

# Information patient

## Syndrome de Brugada

### 1. Le cœur normal

Le cœur est un muscle spécialisé qui se contracte de façon répétée et continue afin de faire circuler le sang dans le corps. La contraction cardiaque est causée par un courant électrique qui traverse votre cœur et se répète de manière cyclique. Chaque cycle correspond à un battement cardiaque. Cette activité électrique du cœur peut être mesurée par un électrocardiogramme (ECG). Quand l'activité électrique du cœur est altérée, c'est ce que l'on appelle une arythmie, cela peut affecter la capacité de votre cœur à pomper le sang.

### 2. Syndrome de Brugada

Le syndrome de Brugada (SBr) est une maladie cardiaque héréditaire rare liée à une altération de la transmission électrique à travers le cœur. Ceci est provoqué par une altération des mouvements du sodium à l'intérieur des cellules cardiaques ce qui peut provoquer des arythmies pouvant être fatales.

### 3. Prévalence et hérédité

Le SBr affecte entre 1 sur 2000 et 1 sur 5000 personnes (prévalence de la maladie). Le SBr peut être une maladie génétique. Cela signifie que le SBr peut être causé par un défaut (mutation) dans un gène qui peut être transmis dans la famille. Un gène est une partie de notre ADN qui contient un code pour la production d'une molécule (une protéine). Chaque personne possède deux copies de chaque gène qui peut être lié au SBr. Le SBr peut être causé par des mutations dans le gène codant les canaux sodiques présents dans le cœur. Ce gène est appelé SCN5A et est porté par les chromosomes autosomiques. Si le SBr est causé par une mutation dans le gène SCN5A alors on parle de maladie autosomique dominante, ce qui signifie qu'une

seule mutation sur une des deux copies du gène SCN5A (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer le SBr (la mutation est dominante). Une personne porteuse d'une mutation dans le gène SCN5A a 50% (1 sur 2) de risque de transmettre la mutation à chacun de ses enfants. La probabilité qu'un enfant n'hérite pas de la mutation est également de 50%. Dans certains cas, une nouvelle mutation (de novo) peut se produire dans l'ovocyte, le spermatozoïde ou dans l'embryon. Dans ces cas, les parents de l'enfant ne portent pas la mutation et ne sont pas atteints du SBr tandis que l'enfant est atteint du SBr et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.

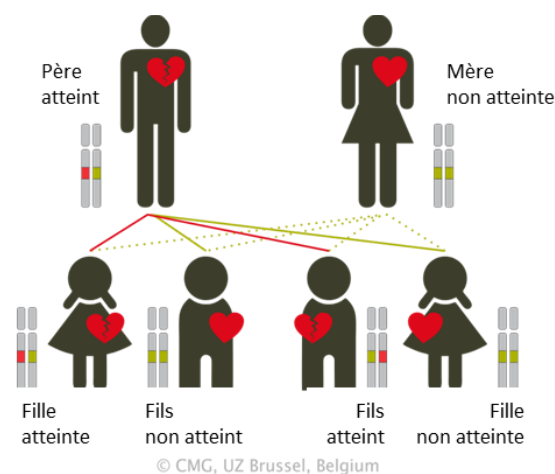


Figure 1. Transmission autosomique dominante

### 4. Symptômes

Les symptômes peuvent inclure des vertiges, palpitations, malaises et parfois des morts subites. Cependant de nombreux patients sont asymptomatiques.

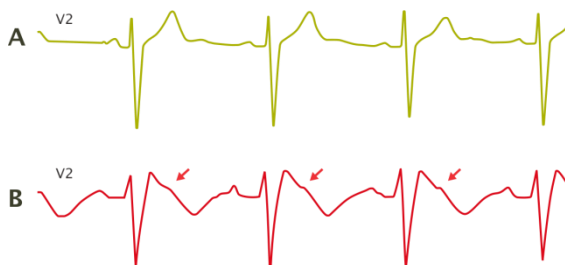


## 5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de SBr sont les antécédents médicaux (personnels et familiaux), l'examen clinique, le tracé de l'activité électrique du cœur (électrocardiogramme ou ECG), un test ajmaline ou flécaïnide, une échographie cardiaque, une épreuve d'effort et un monitoring du rythme cardiaque (holter). Habituellement le SBr peut être diagnostiqué sur l'ECG. Les patients atteints de SBr peuvent avoir 3 types de profils ECG différents (Figure 3). Le diagnostic de SBr est retenu seulement si le patient présente un type 1 évident (connu comme le type 1 spontané). Chez certains patients le type 1 n'est pas présent spontanément sur l'ECG mais peut être induit par une injection lente de médicament (test à l'ajmaline ou flécaïnide). Pour faire le diagnostic de SBr chez ces patients, il est nécessaire que d'autres caractéristiques soient présentes (comme par exemple un arrêt cardiaque ou une histoire familiale de SBr). Si un patient ne présente pas de symptômes et a seulement un type 2 ou 3 sur son ECG, même après un test ajmaline, alors le diagnostic de SBr ne peut pas être retenu et un suivi régulier avec un médecin du cœur (cardiologue) est recommandé.

### 5.1. ECG (électrocardiogramme)

C'est le test le plus basique. Des petits patches collants (électrodes) sont posés sur la poitrine, les bras et les jambes. Ces patches sont connectés par des câbles à l'électrocardiographe qui enregistre l'activité électrique du cœur pendant quelques secondes. Il est parfois nécessaire de répéter l'ECG.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figure 2. Profil de syndrome de Brugada

Cette image montre un profil ECG normal sur la figure A et un profil ECG de SBr sur la figure B avec une élévation du segment ST (indiqué par la flèche rouge).

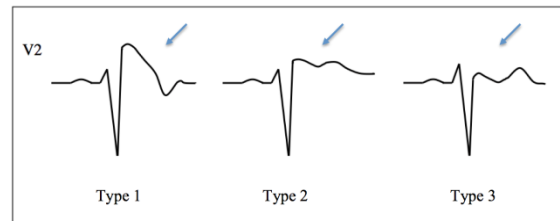


Figure 3. Profil électrocardiographique de Brugada de type 1, 2 et 3.

(Source: avec la permission de Centenary Institute, Australie)

### 5.2. Test à l'ajmaline

Le test à l'ajmaline est réalisé si l'on suspecte un SBr sur l'ECG mais que le profil ECG n'est pas typique (par exemple en cas d'ECG de type 2 ou de type 3). L'ajmaline est un médicament qui s'administre en intraveineuse (par injection lente ou perfusion) pour démasquer un profil ECG de type 1 typique. Si l'ajmaline n'est pas disponible, le test peut être réalisé avec un autre médicament comme le flécaïnide.

### 5.3. Epreuve d'effort

L'épreuve d'effort consiste en l'enregistrement d'un ECG, comme décrit ci-dessus, avant, pendant et après un exercice sur un tapis de course ou un vélo. Cela permet d'enregistrer tous les changements de l'activité électrique du cœur pendant un exercice.

### 5.4. Holter (Monitoring du rythme cardiaque)

Un holter est une petite machine digitale qui peut être portée autour de la taille grâce à une ceinture. Quatre ou six électrodes reliées à la machine sont collées sur la poitrine et enregistrent l'activité électrique du cœur pendant 24-48 heures ou jusqu'à 7 jours. Pendant le monitoring, toutes les activités du patient sont listées dans un « journal ».

### 5.5. Enregistreurs d'évènements cardiaques et Cardiomemo

Ce sont des versions plus complexes du Holter décrit ci-dessus. Pendant n'importe quel symptôme, le dispositif peut être activé pour enregistrer le rythme cardiaque. L'avantage du cardiomemo est



qu'il ne possède aucune électrode, il est juste placé sur la poitrine en cas de symptômes.

### 5.6. Echocardiographie (échographie cardiaque)

L'échocardiographie utilise des ondes ultrasons pour détecter la structure du cœur. Une échocardiographie peut détecter différentes anomalies de structure du cœur comme par exemple des anomalies au niveau du muscle cardiaque ou au niveau des valves cardiaques. Des zones d'amincissement des parois cardiaques peuvent aussi être identifiées. Les patients atteints de SBr ne présentent pas d'anomalies structurelles majeures mais souvent une échocardiographie est réalisée afin de le confirmer.

### 5.7. IRM cardiaque

Une IRM utilise un champ magnétique afin de créer une image du cœur. Le scanner consiste en un large tube avec une table au milieu qui permet au patient de glisser à l'intérieur du tunnel. Le test prend environ une heure. L'IRM est une bonne technique pour visualiser la structure du cœur, des vaisseaux sanguins et identifier des cicatrices (fibrose) sur votre cœur. Cet examen est utile pour les patients atteints de SBr chez lesquels on suspecte une anomalie structurelle. Pour ces patients, l'IRM cardiaque peut être utilisée pour visualiser plus en détail la structure du cœur.

### 5.8 Test génétique

Une mutation dans le gène SCN5A est identifiée dans environ 1 famille sur 4 (25%). Dans les 75% de familles restantes, le problème génétique responsable de la maladie semble plus complexe avec par exemple l'existence de plusieurs mutations dans plusieurs gènes.

## 6. Traitement

La plupart des patients atteints de SBr n'ont besoin d'aucun traitement. Pour les patients avec des antécédents d'arythmies ou avec un risque accru d'arythmies, l'implantation d'un défibrillateur automatique implantable (DAI) peut être considérée. Le DAI monitore en permanence l'activité électrique du cœur et reconnaît les arythmies sévères. Le DAI peut être programmé

spécifiquement pour chaque patient. Il permet de traiter les arythmies rapides et sévères en envoyant des impulsions électriques ou en donnant un choc électrique afin que le rythme cardiaque revienne à la normale. Un DAI est composé de 2 parties : la batterie (le boîtier) et les électrodes qui monitorent l'activité électrique du cœur et délivrent les impulsions électriques ou le choc électrique au cœur. Les électrodes d'un DAI peuvent être placées dans les cavités droites du cœur (via les vaisseaux sanguins) ou sous la peau du thorax qui recouvre le cœur.

## 7. Style de vie et sport

Il existe des recommandations clés pour les patients (et leur famille) atteints de SBr afin de prévenir la survenue d'arythmies :

- éviter les médicaments qui peuvent aggraver le SBr. La liste des médicaments contre-indiqués est disponible sur [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org)

- pendant un épisode de fièvre (température  $\geq 38.5^{\circ}\text{C}$ ), il est important de se rendre à l'hôpital afin de réaliser un ECG. Certains patients atteints de SBr ont des changements importants de leur ECG pendant la fièvre et un risque accru d'arythmies. Quand il n'est pas possible d'aller à l'hôpital, il est important de traiter la fièvre rapidement avec du paracétamol (afin de diminuer la température corporelle et le risque d'arythmies).

- éviter une consommation excessive d'alcool

- encourager ses apparentés à se faire dépister

- habituellement les patients atteints de SBr peuvent pratiquer des activités sportives. Cependant si un patient présente des symptômes pendant une activité physique, le cardiologue peut ne pas recommander la pratique du sport.

Le diagnostic de SBr et la possibilité de transmettre la maladie peut générer de l'anxiété et induire beaucoup de questions. Des psychologues ayant de l'expérience dans cette pathologie peuvent être utiles pour les patients et leur famille.



## 8. Suivi

Le cardiologue vous conseillera sur la fréquence du suivi en fonction des symptômes, de l'âge et du traitement.

## 9. Dépistage familial

Si une mutation dans le gène SCN5A est identifiée chez un patient atteint de SBr (voir la partie Test génétique), ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré : mère, père, frères, sœurs, enfants) peuvent réaliser un test génétique dans un centre de référence ou de compétence. Les apparentés chez lesquels la mutation est identifiée sont dits « porteur de la mutation » et seront suivis par un cardiologue. Les apparentés chez lesquels la mutation n'est pas identifiée peuvent parfois être atteints de SBr. La cause du SBr dans ces familles n'est pas encore totalement connue. Il est donc important pour les apparentés non porteurs de la mutation d'être évalués par un cardiologue.

Si aucune mutation dans le gène SCN5A n'est identifiée chez un patient atteint de SBr, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. Bien que la majorité des

patients n'aient pas de symptômes pendant leur enfance, certains patients souffrent d'arythmie à un âge précoce, souvent à l'occasion d'un épisode de fièvre. Ces patients ont souvent un ECG anormal (par exemple un type 1 spontané).

Il est donc recommandé que les apparentés de patients atteints de SBr aient un ECG durant leur première année de vie, après quoi un avis sur le suivi nécessaire pourra leur être donné.

## 10. SBr et grossesse

Il n'y a pas de recommandations spécifiques (en dehors des recommandations rapportées dans la section Style de vie et sports) pour la mère et le bébé durant une grossesse.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

