

Інформація про пацієнта

Синдром Бругада

1. Здорове серце

Серце - це спеціалізований м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров по всьому тілу. Насосна дія серця спричинена потоком електричних сигналів, які повторюються в циклі, що проходить через серце. Кожен цикл - це одне серцебиття. Цю електричну активність серця можна виміряти на електрокардіограмі (ЕКГ). Порушення електричної активності серця, відоме як аритмія, може вплинути на здатність серця належним чином перекачувати кров.

2. Синдром Бругада

Синдром Бругада (СБ) - це рідкісне спадкове захворювання серця, при якому порушується потік електричних сигналів через серце. Це відбувається тому, що рух натрію в клітини серця порушується. Це може призвести до небезпечних для життя аритмій.

3. Поширеність та спадковість

Поширеність захворювання оцінюється десь від 1:2000 до 1:5000 осіб. Синдром Бругада може бути генетичним захворюванням. Це означає, що цей синдром може бути спричинений порушенням (мутацією) у гені, який може передаватися спадково. Ген — це частина нашої ДНК, яка містить код для створення молекули (білка). Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть викликати синдром Бругада. Цей ген відповідає за кодування натрієвих каналів у серці і називається SCN5A. SCN5A знаходиться на одній з аутосомних (не стат хромосом). Синдром Бругада викликаний мутацією в гені SCN5A успадковується за аутосомно-домінантним типом. Це означає, що мутації лише в одній із двох копій гена SCN5A (або від батька, або від матері) достатньо для розвитку синдрому Бругада (мутація є домінантною). Людина з мутацією в гені SCN5A має 50 відсотків (1 із 2) шансів передати мутацію кожній дитині. Шанс, що дитина не успадкує мутацію також 50 відсотків. У деяких

випадках нова (de novo) мутація може виникнути в яйцеклітині, сперматозоїді або в ембріоні. У цих випадках батьки дитини не

мають мутації та синдром Бругада, але дитина має синдром Бругада і може передати мутацію своїм дітям.

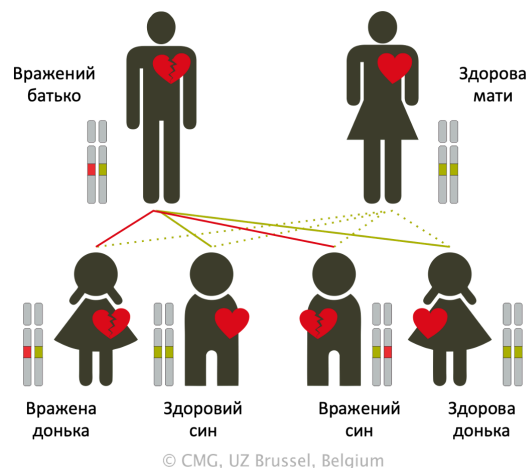


Рис 1. Аутосомно-домінантний тип успадкування

4. Симптоми

Симптоми можуть включати запаморочення, прискорене серцебиття, непритомність, а іноді й раптову смерть. Однак є також багато безсимптомних пацієнтів.

5. Діагноз

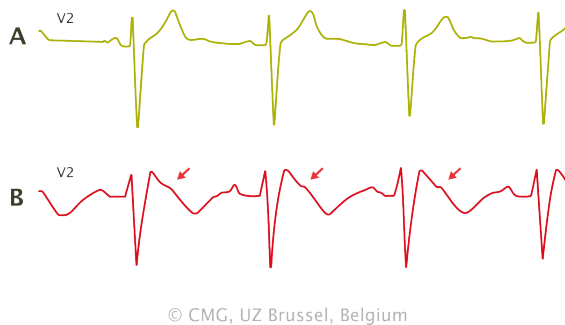
Найбільш поширеними інструментами для встановлення діагнозу синдрому Бругада є медичний та сімейний анамнез, фізикальне обстеження, електричне дослідження серця (електрокардіограма або ЕКГ), тест на аймалін або флекаїнід (фармакологічні проби із введенням антиаритмічних препаратів), ультразвукове сканування серця (ехокардіограма), тестування з фізичним навантаженням та монітор серцевого ритму (Холтер). Зазвичай синдром Бругада можна діагностувати на ЕКГ. Пацієнти з синдромом Бругада можуть мати **три різні варіанти ЕКГ** (рис. 3). Діагноз «Синдром Бругада» ставиться, лише якщо у людини є явна картина ЕКГ типу 1 (відомий як спонтанна картина). У деяких людей картина ЕКГ 1 типу не виникає спонтанно, але може бути виявлена шляхом повільної ін'єкції ліків (аймаліну або флекаїніду). Ці люди також повинні мати інші ознаки, щоб поставити діагноз (наприклад, зупинка серця або сімейна історія синдрому Бругада). Якщо у людини немає симптомів і є



лише картина ЕКГ 2 або 3 типу, навіть після тесту з аймаліном, тоді діагноз синдрому Бругада не ставлять, і рекомендується регулярне спостереження у кардіолога.

5.1. ЕКГ (електрокардіограма)

Це найпростіший тест. Маленькі липкі пластири (електроди) накладають на груди, а іноді й на руки та ноги. Вони з'єднані дротами з машиною для запису ЕКГ, яка протягом кількох секунд фіксує електричну активність, яка викликає серцебиття. Іноді необхідні додаткові або повторні ЕКГ-тести.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Рис 2. Синдром Бругада на ЕКГ.

На цьому зображенні показано нормальну ЕКГ-картину в А. і типові ознаки синдрому Бругада в Б. з елевацією сегмента ST (як показано червоною стрілкою).

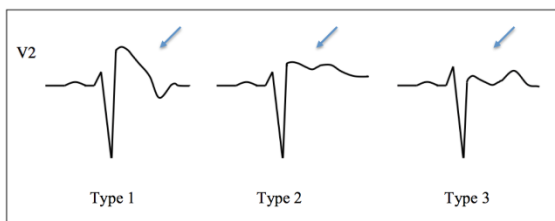


Рис 3. Бругада 1, 2 і 3 типів
(Джерело: з дозволу Centenary Institute, Австралія)

5.2. Тест з аймаліном

Якщо на ЕКГ є підозра на синдром Бругада, але немає повної впевненості (наприклад, якщо є ЕКГ типу 2 або 3), можна розглянути можливість проведення тесту з аймаліном. Аймалін — це лікарський засіб, який можна вводити людині внутрішньовенно (шляхом повільної ін'єкції, відомої як інфузія), щоб викрити типову картину ЕКГ типу 1. Якщо Ajmaline недоступний, тест також можна провести з іншим препаратом, наприклад флекаїнідом.

5.3. Тест навантаження (стрес-тест)

Тест із фізичним навантаженням такий самий, як ЕКГ, описаний вище, але записується до, під час і після занять на біговій доріжці або велотренажері. Він записує будь-які зміни в

електричних моделях, які відбуваються під час фізичних вправ.

5.4. Холтерівське моніторування

Холтерівське моніторування передбачає невеликий цифровий апарат, який можна носити на поясі на талії. Чотири або шість електродів ЕКГ від апарату приклеюють до грудей. Потім він записує електричну активність серця протягом 24-48 годин або протягом семи днів. Під час моніторингу всі дії записуються в «щоденник».

5.5 Кардіомемо та ресстратори серцевих подій

Це більш складні варіанти холтерівського моніторингу, описаного вище. Під час будь-яких симптомів пристрій можна запустити, щоб записати серцевий ритм. Перевага кардіомемо полягає в тому, що він не має електродів, тому його можна просто помістити на грудну клітку, поки є симптоми.

5.6. Ультразвукове дослідження серця (УЗД серця, ехокардіограма, ЕхоКГ)

Ехокардіограма використовує ультразвукові хвилі для вивчення структур серця. Ехокардіограма може виявити різні типи структурних змін у серці, наприклад, захворювання серцевого м'яза та аномалії серцевих клапанів. Також можна визначити ділянки стоншення серцевого м'яза. Пацієнти з синдромом Бругада не мають великих структурних аномалій, але для підтвердження цього часто виконується ехо.

5.7. МРТ серця

МРТ сканування використовує магнітне поле для створення зображень серця. Сам сканер являє собою велику трубу зі столиком посередині, що дозволяє пацієнту ковзати в тунель. Тест займає близько години. МРТ дуже добре показує структуру вашого серця та кровоносних судин, візуалізує стан вашого серцевого м'яза та визначає будь-які рубці (фіброз) у вашому серці. Це корисно для пацієнтів із синдромом Бругада, у яких є підозра на структурні проблеми. У цих пацієнтів МРТ серця можна використовувати для більш детального вивчення структури серця.

5.8 Генетичне тестування

У приблизно одній чверті (25%) сімей, що стикаються з синдромом Бругада, можливо виявити мутацію в гені SCN5A. Для інших 75% сімей, які мають синдром Бругада, передбачається, що генетична основа хвороби є значно складнішою і може включати кілька мутацій у різних генах.



6. Терапія

Більшість людей з синдромом Бругада не потребують лікування. У людей з попередніми аритміями або підвищеним ризиком виникнення аритмії може бути розглянута можливість імплантації внутрішнього серцевого дефібрилятора (ІКД). ІКД постійно контролює електричну активність серця і може розпізнавати важкі аритмії. ІКД можна запрограмувати спеціально для кожного окремого пацієнта. Він може лікувати важкі і швидкі аритмії, посылаючи електричні імпульси або завдаючи електричного удару, і повертати нормальне серцебиття. ІКД складається з 2 частин: акумулятора (пристрій) та електричного проводу, який контролює електричну активність серця і подає електричні імпульси або електричний розряд до серця. Провід ІКД може бути розміщений у правій камері серця (через кровоносні судини) або під шкірою в ділянці грудної клітки над серцем.

7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (та їхніх родин), у яких діагностовано синдром Бругада, щодо профілактики аритмій:

- уникати ліків, які можуть погіршити перебіг синдрому. Список препаратів, яких слід уникати, можна знайти на сайті www.brugadadrugs.org

- під час лихоманки (температура $\geq 38,5$ градусів за Цельсієм) важливо звернутися до лікарні, щоб зробити ЕКГ. У деяких пацієнтів з синдромом Бругада під час лихоманки на ЕКГ відбуваються важливі зміни, що підвищують ризик виникнення аритмій. Якщо немає можливості звернутися до лікарні, важливо швидко лікувати лихоманку парацетамолом (щоб знизити температуру тіла і ризик аритмій).

- уникати надмірного вживання алкоголю

- заохочуйте родичів пройти скринінг

- зазвичай пацієнти з БАС можуть займатися спортом.

Однак, якщо у людини з'явилися симптоми під час фізичної активності, лікар-експерт може наполегливо порадити утриматися від фізичних навантажень.

Діагноз синдрому Бругада і можливість передачі захворювання може викликати занепокоєння і багато інших запитань. Медичні соціальні

працівники або психологи мають досвід у цьому питанні і можуть бути корисними для пацієнта та членів його сім'ї.

8. Подальші дії

Залежно від симптомів, віку та лікування буде надана рекомендація щодо частоти візитів до кардіолога.

9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з СБ виявлено мутацію в гені SCN5A (див. Генетичне тестування), члени сім'ї цього пацієнта (починаючи з членів сім'ї першого ступеня спорідненості: мати, батько, брати, сестри, діти) можуть пройти генетичне тестування в генетичній кардіологічній клініці. Члени сім'ї, у яких виявлено таку ж мутацію, називаються "носіями мутації", і за ними буде спостерігати кардіолог. Члени сім'ї, у яких мутація не виявлена, іноді також можуть хворіти на синдрому Бругада. Причина виникнення синдрому у цих членів сім'ї ще не з'ясована. Тому важливо, щоб члени сім'ї, які не мають мутації також звернулися до кардіолога.

Якщо у пацієнта з синдромом Бругада не виявлено мутації в SCN5A, членам сім'ї цього пацієнта (для початку членам сім'ї першого ступеня спорідненості) рекомендується звернутися до кардіолога.

Хоча більшість пацієнтів не мають симптомів у дитинстві, є пацієнти, які відчувають аритмію в молодому віці, часто спровоковану лихоманкою. Ці пацієнти часто мають аномальну ЕКГ (наприклад, спонтанну ЕКГ типу 1). Тому рекомендується, щоб члени сім'ї пацієнтів з синдромом Бругада пройшли ЕКГ в перші роки життя, після чого можна буде дати рекомендації щодо подальшого спостереження.

10. Синдром Бругада і вагітність

Немає жодних конкретних рекомендацій (окрім тих, що наведені в розділі "Спосіб життя та спорт") для матері та дитини під час вагітності.





European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

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

