



INFORMASJON OM
Brugada Syndrom (BS)

Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Oslo Universitetssykehus,
Rikshospitalet, Oslo, november 2020

HVA ER BRUGADA SYNDROM?

Brugada syndrom er en arvelig sykdom som gir unormal elektrisk aktivitet i hjertet, og dermed forstyrrelse av hjerterytmen. Slike forstyrrelser kan føre til blodtrykkfall, besvimelse og i verste fall hjertestans. Den unormale elektriske aktiviteten kan sees ved en EKG-undersøkelse, som ved Brugada syndrom viser et bestemt mønster. Hos noen pasienter er denne unormale elektriske aktiviteten alltid til stede, hos andre er det kun synlig under bestemte betingelser.

Arvelighet

Genene våre inneholder mange tusen «oppskrifter» på ulike proteiner som har viktige funksjoner i kroppen vår. Når det er én eller flere feil i en slik «oppskrift», kan proteinet som dannes enten få feil form og/eller bli feilfungerende. Brugada syndrom er oftest en arvelig sykdom. Hos cirka 25 prosent av dem med Brugada syndrom finner vi en genvariant. Hos individer med genvariant kan vi teste familiemedlemmer for den samme varianten. Barn av foreldre hvor én har en genvariant som er forbundet med Brugada syndrom, har 50 prosent sannsynlighet for å arve den samme genvarianten. Barn som ikke arver genvarianten, kan heller ikke føre sykdommen videre.

Informasjon om Brugada Syndrom

Du har fått diagnosen Brugada Syndrom fordi du har unormal elektrisk aktivitet i hjertet ditt. Normal hjerterfunksjon avhenger av kontrollert og regelmessig elektrisk aktivitet som starter i hjertets egen pacemaker, sinusknuten, og brer seg ut til resten av hjertet. Grunnlaget for den elektriske aktiviteten er spesialiserte proteiner i cellene som gjør at saltstoffer (ladede partikler, ioner) kan flyttes inn og ut av cellene, såkalte ionekanaler. Forflytting av ioner skaper ørsmå elektriske strømmer og spenningsforskjeller. Summen av denne aktiviteten fra hele hjertet sees i EKG.

Hjerterytmeforstyrrelser innebærer endring i hjertets elektriske aktivitet. Den elektriske aktiviteten starter på feil sted og/eller sprer seg i feil rekkefølge gjennom hjertet. Dette kan resultere i svekket pumpekraft, redusert blodstrøm, blodtrykkfall og i verste fall besvimelse eller svært sjelden død.

Brugada syndrom skyldes en defekt i en av ionekanalene som er avgjørende for normal elektrisk aktivitet i hjertet. Denne defekten kommer av en variant i arve-

materialet som inneholder koden til en ionekanal for natrium, det vil si genet for denne kanalen. Genvarianten medfører at alle slike ionekanaler i hjertet har litt unormal aktivitet.

Hva slags symptomer har man ved BS?

Brugada syndrom medfører som oftest få eller ingen symptomer i hverdagen. I gitte situasjoner utløses imidlertid hjerterytmeforstyrrelser, og du kan da oppleve hjertebank, plutselig rask puls, følelse av at du holder på å besvime, eller faktiske besvimelser. Typisk for Brugada syndrom er at symptomene utløses av febersykdom eller annen sykdom, og kommer i hvile eller under søvn. Noen opplever også symptomer under trening.

Hvordan diagnostiseres Brugada syndrom?

Dersom du har symptomer, sykehistorie eller familiehistorie som gir mistanke om Brugada syndrom, blir du henvist til kardiolog. Utredning kan bestå av:

- EKG i hvile for grunnleggende kartlegging av hjertets elektriske aktivitet.
- 24-timers EKG-registrering: en båndspiller EKG-registrerer hjerterytmene dine over 24 timer. EKG-apparatet kobles på mens du er på sykehuset, og så reiser du hjem med apparatet koblet på det neste døgnet.
- EKG under arbeidsbelastning på ergometersykel eller tredemølle.
- Flekainidtest: EKG registreres mens du får et medikament (flekainid) som hos noen fremprovoserer et mønster i EKG som er karakteristisk for BS.
- Ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) for å undersøke hjertets utseende og funksjon, og dermed utelukke andre hjertesykdommer.
- Gentesting og genetisk veiledning.

Gentesting og genetisk veiledning

Ved mistanke om Brugada syndrom kan vi teste for kjente genvarianter som kan gi sykdommen. Per i dag påvises en slik genvariant hos cirka 25 prosent av dem som har Brugada syndrom. Det betyr at for de fleste som har sykdommen, kan man ikke påvise en kjent genvariant.

Dersom du får påvist en genvariant som gir Brugada syndrom, kan nære slektninger få tilbud om genetisk veiledning og eventuell testing. Det er den som får påvist sykdommen (index-pasienten) som selv må informere sine slektninger om muligheten for at de kan ha Brugada syndrom. Dersom du får vite at du har en genvariant som gir Brugada syndrom fordi en slektning har sykdommen, vil du bli henvist til kardiolog. Ikke alle med genvarianten vil utvikle sykdommen, men det er svært vanskelig å forutsi hvem dette gjelder. Derfor skal alle med genfeil

undersøkes av kardiolog. Gentest er selvfølgelig frivillig.

Til gentesting trenger vi en vanlig blodprøve som vil bli analysert ved Enhet for hjertegenetikk, Oslo universitetssykehus. I henhold til norsk lov skal slektningene få genetisk veiledning ved en av de regionale medisinsk-genetiske avdelingene eller av kompetent kardiolog, før gentesten foretas. Når foreldre ønsker å teste umyndige barn (barn under 18 år), er det foreldrene som, i etterkant av genetisk veiledning, samtykker til genetisk testing. Barn er imidlertid medisinsk myndige fra 16 års alder, og det anbefales at barn/ungdom fra denne alderen er med foreldrene på den genetiske veiledningen, slik at også de får informasjon om sykdommen og konsekvensene av å la seg teste.

Ved genetisk veiledning vil du få informasjon om alle aspekter ved hjertesykdommen Brugada syndrom, inkludert informasjon angående forsikring/livsforsikring. På bakgrunn av denne informasjonen tar du stilling til om du ønsker å la deg teste eller ikke.

Det tar cairka 2-4 uker å få svar på en gentest. Dersom du får påvist familiens genfeil, vil du bli henvist til kardiologisk undersøkelse for videre oppfølging. Barn som er genbærere vil bli henvist til barneavdeling for hjerteundersøkelse og videre oppfølging.

Dersom du eller dine slektninger ønsker genetisk veiledning eller har spørsmål om dette, kan dere ta direkte kontakt med Enhet for hjertegenetikk, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus (Ullevål sykehus), på tlf.: 22 11 89 91.

Hva er behandlingen ved Brugada syndrom?

Etter en individuell vurdering, kan noen pasienter forsøke medisiner, men ikke alle har nytte av dette. De viktigste tiltakene er råd for livsstil og forholdsregler, som du bør være spesielt oppmerksom på. Disse gjennomgås nedenfor. I alvorlige tilfeller, vurderer vi om det bør opereres inn en hjertestarter (ICD). Denne registrerer hjerterytmene kontinuerlig og kan gi livreddende sjokk ved en eventuell hjertestans.

De fleste pasienter med Brugada syndrom lever helt normale liv med noen bestemte forholdsregler. Mange opplever aldri symptomer, mens andre i perioder av livet kan oppleve symptomer som tidligere beskrevet: hjertebank, rask puls, følelse av nesten å besvime eller egentlige besvimelser.

Brugada syndrom og graviditet

Om du planlegger å bli gravid, er det svært viktig at du informerer din behandlende lege. I noen situasjoner må man slutte med spesielle hjertemedisiner i forkant, det kan være aktuelt å endre type hjertemedisin (f.eks. endre til annen type betablokker) og det kan være aktuelt med dose-endring. I enkelte tilfeller anbefaler vi at den gravide bør kontrolleres i svangerskapet og ha fødeplass på

Rikshospitalet, men ofte kan den gravide følges på lokalt sykehus, eventuelt med råd fra spesialistavdeling. Vi anbefaler at gravide med utviklet Brugada syndrom føder på sykehus med erfaring innen tilstanden. I praksis vil dette som oftest si sentralsykehus eller regionssykehus. OUS Rikshospitalet har Nasjonal behandlingstjeneste for hjertesyke gravide. Ved behov kan de kontaktes.

Våren 2020 ble Bioteknologiloven endret og preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) tillatt i Norge. PGD er et tilbud til par eller enslige der en eller begge er bærere av alvorlig monogen sykdom med stor fare for at sykdommen overføres til kommende barn. Ved gen-verifisert Brugada Syndrom er det mutasjon i ett bestemt gen, dvs. monogen sykdom, og det er 50 prosent risiko for at barn arver tilstanden. PGD innebærer vanlig IVF-behandling der man gjør genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetning i livmoren. Vilkårene for hvem som skal tilbys PGD er ikke endelig klarlagt. Dersom du har ytterligere spørsmål om dette behandlingstilbudet, kan Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet, være behjelpelige.



Generelle råd ved Brugada syndrom

- Kontakt ALLTID legen dersom du har besvimt
- Unngå medisinene på listen på www.brugadadrugs.org
- Senk feber med paracet eller andre febernedsettende medikamenter ved temperatur over 38 grader
- Rusmidler som cannabis og kokain øker risiko for alvorlige hendelser
- Store alkoholinntak øker risikoen for alvorlige hendelser
- Idrett i varme omgivelser frarådes
- Hvis du får diaré, oppkast eller væskemangel generelt, er det viktig at du prøver å få i deg nok med væske for å opprettholde kroppens saltbalanse
- Informer alltid fastlegen din at du har Brugada syndrom

Foreningen for hjertesyke barn (FFHB) er en landsomfattende interesseorganisasjon som skal ivareta interessene for barn med medfødt, tidlig ervervet eller genetisk hjertefeil og deres familier.

FFHB arbeider for å bedre barnas og familienes situasjon på ulike måter, blant annet gjennom kunnskap, veiledning og sosiale nettverk. Vi jobber også fagpolitisk og støtter forskning.



Foreningen for hjertesyke barn, Postboks 222, sentrum, 0103 Oslo.
Telefon: 23 05 80 00, mail: ffhb@ffhb.no, www.ffhb.no