

Ehlers-Danlosův syndrom

Ehlers-Danlosův syndrom je souhrnné označení pro skupinu onemocnění pojivových tkání. Z genetického pohledu jde o heterogenní skupinu chorob, podmíněných mutacemi v několika různých genech (kódujících vybrané podjednotky kolagenu). Dědičnost klasické formy onemocnění je autosomálně dominantní (OMIM 130000 (<https://omim.org/entry/130000>)).

Do obrazu syndromu patří hypermobilita, subluxace, dislokace a 🧴 chronická bolest kloubů, chronická 🧴 únava, zhoršené hojení, zvýšená krvácivost, hyperextenzibilita kůže; kromě toho mohou vyskytovat vrozené srdeční vady, skolióza, gastroparéza, neuropatie, Chiariho malformace, Tarlovovy cysty, syndrom fixované míchy a POTS (Postural orthostatic tachycardia syndrome). V cévním systému se tento syndrom může projevovat postižením ascendentní aorty, na které vznikají aneuryzmata a disekce.

Mezi komplikace syndromu patří časná osteoartróza, spontánní pneumotorax, ruptura střev či dělohy.

Podobnými diagnózami ze skupiny vrozených poruch pojivové tkáně jsou Marfanův syndrom, Loeys-Dietzův syndrom, cutis laxa, osteogenesis imperfecta a Sticklerův syndrom.

Odkazy

Související články

- Marfanův syndrom

Použitá literatura

- KLENER, Pavel, et al. *Vnitřní lékařství*. 4. vydání. Praha : Galén: Karolinum, 2011. 1174 s. ISBN 978-80-7262-705-9.

Ehlers-Danlosův syndrom



Hypermobilní klouby ruky

Klinický obraz hypermobilními klouby, snížená odolnost kůže

Incidence ve světě 3,66/ 10 000 narozených

Prognóza doba přežití 40 let

Klasifikace a odkazy

MKN-10 Q79.6 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q79.6>)

MeSH ID D004535 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D004535>)

OMIM 130000 (<https://omim.org/entry/130000>)

MedlinePlus 001468 (<https://medlineplus.gov/ency/article/001468.htm>)

Medscape 1114004 (<https://emedicine.medscape.com/article/1114004-overview>)