



IX./9. fejezet: Ehlers-Danlos syndroma

Ebben a fejezetben bemutatunk egy ritka kötőszöveti betegséget, az Ehlers-Danlos syndromát. Különböző típusainak részletes ismertetését mellőzve a syndroma kialakulásának genetikai okait, főbb tüneteit, és az Ehlers-Danlos syndromás betegek gondozásának alapvonalait vázoljuk fel.

IX./9.1. Definíció

Kötőszöveti lazasággal járó betegség, melynek oka a kötőszövet valamely alkotórészének, leginkább a kollagének abnormalis szerkezete illetve termelődése. Jellemző az ízületek hypermobilitása, a bőr túlnyújthatósága, törékenysége. Az Ehlers-Danlos syndromának eddig közel 10 különböző, genetikailag heterogén típusát írták le.

IX./9.2. Előfordulás, öröklődés

Az Ehlers-Danlos syndroma gyakoriságát 1:5.000-10.000 körülire becsülik. Többnyire autoszomális domináns, vagy recesszív öröklésmenetet mutat.

IX./9.3. Etiológia

Az eddig leírt Ehlers-Danlos syndroma altípusok kialakulásának hátterében valamely kollagén fajta, vagy más kötőszöveti alkotóelem szintéziséért felelős gének mutációját találták. A klasszikus I. és II. típusnál a COL5A1 és 2 génben kialakult mutáció funkcionálisan defekt V. típusú kollagén képződéséhez vezet.

IX./9.4. Klinikai megjelenés, tünetek

Noha az Ehlers-Danlos syndromásoknál a hibás kollagén már születéskor jelen van, a tünetek a típustól függően sokszor csak később jelentkeznek. Az Ehlers-Danlos syndroma típusoknál az elváltozások súlyossága és manifesztációjának időpontja különböző, más-más tünetek dominálnak az alábbiak közül: a betegek bőre fehér, vékony, érzékeny és hypermobilis, bőrsérüléseik gyógyulása elhúzódó, sérülések után széles atrophias heggek jönnek létre.



1. ábra: Hypermobilis bőr.

Ízületeik extrém lazák, túlfeszíthetők (cirkuszi gumiemberek), mely a

legkönnyebben a kéz ízületein vizsgálható.

image

2. ábra: Laza ízületek a kézen.

Gyakoriak a luxatiók, lábdeformitások, kyphoscoliosis. A syndromának extraskeletalis tünetei is lehetnek, mint a pulmonalis hypertensio miatt kialakuló légúti és cardiológiai szövődmények, szívmegegyobbodás, mitralis prolapsus, és különösen az aorta dissectio. Ezeken túl neurológiai elváltozások is jelen lehetnek, mint izomhypotonia, sükettség, cerebellaris ataxia, chorea, valamint szemészeti rendellenességek a sérülékeny, esetleg kék sclera.

IX./9.5. Kezelés



Az Ehlers-Danlos syndromás betegek gondozásában nagy szerepe van a megelőzésnek. A hypermobilis ízületek fokozott terhelése, sokszor ismétlődő túlfeszített helyzetekkel járó mozgásai kerülendő. Fontos a traumák, bőrsérülések megelőzése. Sérülés esetén sutura helyett steristrip vagy szövetragasztó használata javasolt. Elengedhetetlen a cardiológiai, szemészeti obszerváció, szükség esetén (pl. mitralis prolapsus) endocarditis profilaxis kell. Idősebb betegeknél a nagyerek rendszeres kontrollvizsgálatát ajánlják az aorta aneurysma ill. dissectio kialakulásának lehetősége miatt. A kezelésben a sebgyógyulás gyorsítása céljából eredményesnek bizonyult a nagy dózisu C-vitamin adagolása (napi 1000-4000mg). Végül a gondozás részeként említést érdemel a genetikai tanácsadás is.