

# Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä

*Ehlers-Danlos-oireyhtymä on joukko sidekudoksen sairauksia, joille on tyypillistä epästabiilit, ylitaipuvat nivelet, löysä, venyvä iho sekä kudosten hauraus ja repeilevyys, joiden aiheuttajana on heikkous sidekudoksessa. Kudosten hauraus, ihon venyvyys ja epästabiilit nivelet johtuvat mutaatiosta kollageenin perintötekijässä.*

Arvioiden mukaan yhdellä 200 000 ihmisestä on vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä.

Tunnetaan useita eri Ehlers-Danlos-oireyhtymän tyyppisiä, joista kullakin on ominaispiirteensä ja komplikaationsa. Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä on näistä tyypeistä vakavin, koska siihen liittyy hengenvaarallisia komplikaatio- riskejä. Vaskulaariseksi oireyhtymää kutsutaan, koska sen merkittävimmät terveysongelmat ilmenevät verisuonistossa (vas (*latinaa*) on suomen kielellä suoni).

## Mitä muita nimityksiä vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymästä käytetään?

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä tunnetaan myös Ehlers-Danlos tyyppi IV:nä ja Sack-Barabas-oireyhtymänä.

## Kuinka yleinen vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä on?

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymän esiintymistiheyttä ei tunneta. Yhdysvalloissa tunnettujen potilaiden lukumäärään perustuen arvioidaan, että esiintymistiheys on yhdellä 200 000 ihmisestä. Suomen yliopistollisten sairaaloiden Kliinisen genetiikan yksiköissä tunnetaan 5–6 potilasta.


## Mitkä ovat vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymän ominaispiirteet ?

Piirteet ovat:

- verisuonten dissekoitumat (valtimon tai aortan sisin seinämäkerros repeää) ja repeämät,
- ohut, läpikuultava iho ja mustelma-alttius,
- tyypilliset kasvojen piirteet (ohuet huulet, ylähuulen reunasta sierainten tyveen ulottuva keskikouru, pieni leuka, ohut nenänselkä, suuret silmät),
- valtimoiden, suolikanavan ja/tai kohdun hauraus,
- suolikanavan puhkeamiset,
- elinten repeämät, mm. kohdun repeämä raskauden aikana.

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä saattaa aiheuttaa verisuonten repeämiä ennalta arvaamatta. Sellaisesta seuraa sisäistä verenvuotoa, halvauksia ja shokki. Valtimon repeämistä saattaa, mutta ei aina, edeltää aneurysma (verisuonen laajentuma) tai valtimo-laskimo-oikovirtaus (valtimon ja laskimon välinen epänormaali yhteys) tai dissekoituma. On myös mahdollista, että valtimovuoto syntyy ilman erityistä syytä.





Vastasyntyneillä, joilla on vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä, voi myös olla kumpurajalka ja/tai lonkkanivelen sijoiltaan meno eli luksaatio. Muita lapsuusiän ongelmia ovat nivustyrä, ilmarinta tai toistuvat nivelten osittaiset (nivelten liikelaajuuksien rajoitukset) tai täydelliset sijoiltaan menot.

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavilla naisilla on raskauden aikana riski kohdun repeämiseen ja peripartum-aikana (kuukausi ennen ja jälkeen synnytyksen) valtimorepeämiseen.

Neljänneksellä niistä, joilla mutaatiotutkimuksella on varmistettu vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä, on ennen 20 ikävuottaan ollut merkittävä terveydellinen ongelma. Yli 80 prosenttia heistä on kokenut sellaisen ennen 40 ikävuottaan.

### **Mikä aiheuttaa vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymän?**

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymän aiheuttaa mutaatio kollageeni tyyppi III -perintötekijässä eli geenissä COL3A1.

Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä on autosomaalinen vallitsevasti periytyvä sairaus.

Tämä merkitsee sitä, että lapsen on perittävä toiselta vanhemmistaan mutatoitunut COL3A1-geeni. Näin on n. puolella potilastapauksista. Toinen puoli potilaista on seurausta itsestään syntyneestä geenimutaatiosta; he ovat perheensä ensimmäisiä oireyhtymää sairastavia. Jos lapsen toisella vanhemmalla on vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä, jokaisella tämän vanhemman lapsista on 50 prosentin todennäköisyys periä mutatoitunut geeni ja oireyhtymä.

### **Miten vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymä tunnistetaan eli diagnosoidaan?**

Vaskulaarisen Ehlers-Danlos oireyhtymän diagnosointi perustuu ominaispiirteiden toteamiseen tutkittavan lääkärintarkastuksessa sekä diagnoosin varmistukseen laboratoriotutkimuksella. Ominaispiirteet jaetaan pääpiirteisiin ja sivupiirteisiin. Pääpiirteet ovat tärkeitä sekä diagnostiikan että hoidon kannalta. Sivupiirteet ovat ihmisillä tavallisia piirteitä, joilla on vähemmän merkitystä diagnoosin kannalta. Laboratoriossa suoritettava geenin mutaatiotutkimus voi käsittää DNA-sekvenssi-analyysin, deleetio/duplikaatioanalyysin sekä proteiinin eli valkuaisaineen biokemiallisen tutkimuksen.

Mutaatiotutkimus paljastaa 98 % vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymän COL3A1-geenin muutoksista. Loput mutaatioista vaativat tarkempia menetelmiä. Mutaatiotutkimusta suositellaan oireyhtymän diagnosoimiseksi, kun tutkittavalla on mitkä hyvänsä kaksi oireyhtymän pääpiirteistä.

#### **Pääpiirteitä ovat:**

- valtimorepeämä,
- suoliston repeämä,
- kohdun repeämä raskauden aikana,
- vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymätapaus läheisyydessä.

Kahden tai useamman sivupiirteiden löytyminen tutkittavalta on peruste harkita/epäillä vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää. Ne eivät kuitenkaan riitä asettamaan diagnoosia.

#### **Sivupiirteitä ovat:**

- ohut, läpikuultava iho (erityisesti rinnan ja vatsan alueilla),
- tyypilliset kasvojen piirteet (ohuet huulet, ylähuulen keskiviivaura huulesta sierainten tyveen, pieni leuka, kapea nenäselkä, suuret silmät),
- ikääntymisen merkit raajoissa, erityisesti käsissä (akrogeria),
- silmän äkillinen verentungos ja punoitus (carotid-cavernous sinus fistula),
- pikkunivelten normaalia suuremmat liikelaajuudet,
- jänne/lihasrevähtymä,
- varhaiset suonikohjut,
- ilmarinta (keuhkon kokoon painuminen)/ilma-veririnta (ilman ja veren kertyminen keuhko-onteloon),
- mustelma-alttius (itsestään tai vähäisestä vammasta aiheutuvat mustelmat),
- toistuvat nivelten osittaiset tai täydelliset sijoiltaan menot (subluksaatiot tai luksaatiot),
- jalkaterän kumpura (talipes equinovarus),
- ienvetäymät (hampaan kaulan paljastuminen).

Jos tutkittavalla diagnosoidaan vaskulaari Ehler-Danlos-oireyhtymä, riskissä olevien sukulaisten tilanne on varmistettava lääkärintutkimuksella ja mutaatioanalyysillä.

## Miten vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavaa hoidetaan?

- **Potilaan seuranta:** Suurinta osaa vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavista on seurattava säännöllisesti. Lääkärit saattavat suositella vuosittaista tarkastusta ja carotis-valtimon ja vatsan alueen ultraäänitutkimusta. Jos potilaalla tiedetään olevan valtimo-ongelmia, tietokonetomografia (TT) tai magneettitutkimus (MRI) varjoainetta käyttäen on suoritettava 6–12 kuukauden välein.
- **Lääkehoito:** Hoito voi käsittää nivelten ja lihasten kipulääkitystä kuten non-steroidisia valmisteita kuten ibuprofeeni, naprokseeni tms. ja paikallisia puudutteita. Verenpainelääkitys voi myös olla tarpeen.
- **Kirurgia:** Joissain harvoissa tapauksissa lääkäri saattaa suositella kirurgista toimenpidettä verisuonen tai vaurioituneen nivelen korjaukseen. Oireyhtymää sairastavien verisuonet ja ontelomaiset elimet ovat hauraita ja helposti repeytyviä. Tästä syystä kirurgista ehkäisevää toimenpidettä suositellaan vain, kun potilaalla on riski hengenvaaralliseen verenvuotoon.
- **Raskauden hoito:** Raskaana olevaa vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavaa on seurattava korkean riskin raskauden hoitoperiaattein. Sikiödiagnostinen tutkimus on suoritettavissa, jos tiedossa on riski COL3A1-geenin mutaation siirtymisestä lapselle. Perinnöllisyysneuvonnasta on merkittävää apua.

- **Fysioterapia:** Monet vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavista hyötyvät lihaksiston vahvistamisesta. Fysioterapeutti tai kuntohoitaja voi ohjata lihaksiston hoitoa, joka ei aiheuta kudossvaurioita.
- **Vältettävät tilanteet:** Vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavien tulee välttää kontaktiurheilua, voimannostoa, painonnostoa, kirurgisia toimenpiteitä ja paksusuolen tähytystä. Valtimoiden varjoainekuvaus on tehtävä erittäin varovaisesti ja vain, kun on selvitettävä hengenvaarallisen verenvuodon paikka suonen vaurioitumisen vuoksi.
- **Hätätilanteet:** Vaskulaari Ehlers-Danlos:ia pidetään kaikkein vaikeimpana Ehlers-Danlos-oireyhtymänä, koska siihen liittyy riski valtimon tai elimen repeämisestä. Jos tunnet äkillistä rinta- tai vatsakipua, mene heti sairaalan päivystyspoliklinikalle. Tutkimukset kuten MRA, MRI ja TT voivat osoittaa valtimon tai suoliston komplikaation kuten repeämän, joka edellyttää kirurgista hoitoa.
- **Muuta:** Potilaiden tulee aina pitää ranteessaan Terveysriski-henkilön tunnistetta.

## Mikä on vaskulaari Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavan eliniän odote?

Vaskulaari Ehlers-Danlos -oireyhtymää sairastavien eliniän odotteen mediaani on 48 vuotta.



### Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä Suomen Ehlers-Danlos yhdistykseen ([www.ehlers-danlos.fi](http://www.ehlers-danlos.fi), [eds-yhdistys@googlegroups.com](mailto:eds-yhdistys@googlegroups.com)).



Harvinaiset-yksikkö  
Invalidiliitto



*The Marfan Foundationin (USA) suostumuksella tekstin on kääntänyt suomeksi ja muokannut perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Ilkka Kaitila 4/2014.*