

EHLERS-DANLOSI SÜNDROOM, KLASSIKALINE ALATÜÜP (I TÜÜP, CEDS)

ORPHA: 287; OMIM: 130000

Ülevaade

cEDS on pärilik sidekoehaigus, mida iseloomustab naha liigvenivus ja õrnus ning liigeste hüpermobiilsus. Haigusele on veel iseloomulikud kergesti tekkivad sinikad ning atroofiliste armide teke. Haigus tekib kollageeni kodeeriva geeni haigusseoselise muutuse tõttu. Haiguse ravi on sümptomaatiline ja toetav.

Esinemissagedus

Ülemaailmseks esinemissageduseks on pakutud 1/20 000.

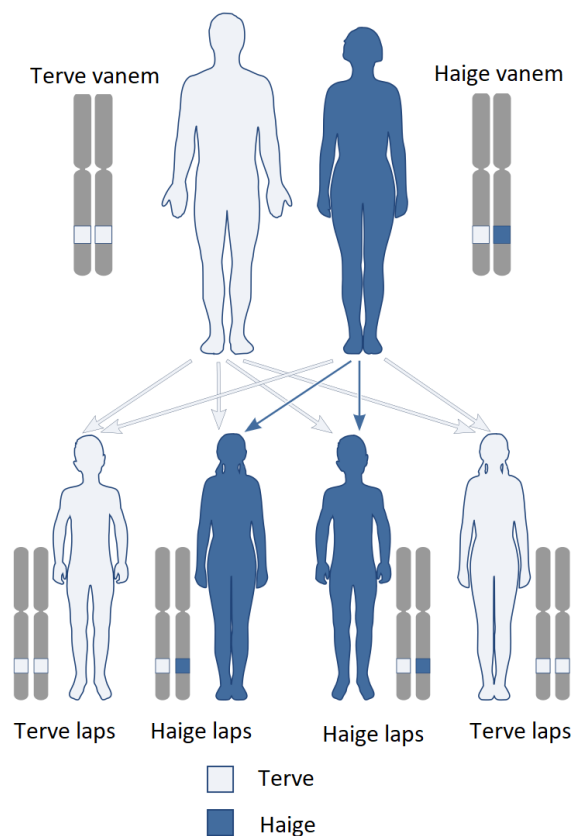
Tekkemehhanism

cEDS-i põhjustab 90% juhtudest haigusseoseline muutus kas *COL5A1* geenis või *COL5A2* geenis. Need kodeerivad V tüüpi kollageeni. Harva on leitud mutatsioon *COL1A1* geenis, mis kodeerib I tüüpi kollageeni. Haigus pärandub autosoom-dominantselt, järglastel on 50% tõenäosus pärida sama geenimuutus (joonis 1). Kui perekonnas on haigust põhjustav geen tuvastatud, saab teha sünnieelset diagnostikat.

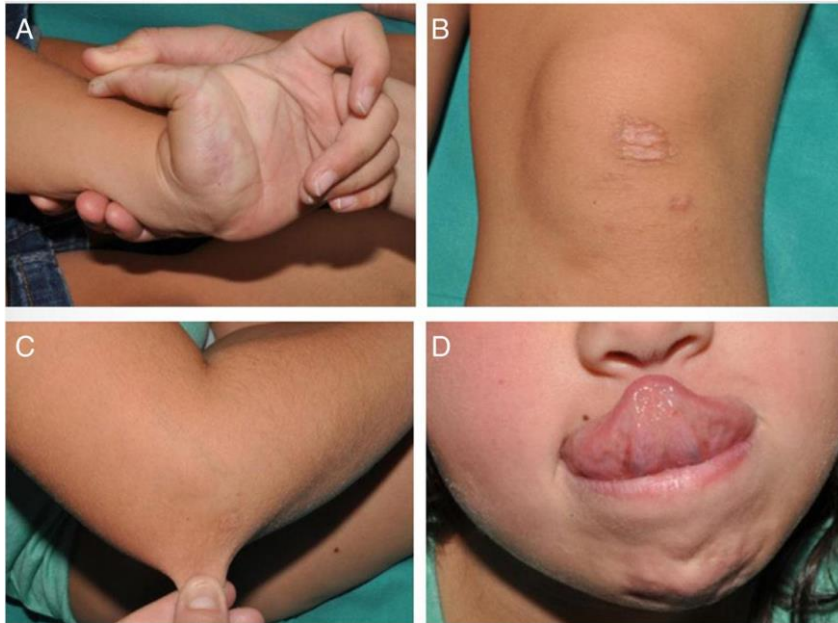
Kliiniline pilt ja avaldumine

Klassikalised sümptomid (joonis 2) on naha liigvenivus, atroofilised armid (joonis 3) ja liigeste hüpermobiilsus. Haiguse kliiniline pilt erineb indiviiditi ning sümptomid võivad avalduda alates sünnist kuni lapseeni. Haigus haarab mitut organsüsteemi. Levinud sümptomid lapseas on kergesti tekkivad sinikad ja armid. Võib esineda hüpotooniat, hüpermobiilsust ja motoorse arengu hilistumist. Nahk on pehme ja meenutab plastiliini.

Autosoom-dominantne



Joonis 1. Autosoom-dominante pärandumine.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022



The Ehlers Danlos Society
ATROPHIC SCARRING



Joonis 3. Atroofiline arm.
<https://www.ehlers-danlos.com>

Actas Dermosifiliogr. 2020;111:83-5

Joonis 2. cEDS-i kliinilised tunnused. A – pöidlaliigese hüpermobiilsus, B – atroofiline arm „sigareti-paberi“ tüüpi välimusega, C – naha liigvenivus, D- keele hüperekstensioon (Grolin'i tunnus). Herrero-Moyano, M., Noguera-Morel, L., Torrelo, A., Hernández-Martín, A. (2018). Classic Ehlers-Danlos Syndrome: Clinical and Ultrasound Findings. Actas Dermo-Sifiliográficas, DOI: 10.1016/j.adengl.2019.12.004

Atroofilised armid (>80%)

Võrreldes ümbritseva pinnaga sisse vajunud armid. Põhjuseks allolevate kudede, rasva ja kollageeni kahjustus.

„Sigareti-paberi“ tüüpi armid (>80%)

Õhukesed ja laiad atroofilised armid.

Õrn nahk (>80%)

Nahk, mis minimaalse vigastuse peale rebeneb.

Generaliseerunud liigeste hüpermobiilsus (>80%)

Üle keha esinev liigeste üliliikuvus.

Liigselt veniv nahk (>80%)

Nahk, mida saab venitada rohkem kui tavapäraselt ning pärast läheb algsesse olekusse tagasi.

Pehme nahk (>80%)

Venitusarmid (>80%)

Peenikesed punakad atroofilised naha ribad, mis muutuvad lillakaks ning seejärel valgeks. Tekivad ilma suure kaalukaotuseta ja raseduseta.

Krooniline väsimus (30-80%)

Krooniline kõhukinnisus (30-80%)	<i>Üle 3 kuu kestev kõhukinnisus, nädalas vähem kui 3 korra roojamisega.</i>
Gastroösofageaalne refluks (30-80%)	<i>Alumise söögitoru sfinkteri nõrgenemise tõttu lekib maosisu tagasi söögitorru.</i>
Hüptoonia (30-80%)	<i>Madal lihastoonus, lihaspingutus pole piisav.</i>
Lihasspasmid (30-80%)	<i>Tahte allumatu lihaskontraktsioon.</i>
Lihasnõrkus (30-80%)	<i>Lihastõu vähenemine.</i>
liveldus, oksendamine (30-80%)	
Osteopeenia (30-80%)	<i>Vähenenud luude tihedus.</i>
Haavade halb paranemine (30-80%)	
Kornea ebanormaalne morfoloogia (5-30%)	<i>Silma osa, mis katab iirist, pupilli ja esimest silmakambrit.</i>
Ebanormaalne südameklapi morfoloogia (5-30%)	
Probleemid lõualiigesega (5-30%)	
Akrotsüanoos (5-30%)	<i>Jäsemete naha siniseks muutumine.</i>
Aordi rebend (5-30%)	
(Naba)song, ka muud songad (5-30%)	<i>Kõhukoopa elundi või selle osa väljasopistumine läbi kõhuseina nahaalustesse kudedesse.</i>
Puusaliigese dislokatsioon (5-30%)	
Skolioos (5-30%)	<i>Vildakselgsus.</i>
Mitraalklapi prolaps (<4%)	<i>Vasaku vatsakese kontraktsioonil üks või mõlemad südameklapid vajuvad tagasi vasakusse kotta. Veri saab liikuda tagasi vasakusse kotta.</i>
Ortostaatiline hüpotensioon (<4%)	<i>Püstises asendis vererõhu suur langus, põhjustab pearinglust, vahel ka minestamist.</i>

Diagnoosimine ja ravi

Ehlers-Danlosi sündroomi diagnoosimiseks hinnatakse kliinilist pilti; naha venivust, pehmust, arme, liigeste hüpermobiilsust ja dislokatsioone/subluksatsioone, lisaks ülalpool toodud sümptomeid. Naha venivust testitakse peopesa poolse randme keskelt. Kui nahk venib rohkem kui 1,5 cm on tegemist naha liigvenivusega. cEDS-i korral on venivus tavaliselt üle 2 cm. Diagnoos kinnitatakse geneetilise testiga. Ravi on sümptomaatiline. Tuleks vältida

vigastusi ning haavu tuleb ravida korrektselt. Peaks käima kardioloogi juures kontrollis regulaarselt. Raseduse planeerimisel tuleks konsulteerida arstiga.

Prognoos

Prognoos on varieeruv ja sõltub haiguse raskusest. Eluiga võib olla lühem raskemate komplikatsioonide korral, muidu haigus eluiga lühendav ei ole.

Kasutatud allikad:

<https://rarediseases.org>

<https://www.orpha.net>

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