

Zespół Ehlersa i Danlosa naczyniowy

Kod Orpha: 286 Kod OMIM: 130050

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic connective tissue disorder typically characterized by the association of unexpected organ fragility (arterial/bowel/gravid uterine rupture) with inconstant physical features as thin, translucent skin, easy bruising and acrogeric traits.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Arterial-ecchymotic EDS
Zespół Ehlersa i Danlosa typu 4
Zespół Ehlersa i Danlosa typu IV
Zespół Sacka i Barabasa
EDS IV
Ehlers-Danlos syndrome type 4
Sack-Barabas syndrome
Vascular EDS
vEDS

Kod ORPHA

286

Kod OMIM

130050

Kod ICD10

Q79.6

Kod ICD11

LD28.1Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Zespół Ehlers-Danlos typ naczyńskiowy (ang. vEDS, vascular Ehlers Danlos)

Synonimy: Zespół Ehlers-Danlos typ IV

OMIM: 130050

Orpha Kod: 286

ICD-10: Q79.6

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia.

Typ naczyńskiowy zespołu Ehlers-Danlos (vEDS, ang. vascular Ehlers Danlos Syndrome), to genetycznie uwarunkowane zaburzenie tkanki łącznej. Dziedziczone jest w sposób autosomalny dominujący. Związane jest z wariantami patogennymi w genie COL3A1, które koduje kolagen typu III. Powstawanie nieprawidłowych łańcuchów kolagenu typu III prowadzi do zaburzeń w strukturze i funkcji naczyń krwionośnych, skóry, jelita cienkiego, grubego, macicy i innych narządów.

Epidemiologia.

Choroba ultraradka (1>50 000). Częstość występowania jest szacowana na ok. 1:50 000 – 1:150 000.

Opis kliniczny.

Objawy mogą obejmować cienką, prześwitującą skórę, uszkodzenia skóry, trudno gojące się rany oraz predyspozycje do krwiaków i siniaków. Często występują zwichnięcia stawów, skolioza, płaskostopie, krótkowzroczność i/lub astygmatyzm. W związku z występowaniem kruchych ścian naczyń tętniczych w vEDS istnieje ryzyko innych poważnych komplikacji, takich jak krwotoki wewnętrzne, tętniaki aorty oraz

perforacje narządów wewnętrznych. Możliwe jest także wystąpienie zawału serca w przebiegu samoistnego rozwarstwienia tętnic wieńcowych. Perforacja jelita pojawia się u co czwartego pacjenta z vEDS. Do obrazu klinicznego vEDS zalicza się także wystąpienie samoistnej odmy opłucnowej. Mogą występować dolegliwości bólowe o zmiennej lokalizacji. Często jest również dysautonomia wegetatywna. Każdy z pacjentów z zespołem EDS może prezentować odmienny obraz kliniczny. Oprócz wiedzy merytorycznej wymagana jest empatia oraz zrozumienie, że zgłaszane dolegliwości bólowe i objawy wynikające z dysautonomii wegetatywnej są realnym problemem dla codziennego funkcjonowania pacjenta.

Diagnostyka.

Perforacja jelita bez uchwytnej przyczyny, rozwarstwienie któregoś z naczyń tętniczych czy wystąpienie samoistnej odmy opłucnowej w młodym wieku, zawsze powinno nasunąć podejrzenie genetycznie uwarunkowanych zaburzeń tkanki łącznej. Wskazana konsultacja i diagnostyka genetyczna. Wykrycie wariantu patogennego w genie COL3A1 stanowi potwierdzenie molekularne rozpoznania vEDS.

Leczenie.

Leczenie vEDS jest objawowe. U części pacjentów może być rozważone zastosowanie niektórych leków z grup b-blokerów i blokerów receptora dla angiotensyny (ARB – angiotensyn receptor blockers). W przypadkach powikłań często konieczna jest interwencja chirurgiczna.

Zalecenia szczególne.

Wszystkim pacjentom z rozpoznaniem vEDS zaleca się unikanie intensywnych ćwiczeń i sportów kontaktowych, które zwiększają ryzyko urazu. Dodatkowo, wskazane jest unikanie czynników zwiększających ciśnienie krwi, takich jak ciężka praca fizyczna czy stres. W trakcie ciąży istnieje bardzo duże ryzyko pęknięcia macicy. Pacjenci powinni być regularnie monitorowani przez specjalistów z różnych dziedzin, w zależności od objawów i powikłań. W typie naczyniowym należy unikać w szczególności leków przeciwwkrzepliwych/przeciwzakrzepowych, antybiotyków z grupy flourochinolonów i część leków przeciwbólowych. Przed ewentualnym lotem samolotem wskazana jest również konsultacja lekarska.

Rokowanie.

Jest to postać zespołu EDS o najtrudniejszym rokowaniu, głównie z uwagi na ryzyko zagrażających życiu rozwarstwień tętnic, perforacji przewodu pokarmowego, odmy opłucnowej. Pierwsze powikłanie może wystąpić już w pierwszej dekadzie życia. Średni wiek wystąpienia któregoś z powikłań ze spektrum EDS wynosi 25 lat

Organizacje pacjenckie.

Stowarzyszenie Ehlers Danlos Polska.

<https://ehlers-danlos.com.pl>

Ośrodki eksperckie.

Ośrodki referencyjne III stopnia. Optymalnie specjaliści z różnych dziedzin mający doświadczenie w diagnostyce i prowadzeniu pacjentów z EDS.

Poradnie genetyczne.

[https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/ \(konsultacja genetyczna i diagnostyka molekularna\)](https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/(konsultacja-genetyczna-i-diagnostyka-molekularna))

Autor opisu.

dr hab. n. med. Tadeusz Osadnik,

Poradnia kardiologiczna i leczenia zaburzeń lipidowych. Górnośląskie Centrum Rehabilitacji „Repty”, Ul. Śniadeckiego 1, 42-604 Tarnowskie Góry

Poradnia genetyczna. Szpital Kliniczny nr 1 w Zabrze im. Prof. Stanisława Szyszko, ul. 3 Maja 13-15, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach.
genetyka@szpital.zabrze.pl

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.