



**EHLERS-DANLOS SYNDROME
-ÆÐAAFBRIGÐI-**

Samantekt fyrir heilbrigðisstarfsfólk

Almennar upplýsingar

Heilkennið Ehlers Danlos Syndrome (EDS) er samheiti yfir hóp arfgengra bandvefssjúkdóma. Heilkenni þetta er flokkað í sex mismunandi sjúkdóma eða undirflokka eftir einkennum og sérkennum hvers flokks. Hér er fjallað um undirflokk IV eða æðaafrbrigðið.

Æðaafrbrigði er sjaldgæfur sjúkdómsflokkur af EDS og jafnframt sá alvarlegasti, stundum nefndur „illkynja flokkurinn“ og vísar þá til hversu alvarleg einkenni geta komið fram. Stökkbreyting á geninu COL₃A1 er valdur af æðaafrbrigði EDS. Próteinið sem genið COL₃A1 framleiðir er notað til að setja saman stærri sameindir sem nefnast „Kollagen III“. Kollagen finnst aðallega í bandvef og veitir stuðning, sveigjanleika og styrk í vefjum og líffærum. Kollagen III er aðallega að finna í húð, æðum og innri líffærum. Alvarlegustu fylgikvillar sjúkdómsins eru rof á innri líffærum en þau eru viðkvæmari en líffæri heilbrigðra.

Meðal ævilengd einstaklinga með æðaafrbrigði EDS er 48-50 ár.

Þeir sem hafa fengið greininguna EDS hafa lágan þröskuld fyrir því að leita sér læknis.

Æðaafrbrigði EDS er hins vegar sjaldgæf, en aðeins 3-5 % EDS sjúklinga eru með þetta afrbrigði.

Æðar

Æðaveggir einstaklinga með EDS eru veikbyggðari en hjá heilbrigðum og þá sérstaklega miðlagið. Vegna galla í uppbyggingu kollagens í bandvef skerðist teygjanleiki og styrkleiki æðaveggsins sem leiðir til óeðlilegrar vefjagerðar. Þetta á sér oftast stað í slagæðaveggjum sem eru viðkvæmir og því hættara við útvíkkun eða myndun slagæðagúlpa. Slagæðarof getur þó átt sér stað í hvaða slagæð sem er, en þó er það algengast í miðlungs- og stórum æðum.

Einkenni svo sem skyndilegur, skarpur og óbærilegur verkur geta verið fyrstu merki um æðarof. Verkurinn breytist ekkert og er alveg stöðugur.

Meðferð: Mikilvægt er að halda blóðþrýstingi innan eðlilegra marka og minnka þannig álag á æðaveggina t.d með blóðþrýstingslækkandi lyfjum. Miðla ber upplýsingum um áreynslu og rétta líkamsbeitingu. Þannig ber að forðast átök sem valda skyndilegri blóðþrýstingshækkun eins og kraftlyftingar eða köfun.

Varnaðarorð: Slagæðamyndataka er varhugaverð og mikilvægt að upplýsa lækni sem framkvæma á rannsóknina um sjúkdómsgreininguna.

Erfitt er að gera við slagæðar þessara sjúklinga með saumum eða æðagröftum þar sem æðarnar eru sérstaklega stökkar og viðkvæmar. Sjaldgæft er að aðgerðir þar sem æðagröft eru sett utan um æðarnar takist, æðaveggirnir rofna meira og meira eftir því sem meira er átt við þá

Meltingafæri

Hjá einstaklingum með EDS æðaafrigði hefur komið í ljós að garnaveggurinn er veikbyggðari en hjá heilbrigðum einstaklingi, sem getur leitt til alvarlegra veikinda.

Meðferð: Hættulegasta vandamálið sem tengist meltingarfærum er garnarof. Til að minnka líkur á að slíkt gerist er ráðlagt að forðast harðar hægðir sem veldur auknu álagi á ristilinn. Hægðatregða getur verið lífshættuleg sjúklingum með EDS æðaafrigðið og er þekkt af því að vera völd að dauða 2% barna með sjúkdóminn*. Hægt er að koma í veg fyrir hægðatregðu með því að borða trefjaríkt fæði, stunda hreyfingu við hæfi og nota hægðalosandi lyf fyrirbyggjandi.

Varnarorð: Fjórðungur einstaklinga með æðaafrigði EDS fá vandamál frá meltingarfærum áður en þeir ná 20 ára aldri*. Algengast er að gat komi á bugaristilinn frekar en aðra hluta ristils, endaparms eða smáþarma. Þar eru hægðirnar orðnar mótaðar eða jafnvel harðar og reynir mest á viðnámsþæfni vöðvanna. Það er því mikilvægt að meðhöndla hægðatregðu. Rannsóknir sýna að allt að 50% barna með sjúkdóminn hafa viðvarandi hægðatregðu og þurfa reglulega aðstoð með hægðalosandi lyfjum*.

Skurðvandamál

Sjúklingar með EDS æðaafrigði eru í miklum áhættuhópi þegar að kemur að skurðaðgerðum en þær geta verið þeim lífshættulegar. Aðgerðir skulu ekki gerðar nema að brýna nauðsyn beri til og þá er mikilvægt að skurðlæknir þekki til sjúkdómsins.

Varnarorð: Sjúklingar með EDS æðaafrigði fá marbletti af minnsta tilefni. Oft er um að ræða all stóra marbletti sem koma skyndilega og af litlu tilefni. Þessir marblettir og blæðingar inn í vöðva og undirliggjandi vefi geta leitt til þess að einstaklingar þurfi að leita á spítala, jafnvel til þess að fá blóðgjöf.

Taka þarf tillit til þess að húð þessara einstaklinga er viðkvæm og veikburða. Það getur verið ástæða til að hafa sauma lengur en venjan er, einnig verður öramyndun oft töluverð.

Verkir

Algennt er að einstaklingar sem haldnir eru EDS þjáist af verkjum. Verkirnir byrja að koma fram á unga aldri og versna með tímanum. Rannsóknir hafa sýnt að óljósir langvinnir stoðkerfisverkir hrjá stærstan hluta sjúklinga sem haldnir eru sjúkdómnum. Verkir af þessu tagi hafa mikil áhrif á daglegt líf þessara einstaklinga og virkni þeirra í samfélaginu. Félagslegir þættir truflast vegna verkjanna, sjúklingar forðast að fara á mannamót, hræðast að mynda ný sambönd, erfiðleikar við kynlíf og hræðsla við getnað er meðal þess sem hefur komið fram.

Tvenniskonar verkir geta hrjáð einstaklinga með EDS æðaaafbrigði. Annarsvegar er um að ræða verk sem kemur öðru hvoru en færist til, þ.e. getur verið í öxl einn daginn en í fót þann næsta. Þessir verkir geta haft mikil áhrif á daglegt einstaklingsins. Annan daginn gat hann hoppað um en þann næsta verið alveg frá af verkjum og lítið gert. Hins vegar þjáast þó flestir af langvinnnum verkjum, verkjum sem aldrei hverfa sama hvað gert er til þess að reyna að lina hann, verkirnir eru þá alltaf til staðar og versna með tímanum.

Meðferð: Hún getur bæði verið hefðbundin verkjameðferð með lyfjum í samráði við lækni og óhefðbundin eins og hita og kuldameðferðir með bókstrum. Nudd er góð aðferð til verkjastillingar, en það dreifir m.a. hugarum.

Meðganga og fæðing

Meðganga og fæðing getur verið áhættusöm fyrir konur með æðaafrigði EDS. Þekktir fylgikvillar sem geta komið upp á meðgöngutímanum eru ristilrof, lifrarrof, legrof, rof á kransæðum, rof á ytri mjaðmaslagæð, holæðarof og truflun eða rof á ósæð.

Meðferð: Ráðlagt er að konum með æðaafrigði EDS, sem hygga á barneignir sé boðið upp á ráðgjöf og fræðslu um sjúkdóminn og áhættu sem fylgir meðgöngu og fæðingu.

Þunguðum konum ætti að standa til boða að leggjast inn til eftirlits á síðasta þriðjungi meðgöngunnar, auk þess sem þeim ætti að vera ráðlögð takmörkun á líkamlegri athafnasemi á því tímasteiði. Viðhafa ber stöðuga árvekni gagnvart mögulegum alvarlegum fylgikvillum.

Varnarorð: Konur með æðaafrigði EDS eru í mikilli hættu á rofi á legi og slagæðum fyrir, í og fyrst á eftir fæðingu.

Dánartíðnin í þessum hóp er um 12% ***. Miklar legblæðingar eru algengar fyrst eftir fæðinguna og oft er ekki við þær ráðið nema með legnámi.

Fyrirburafæðingar eru algengar vegna veikleika í fósturbelgjum og leghálsi .

Niðurstöður tilfellarannsóknna benda flestar til þess að skynsamlegt sé að hugleiða snemmbúinn keisaraskurð á 32.-34. viku meðgöngu til að draga úr líkum á mögulegum þekktum fylgikvillum**.

Að lifa með EDS

Einstaklingar með EDS hafa sagt að þeir upplifi gjarnan að læknar og annað heilbrigðisstarfsfólk sýni sjúkdómsástandi þeirra lítinn skilning og séu vanbúnir til að veita þá aðstoð sem þeir leita eftir. Þetta leiðir oft til kvíða sjúklinganna og hindrunar í samskiptum þeirra við heilbrigðisstarfsfólks

Hafa ber í huga að EDS er langvinnur sjúkdómur sem hefur áhrif á lífsgæði einstaklinga, bæði andlega og líkamlega. Líf einstaklinga með EDS æðaafragðið er oft litað af verkjum og hræðslu vegna yfirvofandi skyndidauða.

Heimildir

- * Demirogullari, B., Karabulut, R., Demirtola, A., Karabulut, B., Gol, I. H., Aybay, C., Symoens, S., Sonmez, K., Basaklar, A. C., og Kale, N. (2006). A novel mutation in the vascular ehlers-danlos syndrome: A case presenting with colonic perforations. *Journal of Pediatric Surgery*, 41(8), e27-e30. doi:DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2006.04.009
- ** Erez, Y., Ezra, Y., Rojansky, N. (2006). Ehlers-Danlos Type IV in Pregnancy *Fetal Diagnosis and Therapy*, 2008 (23), 7-9.
- *** Germain, D. P. Ehlers-Danlos syndrome type IV. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2007 (2), 32-42

Þessi bæklingur er hluti af lokaverkefni
hjúkrunarfræðinema við Háskólann á Akureyri.

Birna Gestsdóttir

Heiða Pálrún Leifsdóttir

Katrín Sif Sigurgeirsdóttir