

Sudden unexplained nocturnal death syndrome (SUNDS), czyli zespół Brugadów

Sudden unexplained nocturnal death syndrome (SUNDS) – Brugada syndrome

Kinga Gradzik, Magdalena Kociubińska, Tomasz Czarnota, Kamil Grabarczyk,
Karol Raczyński, Elżbieta Mazur-Stążka

Katedra i Klinika Kardiologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Streszczenie

Zespół Brugadów (BS) to choroba genetycznie uwarunkowana, która jest wynikiem zaburzeń funkcji kanałów jonowych regulujących prądy uczestniczące w powstawaniu potencjału czynnościowego. Objawia się występowaniem złośliwych arytmii komorowych prowadzących często do omdleń i mogących być przyczyną nagłego zgonu sercowego. Obecnie jedynym skutecznym sposobem leczenia i prewencji pierwotnej nagłego zatrzymania krążenia pozostaje implantacja kardiowertera-defibrylatora. Celem pracy było przedstawienie przypadku chorego, u którego rozpoznano BS.

Słowa kluczowe: zespół Brugadów, nagłe zatrzymanie krążenia, elektrokardiogram

(Folia Cardiologica 2015; 10, 5: 361–363)

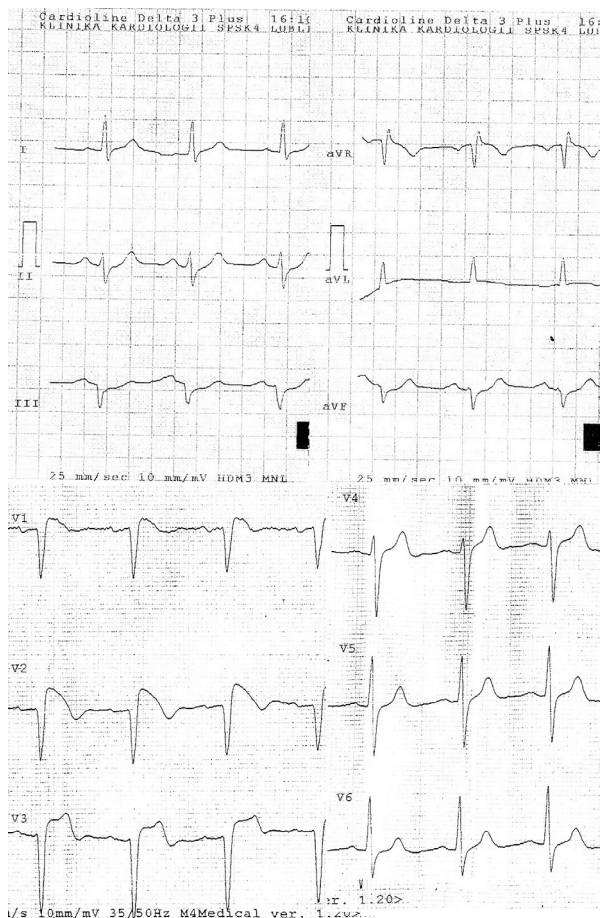
Wstęp

Zespół Brugadów (BS, *Brugada syndrome*) jest genetycznie uwarunkowanym schorzeniem po raz pierwszy opisanym w 1992 roku przez braci Josepha i Pedro Brugadów. Zaobserwowali oni, że u 8 chorych z nagłym zatrzymaniem krążenia (NZK) w wywiadzie, u których nie stwierdzono organicznej choroby serca, występują charakterystyczne zmiany w elektrokardiogramie (EKG) – blok prawej odnogi pęczka Hisa z uniesieniem odcinka ST w odprowadzeniach V1–V3 [1]. Obecnie wiadomo, że BS jest dziedziczony autosomalnie dominująco i wiąże się z mutacją genu *SCN5A* kodującego kanał sodowy, odpowiadającą za większość przypadków tej choroby. Zaburzenia funkcji kanałów sodowych powodują skrócenie czasu trwania potencjału czynnościowego, zmiany repolaryzacji i zjawisko reentry, a w efekcie częstoskurcze komorowe mogące przejść w migotanie komór [2]. Zidentyfikowano również mutacje innych genów, między innymi *GPD1L* kodującego białko odpowiedzialne za transport jednostek kanału sodowego do błony

komórkowej oraz genu kanałów wapniowych *CACNA1C* [3]. W japońskich badaniach epidemiologicznych wykazano, że BS występuje w postaci rodzinnej i sporadycznej z częstością 5–66/10 000 [4]. Choroba ujawnia się w każdym wieku, jednak najczęściej w 3.–4. dekadzie życia; 85% przypadków dotyczy mężczyzn.

Opis przypadku

Na szpitalny oddział ratunkowy zgłosił się 34-letni pacjent skierowany przez lekarza rodzinnego z powodu dolegliwości bólowych w klatce piersiowej o charakterze kłującym, z objawami infekcji górnych dróg oddechowych i gorączką. Pacjent dotychczas nie leczył się z żadnego powodu, nie miał omdleń, bólów w klatce piersiowej ani innych niepokojących objawów. W dzieciństwie nie chorował. Około 8 lat temu przeżył zapalenie płuc. Nie uprawiał sportu, a jego praca zawodowa nie wymagała wysiłku fizycznego. Jego wuj ze strony ojca zmarł nagle w wieku 33 lat. Rodzice nie chorowali, a u brata zdiagnozowano BS.



Rycina 1. Zapis elektrokardiograficzny chorego – charakterystyczne uniesienia odcinka ST z towarzyszącym ujemnym załamkiem T w odprowadzeniach V1–V3

W związku z zapisem EKG – wypukłe uniesienie odcinka ST w punkcie J większym lub równym 0,2 mV z ujemnym załamkiem T w odprowadzeniach V1–V3 (ryc. 1) oraz obciążającym wywiadem rodzinnym w kierunku nagłego zgonu w młodym wieku – pacjenta przyjęto do Kliniki Kardiologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie w celu dalszej diagnostyki. W wykonanych badaniach laboratoryjnych stwierdzono podwyższone stężenia kinazy kreatyninowej (532 j./l), mioglobiny (162 ng/ml) oraz białka C-reaktywnego (60,36 mg/l). Pozostałe parametry były w granicach normy. W badaniu echokardiograficznym stwierdzono nieistotną hemodynamicznie niedomykalność zastawki trójdzielnej (I/II stopnia), frakcja wyrzutowa (EF, *ejection fraction*) wynosiła 62%, a ciśnienie maksymalne w tętnicy płucnej – około 40 mm Hg, wykluczając jednocześnie pierwotnie podejrzewane zapalenie osierdzia. Ze względu na uwagi na charakterystyczny obraz EKG oraz wykluczenie innych przyczyn u mężczyzny rozpoznano BS. W ramach prewencji pierwotnej nagłego zgonu sercowego pacjenta zakwalifikowano do zabiegu wszczęcia kardiowertera-defibrylatora (ICD,

implantable cardioverter-defibrillator) w trybie pilnym. Urządzenie umieszczono na lewym mięśniu piersiowym, a elektrodę wprowadzono przez lewą żyłę podobojczykową do prawej komory serca, umieszczając końcówkę w jej koniuszku. Okres pozabiegowy przebiegł bez powikłań. Pacjenta wypisano do domu w dobrym stanie z zaleceniem regularnej kontroli ambulatoryjnej. Został poinformowany, że cierpi na chorobę uwarunkowaną genetycznie.

Dyskusja

Zaprezentowany przypadek kliniczny zasługuje na analizę, ponieważ BS, choć jest rzadko występującą jednostką chorobową, wiąże się z ryzykiem nagłej śmierci sercowej (SCD, *sudden cardiac death*). Obraz kliniczny BS jest niejednorodny; wiele przypadków pozostaje bezobjawowych, a zmiany w zapisie EKG pojawiają się okresowo. Mogą być indukowane przez: gorączkę, hipo- i hiperkaliemię, kokainę, alkohol i czynniki zwiększające napięcie nerwu błędnego oraz leki – agonistów i antagonistów receptorów beta-adrenergicznych, trój- i czteropierścieniowe leki przeciwdepresyjne oraz antagonistów kanału sodowego, ajmalinę stosowaną do testów prowokacyjnych [5, 6]. Uniesienie odcinka ST w odprowadzeniach V1–V3 może być wariantem normy oraz występować w innych stanach klinicznych, takich jak:

- ostry zespół wieńcowy;
- hiperkaliemia;
- hiperkalcemia;
- zapalenie mięśnia sercowego;
- tętniak rozwarstwiający aorty;
- zatrucie kokainą;
- dystrofia mięśniowa Duchenne’a;
- przedawkowanie leków przeciwdepresyjnych;
- arytmogenna dysplazja prawej komory;
- zespół długiego QT;
- zespół wczesnej repolaryzacji;
- zator tętnicy płucnej;
- niedobór tiaminy [7].

Dotychczas opisano trzy typy BS:

- typ 1 – wypukłe do góry, co najmniej 2-milimetrowe uniesienie odcinka ST z ujemnym załamkiem T w odprowadzeniach V1–V3;
- typ 2 – wklęsłe uniesienie odcinka ST, co najmniej 1-milimetrowe w odprowadzeniach V1–V3 z dodatnim lub dwufazowym załamkiem T;
- typ 3 – wklęsłe uniesienie odcinka ST w odprowadzeniach V1–V3 do 1 mm z dodatnim załamkiem T.

Najczęstszy jest typ pierwszy.

Zespół Brugadów można rozpoznać, jeżeli zmianom w EKG (spontaniczny typ 1 lub wywołany testem farmakologicznym) towarzyszy: udokumentowane migotanie komór, polimorficzny częstoskurcz komorowy, wywiad rodzinny NZK

poniżej 45. roku życia, zmiany w EKG typu 1 u członków rodziny, utrata przytomności w wywiadzie oraz dodatni wynik badania elektrofizjologicznego [8]. Przed dokonaniem rozpoznania BS należy wykluczyć inne przyczyny zmian elektrokardiograficznych, w tym: inne arytmogenne choroby serca będące przyczyną NZK, nabyte zaburzenia funkcji prawej komory, hipotermię oraz zaburzenia elektrolitowe [9]. Dotychczas nie opracowano metod leczenia farmakologicznego tej choroby. Jedynym skutecznym sposobem leczenia BS rozumianego jako profilaktyka SCD jest wszczęcie

ICD [10]. Leki antyarytmiczne wolno zastosować dopiero po implantacji ICD.

W opisanym przypadku typowe dla BS są wiek i płeć pacjenta oraz wywiad nagłego zgonu w rodzinie. Szczęśliwie pacjent nie przeżył jeszcze epizodu poważnych zaburzeń rytmu i wcześniej został objęty profilaktyką pierwotną.

Konflikt interesów

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów.

Abstract

Brugada syndrome (BS) is a genetically determined illness which is a result of disfunctions of ion channels that regulate currents taking part in the formation of the action potential. It manifests itself in the occurrence of malignant ventricular arrhythmias leading to fainting, and they might be the cause of a sudden cardiac death. Nowadays, the only effective treatment and primary prevention of a sudden cardio-respiratory arrest is the implementation of a cardioverter-defibrillator. The main aim of the thesis was to present an ill person who was diagnosed with BS.

Key words: Brugada syndrome, sudden cardiac arrest, electrocardiogram

(Folia Cardiologica 2015; 10, 5: 361–363)

Piśmiennictwo

1. Brugada P., Brugada J. Right bundle branch block, persistent ST-segment elevation and sudden cardiac death: a distinct clinical and electrocardiographic syndrome. A multicenter report. *J. Am. Coll. Cardiol.* 1992; 20: 1391–1396.
2. Jaroszyńska A., Wysokiński A. Zespół Brugadów – opis przypadku. *Kardioprofil* 2010; 8: 59–63.
3. Berne P., Brugada J. Brugada syndrome 2012. *Circulation* 2012; 76: 1563–1571.
4. Miyasaka Y., Tsuji H., Yamada K. i wsp. Prevalence and mortality of the Brugada-type electrocardiogram in one city in Japan. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2001; 38: 771–774.
5. Alvarez P.A., Vázquez Blanco M., Lerman J. Brugada type 1 electrocardiographic pattern induced by severe hyponatremia. *Cardiology* 2011; 118: 97–100.
6. Kołodziej M., Śledź J., Janion M. Brugada syndrome underestimated cause of sudden cardiac death in patients without an organic cardiac disease case report. *Kardiol. Pol.* 2009; 67: 159–161.
7. Mechowska B., Drożdż J., Zespół Brugadów. *Forum Kardiol.* 2005; 10: 1–5.
8. Dąbek J., Lepich T., Piechota M. Współczesny obraz zespołu Brugadów. *Pol. Merk. Lek.* 2011; 31: 364–367.
9. Nowak J., Salomon P., Mazurek W. Brugada syndrome: diagnostic criteria and current therapeutic guidelines. *Adv. Clin. Exp. Med.* 2006; 15: 1079–1085.
10. Probst V., Veltmann C., Eckardt L. i wsp. Long-term prognosis diagnosed with Brugada syndrome. *Circulation* 2010; 121: 635–643.