RIKSFÖRBUNDET
EHLERS-DANLOS SYNDROM

Vi håller ihop när bindväven sviker.

RIKSFÖRBUNDET
EHLERS-DANLOS SYNDROM

Ehlers-Danlos syndrom (EDS)

Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

Vad är Ehlers-Danlos syndrom?

Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga tillstånd som karaktäriseras av att bindväven har en förändrad funktion. Bindväv består av kollagen, ett slags äggviteämne och är det lim som håller ihop kroppens beståndsdelar. Beroende på vilken typ av kollagen som är drabbat och hur det har skett, kan det få olika konsekvenser för kroppen. Inte bara i form av försämrad hållfasthet och ökad töjbarhet i senor, ligament och hud, utan i vissa fall även avvikelser i skelett, blodkärl och inre organ. Ehlers-Danlos syndrom betraktas som en multisystemåkomma där yttringar kan uppstå på många olika ställen i kroppen. Omfattning och svårighetsgrad varierar från fall till fall.

14 olika typer av EDS

Det finns 14 olika typer av EDS. Den vanligaste typen är hEDS (hypermobil EDS). Näst vanligast är den klassiska typen, cEDS. Viktigt är också att uppmärksamma den allvarliga vaskulära typen, vEDS, som är mycket sällsynt, men kan ge upphov till livshotande komplikationer. Vid befogad misstanke om vEDS skall genetisk utredning alltid ske. Samtliga typer utom hEDS, är genetiskt kartlagda och kan typbestämmas genom genetisk kartläggning (provtagning).

Vad är Hypermobilitets-spektrumstörning?

Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD), är ett nytt begrepp att bekanta sig med. När diagnoskoderna förändrades 2017, togs den tidigare diagnosen Hypermobilitetssyndrom (HMS) bort. Tanken är att de som inte når upp till kriterierna för hEDS istället kan utredas för HSD där diagnoskriterierna inte är lika snäva och specifika. HSD är en bred diagnos som innefattar överrörlighet i en eller flera leder. Det tas även hänsyn till historisk överrörlighet, det vill säga överrörlighet som barn men inte i vuxen ålder. Andra symtom som hör till diagnosen är kronisk smärta, nedsatt kroppsuppfattning, muskeltrötthet, upprepade små skador och dislokationer (urledvridning). HSD kan kräva samma form av behandling som hEDS och är inte på något sätt ett lindrigare tillstånd. Däremot anses HSD vara betydligt mer vanligt förekommande. HSD och hEDS är kriteriediagnoser. Det innebär att vissa kriterier måste vara uppfyllda för att en diagnos ska kunna ställas.

Symtom

Symtomen vid EDS och HSD kan vara många och skiftande och beror på vilken typ en har. Ett gemensamt drag är dock hypermobilitet, det vill säga överrörliga leder. Det innebär att en led kan röra sig utanför

det normala rörelsespannet. Överrörlighet är vanligt förekommande i allmänhet, främst hos barn och tonåringar. Överrörlighet kan förekomma i endast en led eller vara generell. Överrörlighet behöver inte ge några besvär, men det finns en stor grupp som har besvär av sin överrörlighet, det vill säga symptomatisk överrörlighet. Tillståndet är vanligt och underdiagnostiserat. Alla med symptomatisk överrörlighet har inte EDS eller HSD, utan det finns en rad andra tillstånd som också kan innebära överrörlighet.

På grund av de överrörliga och instabila lederna förekommer luxationer och subluxationer. Detta innebär att en led går helt eller delvis ur led. De instabila lederna gör att musklerna runtomkring leden får arbeta mer än normalt, något som ofta ger ökad uttröttbarhet och värk. Smärta är vanligt förekommande hos personer med EDS och HSD. Svår trötthet eller utmattning är ett annat vanligt symtom. Huden är ofta skör och extra mjuk, den kan även vara mer elastisk än normalt. Blåmärken uppkommer lätt. Sår kan läka sämre och ärrvävnad kan bli förtjockad eller uttöjd och tunn. Symtom från mag- och tarmsystemet, gynekologiska besvär och besvär från mun och käke är vanligt.

Ärftlighet

Ärftlighetsgången är autosomalt dominant vid cEDS, hEDS och vEDS. Detta innebär att risken för att barnet ska drabbas är 50% om en förälder bär på anlaget. Svårighetsgraden kan dock variera starkt hos de som har ärvt anlaget. Det förekommer även spontant uppkomna genförändringar (mutationer). Trots att genetiken vid hEDS är okänd, är forskningen enig om att det handlar om en starkt ärftlig åkomma. Ärftligheten skiljer inte på män och kvinnor, men uttrycken för onormal bindväv är ofta lindrigare hos män. Detta beror förmodligen på hormonella faktorer.

Samsjuklighet

Utmärkande vid EDS och HSD är hög förekomst av samsjuklighet. Det är vanligt med störningar i det autonoma (icke-viljestyrda) nervsystemet som bland annat ger upphov till symtom som hjärtrusning, yrsel, hjärntrötthet, mag- och tarmbesvär, synstörningar och svår utmattning. Den vanligaste formen av dysautonomi är POTS. Det kan förekomma koncentrationsproblem vilket kan försvåra skolgång/utbildning. Det finns även ett ökat samband mellan EDS/HSD och mastcellsaktivering. Flera faktorer kan påverka arbetsförmågan och livskvaliteten vid EDS/HSD. Med rätt diagnos, behandling och hjälp från samhället kan detta förbättras.

Behandling

EDS/HSD kan inte botas. Däremot kan en anpassad livsstil, präglad av måttliga fysiska aktiviteter och återhämtningspauser förbättra situationen. Fysioterapeuter kan upprätta individuella träningsprogram i syfte att stärka musklerna och öka stabiliteten. Den överelastiska bindväven innebär att en stor del av musklernas dragkraft inte överförs till skelettet. Muskelansträngningen vid en rörelse är därför kraftigt ökad jämfört med den normala. EDS/HSD patienter blir snabbt uttröttade redan vid måttlig ansträngning. Olika former av gånghjälpmedel kan behövas som t.ex. Elscooter eller rullstol. I hemmet kan anpassningar behöva göras. Hjälpmedel som duschstol och arbetsstol kan underlätta vardagen. Smärta är ett vanligt symtom vid EDS/HSD och kan vara svår, är ofta utbredd och av flera olika typer. Adekvat smärtlindring är viktigt. Vid samsjuklighet som dysautonomi och POTS, kan medicinering behövas.

www.ehlers-danlos.se

Facebook
https://www.facebook.com/RiksforbundetEhlersDanlossyndromSverige/
Instagram @edsriksforbund
Youtube EDS Riksförbund

©Edsriksförbund 2022-09-05