

# Tietoa potilaalle

## Brugadan oireyhtymä

### 1. Normaali sydän.

Sydän on erityislaatuinen lihas, joka supistuu säännöllisesti ja jatkuvasti pumpaten verta elimistöön. Sähköisten signaalien kulku sydämen läpi saa aikaan sydämen supistustoiminnan. Nämä sähköiset signaalit toistuvat sykleinä. Yksi sykli saa aikaan yhden sydämen lyönnin. Sydämen sähköistä toimintaa tutkitaan sydänfilmillä eli EKG:llä. Jos sydämen sähköinen toiminta häiriintyy rytmihäiriön takia, se voi vaikuttaa huonontavasti sydämen pumppauskykyyn.

### 2. Brugadan oireyhtymä.

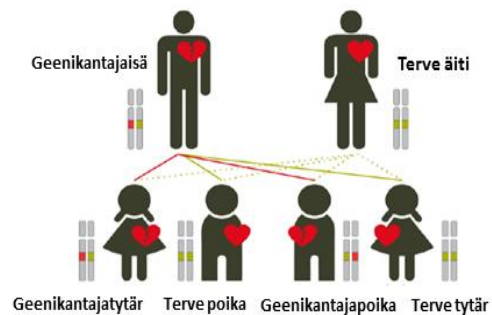
Brugadan oireyhtymä (BrS) on harvinainen perinnöllinen sairaus, jossa sydämen sähköinen toiminta on häiriintynyt johtuen natriumin kulun poikkeavuudesta sydänlihassoluissa. Tämä voi johtaa henkeä uhkaaviin rytmihäiriöihin.

### 3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

Noin 1:llä 2000-5000 henkilöstä on BrS (sairauden esiintyvyys, Suomessa huomattavasti harvinaisempi). BrS voi olla perinnöllinen sairaus. Tämä tarkoittaa, että BrS:n aiheuttaa geenimuutos (mutaatio), joka voi kulkea suvuissa. Geeni on osa perimämme DNA:ta, joka sisältää koodin molekyylin (valkuaisaineen eli proteiinin) muodostumiseen. Jokaisella ihmisellä on kaksi kopiota jokaista geeniä, jotka voidaan liittää BrS-oireyhtymään. BrS:n aiheuttaa mutaatio niissä geeneissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Tätä geeniä kutsutaan SCN5A:ksi. SCN5A sijaitsee yhdessä autosomaalisista kromosomeista. Jos BrS:n aiheuttaa mutaatio SCN5A-geenissä, sitä kutsutaan autosomaalisesti vallitsevasti

periytyväksi sairaudeksi. Mutaatio vain toisessa SCN5A-geenikopioista riittää aiheuttamaan BrS:n. Geeniä kantavalla vanhemmalla on 50%:n riski (yhellä kahdesta) siihen, että lapsi perii mutaation. Todennäköisyys sille, että lapsi ei peri mutaatiogeeniä, on myös 50 %.

Joissakin tapauksissa uusi (de novo) mutaatio voi syntyä munasolussa tai siittiössä tai alkiossa. Näissä tapauksissa lapsen vanhemmilla ei ole mutaatiota eikä Brugadan oireyhtymää, mutta lapsella on BrS ja geenimutaatio voi periytyä edelleen hänen lapsilleen.



*Autosomaalinen vallitseva periytyminen*

### 4. Oireet.

Oireet voivat olla mm. huimaus, tunne sydämen poikkeavasta sykkeestä, pyörtyminen ja joskus äkkikuolema. On myös paljon oireettomia potilaita.

### 5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut Brugadan oireyhtymän diagnoosin asettamiseksi ovat potilaan esitiedot ja sukhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi (EKG), lääkeainetestaus ajmaliinilla tai flekainidilla, sydämen ultraäänitutkimus (echo), kliininen rasituskoel ja sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti (Holter). BrS voidaan todeta EKG-nauhasta. BrS-potilailla voi olla kolmea eri tyyppiä EKG-poikkeavuutta. BrS-diagnoosi voidaan tehdä, jos EKG-nauhassa on

ilmeinen tyyppin 1 muutos (ns. spontaani muutos). Joillakin henkilöillä tyyppin 1 EKG-muutos ei ole esillä spontaanisti, mutta se voidaan saada esille antamalla suoneen lääkeainetta (ajmaliini- tai flekainiditesti). Näillä henkilöillä tarvitaan muitakin seikkoja diagnoosin asettamiseen (esimerkiksi sydänpysähdys tai suvussa todettu BrS). Jos henkilö on oireeton ja hänellä on vain tyyppin 2 tai 3 EKG-muutos, vieläpä ajmaliinitestin jälkeen, ei Brugadan oireyhtymän diagnoosia voida asettaa; silloin suositellaan säännöllistä seurantaa sydänlääkärillä (kardiologilla).

### 5.1. EKG

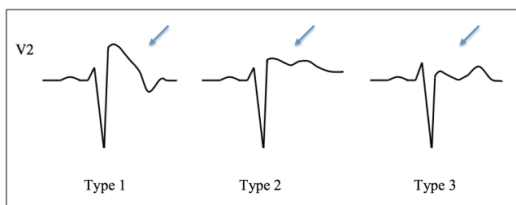
EKG on perustutkimus. Pienet liimatarat kiinnitetään rintakehälle, käsivarsiin ja jalkoihin. Nämä yhdistetään johdoilla EKG-laitteeseen, joka nauhoittaa sydämen sähkötoimintaa muutaman sekunnin ajan. Joskus on tarpeen tehdä lisätestejä tai toistettuja EKG-nauhoja.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Brugada-EKG.

Tässä kuvassa nähdään normaali EKG (A.) ja tyypilliset muutokset Brugadan oireyhtymässä (B.), ST-tason nousu (punainen nuoli).



Brugada-tyypit 1,2, ja 3.

Lähde: Centenary Instituutti, Australia, luvalla.

### 5.2. Ajmaliinitesti

Jos epäillään Brugadan oireyhtymää EKG-nauhasta, mutta ei olla täysin varmoja (esimerkiksi tyyppin 2 tai tyyppin 3 EKG-muutos on nähtävissä), voidaan harkita ajmaliinitestiä.

Ajmaliini on lääke, jota voidaan antaa henkilölle suonensisäisesti (hitaana injektiona eli infuusiona) tuomaan esille tyyppin 1 EKG-muutoksen. Jos ajmaliinia ei ole saatavissa, testi voidaan tehdä myös flekainidiläkkeellä. Rastuskoe on samankaltainen kuin yllä kuvattu EKG, mutta rekisteröinti tehdään ennen rasiusta, rasiuksen aikana ja rasiuksen jälkeen, joka tehdään joko rasiuskoepolkupyörällä tai juoksumatolla. Näin rekisteröidään sähköiset sydänfilimuutokset, jotka tapahtuvat rasiuksessa.

### 5.3. Kliininen rasiuskoe

Rasiuskoe on samankaltainen kuin yllä kuvattu EKG, mutta rekisteröinti tehdään ennen rasiusta, rasiuksen aikana ja rasiuksen jälkeen, joka tehdään joko rasiuskoepolkupyörällä tai juoksumatolla. Näin rekisteröidään sähköiset sydänfilimuutokset, jotka tapahtuvat rasiuksessa.

### 5.4. EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti

EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti suoritetaan pienellä digitaalisella laitteella, joka kulkee mukana vyötärölle kiinnitetyllä vyöllä. Neljä tai kuusi EKG-elektrodia teipataan rintakehälle. Laite rekisteröi sydämen sähkötoimintaa 24-48 tuntia tai jopa 7 vuorokautta. Rekisteröinnin aikana pidetään päiväkirjaa kaikista toimintoista.

### 5.5. EKG:n tapahtumamonitorointi

Nämä laitteet ovat monimutkaisempia versioita yllä kuvatusta EKG:n pitkäaikaisrekisteröinnistä. Oireen ilmetessä laite aktivoidaan rekisteröimään sydämen rytmi. Laitteen etu on se, että elektrodeja ei tarvita, vaan laite voidaan asettaa rintakehälle oireiden ilmetessä.

### 5.6. Sydämen ultraäänitutkimus (echo)

Sydämen kaikututkimus käyttää hyväksi ultraääniaaltoja tutkittaessa sydämen rakenteita. Sillä voidaan havaita erityyppisiä sydämen rakennemuutoksia, esimerkiksi sydänlihassairauksia tai sydänläppien poikkeavuuksia. Sydänlihaksen paikallinen ohentuminen voidaan myös havaita. BrS-potilailla ei ole sydämen merkittäviä rakennepoikkeavuuksia, mutta usein ultraäänitutkimus tehdään kertaalleen varmistamaan asia.

### 5.7. Sydämen magneettitutkimus (MRI)

MRI luo kuvia sydäimestä käyttäen hyväksi magneettikenttää. MRI-laite itsessään on kookas putki, jonka keskellä on tutkimuspöytä;

potilas viedään tutkimuspöydällä putken keskelle. Kuvaus kestää noin tunnin. MRI-tutkimuksella nähdään varsin tarkasti sydämen ja verisuonien rakenteet, sydänlihaksen tilanne ja voidaan todeta mahdolliset arvet sydänlihaksessa. Se on hyödyllinen niille BrS-potilaille, joilla epäillään sydämen rakenteen ongelmia. Näillä potilailla MRI-kuvausta käytetään sydämen rakenteen yksityiskohtaisempaan tutkimiseen.

### 5.8. Geenitestaus

Noin yhdellä neljästä BrS-suvusta (25 %) löydetään mutaatio SCNA5-geenissä. Lopuilla 75 %:lla suvuista oletetaan tautia aiheuttavan geenimuutoksen olevan monimutkaisempi, esimerkiksi useita mutaatioita eri geneeissä.

## 6. Hoito.

Useimmat BrS-henkilöt eivät tarvitse hoitoa. Niille potilaille, joilla on ollut aiemmin rytmihäiriöitä tai rytmihäiriöiden riski on lisääntynyt, voidaan harkita rytmihäiriötahdistimen asennusta. Rytmihäiriötahdistin (ICD) tarkkailee jatkuvasti sydämen sähköistä toimintaa ja se pystyy toteamaan vakavat rytmihäiriöt. ICD voidaan ohjelmoida yksilöllisesti jokaiselle potilaalle. Se voi hoitaa vakavat nopeat rytmihäiriöt tahdistamalla tai antamalla iskuhoidon ja palauttamaan näin sydämen normaalin rytmin. Rytmihäiriötahdistimessa on kaksi osaa: virtalähde (tahdistinpatteri) ja tahdistinjohto, joka tarkkailee sydämen sähköistä toimintaa ja tarvittaessa tahdistaa tai antaa iskuhoidon. Tahdistinjohto voidaan asettaa sydämen oikeaan kammioon verisuonten kautta tai ihon alle rintakehälle sydämen kohdalle.

## 7. Elämäntavat ja urheilu.

Olellaiset suositukset BrS-potilaille (ja perheille) rytmihäiriöiden ehkäisemiseksi:

- On vältettävä lääkkeitä, jotka voivat pahentaa BrS-potilaan tilaa. Lista vältettävistä lääkkeistä löytyy [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org) -sivustolta

- Kuumeen aikana (lämpö yli 38,5 °C) on tärkeää mennä sairaalaan EKG:n ottoa varten. Joillakin BrS-potilailla on merkittäviä muutoksia sydänfilmissä kuumeen aikana ja lisääntynyt riski rytmihäiriöihin. Jos ei ole mahdollista mennä sairaalaan, on tärkeää hoitaa kuumetta parasetamolilla (kuumeen laskemiseksi ja rytmihäiriöriskin alentamiseksi).
- On vältettävä liiallista alkoholin käyttöä
- Rohkaistaan sukulaisia geenitesteihin
- Yleensä BrS-potilaat voivat osallistua urheiluun. Jos henkilöllä on ollut oireita fyysisen rasituksen yhteydessä, asiantuntijalääkäri voi kuitenkin kieltää urheilun.

BrS-diagnoosi ja sairauden mahdollinen periytyminen jälkeläisille voi aiheuttaa ahdistusta ja paljon kysymyksiä. Sosiaalityöntekijöillä ja psykologeilla on tästä kokemusta ja he voivat olla avuksi potilaalle ja perheenjäsenille.

## 8. Seuranta.

Sydänlääkäri (kardiologi) antaa ohjeet seurannan tarpeesta riippuen oireista, iästä ja hoidosta.

## 9. Suvun tutkiminen.

Jos geenimutaatio löytyy BrS-potilaalta (ks. geenitestaus), tämän potilaan sukulaiset voidaan testata perinnöllisten sydänsairauksien poliklinikalla (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista: äiti, isä, veljet, sisaret ja potilaan lapset). Niitä perheenjäseniä, joilta sama mutaatio löytyy, kutsutaan geenikantajiksi ja heitä seuraa jatkossa kardiologi. Myös niillä, joilta geenimutaatiota ei löydy, voi silti ilmetä Brugadan oireyhtymä. Brugadan oireyhtymän syytä näillä perheenjäsenillä ei tiedetä. Siksi heille on tärkeitä käydä kardiologin vastaanotolla.

Jos BrS-potilaalta ei löydy SCNA5-mutaatiota, hänen perheenjäseniään neuvotaan

hakeutumaan sydänlääkärin vastaanotolle (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista).

Vaikka useimmilla BrS-potilailla ei ole oireita lapsuusiässä, on potilaita, joilla esiintyy rytmihäiriöitä ja nuorella iällä, usein kuumeen laukaisemina. Näillä potilailla on usein poikkeava EKG (esimerkiksi spontaani tyyppi 1 EKG). Siksi BrS-potilaiden perheenjäseniä suositellaan hakeutumaan sydänfilmin ottoon ensimmäisten elinvuosien aikana, jonka jälkeen voidaan antaa ohjeet seurannasta.

## 10. BrS ja raskaus.

Erityisiä suosituksia raskauden aikana äidille ja lapselle ei ole (muuta kuin Elämäntavat ja urheilu-kappaleessa mainitut).



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases



**Network**

Heart Diseases

(ERN GUARD-HEART)

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