

Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type

Информационная листовка для врачей

Что это такое?

Гипермобильный тип синдрома Элерса-Данло — это **наследственное заболевание соединительной ткани**. Ученые еще не обнаружили ген, связанный с этим заболеванием, в части случаев была обнаружена мутация в гене, кодирующем белок тенасцин-Х, входящий в состав соединительной ткани. Гипермобильный тип СЭД передается аутосомно-доминантно.

Гипермобильный тип СЭД считается самым легким типом, хотя он может давать довольно серьезные осложнения, особенно на опорно-двигательный аппарат.

Как диагностировать гипермобильный тип?

Главные отличительные признаки:

- **Выраженная гипермобильность суставов**
- **Повторяющиеся вывихи и подвывихи**
- **Хроническая боль в суставах, связках, мышцах**

Дополнительные признаки:

- Мягкая, чрезмерно растяжимая кожа (необязательно)
- Легкое появление синяков
- Функциональные расстройства пищеварения (функциональный гастрит, синдром раздраженного кишечника)
- Высокое и узкое небо, скученность зубов
- Постуральная ортостатическая тахикардия

Как часто встречается гипермобильный тип СЭД?

Частота: 1 на 10,000-15,000 человек

(!) Фактическая частота может быть намного выше, поскольку СЭД чрезвычайно часто остается недиагностированным и неизвестным для врачей.

Как лечить пациентов с гипермобильным типом?

- **Необходимо ежегодно делать эхокардиограмму** (УЗИ сердца), если есть какие-либо отклонения (расширение аорты и/или пролапсы клапанов).
- Для пациентов с **постуральной ортостатической тахикардией** (увеличение частоты пульса после смены положения тела из горизонтального в вертикальное) необходимо провести **тилт-тест**.
- Для пациентов со значительным уровнем боли и хронической усталостью можно провести обследование на предмет выявления возможных причин: **дефицит витаминов D и B12, дефицит железа и фолиевой кислоты, целиакия, гипотиреоз**. Эти расстройства могут быть связаны с проблемами с пищеварением у пациентов с гипермобильным типом.
- Врач должен серьезно подойти к решению вопроса **снятия боли** у пациента с гипермобильным типом СЭД, подобрав соответствующую медикаментозную терапию.
- Чтобы стабилизировать больные суставы, используют **ортезы** и **бандажи**. Для подбора оптимальных ортопедических средств желательно проконсультироваться с врачом-ортопедом.