

KLINIKAI MEGFIGYELÉSEK PSEUDOXANTHOMA ELASTICUMBAN

Ferencz L., Brassai Z., Henter K.

A pseudoxanthoma elasticum (Grönblad-Strandberg-Touraine syndroma) ritka, örökletes megbetegedés. Előfordulása 1:160000-1:1000000-ra tehető. A kórképet a kötőszövet elastikus és kollagen rostjainak diffúz elfajulása jellemzi. Klinikailag jellegzetes szem-, bőr- és cardiovascularis tünetekben nyilvánul meg (2, 3, 4, 5, 10, 12).

A szemfenék vizsgálata a megbetegedésre jellemző striae angioideseket mutatja, amelyekből a retina proliferatív elváltozásai alakulnak ki (5, 12, 13).

A bőrön különböző nagyságú és alakú fájdalommentes, sárgás képletek figyelhetők meg, elsősorban a nyakon, a hajlatokban vagy a hason, a bőr rugalmatlan és laza (9).

A cardiovascularis rendszer érintettsége sokrétű (szívelváltozások, magas vérnyomás, verőérszűkület, ismétlődő, súlyos nyálkahártya vérzések) és az esetek 50–60%-ban figyelhető meg (4, 8, 14).

Ritka előfordulása és családi halmozódása (1. és 2. eset) miatt tartottuk érdemesnek a klinikánkon kivizsgált 3 esetünk ismertetését.

1. T. I. 38 éves férfibeteget a szemészeti klinikára utalják fokozatos látásromlás miatt. A szemfenéki vizsgálat alkalmával striae angioideseket észlelnek. A hónaljárokban látható sárgás csíkok kórszövettanilag a kórképre jellemző elváltozásokat mutatják. A klinikai vizsgálat alkalmával a jobb alsó végtagon ischaemiás tünetcsoportot észlelünk (az arterialis pulsatio hiányát a térdhajlattól distálisan, a végtag felemelésekor ischaemiát, megnyúlt recolorációs és vénás telődési időt, csökkent oscillometriás indexet). Nativ rtg. felvételen az artériák lefutásának megfelelően finom mészcisikozottság figyelhető meg. Sorozat-arteriographiás vizsgálattal a jobb arteria femoralis superficialis felső 1/3-ban teljes elzáródás mutatható ki.

2. T. F. 39 éves beteg, az előző betegünk testvére. Első alkalommal 1962-ben volt klinikánkon a jobb alsó végtagon kialakuló fájdalom, illetve az öregujj gangrénája miatt. A szemészeti vizsgálat felfedi a striae angioideseket, ami a helyes kórisméhez vezetett. 1975-ben kerül újravizsgálatra járáskor jelentkező alsóvégtagi fájdalmak és fokozatos látásromlás miatt. A bőrön szövettanilag igazolt jellegzetes elváltozások észlelhetők. A klinikai vizsgálat az alsó és felső végtagok arteriális keringési zavarát (pozitív Allen próba, megnyúlt recolorációs és vénás telődési idő, ischaemia a végtag felemelésekor, csökkent oscillometriás index) mutatja ki. A jobb oldali arteria radialis, a jobb arteria femoralistól és a bal arteria popliteától distálisan a pulsus nem tapintható. Az arteriographiás vizsgálat a jobb arteria femoralis sup. teljes elzáródását igazolja. A distális ér-pálya a jól fejlett collateralis érhálózaton keresztül telődik.

3. B. B. 55 éves nőbeteget látászavarok, idegesség, csökkent munkaképesség, emésztési panaszok és magas vérnyomása (200/90 Hgmm) miatt utalják klinikánkra. Objektív vizsgálattal mérsékelt szívnagyobbodást, a

csúcson pansystolés, az aorta hallgatódzási helye fölött ejectiós systolés zörejt, az arteria radialisok pulsatiójának hiányát és az alsó végtagokon az arteriális pulsatio csökkenését észleljük. A functionális próbák az alsó és felső végtagok ischaemiáját igazolják. Nativ rtg. felvételen az alsó végtagokon az érpályának megfelelően mészerakódás látható. A jobb felső végtag arteriographiás vizsgálata az arteria radialis teljes elzáródását mutatja. Szemfenéki vizsgálattal striae angioidesek láthatók. A bőrön (a nyakon és hónaljárokban) kórszövettanilag igazolt, jellegzetes elváltozások észlelhetők.

A kórképre jellemző bőr- és szemtüneteket már a múlt század végén leírták (Rigal 1881; Balzer 1884; Doyne 1889; Stephenson 1892), de Grönblad és Strandberg (1929) nevéhez fűződik ezek klinikai syndromába való egyesítése. Touraine (1941) ismerte fel a kórkép diffúz jellegét és a cardiovascularis rendszer érintettségét. A pseudoxanthoma elasticum gyakran társul más örökletes megbetegedésekkel (Ehlers-Danlos syndroma, Paget-kór, Marfan-syndroma) (1, 5, 7, 11).

A helyes kórisme a jellegzetes szem (striae angioides), bőr és cardiovascularis tüneteken alapszik, amelyet a kórszövettani vizsgálat (a bőrből és az arteria temporalisból vett mintákból) megerősít.

A syndroma teljes alakja (szem-, bőr- és cardiovascularis tünetek) a leggyakoribb (60—90%), ritkább az oculo-vascularis (kb. 10%), míg a cutaneo-vascularis vagy izolált formák igen ritkák (1, 5, 13).

A cardiovascularis laesiók kiterjedtek, az érpálya distalis részén súlyosabbak. Functionalis tünetek (Raynaud syndroma, lábikra görcs, claudicatio intermittens) korán jelentkeznek. Trophicus zavarok a gazdag colateralis keringés miatt ritkák. A gondos vizsgálat a betegség kezdeti szakában már felfedi a cardiovascularis rendszer károsodását (5, 8, 9, 10).

Eseteink a syndroma teljes formájába tartoztak, de csupán az egyik betegnél állt a tünetek előterében a keringési rendszer károsodása, a másik kettőnél a szemészeti vizsgálat irányította figyelmünket a kórképre. Harmadik betegünknek magas vérnyomása, a szívelváltozások és gastrointestinalis panaszok a betegség kiterjedtebb és súlyosabb alakjára utalnak.

Közleményünkkel elsősorban a gyakorló orvosok figyelmét szeretnénk erre a kevésbé ismert kórképre irányítani.

A szerkesztőségbe érkezett: 1976. május 3-án.

Irodalom

1. *Adriaenssens A.*: Ann. Oculist (Paris), (1965), 198, 656; 2. *Alinder I., Boström H.*: Acta med. Scand. (1972), 191, 273; 3. *Berlyne G. M.*: Lancet (1960), 1, 77; 4. *Carlborg U., Ejrup B., Grönblad E., Lund F.*: Acta med Scand. (1959), suppl. 350, 3; 5. *Daniel F.*: Rev. Prat. (Paris), (1969), 19, 4347; 6. *Danielsen L., Kobayasi T.*: Acta Path. Microbiol. Scand. Sect. A. (1972), 80, 697; 7. *De Deuxchaisnes N., Bourland A.*: Arch. Belges Derm. (1967), 23, 77; 8. *Foucault J. P.*: Arch. Ophtal. (Paris), (1963), 23, 561; 9. *Irgang S.*: Cutis (N. Y.), (1969), 5, 974; 10. *Le Den*: J. Med. Bordeaux. (1963), 140, 555; 11. *Mazalton A., Messimy R.*: Sem. Hôp. (Paris), (1961), 37, 3591; 12. *Siguiet F., Guillaumat L., Hewitt J. et all.*: Sem. Hôp. (Paris), (1960), 36, 3257; 13. *Velter E., Renard G.*: Encyclopédie Médico-Chirurgicale. Ophtalmologie; 14. *Warter J., Mantz J. H., Maurer M.*: Presse Méd. (1960), 68, 2025.