

## OBJAWY

### Podstawowe:

- **objawy stawowe:** hipermobilność, luźność/niestabilność/wiotkość stawów, prowadząca do ich zwichnięć i/lub podwichnięć; zakres ruchu stawów jest wyraźnie większy niż normalnie (bez konieczności ćwiczeń rozciągających), wcześniej pojawiają się też zwyrodnienia stawów oraz powikłania po licznych urazach; hipermobilność określana jest na podstawie skali Beighton;
- **objawy skórne:** skóra jest delikatna, jedwabista, w niektórych typach również rozciągliwa; po urazach gojenie trwa dłużej i nierzadko powstają bliznowce; występuje też skłonność do łatwego siniaczenia nawet przy niewielkim urazie.

### Dodatkowe:

- niedomykalność zastawki mitralnej serca;
- delikatność i kruchość narządów (np. jelit, pęcherza, naczyń krwionośnych) - może dochodzić do ich nadmiernego rozciągania, pęknięcia (głównie w typie vEDS), przesiąkania, wypadania, opadania, nieprawidłowej funkcji i wielu innych zaburzeń;
- problemy ze wzrokiem (np. rozwarstwienie siatkówki, astygmatyzm, krótko i dalekowzroczność);
- szpotawość lub koślawość stóp i/lub kolan;
- skolioza i/lub kifoskolioza (duże skrzywienia występują głównie w typie kEDS);
- niestabilność kręgosłupa.

**Zespołem Ehlersa-Danlosa NIE DA SIĘ ZARAZIĆ!**

## Wśród chorób współistniejących z Zespołem Ehlersa-Danlosa wymienia się:

### Mięśniowo-szkieletowe

- częste podwichnięcia i zwichnięcia stawów;
- niestabilność kręgosłupa (w tym niestabilność szczytowo-potyliczna i szczytowo-obrotowa);
- skolioza, kifoskolioza (wyraźne zaznaczone w kEDS);
- osteopenia, osteoporoza (nawet u dzieci);
- niestabilność stawu skroniowo-żuchwowego (TMJ);
- cieśnie: np. nadgarstka, podkolanowa, TOS;
- patologiczne napięcie mięśni;
- płaskostopie poprzeczne i podłużne;
- stopy/kolana końsko-szpotałe.



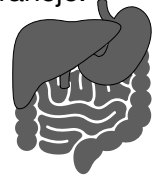
### Neurologiczne

- **chroniczny ból – uogólniony lub miejscowy;**
- dysautonomia;
- bóle głowy (w tym migrenowe, napięciowe i szynopochodne)
- obniżenie migdałków mózdzku (w tym Zespół Chiari typu I)
- zakotwiczenie rdzenia kręgowego;
- zaburzenia propriocepcji;
- dystonia;
- zespół bólu regionalnego;
- central sensitization;
- torbiele tarłowa;
- Nadciśnienie śródczaszkowe
- Niedociśnienie śródczaszkowe (wywołane samoistnym wyciekaniem płynu mózgowo-rdzeniowego)
- chroniczne zmęczenie;
- Pęcherz neurogeny.



## Gastroenterologiczne i immunologiczne:

- Zespół Aktywacji Komórek Tucznych (MCAS, ang. Mast Cell Activation Syndrome);
- liczne alergie i/lub nietolerancje.
- zespół jelita drażliwego;
- gastropareza;
- liczne nietolerancje pokarmowe (w tym nietolerancja histaminy);
- refluks;
- zgaga;
- zaparcia na zmianę z biegunkami;
- dysfagia;
- wgłobienia jelit;
- zaburzenia funkcji zwieraczy;
- przepuklina przeponowa;
- opadanie narządów wewnętrznych (wisceroptoza);
- wypadanie narządów.



## Sercowo-naczyniowe:

- malformacje naczyniowe: tętniaki, rozwarstwienia naczyń, żylaki, zapadanie żył (w tym żył szyjnych i mózgowych);
- wypadanie zastawek serca;
- Posturalna Tachykardia Ortostatyczna;
- Nietolerancja Ortostatyczna;
- Hipotonia Ortostatyczna;
- omdlenia wazowagalne.



## Zaburzenia psychiatryczne:

- zaburzenia snu;
- depresja;
- stany lękowe.



### Endokrynologiczne:

- niedoczynność tarczycy;
- Zespół Policystycznych Jajników
- Endometrioza
- Hiperprolaktynemia
- Zaburzenia funkcji nadnerczy

### Choroby jamy ustnej i dziąseł

- parodontoza;
- hipoplazja szkliwa;
- złamania zębów,
- Stłoczenie zębów,
- Gotyckie podniebienie.



### CO TO JEST TKANKA ŁĄCZNA (podporowa)

- łączy, podtrzymuje i chroni pozostałe tkanki i organy naszego ciała;
- Pełni kluczową rolę w przekazywaniu mikro/makroelementów i witamin z krwi do tkanek oraz w reakcjach odpornościowych.
- Podstawowym składnikiem substancji międzykomórkowej tkanki łącznej jest **KOLAGEN**;

### JAKIE SĄ ROKOWANIA?

- EDS to choroba nieuleczalna, ale można skutecznie leczyć objawy i choroby współistniejące
- Rokowania zależą od typu EDS - w przypadku większości chorych długość życia jest niezmienna w porównaniu do zdrowej populacji
- W przypadku vEDS, cvEDS oraz kEDS średnia długość życia wynosi 40 lat ze względu na ryzyko pęknięcia dużych naczyń krwionośnych i narządów wewnętrznych.

### Hipermobilność a akrobacje

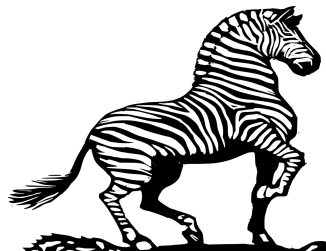
Osoby z Zespołem Ehlersa Danlosa ze względu na dużą ruchomość w stawach predysponują do kariery tanecznej, akrobatycznej, cyrkowej itp., jednak lekarze sugerują, by chorzy na EDS nie rozciągali dodatkowo stawów i skóry, ponieważ zwiększa się ryzyko urazów i zwyrodnień, które mogą powstać nawet u młodych osób powodując kalectwo do końca życia. Raz rozciągnięte więzadło nie spełnia już swojej roli i najprawdopodobniej nigdy nie wróci do pierwotnego stanu.



*Zespół Ehlersa-Danlosa to niewidzialna niepełnosprawność*

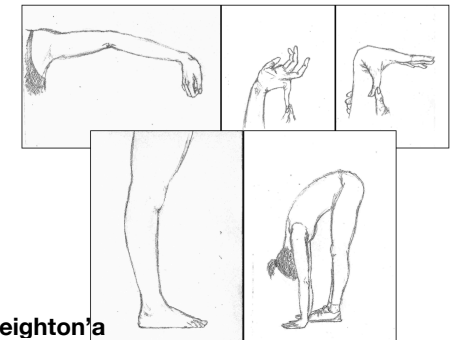
### Dlaczego Zebra?

Studenci medycyny są na studiach uczeni, że najprostsze rozwiązanie najczęściej jest tym właściwym. Używa się przy tym przenośni, mówiącej „jeśli słyszysz tętent kopyt, myśl o koniu, nie o zebrze”. Koń jest metaforą choroby częściej, bardziej prawdopodobnej, a zebra – rzadkiej. Lekarze niestety zapominają, że przysłowiowa zebra istnieje. Dlatego, cierpiąc na Zespół Ehlersa Danlosa, tak trudno otrzymać prawidłową diagnozę.



### ZESPÓŁ EHLERSA-DANLOSA w pigułce

Zespół Ehlersa Danlosa (EDS) to choroba genetyczna. W wyniku mutacji genetycznej dochodzi do zaburzeń w budowie tkanki łącznej. Szacuje się, że na EDS choruje **1 na 2'500 do 10'000 osób** (rozbieżność wynika z braku świadomości choroby i rzadkiego jej diagnozowania). Aktualnie opisano 14 typów EDS.



Skala Beighton'a

### TYPY ZESPOŁU EHLERSA-DANLOSA:

1. Klasyczny (cEDS)
2. Jak klasyczny (ciEDS)
3. Sercowo-zastawkowy (cvEDS)
4. Naczyniowy (vEDS)
5. Hipermobilny (hEDS)
6. Artrochalasia (aEDS)
7. Skórny (dEDS)
8. Kifoskoliotyczny (kEDS)
9. Zespół Kruchej Rogówki (BCS)
10. Spondylodysplastyczny (spEDS)
11. Z przykurczami mięśniowymi (mcEDS)
12. Miopatyczny (mEDS)
13. Okołozębowy (pEDS)
14. (bez nazwy)

