

# BROCHURE D'INFORMATION PATIENT

## LE SYNDROME DE BRUGADA



**cardiogen**  
filière nationale de santé  
maladies cardiaques héréditaires ou rares

# Ce document a été réalisé par la Filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN

en collaboration avec des patients atteints de la maladie  
(à partir du document initialement produit par Le Centre de référence de Paris)

Auteurs / Relecteurs : Fabrice EXTRAMIANA, Véronique FRESSART, Isabelle DENJOY, Antoine DELINIÈRE, Association des Maladies héréditaires du RYthme Cardiaque (AMRYC)

Date de diffusion : octobre 2025

- p.4 | **1** Qu'est-ce que le syndrome de Brugada ?
- p.6 | **2** Quelle en est la cause ?  
Quelle transmission ?
- p.7 | **3** Quels en sont les symptômes ?
- p.8 | **4** Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de la maladie ?
- p.9 | **5** Quelle évolution ?  
Quelles complications possibles ?
- p.10 | **6** Quel traitement contre les symptômes ?
- p.12 | **7** Quelle surveillance ?
- p.12 | **8** La grossesse chez la patiente est-elle possible ?
- p.13 | **9** Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques
- p.16 | **10** Coordonnées utiles

# 1

## Qu'est-ce que le syndrome de Brugada ?

Le **syndrome de Brugada** fait partie des arythmies héréditaires. Ce syndrome, qui doit son nom à un article publié en 1992 par les frères Pedro et Josep Brugada, est caractérisé par un **aspect spécifique de l'électrocardiogramme** (ECG, examen qui enregistre l'activité électrique du cœur [figure 1]) et un **risque théorique de troubles du rythme cardiaque** pouvant mener à la mort subite.

Le signe électrocardiographique permettant d'en poser le diagnostic (aspect de Brugada de type 1) est un sus-décalage en dôme du segment ST et des ondes T négatives dans au moins une dérivation précordiale droite (V1, V2).

La prévalence de la maladie est de l'ordre de 5 pour 10 000 habitants, avec cependant d'importantes variations géographiques. Il est maintenant reconnu que le syndrome de Brugada et le syndrome de mort subite inexpliquée (SUDES) qui est endémique en Asie du Sud-Est correspondent à la même maladie. Cependant, il est important de souligner que seule une minorité des patients ayant un aspect de Brugada de type 1 présentera des symptômes ou sera victime d'une mort subite.

On estime que le syndrome de Brugada serait responsable de 4 à 12 % des 60 000 morts subites survenant tous les ans en France. Les troubles du rythme cardiaque dans ce syndrome sont plus fréquents chez les hommes que chez les femmes. Ils peuvent en théorie survenir à tout âge mais le plus souvent autour de l'âge de 40 ans. Ils surviennent en général au repos et sont parfois favorisés par la fièvre, l'ingestion d'alcool ou certains médicaments.

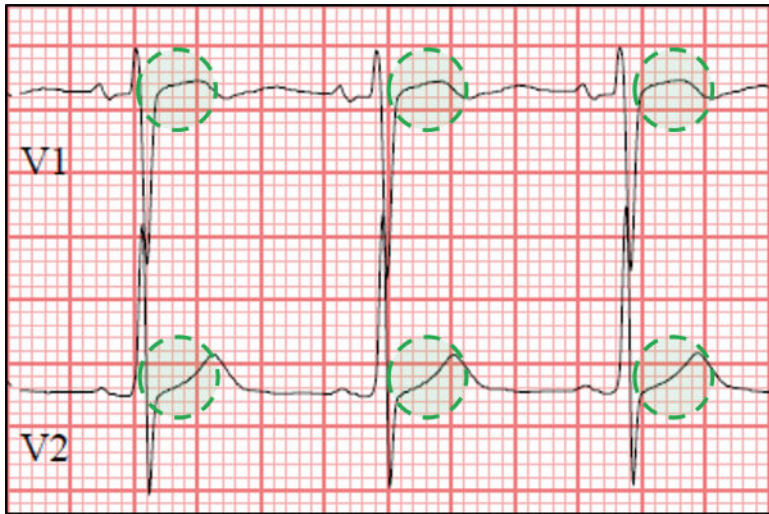


Figure 1. En haut : tracé ECG normal. En bas : aspect de Brugada de type 1. Les cercles rouges montrent le sus-décalage du segment ST en dérivations V1 et V2.

# 2

## Quelle cause ? Quelle transmission ?

Dans ce syndrome, le cœur est anatomiquement normal et ne présente pas d'anomalie mécanique de fonctionnement. Il s'agit donc d'un **dysfonctionnement** qui peut être considéré comme « **purement électrique** ».

Le syndrome de Brugada est une maladie le plus souvent d'**origine génétique**. On distingue classiquement deux modes d'hérédité : une forme autosomique dominante et une forme polygénique.

La forme **autosomique dominante** concerne environ 20 % des patients, elle est liée à la présence d'une mutation sur le gène *SCN5A*. La mutation peut se transmettre à la descendance avec **un risque de 50 % pour chaque enfant**, équivalent entre les garçons et les filles. Le gène *SCN5A* assure la fabrication d'un canal qui fait entrer du sodium dans les cellules cardiaques, un rôle important pour l'activité « électrique » de ces cellules.

La forme **polygénique** concernerait la majorité des patients, elle est liée à l'association de plusieurs variants génétiques qui ont peu d'effet de manière isolée mais dont la combinaison mènerait au syndrome de Brugada. Là aussi la transmission est familiale, mais elle est plus complexe.

D'**autres mécanismes** pourraient expliquer certaines formes rares, plusieurs études sont en cours pour les explorer.

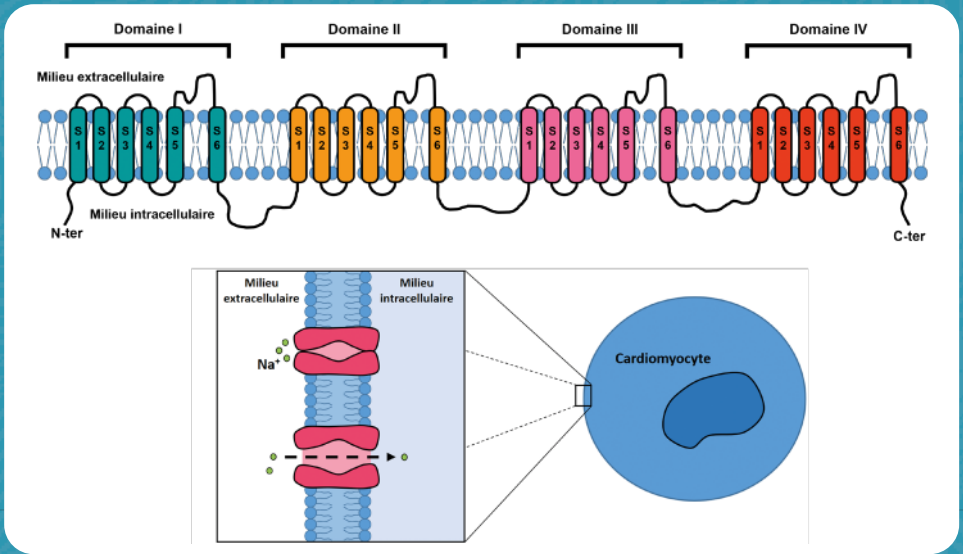


Figure 2. Structure du canal sodique cardiaque. Cette protéine transmembranaire forme un canal en son centre. Ce canal est sélectif pour le sodium et en fonction du potentiel de membrane il va s'ouvrir et ainsi dépolariiser la cellule cardiaque.

# 3

## Quels en sont les symptômes ?

La majorité des patients ne ressentent aucun symptôme. Certains patients peuvent présenter des troubles du rythme cardiaque pouvant se traduire par des **pertes de connaissance** ou des sensations résolutes de pertes de connaissance imminentes. Les troubles du rythme peuvent survenir la nuit et ils sont alors suspectés devant des **pertes d'urine inexplicées chez un adulte** ou des **réveils nocturnes**.

Le syndrome de Brugada n'entraîne pas de douleur thoracique ni essoufflement.

La survenue de symptômes a une importance majeure pour les décisions thérapeutiques, il est donc fondamental de ne pas les négliger ou sous-estimer.

# 4

## Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de la maladie ?

Le diagnostic repose sur l'**électrocardiogramme**, qui peut suffire si un aspect spontané de Brugada de type 1 est identifié (*cf. supra*). Cependant, l'anomalie de l'ECG peut parfois être incomplète et/ou intermittente.

En l'absence de documentation d'un aspect de Brugada de type 1 et lorsqu'il existe une suspicion diagnostique, il peut être discuté la réalisation d'un **test pharmacologique** avec injection intraveineuse (par une perfusion) d'un médicament (en France on utilise l'ajmaline) qui peut révéler les anomalies de l'ECG. Ce test doit être réalisé au cours d'une brève hospitalisation en cardiologie sous surveillance continue de l'ECG pendant quelques heures. Ce test est très performant pour éliminer un syndrome de Brugada lorsqu'il est négatif. Si le test est positif (mise en évidence d'un aspect de Brugada de type 1), le diagnostic de Brugada ne repose pas sur le seul test mais nécessite une association de critères (symptômes et/ou histoire familiale et/ou variant génétique).

Dans tous les cas, **il faut éliminer les causes pouvant minimiser l'aspect ECG** du syndrome de Brugada (prise de certains médicaments, pathologies cardiaques aiguës ou chroniques, anomalies du bilan sanguin) et s'assurer de la « normalité » morphologique du cœur par, au minimum, une échographie cardiaque.

L'évaluation du risque de complication (trouble du rythme ventriculaire) peut parfois comporter la réalisation d'une exploration électrophysiologique endocavitaire, mais ce n'est pas un examen systématique. Il s'agit d'introduire par voie veineuse une sonde qui va jusqu'à l'intérieur des cavités cardiaques, et d'étudier la réponse du cœur à une stimulation électrique (stimulation ventriculaire programmée). L'examen est réalisé au cours d'une courte hospitalisation.

# 5

## Quelle évolution ?

## Quelles complications possibles ?

L'évolution est difficilement prévisible. La majorité des patients ne présenteront aucune manifestation symptomatique de la maladie ni complication durant leur vie. Certains patients peuvent être victimes de pertes de connaissance liées à des arythmies ventriculaires brèves ou d'un arrêt cardiaque par fibrillation ventriculaire. Les symptômes précurseurs sont rares, mais représentent un signe d'alarme majeur. En effet, les patients qui ont déjà présenté une perte de connaissance en relation avec le syndrome ont un risque augmenté de mort subite.

# 6

## Quel traitement contre les symptômes ?

L'objectif de la prise en charge est de **prévenir la mort subite**.

Les patients ayant déjà présenté une mort subite ressuscitée ont un risque de récurrence d'événement rythmique de plus de 60 % à 4 ans.

Comme un tiers de la population générale, les patients porteurs d'un syndrome de Brugada peuvent présenter des épisodes de perte de connaissance d'origine vagale. Ces pertes de connaissance vagales n'ont aucune influence sur leur pronostic. En revanche, les patients ayant des antécédents de pertes de connaissance d'origine rythmique ont un risque d'arythmie ventriculaire grave de près de 20 % à 2 ans. Il est parfois difficile de distinguer *a posteriori* une perte de connaissance d'origine vagale d'une perte de connaissance d'origine rythmique, l'implantation d'un **moniteur cardiaque sous-cutané** est alors proposée dans le but d'enregistrer d'éventuelles arythmies.

Il existe un consensus actuel pour proposer aux patients victimes d'une perte de connaissance d'allure rythmique **l'implantation d'un défibrillateur automatique**. Plusieurs types de défibrillateurs existent actuellement. Ces appareils « surveillent » en permanence le rythme cardiaque et peuvent délivrer un choc électrique permettant d'arrêter un trouble du rythme grave. Si les chocs électriques sont trop fréquents, on pourra proposer soit un **traitement médicamenteux anti-arythmique** au long cours, soit dans de rares cas une **cautérisation** (ablation par radiofréquence) intracardiaque par cathéter.

Les patients sans symptômes (asymptomatiques) ont un risque de mort subite plus faible. Dans la majorité des cas, il ne sera pas nécessaire d'implanter un défibrillateur automatique. Pour certains patients asymptomatiques cependant, en fonction de différents marqueurs de risque, on pourra être amené à proposer un traitement médicamenteux anti-arythmique au long cours, voire parfois un défibrillateur automatique.

**L'activité sportive** a rarement des conséquences défavorables dans le syndrome de Brugada. Il est conseillé aux patients de bien s'hydrater, de s'échauffer, et d'arrêter progressivement leurs efforts. Il est recommandé d'éviter les activités physiques en période de forte chaleur.

**La fièvre** peut majorer l'anomalie ECG et favoriser la survenue de trouble du rythme dans ce syndrome. Il est donc important d'utiliser les médicaments antipyrétiques en cas d'épisode infectieux et de se faire conduire à l'hôpital en cas de fièvre persistante. De la même manière, l'alcoolisation aiguë peut favoriser les troubles du rythme et doit être évitée.

Enfin, **il est important de toujours signaler la maladie à tout professionnel de santé consulté**, avant toute prescription médicamenteuse. En effet, certains médicaments peuvent majorer l'anomalie de l'ECG et sont suspectés de pouvoir favoriser les troubles du rythme. **Ces médicaments doivent être évités** (voir la fiche spécifique du Centre de référence sur les médicaments contre-indiqués).

# 7

## Quelle surveillance ?

Les patients doivent **surveiller l'apparition de tout symptôme nouveau** et **le signaler à leur cardiologue**. En cas de perte de connaissance brutale, il est recommandé d'appeler le SAMU (15). Il est également utile de réaliser un **électrocardiogramme régulièrement** en l'absence de nouveaux symptômes.

Les patients porteurs d'un défibrillateur automatique implantable doivent être suivis en **consultation spécialisée** et doivent contacter immédiatement leur centre implanteur **s'ils ont reçu un choc électrique** par leur appareil.

# 8

## La grossesse chez la patiente est-elle possible ?

Le syndrome de Brugada **ne contre-indique pas la grossesse**. Cependant, de nombreux **traitements anti-arythmiques sont contre-indiqués** et doivent être arrêtés en accord avec le cardiologue traitant avant le début de la grossesse. Le syndrome de Brugada ne contre-indique pas l'accouchement par voie basse.

# 9

## Dépistage familial, conseils et tests génétiques

Le syndrome de Brugada est une maladie génétique familiale. Il est donc impératif de rechercher le syndrome de Brugada **chez tous les apparentés au 1<sup>er</sup> degré** (parents, frères et sœurs, enfants) de tout sujet atteint du syndrome. Le bilan familial doit comporter **au minimum un enregistrement ECG**, et il peut être complété selon les cas par un test pharmacologique (ce dernier n'étant réalisable qu'à partir de l'âge de 15 ans). Cette enquête familiale sera étendue de « proche en proche » aux apparentés au 1<sup>er</sup> degré si d'autres patients sont identifiés.

En ce qui concerne les jeunes enfants, l'ECG est d'interprétation plus difficile pour le diagnostic du syndrome de Brugada. Chez l'enfant, l'âge du premier bilan ne fait pas l'objet de consensus. Un ECG peut être réalisé dès le plus jeune âge pour certains, ou pour d'autres seulement à partir de la puberté (en l'absence de symptômes). Comme les signes cardiaques de la maladie sont parfois retardés ou fluctuants, **le bilan ECG doit être répété régulièrement**, y compris chez l'adulte. Chez les enfants ayant un syndrome de Brugada, la fièvre favorise souvent les pertes de connaissance. Il faut donc faire baisser la température très rapidement et hospitaliser les enfants porteurs du syndrome ayant une fièvre persistante.

Dans le cas où une mutation a été identifiée dans la famille sur le gène *SCN5A*, les apparentés peuvent bénéficier d'un test génétique de dépistage. Ce test consiste à faire une prise de sang, extraire l'ADN, et **rechercher l'anomalie génétique** (mutation) précédemment identifiée dans la famille. Actuellement, il est possible de mettre en évidence une mutation sur le gène *SCN5A* chez seulement 20 % des patients atteints du syndrome de Brugada. Cette faible proportion ne signifie pas que les autres patients n'ont pas de mutation. Comme nous l'avons vu précédemment, la majorité des formes seraient liées à l'association de plusieurs variants génétiques communs (formes polygéniques) et tous les gènes impliqués dans ce syndrome ne sont pas encore connus.

En revanche, quand une mutation est identifiée chez un patient, il est alors facile de la rechercher chez les membres de la même famille pour déterminer qui sont les porteurs et non-porteurs de la mutation. Dans cette situation, le test génétique constitue un apport diagnostique précieux pour guider la surveillance cardiologique. Dans l'avenir, la recherche en génétique devrait permettre de découvrir de nouveaux gènes impliqués dans la maladie.





# Coordonnées utiles

## Filière de santé maladies rares Cardiogen

Le site web de la Filière de santé maladies rares Cardiogen. Il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France (Centres de compétence et Centres de référence).

> [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

## Le Centre National de Ressources Psychologiques

Vous pouvez contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation.

> [psy.cardiogen.psl@aphp.fr](mailto:psy.cardiogen.psl@aphp.fr)

## CRM pour la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares (Paris)

> [contact@cerefcoeur.fr](mailto:contact@cerefcoeur.fr)  
[www.cerefcoeur.fr](http://www.cerefcoeur.fr)

## AMRYC

Association des Maladies héréditaires du RYthme Cardiaque

> [www.amryc.org](http://www.amryc.org)

## Fédération des maladies orphelines

> [www.maladies-orphelines.fr](http://www.maladies-orphelines.fr)

## Orphanet

Site web de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques et les consultations spécialisées.

> [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Apodec

Association des Porteurs de Dispositifs Électriques Cardiaques

> [www.apodec.fr](http://www.apodec.fr)

## Site anglosaxon de la fondation Ramon Brugada

> [www.brugada.org](http://www.brugada.org)

