

¹Služba za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju
Opća bolnica Dubrovnik ♦ Roka Mišetića bb ♦ 20000 Dubrovnik

²Klinika za reumatske bolesti i rehabilitaciju
Referentni centar MZSS RH za reumatoidni artritis
Klinički bolnički centar Zagreb ♦ Kišpatićeva 12 ♦ 10000 Zagreb

BENIGNI HIPERMOBILNI SINDROM - PRIKAZ BOLESNICE: NEPREPOZNATO ILI NEDIJAGNOSTICIRANO STANJE?

BENIGN JOINT HYPERMOBILITY SYNDROME - A CASE REPORT: UNRECOGNIZED OR UNDIAGNOSED CONDITION?

Margareta Pitlović Bačić¹ ♦ Porin Perić²
Božidar Ćurković² ♦ Đurđica Babić-Naglić² ♦ Pero Kolić¹

Sažetak

Hipermobilnost je stanje povećane pokretljivosti zglobova, a rezultat je laksiteta ligamenata i zglobne čahure. Hipermobilni sindrom je hipermobilnost udružena sa simptomima - artralijama, mialgijama, sindromom kroničnog umora, anksioznošću i fibromijalgijom. Naziva se i sindrom benigne hipermobilnosti zglobova. Kliničke pojavnosti hipermobilnog sindroma obuhvaćaju gotovo sve organske sustave, a odražavaju sveprisutnost vezivnog tkiva u organizmu. Za dijagnosticiranje

hipermobilnosti služi nam Beightonov score, a za hipermobilni sindrom Brightonski dijagnostički kriteriji. Svrha prikaza ove bolesnice bila je naglasiti važnost prepoznavanja hipermobilnog sindroma jer takve osobe predstavljaju značajan postotak bolesnika koji traže pomoć liječnika različitih specijalnosti i upravo zbog raznolikosti kliničke slike vrlo dugo ostaju neprepoznati (nedijagnosticirani). Hipermobilnost se lako prepoznata ako je tražite, ali se i lako previdi ako na nju ne mislite.

Ključne riječi

hipermobilni sindrom, prikaz bolesnika, hipermobilnost

Summary

Hypermobility denotes an increased range of joint movements and is the result of ligamentous and joint capsule laxity. Benign joint hypermobility syndrome is hypermobility associated with symptoms - arthralgia, myalgia, fatigue, anxiety and fibromyalgia. Clinical manifestations of benign joint hypermobility syndrome include almost all organic systems, and reflect the ubiquity of connective tissue in the body. Beighton score help us to diagnoses hypermobility. Hypermobil-

ity syndrome is diagnosed using the 1998 "Brighton criteria". The purpose of this case report was to emphasize the importance of recognition hypermobility syndrome because such individuals represent a significant percentage patients who seek help of different specialist and because of the diversity of the clinical presentation very long stay unrecognized (undiagnosed). Hypermobility can be easily detected if you are looking for, but is easily overlooked if you do not think about it.

Keywords

hypermobility syndrome, case report, hypermobility

Uvod

Hipermobilnost (hiperlaksitet, laxitans articulo-rum) je stanje povećane pokretljivosti zglobova, a rezultat je laksiteta ligamenata i zglobne čahure. Nasljeđuje

se autosomno dominantno s varijabilnom penetrantnošću (1). Hipermobilnost je česta u djece, tri puta je češća u žena i učestalija je u ljudi žute i crne rase (1). Epidemi-

dr. Margareta Pitlović Bačić
Josipa Kosora 20 ♦ 20000 Dubrovnik
tel.: +385 (0)20 333306, +385 (0)95 9106479 ♦ e-mail: mpitlovic01@net.hr

ologija hiperomobilnosti nije dovoljno istražena, ali neka istraživanja u Velikoj Britaniji i Čileu pokazuju da više od 40% bolesnika koji rutinski dolaze u bolnicu imaju hiperobilni fenotip (2).

Hiperobilni sindrom predstavlja hiperobilnost udruženu sa simptomima - artralgijsima, mialgijsima, sindromom kroničnog umora, anksioznošću i fibromijalgijom. Naziva se i sindrom benigne hiperobilnosti zglobova, a većina autora se slaže kako se zapravo radi o Ehlers-Danlosovom sindromu tipa III (hiperobilni tip) (3).

Prikaz bolesnika

Defektologinja iz Zagreba u dobi od 48 godina, udana, majka dvoje djece prvi se puta javlja na pregled u reumatološku ambulantu Klinike za reumatske bolesti i rehabilitaciju, KBC Zagreb. Bolesnica je unatrag godinu dana u tri navrata imala akutnu križobolju bez iradiranja boli u donje ekstremitete. Provodila je fizikalnu terapiju, ali je nakon terapije došlo do pogoršanja bolova u križima i pojave bolova u vratnoj i torakalnoj kralježnici. Pri pregledu se tuži na bolove duž cijele kralježnice uz vrtoglavice, mučninu, utrnulost lica i jezika. Nije imala glavobolje niti dvoslike.

U obitelji su tri ujaka bili gimnastičari, tetka prva-kinja u plivanju, sin je vrlo fleksibilan, a kći je do druge godine imala česta uganuća gležnja.

Godine 1989. imala je kontuziju glave i trzajnu ozljedu vratne kralježnice, liječena je u Klinici za traumatologiju i kasnije po neurologu. Od tada ima migrenozne glavobolje. U svibnju 2009. godine javila se u hitnu neurološku ambulantu KBC Zagreb zbog napetosti, pritiska u glavi i vrtoglavice s nagonom na povraćanje te osjećaja utrnulosti perioralno. Neurološki status i MSCT mozga bili su uredni. RTG vratne kralježnice učinjen u OB Karlovac

Hiperobilnost nastaje kao rezultat slabih i rastezljivih ligamenta što je uzrokovano defektom u sintezi proteina vezivnog tkiva (često je poremećena funkcija enzima lizil-oksidge koja katalizira stvaranje poprečnih kovalentnih veza između fibrila kolagena), ali može biti i hormonski uvjetovana premda mehanizam nije u potpunosti razjašnjen: poznato je da žene s hiperobilnim sindromom imaju intenzivnije tegobe u drugoj fazi menstrualnog ciklusa i u trudnoći (1). Kao uzrok hiperobilnosti navodi se i snižen tonus mišića kao i poremećena propriocepcija.

8.6.2009. pokazuje alorozu te incipijentnu unkarozu. Funkcionalne snimke prikazuju urednu funkciju prikazanih dinamičkih segmenata. Color doppler karotidnog stabla i TCD vertebroazilarnog sliva učinjen u OB Karlovac 9.6.2009. prikazuje urednu hemodinamiku karotidnog sliva kao i cirkulaciju Willisovog kruga, a cirkulacija vertebroazilarnog sliva pokazuje granično sniženu srednju brzinu strujanja krvi u lijevoj vertebralnoj arteriji, a uredne u ostalim krvnim žilama. 12.6.2009. učinjena je elektromioneurografija (EMNG) ruku i nogu koja ukazuje na blagu neuralnu leziju u mišićima obje potkoljenice, suspektnu neuralnu leziju u malim mišićima obje šake. Nalaz upućuje na moguću blagu radikularnu leziju L5(S1) obostrano i suspektnu radikularnu leziju C8 (Th1) obostrano. 9.9.2009. učinjena je i magnetska rezonancija vratne kralježnice i mozga koje su bile urednog nalaza. Na magnetskoj rezonanciji torakalne i lumbalne kralježnice učinjenoj 22.9.2009. vidi se multietazna diskopatija, najizraženije u razini Th8-9 i L3-4. Bolesnica donosi i elektroencefalogram od 24.9.2009. koji je graničan i nespecifičan.

Bolesnica navodi kako je zbog bolova i vrtoglavica sniženog raspoloženja (anksiozna). Navodi kako

Slika 1. Opozicija palca na volarnu stranu zapešća iste ruke

Figure 1. Opposition of thumb to the volar aspect of the ipsilateral forearm



Slika 2. Pasivna dorzifleksija petog metakarpofalangealnog zgloba više od 90°

Figure 2. Passive dorsiflexion of the fifth metacarpophalangeal joint to >90°



često ima nizak tlak, nesvjestice i palpitacije te da ima varikozitete vena nogu i hemeroide.

Funkcije uredne, učestalije mokrenje i pritisak suprapubično. Menstruacijski ciklus je uredan. Bolesnica je rodila dvoje djece, u drugoj trudnoći rađena je serklaža, porodi su bili uredni. Od lijekova bolesnica uzima nesteroidne antireumatike po potrebi.

Iz općeg statusa izdvajamo sistolički šum 2/6 nad cijelim prekidijem, RR 120/80, puls 76/min. Prisutni su varikoziteti vena potkoljenica, ostali internistički status bio je uredan.

Pri kliničkom pregledu lokomotornog sustava nalazimo uredan hod, na prstima i petama također. Čučanj izvodi u cijelosti. Reducirane su fiziološke krivine kralježnice uz naglašen cervikotorakalni prijelaz i kifotično držanje. Paravertebralna muskulatura napeta je lumbalno. Kretnje u lumbalnoj kralježnici blaže su reducirane i terminalno bolne. Lasegueov znak obostrano je negativan, patelarni refleksi i refleksi Ahilove tetive simetrični, bez ispada senzibiliteta. Pri pregledu se uočava izrazita hipermobilitnost zglobova. Bolesnica ima laktove u valgus položaju uz moguću ekstenziju laktova više od 15°, oba palca mogu dodirnuti zapešće, mali prsti na rukama mogu se pasivno ekstenzirati preko 90°, trenutno zbog bolova

Rasprava

Kliničke pojavnosti hiperobilnog sindroma obuhvaćaju gotovo sve organske sustave, a odražavaju sveprisutnost vezivnog tkiva u organizmu. U lokomotornom sustavu to su bol nakon teškog fizičkog rada ili vježbe jer mišići moraju kompenzirati slabije ligamente, česta uganuća, tendinitisi ili burzitis; subluksacije ili dislokacije zglobova, scapule alate, sklonost trzajnoj ozljedi vrata, prirođena ljevkašta/kokošja prsa, bolna leđa, prolaps intervertebralnog diska, spondilolisteza, strukturalne skolioze, lordotična loša držanja (smanjen promontorij), zglobovi koji pucketaju pri pokretu, coxa vara/valga, cubitus valgus (recurvatum), koljenska bol, recurvatum koljena, nestabilnost koljena, malpozicija patele, subluksacija patele, spuštene stopala i rani početak i teži oblici osteoartritisa.

Prikazana bolesnica imala je sljedeće od navedenoga: bol nakon fizičkog rada i vježbanja, laktet zglobova, imala je trzajnu ozljedu vratne kralježnice, permanentno ima tegobe s križoboljom, te ima lošu posturu: blaže kifotično držanje. Zglobovi joj često pucketaju, ima recurvatum laktova, bolove u koljenima, te spuštene svodove stopala. Sada ima i simptome osteoartritisa koljena.

Otorinolaringološku (ORL) prezentaciju čine devijacija nosnog septuma, temporomandibularna subluksacija, nepravilna okluzija, otapostaza i Costenov sindrom. Oftalmološki se hiperobilni sindrom prezentira strabizmom, padanjem kapaka, antimongoloidnim naborom.

Internističko-neurološka prezentacija posljedica je autonomne disfunkcije (60% bolesnika s benignom hiper-

Slika 3. Hiperobilnost svih prstiju na šaci
Figure 3. Joint hypermobility of all fingers of the the hand



u lumbalnoj kralježnici ne može uz ekstenzirana koljena dlanovima dotaknuti pod, ali navodi kako je to ranije mogla učiniti. Beightonov score je 6/9 što ukazuje na izrazitu hiperobilnost zglobova. Uočava se i pretjerano rastezljiva koža sa strijama i varikoziteti vena. Na temelju anamneze, kliničke slike i učinjene dijagnostičke obrade postavili smo dijagnozu hiperobilnog sindroma.

obilnošću zglobova ima simptome koji sugeriraju kako se radi o autonomnoj disfunkciji; česta je ortostatska hipotenzija, palpitacije, sinkopa, posturalna ortostatska tahikardija, iritabilni kolon (4,5). Naša bolesnica imala je sve internističko-neurološke simptome osim iritabilnog kolona.

Zbog slabosti koja zahvaća potporne strukture poput dijafragme, trbušne stijenke i zdjelice javljaju se i hijatalna hernija s GERB-om, ventralna hernija, ptoze unutrašnjih organa, rektalni ili uterini prolaps. Varikoziteti vena se također često nalaze u hiperobilnih ljudi, što je zabilježeno i u ovom slučaju. Ginekološku prezentaciju čine malpozicije uterusa, ptoze organa male zdjelice, prijevremeni i prebrzi porod, rezistencija na lokalnu anesteziju (6), prolongirano cijeljenje rane nakon epiziotomije, što naša bolesnica nije imala.

Neurološki se hiperobilni sindrom prezentira kao glavobolja, vrtoglavica, kompresivne neuropatije. Vrlo je česta anksioznost, depresija, bol (akutna i kronična) i umor. Sve navedene neurološke osim kompresivne neuropatije imala je i naša bolesnica.

Za postavljanje dijagnoze hiperobilnosti služi nam Beightonov score, a hiperobilnog sindroma Brightonski dijagnostički kriteriji iz 1998. godine (7,8).

Benigni hiperobilni sindrom dijagnosticira se ako su prisutna 2 velika kriterija ili 1 veliki i 2 mala, ili samo 4 mala kriterija.

Dijagnoza se postavlja tek kada su isključene druge nasljedne bolesti vezivnog tkiva poput Marfanovog

Tablica 1. Beightonova ljestvica za hiperobilnost (0-9) (7)
Table 1. The nine-point Beighton hypermobility score (7)

Sposobnost	desno	lijevo
1. Pasivna dorzifleksija petog metakarpofalangealnog zgloba >90°	1	1
2. Opozicija palca na volarnu stranu zapešća iste ruke	1	1
3. Hiperekstenzija lakta >10°	1	1
4. Hiperekstenzija koljena >10°	1	1
5. Dlanovima dotaknuti pod sa ekstenziranim koljenima		1
UKUPNO		9

Tablica 2. Brightonski dijagnostički kriteriji za hiperobilni sindrom iz 1998. godine (8)
Table 2. The 1998 Brighton revised diagnostic criteria for the benign joint hypermobility syndrome (8)

Veliki kriteriji
Beightonov score 4/9 ili više Artralgije dulje od tri mjeseca u 4 ili više zglobova
Mali kriteriji
Beightonov score 1-3/9 Artralgije dulje od 3 mjeseca u 1-3 zglobova ili križbolja, spondiloza, spondiloliza/spondilolisteza Dislokacija više od jednog zglobova ili više puta u jednom zglobov Tri ili više lezija iz skupine izvanzglobnog reumatizma (epikondilitis, tenosinovitis, burzitis) Marfanoidni habitus Hiperekstenzibilna koža sa strijama, tanka koža, abnormalni ožiljci Očni znakovi: padanje kapaka, miopija, antimongoloidni nabor Varikoziteti vena, hernija, uterini/rektalni prolaps
Benigni hiperobilni sindrom dijagnosticira se ako su prisutna 2 velika kriterija ili 1 veliki i 2 mala; ili samo 4 mala kriterija. Dijagnoza se postavlja tek kada su isključene druge nasljedne bolesti vezivnog tkiva poput Marfanovog sindroma ili Ehlers-Danlos tip I/II i životno ugrožavajućeg tipa IV ili drugih poremećaja čija su obilježja hiperobilnost (9,10).

sindroma ili Ehlers-Danlos tip I/II i životno ugrožavajućeg tipa IV ili drugih poremećaja čija su obilježja hiperobilnost (9,10).

Naša bolesnica imala je 1 veliki kriterij (Beightonov score 6/9) i 3 mala kriterija: križbolja, strije i varikozitete.

U liječenju hiperobilnog sindroma najvažnije mjesto ima fizikalna terapija, odnosno medicinska gimnastika koja uključuje: vježbe jačanja mišića koji stabiliziraju zglobove, opće kondicijske vježbe i vježbe propriocepcije. Važna je i modifikacija životnih navika, smanjenje tjelesne težine u pretilih osoba i pravilna postura. U liječenju akutne i kronične boli koriste se analgetici, nesteroidni protuupalni lijekovi - sistemski i lokalno, glukokortikoidi lokalno u akutnoj boli te triciklički antidepresivi (11).

Literatura

1. Kirk JH, Ansell BA, Bywaters EGL. The hypermobility syndrome. *Ann Rheum Dis* 1967;26:419-425.
2. Grahame R, Hakim AJ. High prevalence of joint hypermobility syndrome in clinic referrals to a north London community hospital. *Rheumatol* 2004;43(Suppl 2):91.
3. Grahame R. Joint hypermobility and genetic collagen disorders: are they related? *Arch Dis Child* 1999; 80(2):188-191.

U radu je opisana bolesnica s izraženim hiperobilnim sindromom čije tegobe traju već dvadeset godina, a intenzivirale su se u zadnjih godinu dana. Zbog tegoba koje su posljedica hiperobilnog sindroma bolesnica je učinila opsežnu dijagnostičku obradu koja je isključila ozbiljniji supstrat u podlozi tegoba. U više navrata se javljala u hitnu službu i liječnicima različitih specijalnosti koji nisu pridavali veću važnost tegobama vezanim uz hiperobilni sindrom, a koje se odnose na druge organske sustave. Cilj ovog prikaza bio je naglasiti važnost holističkog pristupa bolesniku te prirodu i složenost hiperobilnog sindroma koji nije dovoljno poznat liječnicima te stoga takvi bolesnici godinama budu neprepoznati i nedijagnosticirani (11). Hiperobilnost se lako prepozna ako je tražite, ali se i lako previdi ako na nju ne mislite.

4. Gazit Y, Nahir AM, Grahame R, Jacob G. Dysautonomia in the hypermobility syndrome. *Am J Med* 2003;115:33-40.
5. Hakim AJ, Grahame R. Non-musculoskeletal symptoms in joint hypermobility syndrome: Indirect evidence for autonomic dysfunction. *Rheumatol* 2004;43:1194-1195.
6. Hakim AJ, Norris P, Hopper C, Grahame R. Local anaesthetic failure; does joint hypermobility provide the answer? *J Royal Soc Med* 2005;98(2):84-85.

7. Beighton PH, Solomon L, Soskolne CL. Articular mobility in African population. *Ann Rheum Dis* 1973;32:413-417.
8. Grahame R, Bird HA, Child A. i sur. The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BHJS). *J Rheumatol* 2000; 27(7):1777-1779.
9. De Paepe A, Devereux RB, Deitz HC. i sur. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62:417-426.
10. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B. i sur. Ehlers-Danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997. *Am J Med Genet* 1998;77(1):31-37.
11. Hochberg MC, Silman AJ, Smolen JS, Weinblatt ME, Weisman MH. *Rheumatology*. Fourth edition. Philadelphia Mosby - Elsevier. 2007.