

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).

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

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.

Další diagnózy, které se často vyskytují u pacientů s EDS a HSD jsou: dysautonomie (např. POTS), poruchy aktivace žírných buněk (např. MCAS), autoimunitní onemocnění, syndromy vaskulární komprese, gastroparéza a další gastrointestinální potíže, PAS, ADHD a jiné neurovývojové poruchy - a další.

Diagnostika a management EDS a syndromu hypermobility

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.

Mnoho pacientů je ale pravděpodobně nediodagnostikovaných či nesprávně diagnostikovaných...

Pacienti někdy nebývají diagnostikováni, protože systém zdravotnictví na ně často nezvládá nahlížet komplexně a mnohdy si lékaři jejich potíže nespojí dohromady, což je k diagnostice takto komplexních syndromů potřeba. Na některé pacienty je tedy nahlíženo jako na "nešikovné" (časté úrazy, problémy s propriocepcí) či "smolaře" (trochu absurdní úrazy a problémy, problémy s několika orgánovými systémy) anebo dokonce "hypochondry" či "simulanty" (některým zdravotníkům je totiž podezřelé, když mají pacienti tolik problémů a jednotlivých "menších" diagnóz, ačkoliv přesně to je pro mnoho pacientů s EDS/HSD typické). Lékaři také někdy nesprávně považují potíže pacientů za psychické/psychosomatické právě kvůli jejich komplexnosti a proto, že si s nimi nevědí rady.

Mezi časté nesprávné diagnózy patří psychické poruchy (např. úzkosti, deprese) a somatické poruchy, fibromyalgie, CFS/ME či FND. Pacienti ale mohou mít některé z těchto diagnóz v kombinaci s EDS/HSD. Mohou sekundárně vykazovat i příznaky psychických obtíží jako je úzkost nebo deprese. Mezi časté důvody nesprávných diagnóz patří především nedostatek povědomí mezi zdravotníky, což je u vzácných onemocnění (či také poddiagnostikovaných onemocnění) bohužel časté.

Proč je důležité, aby ergoterapeuti znali EDS/HSD?

Ergoterapeuti se ve své praxi mohou setkat jak s diagnostikovanými, tak s nediodagnostikovanými pacienty s EDS/HSD. Pacienti s těmito syndromy mají totiž v důsledku symptomatické hypermobility senzomotorické deficity (špatný svalový tonus, obtíže v propiocepci, motorice atd.), což má za následek mnoho funkčních obtíží například v mobilitě a všedních denních činnostech, které ergoterapeuti velmi dobře znají pod zkratkou ADL. Všechny tyto potíže mohou (méně či více závažně) ovlivňovat různé oblasti jejich života a každodenní aktivity. Konkrétními deficity v ADL mohou být například aktivity, které vyžadují delší stání a/nebo chůzi či použití prstů jako je psaní, krájení a další běžné činnosti (například v důsledku chronické bolesti, chronické únavy a/nebo subluxací a dislokací kloubů).

Nejen ve výše popsaných problematických oblastech mohou být ergoterapeuti nápomocní. Mezi další oblasti ergoterapeutické intervence, které mohou být přínosné pro pacienty s EDS/HSD, patří:

- **cílená terapie ruky,**
- **výběr vhodných kompenzačních pomůcek** (ortézy, pomůcky pro ADL vč. mobility apod.),
- **návrh úprav domácího prostředí,**
- **poradenství či nácvik strategií chránících klouby při činnostech**
- **a v neposlední řadě řešení vhodně nastaveného režimu dne a dózování aktivit.**

Pacienti mohou také hledat pomoc v důsledku komorbidních diagnóz. Mezi lidmi s EDS/HSD je například zvýšený výskyt neurovývojových diagnóz (např. poruchy autistického spektra (PAS), ADHD) či zvýšený výskyt dysautonomie (poruch autonomního nervového systému).

Ergoterapeuti, kteří jsou obeznámeni s problematikou EDS/HSD, mají tedy např. možnost nediodagnostikovanému pacientovi doporučit další postup (např. konzultovat s praktickým lékařem možnost konzultace s genetikem) a u diagnostikovaných pacientů mohou lépe vědět (a rychleji přijít na to), jak s daným pacientem (ne)pracovat a jaké postupy (ne)zvolit.

Mohou také pacientům doporučit náš spolek Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility. Snažíme se informovat pacienty o záležitostech, které souvisí s těmito syndromy, pokoušíme se hledat lékaře a terapeuty, kteří by se o tyto pacienty zajímali anebo třeba usilujeme o spojování pacientů (např. skrze pravidelná online setkání a občasná prezenční setkání).

Budeme také moc rádi, pokud byste se chtěli s naším spolkem spojit a více se zajímat o pacienty s EDS/HSD. Na úvodní stránce našich webových stránek v současné době naleznete kontaktní formulář, skrze který se s námi můžete spojit.

Mimo spolek Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility vedeme také patientský spolek **Tarlova cista (tarlovovacysta.org)**. Jedná se o onemocnění, které se týká nervů v páteři. Dle studií je o něco častější u pacientů s Ehlers-Danlosovými syndromy (a podobnými diagnózami), které zvyšují křehkost tkání.