

MR enterografia nález entero-enterálnej fistuly nepotvrďuje. V rámci diferenciálnej diagnostiky dysfágie a achalázie realizujeme HR manometriu pažeráka. Táto poukazuje na prítomnosť ťažkej poruchy motility pažeráka v zmysle aperistaltiky dľa Chicagskej klasifikácie (Obr. 4), bez prítomnosti propulzívnej peristaltiky, nie sú však prítomné panezofageálne presurizácie a oblasť dolného pažerákového zvierača relaxuje dostatočne. Kontrolné reumatologické vyšetrenie sponuje diagnózu MCTD s ťažkým difúznym postihnutím tráviaceho traktu, prítomnosťou Raynaudovho syndrómu, prítomnosťou periunguálnych hemorágií s pozitívnym kapilaroskopickým nálezom, serozitídou a nefrotickým syndrómom. Realizujeme PET CT vyšetrenie, ktoré vylučuje malignitu. Bola zahájená vysoko nutričná parenterálna terapia, liečba hypoproteínémie a liečba kortikosteroidmi. Vzhľadom k závažnosti stavu je zvažovaná aj liečba imunosupresívami. Na tejto liečbe však dochádza k zlepšeniu klinického stavu, prírastku na váhe (Obr. 5), preto od liečby imunosupresívami upúšťame. Ako príčina pacientových gastrointestinálnych ťažkostí bola stanovená základná diagnóza Sharpov syndróm s postihnutím tráviaceho traktu.

Diskusia

Sharpov syndróm je veľmi zriedkavé autoimunitné ochorenie spojiva. Čo sa diagnostiky autoimunitných ochorení týka, najdôležitejšie je na ne myslieť. Ťažké postihnutie viscerálnych orgánov je zriedkavé, vo všeobecnosti má toto ochorenie dobrú prognózu. Klinický obraz tohto ochorenia je veľmi variabilný a zahŕňa široké spektrum symptómov v závislosti od toho, ktorý konkrétny systém je postihnutý. Postihnutie tráviaceho systému býva časté a prítomné je až u 70% pacientov s MCTD (5). Najčastejšie býva postihnutý pažerák, ako tomu bolo aj u nášho pacienta. V literatúre sú popisované ako najčastejšie klinické prejavy pálenie záhy a dysfágia. Až 1/3 pacientov však môže byť úplne asymptomatických (9, 10). Vyšetrenie pažeráka HR manometriou odhalí vo väčšine prípadov ťažkú poruchu motility v zmysle aperistaltiky (11, 12). Obraz je nápadne podobný postihnutiu pažeráka pri systémovej sklerodermii, väčšinou však nemá taký závažný charakter (7, 9). U nášho pacienta však bola prítomná závažná porucha motility

celého tráviaceho traktu. Poruchy motility sa však môžu objaviť v ktorejkoľvek časti gastrointestinálneho traktu, aj keď je to zriedkavé. Čo sa týka patofyziologického mechanizmu spôsobujúceho tieto poruchy, ten nie je presne známy. Niektorí autori zastávajú názor, že poškodenie spôsobujú autoprotílátky napádajúce hladkú svalovinu tráviaceho traktu, gangliónové bunky Auerbachového plexu, stenu ciev a svalových vlákien, čo vedie k dysfágií (13). Z jednej štúdie realizovanej postmortem u pacientov s MCTD boli prítomné histopatologické zmeny vnútornej cirkulárnej vrstvy svaloviny, predominantne v dolných 2/3 pažeráku (14).

Čo sa týka postihnutie obličiek, vo všeobecnosti sa považovalo za zriedkavé. Podľa dostupných zdrojov je renálne poškodenie prítomné u 10–50% pacientov s MCTD (15–17). Poškodenie obličiek ma zvyčajne histopatologický charakter membranózneho glomerulonefritídy, nefrotický syndróm býva prítomný až u 75% týchto pacientov s poškodením obličiek (16).

Pri závažnom poškodení orgánov je štandardne doporučovaná liečba kortikosteroidmi, niekedy v kombinácii s imunosupresívami (18). Z literatúry je zaujímavý fakt, že títo pacienti väčšinou dobre reagujú na liečbu kortikosteroidmi, s postupnou úpravou klinického stavu, napriek tomu, že morfológické zmeny na postihnutých orgánoch pretrvávajú (16–18).

Záver

Sharpov syndróm je zriedkavé autoimunitné ochorenie náročné na diagnostiku pre svoj rozmanitý obraz. V tejto kazuistike popisujeme jedinečný prípad ťažkého postihnutia tráviaceho traktu a obličiek pri tomto syndróme s progresívnou kachektizáciou, poruchou motility pažeráka a rozvojom ascitu. Pre správny manažment takéhoto pacienta je potrebná intenzívna terapia, prechodne parenterálna nutričná podpora a mutlidisciplinárny prístup. Základom liečby je podávanie kortikosteroidov. V prípade nedostatočného efektu a ťažkého orgánového postihnutia je možné do liečby pridať imunosupresíva.

Táto publikácia vznikla vďaka podpore v rámci operačného programu Výskum a vývoj pre projekt: Meranie kinetiky cilií respiračného traktu, ITMS kód projektu: 26220220019, spolufinancovaný zo zdrojov Európskeho fondu regionálneho rozvoja.

LITERATÚRA

- Gunnarsson R, Hetlevik SO, Lilleby V, et al. Mixed connective tissue disease. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2016; 30: 95–111.
- Aringer M, Steiner G, Smolen JS. Does mixed connective tissue disease exist? *Yes. Rheum Dis Clin North Am* 2005; 31: 411–420.
- Swanton J, Isenberg D. Mixed connective tissue disease: still crazy after all these years. *Rheum Dis Clin North Am* 2005; 31: 421–436.
- Sharp GC. MCTD: a concept which stood the test of time. *Lupus* 2002; 11: 333–339.
- Marshall JB, Kretschmar JM, Gerhardt DC, et al. Gastrointestinal manifestations of mixed connective tissue disease. *Gastroenterology* 1990; 98: 1232–1238.
- Gutierrez F, Valenzuela JE, Ehresmann GR, et al. Esophageal dysfunction in patients with mixed connective tissue diseases and systemic lupus erythematosus. *Digestive Diseases and Sciences* 1982; 27: 592–597.
- Doria A, Bonavina L, Anselmino M, et al. Esophageal involvement in mixed connective tissue disease. *Journal of Rheumatology* 1991; 18: 685–690.
- Fagundes MN, Caleiro MT, Navarro-Rodriguez T, et al. Esophageal involvement and interstitial lung disease in mixed connective tissue disease. *Respiratory Medicine* 2009; 103: 854–860.
- Schneider HA, Yonker RA, Longley S, et al. Scleroderma esophagus: a nonspecific entity. *Ann Intern Med* 1984; 100: 848–850.
- Nica AE, Alexa LM, Ionescu AO, et al. Esophageal disorders in mixed connective tissue diseases. *J Med Life* 2016; 9: 141–143.
- Hyrdel R, Bánovčin P, Ďuriček M. Poruchy motility pažeráka – Chicagska klasifikácia, v 3.0. *Gastroent Hepatol* 2015; 69: 130–138.
- Kroupa R, Dolina J, Hep A, et al. pH-metrie a manometrie jícnu. Současné postavení diagnostických metod. *Čes a Slov Gastroent a Hepatol* 2006; 60: 149–156.
- Reichlin M. Problem in differentiating SLE and mixed connective-tissue disease. *N Engl J Med* 1976; 295: 1194–1195.
- Kamataki A, Uzuki M, Sawai T. Histopathological Change of Esophagus related to Dysphagia in Mixed Connective Tissue Disease, *Seminars in Dysphagia Renne Speyer and Hans Bogaardt, IntechOpen*, DOI: 10.5772/60509. Available from: <https://www.intechopen.com/books/seminars-in-dysphagia/histopathological-change-of-esophagus-related-to-dysphagia-in-mixed-connective-tissue-disease>.
- Bennett RM, Spargo BH. Immune complex nephropathy in mixed connective tissue disease. *Am J Med* 1977; 63: 534–541.
- Kitridou RC, Akmal M, Turkel SB, et al. Renal involvement in MCTD: a longitudinal clinicopathologic study. *Semin Arthritis Rheum* 1986; 16: 135–145.
- Kobayashi S, Nagase M, Kimura M, et al. Renal involvement in mixed connective tissue disease. *Am J Nephrol* 1985; 5: 282–289.
- Prakash MD, Luthra HS, Divertie MB. Intrathoracic manifestations in MCTD. *Mayo Clin Proc* 1985; 60: 813–821.