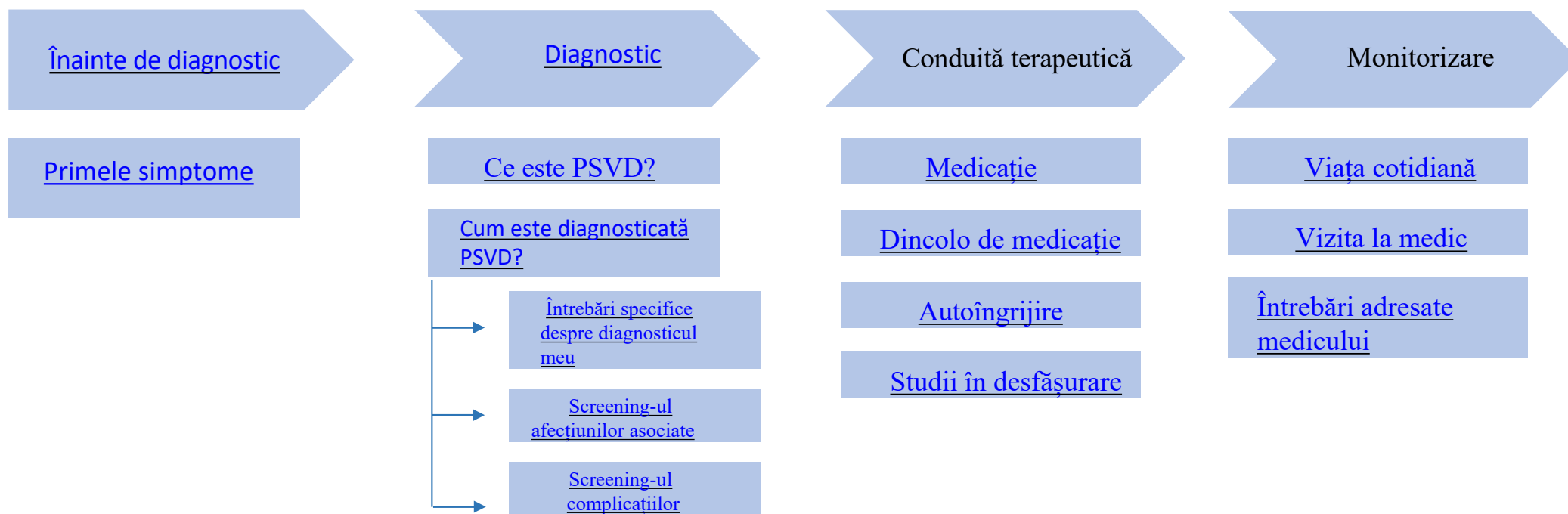


Parcursul Pacientului:

Boala vasculară porto-sinusoidală (PSVD)

ORPHACode: 596937





Declinare de responsabilitate: nu se acceptă răspunderea pentru eventuale erori.

Parcursul pacientului a fost elaborat pentru a sprijini medicii și pacienții în luarea deciziilor în situații clinice specifice. El se bazează pe date științifice și proceduri validate, însă trebuie întotdeauna analizat în contextul specific al fiecărui pacient, al raționamentului clinic individual și al factorilor economici. Acest parcurs nu are caracter juridic obligatoriu pentru medici.

Acest parcurs al pacientului are rolul de ghid general pentru a sprijini medicii și pacienții în luarea deciziilor informate în anumite situații specifice. Deși el se bazează pe date științifice și proceduri consacrate, acesta trebuie întotdeauna analizat în contextul particular al fiecărui pacient, al raționamentului clinic și al factorilor economici. Fiecare caz este unic, iar deciziile terapeutice trebuie adaptate în consecință.

Acest parcurs nu are caracter juridic obligatoriu pentru profesioniștii din domeniul sănătății și nu înlocuiește recomandările medicale personalizate sau judecata profesională. Deși au fost depuse toate eforturile necesare pentru a asigura acuratețea informațiilor, nu se acceptă nicio răspundere pentru eventuale erori, omisiuni sau consecințe rezultate din utilizarea acestui ghid.

Pentru recomandări medicale personalizate, pacienții trebuie să consulte întotdeauna medicul lor curant.

Primele simptome pot apărea la orice vârstă. Diagnosticul este frecvent stabilit la persoanele de vârstă mijlocie.

[Boala vasculară porto-sinusoidală \(PSVD\)](#) poate avea manifestări variate, de la lipsa completă a simptomelor până la simptome severe. Complicațiile sunt în principal asociate cu hipertensiunea portală.

[Hipertensiunea portală](#) se referă la creșterea presiunii sângelui în sistemul venos portal, o rețea de vene responsabilă de transportul sângelui de la organele abdominale către ficat. În multe cazuri, aceasta este asimptomatică, însă atunci când apar simptome, acestea trebuie monitorizate cu atenție și gestionate de către un specialist. [\(vezi figura 1\)](#)

Evoluția naturală a PSVD nu este deplin cunoscută. Din acest motiv, cercetătorii studiază activ progresia acestei afecțiuni.

Pacienții fără simptome pot prezenta modificări ușoare ale testelor de laborator hepatice sau semne de hipertensiune portală (vezi figura 1). Semnele hipertensiunii portale includ: [trombocitopenie](#), [splenomegalie](#), [varice](#) și [ascită](#).

Unii pacienți pot dezvolta în timp complicații ale hipertensiunii portale, care pot reprezenta chiar prima manifestare a bolii, precum: sângerare din [varice](#), [ascită](#), insuficiență renală acută și [encefalopatie](#).

Trombocitopenia reprezintă o afecțiune în care organismul are un număr mai mic decât normal de trombocite. Trombocitele sunt celule sanguine responsabile de oprirea sângerării.

Splenomegalia este termenul medical pentru mărirea splinei.

Varicele sunt vene dilatate, asemănătoare ca aspect cu varicele de la nivelul picioarelor, însă se dezvoltă la nivelul esofagului și al stomacului. Aceste vene pot sângera.

Ascita reprezintă acumularea de lichid în cavitatea abdominală, în jurul organelor abdominale, ducând la distensie abdominală.

Encefalopatie hepatică: ficatul este responsabil de eliminarea substanțelor nocive din organism, precum amoniacul. Atunci când ficatul nu funcționează corespunzător, aceste substanțe pot ajunge la nivelul creierului și îi pot perturba activitatea. Simptomele encefalopatiei hepatice pot include confuzie, dezorientare în timp și spațiu, tremor al mâinilor și, în cazuri severe, comă.



Figura 1. Semnele hipertensiunii portale: ascită, trombocitopenie, varice, splenomegalie.

Boala porto-sinusoidală (PSVD) este o afecțiune rară care include un grup de boli caracterizate prin modificări microscopice similare la nivelul ficatului. PSVD este denumită „tulburare vasculară” deoarece afectează în principal vasele de sânge foarte mici din ficat, numite sinusoide și venule portale. PSVD apare în absența cirozei. În PSVD, funcția hepatică este de obicei pastrată. Unii pacienți cu PSVD pot dezvolta [tromboză de venă portă \(vezi figura 2\)](#). Aproximativ 50% dintre pacienții cu PSVD prezintă alte afecțiuni asociate, motiv pentru care specialistul va recomanda investigații specifice, care vor fi prezentate în continuare.

PSVD are o prevalență de aproximativ 2,5 cazuri la 100.000 de locuitori.

PSVD este o afecțiune complet distinctă de ciroză. **Ciroza** reprezintă stadiul final al oricărei boli hepatice cronice progresive și este caracterizată prin acumularea extensivă de țesut cicatricial, care afectează funcția ficatului și duce la apariția hipertensiunii portale, precum și a complicațiilor asociate acesteia. Deși PSVD poate avea complicații similare, mecanismele care stau la baza bolii și prognosticul sunt diferite.

Tromboză de venă portă: un cheag de sânge care se formează în interiorul venei porte, vasul sangvin care transportă sângele de la organele abdominale către ficat.

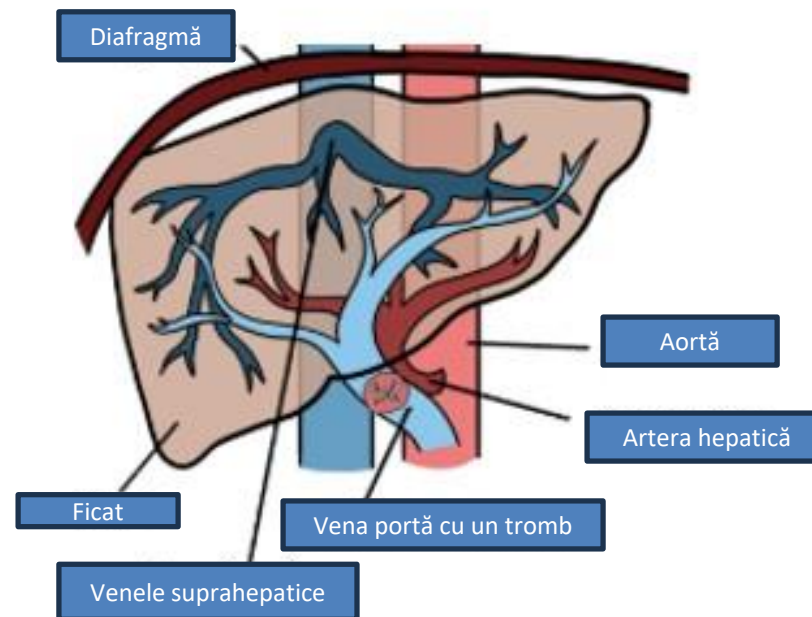


Figura 2. Ilustrarea trombozei de venă portă.

Biospia hepatică este esențială pentru diagnosticul PSVD ([vezi figura 3](#)). Este o procedură sigură, efectuată de un medic cu experiență. Pacienții sunt încurajați să discute cu medicul lor curant orice întrebări suplimentare pe care le pot avea legate de această procedură. Există trei tipuri de biopsie hepatică: biopsia transjugulară, biopsia percutanată și biopsia hepatică ghidată endoscopic cu ultrasunete (EUS).

Înainte de biopsie, pacienții trebuie să nu mănânce timp de 6-8 ore și să aducă o listă cu medicamentele pe care le iau, pentru a fi revizuite împreună cu medicul.

[Biopsia hepatică transjugulară:](#) este o metodă de diagnostic al bolilor hepatice. Pacientul va sta întins pe spate, pe o masă de radiologie. Medicul va dezinfecta o parte a gâtului, va utiliza ecografia pentru a identifica vena jugulară, va amorți zona și va introduce un tub subțire. Cu ajutorul imaginilor radiologice, medicul va preleva 1 până la 3 fragmente de țesut hepatic. După finalizarea procedurii, tubul este îndepărtat, iar pe mica incizie se aplică un pansament.

[Biopsia hepatică percutană:](#) este, de asemenea, o metodă de diagnostic al bolilor hepatice. Pacientul va sta întins pe spate, cu brațul drept ridicat. Medicul va utiliza ecografia pentru a ghida procedura, va dezinfecta zona, o va amorți și va realiza o mică incizie. Acul de biopsie va fi introdus pentru a preleva rapid fragmente de țesut, iar incizia va fi acoperită cu un pansament. În ambele proceduri, se va administra un medicament pentru a ajuta pacientul să se relaxeze, iar zona va fi anesteziată, astfel încât să nu se resimtă durere.

[Biopsia hepatică ghidată endoscopic cu ultrasunete \(EUS\):](#) este o procedură în care medicul utilizează un endoscop dotat cu componentă ecografică, care, în timp ce pacientul este sedat, este introdus prin gură până în stomac. Ulterior, un ac fin este ghidat prin peretele stomacului în ficat pentru a preleva un mic fragment de țesut.

Riscuri: durerea ușoară la locul biopsiei este frecventă, însă sângerarea sau lezarea organelor din vecinătate sunt rare.

Un medic anatomopatolog va examina fragmentele de țesut pentru a identifica modificări caracteristice PSVD.

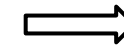
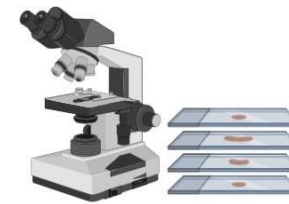
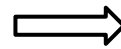
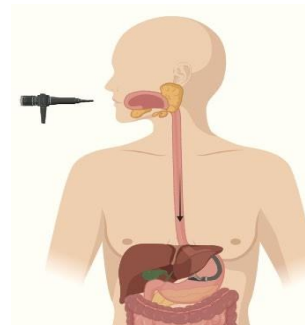
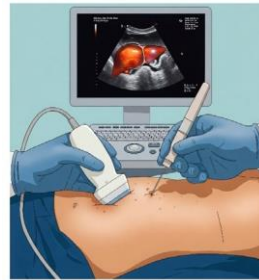
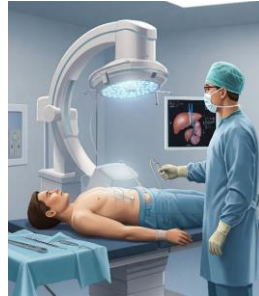
Biopsia hepatică
transjugulară

sau

Biopsia hepatică
percutană

sau

Biopsia hepatică
ghidată
endoscopic cu
ultrasunete
(EUS)



Evaluarea probei hepatice la
microscop (împreună cu
evaluarea semnelor clinice de
către medic)

Diagnosticul PSVD

Figura 3. Biopsia hepatică pentru diagnosticul de PSVD.

Va afecta această boală viața mea de zi cu zi?

Impactul asupra vieții de zi cu zi poate varia considerabil. Pacienții cu PSVD bine controlată și fără complicații pot avea o viață cotidiană normală. Toți pacienții cu PSVD necesită monitorizare medicală pe tot parcursul vieții, care include analize de sânge periodice, investigații imagistice (de obicei ecografie abdominală) și endoscopie digestivă superioară. Tipul și frecvența acestor investigații pot diferi în funcție de fiecare caz în parte.

Nu toți pacienții cu PSVD au nevoie de tratament medicamentos. Totuși, în situațiile în care există afecțiuni asociate sau complicații, medicul poate recomanda tratament medicamentos pe termen lung.

Este PSVD o formă de cancer?

PSVD nu este cancer; este o afecțiune care implică vasele de sânge foarte mici din ficat.

Poate fi vindecată PSVD?

Scopul nostru este de a menține boala sub control prin monitorizare adecvată și prin tratarea complicațiilor, dacă acestea apar. În prezent, nu există medicamente care să vindece PSVD.

Poate coexista PSVD-ul cu alte boli hepatice?

Da, este posibil. Există pacienți cu PSVD care au și alte boli hepatice, precum hepatita virală cronică B sau C, boala hepatică alcoolică, ficatul gras sau alte afecțiuni.

De ce a fost necesar să consult mai mulți medici înainte de a primi un diagnostic?

PSVD este o boală rară și este, de obicei, recunoscută de specialiști cu expertiză în bolile vasculare hepatice. Este esențial ca pacienții să fie îndrumați către un centru cu experiență în diagnosticul și managementul PSVD.

Va fi necesar să fiu monitorizat(ă) de mai mulți medici?

Hepatologul dumneavoastră va fi medicul principal responsabil de monitorizarea evoluției. Totuși, în funcție de afecțiunile asociate și de complicațiile bolii, pot fi implicați și alți specialiști, precum hematologul, reumatologul, radiologul intervenționist sau chirurgul.

Cât de des vor avea loc controalele de monitorizare?

În general, medicul dumneavoastră va recomanda monitorizarea la fiecare 6-12 luni, în funcție de stadiul PSVD. O monitorizare mai frecventă poate fi indicată în funcție de situația individuală.

Voi avea vreodată nevoie de transplant hepatic?

Unii pacienți cu PSVD și complicații pot avea nevoie, la un moment dat, de transplant hepatic. Rata de trimitere pentru transplant hepatic pare să varieze considerabil, în funcție de evaluarea riscului de progresie către boala hepatică în stadiul terminal. Monitorizarea regulată de către un hepatolog este foarte importantă pentru a evalua funcția hepatică, a gestiona simptomele și a decide cea mai bună conduită terapeutică.

Este PSVD o boală ereditară?

La momentul actual, nu există suficiente date care să susțină ideea că pacienții transmit PSVD copiilor lor. Deși rare, au fost raportate cazuri familiale de PSVD, ceea ce sugerează o posibilă predispoziție genetică la unele persoane. De asemenea, PSVD poate apărea în asociere cu afecțiuni ereditare (de exemplu, sindromul Turner sau fibroza chistică), sugerând o legătură ereditară indirectă în anumite cazuri.

De ce este necesar screening-ul afecțiunilor asociate la fiecare pacient cu PSVD?

Aproximativ 50% dintre pacienții cu PSVD prezintă alte afecțiuni asociate. În unele cazuri, pot fi prezente mai multe astfel de afecțiuni concomitent. Unele dintre acestea necesită tratament, cum ar fi anticoagulantele (medicamentele care subțiază sângele), sau monitorizare specifică de către alți specialiști.

Ce afecțiuni sunt evaluate prin screening?

Medicii clasifică afecțiunile asociate în tulburări ale sistemului imunitar, boli ale sângelui, afecțiuni protrombotice, infecții, afecțiuni genetice sau afecțiuni legate de expunerea la anumite medicamente.

Cum se face screening-ul afecțiunilor asociate?

În primul rând, medicul curant va evalua împreună cu dumneavoastră dacă ați fost diagnosticat(ă) anterior cu alte boli și ce medicamente urmați. De asemenea, vor fi necesare analize de sânge pentru screening-ul bolilor mieloproliferative și al afecțiunilor protrombotice. În unele cazuri, la recomandarea medicului hematolog, poate fi indicată efectuarea unei biopsii de măduvă osoasă.

Ce se investighează?

[Tromboza de venă portă \(TVP\)](#): unii pacienți cu PSVD prezintă tromboză de venă portă la momentul diagnosticului sau o pot dezvolta pe parcursul monitorizării. Dacă vă aflați în această situație, vă poate fi util să consultați parcursul pacientului pentru tromboza de venă portă non-cirotică (NCPVT) pentru mai multe informații.

Semne și complicații ale [hipertensiunii portale](#), precum trombocitopenia, splenomegalia, varicele și sângerarea variceală, ascita.

Cum se realizează screening-ul pentru complicații?

Screeningul pentru tromboza de venă portă (TVP) se realizează prin ecografie abdominală, iar dacă există suspiciune, se va efectua o tomografie computerizată (CT) sau rezonanță magnetică (RMN) cu substanță de contrast, pentru a oferi informații suplimentare privind diagnosticul, extinderea trombozei și alte aspecte relevante.

[Trombocitopenia](#) este confirmată prin analize de sânge.

[Splenomegalia și ascita](#) sunt diagnosticate prin ecografie abdominală.

Screeningul pentru [varicele esofagiene sau gastrice](#) se realizează prin endoscopie digestivă superioară.

Este important de știut că nu fiecare pacient cu PSVD necesită tratament medicamentos.

În prezent, nu a fost diagnosticat niciun medicament care să poată preveni progresia către hipertensiune portală. Este recomandată [tratarea afecțiunilor asociate](#) sau întreruperea medicamentelor care pot contribui la apariția PSVD, atunci când acest lucru este posibil.

Tratamentul [anticoagulant](#) (medicamente care subțiază sângele) este recomandat în prezența trombozei de venă portă sau a unei afecțiuni asociate care implică un risc crescut de tromboză.

Dacă sunt prezente varice, pentru prevenirea sângerării, se recomandă tratament oral cu [betablocante neselective sau ligatură endoscopică cu benzi elastice](#).

Dacă este prezentă ascita, se recomandă administrarea de [diuretice](#).

[Ligatură endoscopică cu benzi elastice](#): prin endoscopie digestivă superioară, se aplică mici benzi de cauciuc pe venele dilatate pentru a preveni sângerarea.

[Diureticele](#), cunoscute și sub denumirea de „pastile de apă”, ajută organismul să elimine excesul de lichid prin creșterea cantității de urină produsă. Se recomandă monitorizarea funcției renale.

Daca apar complicații severe, precum sângerarea variceală sau ascita care nu răspunde adecvat la tratamentul cu diuretice (pastilele de apă), medicii pot recomanda o procedură numită [Șunt Portosistemic Intrahepatic Transjugular](#) (TIPS), care este realizată prin radiologie intervențională.

Unii pacienți cu PSVD și complicații severe pot beneficia de transplant hepatic. Rata de trimitere pentru transplant hepatic în PSVD pare să varieze semnificativ, în funcție de evaluarea riscului de progresie către boală hepatică în stadiu terminal. Vă încurajăm să discutați situația dumneavoastră particulară cu medicul curant.

TIPS creează o conexiune între vena portă și circulația venoasă sistemică, permitând sângelui portal să ocolească ficatul și să reducă presiunea portală. Un stent este introdus pentru a menține această nouă cale de circulație (vezi figura 4).

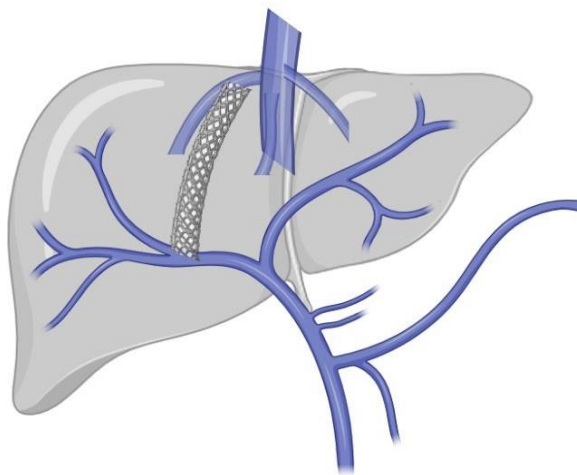


Figura 4. Ilustrație a Șuntului Portosistemic Intrahepatic Transjugular (TIPS)

Pot rămâne însărcinată?

Cel mai probabil, da. Este important ca acest lucru să fie planificat din timp și discutat cu medicul dumneavoastră. PSVD ar trebui să fie stabilă înainte de a lua în considerare o sarcină. Va fi necesară o monitorizare atentă de către o echipă multidisciplinară care să includă un hepatolog, un obstetrician și un medic anestezist, într-un centru cu experiență.

Opțiunile sigure de contracepție includ metodele de barieră (precum prezervativul sau diafragma), dispozitivele intrauterine sau contraceptivele orale care conțin doar progestativ. Contraceptivele orale care conțin estrogen trebuie evitate, deoarece pot crește riscul de formare a cheagurilor de sânge.

În funcție de situație, poate fi luată în considerare și discutarea unei vasectomii a partenerului.

Modificările stilului de viață joacă un rol important în îmbunătățirea calității vieții și în managementul PSVD.

Menținerea unei greutate corporale sănătoase, prin adoptarea unor obiceiuri alimentare echilibrate, evitarea consumului de alcool și efectuarea regulată de exerciții fizice de intensitate ușoară până la moderată, este recomandată.

Încurajăm pacienții să adreseze medicului orice întrebări legate de afecțiunea lor.

Suportul psihologic poate ajuta la gestionarea unei boli rare, pe termen lung, prin încurajarea comunicării deschise, abordarea anxietății și oferirea unor tehnici de gestionare a stresului.

De asemenea, poate fi util să vă implicați în asociații de pacienți, la nivel național sau internațional, pentru a face schimb de experiențe cu alte persoane.

În domeniul PSVD se desfășoară în prezent cercetări active. Medicul dumneavoastră vă poate întreba dacă sunteți interesat(ă) să participați voluntar la un studiu sau un trial clinic. Acest lucru vă poate permite să contribuiți la o mai bună înțelegere a PSVD și la dezvoltarea unui tratament personalizat, oferind totodată acces la îngrijiri medicale avansate.

Majoritatea pacienților cu PSVD bine controlată au o viață normală și își pot continua activitatea profesională. Acest lucru poate depinde însă de la caz la caz. Solicitarea sprijinului unui asistent social poate fi utilă.

Unii pacienți vor necesita tratament medicamentos pe tot parcursul vieții.

Toți pacienții necesită monitorizare medicală pe termen lung.

Menținerea unei greutate corporale sănătoase, prin adoptarea unor obiceiuri alimentare echilibrate, evitarea consumului de alcool și efectuarea regulată de exerciții fizice de intensitate ușoară până la moderată, este recomandată.

Suportul psihologic poate ajuta la gestionarea unei boli rare, pe termen lung, prin încurajarea comunicării deschise, abordarea anxietății și oferirea unor tehnici de gestionare a stresului.

Fiecare pacient necesită monitorizare medicală pe tot parcursul vieții, cu consultații la fiecare 6-12 luni.

Monitorizarea regulată constă în analize de sânge și ecografie abdominală.

În anumite situații, medicul va recomanda repetarea altor investigații imagistice (de exemplu, tomografie computerizată – CT) sau a endoscopiei digestive superioare.

1. Care este diagnosticul meu exact și ce înseamnă acesta pentru sănătatea mea?
2. Care sunt cauzele posibile ale afecțiunii mele?
3. Care sunt opțiunile de tratament disponibile și care sunt beneficiile și riscurile acestora?
4. Ce modificări ale stilului de viață pot ajuta la ameliorarea afecțiunii mele?
5. Există efecte adverse sau consecințe pe termen lung ale tratamentului?
6. Cum va fi monitorizată evoluția mea și cât de des ar trebui să efectuez controale?
7. Există tratamente alternative sau complementare pe care ar trebui să le iau în considerare?
8. Există studii clinice sau tratamente noi disponibile pentru afecțiunea mea?
9. Cum va influența afecțiunea mea viața de zi cu zi, activitatea profesională și sănătatea pe termen lung?
10. Unde pot găsi informații de încredere sau grupuri de suport pentru afecțiunea mea?

Organizații și asociații de pacienți



<https://rare-liver.eu/patients/patient-organisations/>



<https://rare-liver.eu/patients/youth-panel/>



<https://www.valdig.eu/>

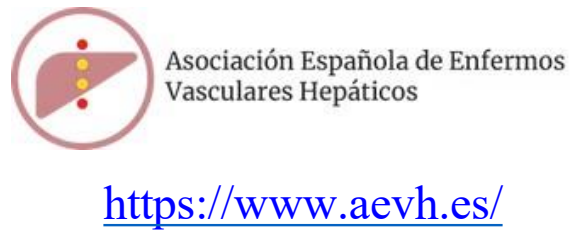


<https://www.filfoie.com/>



[Home - Liver Patients International](#)

Organizații și asociații de pacienți



<https://www.leverpatientenvereniging.nl/>

Autori

Andreea Fodor, ERN RARE-LIVER Working Group Member for Vascular Liver Disease

Aur lie Plessier, ERN RARE-LIVER Working Group Lead for Vascular Liver Disease

Sarah Raevens, ERN RARE-LIVER Working Group Junior Lead for Vascular Liver

Disease Sophie P nisson, ERN RARE-LIVER Patient Representative for Vascular Liver

Disease Samir Patel, AMVF Patient Representative for Vascular Liver Disease

Alice Bertolini, Vascular Liver Disease patient

ERN Office

Nagham Issa, ERN RARE-LIVER Project Management

Peer Review

VALDIG group



Acknowledgement

The figures in this patient pathway were created using BioRender.com and AI tool Gemini

Referințe

Baveno VII – Renewing consensus in portal hypertension de Franchis, RobertoAbralles, Juan G. et al. Journal of Hepatology, Volume 76, Issue 4, 959 – 974. [https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278\(21\)02299-6/fulltext](https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278(21)02299-6/fulltext)

Clinical practice guidelines on vascular liver diseases by EASL.



Pentru mai multe informații, contactați-ne la:
ern.rareliver@uke.de / rare-liver.eu

University Medical Centre Hamburg-Eppendorf
I. Department of Medicine
Center for Internal Medicine

Martinistraße 52
D-20246 Hamburg