

INFORMACE PRO PACIENTY

Brugada syndrom

Informace pro pacienty

Brugada syndrom

1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalu, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a do celého těla. Schopnost srdce pumpovat krev do celého krevního oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a šířením elektrického impulsu v jeho buňkách. Impulzy se opakují v cyklech a jeden cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah. Tuto elektrickou aktivitu srdce můžeme zobrazit prostřednictvím EKG. V případě poruchy v elektrické aktivaci srdce vznikají arytmie, které mohou významně ovlivnit správnou funkci srdce jako pumpy.

2. Brugada Syndrom

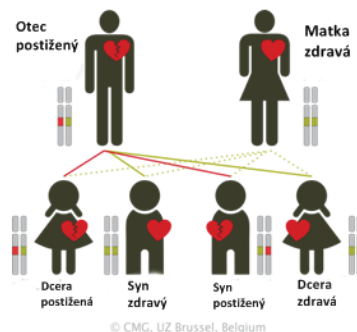
Brugada syndrom je vzácné dědičné onemocnění, které je způsobeno poruchou elektrické aktivace srdce a může vést k život ohrožujícím arytmiím. Molekulárním podkladem tohoto onemocnění je narušení přestupu sodíkových iontů do buněk srdce.

3. Prevalence a dědičnost

Brugada syndromem trpí asi 1 z 2000 až 1 z 5000 lidí (prevalence nemoci). Brugada syndrom řadíme ke geneticky podmíněným onemocněním, které vzniká na podkladě defektu (mutace) v genu, který se může dědit v postižené rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů). Každý člověk nese dvě kopie genu, které se můžou uplatnit ve vzniku Brugada syndromu. Za tento syndrom je nejčastěji zodpovědná mutace genu kódujícím tvorbu sodíkového kanálu v srdci s názvem *SCN5A*. Gen *SCN5A* leží na jednom z autosomálních chromozomů. Pokud je Brugada syndrom způsobený mutací v tomto genu, mluvíme o autosomálně dominantnímu typu onemocnění. Mutace, která je lokalizována jenom v jedné ze dvou kopií *SCN5A* genu (zdeděného od otce nebo matky), je dostatečná k rozvoji Brugada syndromu (dominantní mutace). Pacient s mutací v *SCN5A*

genu má 50 procentní riziko přenosu onemocnění na svoje dítě a šance, že dítě tuto mutaci nezdědí je rovněž 50 procent.

V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče nemají mutaci a ani Brugada syndrom, zato dítě Brugada syndrom má a může tuto nemoc přenést na vlastní potomky.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Obrázek 1. Autosomálně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

Symptomy mohou zahrnovat točení hlavy, bušení srdce - palpitate, ztrátu vědomí a někdy i náhlé úmrtí. Někteří pacienti mohou být zcela bez příznaků.

5. Diagnostika

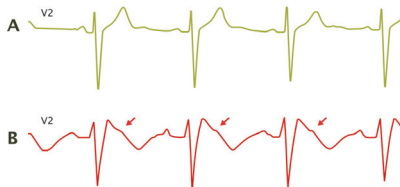
Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy Brugada syndromu jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu nemoci v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), ajmalínový nebo flecainidový test, echokardiografické vyšetření, zátěžové vyšetření a monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření). Ve většině případů je Brugada syndrom stanoven díky EKG vyšetření, kde můžeme nalézt **3 různé typy EKG změn** (obr. 3). Diagnóza BrS je stanovena jenom



tehdy, je-li na klidovém EKG zaznamenán jasný 1. typ BrS. U některých pacientů klidové EKG neodhalí 1. typ onemocnění, ale můžeme jej zvýraznit pomalou injekcí určitých látek (ajmalin nebo flecainid). V těchto případech je nutné ke stanovení diagnózy identifikovat ještě některé z charakteristik tohoto onemocnění (například srdeční zástava a nebo rodinný výskyt nemoci). Pokud pacient nemá žádné symptomy a na EKG křivce je jenom typ 2 a nebo 3 Brugada syndromu i po ajmalinovém testu, nemůžeme uzavřít diagnózu Brugada syndromu. U těchto pacientů je doporučen pravidelný kardiologický dohled.

5.1. Elektrokardiogram (EKG)

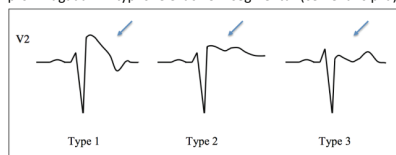
Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Obrázek 2. Brugada záznam.

Na obr. 2.A je normální EKG křivka, na obr. 2.B. typický záznam pro Brugada 1. typ s elevací ST segmentu (červená šipka).



Obrázek 3. Brugada typy 1,2 a 3.(Zdroj: Centenary Institute, Australia)

5.2. Ajmaliový test

Pokud je přítomno podezření na diagnózu Brugada syndromu, ale nejsme si zcela jistí (například typ 2 nebo 3), lze zvážit provedení ajmalinového testu. Ajmalin je látka, kterou lze podat intravenózně (pomalou injekcí – tzv. infuzí) s cílem odhalit Brugada typ 1 na EKG. Není-li k dispozici ajmalin, může se k testu využít také jiná látka – flecainid.

5.3. Zátěžový test

Zátěžový test je založen na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžecském pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

5.4. Monitorace EKG – Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zařízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do “deníku”.

5.5 Epizodní záznamník (event recorder)

Jedná se o další formu Holterovského vyšetření popsaného výše. Při výskytu potíží lze spustit zařízení a nahrát záznam srdečního rytmu. Výhodou některých novějších přístrojů je, že jsou již bez elektrod, takže v přítomnosti symptomů se jenom přikládají k hrudníku v oblasti srdce.

5.6. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní. Pacienti s Brugada syndromem závažnější strukturální abnormality srdce nemívají, ale doporučuje se provést ECHO vyšetření k vyloučení jejich přítomnosti.

5.7. Magnetická rezonance (MRI)

Vyšetření magnetickou rezonancí využívá k zobrazení struktur srdce vlastnosti magnetického pole. Samotný přístroj se skládá z velkého tunelu s lůžkem uprostřed, který zasouvá pacienta do tunelu. Vyšetření trvá asi 1 hodinu. MRI umožňuje výborné zobrazení srdce a cév, míru postižení srdečního svalu včetně identifikace jizvení (fibrózy) v srdci. Toto vyšetření je vhodné provést u pacientů s Brugada syndromem v případě podezření na určité strukturální abnormality, kdy MRI dokáže zobrazit detailněji strukturu srdce.

5.8 Genetické vyšetření

U jedné ze čtyř rodin s diagnózou Brugada syndromu (25%) se nám podaří najít mutaci v genu *SCN5A*. U ostatních 75% rodin s BrS se předpokládá



komplexnější původ onemocnění, například vícečetné mutace v různých genech.

6. Léčba

Většina jedinců s Brugada syndromem nevyžaduje terapii. U pacientů s předešlou historií arytmií nebo zvýšeným rizikem arytmií lze zvažovat implantaci kardioverter – defibrilátoru (ICD). Přístroj ICD kontinuálně monitoruje elektrickou aktivitu srdce a je schopen rozeznat život ohrožující arytmie. Defibrilátor je naprogramovaný individuálně pro každého pacienta a dokáže ukončit závažné a rychlé arytmie vysláním elektrických impulzů nebo elektrického výboje a tím znovuoobnovit normální srdeční rytmus. Skládá se ze dvou částí: generátoru (baterie) a elektrod, které monitorují elektrickou aktivitu srdce a v případě nutnosti vysílají elektrické impulzy nebo výboj do srdce. Elektroda přístroje může být umístěna buď do pravé komory přes žilní systém a nebo do podkoží hrudníku v oblasti nad srdcem.

7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou BrS k prevenci arytmií:

- Vyhýbání se lékům zhoršujícím průběh Brugada syndromu. Seznam léků je k dispozici na internetové stránce: www.brugadadrugs.org
- Při zvýšené teplotě (nad 38,5 °C) je důležité dostavit se do nemocnice za účelem natočení EKG. Někteří pacienti s Brugada syndromem mají totiž při zvýšené teplotě významné změny na EKG s rizikem vzniku arytmií. Pokud nelze navštívit nemocniční zařízení, je důležité snažit se co nejdříve snížit teplotu paracetamolem, a tím snížit i riziko arytmií.
- Vyhýbání se nadměrnému požití alkoholu
- Povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření
- Pacienti s Brugada syndromem se obvykle mohou věnovat sportování. Má-li ale pacient symptomy v průběhu zátěže, je doporučeno omezit účast na sportovních aktivitách.

Nález diagnózy Brugada syndromu a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky mohou vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům.

Pomoc pro pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog.



Prosinec 2018

8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista – kardiolog s ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučován u všech rodin pacientů s diagnózou Brugada syndromu a s mutací v genu *SCN5A*. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován. Příbuzní bez nálezu *SCN5A* mutace mohou v některých případech také trpět Brugada syndromem. Přesná příčina onemocnění v těchto rodinách není doposud objasněna, proto se doporučuje také u příbuzných bez nálezu mutace provést vždy kardiologické vyšetření. Také v případě, že se u pacienta s Brugada syndromem nepodaří najít mutaci v genu *SCN5A*, doporučujeme u rodinných příslušníků kardiologické vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně). V dětském věku je stanovení diagnózy Brugada syndromu na základě příznaků vzácné, arytmie bývají spouštěny zejména zvýšenou teplotou. V těchto případech pozorujeme často abnormální EKG záznam (například Brugada typ 1). Proto doporučujeme příbuzným pacientů s Brugada syndromem EKG vyšetření i v prvních letech života, na základě kterých lze dále doporučit kardiologické sledování do budoucna.

10. BrS a těhotenství

Pro matku a dítě v průběhu těhotenství nejsou specifická doporučení (kromě doporučení uvedených výše – viz. 7. Životní styl a sport).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Více informací: <https://guardheart.ern-net.eu>