



Norsk Forening for Ehlers-Danlos Syndrom

Medlem International & European
Ehlers-Danlos Syndrome Network

TYPER AV EDS

Klassisk type EDS (autosomal dominant arvelig)

Hovedkriterier:

- * Huden er bløt og fløyelsaktig med økt strekkbarhet (gummihud).
- * Arr preget av tynn, dårlig hud ("sigarettpapirhud")
- * Leddoverbeveglighet. Mest uttalt i ankler, knær og skuldre (som ofte går ut av ledd), men mest synlig i fingerledd.

Underkriterier:

- * Tynn fløyelshud.
- * Hudsvulster (falske) som knuter over albuer
- * Leddoverbeveglighet, forstuvninger, luksasjoner / sublaksasjoner og plattfot
- * Lav muskelspenning (muskelhypotoni), forsinket grovmotorisk utvikling
- * Blødningstendens
- * Komplikasjoner av bindevevsdefekten, hiatus hernie (mellomgulvsbrokk), analprolaps i barndommen, cervix insuffisiens ("slapp livmorhals")
- * Brokk etter operasjoner

Generelt for alle typer

For hver type er det definert hoved- og underkriterier. Ett eller flere hovedkriterier er nødvendige for å fastslå diagnosen. Ett eller flere underkriterier bidrar til typebestemmelse, men er ikke nok til å stille diagnosen.

Arthrokalatisk EDS (autosomal dominant arvelig)

Hovedkriterier:

- * Ofte generell leddoverbeveglighet og gjentatte sublaksasjoner
- * Medfødt hofteleddsluksasjoner

Underkriterier:

- * Hudoverstrekkbarhet.
- * Vevskjørhet inkl. atrofiske arr.
- * Blødningstendens.
- * Lav muskelspenning.
- * Skjev rygg.
- * Røntgenpåvist osteopenia.



Kyfoskoliose EDS (autosomal recessivt arvelig)

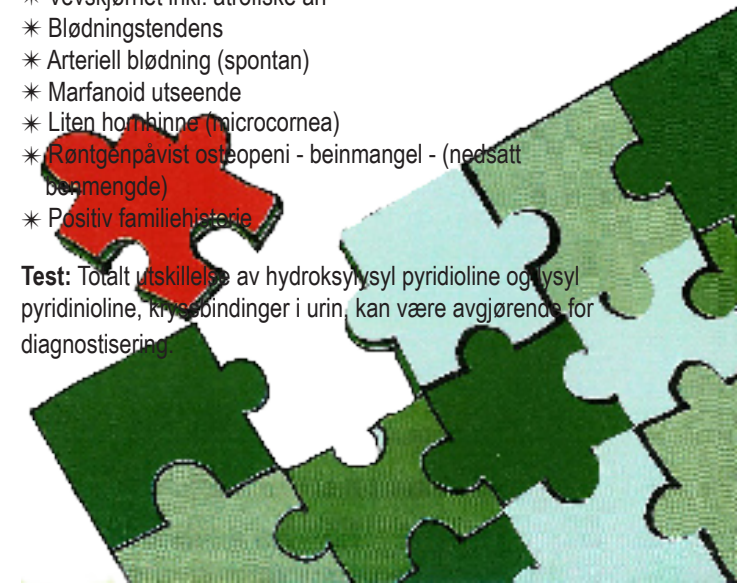
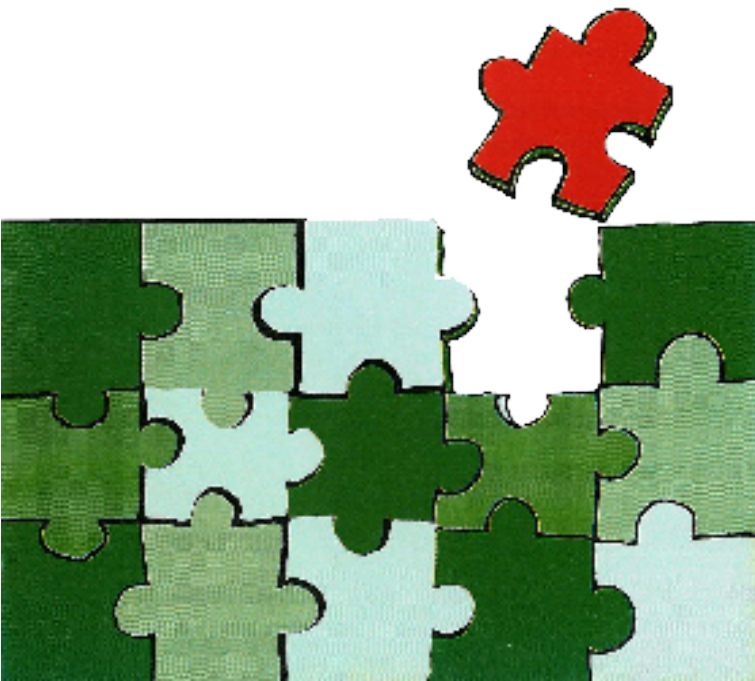
Hovedkriterier:

- * Økt leddoverbeveglighet
- * Alvorlig lav muskelspenning (muskelhypotoni) ved fødselen
- * Skjev rygg (skoliose) ved fødselen.
- * Skleraskjørhet og sprekkdannelse i øyeeplet.

Underkriterier:

- * Vevskjørhet inkl. atrofiske arr
- * Blødningstendens
- * Arteriell blødning (spontan)
- * Marfanoid utseende
- * Liten hornhinne (microcornea)
- * Røntgenpåvist osteopeni - beinmangel - (nedsatt beinmengde)
- * Positiv familiehistorie

Test: Totalt utskillelse av hydroksylsyl pyridioline og syl pyridinioline, kryssbindinger i urin, kan være avgjørende for diagnostisering



Vaskulær EDS (autosomal dominant arvelig)

Hovedkriterier:

- * Tynn gjennomskiktig hud (bryst / mage)
- * Skjørhet / rifter i blodkar, tarm og livmor.
- * Uttalt hudblødningstendens (store blåmerker)
- * Karakteristisk ansiktsutseende (store øyne, tynn nese, Tynne lepper)

Underkriterier:

- * Akrogeri (lite underhudsfett - huden på hender og føtter virker "eldre").
- * Overbevegelighet i små ledd (fingre).
- * Sene- og muskelruptur
- * Klumpfot
- * Åreknuter i ung alder
- * Ateriovenøse, carotid-cavenøse sinus fistler
- * Pneumotorax, evt. med blødning (delvis/ komplett sammenfall av en lunge)
- * Atrofi av gingiva
- * Positiv familiehistorie (inkl. plutselig død hos førstegradsslektning uten kjent årsak)

Test: Det kan tas en biopsi (hudprøve), fordi det er en feil i kollagen III, for å stille diagnosen.

Hypermobil EDS (autosomal dominant arvelig)

Hovedkriterier:

- * Huden er overstrekkelig og / eller fløyelsaktig
- * Generell leddoverbevegelighet.

Underkriterier:

- * Gjenntatte leddluksasjoner ("går av ledd")
- * Positiv familiehistorie

Det kan forekomme feil i EDS foreningens foldere ettersom ny forskning og bedre kjennskap til diagnosene gjør informasjonen gammel. Kriteriene for diagnostisering kan også endres. Pr. 2008 er kriteriene for EDS-Hypermobil til vurdering.

Dermatoparaxis EDS (autosomal recessivt arvelig)

Hovedkriterier:

- * Uttalt hudskjørhet.
- * Slapp "overflødig" hud

Underkriterier:

- * Myk "deigaktig" hud.
- * Blødningstendens.
- * For tidlig fostervannavgang før fødsel.



Historikk

E. Ehlers, dansk hudlege, beskrev den karakteristiske kombinasjonen av symptomer i 1901. Karakteristikken ble supplert av H. Danlos, fransk lege i 1908

Hva er Ehlers-Danlos syndrom?

Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) er flere typer genetiske feil i kroppens bindevev. Bindevevet utgjør en vesentlig del av den menneskelige organisme, da det binder hud, muskler og organer sammen og danner blodårenes vegger. Seks undergrupper er definert etter ny klassifisering og typeinndeling av EDS 1997/98.

Det er flere typer av EDS - alle karakterisert av hudforandringer og øket bevegelighet i ledd i forskjellige grad med og uten tilleggssymptomer.

De fleste typer er autosomalt dominant arvelige, med 50% risiko for at avkom av en syk skal arve genet. Det arves uavhengig av kjønn, rase eller etnisk gruppe. Det antas at hyppigheten er 1:10.000 - 20.000.

Norsk Forening for Ehlers-Danlos Syndrom har utformet 5 informasjonsbrosjyrer som omhandler EDS:

- Skolebarn og EDS
- Typer av EDS
- Arvegang ved EDS
- Generell info om EDS
- Oral helse og EDS

Tekstene er redigert og godkjent av avd.overlege dr. med. Arvid Heiberg, Rikshospitalet.

EDS-foreningen har sine egne informasjonssider på internett. Her finnes informasjon om EDS diagnosene, tiltak for personer med EDS, linker til andre EDS relaterte sider osv.

Hvordan kontakte oss

Vi har ingen kontorlokaler, men interesserte kan ta kontakt med oss pr. post eller e-post på:
Norsk Forening for Ehlers-Danlos Syndrom
c/o FFO, postboks 4568 Nydalen, 0404 Oslo

post@eds-foreningen.no

leder@eds-foreningen.no

Nettside: www.eds-foreningen.no

Det kan forekomme feil i EDS foreningens foldere ettersom ny forskning og bedre kjennskap til diagnosene gjør informasjonen gammel. Kriteriene for diagnostisering kan også endres. Pr. 2008 er kriteriene for EDS-Hypermobil til vurdering:

Prosjektet er finansiert med

 **EXTRA**-midler

fra  **HELSE OG REHABILITERING**

Stiftelsen for norske helse- og rehabiliteringsorganisasjoner



Norsk Forening for Ehlers-Danlos Syndrom

www.eds-foreningen.no