

Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility



Q79.6 - Ehlers-Danlosův syndrom
M35.7 - 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).

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

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...

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...

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.

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).

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).

Některé ze zajímavých studií:

Gensemer C, Burks R, Kautz S, Judge DP, Lavalley M, Norris RA. **Hypermobilní Ehlers-Danlos syndromy: Komplexní fenotypy, náročné diagnózy, a špatně pochopené příčiny.** *Developmental Dynamics*. 2021; 250:318–344.

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.

Castori M, Voermans NC. **Neurologické projevy Ehlers-Danlos syndromu(s): A review.** *Iran J Neurol* 2014; 13(2): 190-208.

