



Differentialdiagnoser EDS/HSD

Brua Weice, Överläkare

Kliniken för reumatologi samt hud och könssjukdomar, Region Sörmland



REGION
SÖRMLAND

Andra ovanliga typer av Ehlers-Danlos syndrom

cEDS

Klassisk EDS

- Ovanlig med mkt uttalade hudsymtom
- G-överslörighet

vEDS

Vaskulär EDS

- Mkt ovanlig, men allvarlig pga risk för svåra rupturer i kärl och inre hålorgan i barn ålder
- Främst L-överslörighet
- Vid välgrundad misstanke kan man göra genetisk test

öEDS

Övriga EDS-former

- Förekommer i mkt fåtal fall i Sverige
- Upptäcks ofta i tidig barndom och handläggs i regel på barnkliniken



Andra differentialdiagnoser



HCTD el förvärvad bindvävssjd

- Marfans syndrom, Beals syndrom och Loers-Dietz syndrom



Andra tillstånd som ger hypermobilitet o/e ledlaxitet

- Genetisk syndrom (Fragilitet-X-syndrom, Trisomi 21)
- Heditära myopati (Betlehems myopati)
- Neurologiska sjukdjd (spinal muskeldystrofi)
- Skelettdysplasier (osteogenesis imperfakta)



- Autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, RA...mm)
- Långvarigsmärta av annan genes: fibromyalgi som kan vara sekundär och även förekomma samtidigt
- Osteoporos, kotkompresioner: kan även förekomma samtidigt o vara sekundära till långvarig inaktivitet



HCTD

- HCTD är en stor grupp ärftliga sjukdomar med betydande klinisk och genetisk mångfald
- Det finns mer än 200 tillstånd som faller under HCTD:s paraply. De mest kända HCTD:erna är Marfan och besläktade syndrom, Ehlers Danlos syndrom och osteogenesis imperfecta
- Muskuloskeletala
- Kardiovaskulär
- Öga
- Hud



Marfans syndrom

- En mutatin i en gen som leder till förändrad funktion av proteinet Fibrillin 1
- Mitralisklaff prolaps
- Aorta dissektion
- Regurgitation av aortaklaff
- Finger long Arachnodaktyli
- Arm span
- Nasal voice
- Sternal excavation



Betlehems myopati

- Muskeldystrofi med uttalad muskel svaghet och inskränkt rörlighet
- Det finns olika varianter beroende på vilken protein i muskeln som är drabbade.

