

Informácie pre pacienta

Ehlersov-Danlosov syndróm typ IV

Čo je to Ehlersov-Danlosov syndróm typ IV (cievna forma)?

Ehlersov-Danlosov syndróm (EDS) je skupina vrodených ochorení spojivového tkaniva. Jednou z jeho foriem je tzv. cievna (vaskulárna) forma alebo EDS typ IV. Všetci pacienti s EDS majú niektoré spoločné znaky, ktoré sa prejavujú v rôznej intenzite. Patrí sem veľmi elastická a zamatová koža, veľká pohyblivosť v oblasti kĺbov (hyperextenzibilita) – toto neplatí pre typ IV, krehkosť tkanív, výrazný sklon k tvorbe podkožných zakrvácaní (sufúzie) a pomalé a zlé hojenie rán (tvorba tzv. keloidných jaziev).

Pacienti s cievnu formou EDS majú charakteristické črty tváre s prominujúcimi očami, tenkými perami a nosom a vpadnutou tvárou s malou bradou (akrogéria) a priesvitnú kožu s viditeľnými podkožnými cievami predovšetkým na trupe a v dolnej časti chrbta (viditeľné viac pri predklonení). Najzávažnejšie však je, že ide o ochorenie, ktoré sa prejavuje závažnými komplikáciami v oblasti cievneho systému, tráviaceho traktu a maternice, ktoré sa takmer vôbec u iných foriem EDS nevyskytujú. Pre odlišné symptómy, prirodzený priebeh ochorenia a jeho závažnosť je treba EDS typ IV odlišiť od ostatných foriem EDS.

EDS je skupina dedičných (hereditárnych) ochorení spojiva, ktoré vznikajú poruchou konkrétneho génu. U EDS typ IV sa jedná o poruchu génu, ktorý kóduje bielkovinu, ktorá hrá dôležitú úlohu v štruktúre spojiva (kolagén typ III). Tento typ bielkoviny je zodpovedný predovšetkým za štruktúru a pevnosť tepien, črevnej steny alebo maternice. EDS sa vyskytuje u 1 jedinca z 10-25 000 bez etnickej predispozície. Existuje 6 foriem EDS, typ IV alebo cievna forma tvorí asi 5-10 % zo všetkých prípadov.

Aká je prognóza pacientov s EDS typ IV, aký je vývoj ochorenia?

Priemerná dĺžka života u pacientov s inými formami EDS je vo všeobecnosti takmer rovnaká ako u zdravých jedincov. U cievneho typu EDS typ IV je tomu však inak. Cievne komplikácie sú často predčasnou príčinou smrti, o niečo menej závažné sú perforácie hrubého čreva. Tieto komplikácie sa len zriedka objavujú v detstve. Asi 25 % pacientov má komplikácie vo veku do 20 rokov, 80 % vo veku do 40 rokov. Z týchto dôvodov je priemerná dĺžka života pacientov s EDS typ IV asi 50 rokov.

Ako sa stanoví diagnóza EDS typ IV?

Diagnóza je predovšetkým klinická, tzn. stanovená na základe vyšetrenia lekárom. Je jednoduchšia, ak má pacient charakteristické črty tváre, ak má v rodine výskyt tohto ochorenia, alebo ak sa prejavia charakteristické tepenné alebo črevné komplikácie.

Dôležité je aj genetické vyšetrenie a laboratórne testy zamerané na zníženú tvorbu kolagénu (III typ), dôkaz poruchy génu, histologické vyšetrenie vzorky kože. Doplnkové je aj hematologické vyšetrenie, ktoré preukáže zvýšenú krvácosť v dôsledku krehkosti podkožných ciev a vylúči iné príčiny spontánneho podkožného krvácania.

V prípade pátrania po správnej diagnóze je nutné pomýšľať predovšetkým na iné vrodené (geneticky podmienené) ochorenia spojiva. Najčastejšie sa jedná o Marfanov syndróm alebo Loeysov-Dietzov syndróm, ktoré majú niektoré spoločné črty.

Ak dôjde u pacienta v mladom veku k náhlejšej mozgovej príhode, prasknutiu výdute tepny v mozgu, či náhlejšej brušnej príhode spojenej s prasknutím hrubého čreva, je nutné myslieť na diagnózu EDS typ IV.

Ako sa EDS typ IV dedí a prenáša na potomstvo?

Jedná sa o ochorenie spôsobené poruchou jedného génu. Dedičnosť je tzv. autozomálne dominantná. To znamená, že postihnutý jedinec môže preniesť ochorenie na svoje potomstvo s 50 % pravdepodobnosťou. Každé z detí pacienta má tak 50 % pravdepodobnosť, že bude mať tiež toto ochorenie. Novovzniknuté poruchy génu (tzn. de novo mutácie) sú časté, jedná sa o polovicu prípadov EDS typ IV. Znamená to, že polovica jedincov s týmto ochorením ho nezdedila po rodičoch, ale došlo u nich k poruche génu počas vývoja.

Ak je ochorenie potvrdené a diagnóza stanovená, celá rodina by mala byť vyšetrená na genetickom pracovisku. V prípade, že u danej rodiny je postihnutie génu stanovené vyšetrením, je možné vylúčiť diagnózu aj u ešte nenarodeného plodu. Budúca rodička však musí podstúpiť invazívny diagnostický výkon (choriocentéza, amniocentéza), čo môže u pacientky s diagnózou EDS byť spojené s vyšším rizikom. U páru, kde postihnutým je muž, je možné zvážiť použitie spermií darcu. Pri plánovaní rodičovstva je dôležitá úvaha o adopcii a zvážení všetkých rizík (nielen možnosti ochorenia u potomka ale aj rizikového tehotenstva a pôrodu ako pre matku tak aj plod). U pacientiek s diagnózou EDS typ IV sa tehotenstvo vo všeobecnosti neodporúča pre riziko závažných komplikácií.

Aké sú najčastejšie a najzávažnejšie zdravotné komplikácie spojené s cievny typom EDS?

Najčastejšie a najzávažnejšie sú cievne – tepenné komplikácie. Druhé o niečo menej závažné sú komplikácie z tráviaceho traktu. Medzi závažné patria aj gynekologické komplikácie.

Čo je dôležité vedieť o cievnych komplikáciách EDS typ IV?

Príčinou cievnych komplikácií je menejcenné väzivo cievnej steny, ktoré vedie k vývoju rozštípenia cievnej steny (disekcia) alebo trhlinám v stene cievy, ktoré vedú k tvorbe modrín (hematómy), nepravých výdutí (pseudoaneuryzma, falošná aneurizma) a krvácaní do dutín tela. Väčšina výdutí u EDS IV typu patrí medzi nepravé, časť pacientov má však aj pravé výdute (fuziformné aneurizmy), napr. výduť aorty. Prasknutie (ruptúra) alebo rozštípenie (disekcia) tepien je príčinou väčšiny úmrtí pri tomto ochorení. Je veľmi ťažko predpovedať, kedy k príhode dôjde. Častokrát sa tak udeje i bez predchádzajúceho rozšírenia tepny alebo vzniku výdute. Kvôli zlej kvalite tkanív je i chirurgická liečba náročná.

Postihnuté môžu byť všetky tepny v tele, najčastejšie však ide o tepny veľkého alebo stredného kalibru. Ochorenie často postihuje vetvy aortálneho oblúka (hlavové vetvy), zostupnú hrudnú a brušnú aortu. Často sú postihnuté vetvy aorty v dutine brušnej (obličkové tepny, tepny vyživujúce tráviaci trakt), panvové tepny a tepny dolných končatín. Často dochádza k rozštípeniu vetiev vyživujúcich mozog (vertebrálne a karotické tepny). V dôsledku toho môže pacient utrieť náhlu cievnu mozgovú príhodu z nedokrvenia istého okrsku mozgu tzv. ischemická mozgová príhoda. Malá skupina pacientov však aj náhlu príhodu z krvácania do mozgu pri prasknutí výdute tzv. hemoragická mozgová príhoda. Pacienti s EDS IV typu môžu trpieť neurologickými ťažkosťami ako sú pískanie v ušiach, pulzujúce bolesti hlavy a pod. pri tvorbe píšťal medzi tepenným a žilovým systémom v hlave (tzv. karotiko-kavernózne fistuly).

Pri pátraní po výdutí majú prednosť neinvazívne vyšetrovacie metódy (CT angiografia, MR angiografia, ultrazvukové vyšetrenie (Dopplerovské vyšetrenie). Invazívne vyšetrovacie metódy ako sú angiografia vyžadujú napichnutie tepny a sú spojené s rizikom komplikácií. V liečbe je možno s opatrnosťou použiť liečbu liekmi proti zrážaniu krvi v prípadoch, kedy dôjde k upchatiu tepny pri jej rozštípení. Chirurgická liečba aj menejinvazívne zákroky prístupom cez cievne riečisko (intervenčná rádiológia, endovaskulárna liečba) je zaťažovaná značným rizikom a komplikáciami.

Väčšinou sa nedoporučuje opakované vyšetrowanie a pátranie po výdutiach, pretože pacient je zaťažovaný vyšetrowaním a nález len málokedy vedie k liečbe. V zásade platí, že komplikácie sa liečia až vtedy, keď nastanú, nakoľko preventívne operácie sú častokrát komplikované v zmysle krvácania alebo hojenia. Niektoré pracoviská doporučujú vyšetrenia opakovane každých 12-24 mesiacov. V prípade nálezu rýchlorastúcej výdute alebo iného závažného nálezu, ktorý ohrozuje pacienta na živote je možné naplánovať operačné riešenie. V prípade akútneho ohrozenia života je niekedy taktiež nutné pristúpiť k operácii.

Aké komplikácie prináša EDS typ IV v tráviacom trakte?

U pacientov s EDS typ IV môže dôjsť k vytvoreniu trhliny alebo prederaveniu (perforácii) čreva. Najčastejšie ide o esovitú kľučku hrubého čreva, postihnuté môže však byť i tenké črevo, častokrát ide o mnohopočetné perforácie. Taktiež došlo k prípadom, že došlo k spontánnemu

prasknutiu orgánov ako sú slezina alebo pečeň. Pri operačnej liečbe taktiež dochádza k zlému hojeniu chirurgických spojení čreva podobne, ako je tomu pri cievach. Z týchto dôvodov je nutné často vyviesť črevo na dutinu brušnú a vytvoriť tzv. vývod čreva (stómia). Napriek závažnosti tejto komplikácie, kedy pri vyliatí črevného obsahu do dutiny brušnej dochádza k rýchlemu rozvoju infekcie, len zriedka býva črevná perforácia príčinou smrti (cca 2 % úmrtí).

Aké sú gynekologické komplikácie EDS typ IV?

Tehotenstvo je pre pacientky s EDS typ IV veľmi rizikové. Môže dôjsť k prasknutiu maternice alebo falošnej výdute tepny. Najčastejšie sa tak udeje počas posledného trimestra tehotenstva, pričom najrizikovejší je samotný pôrod alebo šestonedelie. Úmrtnosť tehotných s touto diagnózou je cca 12 %. Veľmi časté je krvácanie z maternice, ktoré je niekedy možné riešiť len chirurgickým odstránením maternice (hysterektómia). Niektoré pracoviská vykonávajú cisársky rez, aby predišli riziku prasknutia. Zatiaľ sa však nepreukázalo, že tento postup vedie k lepším výsledkom.

Dôležité je pri plánovaní rodičovstva zvážiť všetky riziká a premýšľať i o inej variante, napr. adopcii, či umelom oplodnení spermiami darcu. V prípade tehotenstva je nutné, aby pacientka bola dôsledne sledovaná na špecializovanom pracovisku. Pôrod musí byť plánovaný, nutné je zvážiť cisársky rez.

Existujú aj iné komplikácie EDS typ IV?

U pacientov s EDS typ IV môže dochádzať aj ku krvácaniu do pľúc, vykašliavaniu krvi alebo samovoľnému kolapsu pľúc (spontánny pneumotorax). U týchto pacientov podobne ako u iných ochorení spojiva sa častejšie vyskytuje prepádávanie cípu chlopne medzi ľavou predsieňou a komorou (prolaps cípu mitrálnej chlopne).

V prípade akýchkoľvek otázok nás, prosím, neváhajte kontaktovať:

Poradňa pre ochorenia aorty kardiochirurgickej ambulancie SÚSCCH, a.s. Banská Bystrica

Ordinačné hodiny:

Prvý utorok v mesiaci 8,00 – 15,00 hod, prvá streda v mesiaci 8,00 – 12,00 hod

tel.: 048/4333441, e-mail: aorta@suscch.eu, www.facebook.com/ochoreniaaorty

Vyššie uvedené informácie majú len informatívny charakter, nenahrádzajú vyšetrenie u lekára a v žiadnom prípade ich nemožno považovať za terapeutickú radu, určenie diagnózy alebo liečby. Za týmto účelom navštívte alebo sa poraďte so svojim ošetrojúcim lekárom v príslušnom odbore, ktorý by mal na základe vyšetrenia pacienta uskutočniť, prípadne zabezpečiť primeranú liečbu.