

:: Σύνδρομο Brugada

Αριθμός Orphanet: 130

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Brugada (BRS) εκδηλώνεται με ανάσπαση του διαστήματος ST στις δεξιές προκάρδιες απαγωγές (V1 έως V3), ατελή ή πλήρη αποκλεισμός δεξιού σκέλους, καθώς και επιρρέπεια σε κοιλιακή ταχυαρρυθμία και αιφνίδιο θάνατο. Το BRS είναι μια διαταραχή του ηλεκτρικού συστήματος της καρδιάς, χωρίς εμφανείς ανωμαλίες στο μυοκάρδιο.

Δεδομένου ότι το παρεκκλίνον μοτίβο στο ΗΚΓ συχνά είναι διαλείπον και παρουσιάζει μια ιδιαίτερη κατανομή στην καρδιά, είναι δύσκολο να εκτιμηθεί ο επιπολασμός της νόσου. Οι μεγαλύτερες μελέτες σε χώρες της Άπω Ανατολής παρουσιάζουν ένα επιπολασμό 1/700 - 1/800. Ο επιπολασμός στην Ευρώπη και στις Ηνωμένες Πολιτείες είναι χαμηλότερος: 1/3.300 έως 1/10.000. Ανάλυση της παγκόσμιας βιβλιογραφίας αποκαλύπτει επιπολασμό του ΗΚΓ του τύπου 1 (διαγνωστικό) 1/1000.

Τα συμπτώματα συνήθως εκδηλώνονται την τρίτη - τέταρτη δεκαετία της ζωής και πιο συχνά τους άνδρες από τις γυναίκες (8: 1). Συγκοπή, η οποία συνήθως συμβαίνει σε κατάσταση ηρεμίας ή κατά τη διάρκεια του ύπνου, είναι μια συνήθης εκδήλωση του BRS. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η ταχυκαρδία δεν σταματά αυτόματα και οδηγεί σε αιφνίδιο θάνατο. Πιο συχνά, το BRS εμφανίζεται σε μια φυσιολογική καρδιά. Ωστόσο, σε ένα υποσύνολο ασθενών, λεπτές δομικές ανωμαλίες της δεξιάς κοιλίας έχουν περιγραφεί σε φασματοσκοπία πυρηνικού μαγνητικού συντονισμού. Εκλυτικός παράγοντας για την εμφάνιση αρρυθμιών είναι: ο πυρετός, τα πλούσια γεύματα, μερικά φάρμακα (συμπεριλαμβανομένων των αντιαρρυθμικών και αντικαταθλιπτικών).

Εμπλέκονται επτά γονίδια: *SCN5A*, *GPD1-L*, *CACNA1C*, *CACNB2*, *SCN1B*, *KCNE3* και *SCN3B*.

Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εξέταση και το ηλεκτροκαρδιογράφημα (καθώς και σε δοκιμασίες με IC φάρμακα). Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι εκδηλώσεις από το ΗΚΓ δεν είναι εμφανείς ή είναι μη-διαγνωστικές. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η χορήγηση αντιαρρυθμικών φαρμάκων της τάξης IC (αζμαλίνη και φλεκαϊνίδη) χρησιμοποιούνται για την επιβεβαίωση / αποκλείσιμο της διάγνωσης. Είναι διαθέσιμος γενετικός έλεγχος.

Διαταραχές που θα μπορούσαν να παρουσιάζουν το τυπικό μοτίβο Brugada στο ΗΚΓ περιλαμβάνουν την οξεία περικαρδίτιδα, την μυϊκή δυστροφία Duchenne, την αρρυθμογόνο μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας (βλέπε αυτούς τους όρους), την υπερτροφία της αριστερής κοιλίας, την πρώιμη επαναπόλωση, την οξεία μυοκαρδιακή ισχαιμία ή το έμφραγμα, την πνευμονική εμβολή, την στηθάγχη Prinzmetal, το διαχωριστικό ανεύρυσμα αορτής, την ανεπάρκεια θειαμίνης, την υπερκαλιαιμία, την υπερασβεστιαίμια και την υποθερμία.



Προγεννητική διάγνωση σπάνια έχει πραγματοποιηθεί σε BRS και δεν είναι διαθέσιμες αναφορές ελέγχου.

Έχουν αναφερθεί σποραδικές και οικογενείς περιπτώσεις και η μελέτη γενεαλογικών δένδρων υποδεικνύει μια αυτοσωμική επικρατητική κληρονομικότητα.

Ο εμφυτεύσιμος καρδιακός απινιδωτής (ICD) είναι η μόνη θεραπευτική επιλογή με αποδεδειγμένη αποτελεσματικότητα για την πρωτοπαθή και δευτεροπαθή πρόληψη της καρδιακής ανακοπής. Έτσι, η σωστή διαστρωμάτωση του κινδύνου είναι ένας σημαντικός στόχος για τη διαχείριση της νόσου. Η κινιδίνη μπορεί να θεωρηθεί ως συμπληρωματική θεραπεία για τους ασθενείς που διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο και μπορεί να μειώσει τον αριθμό των περιπτώσεων του ICD σοκ σε ασθενείς που διατρέχουν κίνδυνο υποτροπής.

Η πλειοψηφία των ασθενών με BRS παραμένουν ασυμπτωματικοί, το 20-30% βιώνουν ένα συγκοπτικό επεισόδιο και το 8-12% τουλάχιστον μία καρδιακή ανακοπή (δυσνητικά οδηγεί σε αιφνίδιο θάνατο). Παράγοντες κινδύνου για καρδιακή ανακοπή και αιφνίδιο θάνατο είναι η τυχαία εύρεση του διαγνωστικού μοτίβου στο ΗΚΓ και το ιστορικό συγκοπής.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Carlo NAPOLITANO
- Pr Silvia G. PRIORI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2009

Μετάφραση: Νοέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

