

Kloubní hypermobilita a Gorlinovo znamení

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, MUDr. Jana Šťastná, Ph.D.¹, MUDr. Blanka Pinková, Ph.D.²

¹Pediatrická klinika, LF MU a FN Brno

²Dětské kožní oddělení, Pediatrická klinika, LF MU a FN Brno

Klíčová slova: kloubní hypermobilita, Gorlinovo znamení, Ehlersovy-Danlosovy syndromy.

Key words: joint hypermobility, Gorlin's sign, Ehlers-Danlos syndrome.

U 15letého chlapce s podezřením na Ehlersův-Danlosův syndrom (EDS) bylo provedeno cílené komplexní vyšetření. Rozhodující pro toto vyšetření bylo, že EDS prokázala genetická analýza jeho 9leté sestry, ale také to, že přibližně od školního věku byla u chlapce pozorována kloubní hypermobilita a její příčina nebyla prozatím objasněna. Matka obou sourozenců je zdravá, otec je heterozygotem Leidenské mutace (FV Leiden), oba rodiče nemají projevy EDS; údajně jeden z prarodičů má některé klinické příznaky EDS vyjádřeny, ale genetické vyšetření provedeno nebylo. Osobní anamnéza hochy je bez pozoruhodností, mívá běžnou nemocnost, ve věku 13 r. byla u něj prokázána identická varianta FV Leiden jako u otce. Pohybově je chlapec velmi aktivní (fotbal, florbal, stolní tenis).

Fyzikálnímu nálezu dominovaly tyto odchylky: mírná kožní hyperextenzibilita, jemná/hebká kůže, hypermobilita kloubů (Obr. 1), snížená podélná a příčná klenba nosu a Gorlinovo znamení (Obr. 2). Molekulárně genetickým vyšetřením byla prokázána mutace genu *COL5A1* v heterozygotním stavu a chlapec tak má klasický typ EDS (identický nálezn jako u sestry). Vyšetření dalších odborných specializací (kardiologie, neurologie, oční, sonografie břicha a pánve) zaměřená na možné postižení jiných orgánů při EDS byla s normálním nálezem; ortopedie doporučila cviky k úpravě plochonoží, rehabilitace sestavila hochovi individuální kinezioterapii se zaměřením na kontrolu pohybových stereotypů. Chlapec zůstává v trvalém sledování, kdy nejméně 1x/rok by se měla jednotlivá specializovaná vyšetření opakovat. Prognóza

Obr. 1. Projev kloubní hypermobility – při předklonu a fixovaných kolenních kloubech v extenzi se vyšetřovaný dokáže dotknout dlaněmi země



Obr. 2. Gorlinovo znamení – schopnost dotknout se nosu špičkou jazyka



DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2024;25(2):100-101

<https://doi.org/10.36290/ped.2024.020>

Článek přijat redakcí: 11. 3. 2024

Článek přijat k tisku: 13. 3. 2024

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

dolezel.zdenek@fnbrno.cz