

# โรคไหลตาย (Brugada Syndrome)

ชื่ออื่นๆ: Lai Tai, Sudden Unexpected Nocturnal Death Syndrome

พันเอก นพ. กิตติ บุรณวุฒิ

แผนกเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชาอายุรศาสตร์ โทร. 02-3543984

โรงพยาบาลและวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

## ลักษณะอาการที่สำคัญ

โรคไหลตาย หรือ Brugada syndrome มีลักษณะสำคัญคือการไหลของกระแสไฟฟ้าในหัวใจผิดปกติ (cardiac conduction abnormalities) ส่งผลให้เกิดหัวใจเต้นผิดจังหวะชนิดร้ายแรงและหัวใจวายเสียชีวิตกะทันหัน โรคนี้อาการมักเกิดในช่วงผู้ใหญ่ แต่จริงๆแล้วมีรายงานว่าเป็นได้ตั้งแต่ ช่วงทารกจนถึงผู้สูงอายุ อายุเฉลี่ยที่เกิดหัวใจวายเฉียบพลันคือประมาณ 40 ปี อาการที่พบมีได้ตั้งแต่ ทารกเสียชีวิตเฉียบพลัน (sudden infant death syndrome หรือย่อว่า SIDS การเสียชีวิตของทารกในช่วงปีแรกโดยไม่ทราบสาเหตุ) หรือ การเสียชีวิตไปตอนกลางคืนอย่างไม่ทราบสาเหตุ (sudden unexpected nocturnal death syndrome หรือ SUNDS) ซึ่งเป็นอาการที่มีรายงานในชาวเอเชียตะวันออกเฉียงใต้หลายประเทศ หรืออาการที่ในคนไทยเรียกว่า “ไหลตาย” นั่นเอง

## การวินิจฉัยและการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ

วินิจฉัยจากประวัติอาการ ประวัติครอบครัว การตรวจคลื่นหัวใจ (ECG) พบลักษณะจำเพาะและ การตรวจพบยีนก่อโรค 1 ใน 23 ยีนที่มีชื่อดังต่อไปนี้ *ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE5, KCNE3, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SCN10A, SEMA3A, SLMAP,* และ *TRPM4* ยีนเหล่านี้จะพบได้เพิ่มขึ้นอีกเรื่อยๆ ถ้ามีการส่งตรวจยีนกันมากขึ้น จึงต้องมีการอัปเดตข้อมูลทุกปีด้วย

อาการที่ควรสงสัยโรคนี้ คือ เป็นลมบ่อยๆไม่ทราบสาเหตุ (recurrent syncope) ประวัติเคยมีหัวใจเต้นเร็วผิดจังหวะชนิดร้ายแรง (ventricular fibrillation) ประวัติหัวใจหยุดเต้นกะทันหัน (cardiac arrest) ประวัติครอบครัวมีคนหัวใจวายเสียชีวิตกะทันหันไม่ทราบสาเหตุ (family history of sudden cardiac death) ควรไปให้แพทย์ซักประวัติและตรวจคลื่นหัวใจเพื่อคัดกรองโรค

## หลักการรักษา

**การรักษาตามอาการของโรค:** ปรีกษาแพทย์โรคหัวใจเต้นผิดจังหวะเพื่อใส่เครื่องกระตุ้นหัวใจ ที่เรียกว่า implantable cardioverter defibrillator (ICD) ในคนที่มีประวัติเป็นลมหรือเคยหัวใจหยุดเต้นกะทันหัน หรือให้ยาลดการเต้นผิดจังหวะของหัวใจ

**ป้องกันภาวะแทรกซ้อนจากโรค:** มีการให้ยา Quinidine (1-2 กรัม) ในคนที่มีความเสี่ยงเพื่อป้องกันหัวใจวาย แต่ยังมีข้อถกเถียงในรายงานทางการแพทย์

**ป้องกันภาวะแทรกซ้อนจากสิ่งที่จะกระทบต่อโรค:** เช่น ในระหว่างการผ่าตัดหรือหลังผ่าตัดในห้องผ่าตัด คนใช้โรคนี้ควรติดตามบันทึกคลื่นไฟฟ้าหัวใจ (ECG) เพื่อเฝ้าระวังหัวใจเต้นผิดจังหวะให้มากกว่าคนทั่วไป

**การเฝ้าระวัง:** ติดตามทำคลื่นหัวใจทุก 1-2 ปี สำหรับผู้ที่มีความเสี่ยงจากมีประวัติครอบครัวเป็นโรคไหลตายหรือเคยตรวจพบยีนก่อโรคดังกล่าวข้างต้นแล้วซึ่งเสี่ยงจะเกิดโรคเมื่อใดก็ได้

**สิ่งที่ควรหลีกเลี่ยงในโรคนี้:** ควรระวัง ถ้ามีไข้สูง การผ่าตัดดมยาสลบ ยาต้านโรคซึมเศร้า ยาจิตเวชต่างๆควรแจ้งแพทย์ ยาที่ต้านการไหลของเกลือโซเดียมผ่านมิวเซลล์เช่น ยาแก้โรคหัวใจเต้นผิดจังหวะบางชนิด (class 1 C เช่น flecainide, propafenon และ class 1A เช่น procainamide, disopyramide)

### การตรวจญาติพี่น้องของผู้ป่วย

สำคัญมากที่จะตรวจให้พบญาติที่มีความเสี่ยง โดยคัดกรองเบื้องต้นด้วยการตรวจคลื่นหัวใจ (ECG) หรือ ถ้าเคยตรวจยีนก่อโรคในผู้ป่วยแล้ว จะเป็นประโยชน์มากในการตรวจญาติที่มีความเสี่ยงต่อไป การทราบว่ามีใครที่มียีนก่อโรค จะทำให้แพทย์สามารถใช้เครื่องป้องกันต่างๆและเฝ้าระวังยาต่างๆที่กระตุ้นให้เกิดหัวใจเต้นผิดจังหวะรุนแรงได้อย่างแม่นยำถูกคน การตรวจยีนทำได้โดยปรึกษาแพทย์เวชพันธุศาสตร์เพื่อรับคำแนะนำการตรวจ

### การให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์

ส่วนใหญ่แล้วโรคไหลตาย ถ่ายทอดแบบยีนเด่นคือ ถ้ามีพ่อหรือแม่เป็น ลูกก็มีโอกาสได้รับการถ่ายทอดยีนก่อโรค คนละ 50% (ยกเว้นในยีน *KCNJ5* ที่ถ่ายทอดแบบผ่านโครโมโซม X) ผู้ป่วยโรคนี้ส่วนใหญ่มีพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่งเป็นโรค มีเพียงส่วนน้อยแค่ประมาณ 1% ที่เกิดยีนกลายพันธุ์ขึ้นใหม่ได้เอง ในผู้ที่ตั้งครรภ์ที่มีประวัติครอบครัวเป็นโรค การตรวจวินิจฉัยโรคก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ทำได้ถ้าเคยตรวจพบยีนที่ก่อโรคในครอบครัวแล้ว

เอกสารอ้างอิง: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1517/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1517/)