

EDS och hypermobilitetssyndromet

Vanlig orsak till nedsatt arbetsförmåga

EDS-HT/HMS måste bli känd som en vedertagen och vanlig orsak till nedsatt arbetsförmåga.

Ehlers-Danlos' syndrom (EDS) omfattar en grupp ärftliga bindvävsjukdomar som kännetecknas av olika defekter i stödjevåvnaden. De genetiska och biokemiska mekanismerna har till stor del kartlagts. EDS omfattar sex typer, enligt senaste nosologin [1]. Överrörlighetstypen eller hypermobilitetstypen (här förkortad EDS-HT) är vanligast. Den saknar till skillnad från de övriga etiologisk kartläggning, utom i ett mycket fåtal fall. Specifika diagnostiska metoder saknas, varför man tvingas förlita sig på kliniska fynd och anamnes.

Överrörlighet med minst 5 av 9 poäng enligt Beighton-skalan samt mjuk, sammetslen, eventuellt något töljbar, hud utgör huvudkriterier [2]. Bland bikriterier som stöder men inte krävs för diagnos nämns luxationer, positiv hereditet, kronisk smärta, benägenhet för blåmärken, tarmstörning och cirkulatoriska besvär. Dominant autosomal ärftlighet brukar framgå av familjeanamnesen. Ej sällan träffar man då på individer med misstänkt EDS-HT som aldrig blivit diagnostiserades. Patienter med EDS-HT är en mycket heterogen grupp med skiftande symtomyttringar och svårighetsgrad. Överlappning mot övriga EDS-typer förekommer. Kvinnor drabbas i regel hårdare än män.

Hypermobilitetssyndromet HMS (synonymt med JHS och BJHS) beskrevs 1967 av

reumatologer [3] som en klinisk diagnos för patienter med överrörliga leder och smärtproblematik där inga andra diagnoser kunde ställas. Man ville markera att överrörlighet ibland orsakar svåra smärtor, medan den i de flesta övriga fall är både vanlig och harmlös.

Diagnosen HMS ställs med hjälp av de s k Brightonkriterierna [4], där huvudkriterier är överrörlighet med minst 4 av 9 Breghtonpoäng samt smärtor till minst fyra leder i 3 månader. Bikriterier som liknar de vid EDS-HT ingår, liksom alternativa kombinationer. Det har föreslagits att HMS hör hemma bland de ärftliga bindvävsjukdomarna tillsammans med bl a Ehlers-Danlos' syndrom, Marfans syndrom, osteogenesis imperfecta, Sticklers syndrom m fl [5]. Dessutom föreslås att HMS och EDS-HT ska betraktas som samma tillstånd. Denna uppfattning har debatterats i många år men har nu blivit sanktionerad av internationellt ledande genetiker och kliniker [6].

Det finns stor anledning att lyfta fram diagnosen, oavsett benämning. Det är en relativt stor grupp patienter som i dag ofta upplever misstro, förnedring och anklagelser i kontakten med sjukvården [7, 8]. Många förblir odiagnostiserade länge på grund av att många läkare som träffar patienter med svårtolkade smärtor inte känner till EDS-HT/HMS-begreppet [9].

Symtom kan uppstå i princip överallt där bindväv förekommer, vilket gör tillståndet till en utpräglad multisystem sjukdom [10]. Det är inte ovanligt att patienterna hamnar hos olika specialister, som missar att se sökorsaken som del i ett större sammanhang [11, 12].

Kliniken domineras av belastningsbetingade ledsmär-

tor som kan debutera redan vid unga år, men oftare uppstår senare i livet med inskränkt arbetsförmåga som följd [13, 14]. Ledinstabilitet och sublaxationer förekommer ofta i både stora och små leder som t ex fingerleder och käkleder. Av smärtorna följer sömnproblem, svår trötthet och försämrad livskvalitet [15]. Ofta lider patienterna även av funktionella mag- och tarmstörningar och har kardiovaskulära problem [16].

Listan över associerade symtom som är överrepresenterade är lång [17]: exempelvis huvudvärk, migrän, sväljningssvårigheter, blåsrubbing, yrsel, tinnitus, minnesproblem, neuropati, muskelsvaghet. Dessa symtom avfärdas ofta som enbart psykosomatik. Situationen för patienterna är dock ofta sådan att psykologiska problem också lätt tillstöter och grumlar bilden.

Läkare som möter dessa patienter måste först överväga andra bakomliggande orsaker [18], men med ingående kunskap om EDS-HT/HMS kan många gånger ett tydligt mönster urskiljas och diagnosen ställas. För patienten innebär det en stor lättnad att till slut få känna sig betrodd och få en förklaring på sina symtom, även om inget enkelt botemedel kan erbjudas. Med insikt om mekanismerna bakom symtomen finns det ändå effektiva behandlingsmetoder. Helst bör omhändertagandet ske hos ett team med förankring i flera discipliner [19].

Behandlingen strävar till att stärka muskulaturen och därmed ledstabilitet, träna in optimala arbetsställningar och hantera smärtan på ett adekvat sätt. Ortoser och hjälpmedel underlättar vardagen och förebygger artrosutveckling. Anpassning av arbetsmiljön med möjlighet



Foto: Colourbox

Möjlighet till regelbundna återhämtningspauser ökar arbetsförmågan vid EDS-HT/HMS.

till regelbundna återhämtningspauser ökar arbetsförmågan. Medicinering har ofta begränsad effekt. Svåra smärtor på grund av artros bör åtgärdas kirurgiskt [20]. All behandling måste följas upp under lång tid, vilket ställer krav på vårdgivaren.

EDS-HT/HMS måste bli känd som en vedertagen och vanlig orsak till nedsatt arbetsförmåga. Rehabiliteringspotentialen är stor om kvalificerat omhändertagande erbjuds i tid. Större kunskap och medvetenhet kan leda till besparingar för samhället, men framför allt till upprättelse och bekräftelse för en mycket försummad patientgrupp.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

REFERENSER

- Levy HP. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. GeneReviews. Seattle: University of Washington; 2009 [uppdaterat 14 dec 2010]. <http://www.genetests.org/>
- Grahame R, Bird HA, Child A. The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). *J Rheumatol.* 2000;27(7):1777-9.
- Tinkle BT, Bird HA, Grahame R, Lavalley M, Levy HP, Silience D. The lack of clinical distinction between the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome and the joint hypermobility syndrome (a.k.a. hypermobility syndrome). *Am J Med Genet A.* 2009;149A(11):2368-3.
- Adib N, Davies K, Grahame R, Woo P, Murray KJ. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology (Oxford).* 2005; 44(6):744-50.
- Ross J, Grahame R. Joint hypermobility syndrome. *BMJ.* 2011; 342:c7167.



ERIC RONGE
överläkare, barn-
medicinska kliniken,
Kärnsjukhuset,
Skövde
eric.ronge@vgregion.se

Läs mer Fullständig referenslista Lakartidningen.se