

Slutrapport

Optimering av vårdflöde för individer med hypermobil Ehlers-Danlos Syndrom och Hypermobilitetsspektrumsstörning i Västra Götalandsregionen

Kartläggning och förbättringsförslag

**Regionalt processteam
Ehlers-Danlos syndrom**

2024-10-31

Sammanfattning

Hypermobil Ehlers-Danlos syndrom (hEDS) är den vanligaste formen av EDS, en grupp ärftliga bindvävssjukdomar som påverkar leder, hud, blodkärl och inre organ. Huvudsymtomen vid hEDS är överrörliga leder som ofta leder till luxationer, svår smärta och fatigue. hEDS har en heterogen symtombild som kan sträcka sig från milda till mycket svåra besvär. Symtombilden överlappar ofta med hypermobilitetsspektrumstörning (HSD). Förekomsten av samsjuklighet som är associerad med både hEDS och HSD försvårar diagnostisering och ökar patienternas lidande. På grund av denna överlappning gäller rekommendationerna i detta dokument för båda tillstånden. Prevalensen för hEDS och HSD uppskattas till 3,4% av befolkningen (340/10 000), men mörkertal kan förekomma.

hEDS/HSD är komplexa sjukdomar med multiorganpåverkan och stora vårdbehov som involverar många specialistområden (Bilaga 1). Avsaknad av etablerade samverkansformer mellan specialiteter, vårdnivåer och yrkesgrupper försvårar god vård. Många patienter upplever svårigheter med att få en utredning för hEDS och HSD samt tillräckligt behandlingsstöd inom vården. En stor del av vårdgivarna, särskilt inom primärvården, har tidigare inte varit medvetna om att de stött på dessa diagnoser eller patientgrupperna, och känner därför behov av att kunna konsultera en specialistenhet vid diagnostisering, behandling och uppföljning.

I den nuvarande sjukvårdsorganisationen har individer med hEDS/HSD ingen naturlig tillhörighet. Det finns ingen specifik specialitet för bindvävssjukdomar i Sverige. Det är inte tydligt definierat vem som har ansvaret för utredning och behandling, eller vem som ska ha långsiktigt patientansvar. Därför saknas även en självklar specialistenhet som kan samla erfarenhet, skapa riktlinjer, bedriva forskning och undervisa i vårdrelaterade utbildningar.

För att säkerställa att patienter med hEDS/HSD får den vård och det stöd de behöver, är det nödvändigt att:

1. Definiera tydliga ansvarsområden för utredning, behandling och långsiktigt patientansvar inom vården.
2. Utveckla och implementera riktlinjer för diagnostisering, behandling och uppföljning av hEDS/HSD.
3. Inrätta en specialistenhet för bindvävssjukdomar som kan fungera som en resurs för både patienter och vårdgivare
4. Främja forskning inom området för att förbättra kunskapen och behandlingsmetoderna för dessa tillstånd.
5. Inkludera utbildning om hEDS/HSD i vårdrelaterade utbildningsprogram för att öka medvetenheten och kompetensen bland vårdgivare.

Genom att vidta dessa åtgärder kan vi förbättra vården för patienter med hEDS/HSD och säkerställa att de får nödvändig vård och stöd. Tidig diagnossättning minskar risken för ihållande långvarig smärta och annan ohälsa, samt ökar möjligheterna att fullfölja skolan och klara av arbetsmarknadens krav.

Innehållsförteckning

Sammanfattning	2
Innehållsförteckning.....	3
Bakgrund.....	5
Syfte	6
Uppdrag.....	7
Namn på deltagare:	7
Nulägesrapport.....	8
Förekomst	8
Diagnos	8
Vårdkonsumtion.....	8
Jämförelse med andra diagnoser	9
Omvärldsbevakning	10
Vårdflöde hEDS/HSD nuläge	10
Orsakskartläggning/ framträdande orsaker	11
Otydlig ansvarsfördelning.....	11
Brist på organisatoriska förutsättningar	12
Kunskapsbrist.....	12
Diagnostik	13
Förslag på patientflöden.....	13
Förutsättning – aktiviteter för genomförandet	13
Behov av en Regional Medicinsk Riktlinje (RMR).....	13
Primärvårdens Roll och Specialiststöd	14
Multiprofessionell Vård	14
Genetisk Utredning	14
Ersättningssystem	14
Samverkan med Andra Aktörer	14
Utvärdering och Forskning	14
Kunskapsstöd och Utbildning	15
Rekommendation	15
Ansvar och Samverkan	15
Kunskapssatsning.....	15
Förväntade Effekter.....	16
BILAGOR.....	18
Exempel Patientfall	23

Förkortningslista:

CSD	Centrum för sällsynta diagnoser
EDS	Ehlers-Danlos syndrom
GAP	GAP-analys identifierar gapet mellan nuläge och idé
hEDS	Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS)
HSD	Hypermobilitetsspektrumstörning
IBS	Irritable bowel syndrome
KVÅ	Klassifikation av vårdåtgärder
POTS	Posturalt ortostatiskt takykardisyndrom
PV	Primärvård (Vårdval vårdcentral, vårdval rehab)
RMR	Regional medicinsk riktlinje
RPO	Regionalt programområde
RESAK	Regional samordning av kunskapsstyrning samordningsråd
RPT	Regionalt processteam
VGR	Västra Götalandsregionen

Definitionslista:

Holistiskt arbetssätt	Den personcentrerade vården utgår ifrån ett holistiskt synsätt, som tar hänsyn till hela människan – inte ett smalt fokus på dess sjukdom eller symptom (patient), utan också personens förmågor, vilja, hälsa, välbefinnande, sociala och kulturella sammanhang (hela personen)
Specialistenhet	Enhet med multidisciplinär och multiprofessionell kompetens (ej i detta sammanhang nivåbestämt) med uppdrag att stödja andra vårdgivare i diagnosticering och vårdplanering genom att följa målgruppen, skriva riktlinjer, ansvara för kompetenshöjning och bedriva forskning om patientgruppen. Enheten kan även ha uppdrag som omfattar andra patientgrupper.

Bakgrund

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är ett paraplybegrepp där det för närvarande ingår fjorton olika ärftliga bindvävssyndrom med varierande symtom, svårighetsgrad och ärftlighetsmönster, enligt den senaste klassificeringen från 2017 (1). De flesta av EDS diagnoserna är mycket sällsynta men EDS av hypermobilitetstyp (hEDS) är den i särklass vanligaste formen. Då bindväven finns i alla delar i kroppen kan symptomen variera mellan olika individer och även hos drabbade personer inom samma familj. hEDS har en heterogen symtombild, från milda till mycket svåra besvär. Det är vanligt med långvarig smärta, överrörliga leder, ömtålig hud och kärlväggar (1). Individer med hEDS kan drabbas av upprepade ledluxationer, subluxationer och distorsioner. Nedsatt effekt av lokalbedövningsmedel förekomma på grund av den luckra bindväven. Läkningstid efter skada kan vara längre på grund av skör vävnad. För att diagnosen hEDS ska kunna ställas krävs ett antal specifika kriterier (<https://www.ehlers-danlos.com/wp-content/uploads/2017/05/hEDS-Dx-Criteria-checklist-1.pdf>). Personer som inte uppfyller kriterier för hEDS uppfyller istället ofta kriterier för hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) (2). För diagnos HSD krävs funktionsnedsättande överrörlighet och återkommande/kronisk muskuloskeletal smärta. Då symptomen vid hEDS och HSD överlappar gäller rekommendation i detta dokument även för HSD.

Diagnosen kan upptäckas i olika åldrar men oftast har det funnits symtom redan i barndomen och påverkar personer på olika sätt och i varierande grad genom hela livet. Prevalensen för hEDS är cirka 2/10 000 men det är troligt att ett mörkertal finns (3). För symtomatisk hypermobilitet som även inkluderar HSD anges prevalenssiffran till 3,4% (340/10 000) (Ref: [Nationellt vårdprogram HSD och hEDS](#)). Baserat på prevalenssiffrorna bör det finnas ett stort mörkertal av individer som bör få diagnosen hEDS/HSD. Försenad diagnosticering och utebliven adekvat omhändertagande av målgruppen, ökar risken att patienten utvecklar generaliserad långvarig smärta, funktionsnedsättning och ohälsa.

Sjukdomens påverkan på individen är tydligt kopplad till förekomsten av samsjuklighet (4) såsom fatigue (en överväldigande känsla av trötthet och brist på energi (4), sömnstörning (5), neuropsykiatriska tillstånd (6, 7), psykisk ohälsa som ångest och depression (8), IBS (9, 10), dysautonomi (11), huvudvärk(12), gynekologiska besvär (13, 14), överkänslighet, mastcellsaktiveringssyndrom (15), Posturalt Ortostatiskt Takykardisyndrom (POTS) (11) med flera (Bild 1).

Symtombild

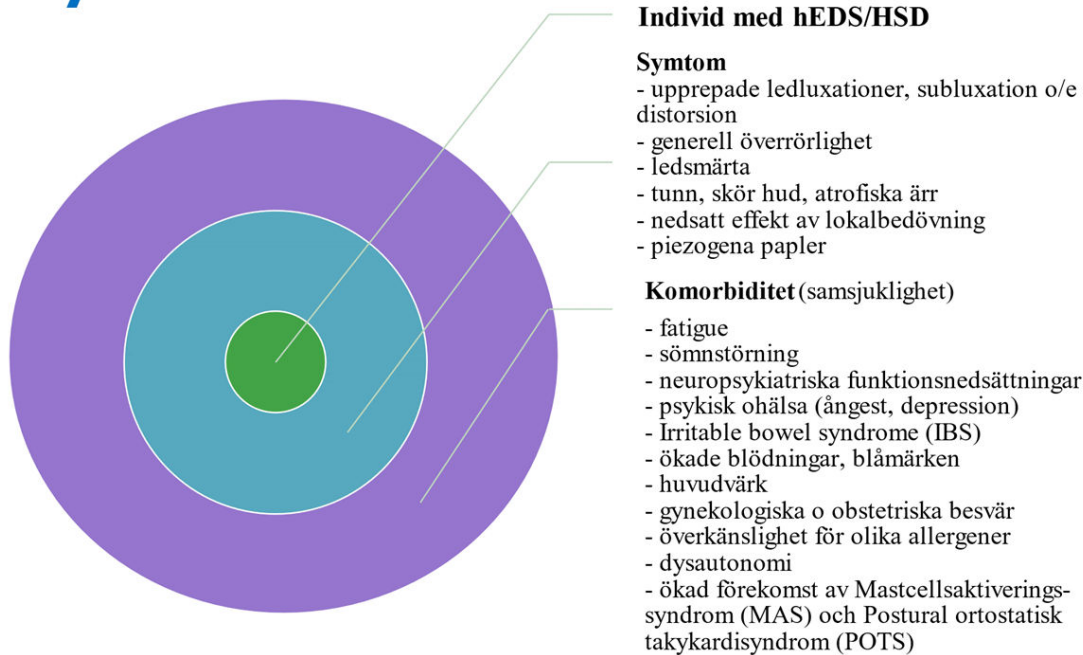


Bild 1: Symtom och komorbiditet som förekommer vid hEDS/HSD

Evidens och klinisk erfarenhet gällande denna patientgrupp visar på behov av stöd med träning (16, 17), stöd med vardagsanpassning, tillgång till hjälpmedel, evidensbaserad smärtbehandling (multimodal rehab) samt symtombehandling av samsjuklighet (18).

En GAP-analys, genomförd av Riksförbundet EDS, visar att patienter med EDS har svårt att få gehör för sina ofta svårtolkade besvär. I stället för att få kontinuerlig och sammanhängande vård, hänvisas patienter runt i hälso- och sjukvården mellan olika vårdenheter vilket resulterar i att de själva försöker navigera sig fram till rätt vårdinstans. Detta leder till vilshenhet och missnöje hos patienterna. Nästan en femtedel av inkommande frågor och remisser till Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Väst berör EDS. Kunskapen om EDS i primär- och specialistsjukvård, inklusive akut- och tandvården, är mycket varierande. I dagsläget tillhör patientgruppen primärvården som ofta känner sig osäkra vid diagnosticering. Det finns behov i VGR att förbättra kunskapsläge och samordning för patientgruppen för en mer effektiv och kunskapsbaserad hälso- och sjukvård. Detta behöver ske i samråd mellan ett stort antal professioner och medicinska områden.

Syfte

Syftet är att skapa ett fungerande, effektivt och kunskapsbaserat vårdflöde för patienter i VGR med fokus på den större patientgruppen med hEDS/HSD.

Uppdrag

Huvuduppdraget är tydliggöra befintliga vårdprocesser och utarbetar ett förbättringsförslag av vårdprocessen i VGR. Samordning och in-dockning mot befintliga regionala processer är av vikt.

Ett fungerande vårdflöde omfattar såväl den diagnostiska proceduren som vård och uppföljning efter konstaterad diagnos samt även tydligt definierade vårdnivåer. Hänsyn bör även tas till omfattning av individens funktionspåverkan då den kan variera inom samma diagnosgrupp och inom samma familj.

I teamets uppdrag ingår att tillsammans med berörda Regionala programområden (RPO) och Regional samordnad Kunskapsstyrning (RESAK) bedöma om arbetet ska resultera i ett styrande dokument – Regional medicinskt riktlinjer (RMR).

Uppdraget för RPT är tidsbegränsat till ca 9–12 månader från det att arbetet påbörjas. Första mötet var 2023-09-01.

Namn på deltagare:

Elke Schubert Hjalmarsson, Specialistfysioterapeut barn, Drottning Silvias barnsjukhus - ordförande/projektledare

Johanna Ljunggren, genetisk vägledare och barnsjuksköterska, Centrum för sällsynta diagnoser Väst - koordinator

Anna Aspfors, patientrepresentant

Anders Gummesson, specialistläkare, klinisk genetik

Christina Havner, övertandläkare, Mun-H-Center Folktandvården

Ellen Odéus, specialistarbetsterapeut barn, Drottning Silvias barnsjukhus

Elisabeth Eskilsson, fysioterapeut, fysioterapi rehab Södra Älvsborgs sjukhus

Erik Kindgren, överläkare, Barn- och ungdomskliniken Skaraborgs sjukhus

Ingela Johansson, patientrepresentant

Frida Ahlfors, specialist i allmänmedicin, Västerlänkarna Vårdcentral och BVC

Johanna Blom, arbetsterapeut, Närhälsan Skövde rehabmottagning

Sylvia Augustini, överläkare, Smärtcentrum SU

Processtöd: Karin Overgaard och Katrin Modig Pallin

Uppdragsgivare: Lovisa Lovmar, ordförande RPO Sällsynta sjukdomar

Nulägesrapport

Statistiken baseras på inrapporterade data vilket gör att det finns risk för stort mörkertal när patientbesöken inte registreras med EDS eller HSD som huvud- eller bidiagnos.

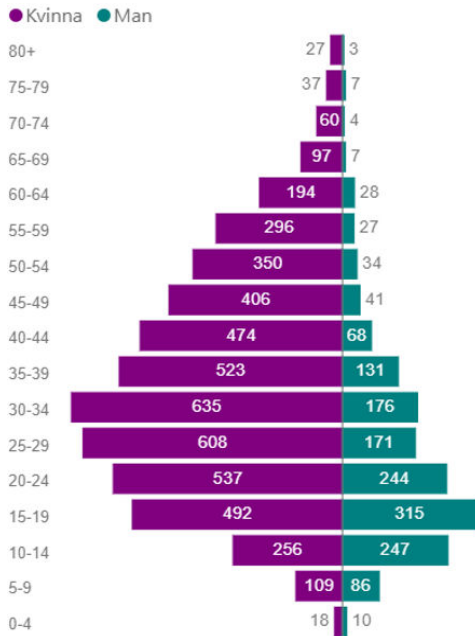


Bild 2(a): visar ålder och könsfördelning under ett år.

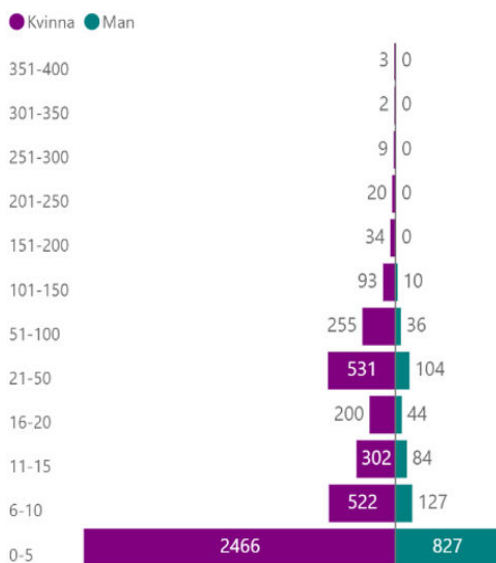


Bild 2(b): visar antal vårdkontakter för diagnoserna

Förekomst

I nuläget finns nästan 7000 individer med hEDS/HSD med journalförd diagnos i VGR, vilket motsvarar 0,4% av regionens befolkning varav 76% är kvinnor och 24% män. Ca 550 - 600 patienter får diagnosen per år. Baserad på prevalensen är detta en underdiagnostisering för denna patientgrupp.

Diagnos

Medianålder för diagnos 31 år. Pojkar/män erhåller i regel diagnos tidigare än flickor/kvinnor. Kvinnor erhåller diagnos i snitt vid 35 års ålder, och män vid 25 års ålder trots att besvären oftast debuterar under barndomen.

Före puberteten finns inte någon större könsskillnad i diagnossättning, bild 2(a). Vår tolkning till denna skillnad är att pojkar under puberteten ofta blir förbättrade (på grund av muskeltillväxt) och flickor blir försämrade/debuterar efter puberteten (på grund av hormonella komponenter).

Åldern för diagnos har ökat senaste 8 åren. För kvinnor har medianåldern ökat med cirka 5 år från 29 år till 34 år. För män har medianåldern för diagnos ökad med cirka 7 år, från 16 år till 23 år.

Vårdkonsumtion

I genomsnitt har en patient med hEDS/HSD fem till sex vårdbesök per år efter diagnossättning. Men utifrån att sjukdomen kan ge så varierad grad av symtom kan det även för en del individer innebära väldigt många vårdbesök för uppföljning inom många olika vårdenheter och vårdnivåer. I tabellen på bild 2(b) kan man se att drygt 450 patienter var för sig har mellan 50–300 besök per år, vilket innebär hög vårdkonsumtion och resursanvändning både för vården för individen och dess närstående.

Vid analys på individnivå av de 555 personer som erhölet hEDS/HSD-diagnos under 2023 framkommer att gruppen konsumerat mycket vård åren före diagnos. Under de 8 åren som föregick diagnosen (2015–2022) hade dessa 555 personer 40 295 vårdkontakter för symtom som

tydligt är relaterade till hEDS/HSD, vilket motsvarar 9,1 vårdkontakter/person/år. Totalt 94% av individerna hade åren före diagnos sökt för smärta, där 85% erhöll diagnosen ledsmärta, 50% erhöll diagnosen buksmärta, 18% gastrit, 28% huvudvärk och 15% IBS/förstoppning. Därtill hade 37% erhållit någon form av sömnstörningsdiagnos, 37% hade sökt för yrsel/hjärtklappning och 39% på grund av onormal trötthet. Alla dessa symtom är vanligt förekommande vid hEDS/HSD och etablerade mekanismer relaterade till bindvävssvaghet finns beskrivna. När individen väl får sin hEDS/HSD-diagnos och förståelse för de bakomliggande mekanismerna till alla sina symtom, så minskar oftast oro och stress. Det är också först då som den riktade behandlingen kan påbörjas.

Vi kunde även se att en stor del av individerna hade sökt sjukvård för psykisk ohälsa åren före de sin hEDS/HSD-diagnos: 47% hade erhållit ångestdiagnos, 11%, depression samt 46% en stress/utmattningsdiagnos.

Under 2023 var en tredjedel av individerna med hEDS/HSD sjukskrivna någon gång under perioden vilket tyder på att tidiga förebyggande insatser kan vara av värde för både individerna och samhället. Det förekommer sjukersättning/ heltidssjukskrivning/ aktivitetsersättning i målgruppen men det gick inte få fram data gällande detta, då det framkommit att man inom primärvården bara begränsat registrerar dessa uppgifter.

Jämförelse med andra diagnoser

Målgruppen hEDS/HSD har lika många vårdbesök som en nydebuterad typ 1 diabetiker (Bilaga 2). Målgruppen har även fler vårdkontakter innan men även efter diagnos jämfört med diabetesgruppen. Övergripande riktlinjer från Socialstyrelsen och Svensk Barnläkarförening rekommenderar ledtal för ett diabetesteam per 100 patienter enligt följande: 1,0 diabetessjuksköterska, 0,75 diabetesläkare, 0,25 dietist, 0,3 psykolog och 0,3 kurator. Motsvarande rekommendationer saknas helt för diagnoserna hEDS/HSD och specifikation personalresurser är i praktiken helt obefintlig.

Marfans syndrom är ett annat mer sällsynt tillstånd som också påverkar bindväven, men där man med blodprov vanligen kan fastställa genförändringen och diagnosen. Personer med Marfans syndrom kan ha liknande men ofta lättare svårigheter i vardagen än de med hEDS/HSD, men löper större risk för livshotande komplikationer såsom bristning av aorta. Trots att det idag finns färre än 2000 personer i Sverige med Marfans syndrom har patientgruppen ett tydligare vårdförlopp, kopplat till flera specialistinstanser, vilket helt saknas för hEDS/HSD som är en betydligt större patientgrupp.

Sammanfattningsvis så debuterar individens symtom ofta under barndomen och i regel söker man vård för många olika besvär, som är typiskt kopplade till grunddiagnosen, under flera år innan diagnosen ställs. Trenden senaste åren har varit att åldern när man erhåller hEDS/HSD-diagnos ökar, vilket fördröjer möjlighet till riktad (evidensbaserad) behandling. Förlängd tid från symtomdebut till diagnos och behandling medför ofta ett stort lidande för individen, men även ökad sjukvårdskonsumtion inom flera sjukvårdsinstanser. Detta ökar risken för ihållande långvarig smärta och annan ohälsa samt minskar möjligheterna till att fullfölja skola och klara av arbetsmarknadens krav. Jämfört med Typ-1 diabetes, så är det i VGR fler personer som årligen får hEDS/HSD-diagnos, och denna grupp konsumerar mer vård per individ både åren före och efter erhållit sin diagnos.

Omvärldsbevakning

Under arbetas gång har vi försökt att kartlägga vilka specialiteter som omhändertar patienter med hEDS/HSD i olika länder:

Danmark: reumatologi

Norge: reumatologi utreder; omhändertagande via rehabiliteringsmedicin

Tyskland: privatpraktiserande kliniker med bindvävsinriktning

Nederländerna: reumatologi (vid hEDS) och klinisk genetik (för övriga EDS diagnoser)

Spanien: reumatologi

Italien: reumatologi

England: reumatologi; klinisk genetik vid utredning

Frankrike: specifikt center för ”icke-vaskulär” EDS med olika specialister och där klinisk genetik är aktiv i den utredande fasen; finns även ett center för kärllmissbildningar där vaskulär EDS ingår

Internationellt verkar reumatologen den mest frekventa specialitet som ansvarar för patientgruppen utifrån att de har god kunskap kring leder, smärta och inflammatoriska sjukdomar och, enligt vår kunskap, arbetar i multiprofessionella team. Nationellt tillhör patientgruppen traditionellt inte någon specifik specialistdisciplin. Att placera hEDS/HSD-ansvaret under smärtorganisationen med sitt nuvarande uppdrag är sannolikt inte lämpligt, då smärta endast är ett av symtomen i den komplexa sjukdomsbilden. Om så ändå görs behöver uppdraget breddas utöver smärtproblematik och lämplig kompetens rekryteras. Erfarenheter från hypermobilitetsmottagningen under smärtcentrum i Lund visar att denna modell inte täcker helheten. Däremot har smärtvården en viktig roll i smärtutredning och behandling för målgruppen.

Vårdflöde hEDS/HSD nuläge

Det finns endast några få enheter/enskild vårdpersonal inom VGR som besitter spetskompetens om patientgruppen. Dessa personer är svåra att hitta för både patient och andra vårdgivare. Det är även problematiskt, då dessa enheter/personer inte har ett riktat uppdrag och därmed saknar tid och resurser för att omhänderta behovet som finns i VGR. Kunskapen finns på individnivå hos vårdpersonal och riskerar att försvinna från enheten om personen byter arbetsplats. Perspektivet på vården som beskrivs nedan är från deras erfarenhet.

Vårdflödena skiljer sig mellan barn och vuxna.

Utredning och även fortsatt omhändertagande av **barn** med misstänkt eller konstaterad hEDS/HMS sker oftast på barn- och ungdomsmottagning (BUM). Hur utredningen genomförs är till stor del beroende av vilken personal barnet träffar inom vården. Kunskapen skiljer sig åt mellan olika BUM-mottagningar. Remisser för differentialdiagnostik kan gå till barnspecialister såsom neurolog, ortoped eller reumatolog. Kontakt med primärvårdsrehab ordnas vid behov. I bästa fall tas kontakt med skola för samlad bild av patientens besvär och eventuella justeringar av den individuella läroplanen. Barnhabiliteringen tar sällan emot patientgruppen.

Skaraborgs barnmottagning har sedan flera år tillbaka försökt att bygga upp en hypermobilitetsmottagning, där en strukturerad utredning, diagnostisering och behandling av barn kan genomföras. På grund av stort remissinflöde från hela landet samt intern omorganisation så är köerna till denna mottagning långa. Barnen i Skaraborg med hEDS/HSD är hänvisade till primärvårdsrehab för behandling med arbetsterapi och fysioterapi. Exempelvis så har Närhälsan Skövde rehab

arbetsterapeuter och fysioterapeuter med lång erfarenhet av både barn och vuxna med hEDS/HSD. Patienterna har efterfrågat ett samarbete mellan barnmottagningen och Närhälsan rehab, professionen har själva sett behovet och försökt initiera samarbete och kontaktpunkter, men organisatoriska barriärer har hitintills stått i vägen.

Utredning och omhändertagande av **vuxna** sker nästan uteslutande i primärvården. Ofta är det patienterna själva eller deras anhöriga som har en frågeställning, och allt för sällan är det vårdpersonal som uppmärksammar symtom som initierar till en utredning. Vårdcentralsläkarna saknar i regel den särskilda kunskap som krävs för att diagnosticera hEDS/HSD:s komplexa diagnosbild. Fysio- och arbetsterapeuter, som spelar en viktig roll i både diagnossättning och behandling, har varierande kunskap om hypermobilitet. I nuläget är det enbart Linköpings Smärt- och rehabklinik som tar emot vuxna med EDS frågeställning från VGR. I dagsläget är det mycket långa väntetider och remittering innebär högre kostnader för regionen på grund av utomlänsvård. Inga specialistmottagningar såsom reumatologi, klinisk genetik eller ortopedi inom VGR utreder patienterna. Detta leder till att det finns många patienter som önskar utredning men nekats den möjligheten.

Vuxna patienter som fått diagnos och följs i primärvård får hjälp med smärtstillning, rehab, intyg och vid behov remiss för vidare utredningar/behandling/kontroller till tex kardiologin, ortopedteknisk mottagning, smärtenhet eller psykiatri vid behov av neuropsykiatrisk utredning. Primärvårdsrehab kan utöver anpassad rehabträning, förskriva hjälpmedel, ge kompressionsbehandling, ge stöd för hantering av trötthet, vardagsrevidering, pacing med mera. Detta under förutsättning att patientansvarig vårdgivare har kunskap om diagnosgruppen och remitterar till kompetent rehab mottagning.

Inom tandvården är de flesta personer med hEDS/HSD omhändertagna i allmäntandvård (privat tandvård och Folktandvården). Ett fåtal barn får sin tandvård i specialisttandvården för barn (Pedodonti) och ett fåtal vuxna får vård på specialistkliniken för Orofacial medicin. Den vanligaste riktade specialistkontakten är avdelningen för Bettfysiologi/Orofacial smärta. I Göteborg finns även ett Orofacialt kunskapscenter för sällsynta diagnoser (Mun-H-Center) dit patienter och vårdgivare kan vända sig för råd kring uppföljning och behandling. Då det finns flera olika sjukdomar med samlingsnamn EDS och dessa kan ha specifika symtom såsom grav tandlossning (parodontal EDS) är många som fått diagnosen EDS oroliga för sin tandhälsa och söker i högre utsträckning kontakt med specialisttandvården genom egenremiss än andra grupper.

Orsakskartläggning/ framträdande orsaker

Otydlig ansvarsfördelning

I dagsläget finns det ingen enhet/mottagning som tar ett holistiskt ansvar för patienten och kan stödja andra vårdgivare i diagnostik, utredning, uppföljning och behandling av patienter med hEDS/HSD oavsett ålder, kön och ursprung.

Sjukhusanknuten specialistsjukvård har inte (enligt vad projektgruppen har kunnat finna) ett definierat uppdrag att diagnosticera eller stödja i diagnosticering av denna patientgrupp vilket

förstärks av att den inte traditionellt tillhör någon specifik specialitetsdisciplin. Det medför att primärvården inte har någon partner att vända sig till för stöd kring denna patientgrupp. Detta skiljer sig kraftigt mot situationen för sannolikt majoriteten av patientgrupper där primärvården har ett stort ansvar, exempelvis vid hjärtsvikts- eller diabetesvård där primärvården kan få stöd av specialistenheter. Specialistsjukvården hanterar för närvarande enskilda sökorsaker och har ibland svårt att relatera patientens alla symtom till den underliggande grundsjukdomen. Detta är särskilt problematiskt för en patientgrupp med multipel samsjuklighet, då det totala sjukdomslidandet är kopplat till kombinationen av dessa olika åkommor.

Brist på organisatoriska förutsättningar

hEDS är en komplex sjukdom med multiorganpåverkan och stora vårdbehov som involverar många specialistområden. Avsaknad av etablerade samverkansformer mellan specialiteter, vårdnivåer och yrkesgrupper försvårar god vård för patienterna.

Patienter med hEDS/HSD är resurskrävande för vården då de hänvisas runt i den fragmentiserade sjukvårdsorganisation; detta leder till en ineffektiv användning av resurser för både patienten och vården, vilket tydligt visas i upprepade akutbesök.

För att kunna ställa en hEDS-diagnos behövs utökad konsultationstid. Ett utökad vårdbesök inom primärvården är maximalt 30–45 minuter. För att hinna gå igenom anamnes och status, kartlägga samsjuklighet, ge information och utarbeta en individuell behandlingsplan krävs enligt RPTs erfarenhet ett besök på minst två timmar. Det gäller även rehabiliteringens insatser inom primärvården, som oftast är organiserat utifrån ett mer kortvarigt tillstånd och där maximalt fem besök erbjuds. För målgruppen krävs en mer långsiktig lösning. Nuvarande sjukvårdsorganisation är inte utformad för att ge det utrymme som krävs.

Kunskapsbrist

Det föreligger kunskapsbrister inom vården gällande hanteringen av patienter med hEDS/HSD. Det saknas samlad djupgående kunskap och kompetens för att hålla utbildningar, skapa riktlinjer/vårdprogram eller övervaka forskning inom området. Det saknas även kunskap hos aktörer som ansvarat för vårdutbildningar för att säkerställa kompetens framöver. Befintlig information som är tillgängligt, som till exempel Internetmedicin, SKR kliniskt kunskapsstöd, nationellt vårdprogram, patientförening, regionens hemsidor och enskilda vårdgivarnas websidor är en bra start att övervinna kunskapsluckor men sakna organiserad implementering.

Detta resulterar i att patienterna kastas runt i vårdssystemet i sökandet efter en vårdgivare med adekvat kunskap eller tillräcklig trygghet och som har möjlighet att omhänderta patientens behov. Patientrepresentanter har redogjort för att detta leder till stort lidande för individerna såväl som för deras familjer. I det stora perspektivet även för samhället i form av ineffektiv användning av resurser.

Många patienter har erfarenhet av att det är svårt att få en utredning för HSD/hEDS och att få tillräckligt stöd i vården. Olika sjukhusspecialister som patienten träffar hänvisar till primärvården men i primärvården finns ofta varken tillräcklig kunskap eller organisatoriska förutsättningar för att ställa diagnos och ge ett fullgott omhändertagande.

I dagsläget finns det ett mer djupgående nationellt vårdprogram, framtaget ideellt av ett tvärprofessionellt nationellt specialistnätverk inom HSD/hEDS, som är fritt tillgängligt för vårdgivare. Detta vårdprogram saknar dock officiell förankring inom den regionala och nationella sjukvården ([Nationellt vårdprogram HSD och hEDS](#)).

Diagnostik

Det föreligger flera utmaningar i diagnostiseringen av hEDS/HSD. Det finns ingen medicinsk specialitet som är dedikerad att diagnosticera, behandla och följa upp patienterna med bindvävstillstånd såsom hEDS/HSD. Utöver det saknas därmed också samlad kompetens för att skapa riktlinjer för patientgruppens vård.

Diagnoskriterierna är fortfarande okända för stora delen av sjukvården vilket innebär ett stort lidande för patientgruppen som hänvisas runt eller blir bemött med misstro. Detta leder till ökat vårdanvändande inklusive akutresurser. Vi kan se att sökmönstret ändrar sig när patienter får diagnos. Före finns en överkonsumtion av akutvård, efter diagnos minskar akutbesöken och istället blir det planerade behandlingsbesök.

Symtombilden vid hEDS/HSD är komplex och många gånger har patienten svårtolkade besvär. Det förekommer en hög grad av samsjuklighet, vilket komplicerar diagnostiseringen eftersom det kräver ett holistiskt perspektiv och samarbete mellan olika vårdgivare. Syndromets komplexitet kräver utökat tidsutrymme för att kunna handläggas, se ovan. Det är inte tillräcklig att enbart följa ett kriterieschema för att ställa diagnos, risken för både under- och överdiagnostik är då överhängande. För att ge patienten erforderlig hjälp behövs kartläggning av samtliga symtom. Den kliniska diagnostiken är central vid hEDS/HSD, då den underliggande genetiska orsaken ännu är okänd. Genetisk testning har därmed ingen plats i diagnostiken vid hEDS, annat än om det finns en konkret klinisk misstanke om någon av de mer ovanliga formerna av EDS där de genetiska orsakerna är kända.

Förslag på patientflöden

Misstanke om hEDS/HSD, kan uppstå inom alla vårdnivåer och alla verksamheter. Utredning ska i första hand påbörjas inom primärvården/BUM. Som en del av utredningen bör remisser med specifika frågeställningar kunna skickas till specialistsjukvården. Arbetsgruppen föreslår att det även etableras en specialistenhet, se definition i inledning av dokumentet, som har ett regionalt uppdrag för att samla kunskap om målgruppen och vid behov vara ett stöd till övriga verksamheter vid utredning och behandling. Därefter bör patienten fortsatt hanteras via primärvården/BUM för fortsatt omhändertagande och rehabiliterande insatser utifrån dokumenterad vårdplan. Beroende på symtombild följs patienten upp antingen inom primärvården, vid inrättad specialistenheten eller olika vid delar av specialistsjukvården (Bilaga 3, 4).

Förutsättning – aktiviteter för genomförandet

Behov av en Regional Medicinsk Riktlinje (RMR)

För att definiera ansvarsfördelningen och organisera vården behövs en RMR med samlat kunskapsstöd, vårdförlopp och checklistor. Detta ska tydliggöra vårdbehov, vårdnivåer och kunskapsspridning inom vården. Effektiv och patientsäker vård kan säkerställas genom att strukturera vårdförloppet och använda digitala möjligheter för att öka tillgängligheten. Nuvarande upplägg med stort ansvar hos primärvård skulle kunna tydliggöras genom att beskrivas i en RMR, men om detta skulle ge någon förbättring för patientgruppen så länge inte andra åtgärder vidtas är oklart.

Primärvårdens/BUM:s roll och specialiststöd

Patientens grundtillhörighet bör fortsatt finnas inom primärvården/BUM, med stöd av en uppbyggd samarbetsstruktur med specialistvården. Allmänläkarna/öppenvårdsbarnläkare ska ha en samordnande funktion för multiprofessionella vårdinsatser. Då det för patientgruppen saknas tillhörighet inom läkarspecialiteterna idag så bör, för god effekt, också en specialistenhet, se definition i inledning av dokumentet, skapas som har i uppdrag att vara stöd i diagnossättning och utveckla behandlingsförslag samt ha en aktiv roll i framtagandet av stödmaterial så som RMR, mallar/checklistor samt patientinformation. I detta uppdrag ska det även ingå uppföljning av patientgruppens sjukdomsförlopp, forskning om målgruppen samt undervisning inom olika vårdrelaterade universitetsutbildningar.

Multiprofessionell Vård

En samordnad vård kräver samverkan mellan olika professioner, såsom arbetsterapeuter, fysioterapeuter, dietister, logopedier, sjuksköterskor, kuratorer, psykologer, psykiatriker, rehabkoordinatorer, tandläkare och läkare av olika discipliner. Samverkansmöten eller gemensamma mottagningar kan underlätta detta samarbete.

Genetisk Utredning

Vid klinisk misstanke om hEDS/HSD behövs vanligen ingen genetisk utredning. För en liten andel patienter där sjukdoms- och familjehistoria indikerar mer ovanliga EDS-varianter kan genetiska analyser vara aktuella och beställs då via utredande enhet inklusive primärvård. (Förslag kring central/regional finansiering av genetiska analyser bedöms och utreds för närvarande på koncernledningsnivå ([Rapport utrednings- och kostnadsmodell för sällsynta hälsotillstånd](#), 2022)).

Ersättningsystem

Dagens ersättningsystem behöver ses över för att bättre möta behoven hos patienter med kroniska tillstånd. Detta inkluderar ersättning för teammöten samt sambesök mellan olika professioner och möjlighet till utökade rehabiliteringsbesök. Liknande ersättningsystem som neurorehabteamen inom primärvårdsrehab kan vara en lämplig modell.

Samverkan med Andra Aktörer

Vården bör samverka med Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen, skolan och socialtjänsten för att säkerställa en helhetssyn på patientens behov. Habiliteringens uppdrag för målgruppen behöver tydliggöras. Detta skulle gynnas av en nyinrättad specialistenhet med uppdrag avseende hEDS/HSD.

Utvärdering och Forskning

Utvärdering av nytt patientflöde bör ske med stöd av hälsoekonom för att säkerställa effektiv resursanvändning. Forskning och implementering av nya metoder och behandlingar bör vara en naturlig del av den nya vårdstrukturen. Detta skulle gynnas av en nyinrättad specialistenhet med uppdrag avseende hEDS/HSD.

Kunskapsstöd och Utbildning

Kunskapsstöd för vårdpersonalen är avgörande, inklusive information vid grundutbildningar och satsningar på personalutbildning. Strukturerad patient- och närståendebildning är viktig för att öka förståelsen för hälsotillståndet och vårdens erbjudanden. Akutvård, psykiatri och tandvård bör inte glömmas bort.

Rekommendation

Ansvar och Samverkan

Vi rekommenderar följande åtgärder:

- **Tydliggörande av huvudansvar:** Beslut om huvudansvaret för patientgruppen samt ansvarsfördelning av vårdinsatser.
- **Justering av ersättningssystem:** Anpassa ersättningssystemet för att bättre möta behoven hos komplexa och resurskrävande patienter, särskilt inom rehabilitering och diagnostik.
- **Specialistmottagning:** Upprätta en specialistmottagning inom regiongemensam vård för stöd vid diagnosättning och behandlingsplanering. Tildela nödvändiga ekonomiska resurser.
- **Fast vårdkontakt och samordnad medicinskt omhändertagande:** Inrätta koordinatorfunktion för att säkerställa samordnad vård. Enligt hälso- och sjukvårdsförordningen (2017:80) och patientlagen (2014:821) ska en fast vårdkontakt tillgodose patientens behov av trygghet, kontinuitet, samordning och säkerhet. Funktionen bör finnas på den aktuella enheten som ansvarar för den enskilda patienten.
- **Etablering av samverkan:** Etablera tydlig ansvarsfördelning och samverkan mellan primärvård, specialistvård och Regionhälsan. Detta inkludera även överföring (transition) mellan barn- och vuxenvården.
- **Stimulans för samverkan:** Inför ekonomiska ersättningssystem som stimulerar samverkan och gemensamma besök.
- **Utökad mottagningstid:** Ge mer tid för mottagning av komplexa patienter.

Kunskapssatsning

Vi rekommenderar följande åtgärder:

- **Arbetsgrupp för RMR:** Tillsätt en arbetsgrupp med uppdrag att skapa en regional medicinsk riktlinje (RMR), informationsmaterial och checklistor.
- **Riktad utbildning:** Genomför riktade kunskapssatsningar gentemot BVC, elevhälsa/skola och Försäkringskassan.
- **Kunskapsspridning:** Etablera strukturer för kunskapsspridning inom befintlig vård och vårdutbildningar.
- **Webbaserad utbildning:** Skapa en webbaserad utbildning tillgänglig på regionens lärplattform.
- **Regional patientinformation:** Utveckla och sprid regional patientinformation.

Förväntade Effekter

Genomförandet av ovanstående åtgärder förväntas leda till följande positiva effekter:

- **Jämlig vård:** Skapade och ökade förutsättningar för jämlig vård.
- **Tidig diagnos:** Skapade och ökade förutsättningar för tidig diagnos.
- **Förebyggande insatser:** Tidig diagnos möjliggör förebyggande insatser, vilket förbättrar livskvalitén och ökar delaktigheten i skola och arbetsliv.
- **Minskade kostnader och lidande:** Minskad kostnad för sjukvården och minskat lidande för individen.

Ett första steg:

Nuvarande upplägg, där primärvården har ett stort ansvar för målgruppen, behöver beskrivas i ett RMR som ett första steg. Därefter behöver det också organiseras en specialistenhet, se definition i inledning av dokumentet, för att vara till stöd för andra vårdgivare.

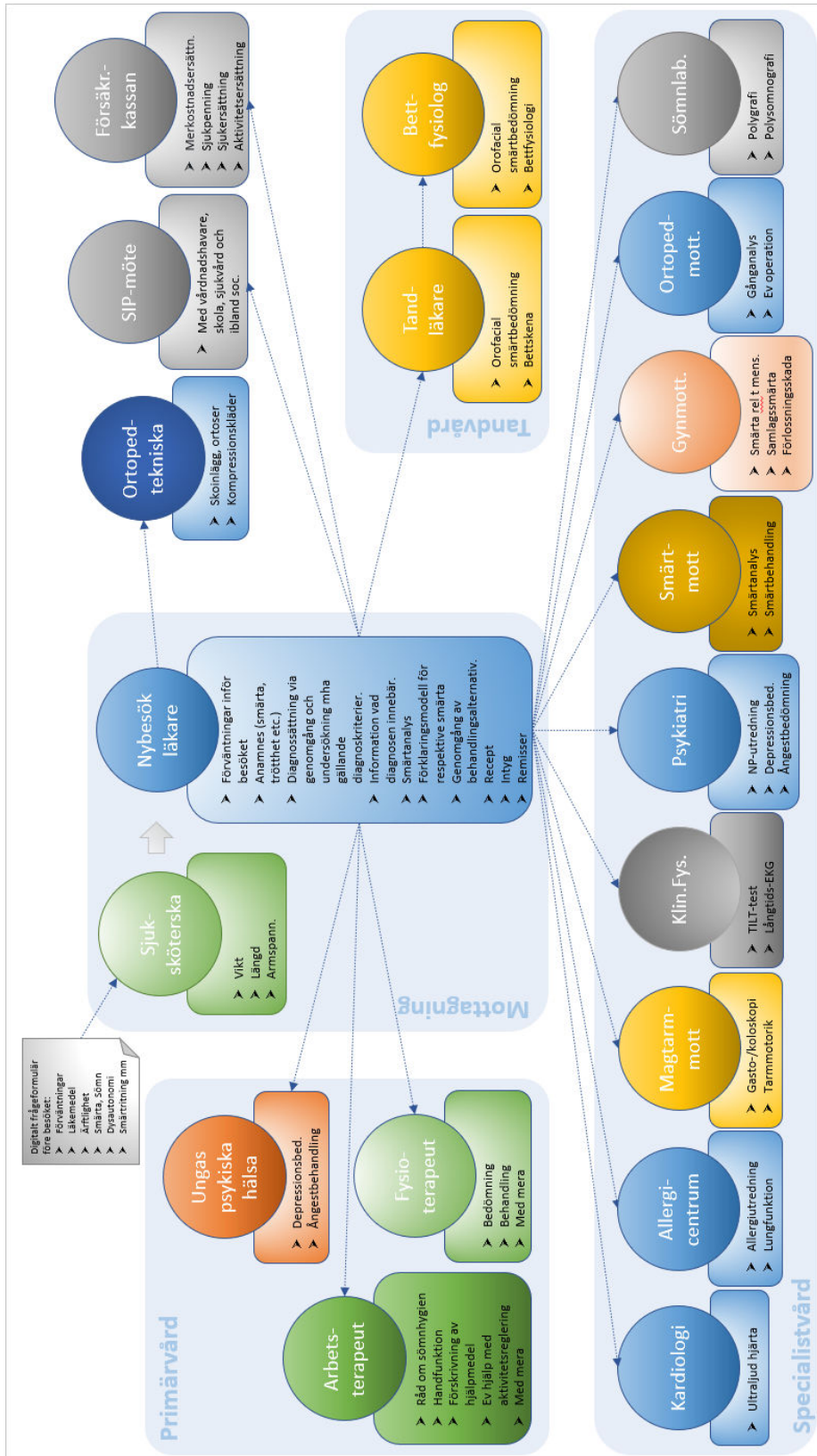
Referenser:

1. Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017;175(1):8-26. doi:10.1002/ajmg.c.31552.
2. Castori M, Tinkle B, Levy H, et al. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017;175(1):148-57. doi:10.1002/ajmg.c.31539.
3. Pyeritz RE. Ehlers-Danlos syndromes. In: Goldman LB, JC. , editor. Cecil textbook of medicine. 1. 21 ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 2000. p. 1190-1.
4. Halverson C, Cao S, Perkins S, Francomano C. Comorbidity, misdiagnoses, and the diagnostic odyssey in patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. *Genetics in Medicine Open.* 2023;1(1):100812. doi:<https://doi.org/10.1016/j.gimo.2023.100812>.
5. Domany KA, Hantragool S, Smith DF, et al. Sleep Disorders and Their Management in Children With Ehlers-Danlos Syndrome Referred to Sleep Clinics. *J Clin Sleep Med.* 2018;14(4):623-9. doi:10.5664/jcsm.7058.
6. Kindgren E, Quiñones Perez A, Knez R. Prevalence of ADHD and Autism Spectrum Disorder in Children with Hypermobility Spectrum Disorders or Hypermobility Ehlers-Danlos Syndrome: A Retrospective Study. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2021;17:379-88. doi:10.2147/ndt.S290494.
7. Glans M, Thelin N, Humble MB, et al. Association between adult attention-deficit hyperactivity disorder and generalised joint hypermobility: A cross-sectional case control comparison. *J Psychiatr Res.* 2021;143:334-40. doi:10.1016/j.jpsychires.2021.07.006.
8. Eccles JA, Quadt L, McCarthy H, et al. Variant connective tissue (joint hypermobility) and its relevance to depression and anxiety in adolescents: a cohort-based case-control study. *BMJ open.* 2022;12(12):e066130. doi:10.1136/bmjopen-2022-066130.

9. Thwaites PA, Gibson PR, Burgell RE. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and disorders of the gastrointestinal tract: What the gastroenterologist needs to know. *J Gastroenterol Hepatol*. 2022;37(9):1693-709. doi:10.1111/jgh.15927.
10. Fikree A, Chelimsky G, Collins H, et al. Gastrointestinal involvement in the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):181-7. doi:10.1002/ajmg.c.31546.
11. Mathias CJ, Owens A, Iodice V, Hakim A. Dysautonomia in the Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders-With a focus on the postural tachycardia syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021;187(4):510-9. doi:10.1002/ajmg.c.31951.
12. Castori M, Morlino S, Ghibellini G, et al. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169c(1):84-96. doi:10.1002/ajmg.c.31426.
13. Glayzer JE, McFarlin BL, Castori M, et al. High rate of dyspareunia and probable vulvodynia in Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders: An online survey. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021;187(4):599-608. doi:10.1002/ajmg.c.31939.
14. Hugon-Rodin J, Lebègue G, Becourt S, et al. Gynecologic symptoms and the influence on reproductive life in 386 women with hypermobility type ehlers-danlos syndrome: a cohort study. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):124. doi:10.1186/s13023-016-0511-2.
15. Brock I, Prendergast W, Maitland A. Mast cell activation disease and immunoglobulin deficiency in patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorder. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021;187(4):473-81. doi:10.1002/ajmg.c.31940.
16. Engelbert RH, Juul-Kristensen B, Pacey V, et al. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):158-67. doi:10.1002/ajmg.c.31545.
17. Russek LN, Stott P, Simmonds J. Recognizing and Effectively Managing Hypermobility-Related Conditions. *Phys Ther*. 2019;99(9):1189-200. doi:10.1093/ptj/pzz078.
18. Börsch N, Mücke M, Maier A, et al. Treating pain in patients with Ehlers-Danlos syndrome : Multidisciplinary management of a multisystemic disease. *Schmerz*. 2024;38(1):12-8. doi:10.1007/s00482-023-00778-7.

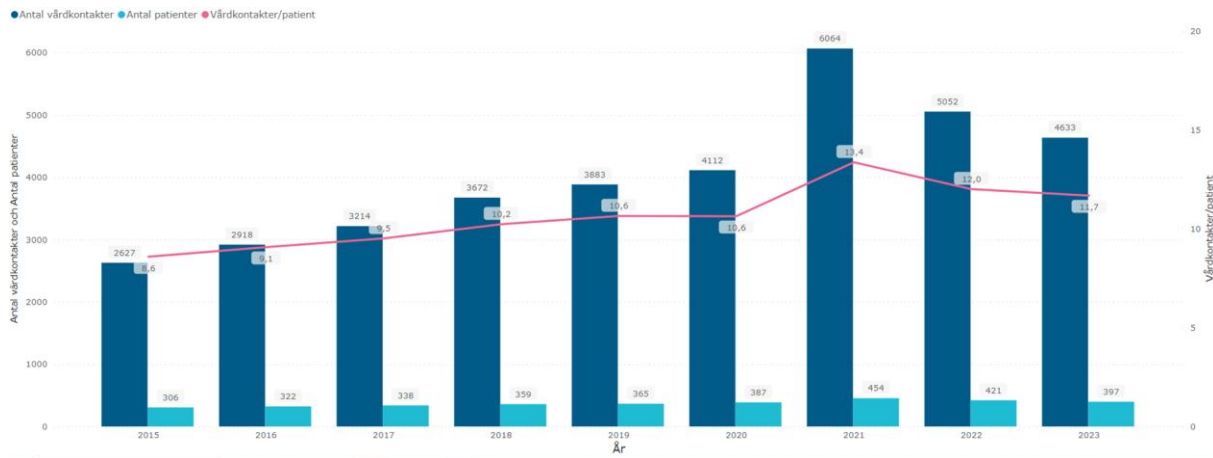
BILAGOR

Bilaga 1: Visuellt presentation av komplexiteten för patientgruppens vårdbehov.

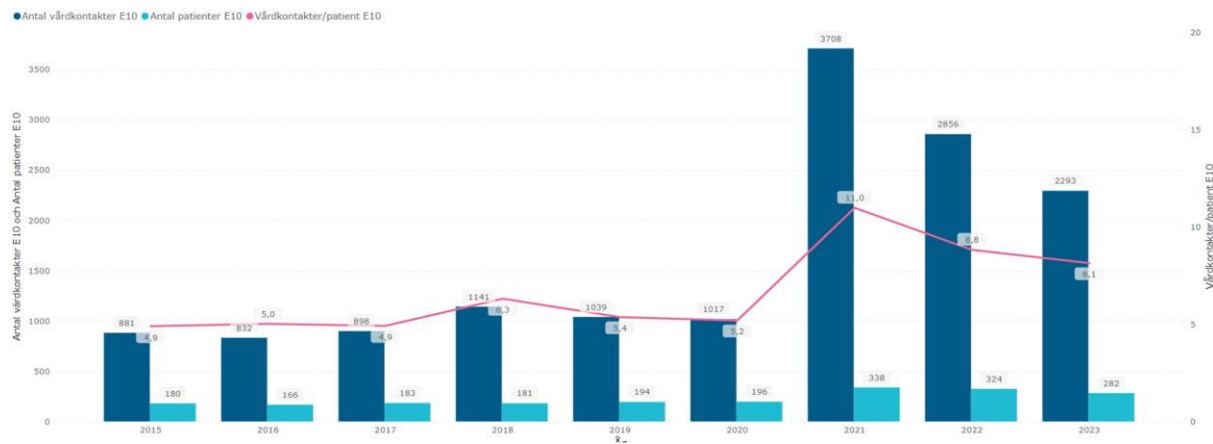


Bilaga 2

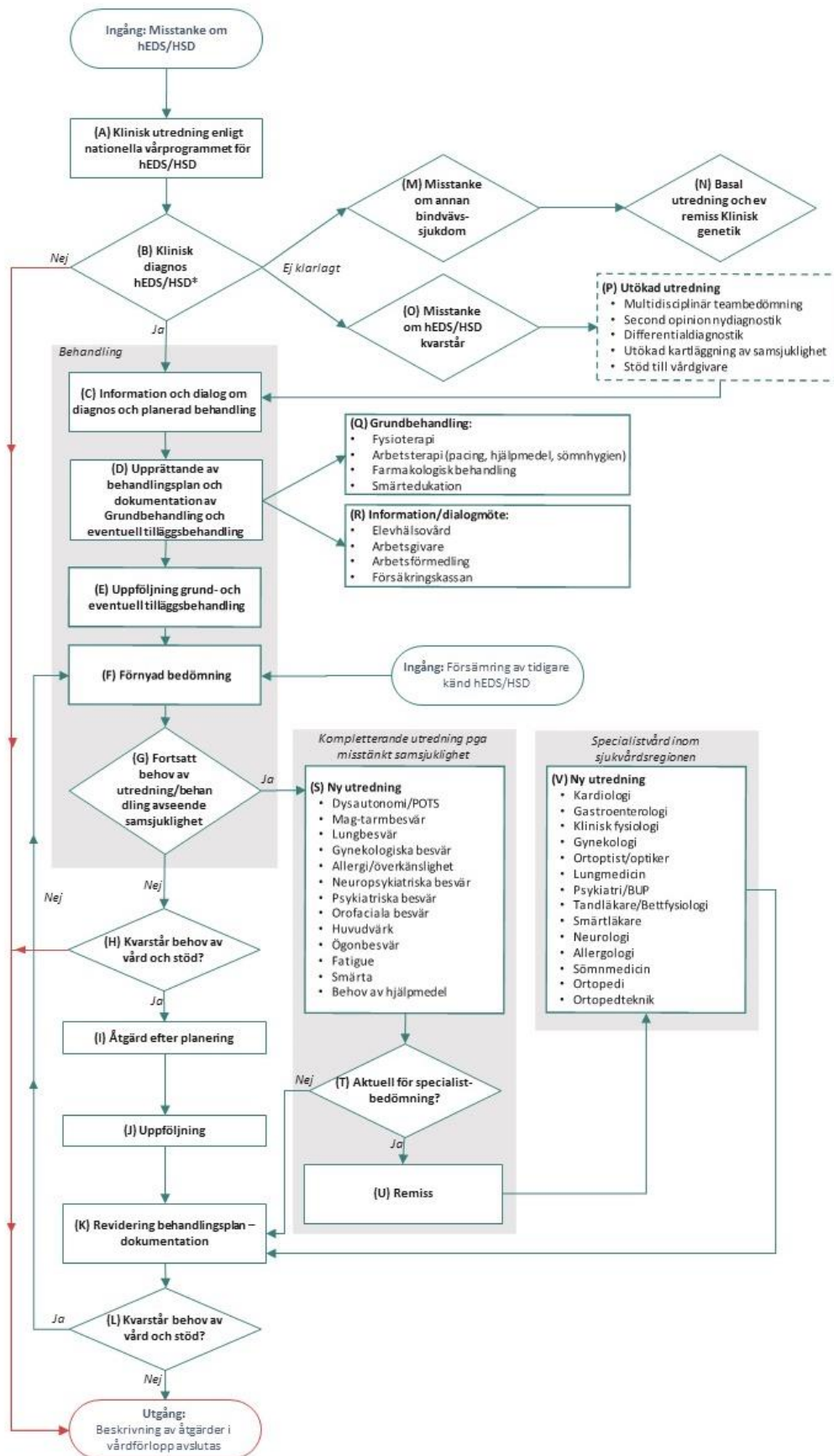
Antal vårdbesök för de individer som erhöll diagnosen hEDS/HSD år 2021.



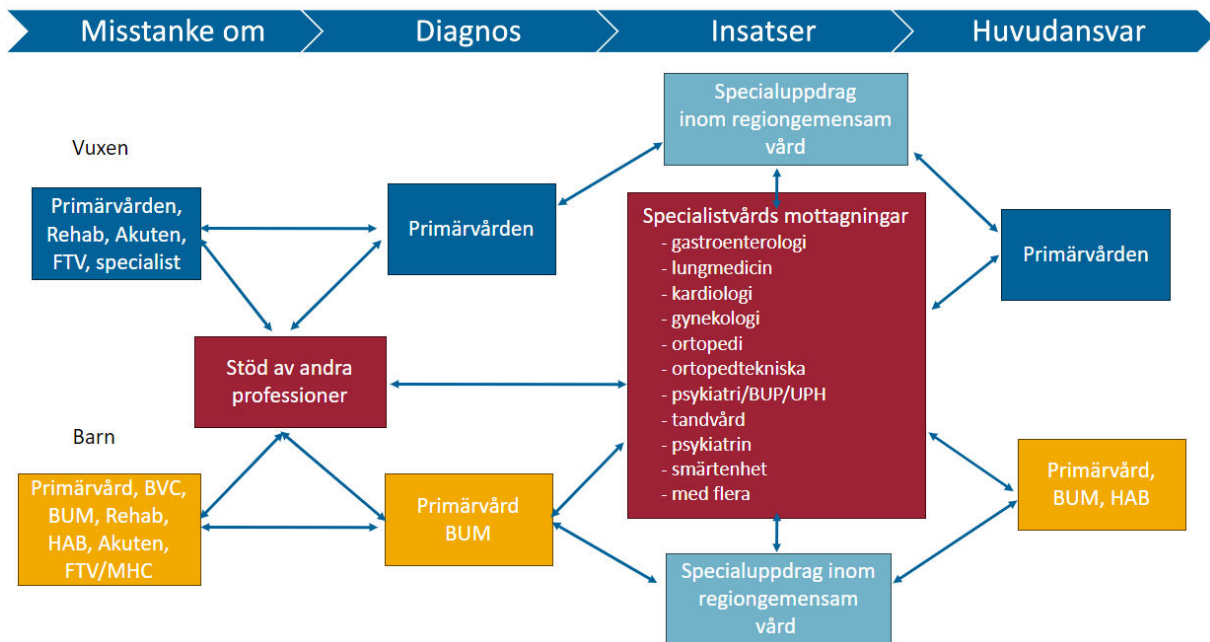
Antal vårdbesök för de individer som erhöll diagnosen typ-1diabetes år 2021.



Bilaga 3: Förslag på vårdflöde inom VGR



Bilaga 4: Förslag på organisation av patientflöden



Blå och Gul finns i befintlig organisation; Röd behöver få ökat uppdrag; Ljusblå behöver skapas

Exempel Patientfall

1. Patientfall kvinna 40 år

Som liten slog jag mig lätt och hade alltid blåmärken. Vrickade fötterna om och om igen och jag var alltid så trött. Fick ofta höra att jag var lat. Allergisk mot både mat och pollen och ofta svårt att andas. Var ofta hos läkaren men man hittade aldrig något fel, fick ofta höra att jag borde röra på mig mer.

Kämpar på med skolan trots svår trötthet samt smärta, hade alltid ont men eftersom det inte gick att förklara varför fick jag lära mig leva med det. Börjar jobba efter gymnasiet men klarar aldrig av att jobba heltid, förstod inte hur mina vänner orkade med allt dom gjorde.

Blev sedan gravid när jag var 25 år och fick tidigt foglossning som aldrig gick över. Blir en snabb förlossning där jag sprack mycket i underlivet, när jag skulle bli sydd fick jag ingen effekt av lokalbedövningen, trots att dom sa flertalet gånger att så här mycket bedövning har vi aldrig gett till någon innan. Trots det skrek jag i lustgasmasken när dom sydde för det gjorde så extremt ont.

Börjar jobba igen efter föräldraledigheten men har många kortare sjukskrivningar på grund av trötthet och smärta. Tänderna blir också allt skörare och trots att jag får beröm av tandläkaren över hur jag sköter mina tänder får jag lätt håll. Fasar för att laga tänderna då bedövningen aldrig hjälper.

Blir återigen gravid och det blir en tuff graviditet med värre foglossning än förra gången och återigen en snabb förlossning där jag spricker mycket. Blir denna gång sövd för att sys. Kämpar på som tvåbarnsmor men smärtorna ökar och jag söker återigen läkare flertalet gånger utan att få någon egentlig hjälp.

Mina matintolleranser är tillbaka och jag har stora problem med magen. Ont, illamående och dålig aptit. Att mina käkleder börjar låsa sig och värker mycket gör det inte lättare.

Känner mig ofta ledsen och nedstämd, orkar bara göra det absolut nödvändigaste och förstår inte hur jag ska klara av att börja jobba igen när föräldraledigheten är över.

Dagen kommer men det klarar bara någon månad innan jag är helt slutkörd. Extremt trött, smärta i leder och muskler, svårt att äta och nedstämd. Söker återigen vc och idag får jag träffa en ännu en ny läkare. Men för första gången ses helheten, denna läkare har lite koll på eds och misstänker att det är det jag har. Blir sjukskriven för ytterligare utredningar och undersökningar som sedan leder till att jag får diagnosen hEds.

Känner direkt igen mig när jag läser på om syndromet och känner för första gången på länge lite hopp. Tyvärr kommer det visa sig att svårigheterna fortsätter. Få inom vården kan något om eds, ska jag få någon hjälp och behandling ligger det på mig som patient att läsa på och föreslå behandling, ibland får jag gehör men ofta möts jag av ovilja på grund av okunskap. Det är en fortsatt kamp att få rätt till hjälpmedel som rullstol, färdtjänst, anpassningar på mitt jobb och långvarig hjälp av fysioterapeut.

2. Patientfall Barnperspektiv

Ett barn föds i mitten på 2000-talet som första barn till ett par i 30-års åldern, där ena föräldern har MS och den andra har RA, diagnostiserade som unga vuxna.

Barnet skriker mycket, är aldrig nöjd, kan inte ligga ner på grund av svårigheter att andas, behöver inhalationer och hjälp med att bolla upp segt slem. Barnet är senare i utvecklingen än andra barn, så som att hålla upp huvudet och sitta själv.

Föräldrarna har oro över att barnets många symtom och söker ofta för tex alla leder går att böja åt fel håll eller översträckas, att barnets fingrar böjs bakåt eller sjunker in i handen vid motstånd, som tex att trycka på en knapp, att axellederna inte har något motstånd eller stabilitet och går rakt upp när de försöker lyfta upp barnet och att barnets höfter går ur led vid blöjbyte eller när det ska bäras sittandes på förälderns höft. Läkaren på BVC undersöker barnet flertalet gånger och ger föräldrarna svar om att allt är normalt – barn är mjuka i kroppen, kan ha förkylningsastma och blir trötta av långa dagar på förskola.

Mamman har själv svårt att hantera alla behov barnet har på grund av sin egen smärta i leder och sin svårbehandlade astma.

Föräldrarna kräver en remiss till BUM dit barnet kommer efter lång väntan på remiss och åtskilliga gångers påtalande från föräldrarna. BUM påbörjar en lång rad utredningar av olika symtom, ett besvär i taget som exempel kan nämnas slapp/dålig muskeltonus/vig/överrörlig, smärtor ”överallt”, sjukdomskänsla med ökad kroppsvärme och feber, narkolepsi/trötthet som tex att somna i sandlådan. Födoämnesöverkänslighet, astma, sammanfallna lungor/atelektaser, sömnapnèsyndrom, utesluter Cystisk Fibros, Juvenil artrit och fibromyalgi, utreder trombocyt-funktiondefekt/lättblödande/näsblod och många blåmärken.

En orosanmälan görs från BVC med förklaringen att alla dessa symtom inte kan vara annat än att föräldrarna orsakar symtomen själva eller ”hittar på” allt och är därmed inte kapabla att ha hand om sitt barn. De är ju dessutom sjuka. BUM fortsätter att utreda och utesluta symtom och sjukdomar som leukemi med tanke på blödningsbenägenheten, ofta återkommande feber och extrem trötthet samt misstanke om hjärntumör med kontroll-MR på grund av att barnet snubblar och faller ofta och har dålig balans.

När ett syskon föds kan mamman känna igen de flesta symtomen från första barnet, men även sin egen och sina tre syskons symtom från barnaåren.

Orosanmälan dras tillbaka och BUM skickar en remiss till Klinisk Genetik som där gör en utredning med besök vid flera olika tillfällen. Diagnosen EDS av blandad typ sätts på de två syskonen, mamman, två av mammans tre syskon, mormor, mormors syster, en kusin och mormors mor. Diagnosen blir en aha-upplevelse där symtom i flera generationer och över ca 80 års tid får svar på mycket lidande.

Syskonen kommer in på Barnhabiliteringen och får insatser och hjälp från rörelseteamets alla delar.

3. Patientfall från vårdgivare (primärvården)

Allmänläkare från vårdcentral hör av sig till CSD Väst med förfrågan vart det finns kunskap och möjlighet att remittera patient som nu söker för flertal långvariga och komplexa besvär och där patienten själv misstänker en EDS diagnos. Vårdcentralen önskar hjälp med diagnostisering (säkerställande av diagnos) och behandlingsriktlinjer. CSD har ingen instans att hänvisa till.