

KITEKINTÉS

Képkötő vizsgálatok haemophiliában

J. Maclachlan, A. G. Palmer, R. Hargunani és mtsai. *Skeletal Radiol* 2009.38.949-957.

A haemophiliás betegségek jellemzője a véralvadás elhúzódnó vagy túlzott mértékű vérzéshez vezető rendellenessége. A haemophilia a véralvadás nemhez kötött, recesszív öröklésmentű zavara. Az X-kromozómával örökítődik át, ennél fogva tünetei nőknél nem, csak férfiakon jelentkeznek. Történelmileg „királyi betegségként” említik, mivel Viktória királynő több leszármazottja is haemophiliában szenvedett. A betegség két válfaja az A típusú (VIII-as faktor hiányos) és a B típusú (IX-es faktor hiányos) haemophila. Az A típus „klasszikus” haemophiliaként, míg a B típus Christmas-betegségként is ismert. Az A-típus 5-10 000 élve született fiú csecsemő közül egyen nyilvánul meg – a betegségnek ez a válfaja ötször gyakoribb a B típusnál. A haemophilia szerzett is lehet, azonban ez sokkal ritkább betegség, aminek az előfordulási gyakorisága 0,2-1,0 eset/millió/év. Az időskorúakon gyakoribb szerzett haemophiliát a VIII-as faktor ellen képződött autoantitestek idézik elő.

A betegség a faktorhiány mértékétől függően lehet súlyos (VIII-as vagy IX-es faktor kezelés előtti aktivitása <1%), közepes (reziduális aktivitás 1-5%), vagy enyhe (reziduális aktivitás >5%).

A haemophilia mozgásszervi klinikai tünetei közül a haemarthros és a szövődményeként kialakuló haemophiliás arthropathia a leggyakoribbak, értékelésük elsődleges módszere a röntgenvizsgálat. A haemophilia egyéb (mozgásszervi és más lokalizációjú) következményeinek kórismézésére és a károsodás súlyosságának felmérésére különféle képkötő eljárások használatosak.

Haemophiliás arthropathia

A haemophiliás arthropathia a betegség mindkét (A és B) típusának gyakori megnyilvánulása, szerzett haemophiliásokon kevésbé gyakori.

Súlyos haemophiliában szenvedő gyermekeken profilaktikus kezeléssel törekednek az ízületi károsodás megelőzésére. Faktorkoncentrátum infúzióban adható, alkalmazását az ízületi károsodás kialakulása előtt kell elkezdeni, általában a 2 évesnél fiatalabb korban. Akikében rövidebb az első vérzés után elkezdtek a profilaxist, csupán enyhe ízületi károsodás észlelhető.

Az arthropathia kialakulása után elkezdett szekunder profilaxis célja az ízületi károsodás súlyosbodásának megállítása, vagy mérséklése. A primer profilaxishoz képest ez kevesbé hatásos.

A súlyos A-haemophiliás betegek akár 20-30%-ában, illetve a B-haemophiliások 1-5%-ában inhibitorok képződnek. Az inhibitorok antitestek az endogén és exogén alvadási faktorok hatását egyaránt gátolják. Az inhibitorpozitív betegeket fokozottan fenyegeti az ízületi bevérzés kockázata.

A haemophiliás arthropathia folyamata az ízületek (leggyakrabban a térd, a boka és a könyök) ismétlődő bevérzésével kezdődik, gyakran az élet első évtizedében. A vér lebomlik az ízület üregében, a haemoglobinnal felszabaduló vasat macrophagok és a synovium chondrocytái kebelezik be. A felszabaduló hidrolitikus enzimek gyulladási reakciót váltanak ki az ízbelhártyában. A lobos ízbelhártya további vérzés forrásává válva bezárja az ördögi kört. A gyulladási reakció miatt gyermekekben túlnövekedik az epiphysis (ez natív röntgenfelvételen gyakori lelet), ami növekedési deformitásokhoz és végtagok hosszkülönbségéhez vezet.

A térdízületben a korai arthropathiás elváltozások klasszikus radiológiai képe a térdkalács szögletesessé válásában, a fossa intercondylaris kiszélesedésében, és az epiphysis túlnövekedésében nyilvánul meg.

A kiújuló synovitis porcpusztuláshoz, majd a subchondrális csontállomány károsodásához vezet. Hagyományos röntgenfelvételeken ezek a késői stádiumok jól megfigyelhetők: az ízületi rés beszűkülése, erózió-képződés, subchondrális cystaképződés, deformitás, és ankylosis ábrázolódhat. Az ízületi rés porcpusztulást jelző beszűkülése az előrehaladott ízületi gyulladás jele. Többféle, natív röntgenfelvételek értékelése során alkalmazható pontrendszer fejlesztettek ki a betegség stádiumának meghatározására, azonban a MRI-pontrendszerek kialakulása óta csökkent ezek jelentősége.

A haemophiliás arthropathia korábbi szakaszában kialakuló elváltozásokat ultrahanggal vagy MRI-val a legcélszerűbb vizsgálni.

Az ultrahang előnye az alacsony költség, széles körű hozzáférhetőség azonban alkalmazását korlátozza, hogy kevésbé lehet felmérni a subchondrális felszín állapotát. Az ultrahang alkalmas haemarthros kimutatására, általában echómentes vagy echószegény folyadékgyülem ábrázolódik, továbbá az ízbelhártyán kialakuló gyulladási elváltozások értékelésére. A lobos synoviumban színkódolt/power Doppler leképezéssel fokozott véráramlás és a synovium megvastagodása, göbössége ábrázolódhat. Ultrahangvizsgálattal megkülönböztethető egymástól a haemarthros és az ízbelhártya hypertrophiája.

Az MRI a haemophiliás arthropathia minden stádiumának értékelését lehetővé teszi. Az MRI-pontrendszerek a kezelés hatásainak értékelésére és a különböző terápiás protokollok összehasonlítására használhatók. A korai ízületi elváltozások (például folyadékgyülem) T2-súlyozott felvételeken jól kimutathatók. A vér jelenléte is igazolható, bár ennek a külleme T1- és T2-súlyozott felvételeken a bevézés óta eltelt idő függvényében változik. Az ízbélhártya hypertrophiája és gyulladása T1- és T2-súlyozott felvételeken értékelhető. A gadolinium adásával megkülönböztethető egymástól a hypertrophiás ízbélhártya, a porcszövet, és az ízületi folyadékgyülem. A haemosiderin lerakódások grádiens-echo (GE) szekvenciákkal egyszerűen azonosíthatók kifejezetten alacsony jelintenzitásuk alapján. Ezen kívül, GE felvételekkel az ízületi porc is jobban ábrázolható.

Intramusculáris bevézés

Az intramusculáris bevézés haemophiliásokon gyakori, ultrahanggal gyorsan és egyszerűen vizsgálható elváltozás. Az intramusculáris haematoma hegesedése miatt maradandó kontraktúra alakulhat ki. Gyakori helye a m. iliopsoas, a m. quadriceps, és a m. gastrocnemius. A vérömleny echogenitása a vérzés óta eltelt idő hosszától függően változó mértékű lehet. A régebbi bevézések rendszerint fokozott, vagy vegyes echogenitásúak; a haematoma idővel egyre inkább echoszegénnyé, a körvonala egyre jobban kivehetővé válik. Az echogenitás hirtelen fokozódása újabb bevézés esetén észlelhető.

Az intramusculáris vérömleny MRI képe úgyszintén változó a bevézés óta eltelt idő függvényében. ugyanis a haemoglobin bomlástermékeinek különbözőek a jelkarakterisztikái. Friss vérömlenyben az oxyhaemoglobin rendkívül gyorsan átalakul deoxyhaemoglobinná, a deoxyhaemoglobin T2-súlyozott felvételeken csökkent intenzitású területként ábrázolódik. A deoxyhaemoglobin ez után oxidálódik és methaemoglobinná alakul át. A sejtmembrán feloldódásakor a methaemoglobin kiszabadul a cytoplasmából és ez mind T1-, mind T2-súlyozott felvételeken fokozott jelintenzitást okoz. A methaemoglobin eleinte rendszerint a vérömleny periferiáján látható. A methaemoglobin okozta T1-rövidülés észlelése elengedhetetlen, ha intramusculáris terime lehetsége merül fel.

Pseudotumorok

A pseudotumor a lágyrész-bevézések fontos szövödménye. Súlyos haemophiliás betegekben gyakorisága 1-2%. A pseudotumor tokba zárt vérömleny, mely lassan növekszik. Általában lágy szövetekben jelenik meg, azonban csontban, is kialakulhat. Gyakran keletkeznek pseudotumorok a medence és az alsó végtagok izomzatában,

továbbá a csontok közül a medencecsontban, a femurban, a tibiában, és a kéz csontjaiban.

A pseudotumor nyomást gyakorolhat a szomszédos képletekre, emiatt csont-kimaródás, illetve olykor bőrvagy izomelhalás következhet be. A pseudotumorok fertőzést, jó- vagy rosszindulatú daganatot utánozhatnak, ezért szükséges pontos és körültekintő radiológiai vizsgálatuk.

A csontokban kialakult pseudotumor jól körülhatárolt, lebenyes, kiterjedő, lítikus elváltozás, ami az endosteum csipkezettségét, a kéregállomány elvékonyodását, és patológiás csonttörést idézhet elő.

A csonthártya alatt kialakult pseudotumorok gyakran kiújuló subperiosteális bevézésből keletkeznek. Ezek a pseudotumorok elemelik a csonttól a periosteumot és az általuk kifejtett nyomás erodálhatja az elváltozás alatt fekvő kéregállományt. További, képkeltő eljárásokkal észlelhető sajátosságok a subperiosteális csontképződés, a lágyrészek kiterjedése, a periosteális reakció, és a lágyrész-meszesedés. Ezeket az elváltozásokat Ewing-sarcomától, csonthártya-daganatoktól, és fertőzéstől kell elkülöníteni.

A lágyrészek pseudotumora izomban és azon kívül egyaránt elhelyezkedhet. A natív röntgenfelvételen ábrázoló kép általában kevésbé körjelző. Mutatkozik lágyrész-terimeként, a szomszédos csontokon kialakult elváltozásokkal (például erózió, periosteális reakció) vagy ezek nélkül. Olykor meszesedés látható az elváltozáson belül. A kivizsgálás kezdetén az ultrahang az elváltozás nagyságának és kiterjedésének felmérésére, később állapotának nyomon követésére hasznos. A CT részletesebb tájékoztatással szolgál az elváltozás szomszédos csontokra kifejtett hatásairól, illetve segíti a szövödmények, például a patológiás csonttörés kizárását. A kontrasztanyag adása után készült CT-felvételek lehetővé teszik az elváltozás rostos tokjának értékelését, illetve ezen elváltozások különböző sűrűsége segíthet a bevézés különböző stádiumainak meghatározásában. Az MRI jelintenzitás úgyszintén változik a bevézés óta eltelt idő függvényében – az idült bevézés mind T1-, mind T2-súlyozott felvételeken csökkent jelintenzitással ábrázolódik a haemosiderin jelenléte miatt. A pseudotumorok T1- és T2 felvételein egyaránt látható heterogén szignálok, amelyek ennélfogva a vérnek az elváltozás különböző stádiumaiban túlsúlyban lévő bomlástermékeitől származnak.

A haemophilia nem mozgásszervi szövödményei: koponyaűri vérzés, hasűri vérzés, a vérkészítmények alkalmazásából származó szövödmények (hepatitis, HIV fertőzések és következményeik) ugyancsak képkeltő vizsgálatokkal mutathatók ki.

Forgács Sándor dr.