

onemocnění quoad vitam je příznivá, ale v případě rozvoje orgánových komplikací může vyústit v trvalou morbiditu.

EDS je souhrnné označení pro skupinu vrozených onemocnění pojivové tkáně. Patogenetickým podkladem jsou mutace genů, které způsobují defektní syntézu kolagenu. To vede k typickým klinickým projevům onemocnění, kterými jsou kožní hyperexcitabilita, kloubní hypermobilita a poškození dalších orgánů, resp. orgánových systémů (skelet, kosterní svalovina, srdeční chlopně, cévy, oko aj.). Prevalence je udávána v širokém rozptýlu 1 : 5 000–100 000 a je důsledkem toho, že současná klasifikace EDS z r. 2017 vychází z poznatků molekulární diagnostiky, kdy je rozlišováno 13 subtypů tohoto onemocnění, jejichž dědičnost je autozomálně dominantní nebo autozomálně recesivní. Složitost EDS umocňuje poznatek, že některé subtypy mohou mít patologii ve více genech a jedna varianta choroby proto může mít i více typů dědičnosti. Vše výše uvedené se tak promítá do značně variabil-

Tab. 1. Diagnostika kloubní hypermobility – Beightonovo skóre

Hodnocený znak	Negativní	Jednostranný	Oboustranný
Pasivní apozice palce k flexorové straně předloktí s dotykem	0	1	2
Pasivní dorziflexe malíku > 90°	0	1	2
Hyperextenze v loketním kloubu > 10°	0	1	2
Hyperextenze v kolenním kloubu > 10°	0	1	2
Předklon při fixovaných kolenních kloubech v extenzi, kdy se dlaně dotknou země: 1 bod			
Hodnocení: pro hypermobilitu svědčí hodnota ≥ 5 bodů			

ního spektra klinických příznaků a tíže postižení jednotlivých nemocných. Není proto žádnou vzácností, že mezi nositeli stejné mutace jsou fenotypické projevy EDS rozdílné; bylo tomu tak i v našem případě, kdy chlapcova sestra měla řadu příznaků EDS zřetelněji vyjádřeny než on. U dětí s kloubní hypermobilitou je možno v podmínkách běžné pediatrické praxe alespoň orientačně s výhodou využít Beightonovo skóre (Tab. 1). Při pozitivním skóre a pouze izolované hypermobilitě je však vhodné zvážit, zda dítě nemá kloubní hypermobilitu podmíněnou tělesnou aktivitou, při které je hypermobilita cíleně trénována (gymnastika, atletika, ba-

let/tanec). V případě diagnostických rozpaků je racionální dítě odeslat na specializované dermatologické pracoviště, kde se rozhodne o dalším postupu. I přesto, že k diagnóze EDS lze využít histologické vyšetření vzorku kůže, je nejpřesvědčivější genetická analýza. Nemocní s EDS musí být v trvalém komplexním sledování.

Pozn.: původ eponyma EDS – onemocnění poprvé popsal (1901) dánský dermatolog Edvard Ehlers, následně (1908) francouzský dermatolog Henri-Alexander Danlos uvedl hlavní znaky choroby. Není bez zajímavosti, že onemocnění zmiňuje již Hippokrates 400 let př. n. l.

Plánované kongresy Pediatrie pro praxi v roce 2024



Více informací na www.kongrespediatrie.cz