




:: Zespół Ehlersa i Danlosa typu IV

 Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Dr Michael Frank i Dr Gilles Bagou, zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2009 roku.

Niektóre wymienione procedury, głównie wymienione leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Synonimy:

zespół Ehlersa i Danlosa, typu naczyniowego (EDSv), EDS IV

Definicja:

Choroba genetyczna dziedziczona w sposób autosomalny dominujący, wtórna do mutacji genu *COL3A1*, który koduje kolagen typu III. Jej rezultatem jest osłabienie struktury organów bogatych w kolagen typu III: tętnic, żył, jelit, płuc, skóry, wątroby i śledziony.

Dodatkowe informacje:

[Przeczytaj abstrakt w Orphanecie:](#)

http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=286

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

Wezwanie do pacjenta cierpiącego na zespół Ehlersa i Danlosa typu IV

Synonimy

- ▶ zespół Ehlersa i Danlosa, typu naczyniowego (EDSv), EDS IV

Etiologia

- ▶ autosomalnie dominująca choroba genetyczna, której rezultatem jest strukturalna nieprawidłowość kolagenu typu III, skutkująca kruchością określonych tkanek: tętnic, żył, jelit, płuc, skóry, wątroby, śledziony.

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ samoistne pęknięcie lub rozwarstwienie tętnicy
- ▶ odma opłucnowa, odma śródpiersia: samoistna lub jatrogena, związana z wentylacją mechaniczną lub wkłuciem centralnym w żyłę główną przednią
- ▶ pęknięcie jelit
- ▶ tętniacy wytrzeszcz oczu spowodowany przetoką szyjno-jamistą
- ▶ pęknięcie macicy w trakcie ciąży, podczas porodu lub w okresie poporodowym

Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ beta-blokery
- ▶ leczenie prewencyjne w trakcie walidacji: celiprolol

Komplikacje



- należy zwracać szczególną uwagę na ból w klatce piersiowej lub jamie brzusznej
- należy być szczególnie ostrożnym przy inwazyjnych zabiegach naczyniowych
- brak wiedzy skutkuje opóźnieniem w rozpoznaniu powikłań

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ należy unikać nadciśnienia w razie uszkodzenia naczyń: Psys < 120 mmHg
- ▶ należy unikać wkłuc do tętnic i żyły podobojczykowej
- ▶ zastrzyki domięśniowe są przeciwwskazane
- ▶ intubacja dotchawicza nie może spowodować zranień
- ▶ przeciwwskazany jest pomiar temperatury w odbycie
- ▶ jeżeli podejrzewa się, że powikłaniem są związki z zespołem Ehlersa i Danlosa, typem naczyniowym, należy skierować pacjenta do ośrodka, w którym można przeprowadzić angiografię za pomocą rezonansu magnetycznego lub TK

http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Emergency_Zespolehlersa-DanlosaTypuIV-enPro4042.pdf

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

- Należy spytać pacjenta o aktualnie przyjmowane leki i stosowane środki ostrożności

- Ilekroć podejrzewa się ostre komplikacje zaleca się, żeby lekarze skontaktowali się telefonicznie z ośrodkiem referencyjnym lub specjalistycznym, zanim podejmą leczenie i rozpoczną zabiegi chirurgiczne. Najlepiej gdy takie działania mają miejsce w specjalistycznym ośrodku, w którym personel ma doświadczenie w bardzo trudnej opiece nad takimi pacjentami.

Sytuacje zagrażające życiu i rekomendacje

Stany zagrażające życiu:

- ▶ Incydenty tętnicze
- ▶ Incydenty żołądkowo-jelitowe
- ▶ Incydenty położnicze
- ▶ Incydenty oddechowe
- ▶ Samoistna przetoka szyjno-jamista

1. Incydenty tętnicze

Możliwe są **pęknięcia lub rozwarstwienia tętnic**, najczęściej **bez żadnego czynnika wyzwalającego**. **Samoistne pęknięcia tętnic są najczęstszą przyczyną śmierci** pacjentów z EDSv (78,5%). Przypadki takie, dotyczące tętnic, rzadko mają miejsce w dzieciństwie, ale u 25% pacjentów pierwszy incydent przydarzy się przed 20 rokiem życia, a u 80% przed 40 rokiem życia.

Każdy nietypowy zespół bólowy jest podejrzany, a szczególnie ból w klatce piersiowej i jamie brzusznej, i musi być traktowany jako stan zagrażający życiu.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach**

- angiografia TK lub MRI: należy przeprowadzić badanie zgodnie z pierwotną decyzją nawet jeśli stan kliniczny się poprawia lub objawy wydają się zmniejszać. Podanie kontrastu trzeba przeprowadzić z zachowaniem niskiego ciśnienia.

▶ **Działania trapeutyczne w nagłych wypadkach**

- Jeżeli incydent tętniczy jest podejrzewany lub potwierdzony należy rozpocząć leczenie zmierzające do zapewnienia: spokoju, środków przeciwbólowych, ucisku zewnętrznego krwiaka i transfuzji krwi.
- **Kontrola optymalnego ciśnienia krwi (Psys < 120 mmHg)** za pomocą leków blokujących kanały wapniowe, które nie zwalniają pracy serca oraz beta-blokerów (chyba, że pacjent jest we wstrząsie)
- **Inwazyjne zabiegi naczyniowe** mogą być źródłem powikłań tętniczych: powinny być przeprowadzane **tylko w stanach zagrażających życiu** (embolizacja selektywna), najlepiej w **specjalistycznym ośrodku**.

- Ze względu na kruchość ściany naczyń **operacja to rozwiązanie ostateczne** (śmiertelność: 19 do 44%). W tym przypadku należy zastosować procedurę bezpośrednią (zacisk na tętnicę) zamiast chirurgii rekonstrukcyjnej.

2. Incydenty żołądkowo-jelitowe

Do najczęstszych powikłań żołądkowo-jelitowych należą: samoistne pęknięcie okrężnicy esowatej (80%), rzadziej jelita cienkiego i żołądka. Opisano także samoistne pęknięcia śledziony lub wątroby.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach**

- **Tomografia komputerowa jamy brzusznej:** w każdym przypadku ostrego brzucha, który może być objawem perforacji żołądkowo-jelitowej lub pękniętego naczynia krwionośnego.
- **Kolonoskopia jest przeciwwskazana** ze względu na ryzyko przerwania ściany przewodu pokarmowego.

▶ **Działania trapeutyczne w nagłych wypadkach**

- W przypadku zapalenia otrzewnej wywołanego perforacją, leczeniem z wyboru jest operacja chirurgiczna:
 - podczas znieczulania należy mieć na uwadze kruchość tkanek
 - operacja Hartmanna pozwala na ograniczenie powikłań pooperacyjnych (rozluźnienie szwów, przecieki w obrębie anastomoz, przetoki, incydenty tętnicze)

3. Incydenty położnicze

Ciąża jest stanem ryzyka: wysoka śmiertelność matek, szacowana na 11,5%, związana z pęknięciem macicy lub tętnicy podczas porodu i w okresie okołoporodowym.

▶ **Działania trapeutyczne w nagłych wypadkach**

- Bardziej wskazane jest **cesarskie cięcie** od porodu naturalnego. Po porodzie wymagana jest dłuższa obserwacja szpitalna.
- **Znieczulenie zewnątrzoponowe jest przeciwwskazane.**
- **W przypadku porodu naturalnego** należy podjąć kroki by **wzmocnić krocze.**
- **Użycie kleszczy nie jest dozwolone.**

4. Incydenty oddechowe

Może wystąpić samoistna **odma opłucnowa i śródpiersiowa**, ale takie przypadki są też spowodowane dodatnim ciśnieniem wentylacji mechanicznej lub umieszczeniem wkłucia centralnego w żyłę podobojczykowej.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach**

- Ból w klatce piersiowej, nawet atypowy, powinien sugerować rozpoznanie i wykonanie dodatkowych badań radiologicznych.

▶ **Działania trapeutyczne w nagłych wypadkach**

- Niepełna odma opłucnowa: obserwacja
- Całkowita odma opłucnej: ostrożny drenaż opłucnej. Należy przeciwdziałać nagłym zmianom ciśnienia podczas drenażu.
- Środki przeciwbólowe

5. Samoistna przetoka szyjno-jamista

Dość częste powikłanie, w większości przypadków spontaniczne. Wymaga szybkiego leczenia, ponieważ potencjalnie zagraża życiu i może uszkodzić wzrok.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach**

- Możliwe objawy: tętniący wytrzeszcz oczu, drżenie, które jest odczuwalne przez pacjenta, rozszerzenie żył nadtwardówkowych, obrzęk spojówek

▶ **Działania trapeutyczne w nagłych wypadkach**

- Takie przypadki powinny być leczone w **wyspecjalizowanym ośrodku**, mając na uwadze **zachorowalność i śmiertelność** związaną z procedurą embolizacji.

Interakcje z lekami

- ▶ Należy brać pod uwagę przyjmowane przez pacjenta leki, do których coraz częściej należą stosowane długoterminowo beta-blokery.

Środki ostrożności związane ze znieczuleniem

- ▶ **Należy unikać intubacji ustno-tchawiczej** ze względu na **ryzyko zranienia błony śluzowej** i kiedy tylko jest to możliwe należy używać maski twarzowej lub maski kraniowej. Jeżeli niezbędna jest intubacja powinien ją wykonać ostrożnie pracownik z dużym doświadczeniem.
- ▶ Z uwagi na **ryzyko odmy opłucnowej należy unikać dodatniego ciśnienia wentylacji** kiedy tylko jest to możliwe.
- ▶ **Należy przeciwdziałać i leczyć epizody nadciśnienia** w trakcie indukcji, intubacji i powrotu do zdrowia.
- ▶ **W zasadzie wkłucie centralne do żyły podobojczykowej jest przeciwwskazane.** Można założyć wkłucie centralne w stanach zagrożenia życia do żyły udowej lub żyły szyjnej wewnętrznej, ale pod kontrolą USG. Jedną z rozsądnych alternatyw jest założenie wkłucia centralnego do żyły obwodowej ręki lub żyły szyjnej zewnętrznej.
- ▶ **Znieczulenie zewnątrzoponowe nie jest zalecane.**
- ▶ **Użycie beta-blokerów podczas operacji powinno zostać przedyskutowane** w kontekście planowanych procedur chirurgicznych.

Środki zapobiegawcze

- ▶ U pacjentów z zespołem Ehlersa i Danlosa typu IV należy podjąć wszelkie wysiłki by jak najszybciej postawić rozpoznanie potencjalnie zagrażających życiu schorzeń, szczególnie gdy nie ma zatwierdzonego leczenia profilaktycznego.
- ▶ Ważne jest by ograniczyć ryzyko jatrogenne poprzez unikanie wkłuć do tętnic i podawania kontrastu pod wysokim ciśnieniem (tomografia komputerowa).
- ▶ Jeśli uszkodzenie tętnicy zostało potwierdzone ważne jest by utrzymać ciśnienie tętnicze pod kontrolą (Psys < 120 mmHg).
- ▶ Należy przedyskutować przedterminowe cesarskie cięcie.

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ **Badanie poziomu stężenia gazów we krwi i pobieranie próbek krwi tętniczej jest przeciwwskazane.**
- ▶ **Iniekcje domięśniowe są przeciwwskazane.**
- ▶ **Pomiar temperatury w odbycie i lewatywy nie są dozwolone.**

http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Emergency_Zespolehlersa-DanlosaTypuIV-enPro4042.pdf

- ▶ **Należy zapobiegać zaparciom** (łagodne środki przeczyszczające typu polietylenoglikol).

Donacja organów

- ▶ Na podstawie aktualnej wiedzy nie ma danych dotyczących pobierania organów do przeszczepów. Mając na uwadze kruchość tkanek spowodowanych nieprawidłowością kolagenu typu III oraz możliwość pęknięcia tętnic i organów **pobieranie organów do transplantacji jest przeciwwskazane**.

Bibliografia`

- ▶ Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-Laforet K, Khau Van Kien P, Denarie N, Mousseaux E et al. [Vascular Ehlers-Danlos syndrome]. Presse Med 2006;35:1864-1875.
- ▶ Germain DP. Ehlers-Danlos syndrome type IV. Orphanet J Rare Dis 2007;2:32 -Beighton P, of Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). Am J Med Genet 1998;77:31-37.
- ▶ Pepin M, Schwarze U, Superti-Furga A, Byers PH. Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome type IV, the vascular type. N Engl J Med 2000;342:673-680.

Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z Dr Michael Frank, Reference Centre for Rare Vascular Diseases, Georges Pompidou European Hospital, Paris oraz Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, i zostały zatwierdzone przez Reading Committee złożony z: Prof. Jeunemaître (Genetics, Reference Centre for Rare Vascular Diseases), Prof. Fiessinger (Vascular Medicine/Hypertension), Prof. Emmerich (Vascular Medicine/Hypertension), Dr Messas (Reference Centre for Rare Vascular Diseases) -GPEH, Paris, i Dr Boucand, reprezentującego Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos [French Ehlers-Danlos Syndrome Association] (AFSED).

Completion date: 07 grudnia 2009

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: wrzesień 2013