op de borst te leggen waarbij het hartritme meteen wordt opgenomen/vastgelegd. Het voordeel van een cardiomemo is dat er meestal geen elektrodes en plakkers nodig zijn.

5.6. Echocardiogram (echo)

Bij een echo van het hart wordt met behulp van geluidsgolven gekeken naar de structuur van het hart. Een echo kan verschillende afwijkende structuren vaststellen, zoals hartspierziekten en afwijkingen van de hartkleppen. Ook een plaatselijke verdunning van de hartwand kan vastgesteld worden met behulp van een echo van het hart. Patiënten met het Brugada syndroom hebben normaal gesproken geen structurele afwijkingen aan het hart, maar meestal wordt wel éénmalig een echo gemaakt om dit te bevestigen.

5.7. MRI van het hart

Een MRI scan maakt afbeeldingen van het hart met behulp van magnetische velden. De scanner zelf is een grote tunnel met een tafel in het midden, waarop de patiënt kan liggen. De test duurt ongeveer een uur. Op een MRI is de structuur van het hart en de bloedvaten heel goed te zien, de kwaliteit van de hartspier kan in beeld worden gebracht alsmede eventueel littekenweefsel. Dit onderzoek is zinvol bij de patiënten met Brugada syndroom die verdacht worden van structurele hartproblemen.



5.8 Genetisch testen

Bij ongeveer 1 op de 4 (25%) Brugada families kan een mutatie worden gevonden in het SCN5A-gen. Bij de overige 75% families met Brugada syndroom, is het onderliggende erfelijke probleem ingewikkelder. Het kan dan bijvoorbeeld veroorzaakt worden door een combinatie van mutaties in verschillende genen.

6. Behandeling.

De meeste patiënten met het Brugada syndroom hebben geen behandeling nodig. Als patiënten eerder hartritmestoornissen hebben gehad, of als blijkt dat ze een groot risico hebben op ernstige hartritmestoornissen dan kan de implantatie van een inwendige defibrillator (ICD) worden overwogen. Een ICD kijkt voortdurend naar de elektrische activiteit van het hart en kan gevaarlijke hartritmestoornissen herkennen. De ICD kan op maat geprogrammeerd worden, toegepast op de situatie van de individuele patiënt. Een ICD kan snelle, ernstige hartritmestoornissen behandelen door het geven van elektrische impulsen of het geven van een elektrische schok, waarna het hartritme weer in een normaal hartritme vervalt. Een ICD bestaat uit twee delen: de batterij en de elektrische draad die het hartritme uitleest en eventuele impulsen of schokken afgeeft. De draad van een ICD kan via de bloedvaten in de rechter hartkamer geplaatst worden of onder de huid op de borst.

7. Leefstijl en Sport.

De volgende leefregels worden geadviseerd aan patiënten (en families) met het Brugada syndroom, om hartritmestoornissen te voorkomen:

- vermijd medicatie die als bijwerking het Brugada syndroom kan verergeren. Een lijst van deze medicamenten is beschikbaar op: www.brugadadrugs.org

- Bij koorts (temperatuur ≥ 38.5 graden Celsius), is het belangrijk om een ECG te laten maken. Sommige patiënten hebben belangrijke afwijkingen op het ECG tijdens koorts, met een verhoogde kans op hartritmestoornissen. Als het niet mogelijk is om een ECG te laten maken, dan is het van belang om de temperatuur te verlagen (en daarmee ook de

kans op hartritmestoornissen) met behulp van bijvoorbeeld paracetamol.

- vermijd overmatig alcohol gebruik

- moedig naaste familieleden aan om zich ook te laten onderzoeken op verschijnselen van het Brugada syndroom.

- sporten is meestal gewoon mogelijk. Echter, als een patiënt ooit klachten heeft gehad tijdens inspanning, kan de specialist adviseren om niet te sporten.

De diagnose Brugada syndroom en de erfelijkheid hiervan, kan leiden tot angstige gevoelens en veel vragen. Psychosociaal medewerkers van de afdeling Cardiogenetica hebben hier ervaring mee en kunnen desgewenst begeleiding bieden.

8. Controle onderzoek.

Uw cardioloog zal u adviseren hoe vaak controle onderzoek nodig is. Dit hangt af van de klachten, leeftijd en behandeling.

9. Familie onderzoek.

Als de erfelijke oorzaak (mutatie) van het Brugada syndroom gevonden wordt (zie genetisch testen), dan kunnen de naaste familieleden van de patiënt (te beginnen met de eerstegraads familieleden: vader, moeder, broers/zussen en kinderen) ook genetisch onderzocht worden. Een afspraak hiervoor kan gemaakt worden bij een afdeling Cardiogenetica, na verwijzing van de huisarts. Familieleden waarbij dezelfde mutatie wordt teruggevonden, worden mutatie dragers genoemd en zij komen in aanmerking voor cardiologisch onderzoek door een cardioloog.

Familieleden bij wie de mutatie niet wordt gevonden kunnen soms toch aanwijzingen hebben voor het Brugada syndroom. De volledige oorzaak voor het Brugada syndroom in deze families is dan (nog) niet duidelijk. Bij deze familieleden is het dan alsnog van belang om onder cardiologische controle te blijven.

Als er geen SCN5A-mutatie wordt gevonden in de patiënt met Brugada syndroom, dan is genetisch onderzoek bij familieleden niet mogelijk en wordt ook cardiologisch onderzoek aangeraden.



Hoewel de meeste patiënten met Brugada syndroom geen klachten hebben tijdens de kinderleeftijd, zijn er wel uitzonderingen. Met name tijdens koorts komt het nog wel eens voor dat kinderen met de aanleg voor het Brugada syndroom klachten krijgen. Er is dan sprake van een afwijkend ECG en een kans op hartritmestoornissen. Er wordt dan ook geadviseerd om bij familieleden al in de eerste levensjaren een ECG te maken, waarna een advies voor toekomstige controles gegeven kan worden.

10. Brugada syndroom en zwangerschap.

Er zijn geen specifieke adviezen (anders dan geschreven onder 'leefstijl en sport') voor moeder en kind tijdens een zwangerschap.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

