



Wat is het Brugada-syndroom?

Het Brugada-syndroom (BrS) is een aandoening waarbij de elektrische functie van het hart verstoord is. Hierdoor is er een verhoogd risico op hartritmestoornissen.

Klachten bij Brugada-syndroom

Lang niet iedereen met BrS krijgt klachten. Klachten kunnen zijn: duizelingen of wegrakingen. Heel soms kan iemand plotseling overlijden. Als er klachten zijn, is dat vaak pas op volwassen leeftijd. 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.

Cardiologisch onderzoek bij het Brugada-syndroom

Het BrS is op het hartfilmpje (ECG) vaak te herkennen. Als het niet zeker is of iemand BrS heeft, is dit op het ECG zichtbaar te maken door een provocatietest. Hiervoor wordt kortdurend via een infuus een medicijn toegediend. Om bij personen met BrS in te schatten hoe groot hun risico is op gevaarlijke hartritmestoornissen, wordt regelmatig onderzoek van het hartritme gedaan (met een inspanningsonderzoek en een 24-uurs ECG (Holter).

Behandeling van het Brugada-syndroom

Het BrS is niet te genezen. Zolang iemand geen duidelijke afwijkingen heeft bij cardiologisch onderzoek en geen wegrakingen heeft gehad, is het risico op gevaarlijke hartritmestoornissen niet duidelijk verhoogd. Een behandeling is dan vaak niet nodig. Als het risico op gevaarlijke hartritmestoornissen wel verhoogd is, kan een ICD (*implanteerbare cardioverter defibrillator*) worden geplaatst.

Bij BrS kunnen koorts of bepaalde medicijnen een ritmestoornis uitlokken. Daarom adviseren we altijd om bepaalde medicatie te vermijden (zie ook: www.brugadadrugs.org) en bij koorts een ECG te laten maken. Als dit ECG afwijkend is, kan het van belang zijn om het hartritme te blijven controleren via de hartbewaking in het ziekenhuis. Is het ECG bij koorts niet afwijkend, dan is dat niet nodig. Wel geldt dan het advies om koorts altijd met paracetamol te bestrijden. Ook is voor kinderen het advies om vóór vaccinaties paracetamol te geven.

Erfelijkheid van het Brugada-syndroom

Het BrS kan erfelijk zijn. De overerving is ingewikkeld. Het belangrijkste gen dat betrokken is bij het ontstaan van het BrS, is het SCN5A-gen. Bij ongeveer 20 procent van de mensen met BrS vinden we een mutatie (ziekte-veroorzakende variant) in het SCN5A-gen. In sommige families met een SCN5A-mutatie verklaart deze echter de aandoening niet helemaal. Daarom adviseren we bij familieleden die geen drager zijn van de familiale SCN5A-mutatie vaak wel eenmalig cardiologisch onderzoek. Ook als er geen mutatie wordt gevonden in het SCN5A-gen, kan het BrS erfelijk zijn.

Cardiogenetica UMCUtrecht

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

Physician assistants
Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Psychosociale zorgverleners
Mw. E.C. de Bruijn
Drs. L. van den Heuvel

Cardiologen
Prof. dr. F.W. Asselbergs
Dr. R. Hassink
Dr. J.F. van der Heijden

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

Klinisch genetici
Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt
Prof. dr. J.P. van Tintelen

Arts klinische genetica
Dr. M.A. Siemelink

Laboratoriumspecialist
Dr. D. Dooijes

Casemanagers
Mw. N. Buijjs-van Hattem
Mw. N. Hazendonk

Onderzoek bij familieleden

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

Bij familieleden is het mogelijk om DNA-onderzoek te doen naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. DNA-onderzoek is ook mogelijk in navelstrengbloed van pasgeboren kinderen.

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans om hartritmestoornissen als gevolg van het BrS te krijgen. Het advies is om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten en om bepaalde medicatie te mijden. Ook adviseren we om bij koorts een ECG te laten maken en koorts daarna te bestrijden met paracetamol.
- Familieleden zonder de mutatie worden geadviseerd eenmalig cardiologisch onderzoek te laten verrichten en om bij koorts een ECG te laten maken.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten, om bepaalde medicatie te mijden en bij koorts een ECG te laten maken.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan BrS erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel wordt dan geadviseerd om cardiologisch onderzoek te laten verrichten en ook vaak een provocatietest. Een provocatietest kan pas na het 16^{de} levensjaar worden gedaan. Tot die tijd is dus niet goed vast te stellen of een kind wel of geen BrS heeft. Daarom wordt geadviseerd om tot die leeftijd regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten. Ook wordt geadviseerd om bij koorts een ECG te laten maken en koorts daarna te bestrijden met paracetamol. Daarnaast wordt geadviseerd om kinderen vóór vaccinaties paracetamol te geven.

Gevolgen van DNA- en cardiologisch onderzoek bij familieleden

- Onderzoek maakt duidelijk of regelmatige controles nodig zijn.
- Onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op BrS.
- Het hebben van BrS kan onzekerheid oproepen, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand de symptomen krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Brugada-syndroom en kinderwens

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de mutatie ook heeft. Informatie vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Meer informatie

- www.erfelijkehartziekten.nl (informatie voor patiënten en zorgverleners)
- www.harteraad.nl (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaatandoeningen)
- www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten (onze website)
- www.youngheartz.nl (speciaal voor kinderen)

Psychosociale zorg

Als u BrS hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

Kosten

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

Hebt u vragen?

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of cardiogenetica@umcutrecht.nl.