

64

EHLERS-DANLOSOVI SINDROMI

Ehlers-Danlosovi sindromi (EDS) su skupina nasljednih poremećaja vezivnog tkiva uzrokovanih abnormalnostima u strukturi, proizvodnji i/ili preradi kolagena. Nova klasifikacija iz 2017. uključuje 13 podvrsta EDS-a. Iako mogu postojati i drugi oblici stanja, oni su iznimno rijetki i nisu dobro okarakterizirani. Znakovi i simptomi EDS-a razlikuju se po vrsti i kreću se od blago labavih zglobova do komplikacija opasnih po život. Značajke koje dijele mnogi tipovi uključuju hipermobilnost zglobova i meku, baršunastu kožu koja je vrlo elastična (rastezljiva) i podložna je modricama. Mutacije u različitim genima mogu dovesti do EDS-a; međutim, temeljni genetski uzrok u nekim obiteljima nije poznat. Ovisno o podtipu, EDS se može naslijediti autosomno dominantno ili autosomno recesivno. Ne postoji specifičan lijek za EDS. Liječenje i upravljanje usmjereni su na prevenciju ozbiljnih komplikacija i ublažavanje povezanih znakova i simptoma.

Postoji 13 vrsta Ehlers-Danlosovih sindroma (EDS), sa značajnim preklapanjem u značajkama:

- Hipermobilni EDS - karakterizira prvenstveno hipermobilnost zglobova koja zahvaća i velike i male zglobove, što može dovesti do ponavljajućih

iščašenja i subluksacija zglobova (djelomična dislokacija). Općenito, osobe s ovim tipom imaju meku, glatku i baršunastu kožu koja je podložna stvaranju modrica i kroničnim bolovima u mišićima i/ili kostima.

- Klasični EDS - povezan s iznimno elastičnom (rastezljivom), glatkom kožom koja je lomljiva i podložna stvaranju modrica; široki, atrofični ožiljci (plosnati ili reljefni ožiljci); i hipermobilnost zglobova. Moluskoidni pseudotumori (kalcificirani hematomi iznad točaka pritiska kao što je lakat) i sferoidi (ciste pune masti na podlakticama i potkoljenicama) također su česti. Može doći do hipotonije i zakašnjelog motoričkog razvoja.

- Vaskularni EDS - karakterizira tanka, prozirna koža koja je iznimno lomljiva i podložna modricama. Arterije i određeni organi kao što su crijeva i maternica također su krhki i sklone pucanju. Ljudi s ovim tipom obično su niskog rasta, imaju tanku kosu vlasišta i karakteristične crte lica uključujući velike oči, tanak nos i uši bez resice. Prisutna je hipermobilnost zglobova, ali općenito ograničena na male zglobove (prsti na rukama, nogama). Ostale uobičajene značajke uključuju stopalo okrenuto prema unutra, rupturu tetiva i/ili mišića, akrogeriju (prerano starenje kože ruku i stopala),

rani početak proširenih vena, pneumotoraks (kolaps pluća), recesiju zubnog mesa i smanjenu količinu masti ispod kože.

- Kifoskoliozni EDS – povezan je s teškom hipotonijom pri rođenju, zakašnjelim motoričkim razvojem, progresivnom skoliozom (prisutnom od rođenja) i krhkošću sklere. Oboljele osobe također mogu biti podložne modricama, imati krhke arterije koje su sklone pucanju, neobično male rožnice, kao i osteopeniju (niska gustoća kostiju). Ostale uobičajene značajke uključuju „marfanoidni habitus“ koji je karakteriziran dugim, vitkim prstima (arahnodaktilija), neobično dugim udovima te udubljenim (pectus excavatum) ili izbočenim prsima (pectus carinatum).

- Artrohalazija EDS - karakterizira ga teška hipermobilnost zglobova i urođena dislokacija kuka. Ostale uobičajene značajke uključuju krhku, elastičnu kožu podložnu stvaranju modrica, hipotoniiju, kifoskoliozu (kifoza i skolioza) i blagu osteopeniju.

- Dermatosparaxis EDS - povezan je s izrazito krhkom kožom što dovodi do teških modrica i ožiljaka, opuštenom suvišnom kožom, osobito na licu, i kilama.

- Sindrom krhke rožnice (BCS) karakteriziran je tankom rožnicom, ranim početkom progresivnog

keratoglobusa i plavim bjeloočnicama.

- EDS poput klasičnog (cEDS) karakterizira hiperekstenzibilnost kože s baršunastom teksturom kože i odsutnošću atrofičnih ožiljaka, generalizirana hipermobilnost zglobova (GJH) s ili bez ponavljajućih iščašenja (najčešće ramena i gležnjevi) i kožom koja je podložna modricama ili spontanim ekhimozama (promjene boje kože koja je rezultat krvarenja ispod).

- Spondilodisplastični EDS (spEDS) karakteriziran je niskim rastom (progresivan u djetinjstvu), mišićnom hipotonijom (u rasponu od teške urođene, do blage koja se javlja kasnije) i savijanjem udova.

- Mišićno-kontrakturni EDS (mcEDS) karakteriziraju urođene višestruke kontrakture, karakteristične kontrakture adukcije-fleksije i/ili talipes equinovarus (stopalo okrenuto prema unutra), karakteristične crte lica koje su vidljive pri rođenju ili u ranoj dojenačkoj dobi, te značajke kože kao što su prenategnutost kože, lako stvaranje modrica, krhkost kože s atrofičnim ožiljcima, povećana naboranost dlanova.

- Miopatski EDS (mEDS) karakteriziran je urođenom mišićnom hipotonijom, i/ili atrofijom mišića koja se poboljšava s godinama, kontrakturama proksimalnih zglobova (zglobovi koljena, kuka i lakta) i hipermobilnošću distalnih zglobova

(zglobovi gležnjeva, zapešća, stopala i šaka).

- Parodontalni EDS (pEDS) karakteriziran je teškim i neizlječivim parodontitisom ranog početka (djetinjstvo ili adolescencija), nedostatkom pričvršćene gingive, pretibijalnim plakovima i obiteljskom anamnezom srodnika u prvom koljenu koji zadovoljava kliničke kriterije.

- Srčano-valvularni EDS (cvEDS) karakteriziran je teškim progresivnim srčano-valvularnim problemima (aortni zalistak, mitralni zalistak), problemima s kožom (hiperekstenzibilnost, atrofični ožiljci, tanka koža, lako stvaranje modrica) i hipermobilnošću zglobova (generalizirana ili ograničena na male zglobove).