

Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility

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

Ehlers-Danlosovy syndromy jsou skupina 13 vrozených poruch pojivové tkáně. Každý podtyp má trochu jiné příznaky, ale obecně tyto poruchy charakterizuje kloubní hypermobilita a křehkost tkání.

Syndrom hypermobility je porucha pojivové tkáně vyznačující se hypermobilitou v kombinaci s chronickou bolestí a dalšími muskuloskeletálními obtížemi.

Typy EDS:

Classical (cEDS)
Classical-like (clEDS)
Cardiac-valvular (cvEDS)
Vascular (vEDS)
Hypermobility (hEDS)
Arthrochalasia (aEDS)
Dermatosparaxis (dEDS)
Kyphoscoliotic (kEDS)
Brittle Cornea Syndrome (BCS)
Spondylodysplastic (spEDS)
Musculocontractural (mcEDS)
Myopathic (mEDS)
Periodontal (pEDS)

Některé ze symptomů:

Hypermobilita, bolest, dislokace a subluxace kloubů, 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 a další...

Každý typ se vyznačuje jinými symptomy a každý pacient může mít trochu jinou kombinaci a intenzitu potíží.

Diagnózy často se vyskytující u pacientů s EDS a syndromem hypermobility: dysautonomie (např. POTS), poruchy aktivace žírných buněk (např. MCAS), autoimunitní onemocnění, PAS, ADHD a jiné neurovývojové poruchy a další...



Co je vlastně 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 tedy mohou být rozšířené různě po celém těle, s velmi širokou škálou závažnosti – a postihují oblasti, které by se jinak mohly zdát naprosto nesouvisející.

Diagnostika EDS a syndromu hypermobility

EDS se diagnostikuje genetickým testováním, případně dle klinických znaků a symptomů. Syndrom hypermobility se diagnostikuje dle příznaků a může jej diagnostikovat ortoped, revmatolog, neurolog či rehabilitační lékař.

Každý typ EDS způsobuje jiná genetická mutace. Genetické mutace nejčastějšího typu – hEDS – zatím nejsou známy.

Ač tyto poruchy nejsou léčitelné a léčí se jednotlivé symptomy, správná diagnóza pomáhá – prevence, pochopení pacienta atd.

Ve světě se diskutuje o tom, jaký je opravdový rozdíl mezi syndromem hypermobility a hypermobilním typem EDS.

Proč právě zebra?

Zebra se často používá jako symbol pro vzácná onemocnění obecně:

Když slyšíte dusot kopyt, očekáváte koně, ale může to být zebra.

To nám má připomínat, že ne vždy jsou ta nejjednodušší a nejpravděpodobnější vysvětlení symptomů ta správná.

Každá zebra má unikátní pruhy, stejně jako každý pacient se vzácným onemocněním je jiný. Nejvíce se však se zebrami spojuje EDS (viz třeba Ehlers-Danlos Society a Ehlers-Danlos Support UK).

Více informací o EDS a syndromu hypermobility:

ehlers-danlos.org

ehlers-danlos.com

ehlers-danlosuv-syndrom.org

