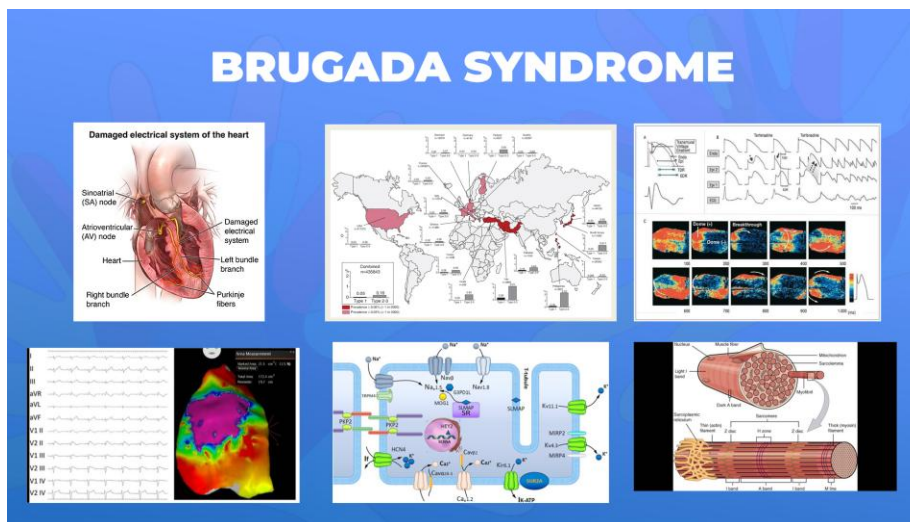




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Sindroma Brugada

Brugada syndrome / KNS I 47.2



Sindroma Brugada është çrregullim gjenetik i cili karakterizohet me abnormalitete në regjistrimet e EKG dhe rrezik për vdekje të papritur. Emrin e mban nga vëllezërit mjekë Pedro dhe Josep Brugada.

Sindroma Brugada është çrregullim i trashëguar i cili veçohet me disfunkcione elektrofiziologjike të zemrës. Zakonisht pacientët nuk kanë sëmundje të strukturës së zemrës, do të thotë miokardi është normal në aspektin e pompimit dhe qarkullimit të gjakut.

Sindroma Brugada është një patologji trashëguesse e shkaktuar nga mutacioni autosomal dominant të një gjeni specifik në kromozomën e tretë. Ajo që e bën këtë sëmundje të rrezikshme për shëndetin dhe jetën vjen nga fakti që shkakton zhvillimin e aritmive të rënda dhe vdekje të papritur nga sulmi kardiak. Paraqitet te meshkuj të rinj të moshës 25-45 vjeç. Simptomat e kësaj sindrome janë më të shpeshta në regjionin e Kaukazit, Lindjen e largët, Azinë Juglindore, si dhe në Japoni, Tajlandë dhe ishujt e Filipineve.

Brugada shfaqet për shkak të çrregullimit të strukturës të një nga 6 gjenet e njohura. E gjithë kjo e çrregullon funksionimin e molekulave dhe kanaleve të natriumit dhe kalciumit në sipërfaqen e qelizave të zemrës. Ekzistojnë ndryshime patologjike në proceset të lidhura me punën e sistemit përçues të zemrës. Në të njejtën kohë, mutacioni i shkaktuar mund të shkaktojë edhe çrregullime të tjera në trup, pasi që kjo sekuençë e AND-së është përgjegjëse për sintezën e enzimave të ndryshme.

Me zhvillimin e sindromës, ndryshon transporti i jonit të natriumit, përçueshmëria e membranës dhe kontraksioni i fijeve muskulore. Është i çrregulluar përçimi i informatave në formë të impulseve elektrike përmes kardiomiociteve, të cilët janë përgjegjës për kanalet e natriumit. Shfaqet dobësim i zemrës, çrregullim në kontraksionin dhe relaksimimin e koordinuar të qelizave të miokardit. Simptomat e sindromës shpesh shfaqen gjatë natës gjersa personi është në gjumë.

Simptomat dhe shenjat e zakonshme:

- aritmi
- asteni
- rrahje të zemrës
- dispne
- dhimbje gjoksi
- gulçim
- fibrilacion ventrikular
- ankth
- pagjumësi
- shqetësim
- zbehje
- sinkopë të hershme
- sinkopë
- tahikardi
- tahipne
- marramendie

Zakonisht simptomat shfaqen në dekadën e tretë gjer në dekadën e katër të jetës. Në disa raste, sindroma Brugada nuk shkakton asnjë simptomë edhe pse në regjistrimin e elktrokardiogramës do të vërrehen ndryshime karakteristike. Por, prapë se prapë te shumica e pacientëve kjo gjëndje shpie gjer te humbja e vetëdijes si pasojë e kontraksionit të shpejtë dhe joefikas të barkushave të zemrës. Zakonisht këto manifestime nuk janë të lidhura me ngarkesë dhe mund të shfaqen edhe në kohë pushimi edhe gjatë gjumit. Episodet e sinkopës, gjithashtu mund të shkaktohen nga ethet, ushqimi i bollshëm dhe trajtimi me disa medikamente (duke përfshirë antiaritmikë dhe antidepresivë). Njerëzit me sindromën Brugada gjithashtu mund të paraqesin palpacione me plogështi dhe enurezë gjatë natës .

Gjatë formave dhe rasteve të rënda, fibrilacioni ventrikular mund të sjell gjer te sulmi kardiak dhe të shkaktojë vdekje të papritur te pacienti.

Diagnoza bazohet në ekzaminimin klinik dhe elektrokardiogramën. Në disa raste, manifestimet në EKG nuk janë specifike. Në ato raste dhënja e antiaritmikëve është e nevojshme për vërtetimin apo eliminimin e diagnozës. Gjithashtu, është e mundshme edhe analiza gjenetike. Diagnostikimi prenatal bëhet shumë rrallë.

Shumë vështirë është të vlerësohet përfshirja e sëmundjes. Prevalenca në vendet e Lindjes paraqet 1/700 -1/800. Kurse prevalenca në Europë dhe në SHBA është më e vogël: 1/3,300 gjer 1/10,000. Është paraqitur formë autosomale dominante të trashëgimit.

Një defibrilator kardioverter implantues (ICD) që vendoset nën lëkurë është opsioni terapeutik i vetëm efikas te pacientët të cilët kanë episode të sinkopave dhe kërkojnë reanimin të shpejtë. Këto pajisje e analizojnë ritmin e zemrës në vazhdim dhe intervenojnë në rast të shfaqjes së aritmive ventrikulare, të rrezikshme për jetën. Po sërish nuk është e qartë cili është trajtimi më i mire për pacientët me ndryshime të EKG-së dhe histori familjare për rrezik nga vdekja e papritur. Në përgjithësi, pacientët me sindromën Brugada këshillohen që të evitojnë barna të caktuara dhe situata që mund të shkaktojnë aritmi të rrezikshme për jetën e tyre.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

