

## Kasuistik

Ugeskr Læger 2022;184:V05220313

# Blærediverticulum ved Ehlers-Danlos' syndrom

Rikke Filskov Jensen<sup>1</sup>, Louise Faurholt Øbro<sup>1, 2</sup> & Palle Jörn Sloth Osther<sup>1, 2</sup>

1) Urological Research Center (URC), Institut for Regional Sundhedsforskning, Syddansk Universitet, Odense, 2) Urinvejskirurgisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle Sygehus

Ugeskr Læger 2022;184:V05220313

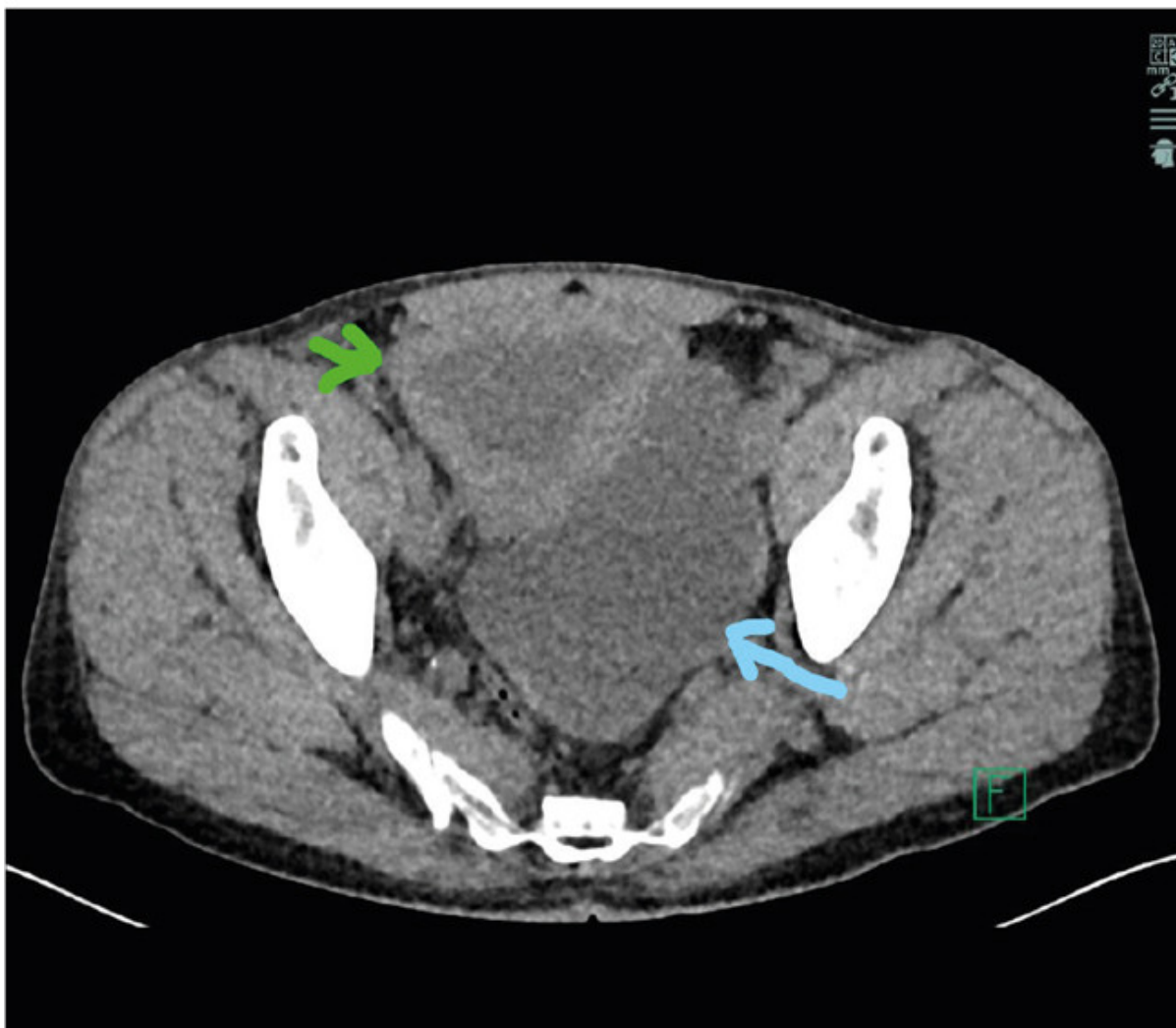
Ehlers-Danlos' syndrom (EDS) er en gruppe af arvelige bindevævssygdomme karakteriseret ved hypermobilitet af led, hyperelasticitet af hud og vævsinsufficiens, der kan føre til herniering, blødninger og organruptur [1-4]. EDS er opkaldt efter *Edvard Ehlers* (dansk hudlæge) og *Henri Danlos* (fransk hudlæge), som begge beskrev kombinationen hudforandringer og hypermobile led [3]. Årsagen til syndromet er kollagendefekter og/eller mangel på kollagen [3, 4]. Prævalensen er én ud af 5.000-10.000 fødsler [1-4]. Baseret på molekylærgenetiske og kliniske karakteristika er EDS inddelt i undertyper med vekslende fænotypiske karakteristika, der alle har led- og hudforandringer som deres kliniske »hallmark« [2, 3].

Urogenitale manifestationer af EDS er kun sparsomt beskrevet i litteraturen [4]. I denne kasuistik beskrives et stort blærediverticulum hos en patient med EDS. Behandlingen diskuteres med baggrund i den specielle ætiologi.

### SYGEHISTORIE

En 55-årig mand fik foretaget MR-skanning af aorta, idet han var kendt med dilatation af aorta ascendens på baggrund af EDS, primært diagnosticeret da han var 44 år. Ved en senere CT fandtes bilateral hydronefrose og hydroureter til blæreniveau, en stor blære og et blærediverticulum på 13 cm i diameter (**Figur 1**). Ved uroflowmetri fandtes et ladet volumen på 105 ml ved første vandladning og residualurinvolumen på over 1 l. Ved dobbelt vandladning udtømtes yderligere 443 ml. Kreatininniveau og estimeret glomerulær filtrationsrate indikerede normal nyrefunktion, hvilket blev bekræftet ved renografi med en venstre-/højrefunktionsfordeling på 43%/57% samt pæne afløbskurver. Patienten blev oplært i dobbelt vandladning og ren intermitterende kateterisation (RIK). Fire måneder efter havde patienten ikke spontan vandladning længere og anvendte RIK op til seks gange dagligt. Til trods for dette havde han jævnligt symptomgivende (hæmaturi og dysuri) urinvejsinfektioner (*Enterococcus faecalis*). Cystoskopi var uden malignitetssuspekter forandringer, og urincytologi var uden neoplastiske celler. Ved undersøgelsen blev det observeret, at blæredivertiklet udgik fra venstre sidevæg og tilnærmelsesvist var lige så stort som den resterende del af blæren. Urodynamisk undersøgelse afslørede blærevolumen på 800 ml og begrænset detrusoraktivitet. Ny renografi viste faldende funktionsandel for venstre nyre, der nu varetog 36% af den totale nyrefunktion. Ved udspørgen viste det sig, at patienten ikke anvendte RIK konsekvent i asymptomatiske perioder. Vigtigheden af RIK blev indskærpet over for patienten, som tillige blev sat i forebyggende, lavdosisnitrofurantoinbehandling. Patienten var herefter infektionsfri i otte måneder.

**FIGUR 1** Aksialt snit af CT, der viser et stort blærediverticulum (blå pil) beliggende til venstre bag blæren (grøn pil) hos patienten i sygehistorien.



## DISKUSSION

Generelt er blæredivertikler hyppigst forårsaget af infravesikal obstruktion, og behandlingen retter sig mod ophævelse af denne, f.eks. ved transuretral resektion af prostata i tilfælde, hvor benign prostatahypertrofi er årsagen. Meget store symptomgivende blæredivertikler kan tillige behandles med divertikulektomi, hvis behandlingen af den infravesikale obstruktion ikke gør patienten symptomfri. Hos patienter med EDS bør behandlingsstrategien først og fremmest være konservativ, idet kirurgiske indgreb hos patienter med EDS kan være risikable som følge af dårlig sårheling og blødningstendens [1, 2]. Ydermere er recidivfrekvensen efter divertikulektomi tæt på 100% i de få beskrevne tilfælde i litteraturen [5]. Primært forsøges RIK og profylaktisk lavdosisantibiotika (PLA) for at se, om dette kan stabilisere situationen. Man kunne i henhold til retningslinjer hos denne patient have overvejet primær RIK og først suppleret med PLA ved gennembrudsinfektion samt

seponering af PLA efter tre måneder. I dette tilfælde kan divertikulektomi komme på tale ved vedvarende infektionsproblematik og nyrefunktionstab. I dag kan operativ behandling foretages minimalt invasivt og robotassisteret, hvilket potentielt vil mindske blødningsrisiko og sårhelingsproblemer. Sygdomsspektret ved EDS er meget varieret, og behandlingsvalget bør derfor altid individualiseres, således at risikoen ved gentagne urinvejsinfektioner i et dårligt dræneret system (nyrefunktionstab, sepsis etc.) skal vejes op mod risikoen for operative komplikationer. Patienter med beskeden risiko vil formentlig oftest kunne behandles efter vanlige principper. Ydermere kan detrusorfunktionen være vanskelig at vurdere urodynamisk hos en patient med et stort blærediverticulum, idet urinen vil kunne undslippe til divertiklet under både cystometri og tryk-flowundersøgelse. Den eksakte detrusorfunktion vil således først kunne vurderes efter divertikulektomi, hvorefter indikation for afløbsforbedrende indgreb kan stilles ved ny urodynamisk undersøgelse.

I tilfælde, hvor blæredivertikler ikke har anden oplagt årsag, bør EDS overvejes, idet dette vil kunne påvirke behandlingsstrategien.

**Korrespondance** *Palle Jörn Sloth Osther*. E-mail: [palle.osther@gmail.com](mailto:palle.osther@gmail.com), [palle.joern.osther@rsyd.dk](mailto:palle.joern.osther@rsyd.dk)

**Antaget** 6. september 2022

**Publiceret på ugeskriftet.dk** 31. oktober 2022

**Interessekonflikter** ingen. Forfatternes ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på [ugeskriftet.dk](https://www.ugeskriftet.dk)

**Referencer** findes i artiklen publiceret på [ugeskriftet.dk](https://www.ugeskriftet.dk)

**Artikelreference** Ugeskr Læger 2022;184:V05220313

## SUMMARY

### Bladder diverticulum in Ehlers-Danlos syndrome

Rikke Filskov Jensen, Louise Faurholt Øbro & Palle Jörn Sloth Osther

Ugeskr Læger 2022;184:V05220313

Ehlers-Danlos syndrome (EDS) is a group of hereditary connective tissue disorders which are clinically characterized by hypermobility of joints, hyperelasticity of skin and tissue insufficiency, sometimes leading to herniation, bleeding, and organ rupture. This is a case report of a 55-year-old man with EDS and a big bladder diverticulum in which we discuss treatment strategy in patients with EDS and bladder diverticula. Initially, treatment approach should be conservative due to high recurrence rates and potential complications following surgical procedures. Invasive procedures – preferably minimally invasive – may be indicated, based on an individual risk evaluation.

## REFERENCER

1. Malfait F, De Paepe A. The Ehlers-Danlos syndrome. *Adv Exp Med Biol*. 2014;802: 129-43.
2. Van Damme T, Colman M, Syx D, Malfait F. The Ehlers-Danlos Syndromes against the backdrop of inborn errors of metabolism. *Genes (Basel)*. 2022;13(2):265.
3. Malfait F, Francomano C, Byers P et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):8-26.
4. Ehlers-Danlos syndrom. [www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/ortopaedi/tilstande-og-sygdomme/oevrige-sygdomme/ehlers-danlos-syndrom/](http://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/ortopaedi/tilstande-og-sygdomme/oevrige-sygdomme/ehlers-danlos-syndrom/).
5. Gilliam E, Hoffman JD, Yeh G. Urogenital and pelvic complications in the Ehlers-Danlos syndromes and associated hypermobility spectrum disorders: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):168-178.