

· 论著 · 罕见病 ·

孤立性Brugada波与Brugada综合征：临床鉴别与管理意义

张 宁¹ 王立彬² 杜 鑫^{3,*}

1.滨州医学院附属医院心电图室(山东 滨州 256603)

2.滨州医学院附属医院急诊外科(山东 滨州 256603)

3.滨州医学院附属医院心脏彩超室(山东 滨州 256603)

【摘要】目的 Brugada波是一种与遗传性离子通道异常相关的特征性心电图表现，其研究对心血管疾病风险评估具有重要意义。方法 本篇结合1例典型的Brugada波，系统梳理Brugada波的核心特征，与Brugada综合征的临床鉴别及Brugada综合征的分子机制和分层管理。结果 Brugada波主要表现为右胸导联(V1-V3)J点抬高及ST特征性改变，分为I型、II型和III型，其中仅I型对诊断Brugada综合征具有明确意义，其发病与SCN5A等基因突变相关，可导致心肌跨室壁电压梯度增加，诱发恶性心律失常甚至猝死。临床中需严格区分Brugada波与Brugada综合征，后者是年轻男性心源性猝死的重要原因，植入式心脏复除颤器(ICD)为首选预防手段。结论 Brugada波的精准识别、基因筛查与风险分层对指导临床干预、降低猝死风险具有关键作用，需重视多学科协同管理。

【关键词】Brugada波；Brugada综合征；心电图；心律失常

【中图分类号】R540.4+1

【文献标识码】A

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2026.5.005

Isolated Brugada Waves and Brugada Syndrome: Clinical Distinctions and Management Implications

ZHANG Ning¹, WANG Li-bin², DU Xin^{3,*}.

1.Department of Electrocardiography, Binzhou Medical University Hospital, Binzhou 256603, Shandong Province, China

2.Department of Emergency Surgery, Binzhou Medical University Hospital, Binzhou 256603, Shandong Province, China

3.Echocardiography Room, Binzhou Medical University Hospital, Binzhou 256603, Shandong Province, China

Abstract: *Objective* Brugada wave is a characteristic electrocardiographic finding associated with inherited ion channel abnormalities, and its research holds significant implications for risk assessment of cardiovascular diseases. *Methods* This article systematically summarizes the core features of Brugada wave, its clinical differentiation from Brugada syndrome, as well as the molecular mechanisms and stratified management of Brugada syndrome, based on one typical case of Brugada wave. *Results* Brugada wave is mainly characterized by J-point elevation and specific ST-segment changes in right precordial leads (V1-V3), and is classified into Type I, Type II, and Type III. Among these, only Type I has definite diagnostic significance for Brugada syndrome. Its pathogenesis is related to gene mutations such as SCN5A, which can increase the transmural ventricular voltage gradient, induce malignant arrhythmias, and even sudden cardiac death. Clinically, strict differentiation between Brugada wave and Brugada syndrome is essential: the latter is a major cause of sudden cardiac death in young men, and implantable cardioverter-defibrillator(ICD)is the preferred preventive intervention. *Conclusion* Accurate identification, genetic screening and risk stratification of Brugada waves play a pivotal role in guiding clinical intervention and reducing the risk of sudden cardiac death. Multidisciplinary collaborative management should be highly emphasized.

Keywords: Brugada Waves; Brugada Syndrome; Electrocardiogram (ECG); Arrhythmia

Brugada综合征是一种与遗传性离子通道异常相关的致命性心血管疾病，以特征性Brugada波心电图表现为核心诊断依据，其最严重不良结局为恶性心律失常诱发的猝死，尤其在年轻男性群体中占心源性猝死的重要比例，已成为临床心血管领域需重点关注的疾病类型。Brugada波作为该综合征的关键心电图标志，主要表现为右胸导联(V1-V3)J点抬高及特征性ST段改变，且分为I型(穹窿型)、II型(高马鞍型)和III型(低马鞍型)，其中仅I型具有明确诊断意义，而临床中Brugada波与Brugada综合征的鉴别诊断常为诊疗难点，易因漏判或误判导致风险防控不足。结合我院1例典型I型Brugada波心电图，本文旨在系统探讨Brugada波的心电图识别要点、Brugada波鉴别诊断、Brugada波与Brugada综合征的鉴别标准，深入分

析其与SCN5A等基因突变的关联机制及恶性心律失常的诱发因素，为临床精准开展风险分层、基因筛查及干预措施提供参考，最终实现规避恶性心律失常发作、降低猝死风险的核心目标，同时强调多学科协同管理在该类疾病诊疗中的重要性。

1 病例资料

患者为61岁男性，2023年11月14日因“腹胀”入住我院消化内科，既往有“胃溃疡”病史，家族中无遗传病史及猝死史，体格检查无阳性体征，完善心电图检查示Brugada波心电图图形(见图1)，无恶性心律失常及晕厥病史，超声心动图、心肌酶、冠脉CTA未见明显异常，对症治疗好转后出院，建议心内科随诊。

【第一作者】张 宁，女，主治医师，主要研究方向：心律失常。E-mail: 931757335@qq.com

【通讯作者】杜 鑫，女，主治医师，主要研究方向：心血管疾病超声诊断。E-mail: 18254362217@163.com

2 疾病特点、机制及诊断

Brugada波是Brugada综合征的心电图表现,Brugada综合征是一种遗传性心脏病,于1992年首次被报道,主要特征是心电图右胸导联ST段呈下斜型或马鞍型抬高,伴T波倒置或双向,类似“穹隆样”或“马鞍样”图形,且无器质性心脏病,易发生恶性室性心律失常和心源性猝死^[1-2]。Brugada综合征本质上是一种离子通道病,其核心在于心肌动作电位跨膜离子电流的异常,绝大多数与编码钠通道(Nav1.5)的SCN5A基因突变相关。Nav1.5通道是心肌细胞动作电位0相快速去极化的关键,该基因突变会导致钠通道功能丧失、钠电流减少,破坏心肌电活动稳定。此突变对心外膜细胞影响更显著:因心外膜细胞瞬时外向钾电流(Ito)较强,钠电流减少会加深动作电位1期“切迹”,甚至导致复极后无法再去极化;而心内膜细胞Ito较弱,受影响较小,动作电位形态基本正常。心外膜与心内膜的动作电位形态差异形成跨心壁电压梯度,这既是该病右胸导联V1~V3 ST段抬高的核心病理基础,也是其易诱发多形性室性心动过速、心室颤动等恶性心律失常的主要机制。目前发现超过40种基因与Brugada综合征有关,其中SCN5A是主要致病基因^[3-4]。

SCN5A基因突变具体的作用机制包括下列四类:其一,通道蛋白表达与定位异常是最常见机制。部分变异(如R1432G)导致Nav1.5蛋白合成后滞留于内质网并降解,使细胞膜功能性通道缺失;G1712C等变异虽可定位于膜上,但P环结构破坏导致无法形成有效离子孔道;L1412F等变异体则通过与野生型蛋白形成异聚体,发挥负显性作用抑制正常通道表达,发热可加重该效应^[5-6]。

其二,通道门控动力学异常破坏离子转运。变异可导致通道激活延迟、阈值升高,使心肌去极化期钠内流启动减慢;或加速通道失活、延缓复活,减少功能性通道储备,降低I峰值;极端情况下(如G1712C)可致通道持续失活,完全丧失离子转运能力^[7-8]。

其三,离子选择性与通透性异常直接破坏通道功能。孔道区域(如P环)的氨基酸突变(如G1712C的甘氨酸→半胱氨酸替换),改变孔道构象与电荷分布,阻碍钠离子扩散,即便通道定位正常仍无法形成有效电流,进而增加心肌跨室壁电压梯度,诱发V1~V3导联ST段抬高^[7]。

其四,基因互作协同放大致病效应。部分变异(如SCN5A-G452C)单独表达时无明显影响,与KCND3等基因共表达时,可通过“钠电流减少+钾电流增加”双重效应加剧电生理紊乱,携带多重突变者的心律失常风险显著升高^[9]。

除基因相关性,还有继发性Brugada,包括发热、药物、迷走神经张力增高等,去除病因后可逐渐恢复正常。Brugada综合征的诊断主要依赖于临床表现和特征性的心电图表现,仅有心电图图形改变称为Brugada波。I型Brugada波是诊断Brugada综合征的关键特征,它表现为V1~V2导联中ST段抬高 ≥ 2 毫米(mm),呈特征性的穹隆形,随后一个负向T波。自发性I型Brugada波与较高的恶性心律失常事件风险相关。II型Brugada波的特征是V1~V2导联J点抬高 ≥ 2 mm,ST段呈马鞍形,ST段抬高幅度 ≥ 1 mm,随后是正向或双向的T波,其与SCN5A等基因突变的关联性低于I型,多由发热、电解质紊乱、钠通道阻滞剂等因素诱发,恶性心律失常发生率显著低于I型。III型Brugada波则被认为是I型和II型的混合表现,其J点抬高 < 2 mm,ST段抬高幅度 < 1 mm,随后是正向T波。与II型相似,III型Brugada波也可能通过诱因转化为I型^[10-14]。

3 鉴别诊断

3.1 急性前间壁心肌梗死 急性前间壁心肌梗死患者常突发胸痛,伴大汗、胸闷等,心电图表现为在V1~V3导联上ST段弓背向上型抬高,伴T波高耸,实验室检查心肌酶学显著升高,冠脉造影可见血管闭塞,数小时至数天内出现ST段回落、T波倒置及病理性Q波的动力学变化。

3.2 急性心包炎 急性心包炎患者常有剧烈胸痛,改变体位可缓解,伴发热、心包摩擦音,心电图表现为广泛导联ST段抬高,实验室检查心肌酶学正常,超声心动图可见心包积液,炎症控制后ST段逐渐回落至正常。

3.3 右束支传导阻滞 患者多无症状,心电图表现为在V1~V2导联上呈现“兔耳征”(rsR'型),V5~V6导联S波增宽,心肌酶学正常,无动态演变。

3.4 早期复极综合征 患者多无症状,心电图上常见于侧壁、高侧壁、下壁导联J点抬高,心肌酶学、超声心动图正常,此种图形持续存在,无动态演变。

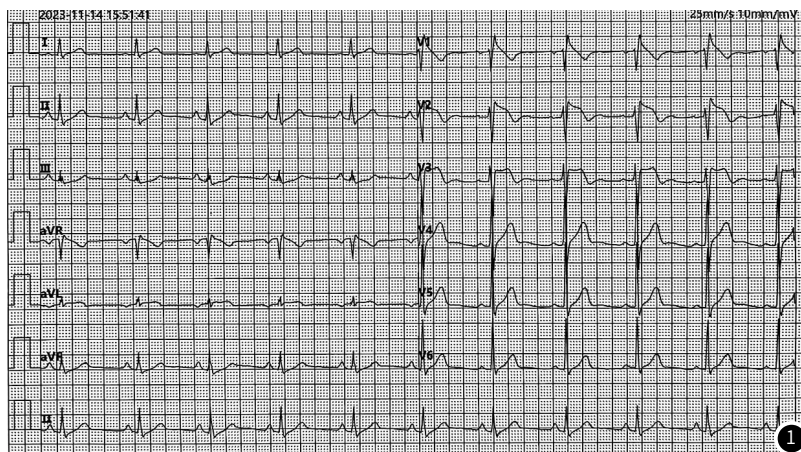


图1 I型Brugada波。

4 讨论

本文结合1例典型Brugada波心电图，系统阐明了Brugada波与Brugada综合征的临床特征、分子机制及诊疗要点，为临床精准管理提供了实践参考。核心结论在于I型Brugada波是Brugada综合征的标志性心电图表现，该综合征是一种遗传性疾病，其发病机制涉及多种基因突变，其中SCN5A基因是最常见的致病基因。但是在约20%的Brugada综合征患者中可检测到该基因的致病性突变，但是仍有大部分患者无法通过基因变异来解释^[15-18]。

临床实践中，Brugada波的精准识别与鉴别诊断是规避误诊、优化风险分层的核心前提。需严格区分孤立性Brugada波与Brugada综合征：前者仅为心电图孤立表现，无临床症状、家族史及基因异常，猝死风险较低，无需常规侵入性干预，但需长期随访监测；后者是由基因变异驱动的遗传性离子通道病，以“Brugada波+临床症状/家族猝死史/致病基因变异”为核心诊断标准，是年轻男性心源性猝死的首要原因之一，需强化风险防控。当心电图检测发现Brugada波时，需启动系统性临床评估，首要环节为详细采集病史：重点询问患者是否存在不明原因晕厥、先兆晕厥、心悸等症状，尤其是与活动相关或夜间发作的心律失常相关表现，完善心肌酶学、超声心动图、冠脉造影等检查，动态观察心电图，排除心肌梗死、心包炎等疾病，同时要排除发热、应用抗心律失常药物等继发性因素，避免因表型相似导致治疗决策偏差，明确为自发性Brugada波的患者应进一步完善基因学检测、电生理等检查。因家族遗传倾向是该疾病重要的危险因素，同时需追溯家族史，明确一级亲属中是否有45岁以下不明原因猝死。

基于机制本质与风险分层，Brugada综合征的干预需遵循以下原则。首先，需严格规避钠通道阻滞剂、三环类抗抑郁药等可能加重Nav1.5功能损伤的药物，同时积极控制发热、电解质紊乱等诱因，减少恶性心律失常触发风险；其次，对于既往有晕厥、恶性心律失常发作或心脏骤停史的确证患者，猝死复发风险极高，ICD是目前公认的首选二级预防措^[19-20]，可有效降低高危人群的致死性事件发生率；此外，基因检测尤其是SCN5A基因筛查，不仅为病因诊断提供依据，确诊后还能对患者近亲属进行筛查以识别高危个体，早期识别无症状携带者并进行长期随访，实现疾病的早发现、早干预。

Brugada综合征的复杂性决定了其诊疗需突破单一学科局限，多学科协同管理，通过整合临床、电生理、遗传等多方资源，实现精准诊断、个体化干预、家族防控、长期康复，提升诊疗质量、降低猝死风险。未来需进一步构建标准化的多学科协作流程，同时加强基层医院与三甲医院的联动，提升疾病整体防控水平，为患者提供高效、精准的医疗服务。

综上所述，Brugada波与Brugada综合征的核心关联在于心电图异常到基因异常再到心电活动异常，SCN5A变异导致的Nav1.5功能异常是贯穿始终的关键纽带。临床实践中，需要精准识别Brugada波，严谨鉴别诊断，区分“生理性表型”与“病理性综合征”，结合基因检测与风险分层制定个体化干预策略，最终实现猝死风险的有效防控。未来需进一步研究分

子机制，明确其他基因变异的致病性，探索新型治疗手段，并构建风险预测模型，为该类疾病的精准医疗提供更坚实的理论与实践支撑。

参考文献

- [1] Speranzon A, Chicco D, Bonazza P, et al. Brugada syndrome: focus for the general pediatrician[J]. *Children*, 2024, 11(3): 281.
- [2] Huang K, Ren J. Brugada syndrome: from genetics, diagnosis to clinical therapy[J]. *Cardiology Plus*, 2023, 8(4): 247-251.
- [3] M A. Brugada syndrome: current practices in diagnosis, prognosis, and treatment[J]. *International Cardiovascular Forum Journal*, 2017.
- [4] J Sieira, G Dendramis, P Brugada. Pathogenesis and management of Brugada syndrome[J]. *Nature Reviews Cardiology*, 2016, 13(12): 744-756.
- [5] Li Y, Hu D, Zhang Z, et al. Negative dominant effect of SCN5A-L1412F mutation on Nav1.5 trafficking in Brugada syndrome[J]. *Journal of the American College of Cardiology*, 2024, 83(12): 1189-1201.
- [6] Wang L, Chen J, Liu S, et al. Endoplasmic reticulum retention of SCN5A mutants mediates Nav1.5 loss-of-function in arrhythmia syndromes[J]. *Circulation Research*, 2023, 132(7): 987-1002.
- [7] Zhang H, Barajas-Martinez Hr, Li X, et al. Gating kinetics dysregulation of Nav1.5 by SCN5A mutations in Brugada syndrome[J]. *Heart Rhythm*, 2025, 22(3): 543-551.
- [8] Chen Y, Xie L, Wang M, et al. SCN5A mutations impair Nav1.5 resurgent current and promote arrhythmia[J]. *Journal of Molecular and Cellular Cardiology*, 2024, 189: 107389.
- [9] Hu D, Zhang Z, Li Y, et al. Synergistic interaction between SCN5A and KCND3 mutations in cardiac arrhythmias[J]. *Journal of the American College of Cardiology*, 2023, 82(20): 1985-1998.
- [10] Ricardo Pérez-Riera A, Nikus K, Baranchuk A, et al. Brugada syndrome, early repolarization syndrome/j-wave syndromes, and a subtype of idiopathic ventricular fibrillation: microstructural cardiomyopathies[J]. *Journal of Human Growth and Development*, 2024, 34(2): 191-197.
- [11] Hartwig V, Morelli M S, Martini N, et al. A novel workflow for electrophysiology studies in patients with Brugada syndrome[J]. *Sensors*, 2024, 24(13): 4342.
- [12] Speranzon A, Chicco D, Bonazza P, et al. Brugada Syndrome: Focus for the General Pediatrician[J]. *Children*, 2024, 11(3): 281.
- [13] Occhetta E, De Vecchi F, Barbonaglia L, et al. Can specific ECG markers identify a pharmacologically induced type 1 Brugada pattern? Insights from a large, single-center Cohort[J]. *Journal of Electrocardiology*, 2023, 81: 123-131.
- [14] EL Ouattassi H, El Boussaadani B, Faraj R, et al. Unmasking idiopathic Brugada ECG pattern: inducible type 1 Brugada pattern in a young patient and clinical implications[J]. *Cureus*, 2023.
- [15] Xie X, Chen Y, Li Z, et al. Genetic basis of Brugada syndrome[J]. *Biomedicine*, 2025, 13(7): 1740.
- [16] Salvarani N, Peretto G, Silvia C, et al. Functional characterisation of the rare SCN5A p.E1225K variant, segregating in a Brugada syndrome familial case, in human cardiomyocytes from pluripotent stem cells[J]. *International Journal of Molecular Sciences*, 2023, 24(11): 9548.
- [17] Moras E, Gandhi K, Narasimhan B, et al. Genetic and molecular mechanisms in Brugada syndrome[J]. *Cells*, 2023, 12(13): 1791.
- [18] Pérez-Agustín A, Pinsach-Abuin M, Pagans S. Role of non-coding variants in Brugada syndrome[J]. *International Journal of Molecular Sciences*, 2020, 21(22): 8556.
- [19] Wilber DJ, Epstein AE, Hammill SC, et al. 2012 ACCF/AHA/HRS focused update incorporated into the ACCF/AHA/HRS 2008 guidelines for device-based therapy of cardiac rhythm abnormalities[J]. *Circulation*, 2012, 126(14): e243-e289.
- [20] Kabra N, Gupta A, Aronow W S, et al. Sudden cardiac death in Brugada syndrome[J]. *Cardiology in Review*, 2019, 28(4): 203-207.

(收稿日期: 2026-03-23)

(校对编辑: 韩敏求)

(排版编辑: 刘淮嘉)