

Některé z možných komorbidit Ehlers-Danlosových syndromů (Q79.6) a syndromu hypermobility (M35.7)

Víte, že komorbiditě EDS (Ehlers-Danlosův syndrom), POTS (syndrom posturální ortostatické tachykardie) a MCAS (syndrom aktivace žírných buněk) se někdy přezdívá “the EDS trifecta”?

- ➡ **Dysautonomie** - skupina poruch autonomního nervového systému (ANS). U Ehlers-Danlosova syndromu je nejčastěji pozorováno **POTS** (syndrom posturální ortostatické tachykardie), **OI** (ortostatická intolerance), **OH** (ortostatická hypotenze) a **NMH** (neurálně mediovaná hypotenze).

U dysautonomie dochází k dysregulaci ANS a tím pádem narušení funkcí, za které je zodpovědný. Mezi některé z častých symptomů patří **tachykardie** (zrychlený tep), **palpitace** (bušení srdce), **presynkopa** (pocit na omdlení), **synkopa** (omdlévání), **hypotenze** (nízký krevní tlak), **intolerance cvičení**, **dysregulace tělesné teploty a pocení**, **třes**, **vyčerpání**, tzv. “**brain fog**” (mozková mlha), **závratě**, **rozmazané vidění**, **bolesti hlavy**, **bolesti na hrudi**, **dušnost**, **nauzea** (nevolnost) a **gastrointestinální dysmotilita**, **narušení funkce močového měchýře** a **spánkové problémy**.

Při diagnostice může být použit **především tzv. “tilt-table” test** nebo pak třeba také **monitorování tepu a tlaku**, **EKG**, **ECHO** a další (např. k vyloučení jiných diagnóz). Dysautonomie nejsou léčitelné, jde tedy o management symptomů. Mezi časté strategie patří tzv. “**pacing**”, **vyhýbání se spouštěčům**, **zvýšený příjem tekutin a elektrolytů** (např. soli), **kompresní podkolenky**, **betablokátory**, **Ivabradin**, **Mestison**, další off-label medikace, **pomůcky pro mobilitu...**

- ➡ **Poruchy aktivace žírných buněk** - u pacientů s Ehlers-Danlovým syndromem je nejčastěji pozorován **syndrom aktivace žírných buněk (MCAS)**. **Žírné buňky** (neboli **mastocyty**) jsou součástí imunitního systému a hrají roli při alergických reakcích a zánětlivých procesech.

U syndromu aktivace žírných buněk **uvolňují žírné buňky příliš často a příliš mnoho mediátorů, které způsobují příznaky alergické reakce**. Symptomy se tedy mohou týkat **několika orgánových systémů** (např. nervový, respirační, kardiovaskulární a gastrointestinální) a mohou se pohybovat od **mírných až po život ohrožující**. Může se mezi ně řadit například **svědění**, **otok**, **začervenání**, **vyrážky**, **návaly horka**, **ucpaný nos**, **potíže s dýcháním**, **sípání**, **nízký tlak**, **zrychlený tep**, **křeče**, **nevolnost**, **průjem či zácpa**, **bolesti břicha**, **slabost**, **omdlévání**, tzv. “**brain fog**” (mozková mlha), **ztráta citu či brnění...**

Při diagnostice MCAS se používají **komplexní diagnostické metody** v závislosti na typu MCAS (krevní testy, testy z moči, biopsie z endoskopie a kolonoskopie, někdy i biopsie kostní dřene). Syndrom aktivace žírných buněk není léčitelný, jde tedy o management symptomů. Mezi časté strategie patří **vyhýbání se spouštěčům**, **nízkohistaminová dieta**, použití **antihistaminik** či **stabilizátorů žírných buněk** a pacienti s sebou mohou potřebovat nosit **Epi-pen**.

- ➡ **Syndromy vaskulární komprese** - skupina syndromů, u kterých jsou pacientovy **cévy utlačovány okolními strukturami, což vede k jejich zúžení, limitaci objemu krve, který jimi protéká, a mnoha různým symptomům**. Mezi tyto syndromy se řadí např. **May-Thurnerův syndrom (MTS)**, **Dunbarův syndrom (MALS)**, **Wilkieho syndrom (SMAS)**, **syndrom pánevní kongesce (PCS)**, **renální louskáčkový syndrom (Nutcracker syndrome - NCS)**, **syndrom horní hrudní apertury (TOS)** a **entrapment syndrom podkolenní tepny (PAES)**.

Symptomy se odvíjejí od konkrétní diagnózy a místa útlačku cévy. U MTS jde o útlak cévy poblíž pánve, což může vést např. k bolestem, otoku anebo i k hluboké žilní trombóze. U MALS jde o útlak cévy, která dodává krev do žaludku, jater a dalších orgánů, projevuje se zažívacími obtížemi (např. bolesti, pocit přesycení, tlak, píchání, křeče). U SMAS dvě cévy utlačují tenké střevo v místě, kde se napojuje na žaludek, což také ústí v zažívací potíže (např. bolesti, pocit přesycení, nauzea, zvracení). U PCS dochází k rozšíření pánevních cév a hromadění krve, což vede např. k bolestem, křečovým žílám, stresové inkontinenci a dráždivému tračníku. U NCS utlačují dvě cévy levou renální cévu, což může způsobovat např. krev v moči, bolesti břicha, zad, hlavy, otoky anebo problémy s močením. U TOS dochází k útlaku cévy mezi klíční kostí a prvním žebrem, což způsobuje potíže s horní končetinou, a u PAES dochází k útlaku podkolenní cévy a projevuje se bolestí nohy (při chůzi a cvičení).

Při diagnostice syndromů vaskulární komprese jsou používány **zobrazovací metody** a **specializované testy**. Řešením bývají **procedury a operace** snažící se napravit útlak dané cévy, avšak mnoho pacientů má určité potíže i po operaci.

- ➡ **Autoimunitní onemocnění** - nemoci, u kterých **imunitní systém likviduje vlastní zdravé buňky**. S EDS bývají někdy spojována autoimunitní onemocnění, především **revmatické nemoci** (revmatoidní artritida, **Bechtěrevova nemoc**), **autoimunitní onemocnění týkající se štítné žlázy** či **gastrointestinálního traktu** (celiakie, idiopatické střevní záněty).
- ➡ **Neurovývojové poruchy** - mezi tyto poruchy řadíme **poruchy autistického spektra (PAS)**, **ADHD** a **poruchy učení, poruchy senzorického zpracování (SPD)** či **Tourettův syndrom**. O spojení EDS s neurovývojovými poruchami se zajímají **doktorky Jessica Eccles a Emily L. Casanova**.
- ➡ **Kraniocervikální a atlantoaxiální nestabilita** (CCI a AAI) - **poruchy vznikající laxitou vazů v horní části páteře**, které u těchto stavů **nelimitují pohyb tak, jak by měly, aby byl bezpečný**, což může vést k poranění nervového systému, útlaku mozkového kmene, poranění míchy, problémům s vertebrální tepnou a/nebo změnami v toku mozkomíšního moku. Mezi symptomy se řadí **bolesti hlavy a krční páteře, migrény, necitlivost a brnění**, ovlivněn může být také **zrak, sluch, balanc, polykání, reflexy, končetiny a chůze, sexuální a urologické funkce, paměť a kognitivní funkce...** Součástí diagnostiky bývá tzv. "**dynamická magnetická rezonance**", je potřeba vidět, jak je na tom pacientova páteř v sedě či ve stoje. Pacienti mají užitek z **ortéz, fyzioterapie** a v extrémních případech **operací**.
- ➡ **Chiariho malformace I. typu (a syringomyelie)** - **vrozená anomálie centrální nervové soustavy, zjednodušeně se jedná o posun struktur v oblasti spojení lebky a krční páteře**. Pacienti mohou zažívat **bolesti hlavy a krční páteře, svalovou slabost, necitlivost a brnění v končetinách, problémy s balancem, jemnou motorikou a koordinací, polykáním, zrakem, sluchem...** Diagnostikuje se **magnetickou rezonancí (MRI)** a pacienti někdy podstupují **operace**.
- ➡ **Syndrom fixované míchy** - **porucha způsobená "přichycením" tkáně, což limituje pohyb míchy v páteři, symptomy jsou neurologického rázu**. Pacienti s EDS trpí tímto syndromem v důsledku **abnormalit filum terminale**. Při diagnostice je použito **zobrazovacích metod** a řešením je **operace**.
- ➡ **Tarlovovy cysty (perineurální cysty)** - **onemocnění charakterizované přítomností cyst nervových kořenů, které jsou naplněné mozkomíšním mokem**. U pacientů s EDS pravděpodobně vznikají **v důsledku zvýšené křehkosti tkání**. Symptomy jsou závislé na **lokaci cysty a jsou neurologického rázu**. Diagnostikují se **magnetickou rezonancí (MRI)** a pacienti někdy podstupují **operace s různými výsledky**.
- ➡ **Únik mozkomíšního moku (CSF leak)** - **častější u osob s EDS kvůli zvýšené křehkosti tkání**. Mezi symptomy se řadí **bolesti hlavy, které jsou horší ve stoje a lepší v leže, motání hlavy, nauzea, zvracení, může být ovlivněn i zrak a sluch**.
- ➡ **Gastroparéza** - (částečné) **ochrnutí žaludku, který nepracuje tak, jak má, vyprazdňuje se pomaleji**.
- ➡ **Intersticiální cystitida** - **chronické neinfekční onemocnění moč. měchýře, které je charakterizováno bolestmi a častým nucením na močení**.

Mezi další komorbidity se může řadit **astma, alergie, opakující se záněty a infekce** (např. pneumonie), **chronický únavový syndrom / myalgická encefalomyelitida (CFS/ME)**, **degenerativní onemocnění páteře a kloubů, temporomandibulární dysfunkce (TMD)**, **kostochondritida a Tietzův syndrom, neuralgie, migrény, idiopatická intrakraniální hypertenze (IIH)**, **arachnoiditida, komplexní regionální bolestivý syndrom (CRPS)**, **osteopenie, osteoporóza, funkční dysfagie (poruchy polykání), GERD (reflux), syndrom epigastrické bolesti, dumping syndrom, dysmotilita střev, funkční dyspepsie (poruchy trávení), divertikulóza / divertikulitida, IBS (syndrom dráždivého tračníku), epilepsie a záchvatovitá onemocnění, poruchy spánku, syndrom neklidných nohou, Raynaudův syndrom, endometrióza,...** a mnoho dalších.

EDS a syndrom hypermobility jsou poruchy pojivové tkáně - a ta je po celém těle.

Komorbidit může být v případě těchto syndromů mnoho - nelze vypsát kompletní seznam.

Komorbidity se odvíjejí také od toho, jaký typ EDS pacient má (min. 13 typů).

Každý pacient může mít jiný počet, kombinaci a závažnost komorbidit.