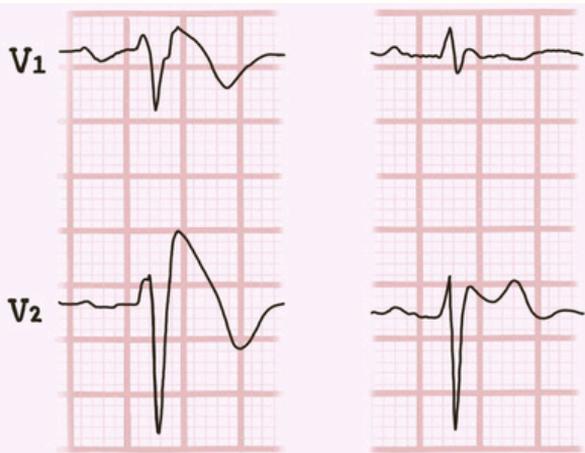


布魯蓋達症候群(BrS)

心臟能夠正常跳動，是透過細胞膜上的離子通道，調控心肌細胞內外的鈉、鉀、鈣等離子的流動與濃度，產生週期性規律的電氣活動和訊號傳遞，使得心肌能規律地收縮。

布魯蓋達症候群在台灣盛行率推測約1/1000，男性較為常見(約80-90%)，發病的平均年齡為30-50歲，也曾診斷於突發性猝死的嬰兒及老人。布魯蓋達症候群是一種基因性的疾病，是心臟細胞離子通道基因變異，導致心臟電氣系統的紊亂使傳導異常，進而造成多形性心室頻脈(polymorphic ventricular tachycardia, PVT)或心室纖維顫動(Ventricular Fibrillation, VF)，導致突發性心因猝死(sudden cardiac death, SCD)。

布魯蓋達心電圖：



第I型

第II型

我可能會有什麼症狀



許多患者在診斷之前從未出現症狀，是偶然做心電圖檢查才發現異常，另外在發燒時也可能被意外發現。布魯蓋達症候群心律不整好發於睡覺、休息、飲酒或吃完大餐後。有些人症狀為類似癲癇發作或睡眠時異常的呼吸或無預警昏厥，可能會與普通的昏厥或癲癇發作混淆，少數人則可能進一步產生心臟驟停或突然死亡。





布魯蓋達症候群的基因遺傳

布魯蓋達症候群為體染色體不完全顯性遺傳，這意味著男孩和女孩的患病率應該相等，帶有致病的基因變異父母，生下來的小孩不論男女，約有50%的機率會遺傳到此變異基因，但不一定會發病。除了可能是從父母一方遺傳了BrS的突變基因，也可能是自己體內的基因出現了新的突變。

基因檢測：

基因檢測中約有20-30%病人呈陽性結果，目前至少約有20種基因變異與布魯蓋達症候群相關，隨著科學研究這些數量還在持續增加中。其中最常見的是SCN5A的突變，為鈉離子通道發生異常，約占20-25%，而其他基因變異(CACNA1C, CACNB2, GPD-1L, SCN1B, SCN3B, KCNE3.....)皆占不到1%，有些是鈉離子、鈣離子或鉀離子通道異常。若基因檢測結果未發現基因突變(陰性或不確定)，仍然無法確定不是遺傳導致，可能還有許多導致的基因目前尚未被發現，因此，家人仍有可能面臨罹患布魯蓋達症候群風險。

什麼狀況我該懷疑患有BrS



- 1.任何兒童及青壯年出現不明原因的暈厥（昏倒）、不明原因的癲癇發作或不明原因的心髒驟停或突然死亡時。
- 2.家庭成員中有年輕時出現不明原因的暈厥、不明原因的癲癇發作或突然死亡的病史時。
- 3.家庭成員中有確診布魯蓋達症候群。





如何診斷布魯蓋達症候群

主要診斷是根據異常的心電圖(需要進行多次或於發燒時進行)、藥物誘發試驗(將藥物注入體內誘發第一型心電圖)、臨床症狀、家族史、基因檢測。

→ 目前以2016年美國心律協會、歐洲心律協會、亞太心律協會和拉丁美洲心律協會和心臟電生理學協會，對布魯蓋達症候群診斷提出採用評分系統：

(需至少包括以下A內容其中一項12導程心電圖異常)

Shanghai評分系統

分數 A.12導程心電圖

需包括其中一項

- 3.5 → 前胸導程不論貼在標準位置第四肋間或第二、三肋間，出現自發性第1型的心電圖(排除其他可能原因)
- 3 → 前胸導程不論貼在標準位置第四肋間或第二、三肋間，由發燒引起第1型心電圖(排除其他可能原因)
- 2 → 第II和第III型在藥物誘發下心電圖轉變為第1型心電圖

B.臨床症狀

- 3 → 不明原因的心臟驟停或有室室顫動/多形性室室頻脈的紀錄
- 2 → 夜間瀕死狀呼吸
- 2 → 懷疑心律不整性昏厥
- 1 → 不明機制/不明原因的暈厥
- 0.5 → 年齡小於30歲，沒有其他病因下的心房撲動/心房顫動

C.家族史

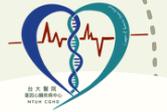
- 2 → 一等親或二等親有被診斷布魯蓋達症候群
- 1 → 一等親或二等親被懷疑(因發燒造成的、夜間發生的、服用會惡化布魯蓋達症候群的藥物)猝死
- 0.5 → 一等親或二等親不明原因猝死驗屍結果正常

D.基因變異

- 0.5 → 可能與布魯蓋達症候群發生相關的變異基因

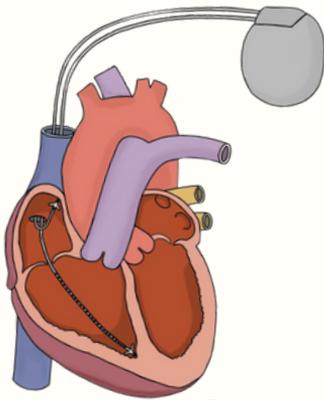
- 3.5分以上 - 大機率懷疑/確定的BrS
- 2-3分 - 可能懷疑的BrS
- 少於2分 - 無法診斷

我該接受治療嗎？

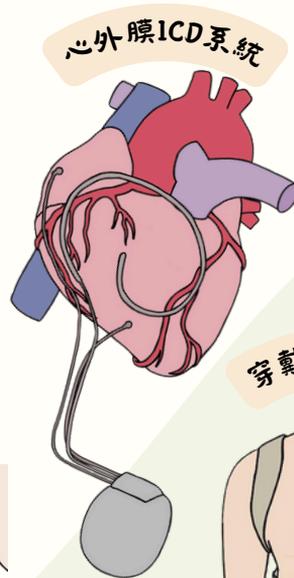


!!所有患者不論有無症狀都應該接受臨床評估，這是因為症狀可能隨時會發生，有些無症狀的病患，第一次發作就是突然猝死。

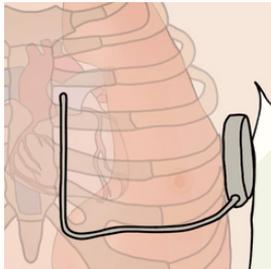
布魯蓋達症候群目前的藥物治療效果及選擇有限，植入式心內去顫器(ICD)是目前最有效可預防猝死的治療。藥物治療的研究仍在進行中。對於無嚴重症狀患者心電圖呈現布魯蓋達第一型心電圖的情況，醫生會做臨床風險評估與患者討論使用ICD或藥物治療。



經靜脈ICD系統



心外膜ICD系統



皮下ICD系統

穿戴式ICD系統

