

BRUGADA SINDROM - PRIKAZ SLUČAJA

UVOD

Brugadin sindrom je genetska bolest koju karakterizira abnormalna električna aktivnost unutar srca. Bolest je dobila ime po španjolskim kardiologima Pedru i Josepu Brugadi koji su bolest opisali 1992. godine.

Bolest se obično nasljeđuje od nekog od roditelja iako ima slučajeva pojave novih mutacija. Uzrokovana je mutacijama gena za koji čine ionske kanale na membranama stanica. Prototip slučaja Brugada sindroma uzrokovan je mutacijama SCN5A gena koji kodira alfa podjedinicu natrijevih kanala. Opisani su slučajevi Brugada sindroma uzrokovanih ostalim mutacijama kao što su npr.: mutacija gena za glicerol-3-fosfat dehidrogenazi 1 sličan peptid (GPD1L) koji je modulator ionskih kanala, mutacija gena za alfa podjedinicu L-tipa kalcijevih kanala (CACNA1C) i beta-2 podjedinicu L-tipa kalcijevih kanala (CACNB2), mutacija gena za beta 1 podjedinicu natrijevih kanala.

Oboljeli znaju patiti od gubitka svijesti, poremećenog srčanog ritama koji se često pojavljuje kada je osoba u mirovanju, a može biti potaknut visokom temperaturom ili stresom.

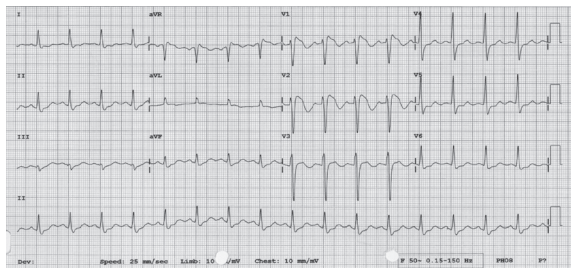
Prevalencija bolesti procjenjuje se na 5 osoba na 10.000, a zaslužna je za 20 % iznenadnih srčanih smrti u bolesnika bez strukturne bolesti srca te 4-12 % svih iznenadnih srčanih smrti u općoj populaciji. Prema Međunarodnom registru Brugada sindroma, 25 % bolesnika s ovom bolesti tijekom svojeg života doživi ili iznenadnu srčanu smrt ili

ventrikularnu fibrilaciju, prosječno u dobi od 42 godine. Dijagnoza se postavlja na temelju EKG-a i/ili elektrofiziološkog ispitivanja srca. Za bolest ne postoji lijek, a terapija uključuje ugradnju kardioverter defibrilatora (ICD), kod pacijenata koji imaju kliničke simptome bolesti. ICD ne može spriječiti nastanak aritmije, ali je može uspješno detektirati i tretirati te tako uspostaviti normalan srčani ritam i spasiti život. Od prosinca 2015. u Kliničkom bolničkom centru Zagreb dostupan je za testiranje Ajmalin. Ajmalinski test indiciran je kod bolesnika koji imaju obiteljsku anamnezu iznenadne srčane smrti ili kod nerazjašnjene sinkope uz Brugada sindrom. Također je dostupno i genetsko testiranje kojim se može otkriti patogen ili vjerojatno patogena varijanta ovog sindroma.

PRIKAZ SLUČAJA

Bolesnik, star 47 godina, po zanimanju građevinski radnik, ukupnog radnog staža 21 godinu na radnom mjestu građevinskog radnika. Opis poslova: izrađuje oplata i kalupe prema nacrtima, sanira oštećene proizvode, skrbi za kvalitetu materijala, izradu drvenih materijala na gradilištu, rukuje i upravlja strojem i uređajima na mehanizirani pogon, radi na poslovima signaliste, radi na poslovima koji zahtijevaju teško fizičko naprezanje, izložen je fizikalnim i kemijskim štetnostima i nepovoljnoj mikroklimi, radi na visini, radi u buci i izložen je vibracijama i potresanjima. Pacijent je došao na redoviti, periodični pregled u ambulantu medicine rada, zbog posebnih uvjeta rada

(N.N., br. 5/84., članak 3., točke 1, 2, 5, 6, 11, 16, 17, 18, 19, 20). Rekreativno igra nogomet. Tonzi-
lektomiran je, prebolio je upalu pluća. Laboratorij-
ski nalazi u granicama normale, vid sluh i spirome-
trija: uredni nalazi. EKG: nespecifične promjene ST
segmenta i T vala u v1 odvodu.



Slika 1. Nalaz EKG pacijenta

Na pregled donosi dokumentaciju iz hitne služ-
be u koju se javio zbog jakih bolova u lijevom ko-
ljenu. Prilikom uobičajenog postupka hitne službe,
pacijentu je snimljen EKG koji je ukazao na sumnju
na Brugada sindrom. Tada učinjen propanfenonski
test bio je negativan i bolesnik je upućen u ambu-
lantu za aritmije. U slučaju pogoršanja ili pojave
nepravilnog ritma upozoren je da se odmah javi u
hitnu službu. Bolesnik je hospitaliziran zbog elek-
trokardiografskih promjena koje su ukazivale na
Brugada sindrom. Tijekom hospitalizacije učinjeno
je elektrofiziološko ispitivanje kojim se agresivnim
protokolom stimulacije nije izazvao maligni pore-
mećaj ritma, a 24 satni EKG također je bio bez zna-
čajnih poremećaja ritma. UZV srca nije pokazao
hemodinamske promjene i strukturne bolesti srca.
Daljnji plan obrade bio je učiniti genetsko testira-
nje uz daljnje kliničko praćenje bolesnika. Bolesnik
je ponovno upozoren da u slučaju gubitka svijesti
ili poremećaja ritma zove hitnu pomoć. S obzirom
da kod bolesnika nema poznate pozitivne anamne-
ze za naglu srčanu smrt, kardiovaskularne bolesti i
nema simptoma, naručen je na redovnu kontrolu u
ambulantu za aritmije. Pri svakoj kontroli učinjen
je holter EKG koji je savjetovan i ostalim članovima
uže obitelji.

Genetskim testiranjem nije identificiran pato-
gen ili vjerojatno patogena varijanta unutar gena
SCN5A, ali rezultati uključuju varijantu čija klinič-
ka značajnost u ovom trenutku nije potpuno jasna,
tj. identificirana je varijanta nepoznate kliničke

značajnosti. Klasifikacija varijanti s vremenom se
može mijenjati kao rezultat ovih smjernica za inter-
pretaciju varijanti ili novih informacija. U slučaju
da se varijanta reklasificira, laboratorij će ažurirati
izvješće s novom interpretacijom i poslati obavijest.

ZAKLJUČAK

Ocjena radne sposobnosti na temelju Pravilnika
o poslovima s posebnim uvjetima rada (N.N., br.
5/84.) učinjenih nalaza bila je sposoban za članak
3., točke 5, 6, 11, 18, 19, 20, nesposoban za točke
1, 2, 16 i 17, članka 3. zbog mogućnosti poreme-
ćaja ritma i svijesti, te mogućnosti ozljeda pri radu,
rukovanju, upravljanju strojevima na mehanizirani
pogon, podizanju teškog tereta i radu na visini. Ovi
uvjeti rada mogu biti okidač za nastanak poreme-
ćaja ritma i mogućnost gubitka svijesti. Zato rizike
koji su mogući na radnim mjestima treba svesti na
najmanju moguću mjeru. Potrebno je upozoriti i
ostale radnike kako se treba ponašati i na koji način
reagirati u slučaju poremećaja svijesti. Ovaj bole-
snik možda je kandidat za ugradnju kardiokonver-
ter - defibrilatora, te će u slučaju ugradnje aparata
morati paziti na moguću interakciju elektromagnet-
skih polja s aparatom i redovito odlaziti na kontrole
aparata.

Genetsko testiranje kćeri, brata i sestre dat će
im informaciju o postojanju ili nepostojanju ovog
genetskog poremećaja kod ostalih članova obitelji i
mogućnost intervencije, ugradnje kardiokonvertera
- defibrilatora, te sprečavanje iznenadne smrti koja
je u ovom poremećaju moguća zbog mogućnosti
pojave malignih aritmija. Zbog mogućih poreme-
ćaja ritma, što je u najvećem broju slučajeva ma-
ligna aritmija, potrebno je hitno zbrinjavati defibri-
lacijom ili masažom srca, što s obzirom na uvjete
rada (nemogućnost brzog dostupa do defibrilatora i
edukacija zaposlenika o uporabi automatskog defi-
brilatora), nije uvijek moguće.

Genetsko testiranje nije nam dalo jasnu progno-
zu, a klinički značaj ove varijante još nije u pot-
punosti jasan. Stoga treba rizične uvjete rada koji
mogu biti okidač za nastanak malignih poremećaja
ritma, koji su povezani s ovim sindromom, treba
svesti na najmanju moguću mjeru i time zaštititi
radnika od mogućih neželjenih događaja.

*Renata Ecimović Nemarnik, dr. med., univ. mag. med.,
spec. med. rada i sporta, spec. obiteljske medicine
Dom zdravlja Zagreb Zapad, Zagreb*