

Patient information.

Brugada syndrom.

1. Det normale hjerte.

Hjertet er en specialiseret muskel som kontinuerligt og regelmæssigt trækker sig sammen og dermed pumper blodet rundt i kroppen. Hjertets evne til at pumpe skyldes et flow af elektriske impulser gennem hjertet. Disse elektriske impulser gentager sig selv i cykler, og hver cyklus svarer til ét hjerteslag. Hjertets elektriske aktivitet kan optages på et elektrokardiogram (EKG). Når hjertets elektriske aktivitet forstyrres, kaldet hjerterytmeforstyrrelse eller arythmi, kan det påvirke hjertets evne til at pumpe blod rundt i kroppen.

2. Brugada syndrom.

Brugada syndrom (BrS) er en sjælden arvelig hjertesygdom hvorved flowet af elektriske signaler gennem hjertet forstyrres. Forstyrrelsen skyldes, at bevægelsen af natrium ind i hjertecellerne er beskadiget. Dette kan lede til livstruende arytmier.

3. Forekomst og arvelighed.

Et sted mellem 1 for hver 2.000 og 1 for hver 5.000 har BrS (sygdommens forekomst). BrS kan være en genetisk sygdom. Det betyder at BrS kan være forårsaget af en defekt (en mutation) i et gen, som kan nedarves i familier. Gener er de dele af vores DNA, som indeholder kode til at danne molekyler (protein). Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til BrS. BrS kan være forårsaget af mutationer i det gen, som indeholder kode for natriumkanalerne i hjertet. Dette gen kaldes SCN5A. SCN5A sidder på et af de autosomale kromosomer. Hvis BrS skyldes en mutation i SCN5A genet, kaldes det en autosomal dominant sygdom. Det betyder at en mutation i blot ét af de to kopier af SCN5A genet (fra faderen eller moderen) er tilstrækkeligt til at udvikle BrS (mutationen er dominant). En person med en mutation i SCN5A genet har 50 % (1 ud af 2) sandsynlighed for at videregive mutationen til hvert barn. Chancen for at et barn ikke arver det muterede gen er ligeledes 50 %. I nogle tilfælde kan en ny (de novo) mutation opstå i ægcellen, sædcellen eller

i de tidlige fosterstadier. I disse tilfælde har barnets forældre hverken en genmutation eller BrS, men barnet har sygdommen og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.

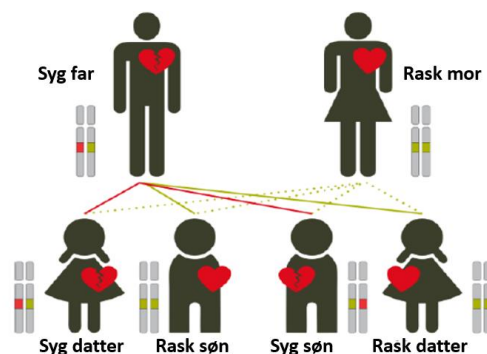


Figura 1. Autosomal dominant arvegang.

4. Symptomer

Symptomerne kan inkludere svimmelhed, hjertebanken, besvimelser og nogle gange pludselig død. Der findes dog også mange patienter som ikke oplever symptomer.

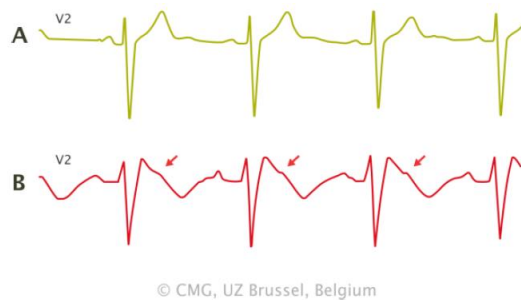
5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til diagnosticering af BrS er patientens egen sygehistorie og familiehistorik, en fysisk undersøgelse, en undersøgelse af hjertets rytme (elektrokardiogram, EKG), en ajmalin eller flecainid test, en ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiogram), en arbejdstest og en overvågning af hjerterytmien (Holter). BrS kan sædvanligvis diagnosticeres ud fra et EKG. Patienter med BrS kan have tre forskellige typer EKG-mønstre. Diagnosen kan stilles hvis patienten har et tydeligt type 1 mønster (spontant mønster). Hos nogle patienter ses type 1 mønsteret ikke spontant men kan fremprovokeres af en langsom indgift af medicin (ajmalin eller flecainid test). Disse personer bør også have andre indikatorer på sygdom, hvis diagnosen skal stilles (fx et tidligere hjertestop eller kendt BrS i familien). Hvis en person ikke har symptomer og blot har et type 2 eller type 3 mønster selv efter en ajmalin test, kan

diagnosen BrS ikke stilles, og der anbefales løbende vurdering ved en hjertelæge (kardiolog).

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Dette er den simpleste undersøgelse. Små klistermærker (elektroder) sættes på brystkassen, arme og ben. De forbindes med ledninger til et EKG-apparat, som registrerer de elektriske impulser i nogle sekunder svarende til nogle hjerteslag. Af og til er det nødvendigt med flere eller gentagne EKG'er.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figura 2. Brugada mønster

Dette billede viser et normalt EKG-mønster i A og typiske tegn på Brugada EKG i B med forhøjet ST segment (vist med rød pil).

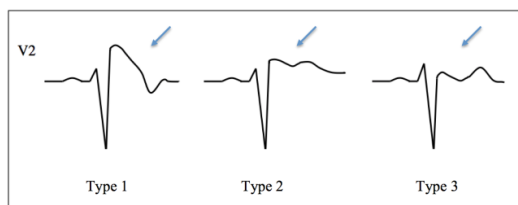


Figura 3. Brugada type 1, 2 og 3

Kilde: med tilladelse fra Centenary Institute, Australien.

5.2. Ajmalin test

Hvis BrS mistænkes i EKG'et men ikke er sikkert (fx ved type 2 eller type 3 mønster), kan der foretages en ajmalin test. Ajmalin er et lægemiddel som gives direkte i blodårerne (som en langsom injektion også kaldet en infusion) til en person for at afsløre det typiske type 1 mønster i EKG'et. Hvis ajmalin ikke er tilgængeligt kan andre lægemidler som fx flecainid bruges.

5.3. arbejdstest (stresstest)

En arbejdstest er det samme som et EKG beskrevet ovenfor, men det optages før, under og efter fysisk aktivitet på et løbebånd eller en motionscykel. Det optager ændringer i de

elektriske mønstre, som opstår i forbindelse med fysisk aktivitet.

5.4. Holter monitorering

Holter monitorering foregår med en lille elektronisk maskine, som kan bæres i et bælte om livet eller i en lomme. Fire til seks EKG-elektroder klistres på overkroppen. Det optager herefter alle hjertets elektriske impulser i 24-48 timer (eller endda op til 7 dage). Under optagelserne noteres alle aktiviteter i en dagbog.

5.5. Event recordere (og eventkort)

Dette er en mere kompliceret version af Holter monitorering beskrevet ovenfor. Ved symptomer kan apparatet sættes til at optage hjerterytmen. Fordelen ved et eventkort er at det ikke har elektroder og blot placeres på brystvæggen ved symptomer.

5.6. Ekkokardiogram (ekko)

Ekkokardiografi benytter ultralydsbølger til at kigge på hjertets strukturer. Et ekkokardiogram kan opfange forskellige typer strukturelle ændringer i hjertet, for eksempel hjertemuskel-sygdomme eller hjerteklapforandringer. Man kan desuden identificere områder med udtynding af hjertemuskulaturen. Patienter med BrS har ikke større strukturelle forandringer, men ofte udføres en enkelt ekko for at bekræfte dette.

5.7. MR

Ved en MR scanning benyttes et magnetfelt til at danne billeder af hjertet. Scanneren består af et stort rør med et bord i midten, som patienten bliver kørt ind i røret på. Undersøgelsen tager omkring en time. En MR scanning er utroligt god til at vise hjertets og blodkarrenes struktur, til at vise hjertemuskulaturens tilstand samt til at identificere eventuel arvævsdannelse i hjertet. Det er brugbart for patienter med BrS hvor der mistænkes strukturelle problemer. Hos disse patienter kan en MR scanning af hjertet bruges til at se på hjertets struktur i flere detaljer.

5.8. Genetisk undersøgelse

Hos omkring 1 ud af 4 (25 %) af BrS familierne findes der en mutation i SCN5A genet. Hos de resterende 75 % af familierne med BrS forventes den genetiske årsag til sygdommen at være mere kompleks, fx på grund af mutationer i flere forskellige gener.

6. Behandling.

De fleste patienter med BrS har ikke behov for behandling. Hos patienter med tidligere arytmier eller en øget risiko for arytmier kan man vælge at indoperere en hjertestarter (internal cardioverter defibrillator, ICD-enhed). ICD-enheden overvåger hjertets elektriske aktivitet og kan genkende alvorlige arytmier. ICD-enheden kan programmeres specifikt til den enkelte patient. Den kan behandle alvorlige og hurtige arytmier ved at sende elektriske impulser eller give et elektrisk stød og dermed genoprette normal hjerterytme. En ICD-enhed består af to dele: batteriet (devicet) og den elektriske ledning, som overvåger hjertets elektriske aktivitet og kan give hjertet elektriske impulser eller stød. En ICD-enheds ledning kan placeres i det højre hjertekammer (gennem blodkar) eller lige under huden på et område af brystkassen, som ligger direkte over hjertet.

7. Livsstil og sport

Der findes nogle generelle anbefalinger for patienter (og familier) med BrS for at forebygge arytmier:

- Undgå lægemidler og stoffer som kan forværre BrS. Listen over lægemidler som bør undgås kan findes på en www.brugadadrugs.org
- Ved feber (temperatur > 38.5 grader Celsius) anbefales det at behandle feberen med paracetamol/panodil (for at sænke kropstemperaturen og risikoen for arytmier), da nogle patienter har øget risiko for arytmier ved forhøjet kropstemperatur. Ved feber med samtidige symptomer på arytmier bør man opsøge læge (de danske anbefalinger afviger på dette punkt fra andre europæiske lande, hvor man anbefaler EKG ved første feberepisode).
- Undgå overdrevent alkoholindtag
- Familiemedlemmer bør opfordres til at blive undersøgt
- Som regel kan patienter med BrS deltage i sport men frarådes at deltage i konkurrencesport

Hvis en patient har haft symptomer under sport kan lægen dog anbefale ikke at dyrke sport. At blive diagnosticeret med BrS og erkende muligheden for at videregive sygdommen til sine børn kan lede til bekymringer og mange spørgsmål. Patientvejledere, socialrådgivere og psykologer har erfaring med dette og kan være en hjælp at tale med for patient og pårørende.

8. Opfølgning.

Hjertelægen (kardiologen) vil bestemme hvor ofte opfølgning er nødvendig afhængig af symptomer, alder og behandling.

9. Familiescreening.

Hvis der findes en mutation i SCN5A genet hos en patient med BrS (se afsnittet om genetisk undersøgelse) kan dennes familiemedlemmer henvises til klinisk og genetisk undersøgelse på en klinik for arvelige hjertesygdomme. Man starter med at undersøge 1. gradsslægtninge (forældre, søskende og børn). De familiemedlemmer, som har samme genmutation, kaldes bærere af mutationen og bør have opfølgning hos en kardiolog. De familiemedlemmer, som ikke har den samme mutation, kan nogle gange også have BrS. Årsagen til BrS hos disse familiemedlemmer er endnu ikke forstået. Det er derfor også vigtigt at familiemedlemmer uden mutationen vurderes af en kardiolog.

Hvis der ikke findes en mutation i SCN5A genet hos en patient med BrS anbefales patientens 1. gradsslægtninge at blive vurderet af en kardiolog. Selvom de fleste patienter ikke har symptomer på sygdommen i barndommen, findes der patienter, som oplever arytmier i ung alder, ofte udløst af feber. Disse patienter har ofte et abnormt EKG (fx et spontant type 1 mønster). Det anbefales at familiemedlemmer til BrS patienter med tidlig debut får foretaget et EKG i de første leveår, og fra 10-års alderen ved senere debut af BrS.

10. BrS og graviditet.

Der findes ingen specifikke anbefalinger (andre end dem beskrevet under "Livsstil og sport") for mor og barn under graviditet.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

<https://guardheart.ern-net.eu>