



Medicinsk information vid HSD/hEDS



2024-05-20

Pernilla Blom, distriktsläkare, Region Uppsala



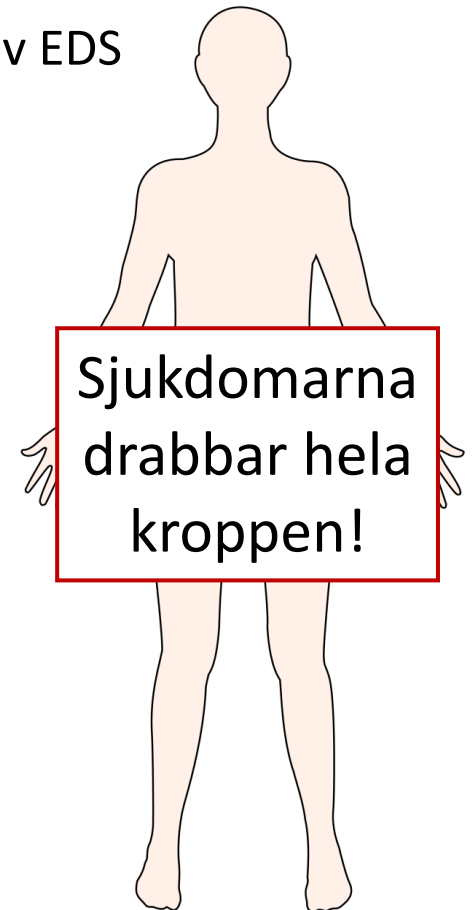
Kollagen – en viktig del av vår bindväv

Kollagen:

- Kroppens vanligaste byggnadsmaterial – ca 1/3 av allt protein
- Olika typer av kollagen är drabbat vid de olika typerna av EDS

Var har vi kollagen?

- Hud och slemhinnor
- Senor och ledband
- Muskler
- Brosk och ben
- Stödjevävnad kring – muskler, nervsystem, blodkärl mm
- Stöd kring inre organ – tjocktarm, livmoder mm
- Tänder och tandkött
- Öga – hornhinna, glaskropp
- mm





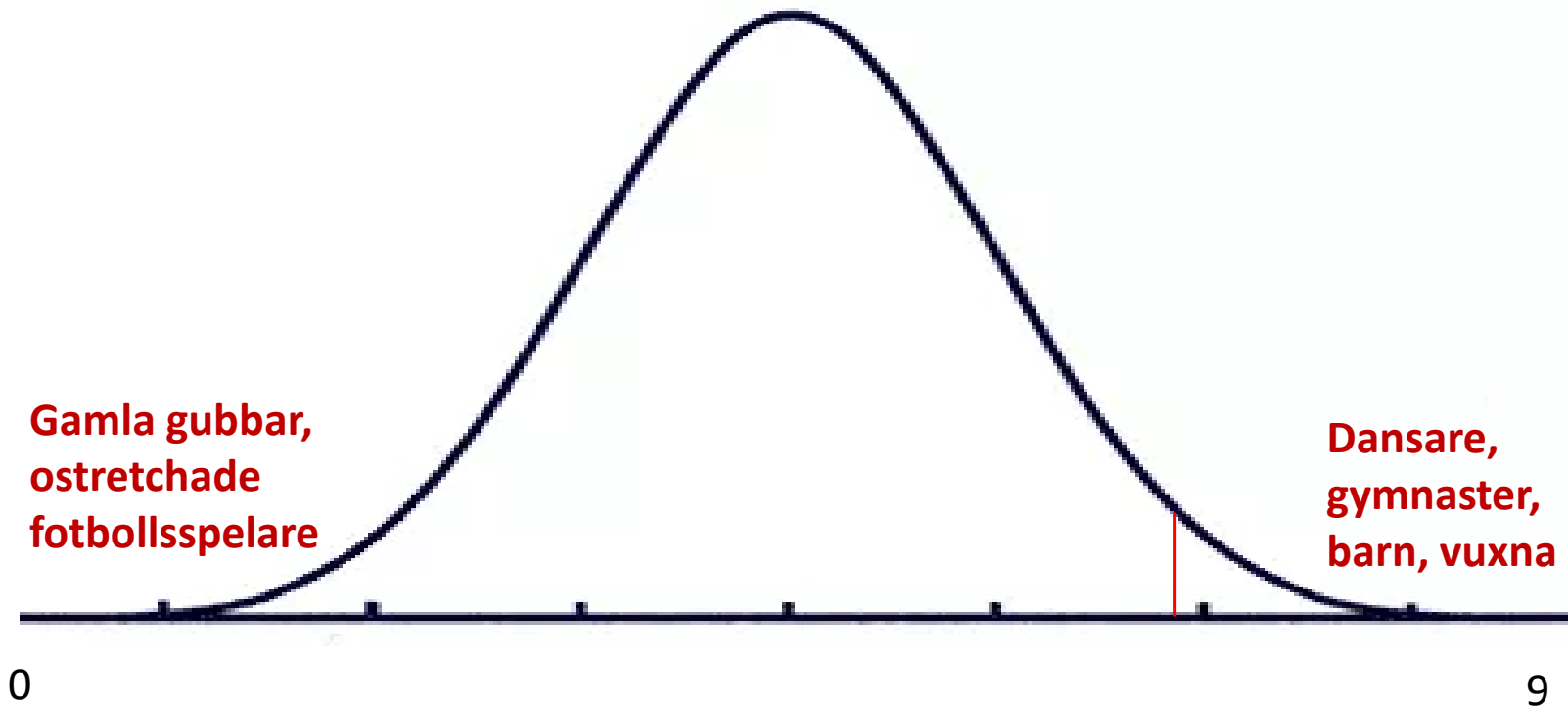
hypermobilitet

=

översörlighet



Överrörlighet i befolkningen



Hypermobilitet = överrörlighet



Är överrörlighet en sjukdom?

Utan symtom Ca 10-15% är överrörliga utan att vara sjuka

Lokaliserad I en led eller några kroppsdelar

Perifer I händer och/eller fötter

Tidigare Överrörlighet som yngre

Generaliserad Överrörlig i de flesta av kroppens leder



Sjukdomar med överrörlighet och besvär:

- Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)
- Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS)

Är man mer sjuk vid hEDS än vid HSD?

- Det är symtomen som avgör det – inte diagnosen
- Man kan vara mer sjuk pga HSD än hEDS
- Behandling och vård är samma vid båda tillstånden!

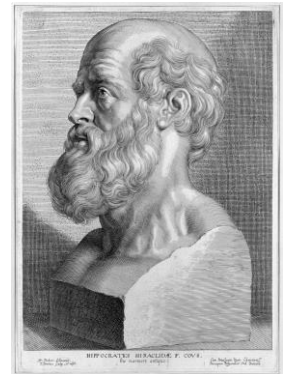
HSD är INTE en slaskdiagnos för de som inte får hEDS-diagnos!



Ehlers-Danlos syndrom (EDS)

EDS är ingen ny sjukdom:

- 400 f Kr – Hippokrates. Den förste som beskrev symtomen.
- 1892 – Chernogubov. Rysk läkare. Beskrev ett fall (17-årig pojke).
- 1901 – Edvard Ehlers. Dansk läkare. Beskrev ett fall (21-årig manlig student).
- 1908 – Henri-Alexandre Danlos. Fransk läkare.
- 1936 – Sjukdomen fick namnet Ehlers-Danlos syndrom.





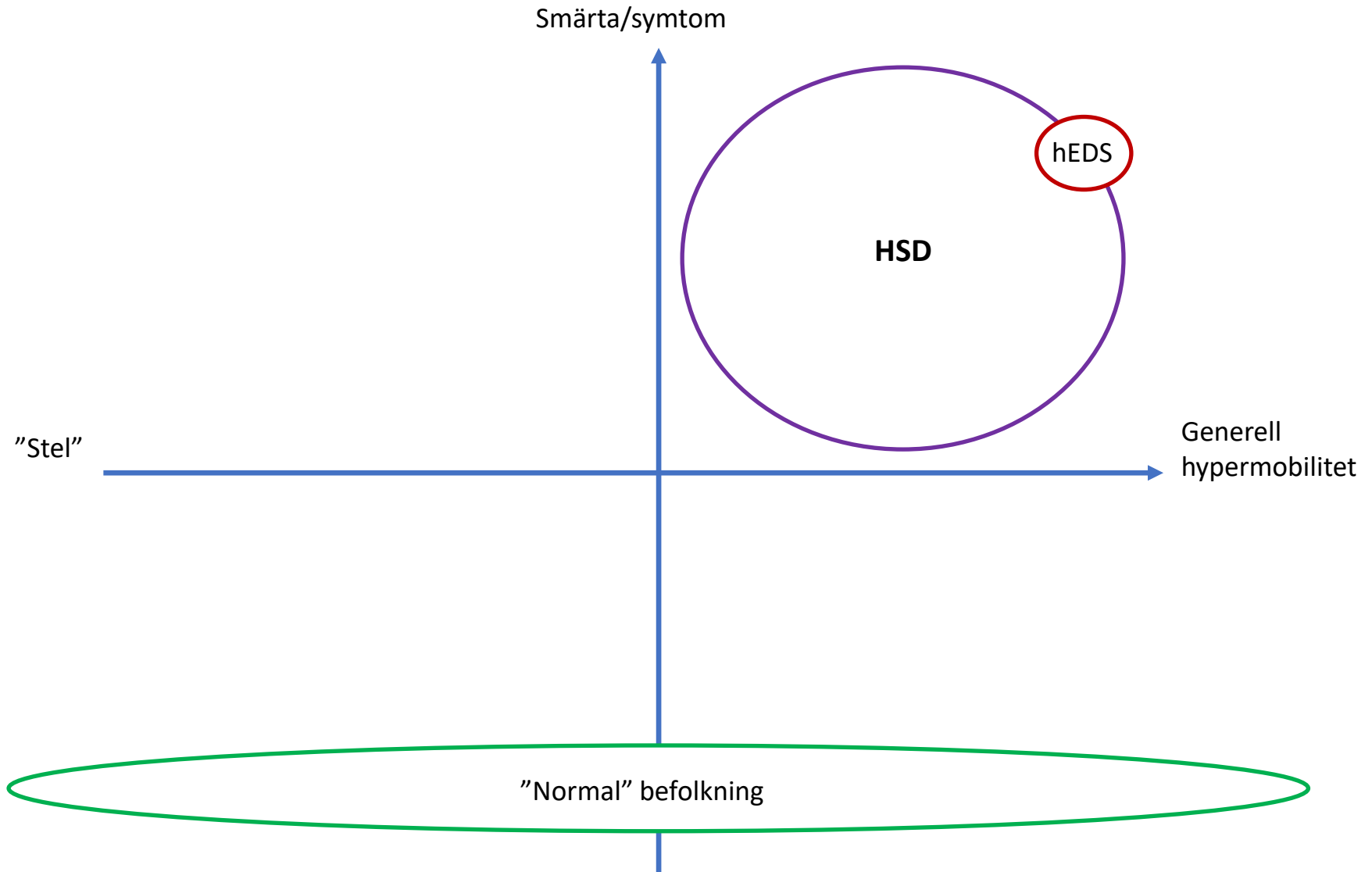
Förekomst:

- hEDS – ca 1/5 000 (2000 fall = sällsynt sjukdom)
- HSD + hEDS – ca 2-3% (250 000 fall = folksjukdom)
- Ungefär lika vanligt som demens!

Således bör HSD stå för ca 99% av överrörlighetssjukdomarna



Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)





hEDS och HSD – skillnader och likheter

	HSD	hEDS
Hypermobilitet	Generaliserad Lokaliserad Perifer Historisk	Generaliserad
Muskeloskeletala besvär	Ledinstabilitet Mjukdelsskador	Ledinstabilitet Mjukdelsskador
Smärta	I lederna med hypermobilitet!	Generaliserad Fokal
Hudpåverkan	---	Mild (mer vid övriga EDS-typer)
Vävnadsskörhet	---	Tänder, bråck, prolapser mm
Marfanoid kroppsbyggnad	---	?
Samsjuklighet	+++	+++



Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

M35.7

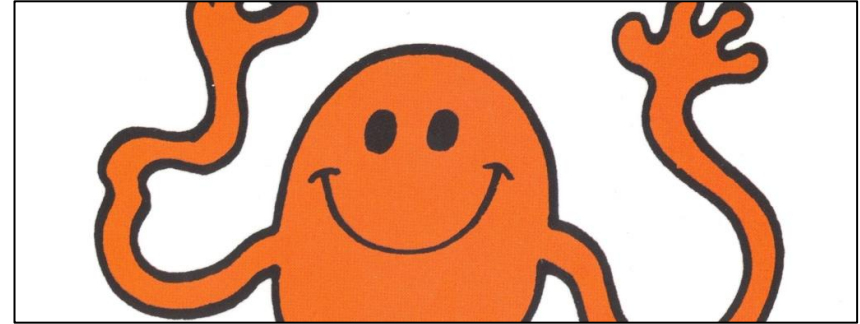
Ca 2-3% av befolkningen – ca 250 000 personer



Kriterier för HSD (Internationella kriterier från 2017)

Kriterium 1 – överrörlighet: (minst 1)

- Generaliserad
- Lokaliserad
- Perifer
- Historisk



Kriterium 2 – andra symtom: (minst 1)

- Rörelseapparaten
 - Luxation/subluxation, bindvävsskador, ev tidig artros
 - Långvarig smärta (pga vävnadsskador, hyperalgesi)
 - Nedsatt proprioception
 - Övrigt – plattfot, skolios, kurvad ryggrad (lordos/kyfos), minskad benmassa
- Symtom från övriga kroppen
 - Ångest
 - POTS (snabb hjärtrytm då man står upp), MCAS
 - Magbesvär, bäcken- och urinblåsebesvär

Kriterium 3 – diff.diagnoser ska vara uteslutna (hEDS, reumatism mm)

Ca 2-3% av befolkningen – ca 250 000 personer

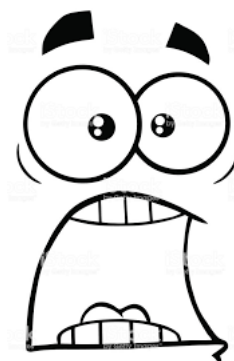


Ehlers-Danlos syndrom av överslårighetstyp (hEDS)

Q79.62



Internationella kriterier för hEDS



Kriterium 1 – generell hypermobilitet:

- ☐ Beighton score ≥ 5 poäng
- ☐ 5-PQ ≥ 2 poäng (om Beighton score = 4 poäng)

Kriterium 3 – diff. diagnoser utesluta:

- ☐ Frånvaro av ovanligt skör hud
- ☐ Uteslutit annan ärftlig/förvärvad bindvävssjukdom eller autoimmun reumatologisk sjukdom (RA, SLE mfl)
- ☐ Uteslutit annan diagnos som kan ge hypermobilitet, t.ex. muskulär hypotoni, neuromuskulära sjukdomar, andra bindvävssjukdomar och skelettdysplasier.

Krav för diagnos:

- Kriterium 1
- Kriterium 2
 - delkriterium A
 - delkriterium B
 - delkriterium C
- Kriterium 3

Kriterium 2:

- ☐ Delkriterium A – symtom på systemsjukdom:
 - Ovanligt mjuk o/e len hud
 - Mild hyperextensibilitet i hud
 - Oförklarliga striae
 - Bilaterala pietzogen noduli
 - Recidiverande/multipla bukbräck
 - Atrofiska ärr på ≥ 2 lokaler
 - Bäckebotten-, rektal- o/e uterusprolaps
 - Tandträngsel SAMT smal och hög gom
 - Arachnodaktyli
 - Arm-längdkvot $\geq 1,05$
 - Mitralisklaffsprolaps
 - Aortarotsdilatation
- ☐ Delkriterium B - hereditet:
 - Hereditet hos ≥ 1 förstahandssläkting
- ☐ Delkriterium C:
 - Muskeloskeletal smärta i ≥ 2 kroppsdelar i ≥ 3 månader
 - Kronisk generell smärta i ≥ 3 månader
 - Recidiverande luxationer eller ledinstabilitet utan känt trauma:
 - ≥ 3 luxationer i samma led eller ≥ 2 i olika leder vid olika tillfällen
 - Konfirmerad ledinstabilitet på ≥ 2 platser



UTREDNING

av HSD och hEDS



När kan man misstänka HSD/hEDS?

Barn

- Sen motorisk utveckling (gå, cykla mm)
- Mycket växtvärk o/e smärta i kroppen
- Leder som går ur led
- Stukar/vricka fotleder ofta
- Släktingar med känd hEDS/HSD
- Orkar inte gå – vill åka vagn
- Trötta – kan uppfattas som lata

Vuxna

- Led/ryggsmärta
- Upprepade lux/subluxationer utan trauma
- Upprepade mjukdelsinflammationer – senor, runt senor, muskelfästen
- Smärta – ökande/tilltagande
- Dysautonomi – hypotoni, ortostatism, yrsel, presyncopé
- Mag- och tarmbesvär – reflux, illamående, förstoppning/diarré, IBS
- Bråck, åderbråck, framfall mm



Diagnostisera HSD/hEDS

Steg 1: ÄR eller HAR patienten varit överrörlig?

- Beightonskalan ≥ 5 poäng – nuvarande hypermobilitet
- 5-point questionnaire for hypermobility (5-PQ) – tidigare hypermobilitet

Överrörlighet måste finnas/ha funnits!



Beighton, P. et al, *Articular mobility in an African population*. Ann Rheum Dis, 1973. **32**(5): p. 413-8.

Smits-Engelsman, B et al, *Beighton score: a valid measure for generalized hypermobility in children*. J Pediatr, 2011. **158**(1): p. 119-23, 123.e1-4.

Hakim, A.J. et al, *A simple questionnaire to detect hypermobility: an adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain*. Int J Clin Pract, 2003. **57**(3): p. 163-6.



Hud

Övertänjbar hud

Testas på underarm – positivt om $\geq 1,5$ -2 cm, ej distinkt stopp. **OBS – det gör fortfarande ont!**



Pietzogeni noduli

Vita "bubblor" pga fetthernieringar runt hälkudden. Ses i stående. Ibland ömmande.





Hud forts



Mjuk – ”som en buldeg”

Len – ”som en bebisrumpa”



Skör - något mer än vanligt hud



Blåmärken – utan känt trauma eller större än väntat



Atrofiska ärr – ibland även hypertrofiska



Känslig – urtikaria, eksem

*Is the skin soft?
Oh my GOD, it's so soft!*

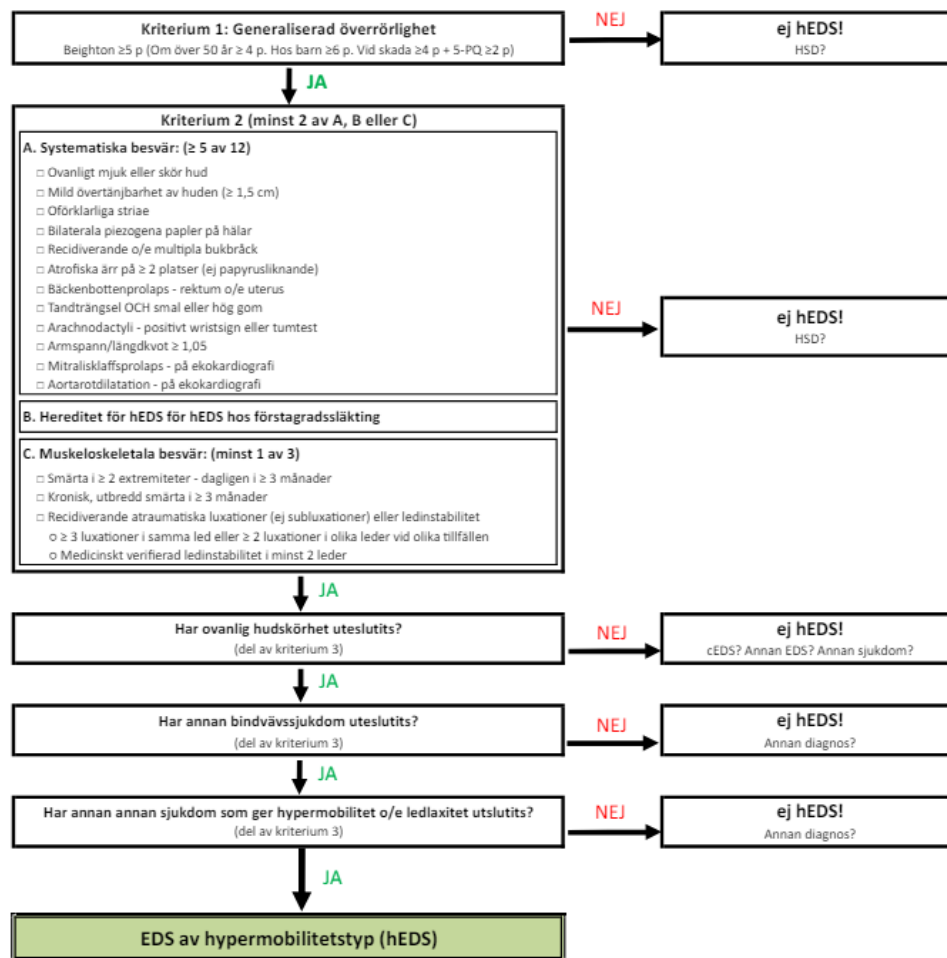
STATUS				
Allmäntillstånd	Ja	Nej	Ngt	Kommentar
Rör sig obehindrat				
Avvikande kroppskonstitution				
Stigmatiserat utseende				Epikantusveck n
Akrogeri (åldrat utseende, händer)				
Plattfot				
Valgusställning fotleder				
Skolios				
Längd				
Armspann				
Armspann/längdkvot				
Blåsljud på hjärtat				
MoS	Ja	Nej	Ngt	Kommentar
Hög gom				
Smal gom				
Frenulum under tunga saknas				
Tunn emalj tänder, avvikande tandstatus				
Tandträngsel				
Hud	Ja	Nej	Ngt	Kommentar
Mjuk				
Len				
Tunn				
Övertöjbar hud				≥ 1,5 cm på volara icke-dominanta
Breda, tunna ärr				
Ovanliga blåmärken				utan trauma
Yttlig kärlteckning				
Åderbräck				
Arachnodactyli				Positivt wrist sign bilateralt eller unilateralt
Uttalade lezoga papler på hälar bilat				
Ovanligt mycket striae				före graviditet eller
Hypermobilitet	Hö	Vä	Nej	Aktuell hypermobilitet
"Beightonsskalan"				
Översträckning armbågar > 10 gr				
Översträckning knäleder >10 gr				
Tumme sätts till underarm				
Lillfinger översträcks i MCP > 90 gr				
Handflator i golv med raka knän				
Total poäng =				≥ 5 poäng = generaliserad hypermobilitet
"5-PQ" (Kan du eller har du kunnat)	Ja	Nej		Tidigare hypermobilitet
Handflator i golv med raka knän				
Böja tummen mot handleden				
Gå ner i spagat/split				
Axel/patellaluxation som barn/ungdom				
Anser du dig själv vara överörlig?				
Total poäng =				Om skada/operation omöjliggör Beightonbedömning i 5-PQ
Hypermobilitet i andra leder?				
Uppfylls kriterier för hEDS?	Ja	Nej	?	Kommentar
• Kriterium 1 - GJH				Beighton ≥ 5 p (Barn ≥ 3 p, Över 50 år ≥ 2 av 3 av delkriterium A, B)
• Kriterium 2 - systemisk påverkan				
- delkriterium A				
- delkriterium B				
- delkriterium C				
• Kriterium 3 - diff. diagnoser uteslutna				
Uppfylls kriterier för HSD?	Ja	Nej	?	Kommentar
• Kriterium 1 - hypermobilitet				Aktuell? Historisk? Lokaliserad? P
• Kriterium 2 - problem av hypermobilitet				
• Kriterium 3 - diff. diagnoser uteslutna				

ANAMNES				
				= ingår i hEDS-kriterierna
Hereditet (förstagsradsläkting)	Ja	Nej	?	Kommentar
EDS-diagnos i familjen				Förstagsradsläkting = föräldrar, barn och syskon
Överörlighet i familjen				
Led-/muskelbesvär i familjen				
Känd kärlruptur/tidig död i familjen				vEDS?
Barndom/tonår	Ja	Nej	?	Kommentar
Född för tidigt				före vecka 37
Klumpfot/höftledsluxation vid födsel				annan EDS?
Neonatala avvikelser				
Sen motorisk utveckling (gå, cykla)				
Överörlighet som barn				
Frekventa fotledsdistorsioner				
Smärtor				
Uttalad skolios				
Aktuellt hälsotillstånd	Ja	Nej	?	Kommentar
Överörlighet i leder				vilka leder?
Ledluxationer eller subluxationer				vilka leder?
Frekventa fotledsdistorsioner				
Smärtaanamnes				Debut? Var? Karaktär? Utörlbarhet? Muskel/leder?
Muskelsvaghet				Uppresning från stol? Gå i trappor? Handstyrka?
Trötthet				Ökat behov av återhämtning?
Fysisk aktivitet och sjukgymnastik				Tidigare aktiviteter? Begränsningar? Fysioterapi?
Spontana el stora (handflata) hematom				Handflatestora? Plötsliga stora?
Frekventa näsblödningar				Behövt söka sjukvård (etsat)?
Operationer - komplikationer?				
Breda & tunna ärr				
Känslig hud - hur?				Stora lacerationer av små trauman? Hudavlossning?
Problem med tänder o/e tandkött				
Haft tandställning/dragit ur tänder				Pga tandträngsel
Slimhinnebesvär				Torra, sköra
Hjärtsjukdom eller symtom				Hjärtklappning? POTS?
Hypotoni eller ortostatism				Dysautonomi (ortostatism, POTS)?
Kärlkomplikation (ruptur)				
Tidiga åderbräck (före graviditet)				före graviditet
Pneumothorax, organruptur				vEDS? Marfan?
Framfall (rektum, uterus mm)				före graviditet
Bukbräck				minst 2
Syn- eller hörselskada				Kontakt ögonläkare? Kontakt hörselmottagning/öronläkare?
Tidig artros				annan sjukdom?
Benskörhet o/e frakturer				annan sjukdom?
IBS-liknande symtom				gaser, uppblåsthet, buksmärta?
Kronisk obstipation eller lös avföring				
Intolerans gluten eller laktos				
Födoämneskänslighet/allergi				
Astma, luftörsproblem				
Normal effekt av lokalbedövning				Behov ovanligt många doser? Diffus effekt? Lång effekt?
Kvinnor	Ja	Nej	?	Kommentar
Komplikationer vid graviditet/förlossning				Förlossning före v 37, blödningar mm
Rikliga menstruationer				
Upprepade missfall				Upprepade missfall

hEDS:

1. Aktuell generell överrörlighet
- 2a. Systemiska besvär (minst 5 av 12 p)
- 2b. Förstegradssläkting med hEDS-diagnos
- 2c. Muskeloskeletala besvär (smärtor, luxationer mm)
3. Andra sjukdomar uteslutna

Internationella kriterier för EDS av hypermobilitetstyp (hEDS) från 2017



Förklaring av begrepp

EDS = Ehlers-Danlos syndrom. hEDS = Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp. HSD = Hypermobilitetsspektrumstörning

Beighton - Generell hypermobilitet om ≥ 5 p (Barn ≥ 6 p och ≥ 4 p hos över 50 år)

5-part questionnaire (S-PQ) - Screeningformulär om Beighton ej kan bedömas pga tex skada (dvs Beighton = 4 p + S-PQ ≥ 2 p).

Ovanlig hudskörhet - större sårskador utan (eller med minimalt) trauma. Uteslut cEDS.

Mild övertänjbar hud - Huden mitt på volarsidan av underarmen kan lyftas $\geq 1,5$ cm (överbägg cEDS eller annan sjukdom om ≥ 2 cm).

Oförklarliga striae - hos barn, män och prepubertala kvinnor. Utan signifikant viktökning.

Piezogenapapler - Herniering av subkutan fett på hälen i stående. Känns som små och mjuka "bubblor" i mjukdelarna.

Atrofiska ärr - ärr efter linjära traumatiska sår. Ovanligt tunt och insjunket (utifrån sårrets ursprungliga utseende). Pga dermal hypotoni.

Tandträngsel OCH hög eller smal gom - patienten har haft tandställning eller dragit ut tänder pga tandträngsel.

Arachnodactyli - Positivt wristsign bilateralt (tummens överlappar lillfingret, vid grepp runt handleden) eller positivt thumbtest bilateralt (spetsen på tummen sticker utanför handen ulnar då man knyter handen runt tummen).

Prolaps av mitralisklaffen - Vid ev blåsljud görs hjärteekokardiografi, görs ej rutinemässigt. Ofta ej kliniskt signifikant.

Dilatation av aortaroten - se ovan.

Förstegradssläkting - Föräldrar, helsyskon eller egna barn. Hit räknas inte far- eller morföräldrar osv.

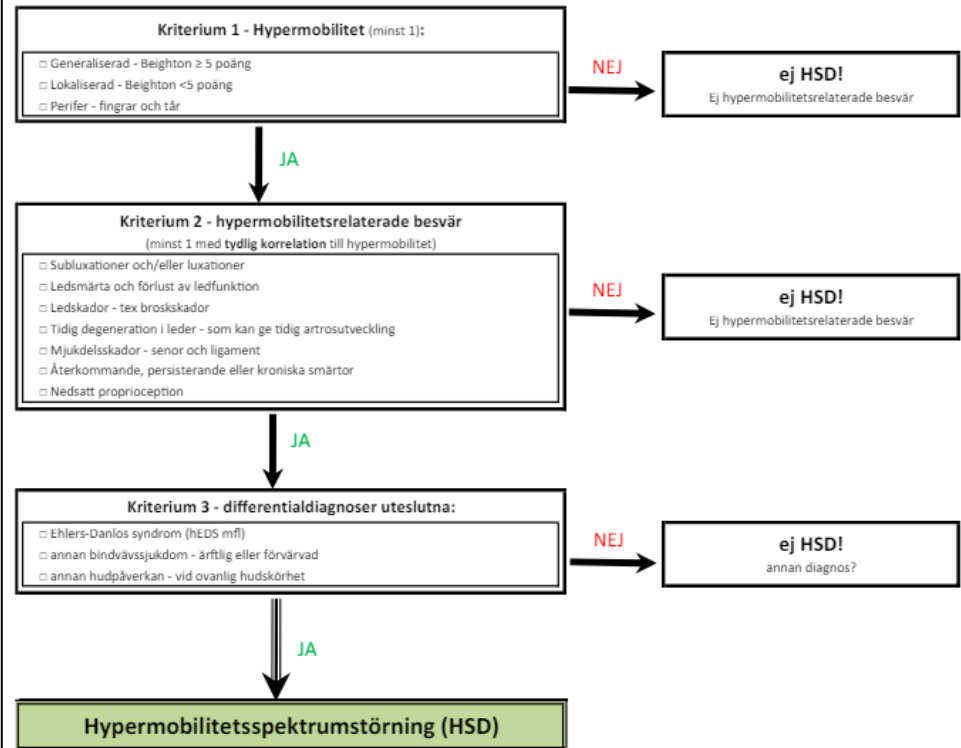
Ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom - Andra HCTD (Heritable Connective Tissue Disorder, t.ex. Andra EDS-typer, Loeys-Dietz syndrom, Marfans syndrom) eller autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, reumatoid artrit) mm.

Andra diagnoser med hypermobilitet pga hypotoni/vävnadslaxitet - Neuromuskulära sjukdomar (neuropatier, myotonier mm) och skelettdyslasier (osteogenesis imperfecta) m.fl.

HSD:

1. Hypermobilitet
2. Besvär FRÅN överrörligheten
3. Ingen annan sjukdom som förklarar besvären

Internationella kriterier Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) från 2017



Förklaring av begrepp

EDS = Ehlers-Danlos syndrom. hEDS = Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp. HSD = Hypermobilitetsspektrumstörning.

Beighton - Generell hypermobilitet om ≥ 5 p (Barn ≥ 6 p och ≥ 4 p hos över 50 år)

5-part questionnaire (5-PQ) - positivt vid ≥ 2 p. Testas om Beighton ej kan utföras helt pga skada/operation (dvs Beighton = 4 p).

Ovanlig hudskörhet - större sårskador utan (eller med minimalt) trauma. Uteslut cEDS.

Milt övertänjbar hud - Huden mitt på volarsidan av underarmen kan lyftas $\geq 1,5$ cm (överbäg cEDS eller annan sjukdom om ≥ 2 cm).

Oförklarliga striae - hos barn, män och prepubertala kvinnor. Utan signifikant viktförändring.

Pitzogena papler - Herniering av subkutant fett på hälen i stående. Känns som små och mjuka "bubblor" i mjukdelarna.

Atrofiska ärr - ärr efter linjära traumatiska sår. Ovanligt tunt och insjunket (utifrån sårets ursprungliga utseende). Pga dermal hypotrofi.

Tandträngsel OCH hög eller smal gom - patienten har haft tandställning eller dragit ut tänder pga tandträngsel.

Arachnodaktyli - Positivt wristsign bilateralt (tummen överlappar lillfingret, vid grepp runt handleden) eller positivt thumbtest bilateralt (spetsen på tummen sticker utanför handen ulnart då man knyter handen runt tummen).

Prolaps av mitralisklaffen - Vid ev blåsljud görs hjärteokardiografi, görs ej rutinmässigt. Ofta ej kliniskt signifikant.

Dilatation av aortaroten - se ovan.

Förstagradssläktning - Föräldrar, helsyskon eller egna barn. Hit räknas inte far- eller morföräldrar osv.

Ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom - Andra HCTD (Heritable Connective Tissue Disorder, t.ex. andra EDS-typer, Loays-Dietz syndrom, Marfans syndrom), autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, reumatoid artrit) mm.

Andra diagnoser som kan ge hypermobilitet pga hypotoni o/e vävnadslaxitet - Neuromuskulära sjukdomar (neuropatier, myotonier, mEDS, Bethlem myopati mm), och skelettdyslasier (t.ex. osteogenesis imperfecta) m.fl.



Symtom från andra kroppsdelar

Besvär behandlas utifrån symtom, ingen botande eller specifik behandling. I princip samma behandling som andra med liknande besvär.

- **Slemhinnor och mun** – torra slemhinnor, tandskador, tandträngsel, käkproblem. *Ta hand om tänderna, salivstimulerande medel, en bra tandläkare*
- **Symtom från nervsystemet**– trötthet (75%), huvudvärk, dysautonomi, myrkrypningar i benen.
- **Rörelseapparaten** – luxationer, subluxationer, mjukdelsinflammationer (tendinit, tenosynoviter), fotproblem, benskörhet.
- **GI-symtom** – illamående, diarré/förstoppning, IBS-liknande besvär, inkontinens.
- **Gynekologi** – rikliga menstruationer, torra slemhinnor, handikappande foglossning.
- **Psykiska symtom** – ångest, depressioner, neuropsykiatriska sjukdomar (autism, ADHD, dyslexi etc).



Samsjuklighet vid HSD/hEDS?

Tillstånd som kan vara vanligare vid hEDS/HSD

- POTS – snabb puls då man står upp
- IBS
- Fibromyalgi
- Dysautonomi – nervsystemet kan ej anpassa sig efter tex värme och kroppsläge
- Psykiatri och neuropsykiatri
- Trötthet 75%
- Mastcellsbesvär



Ehlers Danlos syndrom

En diagnosguide

Pernilla Blom

ST-läkare Allmänmedicin

Senast uppdaterad 2019-06-07

Läkaren: Anser du att du är överrörlig?

Patienten: Nej, jag är stel! Men sjukgymnaster säger att jag är överrörlig!

Läkaren: Var du duktig på skolgymnastiken?

Patienten: Nej, jag fick bara godkänt, för att jag kunde gå ner i spagat! Fast jag inte tränat på det!

Hjälp för läkare i primärvården att identifiera och diagnostisera patienter med EDS

När bör vi misstänka hEDS eller HSD? [1]

Barn:	Vuxna:
• Sen grovmotorisk utveckling – lär sig t.ex. att gå och cykla sent	• Smärta – ökande/progressiv, svarar dåligt på analgetika
• Mycket växtvärk, generell smärta	• Lågt bindvävsstöd – bråck, varicer, prolaps
• Ledluxationer	• Upprepade inflammationer i t.ex. senor
• Upprepade fotledsdistorsioner	• Värk i leder, rygg, nacke mm
• Släkting med hEDS	• Autonom dysfunktion – ortostatism, POTS
• Muskeltrötthet – orkar inte gå mm	• Upprepade luxationer
• Allmän trötthet och nedsatt ork – barnet kan anses vara "lat"	• GI-besvär – reflux, illamående, förstoppning/diarré, IBS-liknande besvär
	• Ökad uttrötthet

Överrörlighetssjukdomar: [2]

- **Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)** – Överrörlighet i en eller flera leder, med associerade symtom, som smärtor, muskuloskeletal besvär mm. Andra orsaker till besvären ska ha uteslutits, t.ex. hEDS. En uteslutningsdiagnos kan ha lika mycket eller mer besvär än hEDS-patienter! Prevalensen ca 340/10 000.
- **Hypermobilitetstyp (hEDS)** – autosomalt dominant. Generaliserad hypermobilitet, luxationer samt smärta. Endast moderat övertänjbar hud och liten sårhättningspåverkan. Vanligaste EDS-ormen, ca 90 %. Prevalensen ca 2/10 000.
- **Klassisk typ (cEDS)** – autosomalt dominant. Milda till svåra symtom som hypermobilitet, övertänjbar hud, vävnadsskörhet, atrofiska ärr och blåmärken. Näst vanligaste formen av EDS, med en prevalens på ca 0,3/10 000.
- **Vaskulär typ (vEDS)** – autosomalt dominant. Kan ge överrörlighet i små leder. Ej övertänjbar hud eller avvikande ärr. Har ofta stora blåmärken samt kärl- och organrupturer. Kan ge förkortad livslängd pga. livshotande komplikationer. Graviditet innebär risk för både mor och barn [3, 4]. Ovanlig, ca 3–5% av alla EDS-fall. De flesta hittas pga att man utreder familjer med känd vEDS.
- **Övriga typer** – Samtliga tio övriga former är mycket ovanliga, som exempel kan nämnas: **Kyfoskopiotisk typ** med generell ledöverrörlighet, medfödd progressiv skolios, skörhet i öga, uttalad muskelhypotoni vid födseln, lång och smal kroppsbyggnad, hornhinnedefekter samt osteoporos. **Artrochalias typ** ger markerad ledlaxitet med multipla luxationer, kortvuxna med mandibulär mikrognati och karakteristiskt utseende. **Dermatosparaxis typ** ger uttalad hudskörhet, lös och överflödig hud, prematur födsel och stora bråck. Dessutom finns flera ännu mer ovanliga EDS-former.

STEG 1 – Är patienten överrörlig?

Beightons skalan – aktuell överrörlighet: [5, 6]

- Handflator på golvet med sträckta knän = 1 p
- Översträckning i armbågen ≥ 10 grader = 1 p/sida
- Översträckning i knän ≥ 10 grader = 1 p/sida
- Sätta tummen mot volara delen av underarmen = 1 p/sida
- Passiv dorsalflexion i MCP-led ≥ 90 grader = 1 p/sida

Krav: ≥ 5 p (vuxna), ≥ 4 p (äldre) eller ≥ 6 p (upp till puberteten)



”5-part questionnaire for hypermobility” (5-PQ) – tidigare överrörlighet? [7]

- Har du någonsin kunnat sätta handflatorna i golvet med raka knän?
- Har du någonsin kunnat böja din tumme mot underarmen?
- Kunde du som barn roa dina vänner genom att böja din kropp i konstiga positioner ELLER gå ner i spagat (utan att ha tränat på det)?
- Som barn/tonåring, gick dina axlar eller knäskålar ur led mer än en gång?
- Anser du dig själv vara överrörlig?

Krav: ≥ 2 ja-svar

Hypermobilitet:

- Beightons skalan ≥ 5 poäng (vuxna) ELLER
- Beightons skalan = 4 poäng (vuxna) SAMT 5-PQ ≥ 2 poäng

Har patienten en generaliserad hypermobilitet?

- ▶ Ja – Gå till steg 2!
- ▶ Nej – EJ hEDS! HSD kan ej uteslutas. Gå direkt till steg 3!

STEG 2. Uppfyller patienten kriterierna för hEDS? [2]

2017 års internationella kriterier för hEDS

Kriterium 1 – generell hypermobilitet:

- Beighton score ≥ 5 p ELLER
- Beighton score ≥ 4 p + 5-PQ ≥ 2 p

Kriterium 2 – systemisk påverkan:

Delkriterium A:

- Ovanligt mjuk eller len hud
- Mild övertänjbarhet av huden ($\geq 1,5$ cm)
- Tandträngsel OCH hög eller smal gom
- Bilateral piezogen papler på hälarna
- Återkommande eller multipla bukbräck

Kriterium 3 – uteslutit:

- Ovanlig hudskörhet – annan EDS-typ?
- Andra ärftliga/förvärvade bindvävssjukdomar och autoimmuna reumatologiska sjukdomar
- Annan diagnos som kan ge hypermobilitet tex hypotoni o/e bindvävslaxitet.
- Atrofiska ärr på minst 2 platser
- Prolaps av botten, rectum o/e uter – hos barn, män och kvinnor (före graviditet)
- Oförklarliga striae – unga, män eller prepubertala kvinnor utan signifikant viktförändring
- Arachnodaktyli:
 - Positivt wrist (Walker sign) bilateralt
 - Positivt tumtest (Steinberg) bilateralt
- Armspann-längdkvot $\geq 1,05$
- Prolaps av mitralisklaffen
- Dilatation av aortaroten

Delkriterium B:

- Minst en förstgradssläkting uppfyller kriterierna för hEDS

Delkriterium C:

- Muskeloskeletal smärta i minst två extremiteter dagligen i minst 3 månader
- Kronisk utspridd smärta i minst 3 månader
- Återkommande ledluxationer eller ledinstabilitet utan tidigare trauma

Krav för hEDS-diagnos (kriterium 1, 2 och 3 SKA vara uppfyllda):

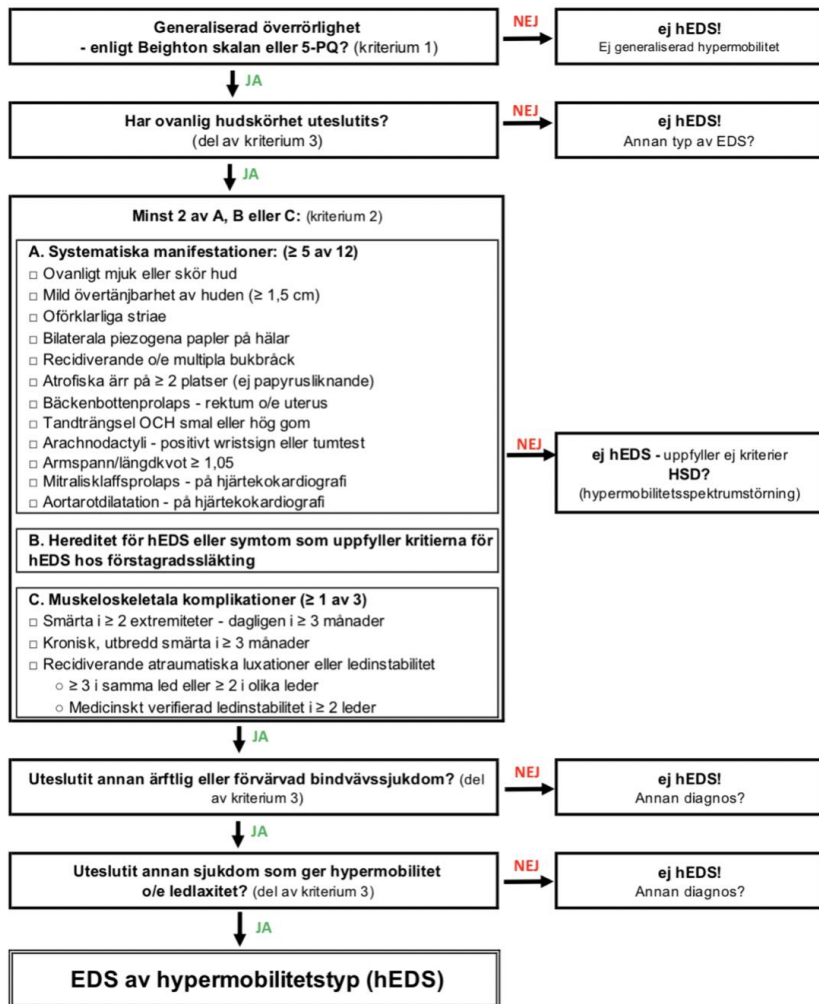
- Kriterium 1
- Kriterium 2 – minst 2 av 3 delkriterier:
 - delkriterium A – minst 5
 - delkriterium B – minst 1
 - delkriterium C – minst 1
- Kriterium 3 – alla 3 krävs

Har patienten EDS av hypermobilitetstyp (hEDS)?

- ▶ Kriterierna uppfylls – hEDS-diagnos är klar! (klinisk diagnos)
- ▶ Kriterierna uppfylls ej – ej hEDS. Har patienten HSD? Gå till steg 3!

Flödesschema för diagnostisering av hEDS

(enligt 2017 års internationella kriterier)



Förklaring till diagnoskriterierna

Hypermobilitet – Generaliserad överörlighet enligt Beightonskalan och 5-PQ.

Ovanlig hudskörhet – stora lacerationer utan eller efter endast mildt trauma.

Mjuk, tunn och len hud – oväntat fynd för ålder och kön. "Bebislen" hud.

Hyperextensibel hud – Övertänjbar hud. Testas mitt på volarsidan av underarmen. Lyft kutana och subkutana delen av huden. Kan lyftas ≥ 1,5 cm, ej distinkt stopp. Ofta tvekar man inte över om huden är uttänjbar, utan man reagerar med "oj, vad den är uttänjbar".

Oförklarliga striae – hos män, barn och prepubertala kvinnor. Utan signifikant viktändring.

Bilaterala piezogena papler – Bräck av subkutant fett på hälranden i stående position. Vita, 0,5–1 cm stora och ibland ömmande små "bubblor" under huden.

Bräck – ljumskar, bukväggsbräck mm. Hiatusbräck är vanligt, men räknas ej med.

Atrofiska ärr – vida och tunna ärr. Det känns "tomt" under huden (defekt dermis). Huden på äret skrynklar ihop sig, då man trycker ihop äret från sidorna.

Prolaps – uterus, bäckenbotten, rektum. Män, barn eller kvinnor (ej varit gravida). Utan fetma.

Tandträngsel – har dragit ut tänder eller haft tandställning pga. tandträngsel. Ska även finnas hög och smal gom. När man tittar in, så får man titta långt uppåt för att se gomatet.

Arachnodaktyli – Positivt thumb-test bilateralt (tummen sticker ut på palmarsidan av handen när man sluter handen kring tummen). ELLER positivt wrist-sign bilateralt (tummen och lill-fingret överlappar då man sluter handen runt handleden).

Armspann/längdkvot – längden mellan fingertopp till fingertopp med armarna abducerade 90 grader. Dividera med kroppslängden. Ska vara ≥ 1,05.

Mitralklaffs prolaps och aortarotdilatation – enligt hjärtekokardiografi. Utredds inte, förutom om misstanke (t.ex. blåsljud) finns. Ofta utan klinisk signifikans.

Smärta – muskeloskeletala smärta, neuropatisk smärta och central smärtsensibilisering.

Subluxationer/luxationer – ofta recidiverande och mycket lättutlösta. Ev. ses kroniskt subluxerat läge. En eller flera leder. Axlar, patella, käkar och fingrar är vanligast.

Ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom - inkl. autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, reumatoid artrit). Dessa har speciella diagnoskrav för hEDS.

Andra diagnoser som kan ge hypermobilitet pga. hypotoni o/e vävnadslaxitet - t.ex. neuromuskulära sjukdomar (myopatisk EDS, Bethlem myopati), andra HCTD (andra typer av EDS, Loeys-Dietz syndrom, Marfans syndrom) och skelettdysplasier (t.ex. osteogenesis imperfecta). Misstanke väcks genom anamnes och status och bör föranleda utredning.

STEG 3. Uppfyller patienten kriterierna för HSD?

2017 års internationella kriterier för HSD [8]

Kriterium 1 – hypermobilitet (minst 1):

- Generaliserad – uppfyller kraven för Beightonsskalan
- Lokaliserad – mindre än 5 leder
- Perifer – händer och fötter
- Historisk – uppfyller 5-PQ (men inte längre Beightonsskalan)

Kriterium 2 – muskeloskeletala besvär (minst 1):

- Skador:
 - Makroskador – luxationer, subluxationer, mjukdelsskador (ligament, senor, muskler)
 - Mikroskador – märks ej när det sker, pga ytterlägen, felbelastning mm. Ger återkommande o/e kronisk smärta och möjligen tidig degeneration i leder/artros.
- Kronisk smärta – nociceptiv, neuropatisk, central smärtsensitisering med hyperalgesi
- Nedsatt proprioception
- Andra muskeloskeletala besvär – pes planus, hallux valgus, mild-måttlig skolios, thorakal kyfos, lumbal lordos, ev lätt nedsatt bentäthet (pga nedsatt proprioception, muskelsvaghet, inaktivitet mm)
- Associerade problem från andra delar av kroppen – ångest, ortostatisk takykardi (POTS), funktionella GI-besvär, bäcken- och blåddysfunktion mm

Kriterium 3 – differentialdiagnoser ska vara uteslutna:

- hEDS
- andra orsaker till hypermobilitet och smärtproblematik

Har patienten hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)?

- Kriterierna uppfylls – HSD-diagnos är klar! (klinisk diagnos)
- Kriterierna uppfylls ej – annan diagnos?

Vanliga besvär vid hEDS och HSD

Rörelseapparaten och hud:

- Muskler – svaghet, trötthet, nedsatt uthållighet, smärta efter ansträngning
- Ändrat gångmönster – pga. nedsatt koordination och reaktionshastighet
- Fötter – smärta, utplattade fotvalv, breddökad framfot, pronation i fotleden
- Benskörhet – Osteopeni, nedsatt benkvalitet, ökad risk för kotfraktur
- Hematom – frekventa och stora. Ofta utan känt eller minimalt trauma
- Mjukdelsinflammationer – bursiter, tendinit, synoviter, tenosynoviter och fasciiter. T.ex. karpaltunnelsyndrom, Mb de Quervain och trochanterit.

Neurologiska symptom:

- Funktionsnedsättande rötthet – hos över 75 %.
- Huvudvärk – migrän är tre gånger vanligare vid EDS.
- Dålig effekt av lokalanestesi – kortare duration och sämre effekt
- Nedsatt proprioception – svårt att veta ledposition, hamnar i ytterlägen
- Dysautonomi – ortostatism, yrsel, svimning, POTS
- Restless legs

GI-symtom:

- Funktionella – illamående, kräkning, reflux, diarré/förstoppning, IBS-besvär.
- Födoämneskänslighet – allergier, mastcellsaktivering
- Dysfagi
- Urin- och faecesinkontinens

Gynekologi/obstetrik:

- Menstruationer – oregelbundna och rikliga. Dysmenorré.
- Sexuellt – dyspareuni, vaginala lacerationer, torra slemhinnor
- Graviditetet – kraftig foglossning och ryggsmärta, åderbräck mm
- Förlossning – prematur förlossning, postpartumblödning

Psykiska symptom:

- Depressioner, ångest och oro.
- Ev ökad frekvens – ADHD, neuropsykiatrisk sjukdom, ätstörning, tvångssyndrom

Slemhinnor samt mun- och käksymtom:

- Torra och sköra slemhinnor – ögon, näsa, mun och genitalt
- Tänder – missfärgning emalj, dentinskador, tandträngsel, mobila tänder
- Tandkött – lättblödande, tillbakadraget tandkött, periodontit, tandlossning
- Avsaknad av frenulum (underläpp respektive under tunga)
- Käkproblem – instabilitet, smärta, svårt att gapa, låsningar, knäppningar

Kardiovaskulära och respiratoriska symptom:

- Astmatiska besvär – kollagendefekten kan ge mjukare luftvägar
- Sömnapnésymtom – ökning av apnéer, hypopnéer och begränsat luftflöde.
- POTS – (Posterior Tachycardia syndrome). Pulsökning med ≥ 30 /min inom 10 min i stående utan samtidigt blodtrycksfall. Symtom som vid ortostatism.

Differentialdiagnoser – cEDS och vEDS

Internationella kriterier för EDS av klassisk typ (cEDS): [2]

Huvudkriterier:

- Övertänjbar hud + atrofiska ärr
- Generaliserad hypermobilitet

Bikriterier:

- Lätt att få blåmärken
- Mjuk och degig hud
- Hudskörhet eller traumatisk hudavskrapning
- Molluscoida pseudotumörer
- Subkutana sfäroider
- Bräck
- Epicantusveck
- Komplikationer – distorsioner, luxationer, subluxationer, smärta, flexibel plattfot
- Förstagradssläkting med cEDS
- Vävnadsskörhet

Molluskeloida pseudotumörer – stor, köttig förändring vid ärr och tryckutsatta områden

Förkalkade sfäroida noduli – små, förskjutbara "riskorn" under huden, ofta på underarmar och smalbän.

Epicantusveck – "sneda ögon". Inre ögonvrår har veckbildning och ögonspringan lutar nedåt.

EDS av klassisk typ (cEDS):

- ▶ Huvudkriterium 1
- ▶ Huvudkriterium 2 eller ≥ 3 av 8 bikriterier
- ▶ Remiss till klinisk genetik för vidare utredning/bedömning

Internationella kriterier för EDS av vaskulär typ (vEDS): [2]

Huvudkriterier:

- Hereditet för vEDS
- Artärruptur i ung ålder
- Spontana sigmoideumruptur utan kända divertiklar eller tarmsjukdom
- Uterusruptur under tredje trimestern utan tidigare sectio
- AV-fistel (carotis/sinus cavernosus)

Bikriterier:

- Tunn genomskinlig hud med synliga vener
- Karakteristiska ansiktsdrag
- Blåmärken utan känt trauma eller på avvikande platser
- Tidiga varicer – före 30 års ålder och utan tidigare graviditet
- Akrogeri – åldrat utseende
- Klumpfot
- Kongenital höftledsluxation
- Hypermobilitet i små leder (fingrar, tår)
- Sen- och muskelrupturer
- Keratokonus
- Tandköttsskörhet
- Spontan pneumothorax

Keratokonus – tunn och toppig hornhinna

EDS av vaskulär typ (vEDS):

- ▶ ETT huvudkriterium – misstanke räcker!
- ▶ SKYNSAM remiss till klinisk genetik för utredning!

EDS i bilder

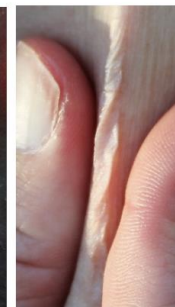
Övertänjbar hud



Piezogena papler på hälar



Atrofiska ärr



Positivt thumb-sign (vänster bild) respektive wrist-sign (höger bild)





Behandling och omhändertagande vid hEDS och HSD

Icke-farmakologisk:

- Utbildning:
 - Information till patient och anhöriga
 - Informera om patientgrupper (t.ex. Ehlers-Danlos syndrom Riksförbundet för EDS)
 - Information om faktabaserade kunskapskällor (t.ex. Ehlers Danlos society).
- Multidisciplinärt omhändertagande – målet:
 - Fysioterapi – kroppskännedom, proprioception, anpassad behandling/träning
 - Arbetsterapi, ortopedteknik – ergonomi, handfunktion, ortos, ADL, återhämtning, hjälpmedel
 - Hjälpmedel – arbetsterapeut, ortopedtekniker
 - Psykolog, kurator – komorbiditet med psykisk ohälsa, samhällets stöd och service
 - Tandvård – tandläkare, bettfysiolog, käkkirurg
 - Sjuksköterska – koordinera vårdinsatser, utvärdering och uppföljning

Farmakologisk behandling – sedvanlig symtomatisk behandling:

- Gastrointestinala besvär
- Psykiska besvär
- Migrän och huvudvärk

Analgetika:

- Icke-farmakologisk – TENS, akupunktur mm
- Farmakologisk
 - 1:a hand – paracetamol, NSAID
 - Långvarig smärta – apitryptilin, duloxetin, gabapentin m.fl.
 - Långvarig opioidbehandling bör undvikas!

Ortostatism, POTS:

- Icke-farmakologisk – stödstrumpor, god salt- och vätskebalans
- Farmakologisk – betablockerare

Att tänka på:

- Lokalanestesi – kan ha bristfällig effekt och kan behöva upprepas flera gånger
- Kirurgi:
 - Särskilt ställningstagande inför narkos och kirurg – helst konservativ behandling
 - Suturering – tätare stygn och längre tid. Sår bör tejpas under lång tid efter att suturema har tagits bort
 - Risk för ökad blödningsbenägenhet – beredskap bör finnas för det

Behandlingen bestäms av patientens besvär, inte av diagnosen!

Diagnoskoder:

- **Q79.6** Ehlers-Danlos syndrom inkl hEDS
- **M35.7** Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

Referenser:

1. Ross, J. and R. Grahame, *Joint hypermobility syndrome*. BMJ, 2011. **342**: p. c7167.
2. Malfait, F., et al., *The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes*. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2017. **175**(1): p. 8-26.
3. Taylor, D.J., I. Wilcox, and J.K. Russell, *Ehlers-Danlos syndrome during pregnancy: a case report and review of the literature*. Obstet Gynecol Surv, 1981. **36**(6): p. 277-81.
4. Snyder, R.R., L.C. Gilstrap, and J.C. Hauth, *Ehlers-Danlos syndrome and pregnancy*. Obstet Gynecol, 1983. **61**(5): p. 649-50.
5. Beighton, P., L. Solomon, and C.L. Soskoin, *Articular mobility in an African population*. Ann Rheum Dis, 1973. **32**(5): p. 413-8.
6. Smits-Engelsman, B., M. Klerks, and A. Kirby, *Beighton score: a valid measure for generalized hypermobility in children*. J Pediatr, 2011. **158**(1): p. 119-23, 123.e1-4.
7. Hakim, A.J. and R. Grahame, *A simple questionnaire to detect hypermobility: an adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain*. Int J Clin Pract, 2003. **57**(3): p. 163-6.
8. Castori, M., et al., *A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions*. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2017. **175**(1): p. 148-157.



Aktuellt i Sverige

Nationella specialistnätverket för Ehlers Danlos Syndrom

- Nationellt Vårdprogram Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) och Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS)

SKL i samråd med nationella specialistnätverket

- Nationellt kunskapsstöd för Ehlers Danlos Syndrom (hEDS)
- Nationellt kunskapsstöd för hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

nationelltklinisktkunskapsstod.se/dokument/Hypermobilitetsspektrumstörning
nationelltklinisktkunskapsstod.se/Dokument/Ehlers-Danlos_syndrom



Att hitta balansen – kanske det svåraste vid ohälsa?



www.pernillablomed.se
lösenord: 20maj2024



Lösenord för åhörarkopior av dagens föreläsning: 20maj2024



Armband (storlek XS-XL):

- med berlock 60 kr
- utan berlock 50 kr

Zebraband: 40 kr

Pins: 40 kr

Beställning:

- Facebook (Pernilla Blom – EDS)
- Frakt 25 kr

Nu även för POTS och MCAS!

Pengarna går till forskning om HSD/EDS via The Ehlers-Danlos Society.