

# Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility

[www.ehlers-danlosuv-syndrom.org](http://www.ehlers-danlosuv-syndrom.org)



Q79.6 - Ehlers-Danlosův syndrom

M35.7 - syndrom hypermobility

## 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 v kombinaci s křehkostí 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 o něco známější Marfanův syndrom anebo třeba 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 anebo 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... Více informací naleznete na [ehlers-danlosuv-syndrom.org/komorbidity](http://ehlers-danlosuv-syndrom.org/komorbidity).

## 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.

Více informací o diagnostice naleznete na [ehlers-danlosuv-syndrom.org/diagnostika](http://ehlers-danlosuv-syndrom.org/diagnostika) a více informací o léčbě naleznete na [ehlers-danlosuv-syndrom.org/lecba](http://ehlers-danlosuv-syndrom.org/lecba).

## Co (ne)dělat s EDS/syndromem hypermobility a na co si dávat pozor:

Obecných doporučení není mnoho, protože závisí na konkrétním typu syndromu a prezentaci potíží individuálního pacienta, avšak existuje několik obecných rad. Pacienti by se měli vyhýbat hyperextenzi kloubů (tj. stav, kdy je kloub v takové poloze, která by u jedince bez hypermobility nebyla možná), která může vést ke zvýšené bolesti a/nebo úrazům, a také by si neměli úmyslně způsobovat subluxece a/nebo dislokace kloubů, protože tím dochází k opotřebením a poškozování kloubů. V závislosti na konkrétní diagnóze a stavu pacienta může být v některých případech potřeba vyhnout se určitým sportovním aktivitám (např. kontaktní sporty, zvedání těžkých vah). Doporučuje se také náhle nepřetěžovat své tělo, ale spíše se snažit o pravidelnost a postupné zvyšování zátěže, aby náhodou nedošlo k tzv. "flare-upu" symptomů (dočasné zhoršení symptomů) a neignorovat chronickou bolest, ale řešit, proč nastává a hledat strategie, jak ji vyřešit a/nebo zmírnit. Dodržujte doporučení svých lékařů a terapeutů, kteří jsou obeznámeni s vaší konkrétní diagnózou a potížemi.

Dle WHO je hypermobilita (vrozená, generalizovaná hypermobilita) jednou z kontraindikací ke spinální manipulační terapii, kterou provádí chiropraktici. Obecně by se dle doporučení některých lékařů měli pacienti chiropraktikům pro jistotu vyhýbat a měli by být opatrní při volbě masáží, protože více drastické a nešetrné postupy mohou být pro jedince se zvýšenou křehkostí tkání problematické. Doporučuje se pacientům také to, aby si v ideálním případě vybírali takové fyzioterapeuty a rehabilitační lékaře (a lékaře obecně), kteří rozumí symptomatické hypermobilitě a ví, jak s takovými pacienty pracovat.

Pacienti s generalizovanou kloubní hypermobilitou možná mohou mít zvýšené riziko long-covidu. Dle Jessicy Eccles et al. se může jednat o 30 % vyšší pravděpodobnost neúplného zotavení z infekce COVID-19. Je potřeba více studií, avšak pravděpodobně je na místě implementovat základní opatření pro snížení rizika nákazy.

Pacientům s EDS a s ostatními závažnými poruchami pojiva by (pokud to není nezbytně nutné) neměly být podávány chinolony (ofloxacin, ciprofloxacin), neboť tyto léky zvyšují riziko komplikací. U pacientů s EDS, kteří mají výraznější problémy s kůží, může být někdy potřeba zvolit jiné šití ran (např. "podkožní stehy" a/nebo "horizontální matracové stehy", náplastové stehy, tkáňové lepidlo a další strategie). Především u pacientů se vzácným, vaskulárním typem EDS (vEDS) by neměly být ignorovány náhlé, znepokojující symptomy. Pacienti s tímto typem by také měli být opatrní co se týče invazivních vyšetření a operací a jejich lékaři by měli být seznámeni s jejich diagnózou.

## 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 sítě 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.

Píšeme o tématech souvisejících jak s Ehlers-Danlosovými syndromy a syndromem hypermobility, tak se zdravotními postiženími obecně. Na našich webových stránkách naleznete různé články, například o mýtech a mylných představách, o tipech a tricích z patientských skupin, o adaptivním oblečení a nápomocných technologiích, o ortézách, pomůckách pro mobilitu a tzv. "pacingu" - a o mnoha dalších tématech.

Vedeme také druhý spolek **Tarlovova cysta (tarlovovacysta.org)**. Ač se totiž Tarlovovy cysty mohou vyskytovat i u pacientů, kteří nemají tyto syndromy, studie naznačují, že jsou Tarlovovy cysty častější u pacientů, kteří mají zvýšenou křehkost tkání (mezi takové pacienty se řadí právě například pacienti s Ehlers-Danlosovými syndromy, Marfanovým syndromem anebo třeba Loeys-Dietzovým syndromem).