

# Het Brugada-syndroom

Het Brugada-syndroom (BrS) is een aandoening waarbij de elektrische functie van het hart is verstoord. Op het elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) is de aandoening meestal te herkennen. Door de verstoring van de elektrische functie van het hart is er een verhoogd risico op hartritmestoornissen.

## Verschijnselen

Niet iedereen die de ECG-afwijking heeft, heeft ook daadwerkelijk klachten van BrS. Als er wel klachten zijn, dan kunnen deze bestaan uit duizelingen of wegrakingen. Deze verschijnselen treden op omdat het hartritme op dat moment is verstoord. In het ergste geval kan iemand plotseling overlijden. Meestal treden verschijnselen op in rust ('s nachts). De verschijnselen van het BrS komen vaak pas op volwassen leeftijd (meestal na het 30ste jaar) tot uiting. Mannen hebben vaker klachten dan vrouwen. Personen met het BrS hebben een verhoogd risico op hartritmestoornissen als zij koorts hebben en bij gebruik van bepaalde medicijnen. Daarom wordt geadviseerd om bepaalde medicijnen te vermijden en koorts met paracetamol te bestrijden.

## Cardiologisch onderzoek

Zoals gezegd is het BrS op het ECG meestal te herkennen. Als het niet zeker is of iemand de aandoening heeft, kunnen Brugada-kenmerken op het ECG zichtbaar worden gemaakt door een provocatietest. Hierbij wordt kortdurende een bepaald medicijn via een infuus gegeven.

Om bij mensen met de aanleg voor het BrS te kunnen inschatten hoe groot hun risico is op ernstige hartritmestoornissen, is het van belang om aanvullend onderzoek van het hartritme te doen. Er wordt daarom regelmatig een

inspanningsonderzoek (fietstest) en 24-uurs ECG (een Holter-onderzoek) gedaan.

# Behandeling

Het BrS kan helaas nog niet worden genezen. Zolang iemand geen duidelijke afwijkingen heeft bij aanvullend cardiologisch onderzoek (ECG, Holter-onderzoek en inspanningsonderzoek) en geen wegrakingen heeft gehad, is er waarschijnlijk maar een klein risico op gevaarlijke ritmestoornissen. Een behandeling is dan meestal niet nodig. Mensen met een verhoogd risico op ernstige ritmestoornissen krijgen een inwendige defibrillator (ICD) geïmplan-teerd. Dit is een elektrisch apparaatje dat door middel van een elektrische schok het verstoorde hartritme herstelt. Plotseling overlijden is op deze manier te voorkomen.

Zoals gezegd, kan bij het BrS een ritmestoornis worden uitgelokt door bepaalde medicijnen of koorts. Om deze reden wordt geadviseerd om gebruik van bepaalde medicatie te mijden (zie ook: [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org)) en bij koorts eenmalig een ECG te laten maken.

Als dit ECG afwijkend is, kan het van belang zijn om het hartritme te blijven controleren tijdens een opname in het ziekenhuis op de afdeling hartbewa-king. Als het ECG bij koorts niet afwijkend is, is dat niet nodig, en hoeft er bij volgende koortsp perioden ook geen ECG gemaakt te worden. Wel geldt dan het advies om koorts altijd met paracetamol te bestrijden.

# Erfelijkheid

Het BrS kan een erfelijke aandoening zijn. De manier van overerven is echter complex. Nog niet alle genen (erffactoren) waarin mutaties die BrS kunnen veroorzaken zijn bekend. Het belangrijkste gen dat betrokken is bij het ontstaan van het BrS, is het SCN5A-gen. Op dit moment wordt bij ongeveer een klein deel van de mensen met BrS een SCN5A-mutatie gevonden. Echter, in sommige families met een SCN5A-mutatie wordt de aandoening niet helemaal verklaard door de gevonden SCN5A-mutatie. Niet-dragers hebben soms ook nog verschijnselen van het BrS. Daarom wordt bij familieleden die geen drager zijn van de familiale SCN5A-mutatie vaak nog wel cardiologisch onderzoek geadviseerd. De SCN5A-mutatie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met een SCN5A-mutatie ieder 50 procent (1 op 2) kans hebben om deze te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Niet iedereen die (de aanleg voor) BrS heeft, krijgt klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan kunnen sterk wisselen.

## Onderzoek bij familieleden

### *Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Als bij iemand met BrS een SCN5A-mutatie is aangetoond, kunnen familieleden worden onderzocht op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onderzoek in bloed. Draggers komen onder controle bij de cardioloog. Zoals hierboven beschreven, wordt bij familieleden die geen drager zijn vaak ook nog (in ieder geval eenmalig) cardiologisch onderzoek geadviseerd.

### *Families waarin **geen** mutatie is gevonden*

In families waarin (nog) geen mutatie is gevonden die het BrS veroorzaakt, is het niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen verhoogd risico op BrS heeft. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek en eventueel een provocatietest te onderzoeken op kenmerken van BrS.

## Onderzoek bij kinderen

Kindereken van personen met het BrS hoeven meestal niet vanaf jonge leeftijd cardiologisch te worden onderzocht. Hiervoor bestaan nog geen vaste regels, maar het advies is cardiologische screening vanaf ongeveer het 10de jaar, of eerder als een kind klachten heeft of er familieleden zijn bij wie de ziekte op jonge leeftijd tot uiting is gekomen.

Wel is het raadzaam om op jonge leeftijd (vanaf enkele weken na de geboorte) eenmalig een ECG en een ECG bij koorts te laten maken en om daarna koorts te bestrijden met paracetamol. Ook adviseren we kinderen voorafgaand aan vaccinaties paracetamol te geven. Het is in families waarin de mutatie bekend is mogelijk om direct na de geboorte in navelstrengbloed van de pasgeborene DNA-onderzoek te laten verrichten.

## Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van BrS kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft.

Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) een hartziekte wordt ontdekt, of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Voor meer informatie over erfelijkheid en verzekeren verwijzen wij u naar de website: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

DNA-onderzoek en cardiologisch onderzoek worden vergoed door de basisverzekering van de zorgverzekering. Uw (verplichte) eigen risico moet u wel zelf betalen als u dit nog niet heeft verbruikt (kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico).

# Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als BrS kan leiden tot ongerustheid en vragen. Als u een (telefonische) afspraak wilt met één van onze maatschappelijk werkers, dan kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMC Utrecht.

# Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaatandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl).

# Hebt u nog vragen?

Dan kunt u contact met ons opnemen. Dat kan telefonisch via 088 75 538 00 of per e-mail via [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).

Voor een afspraak op onze polikliniek kunt u zich laten verwijzen door uw huisarts of behandelend specialist.

# Contactinformatie

## **Cardiogenetica UMCU**

Bezoekadres:  
UMC Utrecht  
Locatie WKZ  
Lundlaan 6  
3584 EA Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer KC04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800  
Fax 088 755 3801

[cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl)

### ***Genetisch consulenten***

Mw. A. Schoemaker  
Drs. I. Wieffer

### ***Maatschappelijk werker***

Mw. N. van den Boogaard

### ***Cardiologen***

Prof. dr. F.W. Asselbergs  
Drs. H.F. Baars  
Dr. R.J. Hassink  
Dr. J. Van der Heijden

### ***Kindercardiologen***

Dr. A.C. Blank  
Dr. J.M.P. Breur  
Drs. H. ter Heide

### ***Klinisch genetica***

Dr. A.F. Baas  
Dr. R.L.E. van Loon  
Drs. J.G. Post  
Drs. J.J. van der Smagt

### ***Labspecialist***

Dr. D. Dooijes