

Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility



Eliška Kopicová ¹ | Silvia Šišková ² | Jozef Živčák ³

¹ Ehlers-Danlosův Syndrom a syndrom hypermobility, Ústí nad Labem, Česká republika

² Technická Univerzita v Košiciach, Strojnícka Fakulta, Katedra biomedicínskeho inžinierstva a merania, Košice, Slovensko; Asociácia Vaskulárnych Kompresívnych Syndrómov a Ehlers-Danlos, o.z., Bratislava, Slovensko

³ Technická Univerzita v Košiciach, Strojnícka Fakulta, Katedra biomedicínskeho inžinierstva a merania, Košice, Slovensko



TECHNICKÁ UNIVERZITA V KOŠICIACH
Strojnícka fakulta

Ehlers-Danlosovy syndromy (Q79.6) jsou skupinou 13(+) vrozených poruch pojivové tkáně, které jsou spojovány s mutacemi více než 20 různých genů. Každý z typů EDS má trochu jiné příznaky (a každý pacient i v rámci jednoho typu a jedné rodiny může mít trochu jinou kombinaci a intenzitu potíží), ale obecně tyto poruchy charakterizuje kloubní hypermobilita a křehkost tkání.¹

Syndrom hypermobility (M35.7) je porucha pojivové tkáně vyznačující se symptomatickou hypermobilitou (například hypermobilitou v kombinaci s chronickou bolestí a dalšími (nejen) muskuloskeletálními obtížemi).¹

Podobnými diagnózami je Marfanův syndrom, Loeys-Dietzův syndrom, cutis laxa, Sticklerův syndrom a Osteogenesis imperfecta (OI).¹

Některé z možných symptomů:

Hypermobilita, subluxace a/nebo dislokace kloubů, chronická bolest, chronická únava, gastrointestinální potíže, skolióza a kyfóza, svalová hypotonie, hyperextenzibilní a/nebo jemná, "těstovitá" či křehká kůže, pomalé hojení, snadná tvorba modřin, atrofické či jinak abnormální jizvy, aneurysma, hernie, prolapsy, degenerativní onemocnění páteře a kloubů, poranění šlach a vazů - a další.¹⁻³

Pacienti s Ehlers-Danlosovými syndromy mohou zažívat **neurologické a/nebo muskulární potíže** jako je: dysautonomie (především syndrom posturální ortostatické tachykardie - POTS), idiopatická intrakraniální hypertenze (IIH), Chiariho malformace 1. typu, únik mozkomíšního moku, kraniocervikální nestabilita (CCI) a atlantoaxiální nestabilita (AAI), skolióza, syndrom fixované míchy (v důsledku abnormalit filum terminale), Tarlovovy cysty, neuropatie, bolesti hlavy, svalová hypotonie, svalová slabost, myalgie.¹⁻³

Mezi další možné komorbidity se řadí například neurovývojové poruchy (např. poruchy autistického spektra (PAS) a ADHD), syndromy vaskulární komprese, poruchy aktivace žírných buněk (např. syndrom aktivace žírných buněk (MCAS)), gastroparéza - a další.¹⁻³

Diagnostika a management symptomů:

EDS se obecně diagnostikuje genetickým testováním, avšak genové mutace nejčastějšího typu (hypermobilní EDS - hEDS) nejsou tak úplně známy (diagnostikuje se tedy dle klinických znaků a symptomů). Syndrom hypermobility může diagnostikovat ortoped, revmatolog, neurolog či rehabilitační lékař. Ve světě se diskutuje o tom, jaký je opravdový rozdíl mezi syndromem hypermobility a hypermobilním typem EDS (hEDS).¹⁻³

Ač tyto poruchy nejsou léčitelné a pouze se řeší jednotlivé symptomy, správná diagnóza pomáhá. Řešení a management potíží závisí na individuálních potížích pacienta (často je však doporučována fyzioterapie či ergoterapie).

Zdroje:

1. Gensemer C, Burks R, Kautz S, Judge DP, Lavallee M, Norris RA. **Hypermobilní Ehlers-Danlos syndromy: Komplexní fenotypy, náročné diagnózy, a špatně pochopené příčiny.** *Developmental Dynamics*. 2021; 250:318–344.
2. Henderson Sr. FC, Austin C, Benzel E, Bolognese P, Ellenbogen R, Francomano CA, Ireton C, Klinge P, Koby M, Long D, Patel S, Singman EL, Voermans NC. 2017. **Neurologické a spinální projevy Ehlers-Danlos syndromů.** *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:195–211.
3. Castori M, Voermans NC. **Neurologické projevy Ehlers-Danlos syndromu(s): Přehled.** *Iran J Neurol* 2014; 13(2): 190-208.

