

Informacije pa bolnike

Brugadov Sindrom

1. Normalno srce

Srce je posebna mišica, ki se redno in neprekinjeno krči, da črpa kri v telo in pljuča. Sestavljena je iz štiri votlin: dveh preddvorov (zgoraj) in dveh prekatov (spodaj). Pretok električnih signalov skozi srce povzroči krčenje srca. Električni signali se ciklično ponavljajo, pri čemer vsak cikel sproži srčni utrip. Kadar se v srcu pojavi motnja električne aktivnosti, imenovana aritmija, se lahko poslabša zmožnost pravilnega krčenja srca.

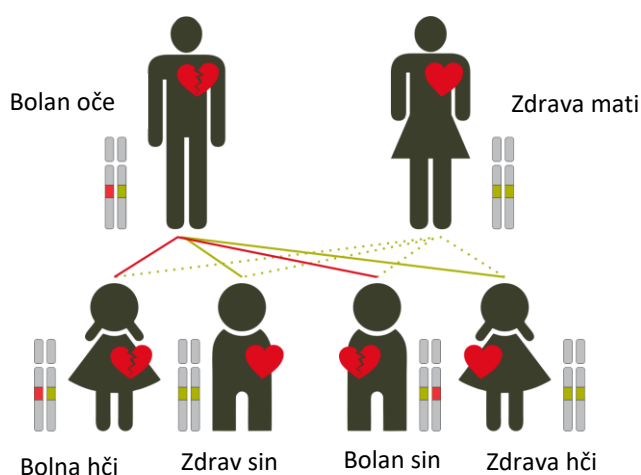
2. Brugadov Sindrom

Brugadov sindrom (BrS) je redka dedna bolezen, pri kateri je moten pretok električnih signalov skozi srce, kar lahko privede do življenjsko nevarnih aritmij. Molekularna osnova te bolezni je moten prenos natrijevih ionov v srčne celice.

3. Razširjenost in dedovanje

Brugadov sindrom (BrS) prizadene približno 1 od 2000 do 1 od 5000 oseb (prevalenca bolezni). BrS je genetska bolezen, ki je posledica nepravilnosti (mutacije) gena, ki se lahko deduje v družini. Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). Vsaka oseba ima dve kopiji gena, ki lahko vpliva na razvoj BrS. Najpogostejši poznan vzrok za BrS je mutacija gena *SCN5A*, ki kodira nastanek natrijevega kanalčka v celicah srčne mišice. Gen *SCN5A* se nahaja na enem od avtosomnih kromosomov. Če je BrS posledica mutacije v tem genu, se bolezen deduje avtosomno dominantno. To pomeni, da za razvoj bolezni zadostuje mutacija le v eni od dveh kopij gena *SCN5A* (podedovana od očeta ali matere) (dominantna mutacija). Oseba z mutacijo v genu *SCN5A* ima 50% verjetnost (ena od dveh), da prenese mutirani gen na otroka. Verjetnost, da otrok ne bo podedoval mutiranega gena, je prav tako 50%. V nekaterih primerih lahko pride do nove (de novo) mutacije v celicah jajčeca ali semenčeca ali v zarodku.

V tem primeru se bolezen pojavi "na novo" in ni podedovana od staršev, otrok pa ima BrS in lahko mutirani gen prenese na svoje potomce.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Slika 1. Avtosomno dominantno dedovanje

4. Simptomi

Simptomi so lahko omotica, razbijanje srca, izguba zavesti in včasih nenadna smrt. Obstaja pa tudi veliko posameznikov z genetsko predispozicijo za Brugadov sindrom, ki nimajo nobenih simptomov.

5. Diagnoza

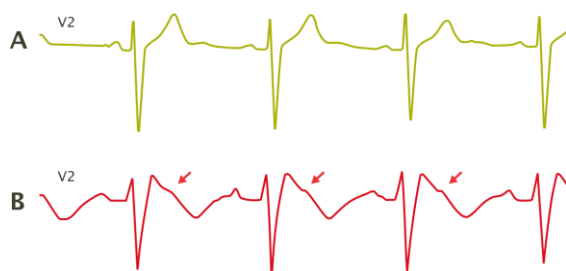
Najpomembnejše preiskovalne metode za postavitev diagnoze Brugadovega sindroma so: osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ajmalinski ali flekainidni test, ehokardiogram, obremenitveno testiranje in ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija). V večini primerov diagnozo BrS postavimo s preiskavo EKG, kjer lahko najdemo **tri različne vzorce EKG zapisa** (slika 3). Diagnozo BrS lahko z gotovostjo postavimo le, če je v EKG zapisu jasno izražen vzorec tipa 1. Pri nekaterih bolnikih EKG v mirovanju ne pokaže vzorca tipa 1, lahko pa



postane viden po dodatku zdravil (ajmalin ali flekainid). V teh primerih lahko diagnozo postavimo le, če so pridruženi še drugi znaki (npr. dokumentiran srčni zastoj pri bolniku in/ali družinska anamneza BrS). Če oseba nima simptomov in ima EKG vzorec tipa 2 ali 3 (tudi po dajanju ajmalina), diagnoze BrS ni mogoče postaviti, vendar je potrebno kardiološko spremljanje.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

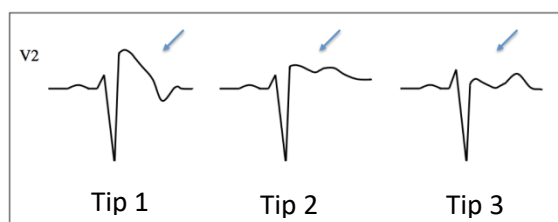
EKG je osnovna kardiološka preiskava, pri kateri na prsni koš in okončine nalepijo majhne obliže z elektrodami, ki so s kablji povezani z napravo za snemanje EKG, ki nekaj sekund beleži električno aktivnost srca. Včasih je treba preiskavo ponoviti, da dobimo zanesljive rezultate.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Slika 2. Značilnosti EKG zapisa pri Brugadovem sindromu.

Slika 2A prikazuje normalen EKG vzorec, slika 2B pa tipičen EKG vzorec Brugadovega sindroma z dvigom segmenta ST (prikazano z rdečo puščico).



Slika 3. Značilnosti EKG tipa 1, 2 in 3 pri Brugadovem sindromu (Vir: Centenary Institute, Avstralija)

5.2. Ajmalinski test

Če na podlagi EKG sumimo na BrS, vendar nismo povsem prepričani (na primer, če je prisoten vzorec EKG tipa 2 ali tipa 3), lahko razmislimo o ajmalinskem testu. Ajmalin je zdravilo, ki ga lahko dajemo intravensko (s počasnim vbrizgavanjem, imenovanim infuzija), z namenom da se razkrije za BrS tipičen EKG vzorec tipa 1. Če ajmalin ni na voljo, lahko za test uporabimo tudi drugo snov - flekainid.

5.3. Obremenitveno testiranje

Pri testu preiskovanca obremenimo s tekom po tekočem traku ali vožnjo sobnega kolesa in ob tem zabeležimo EKG (glej zgoraj) pred, med in po vadbi. Obremenitveno testiranje pokaže spremembe električne aktivnosti srca, ki se pojavijo med telesno vadbo.

5.4. Ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija)

Pri preiskavi ambulantnega EKG - monitoriranja snememo električno aktivnost srca 24-48 ur ali do sedem dni. Preiskovancu na prsni koš namestimo elektrode, ki so povezane s prenosnim EKG aparatom, ki ga preiskovanec nosi okoli pasu. Med preiskavo preiskovanec v dnevnik zapisuje vse aktivnosti in simptome.

5.5. Zapisovalniki srčnih dogodkov

To so bolj izpopolnjene različice zgoraj opisane Holterjeve monitorizacije, ki se lahko uporabljajo, kadar so simptomi manj pogosti. Ob pojavu kakršnih koli simptomov lahko z napravo posnamete srčni ritem. Prednost nekaterih novejših naprav je v tem, da nimajo elektrod, zato jo lahko preprosto namestite na prsni koš, ko začutite simptome.

5.6. Ehokardiogram (ultrazvočna preiskava srca)

Pri ultrazvočni preiskavi srca uporabljamo ultrazvočne valove za prikaz struktur srca. S preiskavo lahko zaznamo različne vrste strukturnih sprememb v srcu, na primer bolezni srčne mišice, območja stanjšanja srčne mišice ali nepravilnosti srčnih zaklopk. Bolniki z BrS običajno nimajo večjih strukturnih nepravilnosti srca, vendar je za izključitev njihove prisotnosti smiselna preiskava elektrokardiogram.

5.7. Magnetna resonanca srca (MR)

Magnetna resonanca srca je slikovna preiskava, kjer za prikaz struktur srca uporabljamo močno magnetno polje. Naprava je videti kot dolg tunel s posteljo na sredini, na kateri leži bolnik. Preiskava traja približno eno uro. Magnetna resonanca srca omogoča odličen pregled srca in krvnih žil, obseg prizadetosti srčne mišice, vključno z ugotavljanjem brazgotinjenja (fibroze) v srcu. To preiskavo je smiselno opraviti pri bolnikih z BrS, če obstaja sum na strukturne nepravilnosti srca.



5.8. Genetsko testiranje

V eni od štirih družin z diagnozo BrS (25 %) najdemo mutacijo v genu *SCN5A*. Pri ostalih 75 % družin z BrS naj bi bil izvor bolezni bolj zapleten, na primer več mutacij v različnih genih.

6. Zdravljenje

Večina bolnikov z BrS ne potrebuje zdravljenja. Pri bolnikih, ki so v preteklosti že imeli motnjo srčnega ritma ali če se ugotovi, da imajo visoko tveganje za nevarne motnje srčnega ritma, se lahko razmisli o vstavitvi vsadnega kardioverter - defibrilatorja (ICD iz angl. Implantable Cardioverter Defibrillator). ICD nenehno spremlja električno aktivnost srca in lahko prepozna nevarno motnjo srčnega ritma. Nastavitve ICD so prilagojene posameznemu bolniku. ICD lahko prekine nevarno motnjo srčnega ritma s pošiljanjem električnih impulzov ali električnim šokom, po katerem se vzpostavi normalen srčni ritem. ICD je sestavljen iz dveh delov: baterije (naprava sama) in elektrode, ki lahko meri električno aktivnost in odda električne impulze ali šok. Elektrodo vstavimo v desno srčno komoro (preko žile) ali pa v podkožje prsnega koša nad srcem.

7. Življenjski slog in šport

Priporočila za bolnike (in njihove družine) z diagnozo BrS za preprečevanje aritmije:

- Izogibajte se jemanju zdravil, ki lahko poslabšajo potek bolezni. Seznam zdravil je na voljo na: www.brugadadrugs.org.

- V primeru vročine (temperatura $\geq 38,5$ stopinj Celzija) je potrebno v bolnišnico in opraviti EKG. Pri nekaterih bolnikih z BrS se ob povišani temperaturi pojavijo pomembne spremembe v EKG in poveča tveganje za aritmijo. Če odhod v bolnišnico ni mogoč, je potrebno vročino zdraviti s paracetamolom (da se zniža telesna temperatura in nevarnost aritmije).

- Izogibajte se prekomernemu uživanju alkohola.

- Spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenosti k BrS.

- Osebe z BrS se običajno lahko ukvarjajo s športom. Če pa je oseba imela simptome med telesno

dejavnostjo, ji lahko zdravnik odsvetuje telesno vadbo.

Postavitev diagnoze BrS in zavedanje možnosti prenosa bolezni na potomce, lahko pri posamezniku sproži občutek tesnobe in porajata številna vprašanja. Takrat so pacientu in družinskim članom lahko v oporo in pomoč zdravstveni socialni delavci ali psihologi, ki imajo izkušnje na tem področju.

8. Spremljanje

Kardiolog vam bo glede na vaše simptome, starost in zdravljenje svetoval, kako pogosto so potrebni kontrolni pregledi.

9. Pregled družinskih članov

Če pri preiskovancu z BrS odkrijemo mutacijo v genu *SCN5A* (glej *genetsko testiranje*), lahko njegovi sorodniki (najprej sorodniki prvega kolena: mati, oče, bratje, sestre in otroci) opravite genetsko testiranje v sklopu genetske obravnave na genetski kliniki. Sorodniki, pri katerih je ugotovljena enaka (družinska) mutacija, so napoteni na spremljanje v kardiološko ambulanto. Družinski člani, ki nimajo mutacije, imajo lahko še vedno znake Brugadovega sindroma. Natančen vzrok bolezni v teh družinah še ni pojasnjen, zato je priporočljivo, da tudi sorodniki brez mutacije opravijo kardiološki pregled.

Če pri bolniku z BrS ne najdemo mutacije v genu *SCN5A*, genetsko testiranje družinskih članov ni mogoče, priporočljiv pa je kardiološki pregled.

Čeprav večina bolnikov v otroštvu nima simptomov BrS, se pri nekaterih bolnikih aritmije pojavijo že v mladosti, pri čemer jih pogosto jih sproži vročina. Ti bolniki imajo pogosto nenormalen EKG zapis (na primer spontani vzorec EKG tipa 1). Zato je priporočljivo, da družinski člani bolnikov z BrS v prvih letih življenja opravijo EKG, nato pa se lahko svetuje glede nadaljnjega spremljanja.

10. Brugadov sindrom in nosečnost

Za mater in otroka med nosečnostjo ni osebnih priporočil (razen tistih, ki so navedena v poglavju "Življenjski slog in šport").





European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

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

