

Ehler-Danlos syndrom - Handläggning

Region Norrbotten

Förslag till handläggning

Primärvårdens läkare, fysioterapeuter och arbetsterapeuter identifierar, bedömer, behandlar och rehabiliterar patienter som söker vård på grund av varierande grad av hypermobilitet/hudsymtom/blödningsbenägenhet. Vanligaste sökorsaken är smärta. I förekommande fall behandlas och rehabiliteras patienter även inom kommunal vård

Vid behov av bedömning/second opinion/differentialdiagnostik kan remiss bli aktuell till reumatologi, gynekologi, neurologi, urologi etc. Vid klinisk och/eller ärftlighetsbaserad misstanke om den ytterst ovanliga EDS av kärltyp (drygt 10 st i Norrbotten) kan remiss skickas till Kardiologen, Sunderby Sjukhus för bedömning och ställningstagande till ev. remiss Klinisk genetik, NUS.

Smärta och smärtbehandling vid EDS

Icke-inflammatorisk smärta är vanlig vid EDS, ofta orsakad av det muskulära merarbete som krävs pga instabila leder. Långvarig retning av nervsystemet kan leda till ett etablerat smärttillstånd, orsakat av en kombination av nociceptiv, perifer och centralt störd smärtmodulering.

Behandlingen bör inriktas på att lindra smärta, förebygga skador samt förbättra ledstabilitet och ledkontroll. Detta kan bestå av stabiliserande träning, ortoser, korsetter m.m. Teambaserad multimodal behandling är väsentlig. Vid svåra smärttillstånd är smärtrehab Sunderbyn lämplig remissinstans.

Bakgrund

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en medfödd bindvävsdefekt som påverkar leder, hud och blodkärl. Förändringen i bindväven beror på defekt kollagen, ett av kroppens grundläggande byggnadsmaterial och det vanligaste proteinet hos människan.

Ehlers-Danlos syndrom kan delas in i sex olika typer. Detta dokument fokuserar främst på de två mest förekommande varianterna av EDS: Klassisk typ och Överörlighetstyp (hypermobilitetstyp), men beskriver även klassifikationen av den sällsynta Kärltypen. De övriga tre är ytterst sällsynta och beskrivs inte.

Klassificering

Sammanfattning	Förekomst	Genetik
Klassisk typ (I-II)	1:20 000	Ja
Överrörlighetstyp (III)	>1:5 000	Nej
Kärltyp (IV)	1:50 – 100 000	Ja

Klassisk typ (EDS typ I och II)

Huvudsymtom:

- generellt överrörliga leder
- övertöjbar hud
- breda och tunna ärr

Andra symtom:

- ledkomplikationer, som vrickningar
- urledvridningar (luxationer)
- mjuk hud
- blåmärken
- bindvävsknölar
- plattfothet
- muskelsvaghet
- del av ändtarmsslemhinnan buktar ut utanför ändtarmsöppningen (analprolaps) i barndomen
- kirurgiska komplikationer i form av bråck som uppstår efter operation

Överrörlighetstyp (EDS typ III)

Huvudsymtom:

- generellt överrörliga leder
- mjuk och/eller övertöjbar hud

Andra symtom:

- återkommande ledluxationer
- kronisk led- och muskelvärk

Kärltyp (EDS typ IV)

Huvudsymtom:

- huden kan vara genomskinlig med synliga kärl på bröst, armar, ben och mage
- huden är vanligtvis inte töjbar
- stora blåmärken uppstår lätt
- spontana bristningar (rupturer) i kärl och hålorgan, till exempel tarm och livmoder
- aortaväggen delar sig (dissektion) eller pulsåderbråck (aneurysmbildning) i stora och medelstora artärer i olika delar av kroppen
- en del personer har ett speciellt utseende med tunn hud och lite underhudsfett

Andra symtom:

- tidigt åldrande av huden på händer, fötterna och ansiktet (acrogeria)
- överrörlighet i små leder
- sen- och muskelbristningar
- felställda fötter
- tidiga åderbråck
- förbindelsegångar (fistelbildningar) mellan kärl
- spontana bristningar av lungsäcken
- tandköttproblem

Diagnostik

Diagnosen fastställs utifrån en kombination av olika symtom som överrörlighet, hudmanifestationer och blödningsbenägenhet, där både tidigare och aktuella symtom är väsentliga för diagnostiken. Psykisk uttrötthet, kronisk fatigue, också mycket vanligt. Information om släkthistoria med förekomst av liknande symtom i släkten är en viktig del av bedömningen.

Den vanligaste formen, EDS typ III, diagnosticeras med fördel, förutom med överrörlighet enligt nedan, med

- Positiv familjehistoria
- Upprepade subluxationer
- Kronisk värk i leder, muskler, rygg

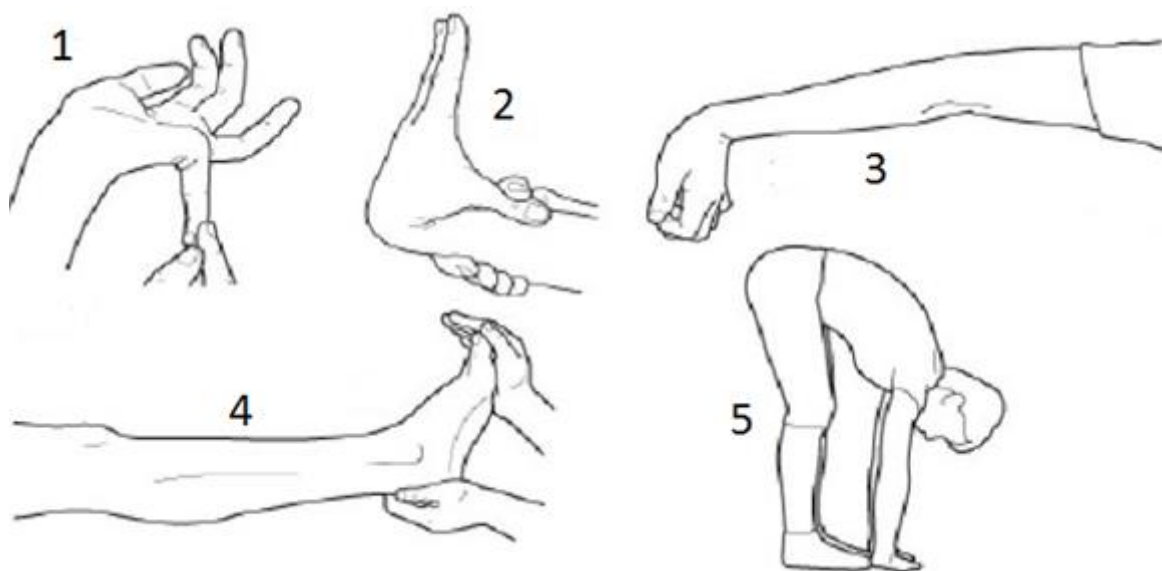
Överrörligheten uppskattas med hjälp av Beightonskalan (se nedan), en skala som ursprungligen utvecklades för att mäta generell överrörlighet hos vuxna, men som även används för barn. Den större gene-

rella rörligheten hos barn gör att samma normalvärden som för vuxna inte kan användas.

Det kan ibland vara svårt att skilja mellan Ehlers-Danlos syndrom och diagnoser som Marfans syndrom, Larsens syndrom, fibromyalgi och ospecifik reumatisk sjukdom. För Larsens syndrom och Marfans syndrom finns separat information i Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser.

Beightonskalan

Beighton Criteria utvecklades för diagnostisering av Hypermobilitetsyndrom men används idag också för diagnostisering av EDS av hypermobilitetstyp



- 1) Lillfingret kan extenderas (böjas bakåt) 90 grader eller mer, 1 poäng för var sida.
- 2) Tummen vidrör underarmens insida, 1 poäng för var sida.
- 3) Armbågsleden kan översträckas mer än 180 grader, 1 poäng för var sida.
- 4) Knäleden kan översträckas mer än 180 grader, 1 poäng för var sida.
- 5) Framåtböjning med raka knän och handflatorna i golvet
Poäng i Beighton Score ges för både höger och vänster sida (bild 1-4), samt 1 poäng för framåtböjning (bild 5)

Max 9 poäng. 5 poäng eller mer anses vara uttryck för generell överrörlighet

Hypermobilitetssyndrom (HMS). De senaste åren har det vetenskapliga samhället allt oftare inkluderat Hypermobilitetssyndrom i EDS av hypermobilitetstyp. Det finns inget som särskiljer EDS av hypermobilitetstyp från Hypermobilitetssyndrom.

En annan svårighet kan vara att diagnosticera EDS hypermobilitets-subgrupp (EDS III) eller hypermobilitets syndrom (HMS), då konsensus inte finns om gränsdragning mellan dessa eller alternativt att det är samma diagnos. Den kliniska bilden med hypermobilitet, luxation/subluxation, blödningsbenägenhet, skörhet i vävnaderna varierar från individ till individ. Detta skapar osäkerhet om vilken diagnos som skall användas. Historiskt har det varit reumatologer som använt sig av HMS och genetiker som använt sig av EDS III.

Sammanfattningsvis: Likheten mellan HMS och EDS typ III, framgår allt tydligare, och diagnoserna anses numera likvärdiga! Kallas också i litteraturen för Joint Hypermobility Syndrom (JHS).

Ärftlighet

OBS! Ingen ärftlighet påvisad vid den vanligaste varianten, överrörlighetstypen, EDS typ III.

Ärftlighetsgången är autosomalt dominant, d.v.s. risken för första-gradssläktingar att ärva det skadade anlaget är 50 %. Ungefär hälften av de med syndromet har ärvt anlaget från endera föräldern medan det hos de resterande har skett en nymutation. Symtomen varierar både intra- och interfamiljärt varför prognosen i det enskilda fallet inte är möjlig att säga.

Diagnosklassificering

EDS (Ehler-Danlos syndrom) och HMS (hypermobilitetssyndrom)

	EDS	HMS
ICD-10	Q79.6	M357
KSH97-P	Q79.-P	M35.9P

Länkar

Socialstyrelsens skrivning (översyn och revidering på gång):

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/ehlers-danlossyndrom>

Beightonskalan:

<http://hypermobilitet.se/overrorlighet/beighton>

Villefranche nosologi för klassificering av EDS:

[Villefranche nosologi för klassificering av Ehlers-Danlos Syndrom \(EDS\)](#)

NLL/LMK:s behandlingsrekommendation för icke-malign smärta, nociceptiv smärta och neuropatisk smärta:

(under upparbetning)