

СЪВРЕМЕННИ ТЕНДЕНЦИИ В ДИАГНОСТИКАТА ПРИ СИНДРОМ НА ЕЛЕРС ДАНЛОС – ХИПЕРМОБИЛЕН ТИП (hEDS)

В. Игнатова¹, Т. Пенчева², Л. Хараланов¹

1 - Клиника по неврология при МБАЛ „НКБ“ ЕАД, България

2 - Клиника по физикална и рехабилитационна медицина при МБАЛ “Света Анна“- София, АД, България

I. Въведение

Синдромът на Елерс - Данлос (EDS) е наследствено заболяване на съединителната тъкан, описано в началото на 20-ти век. Днес с разширяване на разбирането за генетичната хетерогенност и фенотипната вариабилност на подтиповете при EDS и клиничното припокриване между тях, а също и с други наследствени заболявания на съединителната тъкан е възприето да се говори за Синдроми на Елерс – Данлос. През 2017 г. е възприета нова международна класификация на EDS. Тя е клинично ориентирана и с допълнена генетична основа, което едновременно акцентира върху характерните прояви на всеки конкретен подтип и разширява разбирането за водещите патогенетични механизми при описаните 13 фенотипа на EDS.

II. Цел

Да представим положителните ефекти от приложението на съвременните тенденции в диагностиката при хипермобилен EDS (hEDS), позволяващи да се диагностицира наследствено заболяване на съединителната тъкан въз основа на изведени диагностични критерии без генетичен тест.

III. Методи

Представен е клиничния случай на пациентка на 31 г., постъпила планово в Клиника по неврология за диагностично уточняване по повод на множество оплаквания, без видима обща генеза. Регистрираните водещи синдроми при пациентката бяха:

1. Цервико-торакален вертебрален;
2. Цервико-брахиален радикулен;
3. Комбиниран отоневрологичен;
4. Тревожно депресивен.

При постъпването, рехабилитационният потенциал на пациентката беше определен като „Задоволителен“. Оценката е базирана на субективните оплаквания, данните от общия и локалния статус, предоставената медицинска документация и проведените параклинични изследвания. Беше отчетена ставна хипермобилност (Beighton score 6 от 9 възможни точки) и намалена подвижност в поясен дял на гръбначен стълб (симптом на Шобер в норма, но съотнесен към анамнестичните данни от юношеството, показващ намалена подвижност).

Ставната хипермобилност (Фиг. 1) и познаването на Съвременната класификация на EDS, както и изведените от The Ehler Danlos Society - Диагностични критерии за hEDS ни насочи към възможно наследствено заболяване на съединителната тъкан. В хода на диагностичното уточняване бяха проведени ЕМГ, аудиограма, изследване на евокирани потенциали, ултразвуков доплер и ехокардиография (Фиг. 2).

Приложена беше рехабилитационна програма включваща фармакотерапия и кинезитерапия.



Фигура 1:

Ставна хипер-мобилност



Фигура 2: Ехокардиография, разчитане: Изтънена междупредсърдна преграда без данни за сигнификантен кръвоток през нея. Митралните платна са леко диспластични, налице е дискретна инсуфициенция. Дискретна трикуспидална инсуфициенция.

IV. Резултати и обсъждане

Беше приложен интердисциплинарен подход, който съобразно нуждите на пациента включваше съвместната работа на специалисти в областта на неврологията, физикалната и рехабилитационна медицина, кинезитерапията, кардиологията, офталмологията, образната диагностика и клиничната невропсихология. Стремешът беше да се постигне диагностичното изясняване и оптимизиране на терапевтичния подход, което да ускори възстановяването и да се постигне превенция на усложненията, бъдещи рецидиви и като цяло по-добро качество на живот.

Приехме, че водещите оплаквания на пациентката се дължат на комбинирана патология на опорнодвигателния апарат и периферната нервна система, като първопричината вероятно е насложен микротравматизъм на фона на вродена слабост на съединителната тъкан и произтичащи от това дегенеративни промени на гръбнака, довели до радикулерни симптоми с възбудна и отпадна сетивна и двигателна симптоматика от страна на шийния плексус.

Описаният механизъм на увреда би могъл да обясни световъртежа на пациентката, който включва периферна (обусловена от вертеброгенна увреда) генеза и централна, дължаща се на анемичния синдром и депресивната симптоматика.

Възможността за пирамидна симптоматика в дясно беше отхвърлена поради липсата на патологични рефлексии и други подкрепящи стигми. Не се потвърди и опцията за невромиелитно засягане/оптикомиелит. Поставен беше акцент върху особености на опорнодвигателния апарат при болната и на този фон повишената двигателна активност на пациентката преди години, обуславящи неврологичната сиптоматика. Проучени бяха диагностичните критерии от Съвременната

класификация за EDS, които позволяват да се постави клинична диагноза при наследствени заболявания на съединителната тъкан. Пациентака покри диагностичните критерии за hEDS.

V. Заключение

Разбирането, че в медицината разлики от порядъка на смърт/инвалидност/възстановено здраве възникват само, когато има иновация в медицинските технологии (фармацевтични и диагностични), съпътствани с иновация в процеса, чрез който се предоставя медицинската помощ и здравната грижа ни дава основание да предложим съвременните тенденции в диагностиката при hEDS, да бъдат популяризирани в практиката.

VI. Библиография

1. Diagnostic Criteria for hEDS
<<https://www.ehlers-danlos.com/wp-content/uploads/hEDS-Dx-Criteria-checklist-1.pdf>>
2. The 2017 EDS International Classification
<https://www.ehlers-danlos.com/2017-eds-international-classification/?fbclid=IwAR0GQWBwrHMLZVX_kwdVQIbKMKgduINXO75J3A5BGUCLJSNaHtiF5K4BcU0>