

Informação para o Doente

Síndrome de Brugada

1. O Coração Normal

O coração é um músculo especializado que se contrai de forma regular, contínua e automática, bombeando sangue para o corpo e pulmões. Tem quatro cavidades - duas na parte superior (as aurículas) e duas na parte inferior (os ventrículos). A ação de bomba do coração é causada por um fluxo de sinais elétricos através do coração que se repete ciclicamente, e cada ciclo causa um batimento cardíaco. Quando a atividade elétrica do coração é perturbada, situação conhecida como arritmia, a capacidade de bombear sangue adequadamente pode ser afetada.

2. Síndrome de Brugada

A síndrome de Brugada (SBr) é uma doença cardíaca hereditária rara na qual o fluxo de sinais elétricos através do coração é perturbado. Isso ocorre porque o movimento de sódio nas células do coração está alterado, o que pode levar a arritmias graves com risco de vida.

3. Prevalência & Hereditariedade

Entre 1 em cada 2.000 - 5.000 pessoas têm SBr (a prevalência da doença). A SBr pode ser uma doença genética. Isso significa que é causada por um defeito (uma mutação) num ou mais genes que podem ser transmitidos de pais para filhos. Um gene é parte do nosso DNA que contém um código para produzir uma molécula (uma proteína) e cada pessoa tem duas cópias de cada gene.

A SBr pode ser causada por mutações no gene que contém o código para os canais de sódio no coração. Este gene é chamado SCN5A e localiza-se num dos cromossomas autossómicos. Se a SBr for causada por uma mutação no gene SCN5A, então é chamada de autossómica dominante. Isso significa que uma mutação em apenas uma das duas cópias do gene SCN5A (do pai ou da mãe) é suficiente para desenvolver SBr.

Um pai portador de uma mutação no gene SCN5A tem 50% (1 em 2) de probabilidade de transmitir a mutação à descendência. A probabilidade de uma criança não herdar o gene mutado também é de 50%. Em alguns casos, uma mutação de novo pode ocorrer no óvulo, no espermatozoide ou num embrião. Nesses casos, os pais da criança não têm a mutação nem SBr, mas a criança pode ter a doença e transmitir o gene mutado para os seus próprios filhos.

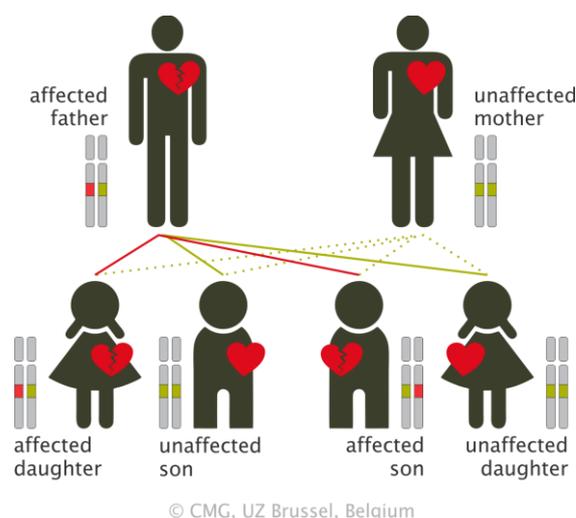


Figura 1. Hereditariedade autossómica dominante

4. Sintomas

Os sintomas podem incluir tonturas, palpitações, desmaios e, por vezes, morte súbita. No entanto, também há muitos doentes assintomáticos.

5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para o diagnóstico da SBr são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma (ECG), teste de ajmalina ou flecainida, ecocardiograma, prova de esforço e monitorização de ritmo cardíaco (Holter).

Normalmente, a SBr pode ser diagnosticada pelo ECG. Os doentes com SBr podem ter diferentes



padrões de ECG (Figura 3). O diagnóstico de SBr só é feito se a pessoa tiver um padrão de ECG tipo 1 (conhecido como padrão espontâneo). Em algumas pessoas, um padrão tipo 1 não está presente espontaneamente, mas pode ser desencadeado pela injeção lenta de um medicamento (teste da ajmalina ou flecainida). Essas pessoas também precisam de ter outras alterações para se fazer o diagnóstico (por exemplo, antecedentes de recuperação de uma paragem cardíaca ou história familiar de SBr). Se uma pessoa não apresenta sintomas e apresenta apenas um padrão de ECG tipo 2 ou 3, mesmo após um teste de ajmalina, o diagnóstico de SBr não pode ser feito e o acompanhamento regular por um cardiologista é recomendado.

5.1. ECG (eletrocardiograma)

Este é o teste mais básico. Pequenos adesivos (elétrodos) são colocados no peito e nos braços e pernas. Estes são conectados por fios a uma máquina de gravação de ECG, que capta a atividade elétrica por alguns segundos durante os batimentos cardíacos. Às vezes, são necessários testes adicionais ou repetição do ECG.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figura 2. Padrão de Brugada

Esta imagem mostra um padrão de ECG normal (A) e outro com as alterações típicas de um ECG de SBr (B) com elevação do segmento ST (indicado pela seta vermelha).

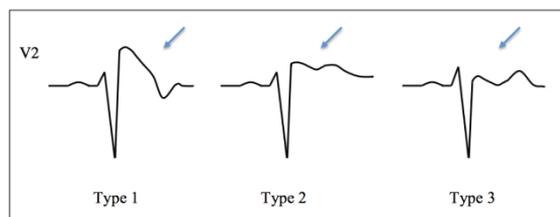


Figura 3. Brugada tipos 1, 2 e 3.

(Fonte: com permissão de Centenary Institute, Australia)

5.2. Teste de Ajmalina

Se houver suspeita de SBr no ECG, mas não houver certeza (por exemplo, quando está presente o padrão tipo 2) um teste de ajmalina pode ser considerado. A Ajmalina é um fármaco que pode ser administrado por via intravenosa (por uma injeção lenta conhecida como infusão) para desmascarar o típico padrão tipo 1. Se a ajmalina não estiver disponível, o teste também pode ser realizado com outro medicamento, como a flecainida.

5.3. Prova de Esforço

A prova de esforço consiste na monitorização com ECG durante e após o exercício em passadeira ou bicicleta ergométrica. Este exame permite detetar quaisquer mudanças nos padrões elétricos que ocorrem com o exercício.

5.4. Monitorização com Holter

A monitorização Holter envolve uma pequena máquina digital, que pode ser transportada à cintura. Quatro ou seis elétrodos de ECG são colados no peito. Em seguida, é registada a atividade elétrica do coração durante 24 a 48 horas, ou durante vários dias (registador de eventos). Durante a monitorização todas as atividades e sintomas são apontados num 'diário'.

5.5. Registador de eventos cardíacos

Existem versões mais complexas de monitorização de Holter em que um pequeno dispositivo é implantado por baixo da pele no peito para registo do ritmo do coração durante os sintomas ou arritmias.

5.6. Ecocardiograma

O ecocardiograma usa ondas de ultrassom para observar as estruturas do coração. Um ecocardiograma pode detetar diferentes tipos de alterações estruturais no coração, por exemplo, doenças do músculo cardíaco e alterações nas válvulas cardíacas. Os doentes com SBr não têm problemas estruturais, mas muitas vezes realizam ecocardiograma para confirmar a ausência de alterações.

5.7. Ressonância Magnética Cardíaca

Na ressonância magnética são usados campos magnéticos para criar as imagens do coração. O aparelho consiste num tubo grande com uma mesa no meio, que permite que o doente deslize para dentro do túnel. O teste pode durar cerca de uma hora. Uma ressonância magnética mostra com grande qualidade e resolução a estrutura do coração, dos vasos sanguíneos, e as alterações do músculo cardíaco como cicatrizes (fibrose). É útil



quando há suspeita de alterações estruturais em doentes com SBr.

5.8 Teste Genético

Em cerca de 1 em 4 das famílias com SBr (25%), uma mutação no gene SCN5A pode ser encontrada. Nas restantes das famílias com SBr (75%), espera-se que o problema genético responsável pela doença seja mais complexo, por exemplo, mutações múltiplas em genes diferentes.

6. Tratamento

A maioria das pessoas com SBr não precisa de tratamento. No entanto, em pessoas com arritmias prévias ou com um elevado risco de arritmias, a implantação de um cardiodesfibrilador (CDI) pode ser considerada.

O CDI monitoriza constantemente a atividade elétrica do coração e reconhece arritmias graves, tratando-as ao enviar impulsos elétricos rápidos ou dando um choque elétrico, revertendo a arritmia ao ritmo cardíaco normal.

O CDI é programado de forma específica para cada doente. Consiste em duas partes: a bateria (o dispositivo) e o eletrodo (cabo elétrico) que monitoriza a atividade elétrica e fornece impulsos elétricos ou choque elétrico ao coração. O eletrodo de um CDI pode ser colocado nas cavidades cardíacas direitas (através dos vasos sanguíneos) ou sob a pele numa área do peito sobreposta ao coração.

7. Estilo de vida & Desporto

Existem recomendações importantes para os doentes (e familiares) diagnosticados com SBr, para evitar arritmias:

- evitar drogas/fármacos que possam agravar a SBr/despoletar arritmias. A lista de fármacos a evitar pode ser encontrado em www.brugadadrugs.org ;
- durante a febre (temperatura $\geq 38,5^{\circ}$ C), é importante fazer um ECG. Alguns doentes com SBr apresentam alterações importantes no ECG durante a febre, com risco aumentado de arritmias. É importante tratar a febre rapidamente com paracetamol (para baixar a temperatura corporal e reduzir o risco de arritmias);
- evitar o consumo excessivo de álcool;

- encorajar o rastreio entre os familiares;
- geralmente os doentes com SBr podem praticar desporto. No entanto, se uma pessoa tiver tido sintomas durante a atividade física, o médico especialista pode aconselhar fortemente a não fazer exercício

O diagnóstico da SBr e a possibilidade de transmissão da doença aos descendentes podem causar ansiedade e muitas dúvidas. Os médicos e psicólogos com experiência nesta área podem ser úteis para esclarecer e tranquilizar o doente e seus familiares.

8. Seguimento

O médico do coração (cardiologista) aconselhará com que frequência o acompanhamento é necessário, dependendo dos sintomas, da idade e do tratamento.

9. Rastreio Familiar

Se uma mutação no gene SCN5A for encontrada num doente com SBr (ver teste genético), os membros da sua família (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau: mãe, pai, irmãos, irmãs e filhos) podem fazer o teste genético numa clínica/serviço especializado em genética. Os familiares nos quais a mesma mutação (familiar) é encontrada, são chamados de portadores da mutação e devem ser avaliados por um cardiologista. Os membros da família em que a mutação não é encontrada podem, por vezes, ter SBr. A causa para a SBr nestes familiares não se encontra esclarecida. É, por isso, importante para os familiares sem a mutação serem avaliados por um cardiologista.

Se, pelo contrário, não for identificada qualquer mutação causal num doente com SBr, os familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos.

Embora a maioria dos doentes não apresente sintomas durante a infância, alguns apresentam arritmias em idade jovem, muitas vezes desencadeadas pela febre. Estes geralmente apresentam um ECG anormal (por exemplo, um padrão de ECG tipo 1 espontâneo). Assim, é recomendado que familiares de doentes com SBr realizem um ECG nos primeiros anos de vida, após o qual devem ser aconselhados sobre o seguimento.



10. SBr e Gravidez

Não há recomendações específicas (além das relatadas em 'estilo de vida e desporto') para a mãe e o bebé durante a gravidez.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

