

# Nadmierna ruchomość stawów a choroby reumatyczne

## *Hypermobility syndrome and rheumatic diseases*

Irena Zimmermann-Górska

Katedra i Klinika Reumatologiczno-Rehabilitacyjna i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, kierownik Katedry i Kliniki dr hab. med. Mariusz Puszczewicz

**Słowa kluczowe:** nadmierna ruchomość stawów, łagodny zespół nadmiernej ruchomości stawów, zespół Ehlersa i Danlosa, zespół Marfana.

**Key words:** hypermobility syndrome, benign joint hypermobility syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, Marfan syndrome.

### Streszczenie

Przedstawiono patogenezę, diagnostykę i obraz kliniczny nadmiernej ruchomości stawów jako objawu związanego z łagodnym zespołem nadmiernej ruchomości stawów, a także z wybranymi zespołami, w których zajęte są inne układy i narządy (zespół Ehlersa i Danlosa, zespół Marfana). U osób z nadmierną ruchomością stawów najczęściej pojawiają się następujące dolegliwości i objawy dotyczące układu ruchu: bóle stawów i mięśni, objawy ich uszkodzenia spowodowane urazem lub przeciążeniem, zapalenie błony maziowej stawów lub pochewek ścięgniętych, uszkodzenie stożka ścięgniętego, ból w okolicy lędźwiowo-krzyżowej spowodowany uszkodzeniem tkanek miękkich albo dyskopatią. Obserwuje się także brak stabilności stawów (płaskostopie, przemieszczenie kości, podwichnięcia), przewlekłe zapalenie stawów, zmiany zwyrodnieniowe i osteoporozę.

### Summary

Pathogenesis, diagnostics and clinical picture of joint hypermobility as a symptom of benign joint hypermobility syndrome and some multisystemic clinical syndromes (Ehlers-Danlos syndrome and Marfan syndrome) are presented. The most frequent musculoskeletal symptoms observed in hypermobile subjects are: arthralgia, myalgia, traumatic and overuse lesions, joint and tendon sheath synovitis, rotator cuff lesions, back pain due to soft injury or disk prolapse. Joint instability (flat feet, dislocation, subluxation), chronic arthritis, osteoarthritis and osteoporosis are also noticed.

### Wstęp

Nadmierną ruchomość stawów (NRS) stwierdza się wówczas, gdy zakres ruchów w stawach obwodowych i/lub kręgosłupa przekracza wartości prawidłowe. O objawie tym wspominał już Hipokrates, który zaobserwował go u jeźdźców konnych z plemienia Scytów [1]. W ostatniej dekadzie XIX w. i na początku XX w. pojawiły się opisy wielu zespołów związanych z NRS – szczególnie zespołu Ehlersa i Danlosa i zespołu Marfana. W latach 60. ubiegłego stulecia wykazano, że w patogenezie tych chorób odgrywają

rolę zmiany w obrębie tkanki łącznej, będące wynikiem defektów genetycznych. Wywołujące je mutacje genów mogą dotyczyć jednego z typów kolagenu (obecnie rozróżnia się 20 typów), innych białek i proteoglikanów, a także enzymów uczestniczących w ich syntezie. Zmiany – ilościowe lub strukturalne – następują nie tylko w elementach układu ruchu (kości, ścięgna, więzadła, krążki międzykręgowe), ale również w obrębie zrębu łącznotkankowego wielu narządów – głównie wzroku, zastawek serca, ścian naczyń krwionośnych i tkanki płucnej [2–4].

---

### Adres do korespondencji:

prof. dr hab. med. Irena Zimmermann-Górska, Katedra i Klinika Reumatologiczno-Rehabilitacyjna i Chorób Wewnętrznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, ul. 28 Czerwca 1956 r. 135/147, 61-545 Poznań, e-mail: zimmermannhorska@hotmail.com



**Ryc. 1.** Nadmierna ruchomość stawów. Bierne przyciągnięcie kciuka do przedramienia.

**Fig. 1.** Joint hypermobility. Apposition of the thumb to the flexor aspect of the forearm.

## Zasady określania nadmiernej ruchomości stawów

Jako podstawę do oceny NRS przyjęto skalę Beightona obejmującą wyniki pomiarów ruchomości wybranych stawów [5, 6]. Zgodnie z nią o NRS świadczy możliwość wykonania przeprostu w stawach kolanowych i łokciowych przekraczającego  $10^\circ$ , biernego przyciągnięcia kciuka do przedramienia (ryc. 1), biernego odgięcia palców rąk w stronę grzbietową równoległe do przedramienia, położenia rąk płasko na podłodze podczas skłonu do przodu oraz wykonania zgięcia grzbietowego stóp powyżej  $20^\circ$  w stosunku do kąta prostego. Punktacja przyjęta w interpretacji skali Beightona podawana jest w piśmiennictwie w kilku wersjach.

W jednej z nich stwierdzenie przynajmniej trzech objawów pozwala na rozpoznanie NRS (tab. I). Inna – najczęściej stosowana – została ujęta w punktach, z których spełnienie przynajmniej 4 (na 9 możliwych) świadczy o NRS (tab. II).

## Łagodny zespół nadmiernej ruchomości stawów

Łagodny zespół NRS można rozpoznać wówczas, gdy oprócz NRS nie stwierdza się objawów świadczących

**Tabela I.** Skala wg Beightona (wersja I)  
**Table I.** The Beighton scoring system (version 1)

1. Przeprost w stawie kolanowym $>10^\circ$
2. Przeprost w stawie łokciowym $>10^\circ$
3. Możliwość biernego przyciągnięcia kciuka do przedramienia
4. Możliwość biernego odgięcia palców rąk w stronę grzbietową równoległe do przedramienia
5. Możliwość położenia rąk płasko na podłodze podczas skłonu do przodu przy wyprostowanych stawach kolanowych
6. Zgięcie grzbietowe stóp $>20^\circ$ w stosunku do kąta prostego

o zmianach w tkance łącznej ze strony innych układów i narządów [7–9]. Tej definicji przeczą jednak częściowo uznane obecnie za podstawę właściwego rozpoznania, „zmodyfikowane kryteria z Brighton – 1998” (tab. III) [10, 11]. W kryteriach tych ujęto bowiem także objawy ze strony skóry, narządu wzroku, naczyń, możliwość występowania przepuklin i wypadania macicy lub odbytnicy. Łagodny zespół NRS można rozpoznać, gdy spełnione są obydwa większe kryteria albo jedno większe i 2 mniejsze, a także – 4 mniejsze. Wystarczające do rozpoznania są także spełnione tylko 2 kryteria mniejsze, jeżeli badany jest krewnym pierwszego stopnia osoby ze stwierdzonym zespołem NRS.

Nadmierna ruchomość stawów rozpoczyna się w młodym wieku i jej nasilenie stopniowo się zmniejsza, natomiast spowodowane przez nią objawy mogą się utrzymywać i narastać.

Najczęstsze objawy łagodnego zespołu NRS to uszkodzenia wynikające z działania urazów mechanicznych i przeciążenia układu ruchu. Pojawiają się dolegliwości bólowe ze strony stawów, a także mięśni. Łatwo dochodzi do uszkodzenia ścięgien (np. stożka ścięgniętego w obrębie barku), niestabilności stawów, prowadzącej do powstania płaskostopia, podwichnięć – szczególnie w obrębie stawów barkowych, śródreczno-paliczkowych (często I), skroniowych, zwichnięcia rzepiek, złamań kości. U niektórych chorych obserwuje

**Tabela II.** „Dziewięciopunktowa” skala wg Beightona (wersja II)  
**Table II.** The 9-point Beighton scoring system (version II)

– bierne zgięcie grzbietowe w stawach śródreczno-paliczkowych $>90^\circ$ – możliwość biernego przyciągnięcia kciuka do przedramienia – przeprost w stawie łokciowym $>10^\circ$ – przeprost w stawie kolanowym $>10^\circ$	1 punkt, gdy objaw występuje po jednej stronie
– możliwość położenia rąk płasko na podłodze podczas skłonu do przodu przy wyprostowanych stawach kolanowych	1 punkt

**Tabela III.** Kryteria łagodnego zespołu nadmiernej ruchomości stawów – Brighton 1998**Table III.** *The Brighton 1998 criteria for benign point hypermobility syndrome*

kryteria większe	spełnione $\geq 4$ z 9 punktów skali Beightona (obecnie lub w wywiadzie) ból stawów w obrębie $\geq 4$ stawów utrzymujący się $>3$ mies.
kryteria mniejsze	spełnione od 1 do 3 punktów skali Beightona ból 1–3 stawów lub ból w okolicy lędźwiowo-krzyżowej utrzymujący się $>3$ mies., zmiany zwyrodnieniowe w obrębie kręgosłupa lub kręgozmyk przemieszczenie lub podwichnięcie w obrębie $>1$ stawu, lub jednego stawu wielokrotnie bolesność w obrębie tkanek w okolicach okołostawowych budowa podobna do obserwowanej w zespole Marfana zmiany w obrębie skóry: rozstępy, nadmierna rozciągliwość, „pergaminowe” blizny opadające powieki, krótkowzroczność, skośność oczu (odwrotna niż w mongolizmie) żylaki, przepukliny, wypadanie macicy lub odbytnicy

**Tabela IV.** Choroby dotyczące układu ruchu zależne od mutacji niektórych typów kolagenu**Table IV.** *Diseases caused by mutations in collagen genes*

Typ kolagenu	Choroba
I	wrodzona łamliwość kości, zespół Ehlersa i Danlosa, osteoporoza
II	chondrodysplazje, choroba zwyrodnieniowa stawów
III	naczyniowa postać zespołu Ehlersa i Danlosa
V	postać klasyczna i ze zwiększoną ruchomością stawów zespołu Ehlersa i Danlosa
IX	dysplazje nasad kostnych, dyskopatje

się stany zapalne ścięgien, pochewek ścięgnistych i stawów, które mają charakter nawracający, ale mogą przejść w stan przewlekły. Częste są dyskopatje powodujące bóle w obrębie kręgosłupa. Wcześniej dochodzi także do zmian zwyrodnieniowych w stawach oraz do osteoporozy [11–15].

Nadmierną ruchomość stawów obserwuje się u ok. 10% „zdrowych” osób, szczególnie u przedstawicieli rasy żółtej, częściej u kobiet niż u mężczyzn [16–18]. Objaw ten skłania często do wyboru zawodu, w którym można go wykorzystać. Dotyczy to np. akrobatów, tancerzy baletowych i muzyków grających na różnych instrumentach (skrzypce, fortepian) [19, 20].

Nadmierna ruchomość stawów jest jednym z głównych objawów zespołów uwarunkowanych mutacjami niektórych typów kolagenu. Najlepiej poznane dotychczas choroby układu ruchu zależne od tych mutacji to wrodzona łamliwość kości, zespół Ehlersa i Danlosa, zespół Marfana, wczesna osteoporoza, chondrodysplazja,

pierwotna choroba zwyrodnieniowa stawów, dysplazje nasad kostnych, dyskopatje (tab. IV).

### Zespół Ehlersa i Danlosa

Zespół albo – wg niektórych autorów – zespoły Ehlersa i Danlosa to grupa chorób, spowodowanych defektami kolagenu i zaburzeniami metabolicznymi w obrębie tkanki łącznej. Zmiany dotyczą głównie stawów, skóry i ścian naczyń krwionośnych.

Za objawy tego zespołu odpowiedzialne są defekty w budowie kolagenu – najczęściej typu I (stanowiącego 69–90% suchej masy skóry, więzadeł i zdeminiarowanej kości), typu III (składnika ścian naczyń krwionośnych, skóry, więzadeł, ścian jelit i macicy), rzadziej typu V, a także innych elementów budowy tkanki łącznej lub związanych z nią enzymów. W postaci, w której dominuje kifoskolioza, wykazano niedobór hydrolazy lizylowej – enzymu niezbędnego do tworzenia wiązań

**Tabela V.** Postacie zespołu Ehlersa i Danlosa  
**Table V.** Types of Ehlers-Danlos syndrome

Postać	Poprzednio typ
klasyczna	I i II
z dominacją nadmiernej ruchomości stawów	III
naczyniowa	IV
kifoskoliotyczna	VI
z wiotkością stawów ( <i>arthrochlasia</i> )	VII A i B
ze zmniejszoną elastycznością skóry ( <i>dermatosparaxis</i> )	VII C
postacie niesklasyfikowane	V, VIII, IX, X, XI

krzyżowych hydroksylizyny w kolagenie, której kofaktorem jest kwas askorbinowy.

Częstość występowania poszczególnych postaci zespołu Ehlersa i Danlosa jest różna. Najczęstsza jest postać „klasyczna”, której chorobowość wynosi 1:20 000. Postać „naczyniowa”, stanowiąca największe zagrożenie dla chorych, występuje znacznie rzadziej (1:100 000 urodzeń) [3, 4, 6, 21].

Obecnie wyróżnia się 6 głównych postaci tego zespołu oraz wiele jego odmian jeszcze niesklasyfikowanych (tab. V). Każda z tych postaci ma nieco inne objawy, różnią się one także przebiegiem i rokowaniem [3, 4].

W związku z możliwością wielu mutacji genów, odpowiedzialnych za defekty tkanki łącznej, objawy poszczególnych postaci mogą się na siebie nakładać. Duże znaczenie do rozpoznania zespołu ma wywiad rodzinny.

Określenie „klasycznej” postaci zespołu Ehlersa i Danlosa obejmuje zespół objawów zaliczanych dawniej do I i II typu zespołu. Choroba spowodowana jest defektem kolagenu typu I i II, typ dziedziczenia określono jako autosomalny dominujący. Objawia się ona uogólnioną, nadmierną ruchomością stawów, ze skłonnością do ich podwichnięć. Objawy te pojawiają się już u noworodków, dotyczą zarówno stawów obwodowych – szczególnie barkowych, kolanowych i skroniowo-żuchwowych – jak i kręgosłupa. Często jest jednoczesna skolioza i płaskostopie. Bóle mięśniowo-stawowe towarzyszące powyższym zmianom są często błędnie uznawane za objawy fibromialgii. Obserwuje się również występowanie nawracających wysięków w stawach, rzadziej wylewy krwi do jam stawowych. Często tworzą się żyłaki w kończynach dolnych.

Skóra w tej postaci zespołu jest cienka, atroficzna („bibułka do papierosów”), widoczne bywają przebarwienia – szczególnie w okolicy czoła, pod brodą i na kończynach. W obrębie skóry tworzą się czasem guzki. Uszkodzenia skóry goją się bardzo wolno. Nadmierna

rociągliwość tkanek objawia się także możliwością dotknięcia językiem koniuszka nosa (objaw Gorlina).

U chorych z „klasyczną” postacią zespołu dochodzi czasem do objawów ze strony układu oddechowego – odmy samoistnej, opłucnowej lub śródpiersiowej oraz powstawania pęcherzy podopłucnowych. Występują także zmiany w obrębie zastawek serca – wypadanie płatków zastawki dwudzielnej lub niedomykalność zastawki trójdzielnej, a także poszerzenie pnia aorty. Nadmierna ruchomość stawów powoduje często objawy neuropatii obwodowej.

U kobiet z tą postacią zespołu Ehlersa i Danlosa w okresie ciąży istnieje zagrożenie pęknięcia macicy i dochodzi wówczas do przedwczesnych porodów, a u dzieci tych kobiet już w okresie noworodkowym stwierdza się zwiększoną ruchomość stawów.

Postać, w której dominuje nadmierna ruchomość stawów, odpowiada III typowi zespołu Ehlersa i Danlosa wg określenia stosowanego poprzednio. Defekt kolagenu w jej etiopatogenezie nie został jeszcze ściśle określony, typ dziedziczenia jest autosomalny i dominujący. Wśród objawów najbardziej zaznaczona jest zwiększona ruchomość stawów. Zmiany w obrębie skóry są słabiej wyrażone niż w postaci „klasycznej” zespołu. Często są zwichnięcia stawów wymagające zabiegów operacyjnych. Może dochodzić do poszerzenia aorty. Podobnie jak w poprzedniej postaci ciąży wiąże się z dużym ryzykiem.

Postać naczyniowa, dawniej określana jako IV typ zespołu Ehlersa i Danlosa, jest związana głównie z nieprawidłową budową kolagenu III. W przeciwieństwie do dwóch poprzednio opisanych, u chorych z postacią naczyniową nie obserwuje się zwiększonej ruchomości stawów, z wyjątkiem stawów palców. Skóra jest przeważnie cienka i „przeświecająca”, łatwo tworzą się krwawe wylewy, nawet po niewielkich urazach. Chorzy mają zwykle charakterystyczny wygląd – szczupłą twarz, wypukłe oczy, zanik tkanki tłuszczowej w obrębie kończyn. Często są przykurcze w stawach obwodowych.

Postać naczyniowa wiąże się ze stałym zagrożeniem życia z powodu możliwości pęknięcia ścian dużych naczyń – aorty, tętnic biodrowych, tętnicy śledzionowej, tętnic wątrobowych i nerkowych. Często powstają tętniaki – szczególnie w obrębie aorty brzusznej i tętnic mózgowych. Dochodzi także do powstawania odmy samoistnej z krwawieniem do jamy opłucnej oraz do wypadania płatków zastawki dwudzielnej. Istnieje ponadto ryzyko pęknięcia ściany jelit. Dodatkowe zagrożenia związane są z ciążą – łatwo dochodzi do pęknięcia ściany macicy, częste są przedwczesne porody.

W razie wskazań do wykonania badań arteriograficznych u chorych z zespołem Ehlersa i Danlosa należy pamiętać o zagrażającym pęknięciu ścian naczyń. W związku ze znaczną „kruchością” tkanek i ścian naczyń niezwykle trudne jest wykonywanie u nich wszelkich zabiegów chirurgicznych.

Postać z objawami kifoskoliozy (dawniej typ VI) spowodowana jest niedoborem enzymu – hydrolazy lizylowej. Choroba wykazuje autosomalny recesywny typ dziedziczenia. Oprócz kifoskoliozy u chorych obserwuje się zwiększoną ruchomość i powtarzające się zwicnięcia stawów. Skóra jest przeświecająca, miękka, nadmiernie rozciągliwa (ryc. 2a i 2b.), w jej obrębie łatwo tworzą się wylewy krwawe. Często są również zmiany w obrębie gałek ocznych, stwierdza się zmniejszoną wielkość rogówki, twardówka jest bardzo podatna na urazy. Obserwuje się krótkowzroczność, zaćmę, odwarstwienie siatkówki, które mogą doprowadzić do utraty wzroku. Często widoczna jest arachnodaktylia i zniekształcenie klatki piersiowej („wąskie ramiona”). Przy znacznie nasilonej kifoskoliozie może dochodzić do niewydolności oddechowej i niewydolności serca. Jednym z częstych objawów są krwawienia z przewodu pokarmowego.

Postać z wiotkością stawów (*arthrochalasia*) (dawniej typ VII A i B) związana jest z defektem dotyczącym kolagenu typu I. Choroba jest dziedziczona zgodnie z ty-

pem autosomalnym dominującym. Cechy kliniczne to znaczna, uogólniona, nadmierna ruchomość stawów i ich częste zwicnięcia. Szczególnie często dochodzi do zwicnięcia w stawach biodrowych, w wielu przypadkach jest to wrodzone obustronne podwichnięcie. Obserwuje się równocześnie zwiększoną rozciągliwość skóry i łatwe powstawanie wylewów krwawych. Często osłabiona jest siła mięśniowa. Charakterystyczna są niski wzrost i okrągły zarys twarzy, niedorozwój żuchwy, u niektórych chorych obserwuje się niebieskie zabarwienie twardówek. Objawom może towarzyszyć hirsutyzm. Opisywana postać wiąże się także z powstawaniem przepuklin, głównie pępkowych. W przebiegu ciąży może dojść do przedwczesnego pęknięcia błon płodowych. Znaczna „kruchość” tkanek utrudnia wykonywanie zabiegów operacyjnych.

Postać ze zmniejszoną elastycznością skóry (*dermatoparaxis*) (dawniej typ VII C) związana jest z niedoborem enzymu N-propeptydazy, która rozszczepia prokolagen typu I. Typ dziedziczenia jest autosomalny recesywny. Oprócz utraty elastyczności skóry, a także powięzi, obserwuje się skłonność do powstawania wylewów krwawych, częstym objawem jest tworzenie się przepuklin. W okresie ciąży istnieje zagrożenie przedwczesnym pękaniem błon płodowych.

Niesklasyfikowane obecnie postacie zespołu, określane dawniej jako typ V, VII, IX, X i XI, dotychczas nie są wystarczająco zdefiniowane.

Leczenie zespołu Ehlersa i Danlosa może być wyłącznie objawowe. Wyjątek stanowi postać z przewagą kifoskoliozy, w której defekt enzymatyczny można częściowo wyrównywać podawaniem kwasu askorbinowego. W pozostałych postaciach stosuje się leki przeciwzapalne, przeciwbólowe, zabiegi ortopedyczne, zabiegi chirurgiczne ratujące życie. Specjalnego podejścia wymagają kobiety w okresie ciąży, która wiąże się z wieloma zagrożeniami.



Ryc. 2a., b. Nadmierna rozciągliwość skóry u chorego z zespołem Ehlersa i Danlosa.

Fig. 2a, b. Skin hyperextensibility in the patient with Ehlers-Danlos syndrome.

## Zespół Marfana

Zespół Marfana to zespół objawów dotyczących układu ruchu, układu sercowo-naczyniowego i narządu wzroku. Jego patogeniza jest związana z defektem genu dla fibryliny 1, typ dziedziczenia autosomalny dominujący. U 25% chorych stwierdza się mutacje sporadyczne [22].

Zespół opisano w 1896 r., a jego podłoże genetyczne sprecyzowano częściowo w latach 70. ubiegłego stulecia [22]. Jak większość chorób tkanki łącznej uwarunkowanych genetycznie, jest on nadal przedmiotem badań. Ostatnio uzyskano nowe dane dotyczące patogenyzy zespołu Marfana. Okazało się mianowicie, że mikrofibryle fibryliny 1 uczestniczą w regulacji dostępności pozakomórkowej transformującego czynnika wzrostu (TGFB). Nieprawidłowe przekazywanie sygnałów związanych z działaniem TGFB miałyby odgrywać główną rolę w patogenyzie choroby [23]. Zespół Marfana występuje z częstością 1:25 000 ogólnej populacji [24].

Chorzy mają przeważnie typową sylwetkę, którą cechuje wysoki wzrost, zapadnięta lub łódkowata klatka piersiowa, często z równoczesnym zniesieniem kifozy i skoliozą, szczupłe kończyny, zwiększona długość kończyn dolnych, cienka warstwa tkanki podskórnej, wydłużona twarz. U części chorych stwierdza się „gotyckie” podniebienie. Bardzo częste objawy to nadmierna ruchomość stawów i arachnodaktylia (palce „pająkowate”) (90% chorych). Często obserwuje się także nadmierną rozciągliwość skóry. U ok. 60% chorych w badaniu osłuchowym stwierdza się zmiany w obrębie zastawek serca (głównie mitralnej i aortalnej), w badaniu echokardiograficznym są one wykrywane w ponad 80% przypadków. Często jest poszerzenie aorty wstępującej. Objawy ze strony narządu wzroku to podwichnięcie soczewek (u ponad 50% chorych), często jest krótkowzroczność. W obrębie układu oddechowego może dochodzić do odmy samoistnej a także do powstawania torbieli w tkance płucnej.

Rozpoznanie zespołu Marfana ustala się na podstawie spełnienia trzech podstawowych kryteriów – podwichnięcia soczewek, rozszerzenia aorty, skoliozy i/lub zniekształcenia klatki piersiowej – lub dwóch z tych kryteriów, jeżeli w rodzinie chorego rozpoznano pewny zespół Marfana [10, 22, 24]. W różnicowaniu należy wziąć pod uwagę wiele innych chorób, związanych z mutacją genów dla fibryliny i kolagenu.

Rokowanie jest niekorzystne u chorych z objawami ze strony układu sercowo-naczyniowego, u których średnia życia nie przekracza 40 lat. Poszerzenie aorty stanowi szczególne zagrożenie u kobiet w ciąży. Leczenie musi być wielospecjalistyczne, konieczne jest monitorowanie zmian występujących w obrębie serca i aorty

– często skuteczne są  $\beta$ -blokerzy, czasem konieczna jest interwencja kardiologiczna [25].

## Komentarz

Wykazanie nadmiernej ruchomości stawów wymaga różnicowania – czy mamy do czynienia z jej postacią „łagodną”, czy z zespołem objawów dotyczących innych układów i narządów. W każdej z tych postaci należy się spodziewać dolegliwości bólowych ze strony układu ruchu, powtarzających się zwichnięć stawów i objawów zapalnych w ich obrębie, a także pojawienia się wczesnych zmian zwyrodnieniowych i osteoporozy.

W przypadkach, w których objawy mogą przemawiać za rozpoznaniem zespołu Ehlersa i Danlosa, należy dążyć do określenia postaci zespołu. Podejrzanie postaci naczyniowej wymaga diagnostyki dotyczącej układu sercowo-naczyniowego. We wszystkich postaciach zachodzi ryzyko powikłań w okresie ciąży, należy także zachowywać szczególną ostrożność przy wykonywaniu zabiegów chirurgicznych z uwagi na „kruchosć” tkanek. W postaci kifoskoliotycznej wskazane jest stosowanie kwasu askorbinowego (500 mg/dobę). Zespół Ehlersa i Danlosa wymaga odpowiedniego postępowania zabezpieczającego stawy i wzmacniającego układ mięśniowy od wczesnego dzieciństwa – konieczna jest edukacja rodziców chorych dzieci, a później dorosłych chorych.

W przypadkach zespołu Marfana istotne jest monitorowanie zmian w obrębie zastawek serca i aorty, niektórzy chorzy powinni przewlekłe otrzymywać leki z grupy  $\beta$ -blokerów. Często konieczne jest wykonywanie zabiegów operacyjnych.

Diagnostyka różnicowa omówionych zespołów jest często bardzo trudna. Poszczególne postaci zespołu Ehlersa i Danlosa mogą się ze sobą łączyć, niektóre ich objawy spostrzega się także w przypadkach zespołu Marfana. W różnicowaniu należy wziąć także pod uwagę inne rzadsze choroby związane z defektami elementów tkanki łącznej uwarunkowanymi genetycznie.

W każdym przypadku nadmiernej ruchomości stawów należy dbać o ich ochronę przed ostrymi i przewlekłymi urazami, wzmacniać siłę mięśni, a także prowadzić profilaktykę przeciw osteoporozie.

Dolegliwości bólowe spowodowane nadmierną ruchomością stawów – jeżeli nie przeprowadzi się odpowiedniej oceny układu ruchu – nieraz przez wiele lat są traktowane jako „nerwica”. U takich osób dochodzi często do stanów depresyjnych.

## Piśmiennictwo

1. Grahame R. Joint hypermobility and the performing musician. *New Engl J Med* 1993; 7: 1079-1082.
2. Myllyharju J, Kivirikko KI. Collagens and collagen-related diseases. *Ann Med* 2001; 33: 7-21.

3. Pyeritz RE. Heritable disorders of connective tissue. In: Primer on the rheumatic diseases. Klippel JH (ed.). 12<sup>th</sup> ed. Arthritis Foundation, Atlanta 2001; 483-492.
4. Shapiro JR, Rowe D, Sponseller P. Heritable disorders of structural proteins. In: Kelley's Text-book of Rheumatology. Harris D Jr, Budd RC, Firestein GS, et al. (eds). 7<sup>th</sup> ed. Elsevier Saunders, Philadelphia 2005; 1547-1578.
5. Beighton P, Solomon L, Soskolne CL. Articular mobility in an African population. *Ann Rheum Dis* 1973; 32: 413-418.
6. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, et al. Ehlers-Danlos syndrome: revised nosology. Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). *Am J Genet* 1998; 77: 31-37.
7. Grahame R. Hypermobility syndrome. *Ann Rheum Dis* 1990; 49: 199-200.
8. Grahame R. A proposed set of diagnostic criteria for te benign joint hypermobility syndrome. *Br J Rheum* 1992; 31: 205-212.
9. Hakim AJ, Grahame RA. A simple questionnaire to detect hypermobility: an adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain. *Intern J Clin Pract* 2003; 57: 163-166.
10. Hakim A, Clunie GPR. Oxford handbook of rheumatology. Oxford University Press, Oxford 2004; 503-504.
11. Bravo JF, Wolff C, Correa SL. Clinical study of 972 rheumatological patients with joint hypermobility syndrome (JHS), using the Brighton criteria. *Ann Rheum Dis* 2007; 66: suppl II, 244.
12. Grahame R. Clinical conundrum: How often, when and how does joint hypermobility lead to osteoarthritis? *Br J Rheum* 1989; 28: 320-325.
13. Bridges AJ, Smith E, Reid J. Joint hypermobility in adults referred to rheumatology clinics. *Ann Rheum Dis* 1992; 51: 793-796.
14. Jonsson H, Valtysdottir ST, Kjartansson O, Brekkan A. Hypermobility associated with osteoarthritis of the thumb base: a clinical and radiological subset of hand osteoarthritis. *Ann Rheum Dis* 1996; 55: 540-543.
15. Larson LG, Mudholkar GS, Baum J, Srivastava DK. Benefits and liabilities of hypermobility in the back pain disorders of industrial disorders. *J Intern Med* 1995; 238: 461-467.
16. Kirk JH, Bywaters EGL. The hypermobility syndrome. *Ann Rheum Dis* 1967; 26: 419-425.
17. Larsson LG, Baum J, Mudholkar GS. Hypermobility features and differential incidence between sexes. *Arthritis Rheum* 1987; 30: 1426-14230.
18. Moraes DA, Louzada P Jr. Joint hypermobility diagnosis and prevalence in the Brazilian university students. *Ann Rheum Dis* 2007; 66: suppl. II, 250.
19. Grahame R, Jenkins JM. Joint hypermobility – asset or liability? A study of joint mobility in ballet dancers. *Ann Rheum Dis* 1972; 31: 109-111.
20. Larsson LG, Baum J, Mudholkar GS, Kollia GD. Benefits and disadvantages of joint hypermobility among musicians. *N Engl J Med* 1993; 7: 1120-1181.
21. Byers PH, Holbrook KA, Barsh GS. Ehlers-Danlos syndrome. Principle and practice of medical genetics. Emery AE, Rimoin DL (ed.). Churchill Livingstone, New York 1983; 836-850.
22. Pyeritz RE, McKusick VA. The Marfan syndrome. Diagnosis and management. *N Engl J Med* 1979; 300: 772-777.
23. Ramirez F. Marfan syndrome. *Ann Rheum Dis* 2007; 66: suppl. II, 46.
24. Viljoen D, Beighton P. Marfan syndrome: A diagnostic dilemma. *Clin Genet* 1990; 37: 417-422.
25. Gott VL, Pyeritz RE, Mc Govern GJ, et al. Surgical treatment of aneurysms of the ascending aorta in the Marfan syndrome. *N Engl J Med* 1986; 314: 1070-1074.