

# Choroby aorty – diagnostika, klasifikácia a princípy manažmentu

P. Gavorník<sup>1,2,3</sup>, A. Dukát<sup>1,3</sup>, Ľ. Gašpar<sup>1,2,3</sup>, D. Medová<sup>1,2</sup>, M. Čaprnda<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> II. interná klinika LF UK a UN Bratislava

<sup>2</sup> Prvé angiologické pracovisko II. internej kliniky LF UK a UN Bratislava

<sup>3</sup> Angiologická sekcia Slovenskej lekárskej komory

## Súhrn

Tak ako orgánovovaskulárne artériové ischemické choroby (srdcovocievne, cievnocievne, nervocievne, končatínovocievne, obličkovocievne, pohlavnicievne, pľúcnicievne, črevnicievne, kostnokĺbovosvalovocievne, kožnocievne, očnocievne, ušnocievne, zubnocievne a ďalšie orgánovocievne artériové choroby) aj aortové choroby prispievajú k širokému spektru artériových chorôb: aneurizmy aorty, akútne aortové syndrómy vrátane aortovej disekcie, intramurálneho hematómu, penetrujúcej aterosklerotickej ulcerácie, ďalej traumatické poškodenie aorty, pseudoaneurizma, ruptúra aorty, ateroskleróza, vaskulitída, ako aj genetické choroby (napr. Turnerov syndróm, Marfanov syndróm, Ehlers-Danlosov syndróm) a kongenitálne abnormality vrátane koarktácie aorty. Podobne ako iné artériové choroby, aj aortové choroby môžu byť diagnostikované po dlhom časovom období subklinického vývinu alebo sa manifestujú akútne. Akútny aortový syndróm je často prvým znakom choroby, ktorá vyžaduje rýchlu diagnózu, rýchle rozhodnutie a rýchlu akciu k zníženiu extrémne nepriaznivej prognózy. V dokumente sa analyzujú kľúčové klinicko-etiológicko-anatomicko-patofyziologické diagnostické aspekty, klasifikácia a princípy manažmentu aortových chorôb (projekt CIEVY).

## Kľúčové slová

aorta – hrudníková aorta – brušná aorta – aortové choroby – klasifikácia – diagnóza – manažment

## Aortic diseases – diagnosis, classification and management principles

### Abstract

In addition to organovascular arterial ischemic diseases (cardiovascular, angiovascular, neurovascular, limbovascular, renovascular, genitovascular, bronchopulmonovascular, mesenteriointestinkolonovascular, osteoarthromusculovascular, dermovascular, oculoovascular, otovascular, stomatovascular, etc.), aortic diseases contribute to the wide spectrum of arterial diseases: aortic aneurysms (AA), acute aortic syndromes (AAS) including aortic dissection (AD), intramural hematoma (IMH), penetrating atherosclerotic ulcer (PAU) and traumatic aortic injury (TAI), pseudoaneurysm, aortic rupture, atherosclerosis, vasculitis as well as genetic diseases (e.g. Turner syndrome, Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome) and congenital abnormalities including coarctation of the aorta (CoA). Similarly to other arterial diseases, aortic diseases may be diagnosed after a long period of subclinical development or they may have an acute presentation. Acute aortic syndrome is often the first sign of the disease, which needs rapid diagnosis and decision making to overcome the extremely poor prognosis. Key clinical-etiology-anatomy-pathophysiology (CEAP) diagnostic aspects and principles of aortic disease management are discussed in this document (the Vessels project).

### Keywords

aorta – thoracic aorta – abdominal aorta – aortic diseases – classification – diagnosis – management

## Úvod

Aorta je hlavná transportno-distribučná veľká elastická artéria, v ktorej počas priemerne dlhého života pretečie do organizmu takmer 200 miliónov litrov krvi. Bránica ju rozdeľuje na hrudníkovú a brušnú aortu [1]. Aortová cievna stena má tri vrstvy. Vnútorú, tenkú *tunica intima*, má z lúmenovej strany **endo-telové cievne bunky – endotel**, ktorý patrí medzi esenciálne zložky nielen cievnej a cirkulačnej regulácie, ale aj homeostatickej regulácie hlavného (neuro-endokrinnno-imunitného) systému a ďalších homeostatických

systémov [2–5]. Len z hľadiska svojich auto-krinných, parakrinných a endokrinných funkcií je vlastne plochou i hmotnosťou (vo všetkých cievach) najväčšia, najaktívnejšia a najmultifunkčnejšia tkanivo v organizme človeka. Už minimálna kvalitatívna a/alebo kvantitatívna zmena niektorej z jej mnohostranných funkcií (**dysfunkcia endotelu**) môže spôsobiť funkčné a/alebo organické cievne choroby a následné funkčné a/alebo štruktúrne poškodenie tkanív a orgánov (**orgánovovaskulárne artériové choroby**) vrátane fatálnych komplikácií [1–5]. Stredná, hrubá *tunica*

*media*, má koncentrické vrstvy elastínových a kolagénových vlákien s vnútornou hraničnou zónou – *lamina elastica interna*, a s vonkajšou hraničnou zónou – *lamina elastica externa*, ako aj hladké svalové bunky. Vonkajšia *tunica adventitia* obsahuje najmä kolagén a krvné a lymfóve **vasa vasorum** [1–11]. Štúdiami trojdimenzionálnou mikropočítačovou tomografiou (3D Micro-CT) sa zistilo, že „cievy ciev“ sú vlastne trojaké: 1. *vasa vasorum internae* odstupujú priamo z lúmenu aorty a vetvia sa v cievnej stene; 2. *vasa vasorum externae* odstupujú z vetiev aorty (hlavnej artérie) a smerujú

naspäť do cievej steny aorty (hlavnej artérie); 3. *venous vasa vasorum* začínajú v cievej stene a ústia buď do lúmenu aorty (hlavnej artérie), alebo do vetiev konkomitantnej vény. Pri zvýšenom tlaku v aorte klesá prietok krvi vo vasa vasorum následkom zvýšenej tenzie v cievej stene a následkom ich torzie a kompresie.

Okrem distribučnej funkcie má aorta významné úlohy pri kontrole a riadení systémovej vaskulárnej rezistencie (SVR) a srdcovej frekvencie (HR) prostredníctvom presoreceptorov v ascendentnej aorte a v aortovom oblúku. Zvýšenie aortového tlaku spôsobí zníženie SVR a HR, zatiaľčo zníženie aortového tlaku spôsobí ich zvýšenie.

Najdôležitejšou funkciou aorty je pružníková funkcia (Windkessel function), ktorá je podmienená jej elasticitou počas diastoly. Aorta vykonáva úlohu „vaskulárnej pumpy“, čo má nenahraditeľný význam nielen pre koronárnu perfúziu [1–5]. Je to teda, podobne ako srdce, aktívny, multifunkčný, vitálne dôležitý orgán.

Diameter aorty u zdravých dospelých osôb obvykle nepresahuje 40 mm u mužov, 34 mm u žien a distálnym smerom sa znižuje. Ovplyvňujú ho viaceré faktory vrátane veku, pohlavia, telesnej výšky, hmotnosti, telesného povrchu a krvného tlaku. S každou dekadou života dochádza k **vekovej aortovej expanzii** o 0,9 mm u mužov a 0,7 mm u žien. Táto pomalá, ale progresívna dilatácia je spôsobená zvyšovaním kolagén/elastínového pomeru a sprevádza ju zvýšená tuhosť a zvýšený pulzový tlak [1–33].

Komplexná diagnóza musí mať štyri komponenty: klinický (C), etiologický (E), anatomický (A) a patofyziologický (P) [3–5,16,27–29,32].

## C

**Hlavná klinická diagnóza; morbus principalis (C)** je diagnóza, ktorá bola analýzou stanovená ako hlavná príčina vedúca k hospitalizácii pacienta [2–5,16,28,29]. Choroby aorty nepatria svojim výskytom medzi najčastejšie choroby kardio-vaskulárneho systému, bezpochyby sa však zaraďujú medzi najnebezpečnejšie, spojené s vysokou mortalitou, pričom v mnohých prípadoch s nerozpoznanou príčinou úmrtia. Vzhľadom na objem aorty, jej priebeh a bezprostredný vzťah k srdcu je vývin pravých a nepravých aneuriziem, intramurálnych hematómov, penetrujúcich aortových ulkusov, disekcií aorty, traumatických transekcii alebo ruptúr aorty nezriedka

dramatický. Jednotlivé nozologické jednotky sú neustále v dynamike a často sa prelínajú. Či už ide o ich lokalizáciu v hrudníkovej alebo brušnej aorte, spoločným menovateľom rôznych aortových chorôb je podobný mnohotvárnny klinický obraz a priebeh – **aortový syndróm (AS)**. Podľa ostatných odporúčaní ESC 2014 [1] sa rozoznávajú z časového klinického hľadiska (C) tri klinické formy:

- **CAAS – akútne aortový syndróm** (do 14 dní od vzniku),
- **CSAS – subakútne aortový syndróm** (15–90 dní),
- **CCAS – chronický aortový syndróm** (nad 90 dní).

## Aortová disekcia (AD)

Pri disekcii aorty sa rozoznáva aktuálne až päť tried **akútneho aortového syndrómu (CAAS)** [1]:

### CAAS1 – trieda I – Klasická disekcia aorty (CDA)

Vzniká primárne poškodením intimy a jej roztrhnutím, čím nastáva pravá komunikácia (pravý kanál) medzi lúmenom a médiou jej steny. Týmto vstupným otvorom („entry“) vnika krvný prúd medzi intimu/médiu a adventíciu a vytvára tzv. falošný kanál (nepravý lúmen).

Primárna trhlinka intimy postihuje väčšinou viac ako 50 % cirkumferencie aorty a máva špirálovitý priebeh, pričom falošný lúmen býva väčší ako pravý.

V jeho distálnej časti je výstupový otvor alebo i viac výstupových otvorov („reentry“), kadiaľ sa krv vracia späť do lúmenu (**kompletná disekcia**) alebo výstupná komunikácia chýba a falošný kanál končí slepo (**in-kompletná disekcia**). Intima, oddelená od médiu, vytvára tzv. **vľajúcu intimu (intimal flap)**, ktorá sa vydúva smerom do stredu pravého lúmenu aorty a spôsobuje stenotizáciu.

Disekcia vzniká kdekoľvek v priebehu aorty, najčastejšie v proximálnej časti ascendentnej aorty a v proximálnej časti descendentnej aorty tesne za odstupom a. subclavia sinistra. Može postupovať proximálne (retrográdne) alebo distálne (antegrádne), niekedy až do artérií odstupujúcich z aorty, čo sa manifestuje príslušnými **orgánovovaskulárnymi ischemickými syndrómami (OVIS)** [3–5,16,28,29] (tab. 1). Pri proximálnych disekciách hrozí vznik akútneho infarktu myokardu (AIM), aortovej regurgitácie a kardiálne zlyhanie/zlyhávanie. Mechanizmus ich vzniku nie je iba v malperfúzii, ale aj v kombinovaných stenotizujúco-obli-

terujúcich mechanizmoch. Ďalšími komplikáciami sú: aneurizma, ruptúra aorty s krvácaním do telových dutín (hemoperikard s následnou tamponádou, hemothorax, hemoperitoneum), synkopa, (post)hemoragický šok, inokedy vznik aortokaválnej fistuly (s malperfúznym syndrómom distálne a hyperkinetickým syndrómom proximálne) a i. [1–33].

### CAAS2 – trieda II – Intramurálny hematóm aorty (IMH)

Výskyt: 10–25 % všetkých AAS. Vzniká primárne ruptúrou vasa vasorum s následným krvácaním do médiu steny aorty, bez prítomnosti intímnej trhliny a bez falošného kanála. Pôvodne sa táto druhá entita AAS nazývala „zavtorená disekcia“. Diagnostikuje sa ako cirkulárne zhrubnutie alebo zhrubnutie aortovej cievej steny krescendového tvaru, viac ako 5 mm, pričom v mieste zhrubnutia nie je zistiteľný prietok krvi.

### CAAS3 – trieda III – Subtílne alebo diskretná aortová disekcia s vydutinou aortovej steny (DDA)

Najčastejšie sa CAAS3 vyskytuje v proximálnej časti ascendentnej hrudníkovej aorty. Často je zdrojom aj aortoarteriálnych tromboembolických komplikácií.

### CAAS4 – trieda IV – Ulcerácia (ulcus penetrans) po ruptúre aterosklerotickej lézie; penetrujúci aortový ulkus (PAU)

Výskyt: 2–7 % všetkých AAS. Aterosklerotická lézia po jej ruptúre penetruje cez lamina elastica interna do médiu. Ďalší vývin ulceratívneho procesu môže smerovať k vzniku IMH alebo pseudoaneurizme alebo ruptúre aorty (ulcus perforans) či k prechodu do klasickej disekcie aorty (CAAS1).

### CAAS5 – trieda V – Iatrogénna (katéetrová-endovaskulárna a/alebo chirurgická) alebo traumatická disekcia aorty

Vzniká obvykle kombinovanými mechanizmami priamymi i nepriamymi (náhla decelebrácia, kompresia, torzia, artériová hypertenzia atď.). Ďalší vývin po prvotnom mechanickom poškodení môže smerovať k všetkým predchádzajúcim triedam AAS (I až IV) [1].

### Aneurizma aorty (AA)

Aneurizma patrí medzi dilatačno-ektatické cievne poruchy určitého segmentu cievy spô-

Tab. 1. Najčastejšie orgánovocievne (orgánovovaskulárne) artériové ischemické choroby (syndrómy).

1. srdcovocievne (kardiovaskulárne) choroby; koronárna srdcová choroba; ischemická choroba srdca
2. cievnocievne (vaskulovaskulárne) choroby; artériovaskulárne choroby napr. aortovaskulárne ischemické choroby
3. nervovocievne (neurovaskulárne) choroby
  - 3.1 mozgovocievne (cerebrovaskulárne) choroby; ischemická choroba mozgu; náhle cievne ischemické mozgové príhody; ischemické encefalopatie
  - 3.2 miechovocievne (myelovaskulárne) choroby; ischemické myelopatie
  - 3.3 periférne nervovocievne (periférne neurovaskulárne) choroby, ischemické neuropatie
4. končatinovocievne (extremitovaskulárne) ischemické choroby; ischemická choroba končatín; artériová choroba končatín; „periférne artériové ochorenie (PAO; PAD)“
5. obličkovocievne (renovaskulárne) choroby; ischemická choroba obličiek; chronická obličková choroba
6. pohlavnocievne (genitovaskulárne) choroby; angiogénna erektilná dysfunkcia; vaskulogénna erektilná dysfunkcia
7. pľúcnicievne (bronchopulmovaskulárne) choroby
8. brušnicievne (splanchnikovaskulárne) choroby
9. črevnicievne (mezentériointestinokolovaskulárne) choroby
10. kožnicievne (dermovaskulárne) choroby
11. kostnokĺbovosvalovocievne (osteoartromuskulovaskulárne) choroby
12. očnicievne (okulovaskulárne) choroby
13. ušnicievne (otovaskulárne) choroby
14. zubnicievne (dentovaskulárne) choroby; stomatovaskulárne choroby
15. iné orgánovovaskulárne choroby

sobené oslabením cievnej steny, pričom rozšírenie lúmenu musí byť minimálne 1,5násobkom diametra lúmenu nad ňou. Podľa tvaru je sakulárna, fuziformná alebo kombinovaná. Oslabenie cievnej steny je súčasťou starnutia organizmu. S vekom klesá množstvo elastínu a hladkých svalových buniek v médiu aorty a iných ciev. Treba zdôrazniť, že oslabenie cievnej steny aorty môžu spôsobovať prakticky všetky známe vaskulárne rizikové faktory [3–5,8,9,12,15,16,21,25,26,29] (tab. 2) a všetky stenotizujúco-obliterujúce artériové choroby (tab. 3), vrátane chorôb malých ciev (mikrovaskulárne choroby – small vessel diseases), ktoré môžu postihnúť vasa vasorum aorty [3–5,8,16,20,28,29] – **aortovaskulárna ischemická choroba** (tab. 1).

**Kongenitálne aneurizmy** sa vyskytujú pri viacerých vrodených zriedkavých artériových chorobách, napr. pri Marfanovom syndróme, Ehlersovom-Danlosovom syndróme, idiopatickej cystickej nekroze médiu, Loeysovom-Dietzovom syndróme, aneurizmovo-osteoartritickom syndróme (AOS), Turnerovom syndróme a i. (tab. 4). Môžu byť dlho asymptomatické a manifestujú

sa až pri komplikáciách, vrátane letálnych komplikácií. **Získané aneurizmy** môžu byť spôsobené všetkými artériovými chorobami (E1–E19) (tab. 3), ale najčastejšie sú pri ateroskleróze, pri vaskulitídach (Takayasuova a Hortonova obrovskobunková aortoarteritída, sekundárne vaskulitídy), posttraumatické aneurizmy, poststenotické aneurizmy, postpunkčné aneurizmy, embolickoseptické aneurizmy. Najzávažnejším rizikovým faktorom vzniku a progresie vydutín je artériová hypertenzia [3–5,9,21]. Podľa Laplaceovho zákona ( $T = p \times r / w$ ) tangenciálne pôsobiaca tenzia v cievnej stene priamo závisí od transmuralného tlaku a polomeru lúmenu cievy, nepriamo závisí od hrúbky cievnej steny ( $w$ ) [3–5].

Histomorfologicky sa rozlišujú minimálne tri typy vydutín: **pravá vydutina (aneurysma verum)**, pri ktorej je vydutá celá cievna stena; **disekujúca vydutina (aneurysma dissecans)** vzniká mechanizmom disekcie a jej následnou lokalizovanou dilatáciou; **pseudoaneurysma, nepravá aneurizma (aneurysma falsum, spurium)** vzniká disrupciou všetkých troch vrstiev aortovej cievnej steny

Tab. 2. Rizikové faktory orgánovovaskulárnych artériových chorôb.

**Endogénne (neovplyvniteľné) faktory**

1. vek
2. pohlavie
  - 2.1 muž
  - 2.2 žena po menopauze
3. genetické zaťaženie (pozitívna rodinná anamnéza)

**Exogénne (ovplyvniteľné) faktory**

1. dyslipidémie
2. artériová hypertenzia
3. fajčenie
4. diabetes mellitus
5. metabolický syndróm (angiometabolický syndróm X)
6. inzulínová rezistencia
7. obezita (adiposopatia; sick fat disease – SFD; fat mass disease – FMD)
8. telesná inaktivita
9. aterogénna strava
10. typ osobnosti (A)
11. alkohol
12. trombofília
13. hyperurikémia
14. hyperhomocysteinémia
15. zápal
16. depresia a i.

a tvorbou extraaortového hematómu, ktorý je ohraničený iba periaortovým spojivovým tkanivom. V ňom je dutina, priamo komunikujúca s lúmenom aorty. V systole do pseudoaneurizmy krv priteká, v diastole odteká. Odpovedá vlastne III. triede AAS. Keď tlak v pseudoaneurizme prekročí maximálnu toleranciu tenzie periaortového spojivového tkaniva, hrozí ruptúra. Pri zväčšovaní pseudoaneurizmy hrozí kompresia a erózia okolitých tkanív, vrátane vzniku fistúl – aortokaválna, aortozofageálna, aortoduodenálna a i. [1,3,4].

**Ruptúra aortovej aneurizmy (RAA)**

Pri **otvorenej ruptúre** dochádza k masívnemu krvácaniu do telových dutín (hemoperikard s tamponádou srdca, pleurálna efúzia – hemothorax s akútnym respiračným zlyhaním, hemoperitoneum) s hypotenziou a rýchlym rozvojom hemoragického šoku, často k náhle

Tab. 3. Etiológia orgánovocievnych artériových ischemických chorôb (morbus fundamentalis; elementaris; causalis).

1. ateroskleróza
2. arterioloskleróza/arteriolonekróza/arteriolokalcinóza
3. diabetická angiopatia
  - 3.1 diabetická makroangiopatia
  - 3.2 diabetická mikroangiopatia
4. Mönckebergova medioskleróza/mediokalcinóza
5. arteritídy (vaskulitídy)
  - 5.1 primárne vaskulitídy
  - 5.2 sekundárne vaskulitídy
  - 5.3 pseudovaskulitídy
6. kompresívne artériové syndrómy
7. fibromuskulárna dysplázia artérií
8. cystická degenerácia adventície artérií
9. artériová trombóza
10. artériová embólia (tromboembólia)
11. traumatické a posttraumatické arteriopatie
12. fyzikálne arteriopatie
13. chemické a toxické arteriopatie
14. iatrogénne artériové oklúzie
15. disekcia artérií
16. anomálie priebehu artérií (tortuozity, coiling, kinking)
17. komplikovaná artériová aneurizma
18. artériovo-vénová fistula
19. zriedkavé artériové choroby a poruchy (rare diseases; orphan diseases)

smrti (mors subita). Pri **zatvorenej ruptúre (contained rupture)** sa periaortový hematóm (so vznikom pseudoaneurizmy alebo bez jej vzniku) ohraničí periaortovými štruktúrami, ako je perikard, pleura, retroperitoneálny priestor či okolitými orgánmi. A teda pacient môže byť hemodynamicky stabilný [1,3,4].

### Syndróm akútnej aortovej oklúzie (SAOO)

SAOO je spôsobený najčastejšie sekundárnou trombózou v oblasti instabilnej aterosklerotickej lézie v mieste bifurkácie aorty a máva rôzny priebeh: náhla smrť, gangréna dolných končatín (vysoká amputácia), pri dobrej kolateralizácii angína glutealis, u mužov aj s erektilnou dysfunkciou (Lericheov syndróm) alebo môže

Tab. 4. Niektoré zriedkavé choroby artérií (rare diseases; orphan diseases).

1. štruktúrna hemoglobínopatia S (drepanocytóza)
2. Fabryho choroba
3. kalcifylaxia (calciophylaxis)
4. Marfanov syndróm
5. Ehlersov-Danlosov syndróm
6. idiopatická cystická nekróza médié aorty
7. Loeysov-Dietzov syndróm
8. aneurizmovo-osteoartritický syndróm
9. Turnerov syndróm
10. mitochondriové vaskulárne zriedkavé choroby
12. monogénové systémové choroby malých ciev
  - 12.1 CADASIL
  - 12.2 CARASIL
  - 12.3 CRV / HERNIS
13. koarktácia aorty
14. ďalšie zriedkavé choroby

byť aj asymptomatický. Teda priebeh závisí od funkčnej zdatnosti kolaterálneho systému [1,3,4].

### E (E1–E19)

Po hlavnej diagnóze (C) musí nasledovať **základná etiologická diagnóza; základná choroba – morbus fundamentalis, elementaris, causalis (E)**, vyjadrujúca základnú príčinnú chorobu (tab. 3), ktorá spôsobuje hlavnú klinickú chorobu. Najčastejšou chorobou aorty je ateroskleróza (E1), ale v diferenciálnej diagnóze musíme vylúčiť všetky artériové choroby (E2–E19), ktoré sa môžu podieľať na funkčnom a štruktúrnem poškodení aorty, vrátane **aortovaskulárnej ischemickej choroby** (tab. 1) ako jednej podskupiny aortových chorôb spôsobených obliterujúcimi chorobami malých nutritívnych ciev aortovej stený (vasa vasorum). Vzhľadom na veľký rozsah problematiky aspoň orientačne analyzujeme poslednú skupinu – zriedkavé geneticky podmienené choroby, ktoré poškodzujú aj aortu (tab. 3).

### Zriedkavé choroby (rare diseases; orphan diseases – E19)

V Európe sa choroba považuje za **zriedkavú (rare disease; orphan disease)**, ak postihuje **menej ako 500 na 1 milión osôb, resp.**

**menej ako päť osôb z každých 10 000, resp. menej ako 1 na 2000** (tab. 4). Na Slovensku je približne 300 000 ľudí, ktorí trpia niektorou zo zriedkavých chorôb. Celkový počet pacientov s asi 8 000 známymi zriedkavými chorobami je však paradoxne vysoký – trpí na ne 6–8 % zo 460 miliónovej európskej populácie, samozrejme, počet pacientov s jednotlivými chorobami sa môže líšiť. Navyše, tieto zvyčajne ťažké chorobné stavy výrazne ovplyvňujú aj život celej rodiny pacienta [4,33].

Pacienti so zriedkavými chorobami sú postihnutí viacnásobne. Popri svojej závažnej chorobe ich trápia aj ďalšie problémy spojené s jej oneskorenou diagnostikou, slabou znalosťou podstaty chorobného stavu a nedostatočnou pripravenosťou na jej riešenie v bežnej praxi. Môže ich trápiť aj nedostupnosť špecializovanej zdravotnej starostlivosti či absencia účinnej liečby.

Preto sa stala otázka zvýšenej starostlivosti o zriedkavé choroby jednou z priorit európskej zdravotníckej legislatívy. Odporúčaním Rady Európy číslo 2009/872/EC sa spustila rozsiahla iniciatíva, ktorá zahŕňa tvorbu a sieťovanie špecializovaných centier, zlepšenie informovanosti o týchto stavoch, zlepšenie diagnostiky i liečby a podporu vedy a výskumu.

V rámci iniciatívy vznikla skupina **expertov členských štátov – EUCERD**. Jej úlohou je pomáhať Európskej komisii pri formulovaní problémov, príprave legislatívy a tiež hodnotiť rozvoj na národnej úrovni. Súčasťou EUCERD je aj **projekt EUROPLAN** na urýchlenú tvorbu Národných plánov pre zriedkavé choroby.

**Európsky program ORPHANET** buduje a prevádzkuje informačnú databázu o možnostiach diagnostiky a liečby zriedkavých chorôb. Stránka ORPHANET ([www.orpha.net](http://www.orpha.net), resp. [www.orphanet.sk](http://www.orphanet.sk)) zahŕňa expertmi pripravenú encyklopédiu a tiež adresár kliník a klinických laboratórií, ktoré sú expertmi pre jednotlivé zriedkavé choroby.

Tretím kľúčovým článkom pre implementáciu odporúčaní Rady Európy je EURORDIS ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), združenie národných patientských organizácií, ktoré bojuje za práva pacientov a za ich integráciu v spoločnosti [4,33].

**Hemoglobínopatia S (HbPS); kosáčiková choroba (anémia); drepanocytóza; sickle-cell disease (SCD)** je príkladom u nás vzácnej choroby, ktorá spôsobuje multiorganovovaskulárnu ischemickú chorobu mechanizmom intraluminálnej oklúzie, teda



podobne ako pri angiotrombóze. Je to autozómovo recesívna dedičná choroba, ktorá vzniká mutáciou v géne pre  $\beta$ -globínový reťazec hemoglobínu (Hb). Tá sa premieta do zámény kyseliny glutamovej za valín. Tento hemoglobín S (**HbS**) po deoxygenácii v tkanivách reverzibilne polymerizuje a vytvára sieť polymérov, ktoré znižujú pružnosť a zvyšujú viskozitu erytrocytov a tak spôsobujú ich dehydratáciu. Z erytrocytov uniká  $K^+$  a dovnútra vstupuje  $Ca^{2+}$ . Tieto zmeny vyúsťujú do morfológicko-funkčnej abnormality – **drepanocytovému (kosáčikovému) fenoménu**. Rigidné adherujúce drepanocyty upchávajú kapiláry a venuly (**mikrovazooklúzie**), čo spôsobuje ischémiu s ischemickou bolesťou až mikroinfarkty postihnutých orgánov vrátane aorty. Skrátene prežívanie erytrocytov na 10–25 dní vedie k stredne ťažkej až ťažkej hemolytickej anémii, ktorá ešte viac zhoršuje globálnu i regionálnu tkanivovú hypoxiu.

HbPS je choroba s typickou geograficko-etnickou distribúciou. Vyskytuje sa u pôvodných obyvateľov rovníkovej Afriky a ich potomkov, v menšej miere u obyvateľov ekvatoriálneho pásma Ázie. Heterozygoti sú obvykle asymptomatickí, ale majú zvýšené riziko orgánovovaskulárnych ischemických chorôb – tzv. **kosáčiková črta (sickle-cell trait)**. Asi 8 % Afroameričanov sú heterozygotnými nositeľmi mutácie. U homozygotov sa anémia objavuje už v prvých mesiacoch a splenomegália už v 6. mesiaci po narodení.

**Akútne algické vazooklúzivné krízy** sú najčastejším klinickým prejavom. Môžu postihnúť akékoľvek tkanivo či orgán, trvajú hodiny až niekoľko dní, často bez zjavného spúšťacieho faktoru. U malých detí je typický tzv. **hand-foot syndróm**, podmienený daktylitídou v dôsledku nekrózy kostnej drene rúk a nôh. Hemolýza spôsobuje dysfunkciu endotelu a hyperkoagulabilitu. Mikroinfarkty vznikajú v mozgu, v myokarde, v obličkách, v slezine, v črevách, v penise, v očiach, v aorte atď.

Liečba kríz prebieha na jednotkách intenzívnej starostlivosti a spočíva v adekvátnej hydratácii, oxygenoterapii, analgézii, urgentnej výmennej transfúzii a transplantácii krvotvorných buniek.

**Hydroxyurea** (10–30 mg/kg denne) zvyšuje hemoglobín F do niekoľkých mesiacov [4,33].

**Fabryho choroba (FCH, FD); Andersonova-Fabryho choroba; angiokeratoma corporis diffusum** je dedičná, na X-chromozóm viazaná metabolická choroba cha-

rakterizovaná defektom odbúravania glykosfingolipidov. Základnou príčinou ochorenia je mutácia génu (GLA) lokalizovaného na dlhom ramienku X-chromozómu, kódujúceho lyzozomálny enzým **alfa-galaktosidázu A**. Pri jej nedostatku sa v bunkových lyzozómoch (lyzozomová choroba) nadmerne hromadia (teaurizómia, teauróza) neutrálne glykosfingolipidy, najmä globotriaoylceramid – Gb3 (**glykosfingolipidóza**), ktorý poškodzuje štruktúru a funkciu viacerých orgánov. Glykosfingolipidy sa hromadia progresívne v lyzozómoch buniek ciev (najmä v endotelových a hladkých svalových bunkách – systémová stenotizujúco-obliterujúca choroba malých a stredných artérií), v kardiomyocytoch, v tubulárnych bunkách obličiek a ďalších orgánoch. Je teda príkladom cievnej choroby, ktorá spôsobuje multiorgánovú ischemickú chorobu primárne mechanizmom intramurálneho procesu vaskulárnej oklúzie.

Postihnutí sú hemizygotní muži, heterozygotné ženy sú prenášačky, zväčša s menej výraznými prejavmi. Choroba začína už v detstve nenápadne tvorbou angiokeratómov na koži a slizniciach, zníženým potením (hypohidróza až anhidróza), akrálnymi parestéziami a bolesťami končatín (periférna neuropatia), akútnymi aortovými, cerebrovaskulárnymi, kardiovaskulárnymi, mezentérointestinokolonovaskulárnymi príhodami, pri ktorých sa zisťuje hypertrofičná kardiomyopatia, mikroalbuminúria až proteinúria, chronická renálna insuficiencia (renovaskulárna ischemická choroba), zhoršený zrak (cornea verticillata, katarakta, Fabryho angioretinoneuropatia – okulovaskulárna ischemická choroba), nedoslýchavosť (hypacusis) na podklade otovaskulárnej ischemickej choroby. Prevalencia FCH je 1–5 na 10 000, ak sa berú do úvahy aj ľahšie a neskoršie sa manifestujúce varianty. V Slovenskej republike teda máme odhadom 500–2 500 nediagnostikovaných pacientov s Fabryho chorobou. Progresia choroby podstatne skracuje život – u mužov asi o 20 rokov, u žien asi o 15 rokov.

V súčasnom období orgánovej špecializácie a ďalšej nozologickej, monoinštrumentálnej a iných superšpecializácií v medicíne, niet divu, že FCH a iné zriedkavé choroby nie sú včas a správne diagnostikované. Vo viacerých medzinárodných dokumentoch (guidelines) je etiológia orgánovovaskulárnych chorôb až nepochopiteľne insuficientná. To sa negatívne premieta nielen do klinickej praxe, ale do všetkých medicínskych sfér vrátane medicíny dôkazov (EBM). Môžeme sa spolať na výsledky kontrolovaných klinických štúdií mo-

noorgánovomovaskulárnych chorôb, ktoré v skutočnosti nie sú z hľadiska etiológie homogénne? Podobných otázok by sme si mohli položiť viac. Efektívnou racionálnou liečbou môže byť iba kauzálna liečba, ktorou je **enzýmová substitučná terapia (Enzyme Replacement Therapy – ERT): agalidáza alfa** (Replagal TM) a **agalidáza beta** (Fabrazyme), 1 mg/kg telesnej hmotnosti intravénovo v infúzii. Ostatná liečba je považovaná za podpornú a riadi sa aktuálnymi odporúčaniami pre manažment jednotlivých orgánovovaskulárnych chorôb [4,33].

**Kalcifylaxia (CP)** je jedna zo závažných foriem extraskeletovej kalcifikácie, keď dochádza k ukladaniu kalcia nielen do médií stien veľkých a stredných artérií, ale aj do jednej, dvoch alebo všetkých troch vrstiev malých artérií a arteriol (**syndróm systémovej vaskulárnej kalcifikácie**) so sekundárnou trombózou, vznikom obliterácií s ischémiou a (mikro)nekrozami príslušných tkanív (multiorgánovovaskulárna ischemická choroba) s vysokou mortalitou.

Rozlišuje sa **vrodená**, geneticky podmienená kalcifylaxia a **sekundárna**, ktorá sa môže vyvinúť pri všetkých cievnych chorobách, najmä pri renovaskulárnych ochoreniach, pravdepodobne preto, že obličky sú nielen exkretčné, ale aj regulačné, inkrečné (endokrinné) a metabolické orgány. Rozlišuje sa tiež **hyperkalcieická** a **normokalcieická** kalcifylaxia.

V patogenéze CP sa môže uplatniť aj deficit inhibítorov kalcifikácie: matrixového Gla proteínu (MGP) a fetuínu-A (alpha2-Heremans Schmid Glykoprotein – AHSG).

U pacientov v 5. štádiu chronickej obličkovej choroby sa v literatúre opisuje aj ako „kalcifikujúca uremická arteriolopatia (CUA)“. Druhá forma, „kalcifikujúca nonuremická arteriolopatia (CNUA)“, je zhodná s arteriokalcinózou. Kalcifylaxia podstatne zhoršuje prognózu všetkých orgánovovaskulárnych chorôb. Prevencia a liečba CP je zameraná na racionálnu kauzálnu liečbu základnej choroby. **Natrium thiosulfát** má nielen významné antiooxidačné účinky, ale zvyšuje solubilitu kalciových depozít [4,30,33].

**Marfanov syndróm (MS)** je autozómovo dominantná dedičná choroba postihujúca spojivové tkanivá. Je spôsobená mutáciou génu FBN1 na chromozóme 15, ktorý kóduje tvorbu proteínu **fibrilín-1**. Klinicky aj prognosticky quad vitam je najdôležitejšia **dilatácia koreňa aorty** s aneurysmou aorty, prolapsom

mitrálnej chlopne a aortovou regurgitáciou a **očné prejavy** (myopia a ektopia alebo dislokácia šošovky). Postihnutie pohybového aparátu v súčasnosti nie je diagnostickým kritériom MS, aj keď sa vyskytuje často (vysoké, štíhle osoby s dlhými končatinami a arachnodaktýliou, hypermobilita, rôzne deformity atď.). Prognóza závisí od skorej diagnostiky a prevencii možných komplikácií [1,4,33].

**Ehlersov-Danlosov syndróm (EDS)** je heterogénna dedičná choroba spojivového tkaniva spôsobená poruchami syntézy **kolagénu**. Aktuálne sa rozlišuje sedem typov EDS.

**Vaskulárny typ** alebo **EDS IV. typu** je autozómovo dominantná dedičná choroba spôsobená mutáciou génu COL3A1, pri ktorej je porucha syntézy prokolagénu III.

EDS charakterizuje tenká, priesvitná koža, ľahko vznikajúce odreniny, charakteristické črty tváre a kĺbová hypermobilita. Cievne disekcie, trhliny vnútorných orgánov a črevné perforačné príhody predstavujú závažné komplikácie EDS IV. typu ohrozujúce život. Kožná hyperextenzibilita, charakteristický klinický príznak EDS, je v prípade IV. typu pomerne zriedkavá (pri EDS IV. typu je koža predovšetkým tenká, presvitajúca). Častým nálezom u detí sú podkožné krvné podliatiny, ktoré vznikajú spontánne alebo po minimálnej traume. Najčastejšia príčina náhlej smrti je disekcia aorty, resp. jej hlavných vetiev alebo ruptúra (aneurizmy) aorty. Výskyt spontánnej ruptúry je nepredvídateľný, chirurgické ošetrenie poškodených, fragilných ciev je komplikované. Vrodené chyby chodidiel a/alebo vrodené dislokácie bedrových kĺbov v novorodeneckom veku môžu byť znakom ochorenia spojivového aparátu vrátane EDS. V detskom veku sa môžu vyskytnúť inguinálne hernie, spontánny pneumotorax/hemotorax a recidivujúce subluxácie a dislokácie kĺbov. Prognóza závisí od včasnej diagnózy a od prevencie komplikácií [1,4,33].

**Idiopatická cystická nekroza médié aorty (ICNMA); cystická medionekroza; familiárna aortová disekcia; anuloaortová ektázia; nonsyndrómová disekcia/aneurizma aorty** je choroba spôsobená viacerými génovými mutáciami, pri ktorej sa v médiu hromadia mukopolysacharidy, nekrotizujú elastické vlákna a hladké svalové bunky, vznikajú mnohopočetné cysty/pseudocysty a dochádza k disekcii a aneurizme aorty. Dôležité sú preventívne vyšetrenia rodinných príslušníkov a včasná angiochirurgická liečba [4,33].

**Loeysov-Dietzov syndróm (LDS)** je autozómovo dominantná dedičná choroba spôsobená mutáciou génu, buď pre 1. alebo 2. typ receptorov pre transformujúci rastový faktor-beta (TGFB1 alebo TGFB2). Je známy iba od roku 2006. Klinicky sa manifestuje kraniofaciálnymi anomáliami a aneurizmami aorty a veľkých a stredných artérií [1,4,33].

**Aneurizmovo-osteoartritický syndróm (AOS)** je autozómovo dominantná dedičná choroba (2008) spôsobená mutáciou génu SMAD3, ktorý kóduje intracelulárny efektor TGF-beta.

Manifestuje sa, okrem osteoartritídy, aneurizmami prakticky celého artériového systému a cievnyimi tortuozitami [1,4,33].

**Turnerov syndróm (TS)** patrí medzi numerické chromozómové aberácie (monozómia X, 45X) alebo mozaiky. Okrem porúch rastu majú postihnuté ženy viaceré kongenitálne chyby srdca a krvného i lymfového cievneho systému. Viaceré hormonálne a metabolické poruchy (hypotyreóza, dyslipidémia, obezita atď.) ešte viac zhoršujú vrodenú predispozíciu pre kardiovaskulárne choroby, najmä dilatačno-ektatické [4,33].

**Mitochondriové choroby** sú heterogénnou skupinou systémových chorôb, ktorých spoločným menovateľom je porucha niektorého z enzýmových komplexov dýchacieho reťazca. Konštantnou súčasťou týchto chorôb je myopatia a encefalopatia. Z hľadiska končatinovocievnej a mozgovocievnej choroby je najvýznamnejšia choroba **MELAS** (mitochondriová myopatia s hypotrofiou, svalovou slabosťou a histologickým nálezom ragged red fibers pri svalovej biopsii, **encefalopatia, laktátová acidóza** a **stroke like epizódy**). Ide o dedičnú chorobu s mutáciou génu, ktorá je asociovaná s deficitom komplexu I respiračného reťazca. Histologicky sa v malých artériách, arteriolách a kapilárach nachádzajú v bunkách endotelu a v pericytoch zväčšené a štruktúrne abnormálne mitochondrie. Jednoznačné potvrdenie choroby poskytuje genetická analýza [4,33].

### *Monogénové systémové choroby malých ciev*

Do skupiny „small vessel disease“ patria aj tri geneticky podmienené systémové cievne choroby, ktoré sa však manifestujú väčšinou ako recidivujúce ischemické cievne mozgové príhody. Pri podozrení na tieto choroby treba urobiť biop-

siu kože a genetickú analýzu. Tak ako všetky choroby malých ciev aj tieto dedičné cievne choroby podstatne zhoršujú prognózu všetkých orgánovovaskulárnych chorôb na podklade chorôb veľkých a stredných artérií [4,33].

**Cerebrálna autozómovo dominantná arteriopatia so subkortikálnymi infarktmi a leukoencefalopatiou (CADASIL); familiárna Binswangerova choroba; hereditárna multiinfarktová demencia** je autozómovo dominantná choroba spôsobená mutáciou v Notch 3 géne na 19. chromozóme. Hlavné klinické prejavy: migréna s aurou, rekurentné ischemické mozgové príhody, ktoré spôsobujú multiinfarktové postihnutie mozgu (status lacunaris), progresívny kognitívny deficit (vaskulárna demencia) a pestré organické psychosyndrómy.

Histologicky ide o generalizovanú chorobu malých artérií a kapilár s patognomickým **granulovaným osmiofilným materiálom (GOM)**, ktorý nebol doteraz biochemicky identifikovaný. V malých artériách sú dystrofické hladké svalové bunky, ktoré v pokročilých štádiách miznú. Kauzálna terapia nie je známa.

**Cerebrálna autozómovo recesívna arteriopatia so subkortikálnymi infarktmi a leukoencefalopatiou (CARASIL)** je autozómovo recesívna choroba s doteraz neidentifikovaným postihnutým génom. Zatiaľ bola diagnostikovaná výlučne u Japoncov. Histologicky ide o generalizovanú chorobu malých artérií s fibróznou proliferáciou intimy, hyalínovou degeneráciou médié a fragmentáciou lamina elastica interna (bez GOM).

**Cerebroretinálna vaskulopatia (CRV) a hereditárna endotelopatia s retinopatiou, nefropatiou a ischemickými mozgovými príhodami (HERNS)** sú autozómovo dominantné choroby, pričom suspektný gén je lokalizovaný na 3. chromozóme. Sú to alelické choroby – v závislosti od typu sa vyvinie buď fenotyp CRV, alebo HERNS. Histologicky sa zisťuje amorfné stenčenie cievnych stien malých artérií a arteriol a obraz viacvrstvej bazálnej membrány kapilár, čo sa interpretuje ako dysgenéza endotelu a bazálnych membrán.

**Ďalšie zriedkavé choroby aorty: koarktácia aorty** (postduktálna, adultná) s artériovou hypertenziou na horných končatinách a normotenziou až hypotenziou na dolných končatinách, **bikuspidálna aortová chlopňa** (často asociovaná s disekciou, dilatáciou, aneurizmom, koarktáciou aorty a i.), **mobilitná trom-**

**bóza aortového oblúka** (nová entita, ktorú popísali francúzski autori Laperche T et al 1997, pri transezofageálnej ECHOKG, s trombami adherujúcimi na zdravej aorte, bez dôkazu trombofilie, treba ju odlíšiť od sekundárnej aortoarteriovej tromboembólie, ktorá je častá pri všetkých aortových chorobách); **koralovo-útesová aorta – „coral reef“ aorta** (kalcifikujúca stenotizujúca segmentová choroba aorty v podobe veľmi tvrdých koralových útesov, ktorú popísali nemeckí autori Sagban AT et al 2010, neznámej etiopatogenézy, v juxtarenálnej a suprarenálnej časti abdominálnej aorty, väčšinou u mladých žien s prejavmi renovaskulárnej a mezenteriointestinokolonovaskulárnej ischemickej choroby); **primárne malígne tumory aorty** (angiosarkómy, leiomyosarkómy, fibrosarkómy) a iné [1,4,33].

## A

**Anatomicko-morfologická (cievna a orgánová) diagnóza (A)** vyjadruje štruktúrne zmeny na aorte a na postihnutých orgánoch. Choroby aorty sa delia na niekoľko skupín a podskupín:

- **ATA** – choroby hrudníkovej (torakálnej) aorty (aortového koreňa, ascendentnej aorty, aortového oblúka, descendentnej aorty),
- **AAA** – choroby brušnej (abdominálnej) aorty (suprarenálne, infrarenálne),
- **ATAA** – kombinované (torakoabdominálne) choroby aorty.

Podľa lokalizácie vzniku a rozsahu disekcie hrudníkovej aorty sa používajú dve klasifikácie:

**De Bakeyho klasifikácia** (1965) rozlišuje tri typy disekcie, a to **typ I** – postihnutie celej aorty, **typ II** – postihnutie len ascendentnej aorty, a **typ III** – postihnutie aorty v úseku pod a. subclavia sinistra.

**Stanfordská klasifikácia podľa Dailyho** (1970) rozoznáva dva typy, a to typ **Stanford A** – všetky disekcie, pri ktorých je postihnutá ascendentná aorta, bez ohľadu na prvotnú trhlinu („proximálne“, „kardiokirurgické“, pretože v liečbe dominuje kardiokirurgická liečba); typ **Stanford B** – postihnutie descendentnej aorty v úseku pod a. subclavia sinistra („distálne“, „endovaskulárne“, pretože v liečbe dominuje endovaskulárna implantácia stentov a stentgraftov) [1,3,4].

## P

**Patofyziologická diagnóza (P) a rizikové vaskulárne faktory** základnej a hlavnej choroby, vrátane ich funkčných následkov.

- **P1** – prvé, asymptomatické štádium **endotelovej dysfunkcie**.

- **P2** – druhé, symptomatické štádium **stabilnej** alebo len pomaly progredujúcej aortovej lézie/choroby (CSAS a/alebo CCAS).
- **P3** – tretie, symptomatické štádium **instabilnej** aortovej lézie (CAAS), vyžadujúce urgentnú invazívnu (chirurgickú, endovaskulárnu alebo hybridnú) liečbu. Hlavným príznakom je akútna bolesť hrudníka a/alebo brucha. Ich diferenciálna diagnóza patrí k hlavným problémom internej a angiologickej propedeutiky. Aj ostatné príznaky a znaky vyplývajú z funkčných porúch a štruktúrnych procesov tkanív a orgánov, ktoré spôsobuje konkrétna aortová choroba. Keďže aorta je hlavnou distribučnou artériou, jej choroby môžu ovplyvniť prakticky každý orgán a tkanivo organizmu [3,4,16,18,28,29].

Okrem základného anamnestického a fyzikálneho lekárskeho vyšetrenia je stále zlatým diagnostickým štandardom ultrazvukové vyšetrenie (ECHOKG, ECHOVG) [1,3,4,11] a znázornenie aorty RTG kontrastnou látkou (angiografia – AG, aortografia) viacerými metódami a technikami, predovšetkým digitálnou subtrakčnou angiografiou (DSA, DSAG), ďalej CT-AG, MR-AG, PET, PET/CT-AG a endovaskulárna angiografia (vazoskopia, aortoskopia), ktorá je nielen diagnostickou ale aj terapeutickou invazívnou metódou [1,3,4,14,24,25]. Zlatým štandardom zistenia artériovej tuhosti je meranie rýchlosti pulzovej vlny – pulse-wave velocity (PWV), parametru tuhosti artériovej cievy steny beta (b) a výpočet srdcovo-členkového cievného indexu – Cardio-Ankle Vascular Index (CAVI) [1].

Indikácia k invazívnej liečbe a výber najvhodnejšieho terapeutického postupu by nemali byť výsadou jednotlivca. Je výsledkom vzájomnej diskusie referujúceho (ošetrojúceho) lekára, angiológa, angiochirurga a intervenčného vaskulárneho radiológa („**angiotrio**“, „**vascular team**“) a podľa nášho názoru aj všeobecného internistu, anesteziológa, kardiológa, kardiokirurga a podľa potreby aj iných orgánových špecialistov (**vaskulárny indikačný seminár – VIS**). Na jej konci by malo byť **odporúčanie pre pacienta**, ako súčasť **vaskulárneho indikačného protokolu (VIP)**. Pacient ho môže, ale nemusí akceptovať. Veľký dôraz sa kladie na práva pacienta, jeho poučenie o výhodách, ale aj možných komplikáciách každého postupu. Pacient má významnou mierou participovať na rozhodovaní. Len dobre poučený pacient sa môže správne rozhodnúť [4,24,25].

Hlavným cieľom **neinvazívnej prevencie a liečby** chorôb aorty je eliminácia všetkých rizikových vaskulárnych faktorov a nonfarmakoterapeutická a farmakoterapeutická normalizácia krvného tlaku (normotenzia). Búrliavý vývoj na poli **invazívnej** endovaskulárnej liečby chorôb aorty (**endovascular aortic repair – EVAR**) v posledných rokoch priniesol zmeny v indikačných kritériách pre liečbu chorôb aorty. Choroby ascendentnej aorty zostávajú však naďalej doménou **chirurgickej liečby** kardiokirurgov, ale pribúdajú **hybridné** metódy kombinovanej chirurgickej a endovaskulárnej liečby. Z hľadiska načasovania sa rozoznávajú emergentné, urgentné a elektívne indikácie radikálnej liečby.

## Endoleak aorty

Zavedenie perkutánnej endovaskulárnej aortovej liečby (PEVAR) do klinickej praxe prinieslo so sebou komplikácie, ktoré sme však predtým nepoznali. Pretrvávajúci tok krvi a kontrastu do vaku po implantácii aortového endograftu sa označuje ako **endoleak** („vnútorné presakovanie“) a je to vlastne nová choroba aorty. Aktuálne sa rozoznáva päť typov [1]: **I. typ** – presakovanie na proximálnom pripojení graftu (Ia) alebo na distálnom pripojení graftu (Ib); **II. typ** – presakovanie z jednej vetvy cievy (IIa) alebo z viacerých vetiev cievy (IIb); **III. typ** – presakovanie z mechanického defektu, zlyhania spojení jednotlivých častí graftu (IIIa) alebo z fraktúry či otvoru graftu (IIIb); **IV. typ** – presakovanie cez poróznú štruktúru graftu; **V. typ** – kontinuálne zväčšovanie aneuryzmového vaku bez dokázateľného leaku (endotenzia, kontroverzné). Prvý a tretí typ vyžaduje emergentnú korekciu, druhý typ sa v 50 % spontánne upraví [1].

Diagnostikované aortové choroby, ktoré nie sú aktuálne indikované k radikálnej liečbe, treba dispenzarizovať a pri progresii včas indikovať invazívnu liečbu. Kým v prevencii je hlavným koordinátorom a vykonávateľom angiológ/kardiológ, v terapii aortových chorôb sú hlavní vykonávatelia vaskulárni invazívni rádiológovia a (angio/kardio)chirurgovia. Choroby aorty sú dobrým príkladom nevyhnutnosti optimálne fungujúcej spolupráce viacerých špecialistov.

## Záver

Medzi najvýznamnejšie negatívne faktory, ktoré stoja v ceste k rýchlej a správnej diagnóze, sú nedostatočné teoretické vedomosti, neadekvátne praktické znalosti i zručnosti lekára (je známe, že **chorobu možno poznať iba vtedy, keď o nej vieme a keď**



na ňu myslíme), unáhlenosť, povrchnosť, neschopnosť správne zhodnotiť situáciu, osobnosť a povaha lekára, organizačné a technické nedostatky atď. Základným predpokladom kauzálnej racionálnej liečby je komplexná klinicko-etiológicko-anatomicko-patofyziologická diagnóza. Pre aortu v plnej miere platí, že je príčinou, nástrojom (prostriedkom) i následkom artériovej hypertenzie a orgánovo-vaskulárnych artériových chorôb.

Aktuálne najväčším problémom a najväčšou hrozbou pre pacientov s aortovými chorobami zostáva ich nie vždy včasná a presné odhaľovanie. Kľúčovými krokmi interistu v eliminácii závažných rizík spojených so vznikom a rozvojom akútnych aortových syndrómov sú vysoká klinická suspekcia na túto diagnózu, rýchla upresňujúca zobrazovacia diagnostika a včasné nasmerovanie pacienta na pracovisko (angiocentrum), v ktorom je okamžite dostupná komplexná liečba.

## Literatúra

1. Erbel R, Aboyans V, Boileau C et al. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases. Document covering acute and chronic aortic diseases of the thoracic and abdominal aorta of the adult. The Task Force for the Diagnosis and Treatment of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2014; 35: 2873–2926. doi:10.1093/eurheartj/ehu281.
2. Gašpar L. 40. výročie vzniku prvého klinického angiologického pracoviska na Slovensku a 20. výročie založenia Angiologickej sekcie Slovenskej lekárskej komory. *Medikom* 2014; 4: 66–67.
3. Gavorník P. Všeobecná angiológia. Angiologická propedeutika. Cievne choroby. 2. vyd. Bratislava: Vydavateľstvo Univerzity Komenského 2001: 268.
4. Gavorník P. Angiológia 2 pre všeobecných praktických lekárov-Arteriológia. 1. vyd. Bratislava: Dr. Josef Raabe 2014: 174.
5. Gavorník P. Cílené vysvetľovanie cievnych chorôb a cievnych porúch. *Vnitř Lék* 2009; 55: 996–997.
6. Olin JW, Gornik HL, Bacharach JM et al. American Heart Association Council on Peripheral Vascular Disease, Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiopulmonary, Critical Care, Perioperative and Resuscitation, Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular Radiology and Intervention, Council on Epidemiology and Prevention, Council on Functional Genomics and Translational Biology, Council for High Blood Pressure Research, Council on the Kidney in Cardiovascular Disease, and Stroke Council. Fibromuscular dysplasia: state of the science and critical unanswered questions: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2014; 129: 1048–1078. doi: 10.1161/01.cir.0000442577.96802.8c.
7. Anderson JL, Halperin JL, Albert NM et al. Management of patients with peripheral artery disease (compilation of 2005 and 2011 ACCF/AHA guideline recommendations): a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Developed in Collaboration With the Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society for Vascular Medicine, and Society for Vascular Surgery. *Circulation* 2013; 127: 1425–1443. doi: 10.1161/CIR.0b013e31828b82aa.
8. Arcidiacono MV, Traveset A, Rubinat E et al. Microangiopathy of large artery wall: neglected complication of diabetes mellitus. *Atherosclerosis* 2013; 228: 142–147. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2013.02.011.
9. Mancia G, Fagard R, Narkiewicz K et al. 2013 ESH/ESC Guidelines for the management of arterial hypertension. The Task Force for the management of arterial hypertension of the European Society of Hypertension (ESH) and of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2013; 34: 2281–2329. doi: 10.1093/eurheartj/ehs151.
10. Tendera M, Aboyans V, Bartelink ML et al. ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of peripheral artery diseases: Document covering atherosclerotic disease of extracranial carotid and vertebral, mesenteric, renal, upper and lower extremity arteries. The Task Force on the Diagnosis and Treatment of Peripheral Artery Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2011; 32: 2851–2906. doi: 10.1093/eurheartj/ehs211.
11. Antignani PL, Benedetti-Valentini F, Aluigi L et al. Diagnosis of vascular diseases. Ultrasound investigations – Guidelines. *Int Angiol* 2012; 31 (Suppl 1): 1–79.
12. Bays H. Adiposopathy, “sick fat,” Ockham’s razor, and resolution of the obesity paradox. *Curr Atheroscler Rep* 2014; 16: 409. doi: 10.1007/s11883-014-0409-1.
13. López-Mejías R, Genre F, González-Juanatey C et al. Autoantibodies and biomarkers of endothelial cell activation in atherosclerosis. *Vasa* 2014; 43: 83–85. doi: 10.1024/0301-1526/a000333.
14. Papadakis MA, McPhee SJ, Rabow MW (eds). *Current Medical Diagnosis and Treatment 2014* (Lange Current Series). 53rd ed. San Francisco: McGraw-Hill Medical 2013: 1840.
15. Rydén L, Grant PJ, Anker SD et al. ESC Guidelines on diabetes, pre-diabetes, and cardiovascular diseases developed in collaboration with the EASD. The Task Force on diabetes, pre-diabetes, and cardiovascular diseases of the European Society of Cardiology (ESC) and developed in collaboration with the European Association for the Study of Diabetes (EASD). *Eur Heart J* 2013; 34: 3035–3087. Corrigendum: *Eur Heart J* 2014; 35: 1824. doi: 10.1093/eurheartj/ehs108.
16. Gavorník P. Končatinovacieve ischemické choroby. B 2.1/1–92. In: Gavorník P, Hrubíško M, Rozborlová E (eds). *Diferenciálna diagnostika kardio-vaskulárnych, respiračných a hematologických ochorení I*. 1st ed. Bratislava: Dr. Josef Raabe 2010: 300.
17. Guyatt GH, Norris SL, Schulman S et al. Antithrombotic Therapy and Prevention of Thrombosis. 9th ed. American College of Chest Physicians (ACCP) evidence-based clinical practice guidelines. *Chest* 2012; 141 (Suppl 1): 53S–70S. doi: 10.1378/chest.11-2288.
18. Ip JH, Fuster V, Badimon L et al. Syndromes of accelerated atherosclerosis: Role of vascular injury and smooth muscle cell proliferation. *J Am Coll Cardiol* 1990; 15: 1667–1687.
19. Bergqvist D, Björck M, Lees T et al. Validation of the VASCUNET registry – pilot study. *Vasa* 2014; 43: 141–144. doi: 10.1024/0301-1526/a000340.
20. George JN, Nester CM. Syndromes of Thrombotic Microangiopathy. *N Engl J Med* 2014; 371: 654–666. doi: 10.1056/NEJMra1312353.
21. James PA, Oparil S, Carter BL et al. 2014 Evidence-Based Guideline for the Management of High Blood Pressure in Adults: Report from the Panel Members Appointed to the Eighth Joint National Committee (JNC 8) Novelty and Significance. *JAMA* 2014; 311: 507–520. doi: 10.1001/jama.2013.284427.
22. Eckel RH, Jakicic JM, Ard JD et al. 2013 AHA/ACC Guideline on Lifestyle Management to Reduce Cardiovascular Risk: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *Circulation* 2014; 129 (Suppl 2): S76–S99. doi: 10.1161/01.cir.0000437740.48606.d1.
23. Nuñez Fernández MJ, Bermúdez CF, Muñoz DD et al. IgG4-related disease and isolated thoracic aortic aneurysm. *Vasa* 2014; 43: 385–389. doi: 10.1024/0301-1526/a000375.
24. Stanley JC, Veith F, Wakefield TW (eds). *Current Therapy in Vascular and Endovascular Surgery*. 5th ed. Philadelphia: Elsevier Inc 2014: 1040. ISBN: 978-1-4557-0984-7.
25. Creager MA, Beckman JA, Loscalzo J (eds). *Vascular Medicine. A companion to Braunwald’s Heart Disease*. Second edition. Philadelphia: Elsevier Saunders 2013: 832.
26. Grundy SM, Arai H, Barter P et al. Expert Dyslipidemia Panel of the International Atherosclerosis Society. An International Atherosclerosis Society Position Paper: global recommendations for the management of dyslipidemia-Full report. *J Clin Lipidol* 2014; 8: 29–60. doi: 10.1016/j.jacl.2013.12.005.
27. Schwarcz AI, Quijano A, Olin JW et al. Internal medicine interns have a poor knowledge of peripheral arterial disease. *Angiology* 2012; 63: 597–602. doi: 10.1177/0003319711435148.
28. Gavorník P, Dukát A, Gašpar L. Súčasnosť a budúcnosť farmako-artériotromboprofylaxie v klinickej praxi. Dokument (Odporúčania) Sekcie angiológov Slovenskej lekárskej komory (SA SLK, 2013). *Vnitř Lék* 2013; 59: 1081–1087.
29. Gavorník P, Dukát A, Gašpar L. Manažment stabilnej anginy pectoris a iných foriem chronickej kardiovaskulárnej artériovej choroby. *Vnitř Lék* 2012; 58: 29–36.
30. Demer LL, Tintut Y. Inflammatory, metabolic, and genetic mechanisms of vascular calcification. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2014; 34: 715–723. doi: 10.1161/ATVBAHA.113.302070.
31. Brown NK, Zhou Z, Zhang J et al. Perivascular adipose tissue in vascular function and disease. A review of current research and animal models. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2014; 34: 1621–1630. doi: 10.1161/ATVBAHA.114.303029.
32. Kramer MH, Bauer W, Dicker D et al. Working Group on Professional Issues, European Federation of Internal medicine (EFIM). The changing face of internal medicine: patient centred care. *Eur J Intern Med* 2014; 25: 125–127. doi: 10.1016/j.ejim.2013.11.013.
33. Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved. [online] Available from: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>.

Doručeno do redakce: 6. 11. 2014

Přijato po recenzii: 20. 11. 2014

doc. MUDr. Peter Gavorník, PhD., mim. prof.

[www.fmed.uniba.sk](http://www.fmed.uniba.sk)

[peter.gavornik@sm.uniba.sk](mailto:peter.gavornik@sm.uniba.sk)