

先天性離子通道疾病等原因暈厥

莊志明

台大醫院心臟科主治醫師/台大醫學院醫學系臨床副教授

暈厥的定義是由於腦部血流突然降低，而產生短暫失去知覺的現象。造成的暈厥原因很多包括心臟，腦部，肺部，精神，藥物，代謝，自主神經協調不平衡問題，但少數引起暈厥，甚至猝死的原因是由先天基因的缺陷所造成的先天性離子通道疾病所造成的，特別是小孩子，年青人及小於 40 歲的成人，這些人冠狀動脈都是正常的，心臟結構由超音波，核磁共振 (cardiac MRI) 看起來也是正常的，但在特定的狀況下會突然發生致命的心律不整，統稱為原發性心律不整疾病(primary arrhythmia syndrome)。原發性心律不整疾病包括布魯蓋達症候群 (Brugada syndrome, BrS)、QT 間期延長症候群 (long QT syndrome, LQTS)、QT 間期縮短症候群 (short QT syndrome, SQTS)、兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈 (catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, CPVT) 和早期再極化症候群 (early repolarization syndrome, ERS), idiopathic ventricular fibrillation。

在猝死發生前，有些小孩子，年青人及小於 40 歲的成人會先以不明原因暈厥 (syncope) 或抽搐 (seizure) 來表現，此時如及時就醫，進一步追查或許可以適時介入，避免猝死的發生。如果從影像學檢查，如心臟超音波，心臟核磁共振，一般心電圖和 24 小時心電圖看不出明顯異常，可能需嘗試用藥物 (如 epinephrine or flecainide) 或運動誘發出特定的心電圖異常，以提高診斷率。部分疾病需進行侵入性的心臟電生理檢查看是否容易誘發出心室頻脈，針對原發性心律不整疾病進行特定的基因檢測也可以提高診斷率，評估病人預後，及藥物治療選擇提供重要線索。既然和基因突變有關就有可能會遺傳，而年紀愈輕所發生的猝死愈有可能是這種原因所引起，這類疾病多為體顯性遺傳 (autosomal dominant)，即兒女有 50% 的機會會得到。按照歐美國際心率不整學會建議，對病患進行基因檢測的目的除了在幫助醫生確定診斷，病人預後評估，有些疾病可根據基因的分型選擇最適合的治療方式，另外對其他一等親則能檢查是否帶有此致病基因，以區別家屬中，誰是高危險，誰是低危險，若有致病基因帶原，則將來有可能會發病，而要注意身體狀況並固定回診追蹤，衛教及提早治療。尤其對其他親屬有同樣的症狀時則更有可能是家族遺傳性疾病，此時基因檢測即扮演相當重要的角色。

參考資料：

[1] Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm

Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace* 2011; 13:
1077-1109