

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 aneurysmata 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)