

Amikor mi is tanulunk...

Schäfer Eszter¹, Molnár Eszter¹, Varga Andrea¹, Czobor Nikoletta², Takács Tamás³, Hamvas József⁴, Zsigmond Ferenc¹, Gyökeres Tibor¹

MHEK Budapest, Gasztroenterológia¹, Intenzív Terápiás Osztály², Sebészet³, Péterfy S. Utcai Kórház, Budapest, Gasztroenterológia⁴

Magyar Mesterséges Táplálási Társaság

MMTT

NHS

Herefordshire and Worcestershire
Health and Care

NHS Trust



M. A. 24 éves EDS nőbeteg - Kórtörténet

- 2019-ben hányinger, hányás, fogyás miatt kivizsgálás
- Gasztroszkópia elhúzó gyomorürülés
- Gyomor röntgen, motilitási vizsgálatok, kapszula endoszkópia
- Két alkalommal pylorus botox kezelését, eredménytelenül.
- Több alkalommal hospitalizáció dehidráció, akut veseelégtelenség miatt, miközben csak folyékony étrendet tudott fogyasztani.
- Motilitás fokozó és hányinger csökkentő gyógyszerek alkalmazása sikertelen volt.
- Fogyás, táplálkozási nehezítettség tovább fokozódott, ezért enterális táplálás céljából 6 hónappal később hospitalizálták.
- Egyidejűleg a gyomortartalom leengedése céljából ventil gastrostomát kapott a beteg nasojejunalis tápszonda mellett.
- 2020-ra 17 kg-os testsúly növekedés mellett egyetemista lett és sportolni kezdett.
- 2021-ben a genetikai vizsgálatok COL5A2 klasszikus csoportba tartozó EDS-t igazolt. Motilitás vizsgálatok enyhe progressziót mutattak.
- 2021. végén 24 órás jejunális táplálás mellett testsúlycsökkenés, súlyos vitamin és nyomelem hiány miatt kiegészítő parenterális táplálásra, vitamin és ionpótlásra szorult.



Ehlers-Dahnlos szindróma

- Az Ehlers–Danlos-szindróma altípusait az alábbi gének mutációi okozhatják
 - Rostos fehérjék: COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB
 - Enzimek: ADAMTS2, PLOD1, B4GALT7, DSE, D4ST1/CHST14
- Az EDS öröklésmenete az adott típustól függ. A legtöbb típus autoszomális domináns módon öröklődik, ami azt jelenti, hogy az adott gén két másolata közül az egyik is elég ahhoz, hogy kialakítsa a betegséget.
- A DNS- és biokémiai vizsgálatok segíthetnek azonosítani az érintett személyeket. A diagnosztikai vizsgálatok közé tartozik a kollagén génmutációs vizsgálata, a kollagéntipizálás szövettani vizsgálatokkal, EKG, lizil hidroxiláz- vagy oxidáz aktivitás
- 6 fő típus
- a besorolások jól meghatározottak, ritka, hogy valakinél kizárólag az egyik típus tünetei álljanak fent, ezért a típusok közötti átfedések helytelen diagnózishoz vezethetnek



Ehlers-Dahnlos szindróma típusai

Megnevezés	Szám	Leírás	OMIM	Részt vevő gén(ek)
Hipermobilitás	3-as típus	10,000-15,000 születésre egy eset jut. Autoszomális domináns vagy autoszomális recesszív módon öröklődik. Két különálló gén egyikében jelentkező mutáció is okozhatja ezt a típust (amelyek a vaszkuláris- és a Tenascin-hiányos EDS-ben is előfordulnak). Bár eddig csak egy család esetében mutatták ki a COL3A1 ^[40] fehérjében lévő mutációt). Más vélekedések szerint a TNXB-vel kapcsolatos EDS egy külön altípus és különválasztandó a 3. (hipermobilitás) típustól. Az ízületek hipermobilitása ezen típus fő jellegzetessége kevésbé súlyos bőr-érintettséggel. Az ízületi instabilitás és a mozgásszervi fájdalom különösen jellemző ebben a típusban. A Hipermobilitás típusban szenvedők gyakori ízületi ficamokat tapasztalnak sérüléssel vagy anélkül. Emiatt a fájdalom egy általános, súlyos és élethosszig tartó tünete ennek a típusnak. Ezen felül az ízületi gyulladás gyakori és sokaknál már fiatalon kialakul. ^[41] Ez a típus gyakran jár együtt szívbetegséggel. ^[26]	130020 ↗	TNXB, Néha a COL3A1 (lásd a jellemzés részben). A hipermobilitás típust is összefüggésbe hozták a szív ingerületvezetési zavaraiival. ^[26]
Klasszikus	1-es és 2-es típus	Közvetlenül 20,000-50,000 emberből egyet érint. Autoszomális domináns módon öröklődik és az ötös és egyes típusú kollagént érinti. Az 1-es típus általában súlyos, a 2-es típus közepes vagy enyhe bőr-érintettséggel jár. A Klasszikus típusban szenvedők ugyanazokat a tüneteket észlelhetik, mint amik a Hipermobilitás típusban vannak jelen. A fő különbség, hogy a Klasszikus típusban fokozottabb a bőr érintettsége, míg a Hipermobilitás típusban inkább az ízületek érintettek. A Klasszikus EDS-ben szenvedőknek ugyanolyan súlyos ízületi problémáik lehetnek, mint a Hipermobilitás típusúakéknak.	130000 ↗ , 130010 ↗	COL5A1, COL5A2, COL1A1
Vaszkuláris	4-es típus	Autoszomális domináns módon öröklődhet, 3-as típusú kollagén-szintézis-rendellenesség; 50,000-200,000 emberből egyet érint. ^[42] A legtöbb esetet legtöbbször csak az érfal repedése után diagnosztizálják, tehát valószínűleg sok diagnosztizálatlan eset van. A Vaszkuláris a legveszélyesebb típus, mert az erek és a belső szervek érzékenyek és hajlamosak a szakadásra. Sok 4-es típusú EDS-ben szenvedőnek jellegzetes arca van (nagy szemek, kis áll, beesett orcák, vékony orr és szája, cimpa nélküli fül), alacsony termetű, vékony alkátú, és általában vékony, sápadt, áttetsző bőrű (az erek látszanak a mellkason és a hason), ami miatt a bőrön könnyen véraláfutások jelennek meg akár sérülés nélkül is (ecchymosis). A súlyosság foka a részt vevő mutációk természetétől függ. A jelenlegi statisztikák, melyek nagyrészt a későn diagnosztizált eseteken alapulnak, azt jelzik, hogy az ebben a típusban szenvedők negyedének 20 éves korára súlyos eü. problémája, 80%-ának pedig 40 éves korára életveszélyes szövödményei lesznek.	130050 ↗	COL3A1
Kifoszkoliózis	6-os típus	Autoszomális recesszív módon öröklődik; a lizil hidroxiláz nevű enzim hiányán alapul. Nagyon ritka, alig 60 jelentett esettel. A Kifoszkoliózis-típus fő jellemzője a gerinc progresszív ferdülése (scoliosis) és vékony, kékes színű kötőhártya, valamint súlyos izomgyengeség.	225400 ↗ , 229200 ↗	PLOD1
Arthrochalasia	7-es típus (A és B altípus)	Autoszomális domináns módon öröklődik. Nagyon ritka, eddig csupán 30 esetet jelentettek. Az 1-es típusú kollagén rendellenessége. A fő jellemzője eredetileg a rendkívüli ízületi lazaság és a születés kori kétoldali csípőficam volt, de azóta a diagnózis feltételei a csípőficam nélkül is teljesülhetnek. Az ízületek sokkal lazábbak, mint a Hipermobilitás típusban. Ezt a típust a Hipermobilitás típusnál veszélyesebbnek ítélik.	130060 ↗	COL1A1, COL1A2
Dermatosparaxis	7-es típus (C altípus)	Autoszomális recesszív módon öröklődik. Nagyon ritka, mindössze 10 esetet jelentettek. Sérülékeny és megereszkedett bőrrel jár.	225410 ↗	ADAMTS2

Milyen eltérések jellemzőek egy EDS-s betegre?

1. Izületi instabilitás
2. Szívbillentyűhibák
3. aorta aneurysma
4. Mindhárom

MOZGÁSSZERVI TÜNETEK

Tág határok között mozgatható ízületek
Instabil ízületek, amelyek hajlamosak a rándulásra
Mellkaskimeneti tünetegyüttes (TOS)
Korán fellépő porckopás
Krónikus, degeneratív ízületi betegségek
Az ujjak „hattyúnyak”-deformitása
Az ujjak Bouttonniere-féle deformációja
Inak és izmok szakadása
A gerinc elváltozásai
Myalgia (izomfájdalom)
Osgood–Schlatter-féle betegség

BŐR

Sebezhető, sérülékeny bőr^l
Atrófiás hegek
Könnyen keletkező véraláfutások
Fölösleges bőrredők
Molluscoid pseudotumorok (bőrfelszínből kiemelkedő sebek),
különösen a könyökön és a térdén
Szubkután spheriodok (a bőr aljában található apró, mozgatható
csomók)
Livedo reticularis (hálózatos bőrrajzolat)

EGYÉB

Rekeszsérv^l
Gastrooesophagealis reflux (GERD)
Gyomor-bélrendszeri renyheség^l
Diszautonómia^[3]
Gorlin-jel (a nyelv eléri az orrot)
Anális prolapsus
Tüdő összeesése (spontán pneumothorax)
Idegleszorítással kapcsolatos betegségek
Érzéketlenség a helyi érzéstelenítőkre.
Arnold–Chiari malformáció (agyi rendellenesség)
Thrombocyta-halmozódási hiba
Terhességi szövődmények
Alvási apnoe
Koponya-gerinc instabilitása

CARDIOVASCULARIS

Artériás szakadás
Szívbillentyűhibák
Értágulat és/vagy szakadás (aneurizma) a felszálló aortában
Poszturális ortosztatikus tachycardia szindróma
Raynaud-jelenség
Visszér
Szívzörej
A szív ingerületvezetési zavarai

M. A. 24 éves EDS nőbeteg - Diagnózis

- Ehlers-Dahnlos Szindróma (COL5A2 mutáció) Q79.6
- Autonóm diszfunkció posturalis orthosztatikus tachycardiával G90.9
- Mitralis insuffitientia I34.0
- Mellkasi aorta ectasia I77.8
- Idiopathiás hízósejt aktivációs szindróma anafilaxiával D89.4
- GI traktus paralysisea kötőszöveti rendellenesség következtében,
- Gastroparesis K31.84
- Krónikus bélelégelenség, 3-as típus
- Intesztinális malabszorpció K9040
- Intesztinális dysmotilitás K59.8
- Gastro-oesophagal reflux disease K21

M. A. 24 éves EDS nőbeteg- gyógyszeres kezelés

Alapelvek:

- ellenőrizni kell, hogy a hatóanyag honnan szívódik fel
- gyógyszert ne keverjük a tápszerrel – táplálás leállítása-szonda átmosása min. 30 ml vízzel
- különböző gyógyszereket ne keverjük
- Gyógyszertörmelékekkel való expozíció minimálisra való csökkentése
- Folyadék vagy oldható tabletta a legmegfelelőbb választás szondán keresztüli gyógyszereléskor
- Néhány injekció enterálisan is alkalmazható
- Tápszer és hatóanyag közötti interakció

Ondansetron 4mg sol inj. NJ tápszondán keresztül, átl. 3-4 alk./hét

Cyclizine 10mg sol for inj. NJ tápszondán keresztül , át. 2-3/hét (via NJ) as needed (reported 2-3 /week)

Buscopan 10mg sol for inj. NJ tápszondán keresztül sz.sz.

Nefopam (nem opioid fájdalomcsillapító) 30mg x4 (tabl.)

Midodrine hydrochlorid 10mg x1 tabl.

Cetirizine 10mg x2

Ketitofen 2mg x1

Omalizumab 150mg sol. Inj.

300mg every 4 weeks Epi-Pen standard im. Sz.sz.

Kérdés: Hogy építsük fel a beteg táplálásterápiáját?

1. Parenterális táplálás domináljon a bélrendszeri renyheség miatt
2. Enterális táplálás a tolerálható dóziséig, kiegészítő parenterális táplálás
3. 50-50%-ban enterális és parenterális táplálás
4. Amelyik táplálási formához kedve van ébredéskor

M. A. 24 éves EDS nőbeteg- táplálásterápiája

ENTERÁLIS TÁPLÁLÁS:

Eszköz:

Halyard Corflo egylumenű nasointestinalis tápszonda, 10FR 109cm – 92cm-re az orrtól
– utolsó csere: 2022.08.24.

Tápszerek:

Nestle Peptamen AF Liquid 500ml (1500 m/die) 24 órán keresztül, max. tolerált sebesség 70ml/hr, tolerabilitás változó

ProSource TF Liquid Neutral 45ml tasak (4 tasak/naponta 9 tápszerrel összekeverve

Enterális tápszonda kezelését, tápszerek alkalmazását 2019.óta önállóan végzi.

PARENTERÁLIS TÁPLÁLÁS

Hetente 2x 1477 ml (1660 Kcal) Smofkabiven 16 órán keresztül beadva



M. A. 24 éves EDS nőbeteg- mindennapok

Tanulás:

- Személyi edző kurzus vége, innen sportrehabilitáció MsC
- 2 edzői kliense van
- Cél: egy egyesület vagy csapat rehabilitátora

Munka

- Angol cég ügyfélszolgálati munkatárs – itthonról végzi

Jótekonyság

- Guts UK és a PINNT jótekonny szervezeteknél adománygyűjtő és awareness day kampányok szervezése
- Tubie talk program - minden hónapban összeállítanak egy témához kapcsolódó tipp-gyűjteményt szondatápláltaknak és szondatáplált gyerekek szüleinek (pl nyáron volt utazás/repülés, kempingezés, "vissza az iskolába")
- Kreativitás: stomavédők fejlesztése, tervezése



Milyen testmozgást javasoljunk a betegeknek?

1. Csak gyógytornát
2. Úszást
3. Futást
4. Amit csak szeretne

M. A. 24 éves EDS nőbeteg- mindennapok

Sport:

súlyemelés – versenyszerűen –

Futás

Úszás

Gyakori sérülések, de gyógytorna sokat segít a megelőzésben és a kezelésben



M. A. 24 éves EDS nőbeteg- összefoglalás

- Betegünk állapota jelenleg véglegesnek tűnik, javulás nem várható
- Legfőbb cél a beteg életminőségének fenntartása, segítése
- Táplálásterápiája életmentő: jejunalis és parenterális táplálás egyaránt szükséges
- Számos szondán keresztüli táplálással próbálkoztak: (Freka kettős lumenű nasojejunalis szonda (Freka PEGJ, AMT G-JET, Mic PEG-J), a kis lumen miatt részleges eredménnyel. Hányás miatt jejunostomia készítése is felmerült, ettől a beteg egyelőre elzárkózott
- Rendszeres gyógytorna
- Aktív élet

Köszönöm a figyelmet!



„Szeretem elfoglalni magam, segíteni másoknak hasonló helyzetben. Amikor megkaptam a diagnózist, szondát, azt hittem mindennek vége és sosem lesz normális életem, jó érzés magamnak is bebizonyítani hogy nem ez a helyzet”