

Patientinformation

Brugadas Syndrom

1. Det normala hjärtat

Hjärtat är en muskel som kontraherar sig regelbundet och kontinuerligt och som pumpar blod till kroppen och lungorna. Hjärtat har fyra hålrum, två förmak och två kammare. Hjärtats pumpförmåga initieras av ett flöde av elektriska signaler genom hjärtat. Dessa elektriska signaler upprepar sig i cykler och varje cykel orsakar ett hjärtslag. Denna elektriska aktivitet i hjärtat kan mätas på ett elektrokardiogram (EKG). Eventuell störning av den elektriska aktiviteten i hjärtat kallas hjärtrytmrubbning eller arytmi vilket kan påverka hjärtats förmåga att pumpa ordentligt.

2. Brugadas Syndrom

Brugadas syndrom (BrS) är en sällsynt ärftlig hjärtsjukdom där flödet av elektriska signaler genom hjärtat är störd. Detta beror på att transporten av natriumjoner i hjärtmuskulcellerna är påverkad. Detta kan leda till livshotande arytmier.

3. Förekomst och ärftlighet

Någonstans mellan 1 per 2000 och 1 per 5000 personer har BrS (förekomsten av sjukdomen). BrS kan vara en genetisk sjukdom. Detta innebär att BrS kan orsakas av en genetisk avvikelse (en mutation) i en gen som kan ärvas från en förälder. En gen är en del av vårt DNA som innehåller en kod för att bygga ett protein. Varje person har två kopior av varje gen som kan kopplas till BrS. BrS kan orsakas av avvikelser i genen SCN5A som innehåller koden för natriumjonkanaler i hjärtat. En avvikelse i endast en av de två kopiorna av SCN5A-genen (från far eller från mor) räcker för att utveckla BrS. Detta kallas för autosomalt dominant sjukdom och en person med en avvikelse i SCN5A genen har en 50 % (1 av 2) sannolikhet att föra den vidare till varje barn. Sannolikheten att ett barn

inte ärver avvikelsen är också 50 %. I vissa fall kan en ny (de Novo) genetisk avvikelse förekomma i ägg- eller spermiecellerna eller i ett embryo. I dessa fall har barnets föräldrar inte avvikelsen, men barnet har BrS och kan föra sjukdomsanlaget vidare till sina egna barn.

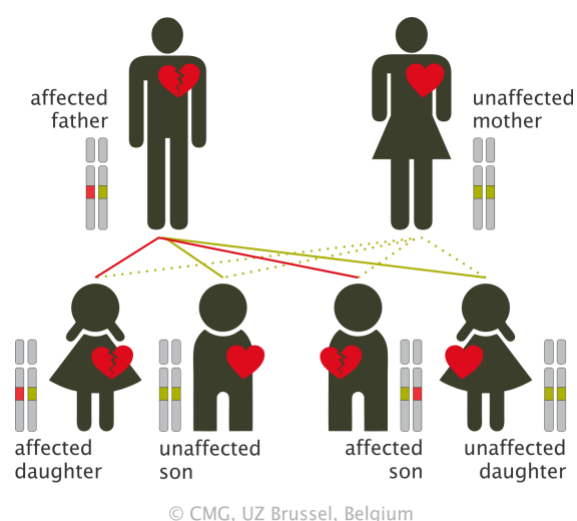


Figure 1. Autosomal dominant ärftlighet

4. Symptom

Symtomen kan vara yrsel, hjärtklappning, svimning, och ibland plötslig död. Det finns dock också en hel del anlagsbärare som inte har några symptom.

5. Diagnos

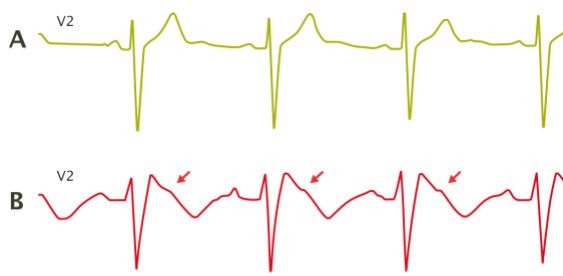
De vanligaste delarna i diagnostiken av BrS är sjuk- och familjehistoria, läkarundersökning, EKG, Ajmalin- eller flekainidtest, ultraljudsundersökning, arbets-EKG och dygnsmonitorering av hjärtrytmen (Holter-EKG). Vanligtvis kan BrS diagnostiseras med EKG. Patienter med BrS kan ha **tre olika typer av EKG-mönster** (Figur 2). Diagnosen av BrS sätts endast om en person har ett uppenbart typ 1-EKG-mönster (så kallat spontant mönster). Hos vissa människor förekommer typ 1-EKG-mönstret inte spontant, men kan framprovoceras genom en långsam injektion av ett läkemedel (Ajmalin eller



flekainidtest). Dessa personer måste också ha andra symptom eller annan sjukhistoria för att få diagnosen BrS (t.ex. haft hjärtstillestånd eller ha en släkting med BrS). Om en person har endast typ 2 eller 3 EKG-mönster (även efter Ajmalin-test), då kan inte diagnosen BrS ställas. Uppföljning av hjärtläkare (kardiolog) rekommenderas dock.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

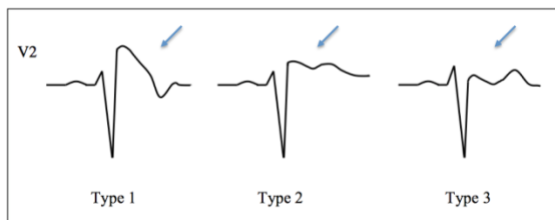
EKG är den mest grundläggande undersökningen vid misstänkt BrS. Ibland krävs ytterligare eller upprepade EKG-registreringar.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figur 1. Brugada mönster.

Denna bild visar ett normalt EKG-mönster i A. och typiska tecken på ett Brugada-EKG i B. med ST-segmentet förhöjt (markeras av av den röda pilen).



Figur 2. Brugada typ 1,2, och 3.

(Källa: with permission from Centenary Institute, Australia)

5.2. Ajmalin-test

Om BrS misstänks på EKG, men inte är definitivt klarlagd (till exempel vid typ 2 eller typ 3 EKG), kan ajmalin-test övervägas. Ajmalin är ett läkemedel som kan ges intravenöst (genom en långsam injektion som kallas infusion) till en person för att avslöja det typiska typ 1 EKG-mönstret. Testen kan också utföras med flekainid.

5.3. Arbets-EKG (stress test)

EKG registreras före, under och efter belastning på ett löpband eller en motionscykel. Detta registrerar eventuella förändringar i den hjärtats elektriska system som kan uppstå vid fysisk ansträngning.

5.4. Holter-monitoring

Holter-övervakning görs med en liten apparat som kan bäras på ett bälte runt midjan. Med EKG-elektroder registreras den elektriska aktiviteten i hjärtat under 24-48 timmar, eller i upp till sju dagar. Under övervakningen skall alla aktiviteter och eventuella hjärtklappningar/svimningar noteras i en "dagbok".

5.5 Händelsesmonitor

Dessa kan övervaka hjärtrytmen dygnet runt i flera veckor eller i vissa fall flera år (de senare är inopererade). De lagrar enbart förprogrammerade händelser eller händelser som bäraren har markerat.

5.6. Ekokardiografi (ultraljud)

Ett ultraljud kan detektera olika typer av strukturella förändringar i hjärtat, till exempel hjärtmuskelsjukdomar och hjärtklaffsjukdom. Patienter med Brs brukar inte ha sådana s.k. strukturella hjärtsjukdomar, men undersökningen utförs ofta en gång för att bekräfta detta.

5.7. Magnetrontgen av hjärtat (MRI)

En MRI-genomsökning använder ett magnetfält för att skapa bilder av hjärtat. Skannern i sig är ett stort rör med ett bord i mitten, vilket gör att patienten kan glida in i tunneln. Testet tar ungefär en timme. En MRI påvisar strukturer i hjärtmuskeln och blodkärlen, och identifierar eventuell ärrbildning i hjärtat. Det är användbart för patienter med BrS om det finns en misstanke om strukturella problem.

5.8 Genetisk test (DNA-analys)

I cirka 1 av 4 (25 %) av BrS familjer, kan en genetisk avvikelse i SCN5A-genen påvisas. I de resterande 75 % av familjerna med BrS, påvisas ingen förändring, sannolikt är orsaken då mer komplicerad, tex kan orsaken vara multipla avvikelser i olika gener.

6. Behandling

De flesta människor med BrS behöver ingen behandling. Hos personer med tidigare arytmier eller en ökad risk för arytmier kan implantation av en intern defibrillator, hjärtstartare (ICD) övervägas. ICD övervakar ständigt hjärtats elektriska aktivitet och kan känna igen svåra arytmier. ICD kan programmeras specifikt för varje enskild patient. och kan behandla svåra och snabba arytmier genom att skicka elektriska impulser eller ge en elektrisk stöt.



7. Livsstilsråd

Det finns några viktiga rekommendationer för patienter (och familjer) som diagnostiseras med BrS:

-Undvik läkemedel som kan förvärra BrS. Förteckningen över läkemedel som ska undvikas finns på

www.brugadadrugs.org

- vid feber (temperatur $\geq 38,5$ grader Celsius), är det viktigt att söka sjukvården för att få ett EKG. Vissa patienter med BrS har förändringar på EKG under feber, med en ökad risk för arytmier. Om det inte är möjligt att söka vård, är det viktigt att behandla febern snabbt med paracetamol (för att sänka kroppstemperaturen och risken för arytmier).

-undvik alltför stort alkoholintag

-uppmuntra anhöriga att undersökas

-vanligtvis kan patienter med BrS delta i idrott, men om en person har haft symtom under fysisk aktivitet, är det av stor vikt att en specialistläkare avgör om personen kan utöva idrott.

Diagnosen av BrS kan leda till ångest och många andra frågor. Psykologer eller kuratorer har erfarenhet av detta och kan vara till hjälp för patienten och familjemedlemmar.

8. Uppföljning

Uppföljning hos hjärtläkare görs med hänsyn till symtom, ålder och behandling.

9. Familjeutredning

Om en genetisk avvikelse identifieras i SCN5A genen hos en patient med BrS (se genetisk test), bör förstegradssläktingar till denna patient (mor, far, bröder, systrar, barn) erbjudas genetisk vägledning och gentest. Familjemedlemmar hos vilka samma avvikelse hittas, kallas anlagsbärare och kommer att följas av en hjärtläkare. Om man inte lyckats identifiera en genetisk avvikelse hos en patient med BrS rekommenderas i första hand förstegradssläktingar att göra en hjärtbedömning hos kardiolog.

Även om de flesta anlagsbärare inte har symtom på BrS under barndomen, så finns det patienter som

upplever hjärklappning/svimning i unga år, då ofta utlöst av feber. Dessa-patienter har ofta avvikande EKG (t. ex. ett spontant typ 1-EKG-mönster). Därför bör det tas EKG på familjemedlemmar till BrS-patienter under de första levnadsåren.

10. Graviditet

Det finns inga specifika rekommendationer för modern och barnet under en graviditet.

