

Sindromul Brugada

Informații pentru pacienți

1. Inima normală

Inima este un mușchi specializat care se contractă ritmic și continuu, pompând sângele spre întregul corp. Capacitatea inimii de a pompa sângele este condiționată de un flux de semnale electrice, care traversează inima și se repetă ciclic. Fiecare ciclu compune o bătaie a inimii. Activitatea electrică a inimii poate fi măsurată pe electrocardiogramă (ECG). Dacă activitatea electrică a inimii este tulburată, când apar așa numitele aritmii, abilitatea inimii de a pompa adecvat poate fi afectată.

2. Sindromul Brugada

Sindromul Brugada (SB) este o boală ereditară rară în care fluxul de semnale electrice care traversează inimă este tulburat, deoarece trecerea sodiului în interiorul celulei cardiace este afectată. Astfel se pot produce aritmii amenințătoare de viață.

3. Prevalență & mod de transmitere genetică

SB apare cu o frecvență între 1 din 2000 și 1 din 5000 de persoane (prevalența bolii). SB poate fi o boală genetică. Aceasta înseamnă că SB este cauzat de un defect (o mutație) într-o genă, care poate fi transmis ereditar. Gena este o parte a ADN-ului nostru, care conține un cod pentru fabricarea unei molecule (o proteină). Pentru fiecare gena care poate fi legată de apariția SB există două copii. SB poate fi cauzat de mutații în gena care conține codul pentru canalele de sodiu din inimă. Această genă se numește SCN5A. SCN5A este situată pe cromozomii autozomiali. Dacă SB este cauzat de o mutație a genei SCN5A, se va numi boală autozomal dominantă.

O mutație în una din cele două copii ale genei SCN5A (de la tată sau de la mamă) este suficientă pentru a

determina SB (mutația este dominantă). O persoană cu o mutație în gena SCN5A, are o probabilitate de 50% (1 din 2) de a transmite mutația către fiecare copil. Probabilitatea ca un copil să nu moștenească gena cu mutație este de asemenea de 50 de procente. În unele cazuri poate apărea o mutație nouă (de novo) în spermatozoizi, ovule sau în embrion. În aceste cazuri, părinții copilului nu au mutația și nici SB, dar copilul are SB și poate transmite gena mutantă copiilor săi.

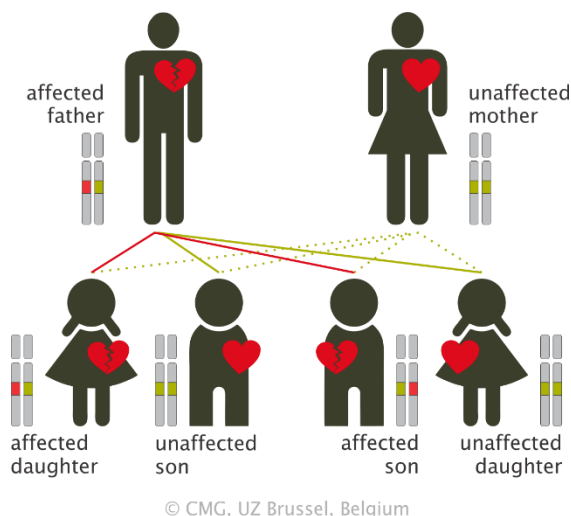


Figura 1. Transmitere autozomal dominantă

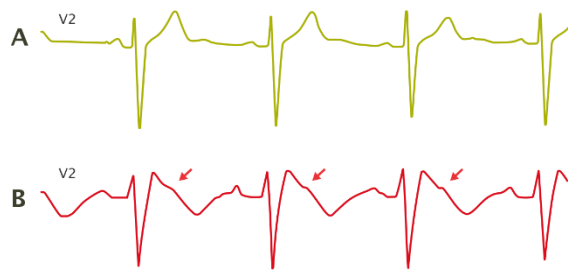
4. Simptome

Simptomele includ amețeli, palpitații, leșin și câteodată moarte subită. Cu toate acestea sunt și mulți pacienți asimptomatici.

5. Diagnostic

Cele mai utilizate metode diagnostice pentru SB sunt istoricul familial, examinarea fizică, înregistrarea fenomenelor electrice cardiace (electrocardiograma sau ECG), testul cu ajmalină sau flecainidă, examinarea

ultrasonografică a inimii (ecocardiografia), testul de efort și monitorizarea ritmului cardiac (Holter).



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figura 2. Aspectul ECG al sindromului Brugada. Această imagine arată un aspect ECG normal în A. și un aspect tipic de sindrom Brugada în B. cu supradenivelare de segment ST (indicată de săgețile roșii)

De obicei SB poate fi diagnosticat pe ECG. Pacienții cu SB pot avea 3 aspecte tipice de ECG (Figura 3).

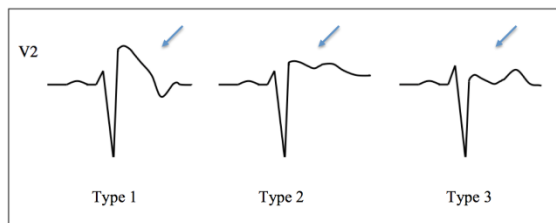


Figure 3. Brugada types 1,2, and 3. (Source: with permission from Centenary Institute, Australia)

Diagnosticul de SB poate fi pus doar pe un aspect clar de tip 1 pe ECG (cunoscut ca aspectul spontan). La unii pacienți nu apare aspectul de tip 1 pe ECG spontan, dar acesta poate fi scos la iveală de injectarea lentă a unui medicament (testul cu ajmalină sau flecainidă). În cazul acestor pacienți este necesară și prezența altor probleme pentru a se pune diagnosticul (de exemplu stop cardiac sau istoric familial de SB). Dacă o persoană nu are simptome și are pe ECG aspect de tip 2 sau 3, chiar și după testul cu ajmalină, atunci nu se poate pune diagnosticul de SB, și se recomandă urmărirea pacientului de către un doctor de inimă (cardiolog).

5.1. Electrocardiograma

Aceasta este o investigație de bază. Se lipesc mici plasturi (electrozi) pe piept, pe mâini și picioare. Aceștia sunt conectați prin fire cu o mașină de înregistrat traseul ECG, care timp de câteva secunde detectează activitatea electrică care formează bătăile inimii. Câteodată sunt necesare ECG-uri suplimentare sau repetate.

5.2. Testul cu ajmalină

Dacă se suspectează SB pe ECG, fără să fie complet sigur (de exemplu aspect ECG tip 2 sau 3), atunci poate fi luată în considerare efectuarea unui test cu ajmalină. Ajmalină este un medicament care poate fi administrat intravenos (printr-o injecție lentă, numită perfuzie) unei persoane, pentru a scoate la iveală aspectul ECG tip 1 tipic. Dacă ajmalina nu este disponibilă, se poate efectua testul cu alt medicament cum este flecainida.

5.3. Testul de efort (test de stres)

Testul de efort se efectuează ca și ECG-ul descris anterior, dar este înregistrat înainte, în timpul și după activitate fizică pe bandă de alergat sau bicicletă. Se detectează modificările tiparului electric al inimii apărute la efort.

5.4. Monitorizarea Holter

Monitorizarea Holter implică utilizarea unui aparat digital de dimensiuni mici, care poate fi purtat pe o curea în jurul taliei. Patru sau șase electrozi ai aparatului se lipesc pe piept. Apoi aparatul înregistrează activitatea electrică a inimii timp de 24-48 de ore, sau până la 7 zile. În timpul înregistrării, toate activitățile sunt notate de către pacient într-un „jurnal”.

5.5. Cardiomemo și aparatul de înregistrat evenimente cardiace

Aceasta este o variantă mai complicată a monitorizării Holter, descrisă mai sus. Dacă apar simptome, aparatul poate fi activat pentru a înregistra ritmul cardiac. Avantajul Cardiomemo este că nu are electrozi, astfel că poate fi aplicat pe piept în timp ce apar simptomele.

5.6. Ecocardiografia

Ecocardiografia utilizează unde sonore, ultrasunete, pentru a vizualiza structurile cardiace. O ecografie poate detecta diverse tipuri de modificări structurale cardiace, de exemplu boli ale mușchiului cardiac sau

anomalii ale valvelor inimii. Se pot identifica zonele în care mușchiul cardiac este subțiat. Pacienții cu SB nu au anomalii structurale majore, dar adesea se efectuează o ecografie pentru a confirma acest fapt.

5.7. Imagistica RM cardiacă (IRM)

IRM cardiacă folosește un câmp magnetic pentru a crea imagini ale inimii. Aparatul este compus dintr-un tub voluminos, cu o masă în mijloc, care permite introducerea pacientului în tunel. Investigația durează aproximativ o oră. IRM este foarte bună pentru vizualizarea structurii cardiace și a vaselor de sânge, arătând condiția mușchiului cardiac și identificând cicatricile cardiace. Este utilă la pacienții cu SB la care există suspiciunea de probleme structurale. La acești pacienți putem folosi IRM pentru a privi în detaliu structura cardiacă.

5.8. Testarea genetică

În aproximativ 1 din 4 (25%) din familiile cu SB se identifică o mutație în gena SCN5A. În restul de 75% de familii cu SB, problema genetică cauzatoare de boală este mai complexă, de exemplu mutații multiple în diferite gene.

6. Terapia

Majoritatea pacienților cu SB nu necesită tratament. La pacienții care au avut aritmii sau care au risc crescut de aritmii, poate fi luată în considerare implantarea unui defibrilator cardiac intern (ICD). ICD monitorizează continuu activitatea electrică a inimii și poate recunoaște aritmii severe. ICD poate fi programat specific pentru fiecare pacient în parte. Poate trata aritmii severe și rapide prin trimiterea unor impulsuri electrice sau prin administrarea unui șoc electric, restabilind ritmul cardiac normal. ICD este compus din 2 părți: bateria (aparatură) și sondele care monitorizează activitatea electrică a inimii și pot administra impulsuri electrice sau șocuri electrice la nivelul inimii. Sondele ICD pot fi plasate în camera inimii drepte (prin intermediul vasele de sânge) sau sub piele în zona pieptului situată deasupra inimii.

7. Stil de viață și sport

Există recomandări cheie de prevenție a aritmiilor la pacienții (și familiile lor) diagnosticați cu SB:

- evitați medicamentele care pot agrava SB. Lista de medicamente care trebuie să fie evitate poate fi găsită aici: www.brugadadrugs.org;
- când aveți febră (temperatură $\geq 38,5$ grade Celsius), este important să mergeți la spital pentru a face un ECG. Unii pacienți cu SB au modificări importante în timpul febrei și risc crescut de aritmii. Când nu puteți ajunge la spital, este important ca febra să fie scăzută rapid cu paracetamol (pentru a scădea temperatura corporală și riscul de aritmii);
- evitați ingestia excesivă de alcool ;
- se încurajează screening-ului rudelor;
- în mod normal pacienții cu SB pot practica sport.

Cu toate acestea, dacă o persoană are simptome în timpul activității fizice, doctorul specializat în domeniu îi va recomanda să nu practice sport.

Diagnosticul de SB și posibilitatea transmiterii bolii pot duce la anxietate și multe alte întrebări. Asistenții sociali medicali și psihologii au experiență în acest domeniu și pot fi de ajutor pentru pacienți și familiile acestora.

8. Urmărirea evoluției pacienților

Cardiologul va stabili frecvența cu care revine pacientul pentru controale periodice, în funcție de simptome, vârstă și tratament.

9. Screening-ul familial

Dacă se găsește o mutație în gena SCN5A la un pacient cu SB (vezi testarea genetică), membrii familiei acestuia (începând cu rude de gradul I: mamă, tată, frați, surori și copii) pot face testul genetic într-o clinică specializată în boli cardiace genetice. Rudele la care se identifică aceeași mutație genetică (familială) sunt denumiți purtători ai mutației și vor fi urmăriți de un cardiolog. Rudele la care nu se identifică mutația genetică pot totuși avea uneori SB. Cauza SB la acești membri ai familiei nu este încă cunoscută. Dar din acest motiv

este important ca membrii familiei fără mutație să fie văzuți de cardiolog.

Dacă la un pacient cu SB nu se găsește o mutație a genei SCN5A, rudele acestuia (începând cu rudele de gradul I) sunt sfătuite să meargă la cardiolog pentru examinări cardiace.

Deși majoritatea pacienților nu au simptome de SB în copilărie, există pacienți care prezintă aritmii la vârste mai mici, frecvent declanșate de febră. Acești pacienți au adesea un ECG anormal (de exemplu aspect ECG tipul 1 spontan). De aceea se recomandă ECG în primul an de viață pentru rudele pacienților cu SB, iar în funcție de acesta se stabilește planul de urmărire periodică ulterioară.

10. SB și sarcina

Nu există recomandări specifice (altele decât cele raportate la „Stil de viață și sport”) pentru mamă și copil în timpul sarcinii.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

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