

- Uvod • Simptomi i dijagnoza • Prognoza i liječenje

### Uvod

Ehlers-Danlosov sindrom je vrlo rijetka nasljedna bolest vezivnog tkiva koja obično dovodi do neobično savitljivih (fleksibilnih) zglobova, vrlo elastične kože i lomljivosti tkiva.

Sindrom ima nekoliko varijacija koje su uslovljene nenormalnostima na različitim genima koji kontroliraju stvaranje vezivnog tkiva. Mnoga djeca imaju vrlo savitljive zglobove (benigni hipermotilitet) bez drugih simptoma; savitljivost tokom vremena postaje sve manje izražena.

### Simptomi i dijagnoza

Koža se može rastegnuti nekoliko centimetara, ali se vraća u normalan položaj kada se otpusti. Zglobovi mogu biti izuzetno savitljivi. Često se stvaraju široki ožiljci na koštanim dijelovima tijela, osobito na laktovima, koljenima i goljenicama. Ispod kožnih ožiljaka mogu se razviti maleni, tvrdi, okrugli čvorovi koji se mogu vidjeti rendgenski.

Male ozljede mogu izazvati široko otvorene rane, obično sa oskudnim krvarenjem. Međutim, u manjeg broja ljudi sa Ehlers-Danlosovom sindromom lako dolazi do krvarenja. Hirurška obrada rane može biti otežana jer ubadanje iglom može razderati lomljivo tkivo. Unutarnji organi tijela mogu također biti lomljivi, što može prouzročiti probleme prilikom hirurškog zahvata. Česta su uganuća i dislokacije. U oko 25% djece razvija se grba na leđima sa nenormalno iskrivljenom kičmom (kifoskolioza), a 90% ima spuštenu stopala. Česte su kile (hernije) i nenormalna izbočenja crijeva (divertikuli). Rijetko se zbog lomljivosti crijevnog zida događa krvarenje ili proboj (ruptura ili perforacija).

Trudnice sa ovim sindromom mogu imati prijevremeni porod jer se njihovo tjelesno tkivo lako rasteže. Ukoliko i plod ima taj sindrom, ovojnice koje pripadaju fetusu mogu puknuti prije vremena. Osim toga, operacije poduzete kod tih trudnica, npr. carski rez ili zarezivanje vaginalnog otvora (epiziotomija) radi olakšanja poroda, mogu izazvati poteškoće radi lomljivosti tkiva. Prije, za vrijeme i poslije poroda može doći do teškog krvarenja.

### Prognoza i liječenje

Unatoč brojnim i raznovrsnim komplikacijama, životni vijek ljudi sa Ehlers-Danlosovom sindromom redovno je normalan. Međutim, u manjem broju slučajeva komplikacije, npr. proboj krvne žile, su kobne.

Ne postoji djelotvorno liječenje ove bolesti. Valja se čuvati ozljeda zbog lomljivosti tkiva. Upotreba zaštitnih tkanina i jastučića može biti od pomoći. Ukoliko oboljeli od Ehlers-Danlosova sindroma žele imati djecu, neophodno je obaviti genetsko savjetovanje kako bi se utvrdilo koliki

je rizik da njihova djeca naslijede taj sindrom.