

Oversættelse fra Ehlers Danlos Society – de nye kriterier

Hvad er Ehlers Danlos syndrom?

Ehlers-Danlos syndrom er en gruppe af bindevævssygdomme som kan arves og som varierer både på den måde, de påvirker kroppen og i de genetiske fund. De er generelt kendetegnet ved hypermobile led (led, der kan strækkes mere end normalt), overstrækbar hud (hud, der kan strækkes mere end normalt) og skrøbeligt væv.

Bindevævet er det materiale i kroppen som støtter, holder sammen og adskiller forskelligt væv og organer. Det findes mellem andre typer væv i kroppen, det styrker og skaber fleksibilitet samt hjælper med at udføre både generelle og specielle funktioner. Bindevævssygdomme påvirker disse mest fundamentale processer og strukturer i kroppen, således at problemerne kan være spredt over forskellige steder i kroppen, i forskellig grad og påvirke områder, der ikke synes at være relateret til hinanden på anden måde.

Tidlig diagnose er af afgørende betydning for muligheden for at kunne hjælpe patienten.

Symptomer kan behandles efterhånden som de opstår. Behandlingen er i vidt omfang præventiv, støttende i forhold til at klare EDS, for at minimere blivende skader. Behandlingen må være i forhold til den enkelte patients specifikke symptomer, da EDS som nævnt kan påvirke den enkelte forskelligt. EDS rammer både mænd og kvinder af alle racer og etniciteter.

De forskellige typer af Ehlers-Danlos

Ehlers Danlos syndrom er aktuelt inddelt i 13 undergrupper. Hver undergruppe har et sæt kliniske kriterier som hjælper til at kunne diagnosticere. Patientens fysiske symptomer og tegn opdeles i store og små kriterier for at kunne identificere den bedst passende konkrete undergruppe. Der er grundlæggende symptomer, der er sammenfaldende i flere EDS undergrupper samt i andre bindevævssygdomme, herunder hypermobilitets spektrum sygdomme, så en endelig diagnose for alle undergrupper – undtagen Hypermobil EDS (hEDS) – kan udfindes via undersøgelse for de genmutationer, der er særlige for den enkelte undergruppe.

For de patienter, der opfylder de mindste kriterier for en EDS undergruppe – men som ikke har adgang til molekylær bekræftelse; eller hvis genvariation ikke er sikker for en af undergrupperne af EDS eller hvor gentesten ikke identificerer nogen af de specifikke EDS-undergruppe variationer, kan der stilles en "midlertidig" diagnose af en af EDS undergrupperne. Sådanne patienter bør følges klinisk men der skal overvejes andre alternative diagnoser og tests.

Man skal huske på, at den ene persons erfaring og oplevelse med EDS er deres egen og er ikke nødvendigvis den samme som den andens oplevelse. Diagnostiske kriterier er alene for at skelne EDS fra andre bindevævssygdomme og der er mange flere mulige symptomer for hver EDS undergruppe end der er kriterier.

Klassisk (COL5A1, COL5A2, sjældnere COL1A1) påvirker huden, sårheling og leddene. Leddene smerter og kan bevæges ud over det normale. Huden kan strækkes mere end normalt og brister nemt. Den heler dårligt og medfører skæmmende ar.

Klassisk-lignende (TNBX) er kendetegnet ved generaliseret hypermobilitet (dvs. i flere led), overstrækbar, blød og/eller fløjsagtig hud uden de typiske atrofiske ar ("cigaretpapir-ar") som ses i den klassiske type samt ved skrøbelig hud.

Cardiac-valvular – "hjerteklap" (COL1A2) involverer alvorlige hjerteklap sygdomme (som kræver hjerteklapkirurgi) i forening med varierende strækbarhed af huden, "cigaretpapir-ar" og hypermobile led.

Vaskulær (COL3A1, sjældnere COL1A1) er den mest alvorlige type på grund af risikoen for forkortet levetid. Mindre traumer kan føre til ekstreme sår og huskader. Bristning af arterier/hovepulsåren er den mest almindelige årsag til pludselig død. Hos børn ses oftere skader kombineret med gennemsigtig hud og synlige blodårer. Yderligere symptomer kan være usædvanlige skader uden påviselig årsag, tidlig ældning af hænder og fødder, åreknuder i en ung alder, karakteristisk udseende med udstående øjne. Uden familiehistorie stilles diagnosen typisk ikke før efter bristning af blodkar eller organ.

Hypermobil EDS, hvor særlige genmutationer endnu ikke er identificeret, udvikler sig over tid. I den "hypermobile" fase (de første leveår) ses "slangemennesker", forstuvninger og ledscred. Smerter, der ofte er begrænset til de nederste led samt ved finmotoriske og gentagne bevægelser. Træthed og maveproblemer kan være et tegn. I "smertefasen" (fra 20-erne til 40-erne) omfatter mere udbredt og forværende muskelsmerter. Bækkensmerter hos kvinder. Hovedpine. Forværring af træthed. Der er ofte yderligere klager. "Stivhedsfasen" (ses hos enkelte voksne og ellers kun hos ældre) resulterer i en generel nedsat bevægelighed, signifikant nedsat funktionsevne grundet "disabling" smerter og træthed samt reduceret muskelmasse og -kraft, tidligere skader og slidgigt. Den kliniske beskrivelse af hEDS i medicinsk litteratur er omfattende grundet inkludering af yderligere emner såsom kroniske smerter, kronisk træthed, problemer med det autonome nervesystem, angst og andre symptomer.

Arthrochalasia (COL1A1, COL1A2) medfører alvorlig generaliseret hypermobilitet, medfødt dobbeltsidig hofteskred samt tilbagevendende ledscred og subluxationer i både små og store led.

Dermatosparaxis (ADAMTS2) medfører ekstrem skrøbelig hud med overskydende, næsten "lax" hud og alvorlig modtagelighed for skader.

Kyphoscoliotic (PLOD1, FKBP14). PLOD1 indebærer medfødt unormal krumning af rygsøjlen, reduceret muskelmasse og hypermobilitet. FKBP14 er karakteriseret ved krumning af rygsøjlen, medfødt alvorlig reduceret muskelmasse og muskelsvind, hypermobilitet og dobbeltsidigt høretab.

Brittle cornea syndrom (ZNF469, PRDM5) udviser tynd, skrøbelig hornhinde med forøget risiko for hornhindeløsning.

Spondylodysplastic (B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13). B4GALT7 er kendetegnet ved lav højde og nedsat intelligens. B3GALT6 er kendetegnet ved karakteristisk kranie og ansigtsform, unormal krumning af rygsøjlen, hypermobilitet og deformerede led, lav højde, knogleskørhed med talrige brud og nedsat intelligens. SLC39A13 er kendetegnet med moderat lav højde, hyperelastisk, fløjlsagtig, tynd hud med synlige vener. "cigaretpapir-ar", slanke, smalle fingre, rynkede håndflader, tynd hud/ar? Hypermobilitet i de yderste led som senere resulterer i "sammentrækninger"/muskelspændinger.

Musculocontractural (CHST14, DSE) typiske kranie- og ansigtsformer, flere medfødte og deforme, stive led. Indadvendte tommelfingre og klumpfod. Karakteristisk hud. Særlige fingerformer og fremadskridende ryggrad og foddeformiteter. Store blodudtrædninger. Symptomer fra hørelse og kønsorganer.

Myopatisk (COL12A1). Muskelsvaghed fra barndommen og er forbundet med stivhed af kroppens midterste led samt hypermobilitet i de yderste led. Muskelsvagheden bedres typisk med alderen frem til yngre voksenalder, med nogen forværring i 40 års alderen.

Periodontal (C1R, C1S) resulterer i tidlig tandkødsbetændelse med omfattende ødelæggelse af gummer samt tab af tænder, der starter i barndommen eller ungdommen.

Denne brochure er udfærdiget af den danske Ehlers Danlos forening, på baggrund af materiale fra The Ehlers-Danlos Society.

The Ehlers Danlos Society er en global sammenslutning for patienter, pårørende, sundhedspersoner og andre interesserede/frivillige. Sammenslutningen arbejder for at hjælpe og støtte dem, der er påvirket af Ehlers Danlos Syndrom og relaterede sygdomme. Den støtter forskning initiativer og samarbejder, oplysningskampagner, dannelse af lokalgrupper og hjælp til EDS populationen. Den danske Ehlers Danlos forening er med i sammenslutningen.

Se mere og kontakt:

www.ehlersdanlos.dk

www.ehlers-danlos.com