

# Informacija pacientams

## Brugada sindromas

### 1. Normali širdies veikla

Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, išstumdamas kraują į visą kūną. Širdies susitraukimus sukelia per ją sklindantys cikliška pasikartojantys elektros srovės impulsai.

Kiekvienas ciklas - tai vienas širdies susitraukimas. Šį širdies elektrinį aktyvumą galima įvertinti elektrokardiogramoje (EKG). Sutrikus širdies elektriniam aktyvumui, kuris vadinamas aritmija, gali sutrikti širdies gebėjimas tinkamai susitraukinėti.

### 2. Brugada sindromas

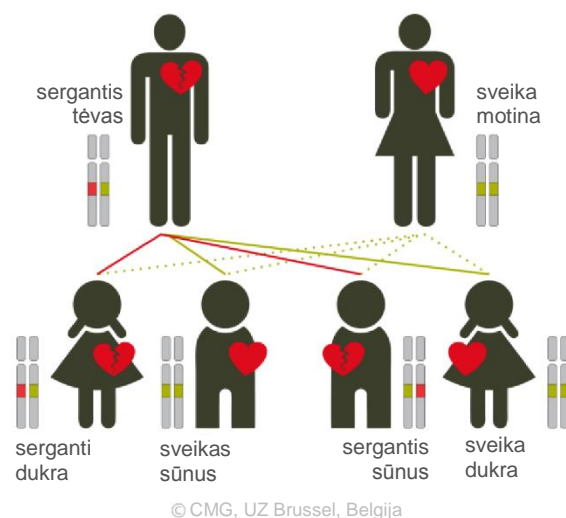
Brugada sindromas (BrS) yra reta paveldima širdies liga, kuria sergant širdyje sutrinka elektros impulsų srautas. Taip yra todėl, kad sutrinka natrio patekimas į širdies ląsteles. Tai gali sukelti gyvybei pavojingą aritmiją.

### 3. Paplitimas ir paveldėjimas

BrS serga maždaug tarp 1 iš 2000 ir 1 iš 5000 asmenų (ligos paplitimas). BrS gali būti genetinė liga. Tai reiškia, kad BrS gali sukelti geno defektas (mutacija), kuris gali būti paveldimas. Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas). Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su BrS, kopijas. BrS gali sukelti geno, kuriame yra širdies natrio kanalų kodas, mutacijos. Šis genas vadinamas SCN5A. SCN5A yra vienoje iš autosominių chromosomų. Jei BrS yra atsiradęs dėl SCN5A geno mutacijos, tai vadinama autosominio dominantinio paveldėjimo liga.

Tai reiškia, kad BrS išsivystyti pakanka mutacijos tik vienoje iš dviejų SCN5A geno kopijų (tėvo arba motinos) (mutacija yra dominuojanti). Yra 50 proc. tikimybė (1 iš 2), kad asmuo, turintis SCN5A geno mutaciją, perduos šią mutaciją kiekvienam vaikui. Tikimybė, kad vaikas

nepaveldės mutacijos, taip pat yra 50 proc. Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (*de novo*) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir neserga BrS, tačiau vaikui jau yra BrS ir jis gali perduoti mutaciją savo vaikams.



1 pav. Autosominis dominantinis paveldėjimas

### 4. Simptomai

Simptomai gali būti galvos svaigimas, smarkus širdies plakimas, alpimas, o kartais ir staigi mirtis. Tačiau yra ir daug besimptomų pacientų.

### 5. Diagnostavimas

Dažniausiai BrS diagnozė nustatoma, remiantis ligos istorija ir šeimos anamneze, fiziniu ištyrimu, širdies elektrinės veiklos ištyrimu (elektrokardiograma arba EKG), ajmalino arba flekainido testais, širdies ultragarsiniu tyrimu (echokardiografija), fizinio krūvio testais ir kitais širdies ritmo įvertinimo tyrimais (Holterio EKG monitoringu). Paprastai BrS galima diagnozuoti atlikus EKG. Pacientams, sergantiems BrS, gali būti nustatytos **trijų skirtingų tipų EKG** (3 pav.). BrS diagnozė nustatoma tik tada, jei asmens EKG yra akivaizdžiai 1



tipo EKG požymių (vadinamieji spontaniniai požymiai). Kai kuriems žmonėms 1 tipo EKG požymių spontaniškai nenustatoma, tačiau juos galima sukelti lėtai sušvirktus vaisto (ajmalino arba flekainido testas). Kad būtų galima nustatyti diagnozę, šie žmonės taip pat turi turėti kitų ligos požymių (pavyzdžiui, buvęs širdies sustojimas arba BrS atvejis šeimoje). Jei asmuo nejaučia jokių simptomų ir jo EKG yra tik 2 arba 3 tipo EKG požymiai net ir atlikus ajmalino testą, BrS diagnozė negali būti nustatyta ir pacientui rekomenduojama reguliariai lankytis pas širdies gydytoją (kardiologą).

### 5.1. EKG (elektrokardiograma)

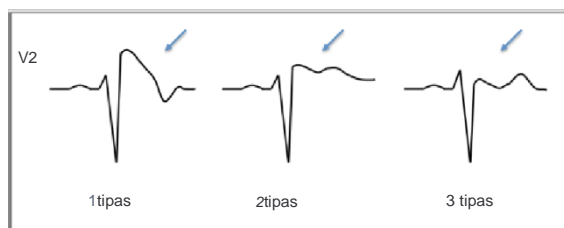
Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų užklijuojami maži lipnūs pleistrai (elektrodai). Jie laidais prijungiami prie EKG užrašymo aparato, kuris kelias sekundes fiksuoja širdies elektrinį aktyvumą, sukeltą širdies plakimą. Kartais reikia atlikti papildomus arba pakartotinius EKG tyrimus.



© CMG, UZ Brussel, Belgija

2 pav. EKG požymiai sergant Brugada sindromu.

Šiame paveikslėlyje pavaizduota normali EKG (A) ir tipiškai Brugada sindromo EKG požymiai (B) su ST segmento pakilimu (parodyta raudona rodykle).



3 pav. 1, 2 ir 3 tipų EKG Brugada sindromo požymiai. (Šaltinis: su Australijos „Centenary“ instituto leidimu)

### 5.2. Ajmalino testas

Jei pagal EKG įtariamas BrS, bet nėra visiškai aišku (pvz., kai yra 2 arba 3 tipo EKG požymiai), galima apsvarstyti galimybę atlikti ajmalino testą. Ajmalinas yra vaistas, kurį galima leisti į veną (lėta injekcija, vadinama infuzija), siekiant nustatyti būdingus BrS 1 tipo EKG požymius. Jei nėra galimybės gauti ajmalino, tyrimą galima atlikti naudojant kitą vaistą, pavyzdžiui, flekainidą.

### 5.3. Fizinio krūvio tyrimas (krūvio testas)

Fizinio krūvio testas yra toks pat kaip anksčiau aprašytas EKG tyrimas, tačiau jis užrašomas prieš fizinį krūvį ant bėgimo takelio ar treniruoklio, jo metu ir po jo. Taip užfiksuojami bet kokie fizinio krūvio metu atsirandantys elektrinės širdies veiklos pokyčiai.

### 5.4. Holterio EKG monitoringas

Holterio EKG monitoringas atliekamas naudojant nedidelį skaitmeninį aparatą, kurį galima nešioti ant juosmens diržo. Prie krūtinės priklijuojami keturi arba šeši aparato EKG elektrodai. Tada 24-48 valandas arba iki septynių dienų fiksuojamas širdies elektrinis aktyvumas. Tyrimo metu visa veikla įrašoma į „dienoraštį“.

### 5.5. Išoriniai ir implantuojami širdies įvykių registratoriai

Tai sudėtingesni pirmiau aprašyto Holterio EKG monitoringo variantai. Pasireiškus bet kokiems simptomams, galima pasinaudoti prietaisu ir įrašyti širdies ritmą. Išorinio prietaiso (Cardio memo) privalumas yra tas, kad jame nėra jokių elektrodų, todėl jį galima tiesiog uždėti ant krūtinės, kai jaučiami simptomai.

### 5.6. Širdies ultragarsinis tyrimas (echokardiografija)

Tyrimo naudojamos ultragarso bangos širdies struktūrai stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ir vožtuvų ligas. Taip pat galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis. Pacientams, sergantiems BrS, nebūna esminių struktūrinių pakitimų, tačiau dažnai tam patvirtinti bent vieną kartą atliekamas širdies ultragarsinis tyrimas.

### 5.7. Širdies magnetinio rezonanso tyrimas (MRT)

MRT tyrimo metu širdies vaizdas gaunamas, naudojant magnetinį lauką. Pats tomografas - tai didelis vamzdis, kurio viduryje yra stalas, kuriuo pacientas įvežamas į aparato tunelį. Tyrimas trunka apie valandą. MRT labai gerai parodo širdies ir kraujagyslių struktūrą, širdies raumens būklę ir leidžia nustatyti bet kokius širdyje esančius surandėjimus. Jis naudingas tiems BrS sergantiems pacientams, kuriems įtariami struktūriniai pakitimai. Šiems pacientams širdies MRT gali būti naudojamas širdies struktūrai išsamiau įvertinti.

### 5.8. Genetiniai tyrimai

Maždaug 1 iš 4 (25 %) šeimų, kuriose yra BrS atvejis, nustatoma SCN5A geno mutacija. Tikėtina, kad likusių 75 proc. BrS atvejų turinčių šeimų genetinis sutrikimas,



lemiantis ligą, yra sudėtingesnis, pavyzdžiui, kelios mutacijos skirtinguose genuose.

## 6. Gydymas

Daugumai žmonių, kuriems yra BrS, gydymo nereikia. Asmenims, kuriems anksčiau buvo nustatytos aritmijos arba yra padidėjusi aritmijų rizika, gali būti svarstoma galimybė implantuoti vidinį širdies defibriliatorių (IKD). Defibriliatorius nuolat stebi širdies elektrinį aktyvumą ir gali atpažinti sunkias aritmijas. Defibriliatorius gali būti specialiai užprogramuotas kiekvienam pacientui. Juo galima gydyti sunkias ir didelio dažnio aritmijas siunčiant elektros impulsus arba sukeldami elektros šoką, taip grąžinant normalų širdies ritmą. Defibriliatorių sudaro dvi dalys: baterija (prietaisas) ir elektros laidas, per kurį stebimas elektrinis širdies aktyvumas ir kuriuo į širdį siunčiami elektriniai impulsai ar elektrinio šoko iškrova. Defibriliatoriaus laidas gali būti pritvirtintas dešinėje širdies ertmėje (per kraujagysles) arba po oda krūtinės srityje, esančioje virš širdies.

## 7. Gyvensena ir sportas

Pacientams (ir jų šeimoms), kuriems diagnozuotas BrS, pateikiamos tokios pagrindinės rekomendacijos, kaip išvengti aritmijų:

- vengti vaistų, kurie gali pasunkinti BrS. Vaistų, kurių reikia vengti, sąrašą galima rasti adresu [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org);
- karščiuojant (kai temperatūra  $\geq 38,5$  laipsnių Celsijaus) svarbu vykti į ligoninę ir atlikti EKG. Kai kuriems BrS sergantiems pacientams karščiavimo metu būna reikšmingų EKG pokyčių ir padidėja aritmijų rizika. Jei nėra galimybės nuvykti į ligoninę, reikia greitai mažinti karščiavimą paracetamoliu (kad sumažėtų kūno temperatūra ir aritmijų rizika);
- nepiktnaudžiauti alkoholiu;
- skatinti išsiriti giminaičius;
- pacientai, sergantys BrS dažniausiai sportuoti gali.

Tačiau, jei fizinio aktyvumo metu žmogui pasireiškė simptomai, gydytojas – specialistas gali primygtinai patarti nespportuoti.

BrS diagnozė ir galimybė perduoti šią ligą palikuoniams gali kelti nerimą ir daugybę kitų klausimų. Medicinos socialiniai darbuotojai arba psichologai turi patirties šioje srityje ir gali padėti pacientui ir jo šeimos nariams.

## 8. Tolesni veiksmai

Atsižvelgdamas į simptomus, amžių ir gydymą, širdies gydytojas (kardiologas) patars, kaip dažnai reikia lankytis pas gydytoją specialistą.

## 9. Šeimos ištyrimas

Jei BrS sergančiam pacientui nustatoma SCN5A geno mutacija (žr. „Genetiniai tyrimai“), šio paciento šeimos nariai (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių: motinos, tėvo, brolių, seserų, vaikų) gali atlikti genetinius tyrimus medicinos įstaigoje, kurioje daromi širdies genetiniai tyrimai. Šeimos nariai, kuriems nustatyta ta pati mutacija, vadinami mutacijos nešiotojais. Jie turi būti stebimi kardiologo. Kartais BrS gali sirgti ir šeimos nariai, kuriems mutacija nenustatyta. Kodėl taip yra, dar nėra žinoma. Todėl šeimos nariams, neturintiems mutacijos, svarbu apsilankyti pas gydytoją kardiologą.

Jei pacientui, sergančiam BrS, nenustatoma SCN5A mutacijos, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama kreiptis į gydytoją kardiologą.

Nors daugumai pacientų vaikystėje BrS simptomų nebūna, yra pacientų, kuriems aritmijos išsivysto ankstyvame amžiuje ir jas dažnai sukelia karščiavimas. Šių pacientų EKG dažnai būna pakitusi (pvz., spontaniai 1 tipo EKG požymiai). Todėl rekomenduojama, kad pacientų, sergančių BrS, šeimos nariams pirmaisiais gyvenimo metais būtų atlikta EKG, kad po to būtų galima patarti dėl tolesnės jų stebėsenos.

## 10. BrS ir nėštumas

Nėra jokių konkrečių rekomendacijų (išskyrus tas, kurios pateikiamos skyriuje „Gyvensena ir sportas“), skirtų motinai ir kūdikiui nėštumo laikotarpiu.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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



