

## Ehlers-Danlos Syndrome Vascular Type

Информационная листовка для врачей

### Что это такое?

Сосудистый тип синдрома Элерса-Данло — это **наследственное заболевание соединительной ткани**, которое обусловлено мутацией в гене, отвечающем за синтез коллагена III типа (COL3A1). Сосудистый тип СЭД передается аутосомно-доминантно.

Сосудистый тип СЭД — **самый опасный** из всех типов. Согласно исследованию 2000 года, средняя продолжительность жизни людей с сосудистым типом — 48 лет, основная причина смерти — разрыв артерий\*.

\* (N Engl J Med 2000;342:673-80)

### Как лечить пациентов с сосудистым типом?

• Поскольку при сосудистом типе сердечно-сосудистые проблемы могут оказаться фатальными, **необходимо ежегодно делать эхокардиограмму** (УЗИ сердца), **УЗДГ** или **дуплексное (триплексное) сканирование** магистральных артерий головы, интракраниальных сосудов, ветвей брюшной аорты и почечных артерий.

• **Беременность** для людей с сосудистым типом СЭД представляет **серьезную угрозу** (смертность 11,5% согласно исследованию 2000 года). При беременности наиболее безопасный вариант — строгое ограничение активности, полный постельный режим после 32 недели и досрочное плановое кесарево сечение.

• Необходимо тщательно следить за **давлением**, при гипертензии нужно принимать антигипертензивные средства.

• Необходимо ежегодно посещать **офтальмолога**, даже если нет жалоб.

• **Избегайте внутримышечных и подкожных инъекций** (особенно гепарина и аналогов гепарина), так как они могут вызвать появление синяков или обширных гематом.

• **Избегайте** любых **инвазивных процедур**, особенно ангиографии.

• **Катетеризация центральных вен** требует контроля с помощью УЗИ.

• Люди с сосудистым типом СЭД должны отказаться от контактных видов спорта и предпочитать более спокойные виды деятельности.

### Как часто встречается сосудистый тип СЭД?

Частота: 1 на 100,000-250,000 человек

(!) Фактическая частота может быть намного выше, поскольку СЭД чрезвычайно часто остается недиагностированным и неизвестным для врачей.

### Как диагностировать сосудистый тип?

#### Главные отличительные признаки:

- **Тонкая, просвечивающаяся кожа**
- **Разрывы артерий или внутренних органов**
- **Обширные синяки**
- **Могут присутствовать характерные черты лица (большие глаза, тонкий нос, тонкие губы, маленький подбородок)**

#### Дополнительные признаки:

- Аневризмы
- Гипермобильность (может быть небольшой степени или только в мелких суставах)
- Хорошо видимый венозный рисунок
- Раннее начало варикоза
- Пневмоторакс
- Акрогерия (кожа рук, как у пожилого человека)
- Врожденный вывих бедра
- Плоскостопие

### Срочная информация

#### **Разрыв артерии — это наиболее частая причина смерти у людей с сосудистым типом СЭД.**

- Разрыв артерии или внутреннего органа обычно сопровождается острой болью, которая может быть локализованной или разлитой.
- Спонтанный разрыв артерии наиболее часто происходит в третьей или четвертой декаде жизни, но может случиться в любой момент жизни.
- Разрыв мозговой артерии может сопровождаться спутанностью сознания и может ошибочно быть принятым за передозировку наркотиками.
- Чаще всего происходит разрыв артерий среднего размера.

#### **Каротидно-кавернозная фистула: смертельно опасное осложнение.**

При появлении следующих симптомов необходима **срочная госпитализация**:

- Покраснение и боль в одном или обоих глазах
- Пульсирующий экзофтальм
- Звук пульсации в голове