



# Svensk Reumatologisk Förening

## **Ehlers – Danlos syndrom (EDS)**

### **Utredning och omhändertagande av EDS**

Patienter med klassisk och överörlighetstyp utreds och omhändertas lämpligen inom primärvården inom ramen för multimodal rehabilitering (MMR). Vid svår smärtproblematik kan bedömning hos smärtrehabiliteringsklinik vara av värde. Vid misstanke om kärltyp bör patienten remitteras till kardiolog och till klinisk genetik. I övrigt är omhändertagandet symtomatiskt utifrån den symtombild som patienten har.

Bedömning vid reumatologisk klinik är endast av värde *ur ett differentialdiagnostiskt perspektiv vid utredning av misstänkt reumatisk inflammatorisk sjukdom.*

### **Symtom och indelning av EDS**

Överörlighet i leder är vanligt förekommande och i olika undersökningar ses detta hos 5-20 % av befolkningen, de flesta av dessa personer har inte EDS. EDS är en genetiskt betingad bindvävssjukdom som bland annat påverkar leder, hud och blodkärl. EDS orsakas av ärftliga förändringar i kollagenets uppbyggnad eller av ärftliga enzymdefekter som påverkar kollagenets funktion. Ärftlighetsgången är autosomt dominant, d.v.s. risken för förstegradssläktingar att arva det skadade anlaget är 50 % och står för hälften av sjukdomsfallen. I övriga fall har en nymutation skett. Symtomen varierar både inom och mellan familjer, varför prognosen i det enskilda fallet inte är möjlig. Sjukdomen delas in i sex olika former, som varierar både vad gäller symtombild och nedärvningsmönster; Klassisk typ (~1/20 000), Överörlighetstyp (~1/5000), Kärltyp (~1/100 000) samt Kyfoskolios-, Artrochalasi- och Dermatosparaxistyp som alla är sällsynta.

### **De vanligaste formerna av EDS (klassisk- eller överörlighetstyp)**

Diagnosen baseras i huvudsak på anamnes samt kliniska fynd i form av överörlighet, hudmanifestationer och blödningsbenägenhet, samt familjehistoria. De diagnostiska huvud- samt sidokriterierna är väldefinierade. Utredningen för denna typ är klinisk varför den kliniska bedömningen av dessa EDS-former lämpligen utförs i primärvården. Genetisk utredning ger ingen ytterligare information.

För att kunna ställa diagnosen Ehlers-Danlos syndrom behövs minst tre olika kriterier:

- Ledöverörlighet med minst 5 av 9 poäng enligt Beightonsskalan.
- Övertöjbarhet i huden och hudskörhet. Hudens töjbarhet prövas lämpligast på underarmens volarsida, där huden vid EDS av klassisk typ skall kunna dras ut flera cm. Eventuella ärr skall vara atrofiska och kan liknas vid cigarettpaper.
- Blödningsbenägenhet, lätt att få blåmärken, spontana blödningar, till exempel näsblod och rikliga menstruationer.

**Beightonsskalan** ger stöd för den kliniska bedömningen och enligt definition skall överörligheten vara påtaglig. Detta innebär att lillfingrets grundled skall kunna översträckas mer än 90 grader då handflatan pressas mot bordet. Vidare skall såväl knä- som armbågsleder kunna översträckas mer än 10 grader. *För mer information se nästa sida.*

# Svensk Reumatologisk Förening

## Allvarliga, svåra och sällsynta former av EDS.

EDS av kärltyp orsakas av genetisk skada i *COL3A1*-genen som kodar för typ III kollagen och är en viktig beståndsdel i blodkärl och i hålorgan. Sjukdomen karaktäriseras av tunn, genomskinlig hud, benägenhet för större blåmärken samt överörlighet framför allt i småleder. Risk finns för spontana bristningar i bukens håliga organ samt aneurysm och dissektion i aorta och medelstora kärl. Det är vanligt med ljumskbräck, pneumothorax och ledluxationer. Vid misstanke om denna form av EDS bör genetisk utredning utföras. Övriga typer (Kyfoskolios-, Artrochalasi- och Dermatosparaxistyp) är mycket sällsynta och vid misstanke om dessa kan råd ges av klinisk genetik.

## Smärta vid EDS

Icke inflammatorisk smärta är vanligt vid EDS. Den vanligaste orsaken till smärta vid EDS är det muskulära merarbete kroppen gör för att hålla lederna stabila. Långvarig retning av nervsystemet kan leda till ett etablerat smärttillstånd där smärtan oftast orsakas av kombinerad nociceptiv, perifer och störd central smärtmodulering. Andra faktorer som kan påverka smärtan är svårigheter att koordinera och gradera rörelsernas hastighet och kraft vilket resulterar i uttrötning av muskulaturen. Även psykosociala faktorer som t ex copingsresurser, arbets- och familjesituation och depression kan ha betydelse för smärthanteringen.

## Smärtrehabilitering vid EDS

Det primära syftet med behandlingen är att lindra smärta, förebygga skador samt förbättra ledstabilitet och ledkontroll. En multimodal behandlingsinriktning i multimodala rehabiliterings (MMR) team, med saklig information om tillståndet, behandling och rehabilitering av alla ingående delkomponenter bidrar till ett framgångsrikt behandlingssvar.

### Beightonskalan

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

Ett av symtomen vid Ehlers-Danlos syndrom är överörlighet, som uppskattas med hjälp av Beightonskalan (max 9 poäng). Följande bedöms:

- 1) Översträckning av armbågen mer än 180 grader, 1 poäng på varje sida.
- 2) Översträckning av knäet mer än 180 grader, 1 poäng på varje sida.
- 3) Tummen vidrör underarmen, 1 poäng på varje sida.
- 4) Lillfingret kan översträckas (bakåtböjas) över 90 grader med handflatan liggande på bordet, 1 poäng på varje sida.
- 5) Nedåtböjning med raka knän och handflatorna i golvet, 1 poäng.

Varje led undersöks och vid överörlighet på ena sidan ges 1 poäng, på båda sidor 2 poäng.

Totalt krävs minst 5 poäng.

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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279/>

2013-11-04

För Svensk Reumatologisk Förening

Gerd-Marie Alenius

Facklig sekreterare