

# Betegtájékoztató

## Brugada-szindróma (BrS)

### 1. A normál szív

A szív egy speciális izom, amely rendszeres és folyamatos összehúzódásával a vért a testbe és a tüdőbe pumpálja. A szív pumpafunkcióját a szíven áthaladó elektromos jelek áramlása okozza, amely ciklusosan ismétlődik. Minden ciklus egy szívverés. A szív ezen elektromos aktivitása elektrokardiogramon (EKG) látható. Ha a szív elektromos tevékenysége megzavarodik, abban az esetben aritmiáról, szívritmuszavarról beszélhetünk, mely befolyásolhatja a szív pumpafunkcióját.

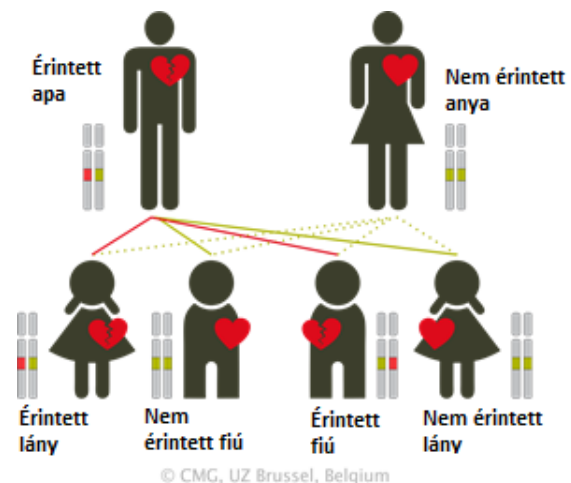
### 2. Brugada-szindróma

A Brugada-szindróma (BrS) egy ritka örökletes szívbetegség, amelynél a szíven keresztül átáramló elektromos jelekben zavar keletkezik. Ez azért alakulhat ki, mert károsodik a szívet felépítő sejtekben a nátrium áramlása. Ez életveszélyes szívritmuszavarokhoz vezethet.

### 3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Körülbelül 2000 - 5000 emberből 1 érintett; ez a betegség becsült prevalenciája. A BrS öröklődő betegség lehet. Ez azt jelenti, hogy a BrS-t egy gén hibája (mutációja) okozhatja, amely családon belüli öröklődést mutathat. A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. Minden embernek két példánya (allél) van minden génből, amelyek a BrS kialakulásához köthetők. A BrS-t a szív nátrium csatornáinak kódját tartalmazó gén mutációi okozhatják. Ezt a gént *SCN5A*-nak hívják. Az *SCN5A* az egyik autoszomális kromoszómán található. Ha a BrS-t az *SCN5A* gén mutációja okozza, akkor ezt autoszomális domináns betegségnek nevezik. Ez azt jelenti, hogy az *SCN5A* gén két (apától vagy anyától származó) kópiája (allél) közül már az egyik mutációja elegendő a BrS kialakulásához (a mutáció domináns). Az *SCN5A*

gén mutációval rendelkező személynek 50 százalékos (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Azonban 50 % annak az esélye is, hogy a gyermek nem öröklí a mutációt. Bizonyos esetekben előfordulhat új keletkezésű, úgynevezett de novo mutáció, mely a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban jön létre. Ezekben az esetekben a gyermek szülei nem hordozzák az adott hibás gént és a betegség sem jelentkezik náluk, de a gyermekben kialakul az BrS, illetve tovább tudja örökíteni a hibás gént az utódainak.



1. Ábra: Autoszomális domináns öröklődés

### 4. Tünetek

A tünetek közé tartozhat szédülés, szívdobogásérzés, ájulás és néha hirtelen halál. Ugyanakkor nagyon sok a tünetmentes beteg is.

### 5. Diagnózis

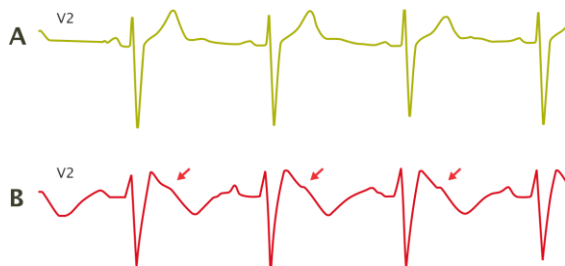
A BrS diagnózisának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomonkövetése (elektrokardiogram vagy EKG), az Ajmaline vagy Flecainide teszt, szívultrahangos vizsgálat (echocardiogram), a terheléses vizsgálat és a Holter



EKG felvétel. Általában a BrS-t EKG-n lehet detektálni és diagnosztizálni. A BrS-ben szenvedő betegeknek **három különböző típusú EKG-mintázata lehet** (3. ábra). A BrS diagnózisát csak akkor állapítják meg, ha egy személy nyilvánvaló 1-es típusú EKG-mintázattal rendelkezik (spontán mintázatként ismert). Néhány embernél az 1-es típusú EKG-mintázat nem spontán, hanem lassú gyógyszerinjekcióval (Ajmaline vagy Flecainide teszt) váltható ki. Ezenél a betegeknél más problémáknak is jelentkezni kell a diagnózis felállításához (például szívmegeállás vagy BrS előfordulása a családban). Ha a páciensnek nincsenek tünetei, és csak 2-es vagy 3-as típusú EKG-mintázata van, még az Ajmaline tesztet követően is, akkor a BrS diagnózisa nem állítható fel, és a szívorvos (kardiológus) rendszeres ellenőrzése javasolt.

### 5.1. EKG (elektrokardiogram)

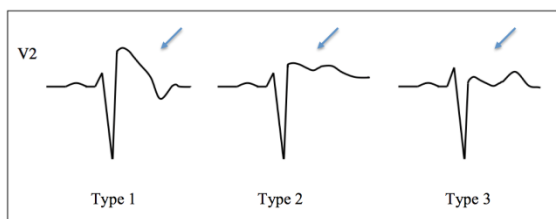
Ez a legalapvetőbb teszt. Kis öntapadós tapaszokat (elektrodákat) helyeznek a mellkasra, néha a karokra és a lábakra is. Ezeket vezetékek kötik össze egy EKG-felvevő készülékkel, amely néhány másodpercre felveszi az elektromos aktivitást, ami a szívdobbanást eredményezi. Néha további vagy ismételt EKG-vizsgálatokra is szükség lehet.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

2. Ábra: Brugada mintázat.

A képen az A ábra egy normál EKG-mintát mutat, még a B ábrán a Brugada-EKG tipikus jeleit láthatjuk ST-szegmens elevációval (amit a piros nyíl mutat).



3. Ábra: Brugada-szindróma 1., 2., és 3. típusa

(Forrás: az ausztrál Centenary Institute engedélyével)

### 5.2. Ajmaline teszt

Ha az EKG alapján BrS gyanúja merül fel, de ez nem teljesen egyértelmű (például 2-es vagy 3-as típusú EKG-mintázat esetén), akkor megfontolható az Ajmaline teszt. Az ajmaline egy olyan gyógyszer, amelyet intravénásan (infúzióként ismert lassú injekcióval) lehet beadni a páciensnek, hogy felfedje a tipikus 1-es típusú EKG-mintát. Ha az ajmaline nem áll rendelkezésre, a teszt egy másik gyógyszerrel is elvégezhető, mint például a Flecainide.

### 5.3. Terheléses vizsgálat (stressz teszt)

A terheléses vizsgálat megegyezik a fent leírt EKG-val, mely során a futópádon vagy szobakerékpáron végzett edzés előtt, alatt és után készül felvétel. Ez rögzíti a terhelés során bekövetkező változásokat az elektromos mintázatokban.

### 5.4. Holter vizsgálat

A Holter EKG vizsgálat során a páciens kap egy kis digitális gépet, amelyet a derék körüli övön lehet viselni. A készülékből kijövő négy vagy hat EKG elektródát ragasztanak a mellkasra. Ezután 24-48 órán át, vagy akár hét napig figyeli és rögzíti a szív elektromos aktivitását. A monitorozás során az összes tevékenységet érdemes „eseménynapló”-ban vezetni.

### 5.5. Cardiomemo és kardiális eseményrögzítők

Ezek a fent leírt Holter-vizsgálat bonyolultabb változatai. Bármilyen tünet esetén a készülék aktiválható, hogy rögzítse a szívritmust. A cardiomemo előnye, hogy nincsenek rajta elektródák, így csak a mellkasra kell helyezni, mikor a tünetek jelentkeznek.

### 5.6. Szívultrahang (echocardiographia)

A szívultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket és szívbillentyű-rendellenességeket. Az elvékonyodott szívizom területek is azonosíthatók. Az BrS-ben szenvedő betegeknél nincsenek szerkezeti eltérések, de ennek megerősítésére gyakran egyszerű szívultrahangos vizsgálatot is végeznek.

### 5.7. Szív MRI

Az MRI-vizsgálat mágneses teret használ a szívről alkotott képek létrehozásához. Maga a szkennert egy nagy cső, amelynek közepén egy asztal található, lehetővé téve a páciensnek a belső térbe jutását. A teszt körülbelül egy órát vesz igénybe. Az MRI nagyon jól megmutatja a szív és az erek szerkezetét, illetve a szívizom állapotát és azonosítja a szívben található esetleges hegesedéseket (fibrózisokat).



Hasznos BrS-ben szenvedő betegek számára, akiknél a szív szerkezetét érintő problémák gyanúja merül fel. Ezeknél a betegeknél a szív MRI-vel részletesebben meg lehet vizsgálni a szív szerkezetét.

### 5.8 Genetikai vizsgálat

A BrS családok közül körülbelül 4-ből 1 esetben (25%) a mutáció az *SCN5A*-génben található. A BrS-ben szenvedő családok fennmaradó 75%-ában a betegségért felelős genetikai probléma várhatóan összetettebb lesz, például a különböző gének többszörös mutációi lehetnek felelősek.

## 6. Terápia

A legtöbb BrS-ben szenvedő páciensnek nincs szüksége kezelésre. Azoknál az embereknél, akiknél korábban szívritmuszavar állt fenn, vagy a szívritmuszavar kockázata fokozott, megfontolható belső defibrillátor (ICD) beültetése. Az ICD folyamatosan figyeli a szív elektromos aktivitását, és képes felismerni a súlyos aritmiákat. Az ICD minden egyes páciensre külön programozható. Súlyos és gyors szívritmuszavarokat képes kezelni elektromos impulzusok küldésével, vagy sokkot ad le, és helyreállítja a normális szívverést. Az ICD két részből áll: az akkumulátorból (az eszközből) és az elektromos vezetékéből, amely figyeli a szív elektromos aktivitását, és elektromos impulzusokat vagy sokkot ad a szívnek. Az ICD vezetéke elhelyezhető a szív jobb kamrájában (vérereken keresztül) vagy a bőr alá a mellkas szív feletti részén.

## 7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak az BrS-sel diagnosztizált betegek (és családok) számára:

- kerülje azokat a gyógyszereket, melyek ronthatják az állapotát. A kerülendő gyógyszerek listáját megtalálja ezen a honlapon: [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org)

- láz esetén ( $\geq 38,5$  Celsius-fok) fontos kórházba menni egy EKG-t csináltatni. Egyes BrS-ben szenvedő beteg EKG-jában jelentős változások léphetnek fel láz közben, ami fokozott szívritmuszavar kockázatával jár. Ha nem megoldható a kórházba jutás, fontos a láz gyors kezelése paracetammal (a testhőmérséklet és az aritmiák kockázatának csökkentése érdekében).

- kerülje a túlzott alkoholfogyasztást

- bátorítsák a hozzátartozókat a szűrésre

- általában a BrS-ben szenvedő betegek sportolhatnak.

Mindazonáltal, ha egy betegnek fizikai aktivitás közben tünetei vannak, a szakértő orvos javasolhatja, hogy ne sportoljon.

Az BrS diagnózisa és az állapot továbbadásának képessége szorongáshoz és sok más kérdéshez vezethet. Az orvosi szociális munkásoknak vagy pszichológusoknak van tapasztalatuk ezzel kapcsolatban, és hasznos segítséget nyújthatnak a betegek és a családtagjaik számára.

## 8. Utánkövetés

A szívorvos (kardiológus) a tünetektől, az életkortól és a kezeléstől függően tanácsot ad arra vonatkozóan, hogy milyen gyakran kell ellenőrizni a beteget.

## 9. Családszűrés

Ha egy *SCN5A* gént érintő mutációt találnak egy BrS-ben szenvedő betegnél (lásd: Genetikai vizsgálat), a beteg családtagjai (kezdve az első fokú családtagokkal: anya, apa, testvérek és gyermekek) genetikai vizsgálaton vehetnek részt egy erre specializálódott genetikai szívklubban. A családtagokat, akikben ugyanaz a mutáció megtalálható, mutációhordozóknak nevezik, és kardiológus fogja követni őket. Azok a családtagok, akiknél az adott mutáció nem található, néha szintén fennállhat a BrS kialakulásának esélye. A BrS oka ezekben a családtagokban még nem ismert. Ezért fontos, hogy a mutáció nélküli családtagok is kardiológushoz forduljanak.

Ha egy BrS-ben szenvedő betegben nem találnak mutációt az *SCN5A* génben, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú családtagokkal) tanácsos kardiológushoz fordulni.

Bár a legtöbb betegnél gyermekkorban még nem jelentkeznek a BrS tünetei, vannak olyan betegek, akik fiatal korukban szívritmuszavart tapasztalnak, amelyet gyakran láz vált ki. Ezeknek a betegeknek gyakran kóros EKG-ja van (például spontán 1-es típusú EKG-mintázat). Ezért javasolt, hogy a BrS-betegek családtagjainak EKG-t végezzenek az életük első éveiben, majd utána lehetőség van



megbeszélni, hogy a továbbiakban milyen gyakran kell ellenőrzésekre járni.

### 10. BrS és várandósság

Nincsenek konkrét ajánlások (az „életmód és sport” részben leírtakon kívül) az anyának és a babának a várandósság alatt.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

