

Ehlers-Danlosův syndrom (Q79.6) a syndrom hypermobility (M35.7)



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).

Podobnými diagnózami je například **Marfanův syndrom, Loey-Dietzův syndrom, cutis laxa, Sticklerův syndrom, Osteogenesis imperfecta (OI) a Pseudoxanthoma elasticum (PXE)**.

Vzhledem k tomu, že se jedná o poruchy pojivové tkáně, je potřeba nezapomínat, že se zdravotní problémy **mohou týkat mnoha orgánových systémů a symptomy se mohou pohybovat od mírných až po život ohrožující**. Pacienti s těmito syndromy tedy často bývají označováni jako "komplexní" a "komplikovaní".

EDS a syndrom hypermobility se může týkat kohokoliv **bez ohledu na pohlaví, barvu pleti, výšku, váhu...** a ač jsou Ehlers-Danlosovy syndromy vrozenými onemocněními, lidé **mohou dlouhou dobu zůstat nediagnostikovaní či nesprávně diagnostikovaní**, tudíž bychom neměli možnost této diagnózy vylučovat na základě vyššího věku pacienta. Mnoho pacientů si prochází tzv. "**diagnostickou odyseou**" a čekají na správnou diagnózu roky či dokonce desetiletí. A ženy čekají na svou diagnózu v průměru déle než muži (například dle jedné studie se jednalo o rozdíl 8,5 let).

Mezi možné symptomy se řadí například hypermobilita, svalová hypotonie, chronická bolest, chronická únava, subluxace a/nebo dislokace kloubů, poranění šlach a vazů, 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...

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) a psychiatrické diagnózy (např. úzkostné poruchy, deprese), **syndromy vaskulární komprese, autoimunitní onemocnění** - a další... Více informací naleznete na stránce ehlers-danlosuv-syndrom.org/komorbidity.

S čím mohou být EDS a syndrom hypermobility například zaměňovány?

- Fibromyalgie
- ME/CFS
- Úzkostné a depresivní poruchy
- Somatizační porucha
- Hypochondrická porucha
- Konverzní poruchy
- Anorexie
- Münchausenův syndrom
- Simulace
- Fyzické týrání a sebepoškozování

Pacienti s EDS a syndromem hypermobility často trpí chronickou bolestí a únavou, což může lékaře vést k diagnostice fibromyalgie či ME/CFS. Z důvodu chronických, mnohočetných, proměnlivých symptomů a komplikované anamnézy může být pacientovi přidělena nesprávná diagnóza somatizační poruchy či konverzní poruchy a snaha své problémy řešit s lékařem může být nesprávně diagnostikována jako hypochondrická či úzkostná porucha (v extrémních případech mohou být pacienti viděni také jako trpící Münchausenovým syndromem či jako simulanti). Někteří pacienti s EDS mohou být v pásmu podváhy kvůli GI komplikacím (např. gastroparéza), což může být nesprávně interpretováno jako mentální anorexie. Symptomy jako zvýšená tvorba modřin a jizev či časté úrazy kloubů mohou být nesprávně vnímány jako fyzické týrání v rodině či sebepoškozování.

V některých případech se samozřejmě některé z předešle zmiňovaných poruch mohou vyskytovat v kombinaci s EDS či syndromem hypermobility (například ME/CFS či úzkostné a depresivní poruchy), avšak tato **komorbidita by neměla zamezit správné diagnóze těchto syndromů a přístupu k odpovídající zdravotní péči**. Je potřeba si dávat pozor na tzv. “**diagnostic overshadowing**”.

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).

Tyto poruchy nejsou léčitelné, proto je **léčba symptomatická**. Vzhledem k rozsahu symptomů a komorbidit 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.

Pacienti mohou mít užitek například z fyzioterapeutických cvičení pod vedením odborníka, který rozumí symptomatické hypermobilitě, docházení do center léčby bolesti, hydroterapií, ortéz, dlah a bandáží, pomůcek pro mobilitu (hůl, berle, chodítko, vozík), adaptivních pomůcek, “pacingu” a dalších strategií.

Čemu by se pacienti měli vyhýbat (a na co by si měli dávat pozor)?

- Hyperextenze kloubů, kloubní subluxace a dislokace (poškozuje klouby)
- Náhlé přetěžování bez postupného budování síly a výdrže (může vést k dočasnému zhoršení)
- Drastičtější masáže a manipulace, chiropraxe (může vést k úrazům)
- Přílišné protahování a strategie nadměrně uvolňující svaly (může vést ke zvýšené nestabilitě)
- Kontaktní sporty, zvedání těžkých vah, adrenalinové sporty (možné úrazy, opotřebením kloubů)
- Gymnastika, balet, cheerleading (může vést k úrazům a opotřebením kloubů)
- Fluorochinolonová antibiotika (riziko poškození pojivových tkání a kardiovaskulárních komplikací)
- Invazivní vyšetření a operace, které nejsou nezbytné (např. estetické zákroky)
- Infekce (např. potenciálně zvýšené riziko neúplného zotavení z infekce COVID-19)

Zhoršení symptomů může nastat:

- V období dětství a především dospívání (hormony mohou mít vliv na symptomy)
- V období těhotenství, porodu a po porodu (hormony mohou mít vliv na symptomy)
- V závislosti na menstruačním cyklu (hormony mohou mít vliv na symptomy)
- Po úrazu (úraz u takových pacientů může mít více následků z důvodu zvýšené křehkosti tkání)
- Po prodělané infekci (některé studie naznačují, že se tyto pacienti mohou hůře zotavovat)
- Při a po zvýšené fyzické námaze (mohou nastávat tzv. “flare-upy” neboli “vzplanutí” symptomů)
- V souvislosti se stárnutím (některé z asociovaných potíží se mohou zhoršovat s věkem)

Prevalence těchto syndromů je poněkud nejasná. Celková prevalence všech typů EDS dohromady bývá nejčastěji uváděna jako **1 : 5 000** či **1 : 2 500** (to by tedy znamenalo **2 180 až 4 360 pacientů v ČR**). **Postupem času se však odhady prevalence zvyšují v důsledku zvyšování povědomí, což vede k vyšší detekci pacientů s těmito syndromy.**

Hypermobilní typ EDS (který je nejčastějším typem EDS) má dle některých zdrojů sám o sobě prevalenci 1 : 2 000 (to by znamenalo 5 450 pacientů v ČR) a dle některých ani není vzácným onemocněním (a syndrom hypermobility rozhodně není vzácným onemocněním). Debatoje se o tom, zda vůbec existuje rozdíl mezi hypermobilním EDS (hEDS) a syndromem hypermobility: a někteří odborníci argumentují, že by tyto diagnózy měly být spojeny v jednu a mělo by k nim být přistupováno stejně. Dle jedné studie je kombinovaná prevalence EDS a syndromu hypermobility **1 : 500** (což by znamenalo přítomnost **21 801 pacientů v ČR**). **Tak či tak se nedá říci, že by tyto syndromy byly natolik vzácné, že se s nimi lékař či terapeut ve své praxi zaručeně nesetká.**

If you can't connect the issues, think connective tissues.

Snažte se spojit si problémy marně? Vzpomeňte na poruchy pojivové tkáně.