

Nuoren miehen spontaani aorttaruptuura

Päivi Ylä-Kolu

Vuonna 1682 kuvattiin ensimmäisen kerran oireyhtymä, jossa espanjalaisella potilaalla ”iho oli poikkeuksellisen venyvä...”. Seuraavaksi samankaltaisen sairauden kuvasivat Ehlers vuonna 1901 ja Danlos vuonna 1908, mutta vasta vuonna 1936 Ronchese määritteli klassisen Ehlers-Danlos-syndrooman (EDS) oiretriadin, johon kuuluvat ihon ja verisuonten rakenteellinen heikkous, ihon hyperelastisiteetti ja nivelten hyperflexibiteetti.

EDS luokitellaan 6 alaryhmään, joista vaskulaarinen EDS (aiemmin tyyppi IV EDS) on kliinisesti merkityksellisin siihen liittyvien vitaalielinten repeämien vuoksi. Nämä komplikaatiot ovat harvinaisia muissa alaryhmissä.

EDS:n vaskulaarityypin diagnoosi tehdään neljän kliinisen kriteerin perusteella: mustelma- ja hematoomaherkkyys (jolloin kuitenkin veren koagulaatioominaisuudet ovat normaalit); läpikuultava, pehmeä ja ohut iho; tyypilliset kasvopiirteet kuten prominoivat kasvojen luut, esiintyöntyvät silmät, joissa periorbitaalista pigmentaatiota ja teleangiectasioita silmäluomissa, kapea nenä ja ohuet huulet; sekä valtimoiden, kohdun ja viskeraalielinten repeämät.

Oma potilas

Kyseessä oli 22-vuotias mies, jolla oli anamneesissa lisääntynyt mustelmataipumus. Suvussa ei ollut erityistä sairastavuutta. Potilaalle oli 19-vuotiaana tehty laparotomia spontaanin colonperforaation vuoksi. Leikkauskertomuksessa oli maininta divertikulitiepäilystä, mutta histologista varmennusta asiaan ei saatu. Suolen pinta oli makroskooppisesti todettu ”muhkuraiseksi”. Postoperatiivinen toipuminen oli tiettävästi ollut normaalia, eikä muita merkittäviä sairauksia ollut, kunnes eräänä iltana potilaalle alkoivat kovat oikeanpuoleiset alavatsakivu ja hän

hakeutui terveystieteeseen. Siellä potilaalla todettiin olevan oikeanpuoleinen nivustyrän, joka reponoitiin, ja potilas palasi kotiin. Muutaman tunnin kuluessa kivut kuitenkin yltyivät niin, että potilas meni shokkiseksi, ja tyttöystävä soitti ambulanssin potilaan toimittamiseksi sairaalaan. Matka yliopistolliseen sairaalaan kesti noin tunnin, jona aikana potilasta nesteytettiin kirkkailla nesteillä matalan verenpaineen vuoksi. Matkan aikana potilaasta tehtiin myös ennakkoilmoitus mahdollisena peritoniittipotilaana. Ensiapuun saapuessaan potilas oli erittäin kalpea ja tuskainen. Siirrettäessä potilasta paareilta sängylle hän meni tajuttomaksi, oksensi ja rytmi sammui asystoleksi. Intubointi ja lääkkeellinen elvytys aloitettiin välittömästi, ja potilas sai 4 yksikköä O Rh-negatiivista verta vuotoepäilyn vuoksi. Tunnin kuluttua elvytys lopetettiin tuloksettomana.

Oikeuslääketieteellisessä ruumiinavauksessa todettiin ruumiinrakenteeltaan ja rasvakudokseltaan normaali mies, jolla oli lyhyet sormet ja kampurajalka. Kuolinsyynä oli spontaani pitkittäinen repeämä arteria iliaca communiksessa, josta oli aiheutunut runsas verenvuoto retroperitoneaalitilaan. Huomattavaa oli kaikkien kudosten hauraus niin, että esim. keuhkokudosta varovasti puristaessa sormet upposivat keuhkokudoksen sisään ja suolilieve ja rasvakudos olivat erittäin herkästi irtoavia. Iho, maksa ja aortan seinämä repesivät tavanomaista helpommin.

Pohdinta

EDS varmistetaan kasvattamalla fibroblasteja, joiden tuottamana syntyy poikkeavaa tyyppi III prokollageenimolekyylejä tai identifioimalla geenimutaatio (COL3A1). Sairaus periytyy autosomaalisesti dominantisti, mutta on hyvin harvinainen. Tästä syystä sen insidenssiä ja prevalenssia ei tarkoin tiedetä. Diagnoosi tehdään usein kuoleman jälkeen, koska suurten verisuonten repeämien korjaus on erittäin hankalaa kudosten hajoamistaipumuksen vuoksi.

Näiden potilaiden yleisin kuolinsyy on valtimon dissektio tai ruptuura rintaontelon tai vatsan alueella. Kallonsisäinen verenvuoto on vain noin 4 %:lla potilaista, mutta joskus tavataan myös arteria vertebraalisen ja carotiksen dissekaatioita. Viskeraalielinten ruptuurat ovat myös tavallisia, ja suolen perforaatiot johtavat helposti sepsikseen. Potilaiden ennuste on lohduton: 20-vuotiaan riski komplikaatioille on 25 % ja 40-vuotiaalla se on jo 80 %. Komplikaatioista suoliperforaatiot ovat yleensä ensimmäi-

siä, eivätkä ne välttämättä johda kuolemaan, mutta kudosten apoptoosin kiihtyessä vitaalinruptuurat ovat fataaleja. Potilaiden keski-ikä on 48 vuotta. □

Kirjallisuusuutteet:

- McKusick VA. In: Heritable disorders of connective tissue (4th ed.). St. Louis: CV Mosby; 1972: 293–371
- Ehlers E. Cutis laxa, Neigung zu Haemorrhagien in der Haut, Lackerrung und nehrerer Artkulationen. Derm Zschr 1901; 8: 173–174
- Danlos PM. Un cas de cutis lasa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux (Xanthorne juvenile pseudodiabetique de MM. Halopeau et Mace de Lepinay). Bull Soc Franc Derm Syph 1908; 19: 70–72
- Ronchese F. Dermatorrhesis with dermatochalasis and arthrochhalasis (the so-called Ehlers-Danlos syndrome). Am J Dis Child 1936; 51: 1403–1414
- Pepin et al: Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome type IV, the vascular type. NEJM 2000; 10: 673–380

Päivi Ylä-Kolu

TAYS, anestesiayksikkö

paivi.yla-kolu@pshp.fi