

ПЕРФОРАЦИЈА НА ОЧНОТО ЈАБОЛКО ПО МИНИМАЛНА ТРАУМА КАЈ ПАЦИЕНТ СО ЕХЛЕРС-ДАНЛОС-ОВ СИНДРОМ - ПРИКАЗ НА СЛУЧАЈ

Емилија Ѓошевска - Даштевска¹, Славица Христоманова², Весна Челева-Markovska¹, Гордана Иванова¹, Иљаз Исмаили¹, Игор Исјановски¹

¹Клиника за очни болести, Скопје,

²Институт за имунобиологија и хумана генетика, Скопје

Corresponding author:

мр.д-р Емилија Ѓошевска-Даштевска, офталмолог

Ул. 50 Дивизија бр. 30/10,

Скопје

Тел. 02 3147806/02 3147152

e-mail: egoxevska@yahoo.co.uk

Medicus 2012, Vol. 17 (2): 206-209

REZIME: Ехлерс-Данлос-ов синдром (ЕДС) е ретко генетско пореметување на сврзното ткиво. Пореметена е структурата и функцијата на колагенот, со различно презентирање. Ние прикажуваме пациентка на 45 годишна возраст со ЕДС, кај која минимална траума на окото во текот на една година доведе два пати до перфорација на очното јаболко. Три месеци после повторената перфорација на окото се појави дефинитивно губење на видната функција и почетна субфтиза на очното јаболко. Бидејќи не постои специфична терапија за пациентите со ЕДС, тие мора да бидат особено внимателни и колку е можно повеќе да ги избегнуваат и минималните трауми, кои кај нив може да доведат до сериозни компликации и последици.

Клучни зборови: Ехлерс-Данлос синдром, сврзно ткиво, перфорација на очното јаболко.

ВОВЕД

Ехлерс-Данлос-ов синдром (ЕДС) е ретко генетско пореметување на сврзното ткиво со различно презентирање. Претставува нарушување на структурата и функцијата на колагенот, како последица на недостаток на хидроксилизин.^[1]

Колагенот е протеин кој има влијание на цврстината и еластичноста на сврзното ткиво, како што е кожата, тетивите, сидовите на visceralните органите, рскавицата, крвните садови и др. За ова заболување не постои специфична терапија, затоа многу важно е неговото рано дијагностицирање, за да можат да се превенираат компликациите.^[2]

Системот на класификација, ЕДС го класифицира deskriptivno во 6 типови: класичен тип, хипермобилен, васкуларен, кифосколиотичен, артрохалаза и дерматоспаракса.^[3] Презентациите на ЕДС можат да бидат од лесни до тешки и фатални, во зависност од клиничките манифестации на синдромот.^[3]

Постојат три начини на наследување на ЕДС: автосомно доминантно, автосомно рецесивно и многу ретко X врзано.^[3]

Ехлерс-Данлос-ов синдром првично е опишан од Van Meekeren 1682 год., а Ehlers и Danlos во 1901 и 1908 год. ја карактеризираат оваа болест.^[4-10] Инциденцата на овој синдром е од 1: 10 000 - 1: 15 000.^[11]

Овој синдром може да се манифестира со:

нарушувања на кожа - тенка, хипереластична кожа, која рѓу погеди тешко зараснува,

аномалии на зглобови - хиперекстензибилни со чести дислокации и сублуксации, фрактури, хидроартроза, псеудогуморозни формации на колената и лактите, хронична болка во зглобовите и екстремитетите,

абнормалности на срце и кардиоваскуларниот систем: дисекантни аневризми, спонтани руптури на големите крвни садови, митрален пролапс,

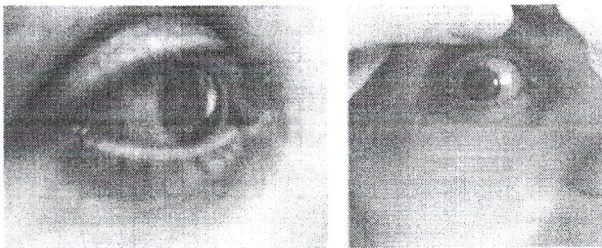
окуларни манифестации: епикантални набори, кератоконус, висока миопија, аблација на ретина, сина склера, сублуксација на леќа, суви очи, катаракта, макуларна дегенерација,

др. лезии - diјафрагмални hernii и дивертикулоза на гастроинтестиналниот и респираторниот тракт.^[12]

ПРИКАЗ НА СЛУЧАЈ

На Клиниката за очни болести во Скопје беше примена пациентка на 45 годишна возраст поради повреда на левото око, предизвикана од лесен удир од колено. Пациентката имаше руптура на роговицата со пролабирање на шареницата (Dg: Ruptura corneae cum prolapsus iridis OS.). По дијагностичкото pristapivme kon himn (ка obrabotka na povredata. Направена беше хирушка интервенција: OP: Reponatio iris et sutura corneae OS.

Кај оваа пациентка дијагностициравме истото така и висока миопија на двете очи како и сина пребоеност на склерите. (сл.1 и 2).



сл.1

сл.2

Пациентката има тенка, крвка и хипереластична кожа, склона кон хематоми при минорни трауми. Присутна е сколиоза, а зглобовите и се хипермобилни, без крепитации. (сл.3)



сл.3

Испитувањата на кардиоваскуларниот систем беа нормални, со уреден ЕКГ и крвен притисок од 130/80 mmHg. Испитувањата на диференцијалната крвна слика, седиментација и урината беа во граници на нормални вредности.

Лабораториските тестови за автопротивтелата и имунолошките тестови во серумот на пациентката беа со нормални вредности. Изолирана е геномска ДНК од бели клетки од периферна крв, од која со метод на реверзна хибридизација (P.C. висока

резолюција) се типизирани ХЛА гените во локусите - А, -Б, -Ц и -ДРВ1. (таб.1)

ХЛА ТИПИЗАЦИЈА		
	A*01:01	A*02:01
HLA-A	A*30:01:01	A*02:01:01:01/02:07:02:01
HLA-B	B*15:18:01	B*38:01:01/38:02
HLA-C	C*07:04:01	C*03:02:01/03:05
HLA-DRB1	DRB1*13:01:01/13:02	DRB1*11:02:01/11:03/11:14

Таб.1

Во понатамошна фаза ќе биде анализирано дали постои мутација на генот кој кодира лизил хидроксилаза (PLOD1) 1 на хромозомот 1p36.3-p36.2. (18)

Пациентка има позитивна фамилијарна анамнеза за овој sindrom. Таа има брат кој од окуларни манифестации има кератоконус, сина пребоеност на склерите и висока кратковидост. Тој има исто така хипереластична, истенчена кожа и хипермобилност на зглобовите. Кај него исто така беше направена ХЛА типизација на гените.

Кај пациентката со ЕДС, 7 месеци после хирушката интервенцијата на левото око ги извадивме конците (Extractio fillogum) од роговицата. Десетина дена по ова, при лесен удир со рака од страна на мало дете на претходно повреденото левото око, повторно доаѓа до руптура на роговицата со пролапс на ирисот и стаклестото тело. Пациентката беше примена на Клиниката за очни болести во Скопје и направена е РТГ на орбита во 2 правци: наод: б.о.

Офталмолошкиот наод при приемот е следниов: ОД: Булбусот буфталмичен - миопичен, склерата истенчена со сина пребоеност. Биомикроскопски наод по сегменти уреден. Фундус: ad Dg (myopia alta deg.) - присутна перипапиларна атрофија и дегенеративни промени во maculae luteae. VOD: 0,1 cc(-15,0DSph); TOD: 17,3mmHg.

ОС: присутен хематом на горниот очен капак. Биомикроскопски наод: склера изразено истенчена, сино пребоена, конјунктива пострауматски хиперемична. Предна очна комора со нееднаква длабочина, без присуство на страна содржина. Корнеа со руптура од 10-16 ч. која се протега паралелно со лимбусот на корнеата, со пролапс на ирисот, ѓата и corpus vitreum. Фундусот: недостапен за преглед. ВОСМ-П-; ТОС:Д/ хипотонија.

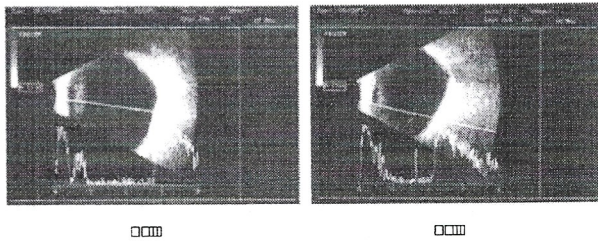
Направено беше следнава хирушка интервенција OP. Reparatio lns. vitrectomia anterior et sutura corneae OS.

Окуларен статус при испис:

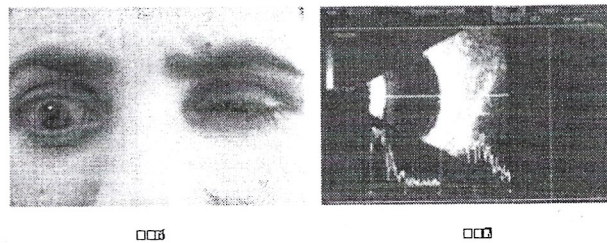
ОД: наодот е идентичен како при приемот.

ОС: Хематомот на капациите во ресорбција. Коњуктива: хиперемична, од мешан тип. Корнеа едематозна, со видлива сатура од 10-16 ч. Предна очна комора: оформена, без страна содржина. Ирис: атрофичен со неколку руптури на сфинктерот. Афакија. Фундус: се просветлува delumino. ВОС: L+P. ТОС: Д/Н.

Ехографски наод: ОУ: Муориа алта; ОД: Ретки опациитети во corpus vitreum. Corpus myopicus. Ретина лежи. (сл.4) ОС: мембранозни опациитети во corpus vitreum. Ретина лежи. (сл.5).



Три месеци после повторената перфоративна траума имаме намалена големина на левото очно јаболко. (сл.6), VOD:0.15sec, VOS L-P.



Ехографски наод на левото око: AL= 20,0мм, задебелена хориоретина, што оди во прилог на почетна субфтиза на очното јаболко. (сл.7)

ЗАКЛУЧОК

Од горе прикажаниот случај може да заклучиме дека вишорните трауми на окото, кај пациент со ЕДС доведоа до дефинитивно губење на видната острина на повреденото око i subftiza.

Пациентите со ЕДС треба навремено да бидат дијагностицирани, бидејќи за нив не постои специфична терапија. Тие треба да бидат особено внимателни и колку е можно повеќе да ги

избегнуваат и минималните трауми, кои кај нив може да доведат до сериозни компликации и последици.

ЛИТЕРАТУРА

1. Macsai MS, Lemley HL, Schwartz T Management of oculus fragilis in Ehlers-Danlos type VI. *Cornea*. 2000 Jan; 19(1):104-7.
2. Sharma Y, Sudan R, Gaur A. Post traumatic subconjunctival dislocation of lens in Ehlers-Danlos syndrome. *Indian J Ophthalmol*. 2003 Jun; 51(2):185-6.
3. <http://totaleyecare.com>
4. <http://www.cafamily.org.uk>
5. Cameron JA. Corneal abnormalities in Ehlers-Danlos syndrome typ VI. *Cornea*. 1993 Jan; 12(1):54-9.
6. Shields LB, Rolf CM, Davis GJ, Hunsaker JC. Sudden and unexpected death in three cases of Ehlers-Danlos syndrome type IV. *J Forensic Sci*. 2010 Nov; 55(6):1641-5.
7. Kumar P, Sethi N, Friji MT, Poornima S. Wound healing and skin grafting in Ehlers-Danlos syndrome. *Plas Reconstr Surg*. 2010 Oct; 126(4):214-215.
8. Lawrence EJ. The clinical presentation of Ehlers-Danlos syndrome. *Adv Neonatal Care*. 2005 5(6):301-14.
9. Cheung JP, Fung BK, Mak KC. Multiple triggering in a girl with Ehlers-Danlos syndrome: case report. *J Hand Surg Am*. 2010 Oct; 35(10):1675-7.
10. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and the excess of affected females possible mechanisms and perspectives. *Am J Med Genet A*. 2010 Sep; 152A(9):2406-11.
11. Parc C, Igeats JM, Renard G. Post-traumatic scleromalacia in an Ehlers-Danlos syndrome. *J Fr ophthalmol*. 1998 Dec; 21(10):761-3.
12. Pollack Js, Custer PL, Hart WM, Smith ME, Fitzpatrick MM. Ocular complications in Ehlers-Danlos Syndrome type IV. *Arch Ophthalmol* 1997 Mar; 115(3):416-9.
13. <http://omim.org/entry/225400>

SUMMARY

EYE PERFORATION AFTER THE MINIMAL TRAUMA IN PATIENT WITH ECHLERS-DANLOSOV SYNDROME(EDS)-CASE REPORT

Echlers-Danlos syndrome (EDS) is a rare genetic disorder on collagen tissue, on the structure and function on collagen with various presentations. We report a 45 years old female patient with EDS, in which a minimal trauma on the eye in a period of one year caused two times perforation of the eye. Three months after recurrent perforation of the eye there is a definitive loss on the sight function and began the subphthis of the eye. There is no specific therapy for the patients with EDS, so they must be very carefully and prevent even a minimal trauma because it can cause serious complications and consequences.

Key words: *Echlers-Danlos syndrome, collagen tissue, perforation of the eye.*