

Többszörös ízületi ficammal jelentkező nőbeteg

DR. HABIB UR REHMAN



Egy 65 éves nőbeteg elesést követően kialakult bal oldali könyökficam miatt került kórházi felvételre. Kórelőzményében gyermekkora óta visszatérő ízületi ficamok és több ízületén ortopédiai beavatkozások

szerepeltek. Fiatalabb korában képes volt arra, hogy egyenes térdel csípőből előrehajolva a tenyerével megérintse a talajt.

A fizikális vizsgálat során a beteg nem mutatta akut distressz jeleit azon túl,

hogy a könyökében fájdalmat panaszolt. Jobb hüvelykujjának passzív flexiójával képes volt megérinteni az alkarját. A bőr hiperelaszticitása volt észlelhető (1. ábra).

01. ÁBRA

▶ A 65 éves nőbeteg hiperelasztikus bőre



KÉRDÉS

A beteg kórelőzménye és fizikális leletei alapján melyik a legvalószínűbb diagnózis az alábbiak közül?

- Cutis laxa
- Ehlers–Danlos-szindróma
- Elastoderma
- Pseudoxanthoma elasticum



MEGBESZÉLÉS

A helyes válasz: Ehlers–Danlos-szindróma (b). E tünetegyüttes több különböző örökletes kötőszöveti betegséget foglal magába.¹ A klasszikus Ehlers–Danlos-szindrómát a bőr kifejezett túlnyújthatósága, széles atrófiás hegek megjelenése a bőrön, valamint az ízületek hipermobilitása jellemzi. Előfordulhatnak kis erőbehatásra létrejövő bőrhorzsolások, bőr alatti csomók, illetve molluszkoid pszeudotumorok is.

Az Ehlers–Danlos-szindróma vaszkuláris formájában a vékony és áttetsző bőrön áttűnnek az alatta futó erek, de a bőr nem hiperelasztikus. A vaszkuláris Ehlers–Danlos-szindróma lehetséges szövődései az aorta disszekciója, megrepedése vagy aneurysmái.² A tünetegyüttes további altípusai a hipermobilis, a kyphoscoliosissal járó, az arthrocalasiás, a szívbillentyűket érintő, a myopathiás, a periodontalis, az izmok kontraktúráját eredményező és a dermatosziparaktikus forma, illetve a törékeny cornea szindróma. A kyphoscoliosissal járó Ehlers–Danlos-szindróma autoszomális recesszív módon öröklődik, a többi forma autoszomális domináns örökletesmenetet mutat.

Az Ehlers–Danlos-szindróma kezelése multidiszciplináris elvek mentén történik, kardiológusok, reumatológusok és ortopédsebészek éppúgy részt vesznek benne, mint fizioterapeuták és foglalkozásterapeuták. A kezelés részét képezi a kontaktsportok kerülésén és az egészséges életmódra irányuló tanácsadáson túl az is, hogy a családtagok, az iskola vagy a munkahely megfelelő tájékoztatásban részesüljön a szükséges óvintézkedésekről és a sürgősségi orvosi ellátás esetleges szükségességéről.

A cutis laxa jellemzője, hogy a bőr a kellenél nagyobb méretű, petyhüdt, rugalmatlan. A betegségnek örökletes és szerzett formája is van. Örökletes lehet autoszomális domináns, autoszomális recesszív vagy X kromoszómához kötött recesszív. Az örökletes formák több szervet is érinthetnek.³

Az elastoderma ritka bőrbetegség. Jellemző rá, hogy a bőr helyileg laza, és

megfeszítés után nem nyeri vissza eredeti állapotát. A nyakon, valamint könyök- és térdtájon laza területek, ráncos bőr láthatók. Az elastoderma tipikusan a fiatal felnőttkor betegsége.⁴

A pseudoxanthoma elasticum a bőrt, a szemet, valamint a szív-ér rendszert érintő genetikai betegség. A hajlító felszíneken papulák és plakkok jelennek meg, a bőr petyhüdtté és rugalmatlaná válik. Szemészeti tünetként felléphet érújdontépződés, a retina bevérzése és centrális látásvesztés. Ezenkívül előfordulhatnak claudicatio, a koszorúerek és az agyi erek megbetegedése, valamint gasztrointesztinális vérzések is.⁵

A WOMAN WITH MULTIPLE JOINT DISLOCATIONS • VOL 97 / NO 10 / MAY 15, 2018 / AMERICAN FAMILY PHYSICIAN

ÖSSZEFOGLALÓ TÁBLÁZAT

Az Ehlers–Danlos-szindróma összehasonlítása néhány más kórképpel

KÓRÁLLAPOT	JELLEMZŐK
▶ Cutis laxa	A normálnál nagyobb méretű, lógó, rugalmatlan bőr; lehet örökletes vagy szerzett
▶ Ehlers–Danlos-szindróma	A bőr hiperelaszticitása, széles atrófiás bőrhegek, az ízületek generalizált hipermobilitása, kis erőbehatásra létrejövő zúzódások, bőr alatti csomók, molluskoid pszeudotumorok
▶ Elastoderma	A bőr lokális lazasága, a megfeszített bőr lassan nyeri vissza eredeti állapotát; ráncos bőr a nyakon, a könyök és a térd régiójában
▶ Pseudoxanthoma elasticum	Papulák és plakkok a hajlító felszíneken; laza és rugalmatlan bőr; szemészeti tünetek (pl. neovaszkuarizáció, retinavérzések és centrális látásvesztés); claudicatio; coronaria- és cerebrovaszkuláris betegség, gasztrointesztinális vérzések



Levelezési cím:

habib31@sasktel.net

A szerző munkahelye:

Dr. Habib ur Rehman
Saskatchewan Egyetem, Kanada



Irodalom:

1. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. *Am J Med Genet* 1998;77(1):31–37
2. Sobey G. Ehlers-Danlos syndrome: how to diagnose and when to perform genetic tests. *Arch Dis Child* 2015; 100(1):57–61
3. Berk DR, Bentley DD, Bayliss SJ, Lind A, Urban Z. Cutis laxa: a review. *J Am Acad Dermatol* 2012;66(5):842.e1–842.e17
4. Adil H, Walsh S. Elastoderma. *Am J Dermatopathol* 2015;37(7):577–580
5. Bercovitch L, Terry P. Pseudoxanthoma elasticum 2004. *J Am Acad Dermatol* 2004;51(1 suppl):S13–S14



MAGYAR DERMATOLÓGIAI TÁRSULAT 92. NAGYGYŰLÉSE
Dermatológiai Továbbképző Tanfolyam és XVIII. Dermato-Pharma Kiállítás

2019. november 28-30. | Kölcsey Központ, Debrecen



Prof. Szodoray Lajos
1944-2018



CONVENTION BUDAPEST KFT.

TOVÁBBI RENDEZVÉNYEK, INFORMÁCIÓK ÉS ONLINE REGISZTRÁCIÓ:
WWW.CONVENTION.HU