

# Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility



**Q79.6 - Ehlers-Danlosův syndrom**  
**M35.7 - syndrom hypermobility**

**... a jak souvisejí s poruchami autistického spektra?**

## Co jsou to Ehlers-Danlosovy syndromy a syndrom hypermobility?

Ehlers-Danlosovy syndromy 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.

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

Mezi podobné diagnózy se řadí Marfanův syndrom, Loeys-Dietzův syndrom, cutis laxa, Sticklerův syndrom, Osteogenesis imperfecta - a další vrozené poruchy pojivové tkáně.

## Co je pojivová tkáň?

Pojivová tkáň je materiál, který drží vše v těle pohromadě - slouží jako mechanická opora těla a odděluje různé tkáně a orgány. Poruchy pojivové tkáně tedy narušují tyto základní struktury. Symptomy mohou být rozšířené různě po celém těle, s velmi širokou škálou závažnosti - a postihují oblasti, které by se jinak mohly zdát naprosto nesouvisející.

## Co je kloubní hypermobilita?

Jedná se o velkou kloubní pohyblivost. Rozsah pohybu hypermobilního kloubu je tedy větší, než je obvyklé. To umožňuje lidem s hypermobilitou dělat pohyby, které lidé bez hypermobility nedokáží. Děti (a dospělí) s hypermobilitou tak někdy předvádí různé "triky", aniž by strávili dlouhé roky trénováním gymnastiky (tyto "triky" však mohou kloubům škodit a není doporučeno je provádět).

## Mám mít obavy, pokud jsem já nebo mé dítě hypermobilní?

Velká část populace je hypermobilní (udává se, že hypermobilitu má přibližně 10 - 25 % populace) a kloubní hypermobilita je častá především mezi dětmi a ženami (a u černochoů a asiátů) - a mnoha lidem jejich hypermobilita žádné problémy nedělá. Pokud se však u někoho vyskytuje hypermobilita v kombinaci s dalšími komplexními potížemi, je vhodné se zamyslet nad tím, zda se nemůže jednat například právě o vrozenou poruchu pojivové tkáně.

## Některé z možných symptomů EDS:

Hypermobilita, subluxace a/nebo dislokace kloubů, poranění šlach a vazů, chronická bolest, chronická únava, svalová hypotonie, hernie (kýly) a prolapsy (výhřezy), deformity (především páteře - např. skolióza), degenerativní onemocnění kloubů, gastrointestinální potíže, snadná tvorba modřin, pomalé hojení, atrofické či jinak abnormální jizvy, hyperextenzibilní a/nebo jemná, "těstovitá" či křehká kůže, aneurysmata - a další...

Symptomy však silně závisí na konkrétním typu EDS a jejich intenzita se může lišit i v rámci stejného typu EDS.

Pacienti s EDS a syndromem hypermobility také mohou mít různé další diagnózy, jedná se například o dysautonomie (poruchy autonomního nervového systému), poruchy aktivace žírných buněk, gastrointestinální poruchy (např. GERD, gastroparéza, IBS), neurovývojové poruchy (např. PAS, ADHD, poruchy učení), psychiatrické diagnózy (např. úzkostné poruchy, deprese), syndromy vaskulární komprese, autoimunitní onemocnění - a další...

## **Diagnostika a management EDS a syndromu hypermobility:**

EDS se diagnostikuje genetickým testováním (kromě nejčastějšího typu - hEDS, jehož genové mutace zatím nejsou známy), případně dle klinických znaků a symptomů. Syndrom hypermobility se diagnostikuje dle klinických znaků a symptomů a může jej 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).

Tyto poruchy nejsou léčitelné, proto je léčba symptomatická. Vzhledem k rozsahu symptomů a komorbidit (přidružených poruch) je vhodná interdisciplinární péče a to nejen lékařů různých specializací, ale také nelékařů zdravotníků jako je např. fyzioterapeut, ergoterapeut, protetik-ortotik, logoped, nutriční terapeut a další.

## **Jak Ehlers-Danlosovy syndromy (EDS) a syndrom hypermobility souvisí s poruchami autistického spektra (PAS)?**

Možná se právě teď podivujete nad tím, proč se o těchto syndromech dozvídáte na místě, které se zabývá poruchami autistického spektra (PAS), protože se tyto diagnózy zdají na první pohled nesouvisející.

Studie však ukazují, že se tyto diagnózy mohou o něco častěji vyskytovat společně. Na studii spojení mezi Ehlers-Danlosovými syndromy, syndromem hypermobility a poruchami autistického spektra (PAS) či neurovývojovými poruchami obecně se zaměřuje například Dr. Jessica Eccles a Dr. Emily L. Casanova.

Je důležité o EDS a syndromu hypermobility zvyšovat povědomí, protože mnoho lékařů předpokládá, že jsou do určité míry poddiagnostikované - například právě kvůli nedostatečnému povědomí mezi lékaři, terapeuty a laickou veřejností.

U osob s poruchami autistického spektra (PAS), které mají nediodagnostikované EDS/HSD, se také může stát, že jejich typické EDS/HSD symptomy budou připisovány autismu (např. problémy se psaním v důsledku symptomatické hypermobility mohou být připisovány motorické nešikovnosti související s PAS).

Navíc existuje určitý přesah symptomů a potíží mezi EDS/HSD a PAS (např. svalová hypotonie, motorické obtíže a potíže s koordinací, opožděný vývoj, senzorycké potíže, spánkové potíže, dysregulace autonomního nervového systému, potíže s imunitou - a další).

Diagnostika těchto syndromů může být velmi náročná u osob, které mají výrazné problémy v komunikaci v důsledku PAS anebo třeba komorbidního intelektuálního postižení (např. nemusí být snadno rozpoznáno, že takový člověk má tzv. "meltdown" či "shutdown" kvůli bolesti či dalším možným symptomům, které mohou souviset s EDS/HSD).

## **A pojďme si ještě říci něco o dysautonomii - poruchách autonomního nervového systému...**

Ehlers-Danlosův syndrom, syndrom hypermobility a poruchy autistického spektra (PAS) také někdy bývají spojovány s dysautomií, což je skupina poruch autonomního nervového systému. Autonomní nervový systém (ANS) řídí funkce, které nelze vědomě ovládat (např. srdeční tep, pocení, trávení) a u dysautonomie tedy dochází k dysregulaci ANS a procesů, které řídí.

Dysautonomie se může projevat například změnami v srdečním tepu a tlaku, abnormalitami pocení, gastrointestinálními obtížemi (např. nevolnost, zvracení, zácpa), slabostí, únavou, třesem, spánkovými potížemi, omdlíváním (či pocitů na omdlení), dušností, bolestmi hlavy a bolestmi na hrudi, rozmazaným viděním - a dalšími symptomy.

## **O patientském spolku Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility:**

Zabýváme se šířením povědomí o Ehlers-Danlosových syndromech a syndromu hypermobility skrze naše webové stránky, sociální síť a také rozdáváním letáčků. Sdružujeme pacienty na našem diskuzním fóru, pořádáme pravidelná online setkání a občasná prezenční setkání. Snažíme se také navázat kontakt s lékaři a terapeuty, kteří se těmito syndromy zabývají anebo by měli zájem se o tyto pacienty začít zajímat.