

# hEDS och HSD

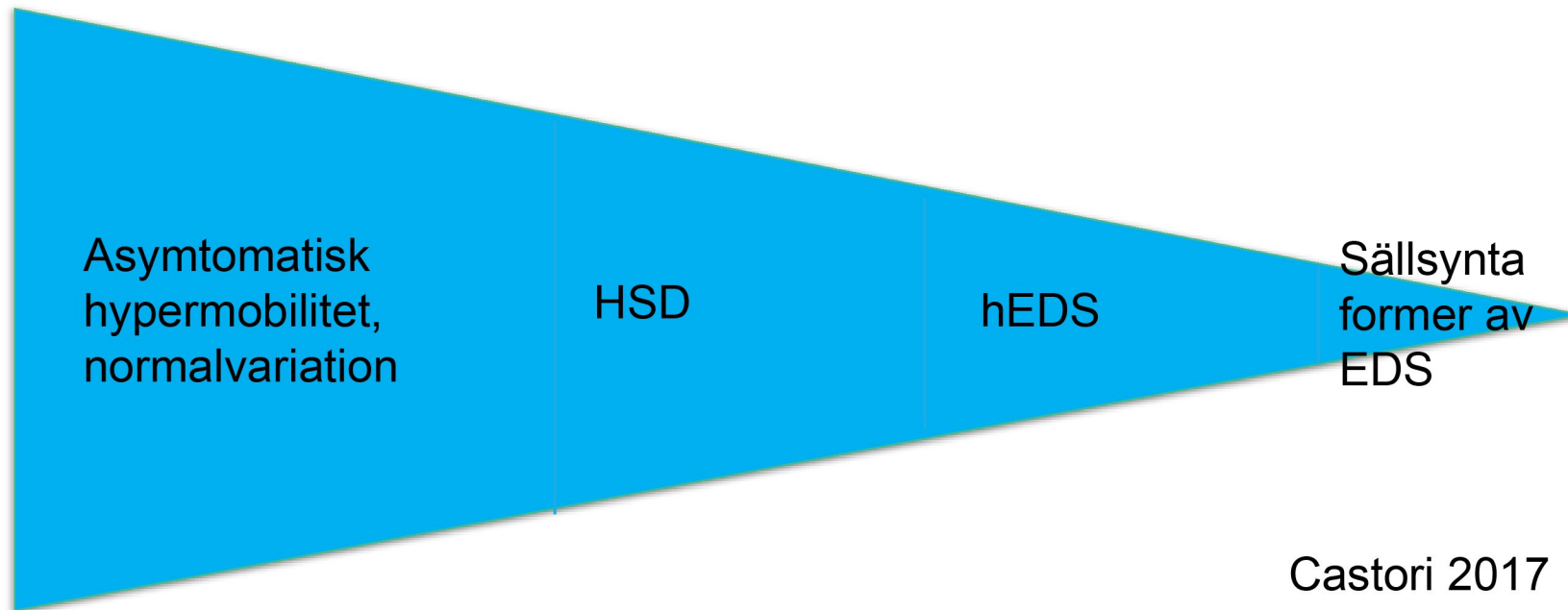
Emanuel Wengerzink, dl, VC Finspång

Brua Weice, öl, Hud-och Reumatologiska kliniken, Eskilstuna

# Vad tar vi upp?

- Hypermobilitets EDS (**hEDS**) och Hypermobilitetsspektrumstörning (**HSD**) – vad är det?
- Hur sätter vi diagnosen?
- När misstänker vi hEDS/HSD?
- Hur behandlar vi?

# HYPERMOBILITETSSPEKTRUMET



# Hypermobilitetsspektrum



- **Hypermobilitet** är normalt och i de flesta fall **asymtomatiskt** ("en vig person")
- Ca **10 -15 %** av befolkningen är överrörliga
- Vanligare hos kvinnor och barn
- **Symtomatisk hypermobilitet (HSD och hEDS)** utgör sannolikt cirka **3,4 %** av befolkningen
- Prevalensen är dock osäker då få prevalensstudier genomförts
- Hypermobilitets EDS (**hEDS**) ca **200 /100 000**
- Klassisk EDS (**cEDS**) ca **0,5 - 5/100 000**
- Vaskulär EDS (**vEDS**) ca **1 /100 000**
- Övriga mycket ovanliga EDS-typerna **<0,1/100 000**

# Vad är Ehlers-Danlos Syndrom (EDS)?

- **Ingen sjukdom**, ett syndrom, en samling av symptom
- Edvard **Ehlers** och Henri-Alexandre **Danlos** beskrev **syndromet** första gången 1905 ("Cuta laxa")
- **Medfödd** och oftast ärftlig bindvävsvariation med **symptomgivande överrörlighet** där **kollagenet** är mer elastiskt, särskilt synligt i huden
- Stor variation i svårighetsgrad
- 14 subtyper av EDS
- **hypermobilitets EDS (hEDS)** är ingen sällsynt diagnoser till skillnad från övriga former

# Vad är **Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)**?

- **Symtomatisk hypermobilitet** som **inte** uppfyller alla kriterier för **hEDS**

- Symtomatisk = ledsymtom ska finnas från överrörlig led

- G-HSD            generell

- L-HSD            lokal

- P-HSD            perifer

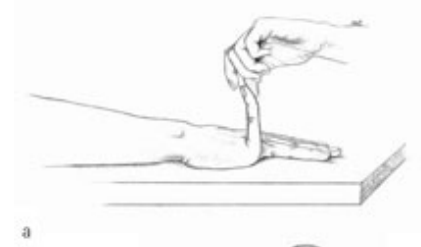
- H-HSD            historisk

Castori et al 2017.

- **Vid HSD föreligger samsjuklighet av samma karaktär som vid hEDS**



# Diagnostik hEDS



**Kriterium 1:** generell överrörlighet enligt Beighton **obligatoriskt**

- Barn före pubertet  $\geq 6/9$
- Vuxna under 50 år  $\geq 5/9$
- Vuxna över 50 år  $\geq 4/9$

**Kriterium 2:** 2 av 3 delkriterier måste finnas **obligatoriskt**

- 2a) Uttryck för genetiskt avvikande bindvävsegenskaper tex töjbar hud, atrofiska ärr, bukbråck, framfall, marfanoid habitus
- 2b) hereditet för hEDS
- 2c) Värk eller återkommande dislokationer

**Kriterium 3:** uteslutande av annan EDS, andra ärftliga eller förvärvade bindvävssjukdomar inkl reumatoid sjukdom, andra sjd som ger överrörliga leder. **obligatoriskt**



## Delkriterium 2a

systemiska manifestationer (minst **5 av 12** krävs):

1. Ovanligt mjuk eller len hud
2. Lätt ökad töjbarhet i huden ( $\geq 1,5$  cm på volara underarmen,  $\geq 3$  cm armbåge, hals)
3. Oförklarliga hudbristningar (striae)
4. Piezogena papler på båda hälarna
5. Recidiverande och/eller multipla bukbräck
6. Atrofiska ärr på  $\geq 2$  platser
7. Prolaps av uterus och/eller rektum (utan föregående graviditet)
8. Tandträngsel samt hög eller smal gom
9. Armspann/längd-kvot  $\geq 1,05$
10. Arachnodaktyli – ”spindelfingar”. Positivt handledstecken (Walker sign) bilateralt eller tumtecken (Steinberg sign) bilateralt. Se bild.
11. Mitralisklaffs prolaps – utför ekokardiografi vid klinisk misstanke
12. Aortarotsdilatation – utför ekokardiografi vid klinisk misstanke

Steinberg Sign



Walker Sign



Piezogena papulae på häl

# Likheter och skillnader hEDS och HSD

- **Likheter:**
  - **Vårdtyngden kan vara lika för hEDS och HSD**
  - Vanligaste sökorsaken är smärta
  - **Besvärande trötthet** hos majoriteten
  - Finns ofta flera i samma familj (**hereditet**)
  - Samma behandling
- **Skillnader:**
  - **hEDS har alltid generell överrörlighet** -
  - **HSD har lokal till generell överrörlighet**
  - hEDS oftast något mer tand-, hud- och bindvävssymtom

# Vanliga kännetecken i kliniken

Utöver diagnoskriterier och associerade symtom...

- Oftast en **kvinna**
- Vanligaste sökorsaken är **smärta**
- Lednära smärta och/eller ett generaliserad smärtbild
- Smärtdebut i puberteten
- **Hållningsmönster** (ytterlägesbelastning i lederna)
- Ibland många ortopediska operationer
- Lokalbedövning "fungerar inte"
- **Söker ofta återkommande för olika typer av besvär**

# Samsjuklighet / Symptom

- **Smärta** – Smärta är ett av huvudsymptomen vid HSD/hEDS
- **Trötthet**- förekommer i cirka 75 % av fallen
- **Muskuloskeletala** - subluxationer/luxationer, till exempel i axlar, käkleder, fotleder, knäskålar. Myofasciell smärta, tendinopatier, fasciiter och tenosynoviter
- **Autonom dysfunktion** – oklar takykardi, POTS (postural ortostatisk takykardisyndrom), ortostatisk intolerans, yrsel, svimningskänsla
- **Gastrointestinala** – kronisk förstoppning, IBS-liknande symtom, gastroesofageal reflux, dysfagi
- **Psykiska** – det finns en ökad förekomst av depression och ångest.
- **Neuropsykiatriska**– ökad förekomst av ADHD och autismspektrumstörning
- **Ökad blödningsbenägenhet** p g a skör vävnad, hematom
- **Mun och käkar** – tand-, tandkötts- och käkproblem (låsningar, diskdegenerationer, subluxationer/luxationer)
- **Ospecifik överkänslighet** för läkemedel och vissa födoämnen
- **Gynekologi-obstetrik**– oregelbunden mens, riklig mens, inkontinens, prolaps, graviditetskomplikationer (graviditetsrelaterad bäckensmärta, snabb förlossning, ökad blödningstendens vid förlossning).

# Behandling

- Huvudprincipen för all behandling är att hjälpa patienten att bli så **självständig** som möjligt när det gäller **förebyggande** och omhändertagande av symtomen
- Pedagogiska och psykologiska insatser är av stort värde för patienten
- Utifrån patientens symtombild kan olika professioner behövas
- **Multiprofessionellt team** (kan idag ofta inte erbjudas)
- Det är viktigt med ett **väl bemötande** och att patientens primära vårdgivare har intresse av hypermobilitetsrelaterade åkommor

# Icke-farmakologisk behandling

- **Arbetsterapi**
- Dietist för bedömning och hjälp inför kostförändringar
- **Fysioterapi för barn och vuxna**
- Ortopedteknik och hjälpmedel
- Psykolog eller kurator
- Sjuksköterska
- Multimodal smärtrehabilitering
- vid ortostatisk intolerans – kompressionsbehandling till exempel **stödstrumpor**
- **Icke-farmakologisk smärtlindring – TENS, akupunktur, laser**
- Tandläkare, **bettfysiolog** och ev käkkirurg

# Farmakologisk behandling

- Analgetika: Grundbehandling – Paracetamol och eventuellt NSAID.
- Långvarig smärta– Amitriptylin, Duloxetin, Gabapentin med flera
- **Opioider – bör undvikas.** Förvärrar många andra symtom vid hEDS och HSD. Kan behöva ges **enstaka dagar vid akut trauma**, till exempel en luxation



# Uppföljning, Arbetsförmåga, Vårdnivå

## Uppföljning:

- • En fast vårdgivare – det tillkommer ofta nya svårtolkade symtom, där kännedom om patienten och bakomliggande tillstånd är en förutsättning för en adekvat bedömning.
- • Viktigt att vara uppmärksamma på onda cirklar för att förebygga en ev försämring.

## Arbetsförmåga:

- • Det kan förekomma nedsatt arbetsförmåga – främst till följd av smärta och trötthet
- • Individuella anpassningar kan förbättra arbetsförmågan (**pacing!**)
- • Rehabilitering bygger på kännedom om patienten och kunskap kring HSD/hEDS

## Vårdnivå:

- **Primärvård – utredning, diagnostisering och handläggning av HSD och hEDS, gärna i ett samarbete mellan läkare, dietist, fysioterapeut/sjukgymnast, psykolog, arbetsterapeut och/eller socionom**
- **Andra specialister – utifrån symtombild och patientens aktuella besvär (exempelvis smärtrehabilitering, psykiatri, bettfysiolog, ortoped, kardiolog). Remitteras dit från primärvården**

# Tack!

## LÄNKAR

**Nationellt vårdprogram HSD och hEDS** [https://sydostrasjukvardsregionen.se/wp-content/uploads/2023/03/HDS\\_EDS\\_nationellt\\_vardprogram.pdf](https://sydostrasjukvardsregionen.se/wp-content/uploads/2023/03/HDS_EDS_nationellt_vardprogram.pdf)

**Nationellt kliniskt kunskapsstöd**

[https://www.nationelltklinisktkunskapsstod.se/kunskapsstod/kliniskakunskapsstod/?uuid=5367d8ae-b2a5-44ca-804d-505e032f9f3f&selectionCode=profession\\_primarvard](https://www.nationelltklinisktkunskapsstod.se/kunskapsstod/kliniskakunskapsstod/?uuid=5367d8ae-b2a5-44ca-804d-505e032f9f3f&selectionCode=profession_primarvard)

**EDS Riksförbundet** <https://ehlers-danlos.se/>

The **Ehlers-Danlos** Society <https://www.ehlers-danlos.com/>

Pernilla Blom **EDS** <https://pernillablomeds.se/>

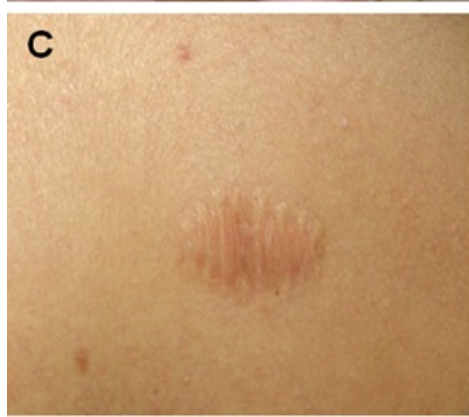
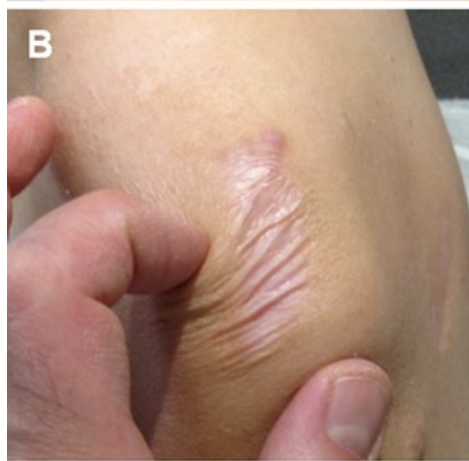
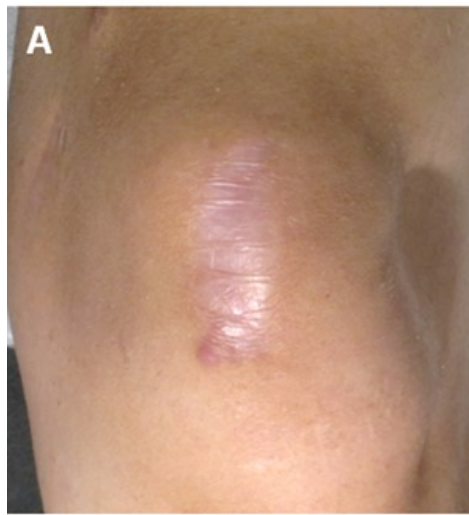
Eric Ronge **Blog om EDS** <https://ericronge.se/>

# BESKRIVNING

“The Ehlers–Danlos syndromes (EDS) are a clinically and genetically heterogeneous group of heritable connective tissue disorders (HCTDs) characterized by joint hypermobility, skin hyperextensibility, and tissue fragility.”

F Malfait et al 2017

## Hypermobile EDS



## Classical EDS

