



Το παιδί λάστιχο

Δημήτριος Ζαφειρίου

Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας-
Αναπτυξιολογίας ΑΠΘ

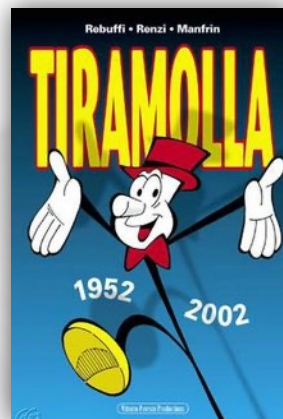
Διευθυντής 1^{ης} Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ





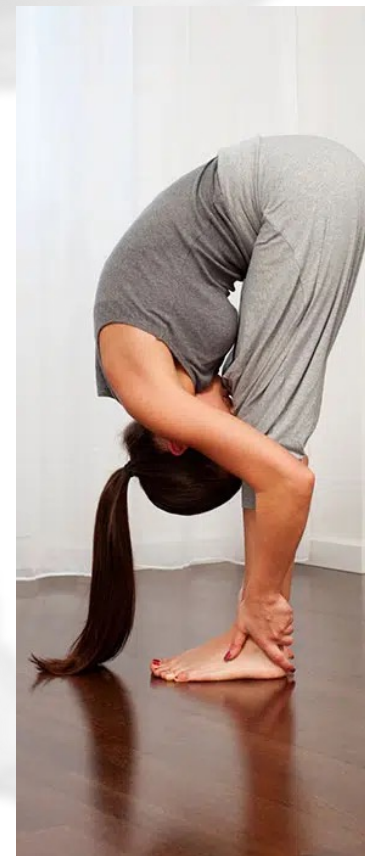
Tiramolla

- **Tiramolla:** ιταλικός χαρακτήρας κόμικ που δημιουργήθηκε το 1952 από τον Roberto Renzi και Giorgio Rebuffi
- Αγγλικά: Stretch-Spring είναι ένας περίεργος Σούπερ ήρωας που μοιάζει με μια φιγούρα από καουτσούκ με εκατό λεπτό σώμα, οβάλ πρόσωπο, μακριά πόδια, κυλινδρικό κεφάλι και φιόγκο
- Ο Tiramolla έχει αποκτήσει τη μοναδική ικανότητα να μπορεί να τεντώνεται όπως θέλει, ακόμη και για πολλά χιλιόμετρα, αφού πέσει σε ένα μεγάλο δοχείο με καουτσούκ





Κομανέτσι





Στα όρια του υπερφυσικού...



Γενικευμένη υπερελαστικότητα – μερικά δεδομένα



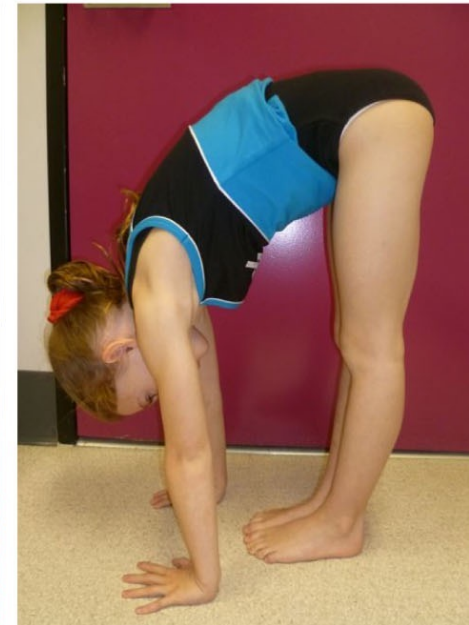
- Πιο συχνή στις γυναίκες, ιδιαίτερα στους ασιατικούς και αφρικανικούς πληθυσμούς
- Εως και το 40% των θήλεων σε ορισμένες φυλές
- Τα άτομα με υπερελαστικότητα συχνά είναι εντελώς ασυμπτωματικά
- Χρησιμοποιούν την αυξημένη ευελιξία τους στον αθλητισμό
- Περίπου το 50% αυτών των ατόμων αναφέρει πόνο που σχετίζεται με την υπερελαστικότητα
- Πολλές σημαντικές κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού (HDCTs) σχετίζονται με την υπερελαστικότητα
- Η πλειονότητα των ασθενών δεν έχει αναγνωρίσιμες HDCT

Γενικευμένη υπερελαστικότητα

– The Beighton score



- Η γενικευμένη υπερελαστικότητα ορίζεται χρησιμοποιώντας το σκορ Beighton
- Σκορ $\geq 4/9$ ορίζει την υπερελαστικότητα, αν και πρέπει να ληφθεί υπόψη η ηλικία του παιδιού

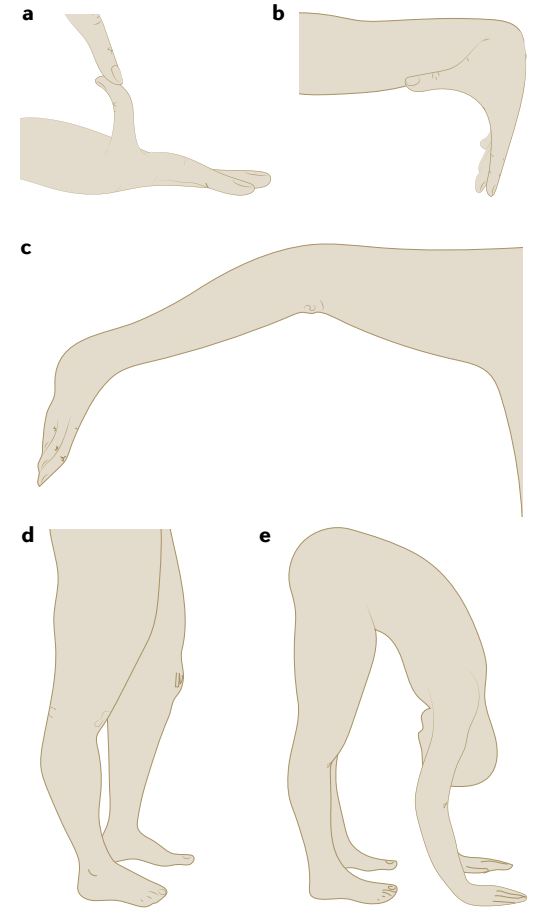


Beighton Hypermobility Score



How to test if you are
hypermobile

Find out your Beighton Score





Τα κριτήρια του Brighton

- Η υπερελαστικότητα που σχετίζεται με συμπτώματα, όπως ορίζεται από τα κριτήρια του Brighton, ονομάζεται σύνδρομο υπερελαστικότητας των αρθρώσεων (JHS)
- Δυστυχώς, τα κριτήρια του Brighton συχνά συγχέονται με τη βαθμολογία Beighton, η οποία χρησιμοποιείται μόνο για να ορίσει την υπερελαστικότητα ως τέτοια
- Αν και τα κριτήρια του Brighton δεν επικυρώνονται στα παιδιά, είναι χρήσιμα στη διάγνωση του JHS στην παιδική ηλικία

Major criteria

- Beighton score of ≥ 4
- Arthralgia for longer than 3 months in four or more joints

Minor criteria

- Beighton score of 1, 2 or 3
- Arthralgia (>3 months) in one to three joints, back pain (>3 months), or spondylosis/spondylolysis/spondylolisthesis
- Dislocation or subluxation in more than one joint, or in one joint on more than one occasion
- Three or more soft tissue lesions (e.g. epicondylitis, tenosynovitis, bursitis)
- Marfanoid habitus (tall, slim, span greater than height (>1.03 ratio), upper segment less than lower segment (<0.89 ratio), arachnodactyly)
- Skin striae, hyperextensibility, thin skin or abnormal scarring
- Ocular signs (e.g. drooping eyelids, myopia, antimongoloid slant)
- Varicose veins, hernia, or uterine or rectal prolapse
- Mitral valve prolapse

Requirements for diagnosis

- Any one of the following:
 - Two major criteria
 - One major criterion plus two minor criteria
 - Four minor criteria
 - Two minor criteria and an unequivocally affected first-degree relative in family history



Συμπτώματα και σημεία JHS

Ο πόνος στις αρθρώσεις είναι το πιο κοινό σύμπτωμα του JHS

Συχνά σχετίζεται με εξάρθρατα, υπεξάρθρωσεις και διαστρέμματα

Συχνές γνωστικές, νευρολογικές και σπλαχνικές εκδηλώσεις - μπορεί να είναι πιο σοβαρές από τα μυοσκελετικά συμπτώματα

Συχνή κόπωση και γενικευμένος πόνος

Πιθανή εξήγηση: η υπεραισθησία που προκύπτει από την αυξημένη αίσθηση πόνου σε υπερβολικά τεντωμένους ιστούς

Ο πόνος συχνά οδηγεί σε αδράνεια, με την επακόλουθη αποκατάσταση να επιδεινώνει τα συμπτώματα



Συμπτώματα και σημεία JHS

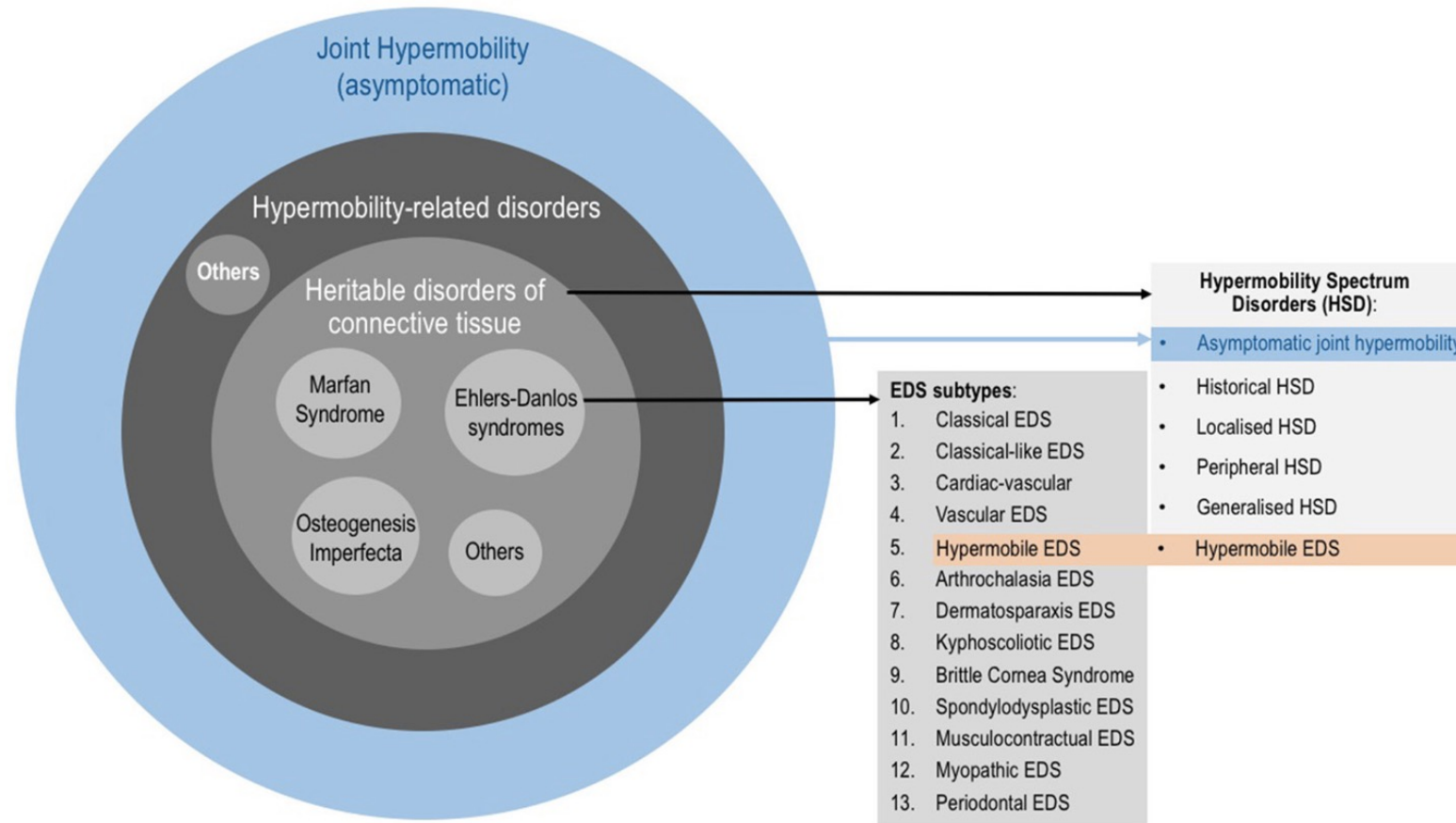
Συχνές γαστρεντερικές εκδηλώσεις: χρόνια δυσκοιλιότητα, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, χρόνια κοιλιακό άλγος και σύνδρομο ευερέθιστου εντέρου

Συμπτώματα συγκοπής, ζάλης και ορθοστατικής υπότασης: στοιχεία για δυσλειτουργία του αυτόνομου συστήματος

Άγχος σε ενήλικες: μπορεί να επιδεινώσει τις εκδηλώσεις αυτόνομου και χρόνιου πόνου



Κατηγορίες υπερεκτασιμότητας αρθρώσεων





Κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού

Ο όρος «σύνδρομο
υπερελαστικότητας των
αρθρώσεων» αναφέρεται σε
έναν συγκεκριμένο συνδυασμό
συμπτωμάτων και σημείων

Ελλείψει διαγνωστικού τεστ,
απαιτείται προσεκτική
κλινική εξέταση και
αποκλεισμός σοβαρών HDCT

Πολύ σημαντικό: να
αποκλειστεί η αγγειακή
μορφή του συνδρόμου
Ehlers-Danlos (EDS) (τύπος
IV, COL3A1) λόγω της τάσης
για ρήξη αρτηριών και
οργάνων

Χαρακτηριστικά συμπτώματα και
σημεία όπως η διαφάνεια του
δέρματος και οι υπερβολικοί
μώλωπες, μαζί με το οικογενειακό
ιστορικό αιφνίδιου αγγειακού
θανάτου στην πρώιμη ενήλικη ζωή,
αποτελούν ενδείξεις για μια πιθανή
διάγνωση μιας αγγειακής μορφής EDS



Κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού

Τα σύνδρομα Down, Klinefelter και εύθραυστου Χ, καθώς και σπάνιες σκελετικές δυσπλασίες (συμπεριλαμβανομένης της ψευδοαχονδροπλασίας) σχετίζονται με χαλαρότητα των συνδέσμων και υπερελαστικότητα των αρθρώσεων

Παιδιά με σπάνιες μυϊκές δυστροφίες, όπως η **δυστροφία Ullrich** (COL6A2) μπορεί να εμφανίσουν ένα μείγμα περιφερικής υπελαστικότητας, εγγύς αδυναμία και αγκυλώσεις

Η **μυϊκή αδυναμία** μπορεί να θεωρηθεί εσφαλμένα ως υπερελαστικότητα της άρθρωσης χωρίς ενδελεχή νευρολογική εξέταση

Τα άτομα με **σύνδρομο Marfan** (γονίδιο FBN1) μπορεί να έχουν συνδεσμική χαλαρότητα και μειωμένη μυϊκή μάζα, με περιορισμό της έκτασης της άρθρωσης του αγκώνα



Κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού

Το JHS μπορεί να είναι μέρος του φάσματος HDCT

όπου ο βαθμός της δερματικής και αγγειακής συμμετοχής είναι μικρότερος από ό,τι στις άλλες μορφές EDS

Η διάγνωση του υπερελαστικού τύπου EDS (EDS-HT ή EDS τύπου III) λαμβάνεται συχνά υπόψη όταν υπάρχει υπερελαστικότητα και ήπια προσβολή του δέρματος

Τα κλινικά χαρακτηριστικά του JHS και του EDS-HT είναι δυσδιάκριτα



Διαγνωστικά κριτήρια σ. Ehlers-Danlos

Criterion 1

Presence of generalized joint hypermobility

- Beighton score
 - ≥ 6 for prepubertal children and adolescents
 - ≥ 5 for pubertal men and women ≤ 50 years of age
 - ≥ 4 for men and women > 50 years of age
- If the Beighton score is 1 point below the age-specific and sex-specific cut-off and at least two of the following items (five-point questionnaire) are present, then a diagnosis of generalized joint hypermobility can be made
 - Can you now (or could you ever) place your hands flat on the floor without bending your knees?
 - Can you now (or could you ever) bend your thumb to touch your forearm?
 - As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
 - As a child or teenager, did your shoulder or kneecap dislocate on more than one occasion?
 - Do you consider yourself 'double-jointed'?
 - A 'yes' answer to ≥ 2 questions suggests joint hypermobility with 80–85% sensitivity and 80–90% specificity²²⁹



Διαγνωστικά κριτήρια σ. Ehlers-Danlos

Criterion 2

At least two of the following features must be present

- At least five of the following systemic manifestations of a more generalized connective tissue disorder
 - Unusually soft or velvety skin
 - Mild skin hyperextensibility
 - Unexplained striae, for example, striae distensiae or striae rubrae at the back, groins, thighs, breasts, abdomen in adolescents, men and prepubertal women without history of significant gain or loss of body fat
 - Bilateral piezogenic papules of the heel
 - Recurrent or multiple abdominal hernias
 - Atrophic scarring involving at least two sites
 - Pelvic floor, rectal and/or uterine prolapse in children, men or nulliparous women without history of morbid obesity or other predisposing conditions
 - Dental crowding and high or narrow palate
 - Arachnodactyly, as defined in one or both of the following: 1) positive wrist sign (Steinberg sign) on both sides; 2) positive thumb sign (Walker sign) on both sides
 - Arm span to height ratio ≥ 1.05
 - Mitral valve prolapse^a
 - Aortic root dilatation with z score $> +2$ (important note: the presence of aortic root dilatation should always prompt the exclusion of familial thoracic aortic aneurysm disorders, for example, Marfan syndrome and Loeys–Dietz syndrome)
- Positive family history of hypermobile Ehlers–Danlos syndrome (hEDS) with at least one first-degree relative independently meeting hEDS criteria
- At least one of the following musculoskeletal manifestations
 - Musculoskeletal pain in two or more limbs, recurring daily for at least 3 months
 - Chronic widespread pain for at least 3 months
 - Recurrent joint dislocations^b or frank joint instability in the absence of trauma: three or more atraumatic dislocations at the same joint, or two or more atraumatic dislocations at different joints, at different times, or medical confirmation of joint instability at two or more sites not related to trauma



Διαγνωστικά κριτήρια σ. Ehlers-Danlos

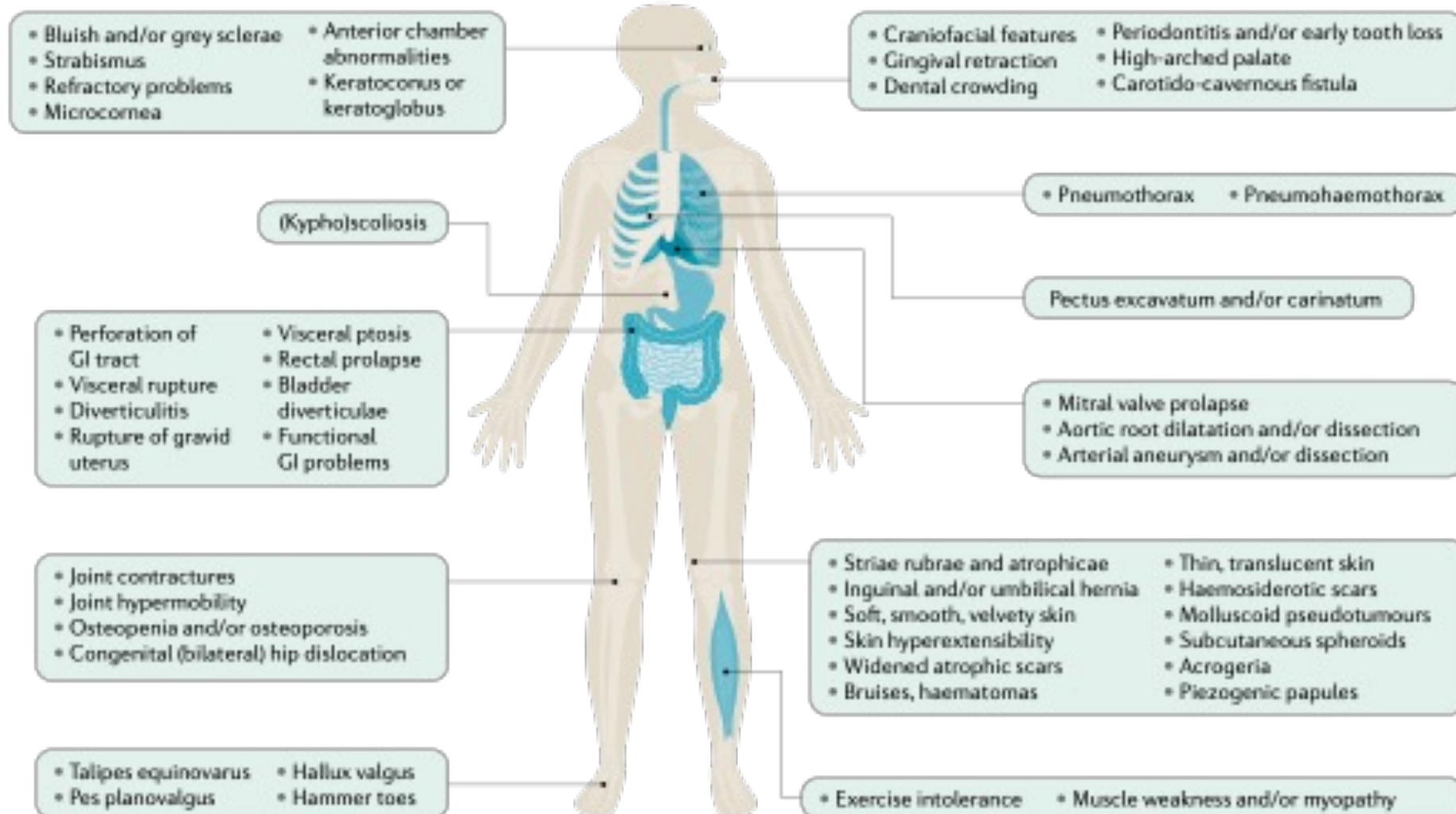
Criterion 3

Exclusion of other conditions

- Other EDS types
- Other heritable/acquired connective tissue disorders
- Alternative diagnoses



Συμπτώματα και σημεία συνδρόμων Ehlers-Danlos





Σύνδρομο Ehlers-Danlos

Villefranche classification	Inheritance	Body parts involved	Features	Genes
Classical (I, II)	Autosomal dominant	Skin Joints	Fragility Hyperextensibility Atrophic scars Easy bruising Hypermobility Sprains, dislocations	<i>COL5A1</i> , <i>COL5A2</i> (>50%); <i>COL1A1</i>
Hypermobility (III)	Autosomal dominant	Joints Skin Gastrointestinal tract Central nervous system	Generalised hypermobility Pain/fatigue Soft, doughy skin	<i>TNXB</i> (10%), other unknown genes
Vascular (IV)	Autosomal dominant	Vascular system Viscera Joints Skin	Arterial rupture Uterine rupture Bowel perforation Hypermobility, especially distal Acrogeria Excess bruising Thin, translucent skin	<i>COL3A1</i>
Kyphoscoliotic (VIA)	Autosomal recessive	Joints Eyes Skin	Congenital, progressive Scoliosis Hypermobility Microcornea Scleral fragility – globe rupture	<i>PLOD1</i>

Σύνδρομο Ehlers-Danlos



Villefranche classification	Inheritance	Body parts involved	Features	Genes
Arthrochalasic (VIA, VIIB)	Autosomal dominant	Joints Skin	Congenital hip dislocation Recurrent joint dislocation Hypermobility Hyperextensibility, fragility	<i>COL1A1, COL1A2</i>
Dermatosparaxis (VIIC)	Autosomal recessive	Skin	Severe fragility Sagging skin Premature rupture of membranes Herniae	<i>ADAMTS2</i>
Other rare forms Musculocontractural type (EDS VIB)	Autosomal recessive		Arthrogryposis Joint dislocation Joint laxity kyphoscoliosis hypotonia; skin laxity hydronephrosis	<i>CHST14; DSE</i>
Brittle cornea syndrome (EDS VIB)	Autosomal recessive	OCULAR Skin joints	Myopia, keratoconus, Brittle cornea Joint laxity Scoliosis Skin fragility	<i>ZNF469; PRDM5</i>
Spondylocheirodysplastic	Autosomal recessive	Skin Joints ocular	Short stature; Small hands, finger contractures; Skin hyperelasticity; Joint hypermobility	<i>SLC39A13</i>



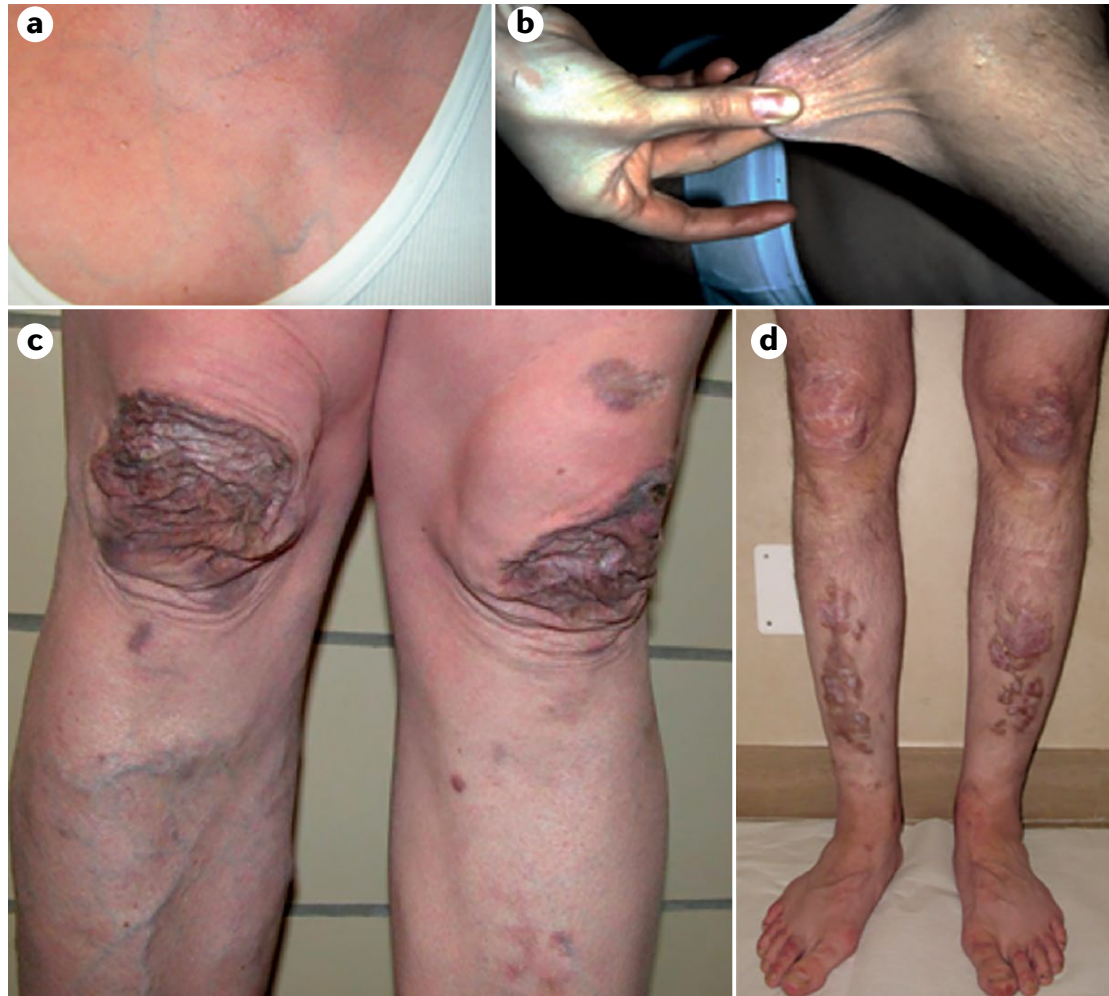
Σύνδρομο Ehlers-Danlos αγγειακού τύπου

- Α → λεπτό δέρμα με ορατές φλέβες σε ασθενή με σύνδρομο Ehler-Danlos αγγειακού τύπου
- Β → άλοβο αυτί σε ασθενή με σύνδρομο Ehler-Danlos αγγειακού τύπου
- Άλλα χαρακτηριστικά του προσώπου περιλαμβάνουν μια λεπτή, μυτερή μύτη, λεπτά χείλη, εισολκή παρειών και προεξέχοντα μάτια





Σύνδρομο Ehlers-Danlos αγγειακού τύπου





Κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού

- Όταν καθορίστηκαν τα κριτήρια του JHS, αναγνωρίστηκε ότι τα άτομα με σύνδρομο Marfan, ατελή οστεογένεση και άλλες πιο σοβαρές μορφές EDS μπορεί να έχουν συμπτώματα JHS, αλλά αυτές οι καταστάσεις «εξαιρέθηκαν»
- Προσθήκη νέων διαταραχών που σχετίζονται με χαρακτηριστικά τύπου Marfan και νεότερες μορφές EDS
- Σύνδρομο Loays-Dietz (LDS): HDCT με δυσμορφικό προσωπείο (υπερτελορισμό, δισχιδή σταφυλή, υπερωιοσχιστία), marfanoid habitus, γενικευμένη αρτηριακή συστροφή και κίνδυνο αρτηριακής ρήξης



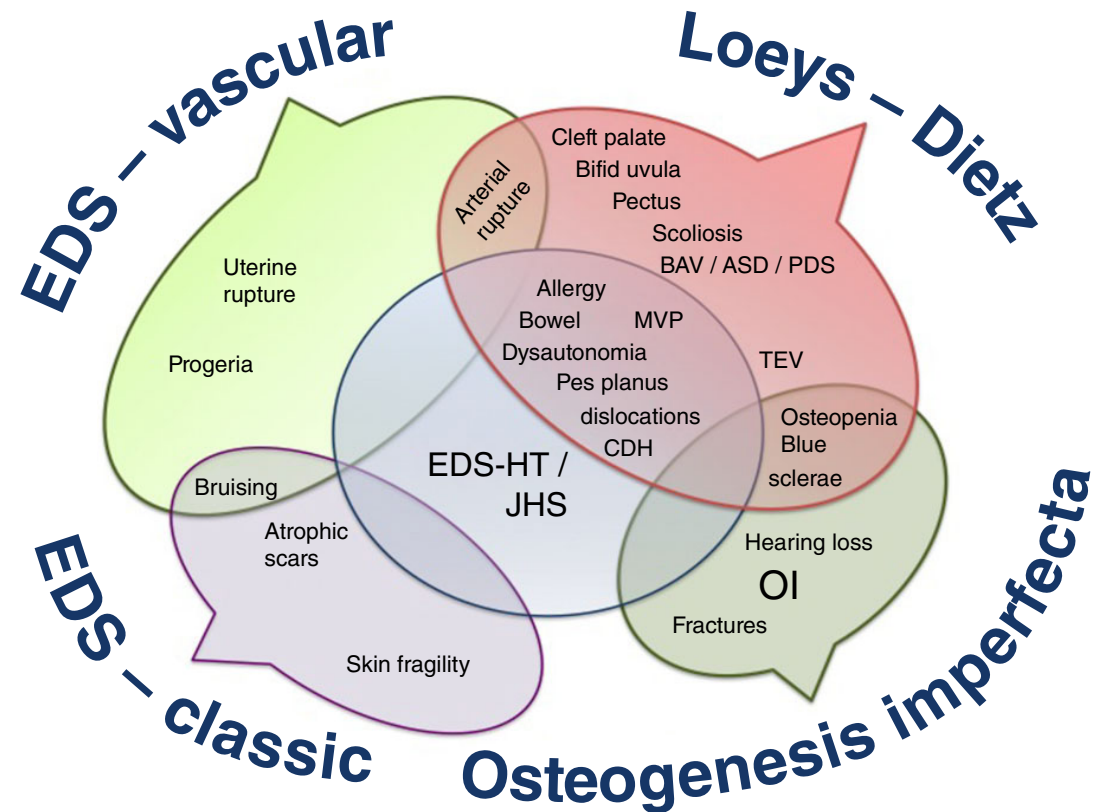


Κληρονομικές διαταραχές του συνδετικού ιστού

- Διευρυμένο φάσμα LDS: συμπεριλαμβανομένων ατόμων με φυσιολογικό ανάστημα και ελάχιστων δυσμορφικών στοιχείων προσώπου με επίμονο κίνδυνο αρτηριακής συστολής
- Η υπερελαστικότητα των αρθρώσεων είναι πολύ συχνή στο LDS, ιδιαίτερα στην παιδική ηλικία
- Τουλάχιστον τέσσερα διαφορετικά γονίδια (TGFB1, TGFB2, TGFB3, SMAD3) έχουν πλέον προσδιοριστεί ότι προκαλούν LDS, δίνοντας έμφαση στο ρόλο των μη κολλαγονούχων πρωτεϊνών εξωκυτταρικού υποστρώματος στην πρόκληση HDCT που σχετίζεται με συστηματικά συμπτώματα
- Μερικοί ασθενείς με JHS: ανεπάρκεια μιας εξωκυτταρικής γλυκοπρωτεΐνης που ονομάζεται tenascin X (λόγω απώλειας λειτουργίας του γονιδίου TNXB), συνήθως σε συνδυασμό με χαρακτηριστικά συγγενούς υπερπλασίας των επινεφριδίων (λόγω ανεπάρκειας 21-υδροξυλάσης - διαγραφή γονιδίου CYP21B)



Αλληλοεπικάλυψη μεταξύ των κληρονομικών διαταραχών του συνδετικού ιστού





- Το JHS μπορεί να εμφανιστεί σε συνδυασμό με αρκετές άλλες HDCT που είναι δύσκολο να διακριθούν κλινικά από το EDS-HT
- Είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη αυτές οι διαγνώσεις
- Παραπομπή για περαιτέρω έρευνες όπως ηχοκαρδιογραφική και οφθαλμολογική εξέταση και πιθανή αγγειακή απεικόνιση
- Η υποκείμενη γενετική βάση των περισσότερων EDS-HT είναι άγνωστη, αλλά ο γενετικός έλεγχος είναι διαθέσιμος για άλλες HDCT και μπορεί να ενδείκνυται για τον αποκλεισμό άλλων καταστάσεων

- Chromosome microarray
- Fragile X gene test, especially in developmental delay in males
- Urine metabolic screen
- Skeletal survey (if patient is of short stature)
- Echocardiogram
- Ophthalmological examination
- Non-invasive vascular imaging (magnetic resonance imaging/angiogram)
- Referral for genetic testing to exclude identifiable heritable disorders of connective tissue



Διεπιστημονική Προσέγγιση Αποκατάστασης στη Διαχείριση της Λειτουργικής Αναπηρίας στο JHS

- JHS → αναπηρία & αδυναμία συμμετοχής σε σωματικές, κοινωνικές και εκπαιδευτικές δραστηριότητες
- Σοβαρό άκρο του φάσματος: δυσκολία στο περπάτημα και στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής → αστάθεια των αρθρώσεων, χρόνιος πόνος και κόπωση
- Τα συμπτώματα μπορεί να έχουν επεισοδιακό χαρακτήρα με περιόδους ιδιαίτερης ευπάθειας, ειδικά στην πρώιμη σχολική ηλικία και στην πρώιμη εφηβεία



Διεπιστημονική Προσέγγιση Αποκατάστασης στη Διαχείριση της Λειτουργικής Αναπηρίας στο JHS

- Οι θεραπευτές που ασχολούνται με παιδιά με JHS θα πρέπει να είναι εξοικειωμένοι με την πάθηση και τη συνιστώμενη αντιμετώπιση
- Τα παιδιά με ήπια συμπτώματα (πχ. μεμονωμένο πρόβλημα στο γράψιμο) θα χρειαστούν επίσης παραπομπή σε επιμέρους ειδικό και θεραπευτή
- Τα παιδιά με σοβαρότερα συμπτώματα θα χρειαστούν πρόσβαση σε ειδικό παιδίατρο, ψυχολόγο και σχολικό νοσηλευτή, αλλά και ενίοτε διεπιστημονική προσέγγιση των λειτουργικών συμπτωμάτων



Διεπιστημονική Προσέγγιση Αποκατάστασης στη Διαχείριση της Λειτουργικής Αναπηρίας στο JHS

- Μακροπρόθεσμοι στόχοι θεραπείας:
 - ✓ στρατηγικές αυτοδιαχείρισης αντιμετώπιση προβλημάτων πόνου ή αστάθειας που σχετίζονται με τις αρθρώσεις παρέχουν προοδευτική αποκατάσταση αντιμετώπιση δυσκολιών συντονισμού και ισορροπίας
 - ✓ επαναφορά του παιδιού σε πλήρη φοίτηση στο σχολείο
 - ✓ διαχείριση του πόνου και της κόυρασης
 - ✓ Διευκόλυνση της συμμετοχής σε τακτικές δραστηριότητες κατάλληλες για την ηλικία
- Εάν τα παιδιά έχουν ανεπαρκή φοίτηση στο σχολείο, δεν μπορούν να περπατήσουν μία λειτουργική απόσταση, πέφτουν συχνά, δεν μπορούν να διαχειριστούν τις καθημερινές δραστηριότητες τους, έχουν περίπλοκες προσωπικές ή οικογενειακές ψυχολογικές δυσκολίες ή δεν ανταποκρίνονται σε θεραπεία ως εξωτερικοί ασθενείς → εισαγωγή για αποκατάσταση με τη βοήθεια φυσιοθεραπείας και ψυχολογικής υποστήριξης



Μυοσκελετικός πόνος

- Συχνός μεταναστευτικός μη φλεγμονώδης πόνος στις αρθρώσεις
- Τα οξέα συμπτώματα εμφανίζονται είτε κατά τη διάρκεια είτε μετά τη δραστηριότητα και βελτιώνονται με την ανάπαυση
- Ο χρόνιος πόνος (πάνω από 3 μήνες) είναι ένα κοινό πρόβλημα στο JHS
- Το γόνατο, το πόδι και ο αστράγαλος επηρεάζονται συχνότερα
- ✓ Οι ασθενείς χρειάζονται αξιολόγηση και εξατομικευμένο πρόγραμμα θεραπείας
- ✓ Εκπαίδευση για την ενθάρρυνση στρατηγικών αυτοδιαχείρισης





Μυοσκελετικός πόνος

- Δύο τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες μελέτες έχουν δείξει 30-40% μείωση του πόνου σε παιδιά με JHS μετά από άσκηση 6-8 εβδομάδων υπό την επίβλεψη φυσιοθεραπευτή
- Ορθοτικές συσκευές για τη βελτίωση της εμβιομηχανικής του ποδιού και των συμπτωμάτων των κάτω άκρων
- Ο αυξημένος BMI για την ηλικία έχει συσχετιστεί έντονα με αυξημένο πόνο στις αρθρώσεις στους εφήβους
- Παθητικές θεραπείες όπως εφαρμογή πάγου, μασάζ, ηλεκτροθεραπείες και νάρθηκες μπορεί να είναι χρήσιμες σε περιόδους έξαρσης του πόνου, αλλά θα πρέπει να αποφεύγονται ως μακροπρόθεσμες στρατηγικές



Μυοσκελετικός πόνος

- Απλά αναλγητικά όπως η παρακεταμόλη → μπορεί να είναι ευεργετικά σε περιόδους έξαρσης του πόνου
- Μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη και οπιούχα → συχνά ανεπαρκή λόγω επιδείνωσης των συμπτωμάτων του ανώτερου γαστρεντερικού συστήματος ή της κόπωσης
- Υπάρχουν κάποιες ενδείξεις ότι η μακροχρόνια χρήση οπιούχων (>16 εβδομάδες) μπορεί να επιδεινώσει τον χρόνια πόνο, καθώς και να προκαλέσει εξάρτηση
- Μερικοί ασθενείς με χρόνια πόνο μπορεί να ωφεληθούν από φαρμακολογικές θεραπείες πέρα από την απλή αναλγησία για την τροποποίηση της αντίληψης του πόνου (εκλεκτικοί αναστολείς επαναπρόσληψης σεροτονίνης, τρικυκλικά αντικαταθλιπτικά και αντιεπιληπτικά όπως η γκαμπαπεντίνη), αν και αυτά τα φάρμακα πρέπει να χρησιμοποιούνται με προσοχή και όχι για μεγάλο χρονικό διάστημα
- Οι φαρμακολογικές θεραπείες δεν παρέχουν μακροχρόνιο έλεγχο των συμπτωμάτων και δεν πρέπει να δίνονται μεμονωμένα χωρίς πλάνο σωματικής και ψυχολογικής αποκατάστασης



Ημικρανία

Οι πονοκέφαλοι μπορεί να είναι ένας από τους πιο εξουθενωτικούς και συχνότερους πόνους

- Ημικρανία
- Καθημερινός επίμονος πονοκέφαλος
- Αυχενικής αιτιολογίας
- Δυσλειτουργία της κροταφογναθικής άρθρωσης

Θεραπεία της κεφαλαλγίας:

συμπτωματική ανάλογα με την υποκείμενη αιτία





Τραυματισμός αρθρώσεων και μαλακών μορίων

- Αστάθεια και ο τραυματισμός των αρθρώσεων συνήθη σε παιδιά με JHS
- Το γόνατο → η πιο προσβεβλημένη άρθρωση
 - ✓ Μειωμένη ιδιοδεκτικότητα των αρθρώσεων
 - ✓ Μειωμένη μυϊκή ισχύς
 - ✓ Αλλαγές στις κινητικές στρατηγικές
 - ✓ Κακή ισορροπία
 - ✓ Μειωμένη φυσική κατάσταση
 - ✓ Υποκείμενη ευθραυστότητα του συνδετικού ιστού

συμβάλλουν στον αυξημένο κίνδυνο τραυματισμού





Τραυματισμός αρθρώσεων και μαλακών μορίων

- Η διαχείριση τραυματισμών θα πρέπει να ακολουθεί τη συνήθη πορεία, με έμφαση στην αντιμετώπιση των παραγόντων που συμβάλλουν που επιδέχονται αλλαγές
- Η ανάρρωση από τραυματισμό μπορεί να διαρκέσει περισσότερο, ιδιαίτερα η αποκατάσταση της μυϊκής δύναμης και αντοχής
- Οι τραυματισμοί θα πρέπει να αντιμετωπίζονται άμεσα από κλινικούς ιατρούς με εξειδίκευση στη διαχείριση της υπερελαστικότητας και των αθλητικών κακώσεων για να αποφευχθεί η ανάπτυξη χρόνιων συμπτωμάτων



Φυσική δραστηριότητα

- Η συμμετοχή σε καθημερινές δραστηριότητες μειώνεται σημαντικά στα παιδιά με JHS
- Οι δυσκολίες συμμετοχής στα σχολικά μαθήματα φυσικής αγωγής και η μειωμένη συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες συνεχίζονται και στην ενήλικη ζωή
- Η σχέση μεταξύ υπερελαστικότητας και αδρής κινητικότητας είναι ασαφής στον γενικό πληθυσμό, αλλά η υπερελαστικότητα είναι μειονεκτική σε παιδιά με αναπτυξιακή διαταραχή συντονισμού
- Η γενικευμένη υπερελαστικότητα των αρθρώσεων μπορεί να είναι επωφελής σε δραστηριότητες όπως το μπαλέτο ή η γυμναστική
- Παρατούτα, η αυξημένη συχνότητα πόνου και τραυματισμού μπορεί να εμποδίσει το παιδί να προχωρήσει σε υψηλότερα επίπεδα σε αυτά τα αθλήματα



Φυσική δραστηριότητα

- Ενδελεχής αξιολόγηση της υπερελαστικότητας και της ενεργού σταθερότητας των αρθρώσεων του παιδιού → επιλογή κατάλληλων δραστηριοτήτων με ελάχιστο πόνο και τραυματισμό
 - ✓ **Προσοχή στα αθλήματα επαφής, ιδιαίτερα εάν το παιδί είναι υπερκινητικό στην αυχενική μοίρα της σπονδυλικής στήλης (εύρος επέκτασης 90° ή περισσότερο)**
- Τραυματισμοί των αρθρώσεων του γόνατος → 5X πιθανότερες σε παιδιά με υπερελαστικότητα που συμμετέχουν σε αθλήματα επαφής
- Τραυματισμοί των δακτύλων συνηθισμένοι σε αθλήματα με μπάλα (πχ. βόλεϋ)
- Συχνά συνιστώνται μεμονωμένες δραστηριότητες χωρίς επαφή, όπως κολύμπι ή pilates
- Ωστόσο, πολλά παιδιά προτιμούν τα ομαδικά αθλήματα



Λειτουργία άκρας χείρας και γράψιμο

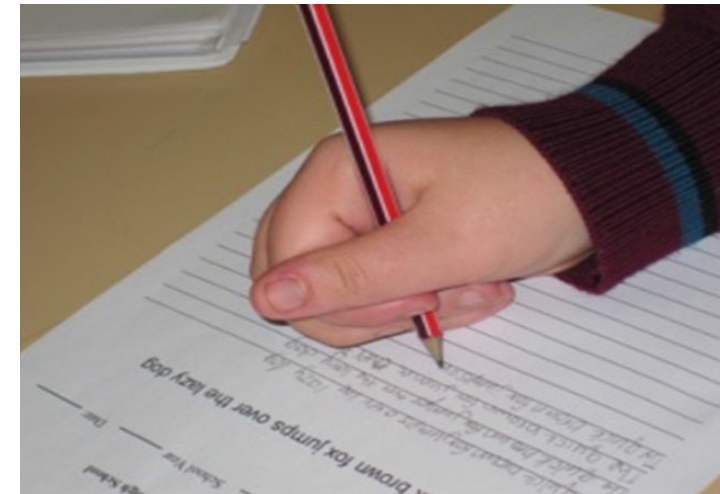
- Διαταραχή της λειτουργίας των χεριών → κοινό σύμπτωμα (δυσκολία γραφής έως και 40%)
- Αστάθεια στις μεσοφαλαγγικές, μετακαρποφαλαγγικές και καρπομετακαρπικές αρθρώσεις του αντίχειρα και στις ακραίες και εγγύς μεσοφαλαγγικές αρθρώσεις του δείκτη και του μέσου δακτύλου
- Συχνά εμπλέκεται ο καρπός
- Αντισταθμιστικά, οι μαθητές με JHS υιοθετούν συχνά μια παλαμιαία σύλληψη, αυξάνοντας την επιφάνεια κάλυψης του εργαλείου γραφής με τον δείκτη και το μεσαίο δάχτυλο να επικαλύπτονται από τον αντίχειρα





Λειτουργία άκρας χείρας και γράψιμο

- Η προκύπτουσα σταθερή και ακίνητη λαβή περιορίζει την κίνηση, καθώς οι μύες εμπλέκονται στην υποστήριξη των αρθρώσεων, ασκώντας πίεση στο χέρι, το αντιβράχιο και συχνά τον βραχίονα
- Αυτές οι στατικές λαβές συμβάλλουν στη μυϊκή κόπωση, τον πόνο, τη μειωμένη αναγνωσιμότητα, ταχύτητα και αντοχή στο γράψιμο
- Οι μαθητές με JHS μπορεί να δυσκολεύονται να παράγουν γραπτά που απαιτούνται για την κάλυψη των απαιτήσεων της τάξης
- Οι μακροχρόνιες δυσκολίες γραφής μπορεί να έχουν σημαντικές αρνητικές επιπτώσεις στην ακαδημαϊκή επίδοση, τη μάθηση και την αυτοεκτίμηση





Λειτουργία άκρας χείρας και γράψιμο

- Ειδικές τεχνικές για τη βοήθεια με το γράψιμο → χρήση βοηθητικού εξοπλισμού (μαξιλάρια πλάτης, υποπόδια, επικλινείς επιφάνειες και λαβές στυλό) για να διασφαλιστεί μια εργονομική στάση κατά τη γραφή
- Νάρθηκες και ταινίες χρησιμοποιούνται για να παρέχουν εξωτερική σταθερότητα στις ακραίες αρθρώσεις και να αποτρέπουν ή να καθυστερούν την εμφάνιση πόνου και κόπωσης
- Παρά την έλλειψη δημοσιευμένων στοιχείων, η χρήση νάρθηκα έχει παρατηρηθεί ότι μειώνει τον πόνο και βελτιώνει την αντοχή
- Σε σχέση με την πρόσβαση στο πρόγραμμα σπουδών, απαιτούνται συχνά διαλείμματα ανάπαυσης, ιδιαίτερα κατά τη διάρκεια διαδικασιών εξέτασης που απαιτούν ένταση γραφής



Λειτουργία άκρας χείρας και γράψιμο

- Για τους μαθητές που αισθάνονται πόνο μέσα σε λίγα λεπτά από την έναρξη της γραφής, απαιτούνται εναλλακτικές στρατηγικές, όπως η πρόσβαση στις σημειώσεις άλλων μαθητών ή η χρήση τεχνολογίας, όπως συσκευές tablet ή υπολογιστές
- Η επαφή με το σχολείο είναι σημαντική για να διασφαλιστεί ότι οι στρατηγικές μπορούν να εφαρμοστούν καθ' όλη τη διάρκεια της ημέρας
- Οι αίθουσες διδασκαλίας μπορούν να προγραμματιστούν κοντά η μία ή στο ισόγειο για να περιοριστεί ο χρόνος πεζοπορίας μεταξύ των τάξεων
- Συνιστάται στους μαθητές να χρησιμοποιούν ντουλάπια και να έχουν ένα δεύτερο σετ σχολικών βιβλίων για να αποφύγουν να μεταφέρουν βαριές τσάντες



Κόπωση

✓ Κόπωση: ένα σοβαρό σύμπτωμα για την πλειοψηφία των παιδιών με JHS

- Συχνά δεν αναφέρουν κόπωση εκτός εάν ρωτηθούν ή αξιολογηθούν αντικειμενικά, πιθανώς λόγω δυσκολιών στην περιγραφή της ή επειδή έχουν ζήσει με αυτήν για κάποιο χρονικό διάστημα και δεν συνειδητοποιούν τι είναι φυσιολογικό
- Αιτία κόπωσης: άγνωστη - πολυπαραγοντικής φύσης
- Ο έλεγχος των παιδιών με κόπωση για άλλες παθήσεις είναι συχνά δικαιολογημένος
- Το σύνδρομο χρόνιας κόπωσης (CFS) αποκλείεται από την παρουσία του υποκείμενου JHS, αλλά η τυπική διεπιστημονική προσέγγιση στο CFS είναι συνήθως ευεργετική





Κόπωση

- ✓ **Ο κακός ύπνος, η μυϊκή αδυναμία και η δυσαυτονομία επιδεινώνουν την κόπωση στο JHS**
 - Προγράμματα διαβαθμισμένης αποκατάστασης που βασίζονται στη φυσιοθεραπεία χρήσιμα ανεκδοτολογικά
 - Υδροθεραπεία αποτελεσματική για παιδιά με κόπωση που παρεμποδίζει τις καθημερινές τους δραστηριότητες
 - Συνιστάται ευρέως η γνωσιακή-συμπεριφορική θεραπεία που περιλαμβάνει συμβουλές αυτοδιαχείρισης
 - Ψυχολογική υποστήριξη και θετική στάση του σχολείου σημαντικές για τη διατήρηση της βελτίωσης
 - Δυσλειτουργία του ύπνου παρατηρείται επίσης συχνά και πρέπει να αντιμετωπιστεί, καθώς μπορεί να ενισχύσει τον χρόνιο πόνο και την κόπωση





Ψυχολογικές παρεμβάσεις

- Κυμαινόμενα πρότυπα συμπτωμάτων: απρόβλεπτα με διαταραχή της γενικής λειτουργίας
- Κύκλοι «έκρηξης και κατάρρευσης»: περίοδοι σχετικού ελέγχου των συμπτωμάτων που μπορεί να οδηγήσουν σε υπερβολική δραστηριότητα, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε επιδείνωση των συμπτωμάτων και περιόδους αδράνειας, που με τη σειρά τους επιδεινώνουν τα συμπτώματα
- Οι ασθενείς, οι οικογένειές και τα σχολεία τους πρέπει να εκπαιδεύονται σχετικά με τη θέσπιση ενός διαβαθμισμένου προγράμματος δραστηριοτήτων, που περιλαμβάνει ένα βασικό αρχικό πρότυπο (σχολικές και οικιακές εργασίες) με μετέπειτα σταδιακή εισαγωγή δραστηριοτήτων όπως ο αθλητισμός και η αναψυχή
- Η ψυχολογική παρέμβαση για τη διερεύνηση των στρεσογόνων παραγόντων και την ανάπτυξη στρατηγικών αντιμετώπισης της κόπωσης, του χρόνιου πόνου και του άγχους είναι επίσης απαραίτητη σε ορισμένους ασθενείς



Νευρολογικές εκδηλώσεις κληρονομικών διαταραχών του συνδετικού ιστού

Disease	Prevalence	Inheritance	Gene	Cerebrovascular manifestations	Other neurologic manifestations
Ehlers–Danlos syndrome type I and II (classic)	1–5/100 000	AD	<i>COL5A1</i> , <i>COL5A2</i>	Exceptional arterial rupture	Plexus neuropathies due to ligament laxity Sensorimotor polyneuropathy, myopathy Rarely nerve root or spinal cord compression due to kyphoscoliosis
Ehlers–Danlos syndrome type III (hypermobile)	1/10 000	AD	<i>COL5A1</i> , <i>COL5A2</i> <i>TNXB?</i>		Recurrent headaches Congenital malformations of brain parenchyma and vessels
Ehlers–Danlos syndrome type IV (vascular)	0.2–1/100 000	AD	<i>COL3A1</i>	Carotid-cavernous fistula Cervical artery dissection ischemic stroke Intracranial dissection and aneurysms →SAH, ICH Arterial rupture → ICH or SAH	
Marfan syndrome	1/5000	AD	<i>Fibrillin 1</i>	Aortic dissection extending to cervical arteries Cardioembolic ischemic stroke	Complications of dural ectasia (nerve root compression, intracranial hypotension)
Loeys–Dietz syndrome	?	AD	<i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i>	Aortic dissection extending to cervical arteries Arterial tortuosities of head and neck vessels	Complications of dural ectasia (nerve root compression, intracranial hypotension) Rarely developmental delay

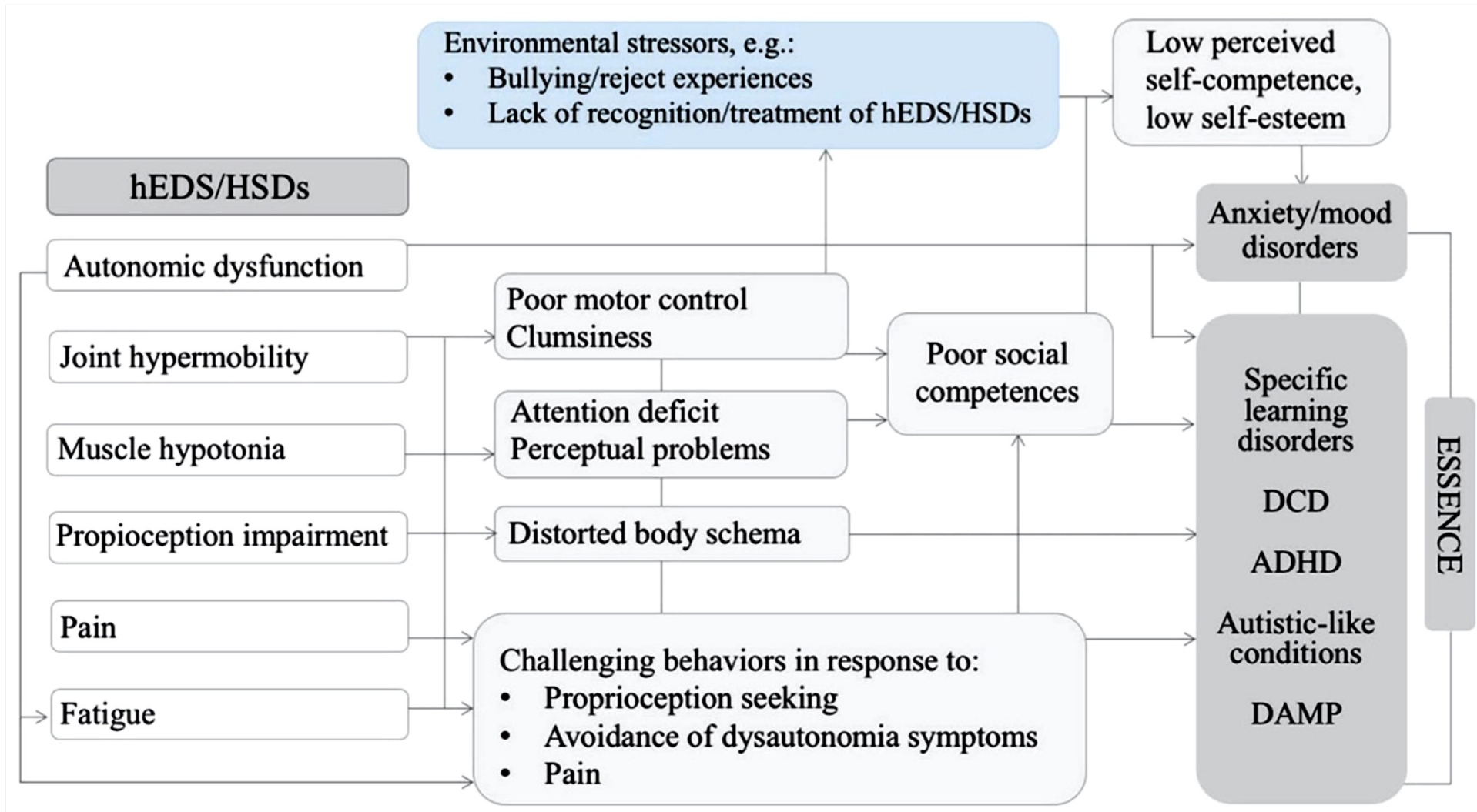


Νευρολογικές εκδηλώσεις κληρονομικών διαταραχών του συνδετικού ιστού

Disease	Prevalence	Inheritance	Gene	Cerebrovascular manifestations	Other neurologic manifestations
Arterial tortuosity syndrome	?	AR	<i>SLC2A10</i>	Ischemic stroke	
Pseudoxanthoma elasticum	1/75 000	AR	<i>ABCC6</i>	Rare ischemic stroke	
Osteogenesis imperfecta	<1/20 000?		<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>		Basilar impression Spinal cord compression Hydrocephalus Mental retardation Seizures
Homocystinuria	<1/20 500	AR	<i>CBS*</i>	Ischemic stroke	Cervical spinal cord compression Carpal tunnel syndrome Communicating hydrocephalus (Hurler) Progressive cognitive impairment (Hurler)
Mucopolysaccharidosis type I (Hurler syndrome, Scheie syndrome)	1/100 000	AR	<i>IDUA</i>		Carpal tunnel syndrome Behavioral disorder, psychomotor regression
Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome)	1/100 000	XL	<i>IDS</i>		Cervical spinal cord compression Carpal tunnel syndrome Communicating hydrocephalus
Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux–Lamy)	<1/1000 000	AR	<i>ARSB</i>		

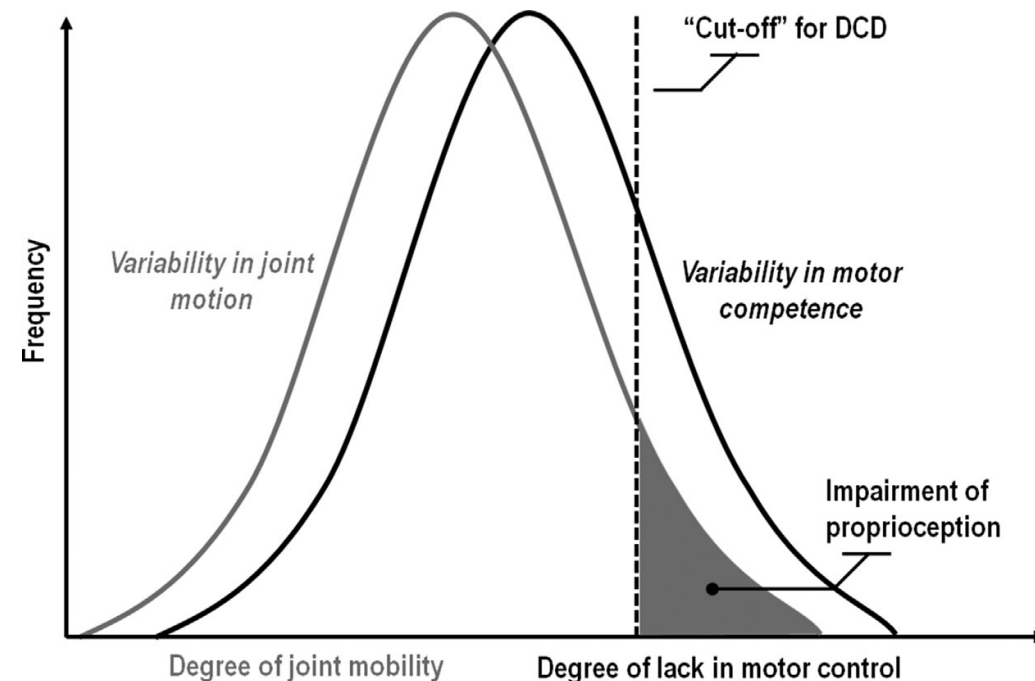
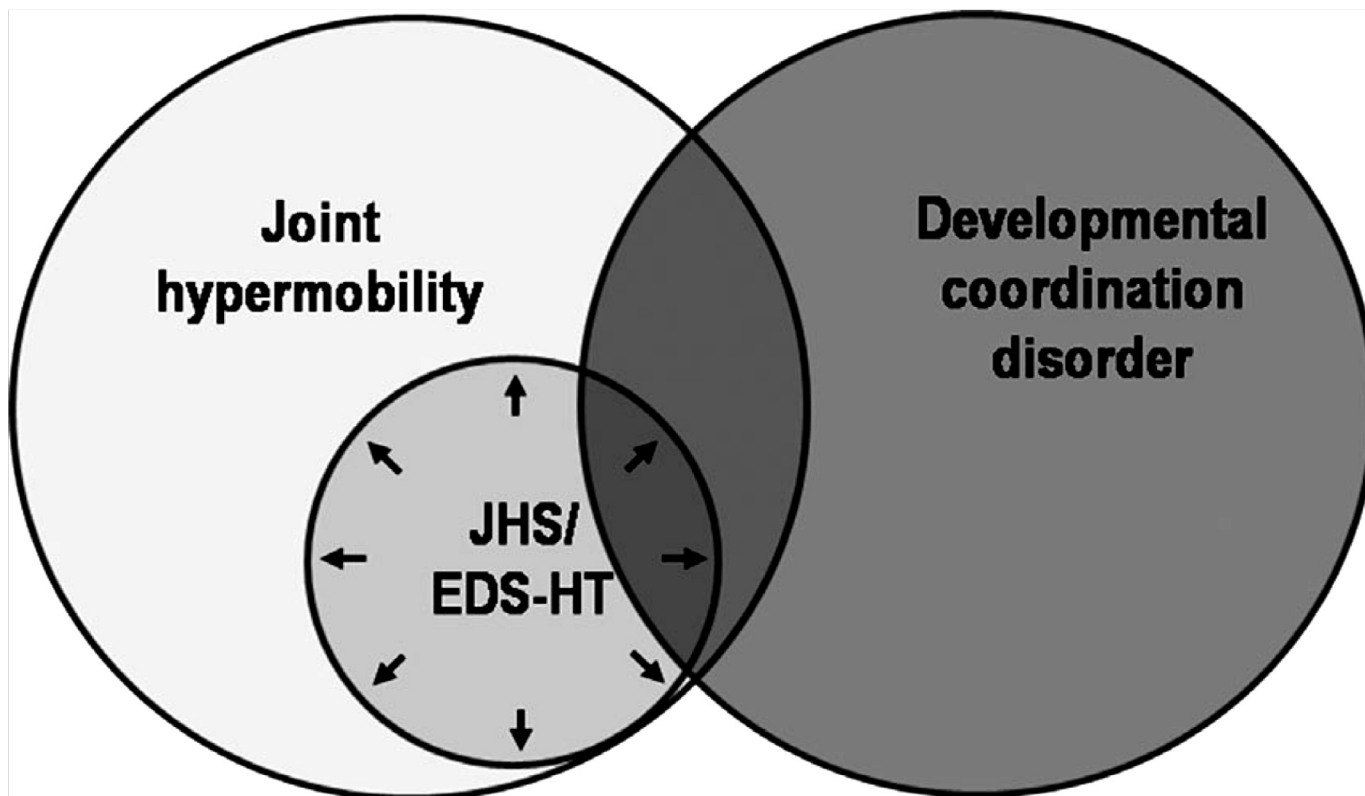


Υπερελαστικότητα & αναπτυξιακές διαταραχές





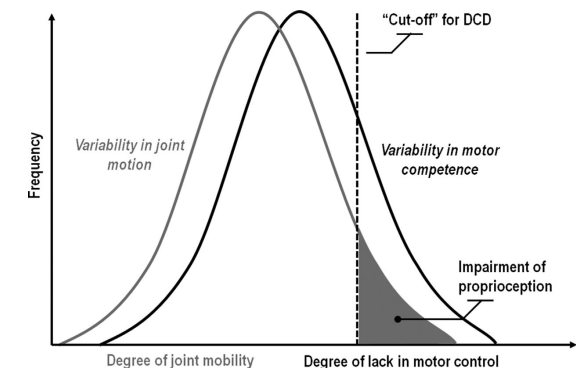
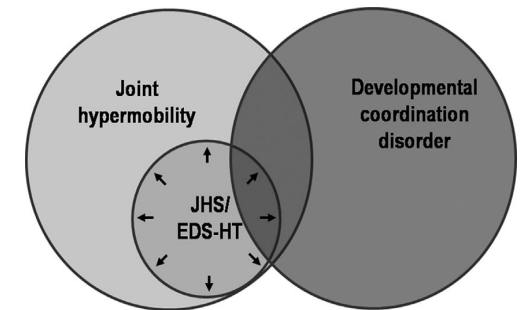
Συσχέτιση μεταξύ υπερελαστικότητας αρθρώσεων, συνδρόμου υπερελαστικότητας αρθρώσεων/σ. Ehlers–Danlos υπερελαστικού τύπου (JHS/EDS-HT) και αναπτυξιακής διαταραχής συντονισμού





Συσχέτιση μεταξύ υπερελαστικότητας αρθρώσεων, συνδρόμου υπερελαστικότητας αρθρώσεων/σ. Ehlers–Danlos υπερελαστικού τύπου (JHS/EDS-HT) και **αναπτυξιακής διαταραχής συντονισμού**

- Ύπαρξη υποσυνόλου ατόμων που πληρούν τα κριτήρια τόσο της αναπτυξιακής διαταραχής συντονισμού (DSM-5) όσο και της γενικευμένης υπερκινητικότητας των αρθρώσεων (συνήθως, βαθμολογία Beighton >5)
- Έμμεσα στοιχεία για JHS/EDS-HT → σχετικά κοινή διάγνωση
- Η αριθμητική σχετικότητα του JHS/EDS-HT στην ευρύτερη ομάδα της αρθρικής υπερελαστικότητας αυξάνεται
- Οι παιδιατρικές αναπηρίες είναι πιο συχνές σε εκείνα τα παιδιά που επηρεάζονται από JHS/EDS-HT και αναπτύσσουν επίσης DCD





Ευχαριστώ για την
προσοχή σας!



‘Saint Cyriaque’ Matthias Grunewald (1460–1528)

