

EHLERS DANLOS SYNDROM OCH HYPERMOBILITY SPECTRUM DISORDER

OM DIAGNOSEN

EDS (Ehlers Danlos syndrom) är en medfödd genetisk bindvävsdefekt som kan påverka leder, hud och blodkärl. Förändringen i bindväven beror på defekt kollagen, ett av kroppens grundläggande byggnadsmaterial och det vanligaste proteinet hos människan. Kollagen finns i kroppens alla organ varför symtombilden vid EDS blir mycket komplex och olika från individ till individ. Det som man först tänker på när EDS kommer på tal som diagnos är överrörliga "glappande" leder och ömtålig och övertänjbar hud, benägenhet för blåmärken samt långvarig smärta och trötthet. Det finns idag 14 olika EDS typer. De flesta av dessa är sällsynta och går diagnostiskt att säkerställa med genetisk analys. Den vanligaste formen av EDS är hEDS (hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome) som saknar genetisk markör varför diagnosen ställs kliniskt med hjälp av kriterier. Många individer med EDS har stor problematik med samsjuklighet (komorbiditet). Vanlig komorbiditet vid EDS är dysautonomi, IBS liknande symptom, POTS, fatigue och yrsel men dessa ingår ej bland diagnoskriterierna och förekommer även vid andra tillstånd eller separat.

För individer med denna överrörlighetsproblematik som inte uppfyller kriterierna för hEDS, kan diagnosen HSD (hypermobility spectrum disorder) tillämpas istället. HSD beskriver *symptomatisk* ledöverrörlighet av olika omfattning med eller utan generaliserad överrörlighet enligt Beighthonskalan. "Symptomatisk" innebär här symptom som kan härledas från defekt kollagen, d v s ifrån leder och muskler i huvudsak. Den samsjuklighet som är vanlig vid hEDS förekommer i lika hög grad även vid HSD. Att ha en HSD diagnos innebär således INTE att individen har mindre problem eller symptom, än en individ med hEDS diagnos då problematiken kan vara minst lika stor. Hur hEDS eller HSD drabbar en individ är individuellt. Många patienter med hEDS eller HSD har ett stort vårdbehov och dålig livskvalitet, mycket p g a försenad diagnostik och intervention. Därför är det viktigt att vården planeras tillsammans med patienten på ett tidigt stadium och det är syftet med denna mall som avser att underlätta och förbättra bedömning och insatser från vårdgivaren.

EDS/HSD patienter skall i första hand tillhöra primärvården. Remiss till specialistklinik är motiverat då symptom eller fynd avviker från det som normalt ingår vid beskrivning av EDS och HSD. Reumatologer tar endast i undantagsfall emot patienter med EDS frågeställning. De problem som ingår i samsjukligheten kan motivera kontakt med specialister (t ex kardiolog, gastroenterolog, neurolog m fl). Möjligheten av att det föreligger 2 sjukdomstillstånd samtidigt skall alltid beaktas och symptom skall alltid utredas innan de förklaras med EDS.

Viktigt är att patienten tas på allvar och att symptom behandlas adekvat. För mer information se www.ehlers-danlos.

**SÅ HÄR PÅVERKAS
JAG AV MIN EDS/HSD
(BESKRIV DINA
SYMPTOM OCH
PROBLEM)**

**DETTA VILL JAG FÅ
HJÄLP MED IDAG VID
MITT BESÖK
(PRIORITERA VAD
SOM ÄR MEST AKUT)**

**DETTA BEHÖVER JAG
HJÄLP MED PÅ SIKT
(BOKA NY TID FÖR
BESÖK)**