

– en vei videre

Veileder for oppfølging ved

EDS

EHLERS-DANLOS SYNDROM



Sunnaas sykehus HF

TRS - et kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Forord



TRS er et landsdekkende kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Senteret bygger opp kompetanse, formidler kunnskap og gir veiledning angående forhold knyttet til syv sjeldne og medfødte diagnosegrupper. Les mer om TRS kompetansesenter under "Om TRS".

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) er en relativt sjelden diagnose. Lokale fagpersoner må ha mulighet til å innhente informasjon og kunnskap fra andre fagmiljøer for å bidra til at den enkelte person med diagnosen kan få god oppfølging lokalt. Veilederen er ment som en støtte både for dem som har diagnosen og deres pårørende, samt alle deler av tjenesteapparatet som er i kontakt med personer med EDS i ulike aldre og situasjoner. Den gir en beskrivelse av diagnosegruppen, funksjonsforbedrende tiltak og gir forslag om oppfølging og tilrettelegging for personer med EDS i ulike faser i livet.

Det er store individuelle forskjeller hos dem som har diagnosen når det gjelder grad av funksjonsnedsettelse, forutsetninger og behov. Råd og tiltak må tilpasses individuelt.

Det brukes en del faguttrykk og fremmedord i veilederen. Disse forklares i en ordliste bak i heftet.

Mange har kommet med innspill og bidrag til veilederen, og TRS benytter anledningen til å takke alle som har bidratt.

I tillegg til veilederen finnes det utdypende artikler om sider ved livet med EDS, samt generelt om det å ha en sjelden funksjonshemming.

Veilederen og artiklene om EDS fås ved henvendelse til TRS, eller kan hentes fra Internett: www.sunnaas.no/trs



Innhold

Beskrivelse av Ehlers-Danlos syndrom (EDS)	5	Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening	21
EDS – en arvelig bindevevssykdom	5	Undersøkelse hos fysioterapeut	21
Bindevev	5	Generelt om fysikalsk behandling	22
Arvelige bindevevssykdommer	5	Viktige behandlingsområder innen fysioterapi	23
Hva er Ehlers-Danlos syndrom (EDS)?	5	Sentral stabilitet	23
Kort historikk	6	Hypermobile og instabile ledd	24
Forekomst	6	Muskulatur	24
Typeinndeling	6	Akutte skader	24
Arvelighet	6	Ortoser (skinner/støttebandasjer)	
Det kliniske bildet	6	og ortopediske hjelpemidler	25
Hud	6	Fysisk aktivitet og trening	25
Ledd	7	Spesielle fysiske forhold relatert til aldersgrupper	26
Bløtdelsrelaterte plager	9	Barn	26
Nervesystemet	10	Ungdom	28
Andre organer	10	Eldre	28
Munnhule og tenner	11		
Smerter	11	Dagliglivet med EDS	29
Tretthet og slitenhet	11	Tilrettelegging av dagliglivet	29
Diagnostisering av EDS	12	Funksjonsvurdering	29
Generelt om diagnostisering	12	Aktivitetsvurdering	29
Klinisk undersøkelse av hud	12	Kartlegging	29
Klinisk undersøkelse av ledd	14	Kategorisering	30
Behandling	14	Valg og prioriteringer	30
Generelt om behandling	14	Forenkling og tilrettelegging av hverdagen	30
Smertebehandling	14	Hjelp fra andre	32
Operasjoner	15	Transport og mobilitet	32
Immobilisering	15	Tilrettelegging av dagliglivet for barn og ungdom	33
Tidsaspektet	15	Fritid	33
Typeinndeling av EDS etter			
Villefranche klassifikasjonen	16	Hjelpeapparatet og rettigheter	34
		Koordinering, planer og utredninger	34
Psykologiske forhold	18	Koordinator og ansvarsgruppe	34
Foreldrereaksjoner	18	Utredninger	34
Oppvekst	19	Planer	34
Voksenliv	19	Økonomi	34
Hvor henvende seg?	20	Behandlingsutgifter	35
		Stønader til livsopphold	35
		Stønad til ekstrautgifter som følge	
		av funksjonsnedsettelse	35

Barnehage, grunnskole og videregående skole	37
Åpenhet, informasjon og dialog	37
Overgangene	37
Barnehage	37
Grunnskole og videregående skole	38
Tilrettelegging av fag og aktiviteter	38
Tilrettelegging av omgivelsene og bruk av hjelpemidler	39
Oppfølgingstjenesten	40
Valg av utdanningsløp	40

Høyere utdanning og yrkesliv	41
Tilrettelegging av studie- og arbeidsplass	41
Attføring	42
Attføringsplan	42
Ytelser til attføring	42
Arbeidsrådgivningskontor (ARK)	43
Fravær fra jobb	43
Fritak fra arbeidsgiverperioden	43
Omsorgspenger	43
Opplæringspenger	43
Nedtrapping i forhold til yrkesliv	43

Referanser	44
-------------------	----

Ordliste	46
-----------------	----

Om TRS	49
Diagnosegrupper ved TRS	50

Nyttige adresser og nettsteder	51
---------------------------------------	----

Beskrivelse av Ehlers-Danlos syndrom (EDS)

EDS – en arvelig bindevevssykdom

BINDEVEV

Bindevev finnes i ulike former og mengder i alle deler av kroppen, og er det vevet det finnes mest av. Bindevevet danner rammeverket for kroppens celler og er spesialisert i forhold til deres funksjon. Bindevevet har derfor ulik sammensetning i forskjellige organer og på forskjellige steder i kroppen. Det omslutter også de ulike organene, som en innpakning. Noen strukturer som for eksempel sener, leddbånd, hinner og blodårer består nesten bare av bindevev.

Bindevevet er bygget opp av celler (fibroblaster), tråder og en grunnmasse. Cellene produserer trådene (fibrillene) og grunnmassen. Trådene kan sammenliknes med armering i betong, og grunnmassen kan sammenliknes med selve betongen. Det finnes mange typer tråder, og nye oppdages stadig. Noen av de viktigste som er kjent i dag er:

- flere ulike kollagener som primært tilfører styrke
- elastin som gjør vevet elastisk
- fibrillin som blant annet er med på å styre hvordan elastinet bygges inn i vevet

De ulike trådene finnes i varierende mengder i kroppens vev og organer.

ARVELIGE BINDEVEVSSYKDOMMER

Det er en stor gruppe sykdommer som i dag regnes som arvelige bindevevssykdommer, og antallet sykdommer vil antakeligvis stige etter hvert som kunnskapen om de bakenforliggende mekanismer øker.

Diagnosene Ehlers-Danlos syndrom (EDS), Marfans syndrom og osteogenesis imperfecta (OI) er alle arvelige bindevevssykdommer. Det samme er hypermobilitetssyndromet, Benign Joint Hypermobility Syndrome (BJHS), samt en rekke

sjeldnere tilstander som for eksempel Beals syndrom (Congenital Contractural Arachnodactyli) og Sticklers syndrom.

Ved arvelige bindevevssykdommer er årsaken eller feilen en mutasjon i et gen som styrer produksjonen av en av bestanddelene i bindevevet.

Dette kan skje på flere måter:

- det dannes for lite av bestanddelen
- feil i oppbyggingen av bestanddelen
- feil i, eller for lite av, enzymer som er nødvendige for ferdigstilling av bestanddelen

Personer med bindevevssykdommer har forandringer i flere organsystemer. Hvilke forandringer man finner, er i stor grad avhengig av i hvilken del av bindevevet feilen befinner seg.

De arvelige bindevevssykdommene har flere overlappende symptomer og funn. Diagnosen danner grunnlaget for de råd og den behandling og oppfølging som gis. Den kan også i visse tilfeller si noe om sannsynlig forløp og risiko for komplikasjoner. Det er derfor viktig å finne ut hvilken diagnose den enkelte har, og der undergrupper er definert, finne hvilken undergruppe de tilhører. Dette fordrer bruk av bestemte medisinske kriterier eller såkalte diagnostiske kriterier. De diagnostiske kriteriene bestemmer hvilke funn og forandringer som må foreligge for å kunne stille diagnosen.

Hva er Ehlers-Danlos syndrom (EDS)?

EDS er en sammensatt (heterogen) gruppe av arvelige bindevevssykdommer. EDS er først og fremst karakterisert ved forandringer i hud, overbevegelige ledd og skjøre vev. I tillegg kan det være ulik grad av påvirkning (affeksjon) på andre organer. Forandringene finnes i forskjellige kombinasjoner og i varierende grad.

KORT HISTORIKK

I 1881 beskrev den russiske hudlegen A.N. Tschernogubov to pasienter med store arr, økt elastisitet i huden, små hevelser under huden og løse ledd. Dette ble publisert i Russland, og mange vestlige leger kjente derfor ikke til denne artikkelen.

I 1901 beskrev den danske hudlegen Edward Ehlers sammenhengen mellom løse ledd og underhudsblødninger. I 1908 beskrev den franske hudlegen Henri-Alexandre Danlos en person som i tillegg hadde små hevelser under huden (molluscoide pseudotumores), og nesten 30 år senere fikk denne kombinasjonen av symptomer navnet Ehlers-Danlos syndrom (EDS).

FOREKOMST

EDS finnes i alle land og hos alle folkeslag. Tallene fra ulike undersøkelser viser en forekomst som varierer fra 1: 5.000 – 560.000. I Danmark er det beskrevet en forekomst på ca. 1: 10.000 – 20.000. Hvis vi antar at det er et tilsvarende tall i Norge, vil det si at det fødes ca. 3 - 6 barn med EDS per år. De fleste mennesker med EDS har normal livslengde. Personer med vaskulær type kan ha kortere levetid.

TYPEINDELING

Tidligere delte man EDS inn i 11 undergrupper. I 1998 ble det publisert en artikkel som presenterte en ny inndeling (klassifikasjon) av undergrupper av EDS, Villefranche klassifikasjonen. Den har til hensikt å forenkle og bedre diagnostiseringen både i forhold til kliniske og mer forskningsmessige aspekter. Klassifikasjonen beskriver og sorterer en rekke diagnostiske kriterier. De skal bidra til å avgrense EDS fra andre sykdommer og tilstander, samt dele opp syndromet i hensiktsmessige undergrupper. Per i dag er det denne klassifikasjonen som benyttes internasjonalt. EDS deles her inn i 6 undergrupper, se "Typeinndeling etter Villefranche klassifikasjonen", tabell 1 side 16 - 17. Innen hver gruppe er det definert hovedkriterier og bikriterier. I henhold til Villefranche klassifikasjonen skal ett eller flere hovedkriterier være tilstede for å stille diagnosen. Bikriterier alene er ikke tilstrekkelig til å stille diagnosen, men er med på å underbygge diagnosen ved samtidig forekomst av hovedkriterier.

ARVELIGHET

Fire av seks undergrupper av EDS arves autosomalt dominant. Det vil si at når en av foreldrene har sykdommen, er det 50 % sjanse for at hvert av barna får den. Hvis det er sikkert at ingen av foreldrene har EDS, har barnet fått sykdommen ved en nyoppstått forandring i arveanlegget (en mutasjon). To undergrupper arves autosomalt recessivt. Det vil si at man må arve egenskapen både fra mor og far for å få sykdommen. Hver for seg må mor og far enten ha sykdommen eller være bærere av den.

Det kliniske bildet

HUD

Alle personer med EDS har hudforandringer i større eller mindre grad. Symptomene er økt strekkbarhet, myk, fløyelsaktig overflate, "deiget" konsistens, økt skjørhet og brede, tynnere (atrofiske) arr. Forekomst og omfang av hudsymptomene varierer mellom de ulike undergruppene.

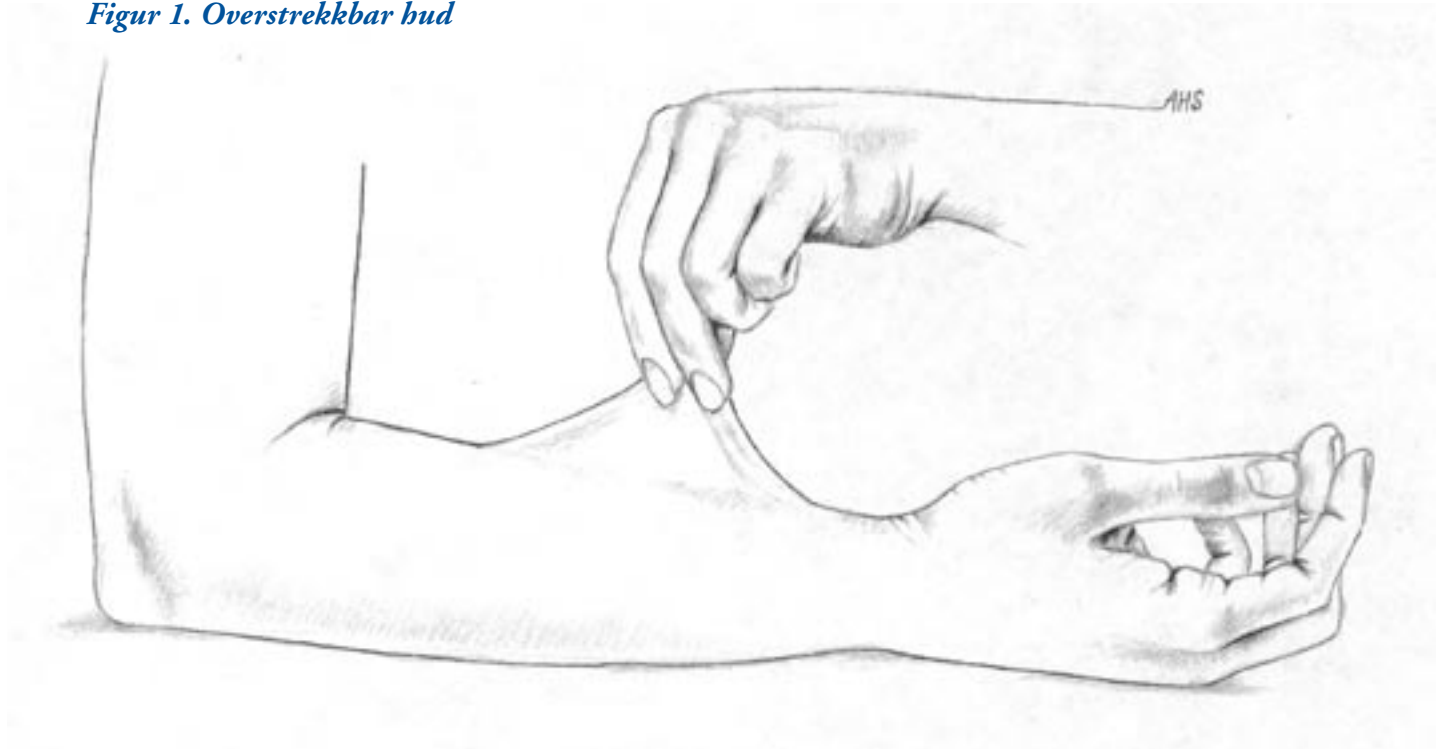
Huden har økt strekkbarhet, men etter å ha vært strukket ut, går den raskt tilbake til sin opprinnelige form og utgangsleie. Se figur 1. Over albuer og knær ses imidlertid ofte løs og for mye hud.

Huden er skjør og blir lett skadet over utstående deler og områder utsatte for trykk, som albuer, knær og panne. Mange får infeksjoner selv i små sår. Noen får lett gnagsår. Mange beskriver at de har lett for å få blåmerker.

Arr etter sår er ofte brede og kan få et sigarett-papirliknende utseende. Arrene og området rundt er ofte brunmisfarget (mørkt pigmentert).

Strekkmerker kan hos noen ses steder på kroppen der det ikke er vanlig, for eksempel over brystkasse, skuldre og på ben.

Rosin-liknende klumper (molluscoide pseudotumores) som måler ca 1 - 2 cm oppstår ofte på steder som er utsatt for gjentatte skader, albuer, knær og panne. Faste, små, cysteliknende knuter under huden (spheroider) kan noen ganger være forkalket og dermed ses på røntgen. De ses oftest på skinnleggene og underarmene.

Figur 1. Overstrekkelig hud**Figur 2 Hypermobile fingre****Figur 3 Hypermobile tær**

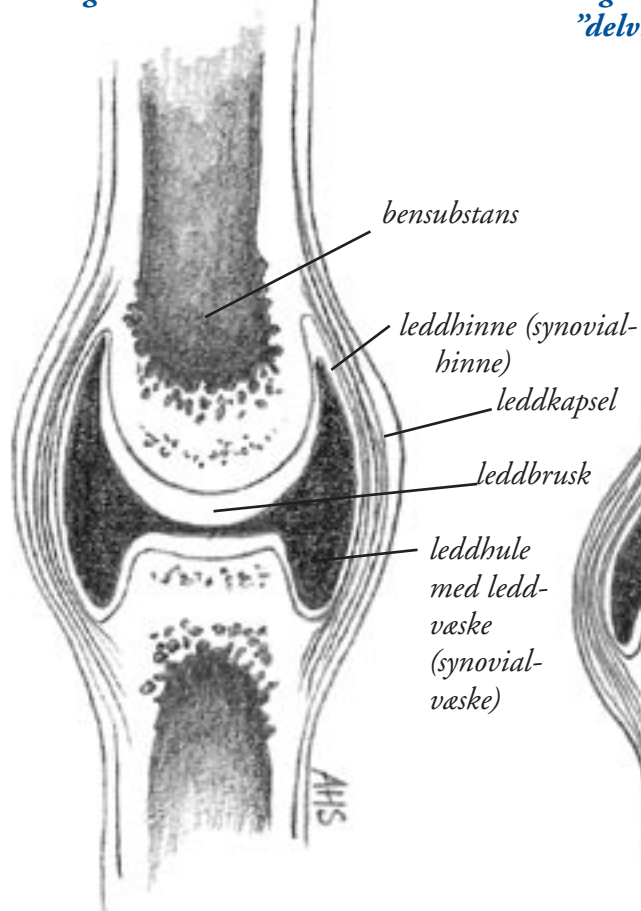
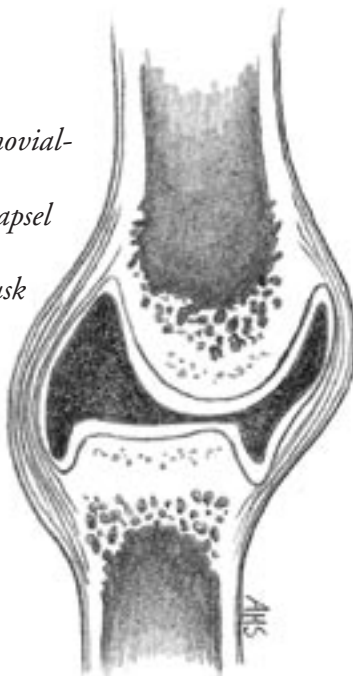
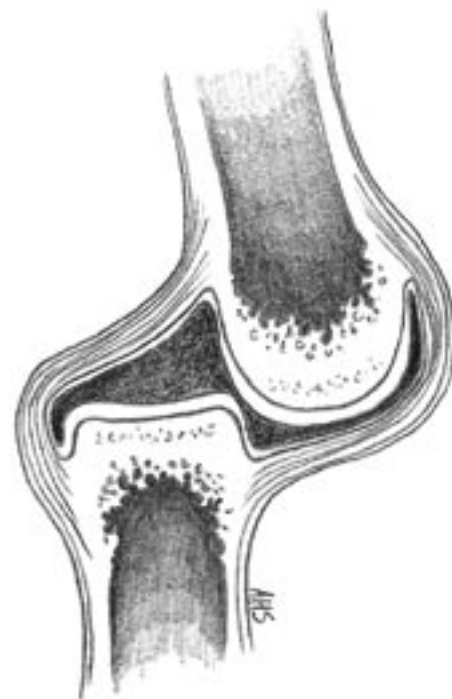
Tynn og gjennomskinnelig hud ses hyppigst ved den vaskulære typen av EDS.

Noen får rynkete hud som ser gammel ut (akrogeri). Dette ses på hendene, føttene og i ansiktet. Hudfold som dekker indre øyevinkel (epicantus) og for mye hud på øyelokkene (blepharochalase) er andre hud-karakteristika.

LEDD

Et ledd er en forbindelse mellom to knokler som gjør at de kan beveges i forhold til hverandre. Bevegeligheten i et ledd er bestemt av hvordan leddet er bygget opp. Se figur 4.

I alle ledd i kroppen er knokkel-endene dekket av et lag med leddbrusk. Overflaten på leddbrusken er glatt og fjærende, slik at de to knoklene kan gli uten motstand og tåle en viss grad av støt. Leddet holdes sammen av en fiberkapsel, leddkapselen. Inn mot leddhulen er kapselen kledd med en tynn hinne (synovialhinne) som produserer leddvæske (synovialvæske). Væsken smører leddflatene med en tynn film. Utenfor leddkapselen er det til de fleste leddene knyttet sterke bindevevsbånd, leddbånd (ligamenter). Disse er stort sett bygget opp av bindevevsfibre. Deres funksjon er å stabilisere leddet og hindre at det går ut av ledd (lukserer) og blir instabilt.

Figur 4. Normalt ledd**Figur 5. Subluksert ledd, "delvis ute av ledd"****Figur 6. Luksert ledd, "ute av ledd"**

Hypermobilitet

Den naturlige bevegelsen i et ledd skjer med start og stopp i bestemte bevegelsesbaner. Et hypermobilt ledd bevegges også i disse banene, men bevegelsene går lenger før de stopper. Graden av bevegelighet varierer fra person til person.

Hypermobilitet er ett av hovedkriteriene ved de fleste typene av EDS. Årsaken til dette er at sener og leddbånd er ekstra tøyelige. Det betyr at leddet kan bevegges ut over det som regnes som normalt. Se figur 2 og 3. Det er i utgangspunktet en jevn overgang mellom normal leddbevegelighet og hypermobilitet, noe som innebærer at det i en del tilfeller kan være vanskelig å si om et ledd er hypermobilt eller ikke.

Hypermobiliteten kan være lokalisert til ett eller noen få ledd, eller den kan være til stede i mange av kroppens ledd (generalisert). Graden varierer fra nesten normale utslag til svært uttalt hypermobilitet.

Hypermobilitet som fenomen er hyppigere hos kvinner enn hos menn, og leddbevegeligheten blir vanligvis redusert med økende alder. Hypermobilitet er relativt vanlig, varierende i ulike etniske grupper. I de skandinaviske landene regner man med at dette gjelder mellom 7 % og 14 % av befolkningen. Ledd kan også til en viss grad trenes og tøyes til å tåle bevegelighet utover det som er normalt, for eksempel hos ballettdansere og turnere. Leddene vil da være beskyttet av god muskelstyrke og kontroll.

Personer som er hypermobile i leddene i bena kan ha et særpreget gangmønster. Føttene og tærne inntar gripestilling mot underlaget. De går med bøy i knærne og overstrekk i hoftene, slik at bekkenet forblir i balanse i forhold til føttene. Gangmønsteret kan bli enda mer markert på grunn av varierende grad av plattfothet.

Barn med hypermobile ledd vil ofte ubevisst finne leke- og arbeidsstillinger som gir god stabilitet. For eksempel kan de oppover i alder fortsette med

å sitte med baken mellom hælene (w-stilling), og ikke oppå legger og hæler. Mange vil også velge å ha understøttelse av albueene når de bruker hendene.

Personer med EDS forteller ofte at de føler seg klossete, for eksempel henger seg fast i dørhåndtak og snubler på flatt gulv.

Instabile ledd

I et instabilt ledd kan leddflatene beveges utenfor de normale bevegelsesbanene. Dette skyldes at leddbånd er for lange eller er røket. Ledd som ikke er hypermobile kan også bli instabile, men et hypermobilt ledd vil kunne være mer utsatt for skade enn et normalt ledd og kan dermed lettere bli instabilt. Dette kan gjelde nakke, skuldre, håndledd, tomler, fingre, knær og ankler.

Subluksasjoner og luksasjoner ("Gå ut av ledd")

Når to leddender forskyves i forhold til hverandre, slik at leddene kun delvis er i kontakt, er leddet delvis gått ut av ledd. Det foreligger en subluksasjon. Se figur 5. Hvis leddene ikke lenger er i kontakt, er leddet gått ut av ledd. Det foreligger en luksasjon. Se figur 6.

De leddene som hyppigst går ut av ledd er fingrene, skuldrene, kneskjullet (patella) og kjevelleddet. Luksasjon av leddet mellom brystbenet og kravebenet (sternoclavicularleddet) og mellom kravebenet og skulderblad (acromioclavicularleddet) er også rapportert. Medfødt hofteledds-luksasjon forekommer, men er sjeldent.

Luksasjonene kan gjenta seg. Noen kan selv få leddet tilbake på plass, mens andre må ha hjelp.

Hevelse i leddene

Hevelsene som oppstår er som regel kortvarige, forekommer i ulike ledd (knær, ankler, albuer, håndledd og fingre) og er ofte relatert til aktivitet. Hevelsen skyldes som regel økt væskemengde i leddet. Noen ganger kan en blødning i leddet være årsaken.

Skjevheter i ryggstøtten

Skoliose (sidekrumning) av ryggstøtten og rund rygg, økt kyfose (økt krumning øverst i ryggen) ses hos noen. Ved den sjeldne kyfoskoliotiske formen, er dette et hovedkriterium.

Feilstilling i føttene

Plattfotet (pes planus) er vanlig. Hos unge personer med EDS er fotens lengdebue ofte normal når de ikke står på foten, men den flates ut under gange eller når de står lenge. Det er ofte feilstilling i ankelen, slik at de går på innsiden av foten. Feilstilling av stortåens grunnledd (hallux valgus) og hammertær (digitus malleus) ses også hyppig.

BLØTDELSRELATERTE PLAGER

Overtråkk, forstuinger, senebetennelser (tendinitter) og slimposebetennelser (bursitter) forekommer hyppig. Hel eller delvis overrivning (ruptur) av sener, senefester og muskulatur forekommer oftere enn hos mennesker som ikke har hypermobile ledd.

Sener

Noen opplever at det knepper når de bøyer og strekker hoften. Dette kan skyldes at senen til den ene muskelen som strekker hoften (m. gluteus medius) "hopper" fram og tilbake over ytre del av lårbenet, ofte med et smell. Dette kalles "snapping hip". Tilsvarende opplever noen at en av senene på utsiden av ankelen hopper over ytre ankelknoke.

Personer med EDS har lettere for å ryke sener (seneruptur) eller deler av en sene (partiell seneruptur) som følge av at vevet er skjørere.

Muskulatur

Noen med EDS klager over stivhet, smerter, nedsatt kraft og nedsatt utholdenhet i musklene. Enkelte har nedsatt spenning i musklene (hypotoni). Hos nyfødte og små barn kan dette beskrives som "floppy infant". Hittil er det ikke beskrevet feil i muskelcellene, og heller ikke gitt godt dokumenterte forklaringsmodeller for disse plagene. Se kapitlet "Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening".

NERVESYSTEMET

Nervesystemet består av det sentrale nervesystemet med hjernen og ryggmargen, og det perifere nervesystemet med de lange nervetrådene som går ut i kroppen. Det perifere nervesystemet styrer bevegelse i armer og ben (motorisk funksjon), og leder impulser fra berørings-, smerte-, temperatur- og leddsans tilbake til sentralnervesystemet, (sensorisk funksjon). Leddsansen forteller om leddenes bevegelse og stilling.

En egen del av nervesystemet er ikke viljestyrt, det autonome nervesystemet, som blant annet styrer blodtrykk, puls, pust, svetting, rødming og blekhet.

Ved EDS kan det være ulike forandringer i nervesystemet. På dette feltet er det behov for mer kunnskap.

En del personer med EDS får kalde fingre og tær, noen også slik at hender og føtter blir varme, vonde og røde når de kommer inn i varmen (Raynauds fenomen). Noen får anfall med hjertebank eller opplever svimmelhet og at de nesten besvimer, spesielt når de reiser seg fort. Flere har prikking og stikking, oftest i hender og føtter, og noen har nummenhet og nedsatt følelse i samme områder. Noen opplever økt svette, kløe og overfølsomhet i enkelte hudpartier. Noen har nedsatt balanse, går ustøtt og bredbent. Flere har hodepine av ulik karakter. Den kan være stillingsavhengig, slik at hodepinen er sterkest når de står. Noen opplever at enkelte nerver ”hopper” fram og tilbake over et knokkelfremspring ved bøy og strekk. Det vanligste er at nerven som går til lillefingeren (nervus ulnaris) hopper over indre del av albuen.

Noen symptomer kan skyldes nedsatt lednings-evne i perifere nerver. Dette ses der nerver går gjennom trange kanaler, for eksempel i håndledd (carpaltunnelen), albuer (sulcus ulnaris) og ankler (tarsaltunnelen). Dette kalles entrapment nevropatier. Hvis flere nervetråder har nedsatt lednings-evne, snakker vi om polynevropatier, der en finner symmetrisk (lik på begge sider) nedsatt følesans. Endringene (utfallene) finnes først og fremst i hender og føtter (hanske- og strømpeformet).

Enkelte har nedsatt effekt av lokalbedøvelse.

Man har påvist nedsatt leddsans, evne til å oppfatte bevegelse og stilling i leddene hos mennesker som er hypermobile. Se kapittelet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

ANDRE ORGANER

Hjerte og blodårer

Noen har lekkasje i en eller flere hjerteklaffer. Hos noen er det for store og ”posete” klaffeseil i den hjerteklaffen som er mellom venstre forkammer og venstre hjertekammer, mitralklaffen. Klaffen vil da buke innover i forkammeret når hjertet trekker seg sammen. Dette kalles mitralprolaps. Hvis det foreligger en klaffefeil, anbefales det å gi forebyggende behandling med antibiotika ved besøk hos tannlege eller ved planlagte operasjoner for å unngå betennelse i hjerteklaffene.

Av og til finner en utposninger i åreveggene. Hovedpulsåren og andre store blodårer i bryst- og mageregionen er mest utsatt. Litteraturen anbefaler at det gjøres en ultralyd (ekkokardiografi) av hjerte og store blodårer som går ut fra hjertet. Ved normal ultralyd er det ikke nødvendig å gå videre med en MR eller CT.

Øyne/syn

Symptomer fra øynene kan forekomme ved alle former for EDS. Det vanligste er nærsynthet og skjeve hornhinner. Alvorligere øyekomplikasjoner, som skjørhet i øyets bindehinne (sclera), ses ved den sjeldne kyfoskoliotiske formen. Behov for kontroll og oppfølging hos øyelege avhenger av de funnene en gjør ved første gangs undersøkelse.

Ører/hørsel

Det er beskrevet økt forekomst av hørselstap hos personer med EDS. Ved mistanke om økende eller nytilkommet hørselstap, bør det utføres en hørselstest (basis audiometri).

Mage, tarm og urinveier

Hos noen ser man strukturelle endringer i mage- og tarmsystemet. Slike endringer er uspesifikke og forekommer hyppig også hos personer uten EDS. Disse endringene inkluderer mellomgulvs-brøkk (hiatus hernie), utposninger (divertikler) på magesekk, tynntarm og tykktarm, samt fremfall av endetarm (rectumprolaps). Lyskebrøkk og navlebrøkk kan ses, og divertikler kan også forekomme i urinblæren.

Blødninger i mage- og tarmsystemet, med eller uten gjennomhulling (perforasjon), kan ses ved den vaskulære formen av EDS. Dette kan skje spontant eller være en følge av et større eller mindre traume. Ved kjent bindevevsfeil, må leger som undersøker tarm og blære være ekstra forsiktig.

Noen beskriver problemer med å svelge, og at de ofte setter i halsen. Oppstøt av mageinnholdet (refluks fra magen) rapporteres av enkelte.

Kjønnsorganer

Fremfall av livmor beskrives hyppigere enn normalt. Enkelte har problemer med samleie på grunn av såre slimhinner og smerter i bekkenet og andre ledd. Både menn og kvinner kan få småsår på slimhinner og kjønnsorganer.

Graviditet og fødsel

Det er beskrevet økt forekomst av bekkenløsning, brokk og utvikling av åreknuter, samt problemer med økt blødningstendens under og etter fødsel. Det ser ut til å være en økt forekomst av spontanaborter. Det kan forekomme for tidlig (prematuro) fødsel på grunn av for tidlig brist av fosterhinner. En meget sjelden gang er det beskrevet rift i (ruptur av) livmor og blodkar. Gravide med EDS har behov for tettere oppfølging enn vanlig.

MUNNHULE OG TENNER

Det ses ofte små sår i munnen, sannsynligvis som en følge av tynnere munnslimhinne. Dette kan gi økt risiko for betennelse i tannkjøttet og økt blødningstendens. Noen personer med EDS har korte tannrøtter, hvilket kan føre til tidligere tap av tenner. Noen beskriver også for tidlig felling av melketenner. Enkelte opplever at permanente tenner kan løsne i perioder, for så å feste seg igjen. Hos noen ses en fortetning av nervehulen, noe som kan gi problemer ved rotfylling. Personer med EDS har ofte kjeveleddsplager og kan bli slitne av å gape. Dette bør tannlegene ta hensyn til ved å legge inn hyppige pauser under behandling. Det er også viktig å være klar over at lokalbedøvelse kan ha manglende effekt. Ved tannregulering bør det brukes liten kraft ved tannforflytning, og man må regne med lenger behandlingstid for å unngå at tennene glir tilbake. De som har kjeveleddsplager har lett for å skjære tenner når de sover. De kan ha nytte av en biteskinne til bruk om natten.

Det er viktig med tidlig og god kontakt med tannhelse-personell.

Personer med EDS og fagpersoner kan ta kontakt med Tannhelse-kompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander, TAKO-senteret, for å få informasjon og råd. Leger og tannleger kan henvise sine pasienter til senteret.

SMERTER

Mange med EDS beskriver smerter i bevegelsesapparatet. Det kan være smerter i muskler, sener og ledd. I tillegg har noen smerter som stammer fra nervesystemet. Smerten kan være akutt og oppstå på grunn av vevsskade når et ledd går delvis (subluksasjon) eller helt ut av ledd (luksasjon). Noen har diffuse, kroniske smerter uten at man med sikkerhet kan si hvorfor. Det er stor variasjon i grad, omfang og lokalisasjon. Det er derfor viktig å utrede smertens karakter (brennende, stikkende, sviende, verkende etc.), lokalisasjon og utbredelse så nøyaktig som mulig. Tidsaspektet rundt smerten (kortvarig, langvarig, anfallsvist, kronisk), samt lindrende og forverrende faktorer må beskrives. Dette vil få betydning for den behandlingsstrategi som velges. Smertebehandling omtales senere i kapitlet.

TRETTHET OG SLITENHET

Tretthet, slitenhet og nedsatt utholdenhet er noe mange personer med EDS klager over. Det finnes ulike årsaksforklaringer til dette, men ingen som per i dag er godt dokumentert. Se kapitlene ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening” og ”Dagliglivet med EDS”.

Diagnostisering av EDS

GENERELT OM DIAGNOSTISERING

Det finnes ingen funn eller symptomer som er helt spesifikke for EDS (patognomoniske funn). Alle funn og symptomer kan forekomme ved mange ulike tilstander. Dette er med på å gjøre arbeidet med en eksakt og korrekt diagnose svært vanskelig. Ved tilstander der man ikke har patognomoniske funn, må man bruke diagnostiske kriterier. Som nevnt tidligere under "Typeinndeling", brukes Villefranche kriteriene eller Villefranche nosologien når det gjelder EDS. Se tabell 1, side 16-17.

Vår erfaring er at det er problemer med å avgrense EDS både mot kjente tilstander som Marfans syndrom, osteogenesis imperfecta og især mot hypermobilitetessyndromet, Benign Joint Hypermobility Syndrome (BJHS). Hypermobiliteten og de ulike hudforandringene som ses ved dette syndromet, kan være sammenfallende med symptomene ved EDS, hypermobil type. Det diskuteres internasjonalt om det er mulig å skille BJHS og hypermobil type EDS.

De 6 undergruppene som syndromet deles inn i overlapper hverandre klinisk (symptommessig). I tillegg er det betydelig variasjon av kliniske tegn innenfor den enkelte type, både i forhold til symptomene som presenteres, og ikke minst i forhold til symptomenes alvorlighetsgrad.

Det er viktig å oppta og sammenfatte en utfyllende sykehistorie i forhold til familie, samt å undersøke familie og slektninger med liknende symptomer for å få fram arvelighet, og for å komme nærmere en diagnose.

Biokjemiske undersøkelser finnes for enkelte undergrupper der det er kjent hvilken fiber det er feil i. De er ressurskrevende og utføres ikke i Norge. Disse kan bestilles ved enkelte utenlandske laboratorier og være til nytte ved spesielle problemstillinger.

DNA analyser kan utføres for noen undergrupper der genet er kjent. I familier der flere har sykdommen, kan man i noen tilfeller forsøke koblingsanalyser. Det er en genetisk undersøkelse der man forsøker å lokalisere i hvilket område på kromosomene det sykdomsfremkallende genet sitter.

Noen studier med elektronmikroskopiske undersøkelser har vist forandringer i bindevevsfibrene, men kan ikke skille de ulike bindevevsykdommene fra hverandre.

Diagnostisering av EDS har vært ivaretatt av enkeltpersoner med spesiell interesse for diagnosen og liknende tilstander. Diagnostisering og medisinsk oppfølging av denne type tilstander krever samarbeid mellom en rekke ulike spesialister (revmatolog, hudlege, barnelege, genetiker, fysikalsk medisin og rehabilitering, hjerte-/karlege, kirurger, øyelege og nevrolog).

Ved mistanke om EDS eller en EDS-liknende tilstand, bør fastlegen gjøre en grunnleggende klinisk undersøkelse, og deretter henvise til de aktuelle medisinske spesialister for utdypende og supplerende undersøkelser.

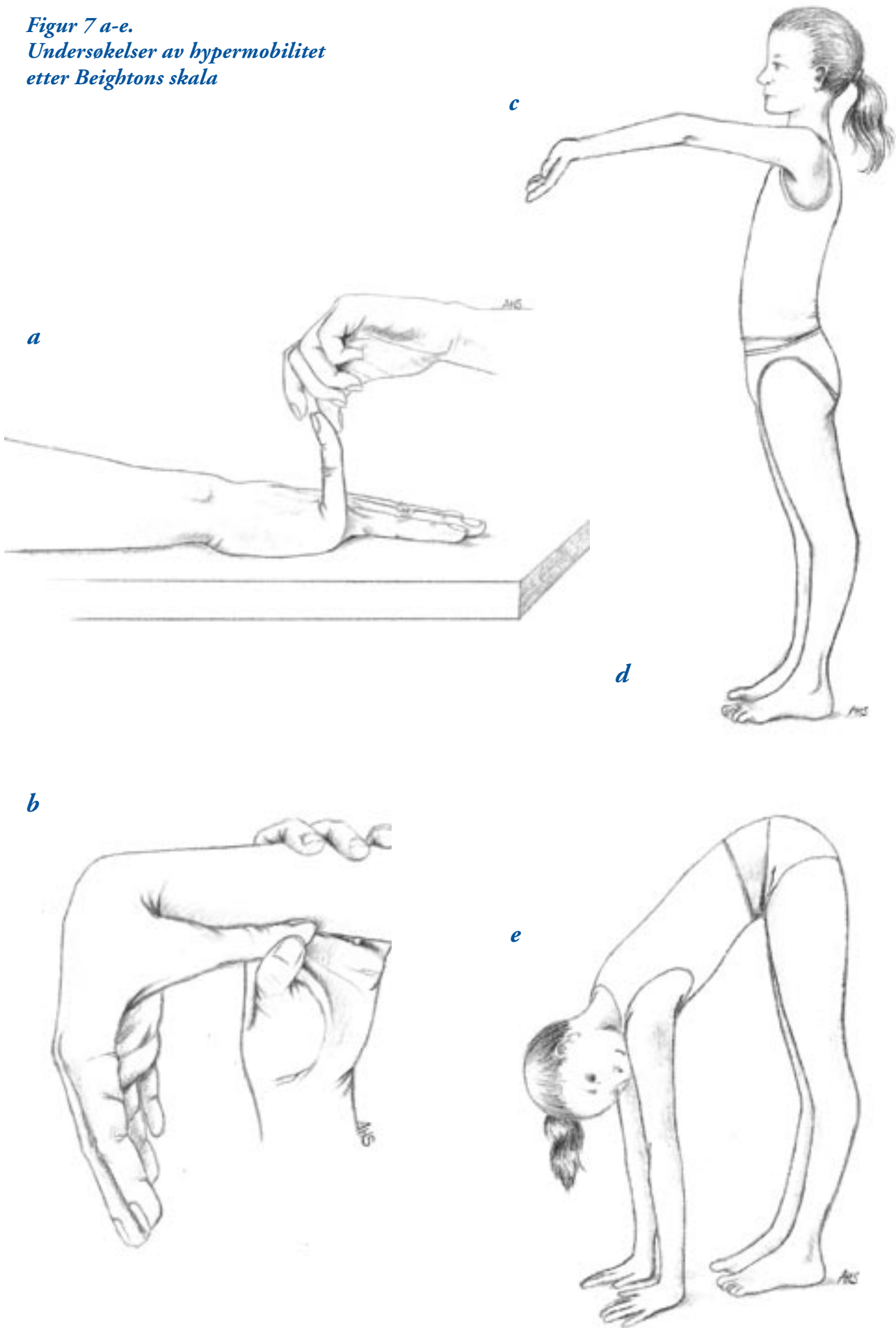
KLINISK UNDERSØKELSE AV HUD

Undersøkelse og beskrivelse av hud bør omfatte:

- Sår, arr (lokalisasjon, lengde, bredde og tykkelse)
- Pigmentforandringer
- Blåmerker
- Strekkmerker (obs. brystkasse, skuldre, ben)
- Molluscoide pseudotumores og sferoider
- Gjennomskinnelighet
- Rynkete hud
- Ekstra hud som ligger i folder spesielt rundt albuer og knær.
- Epicantus
- Overflate (myk, fløyelsaktig tørr, fuktig), tykkelse og konsistens ("deiget")
- Strekkbarhet (løft huden opp på underarmens forside, midt mellom håndledd og albue, mål i cm). Se figur 1.

Hos spedbarn og i tidlig barnealder, er det vanskelig å bedømme hudens strekkbarhet.

*Figur 7 a-e.
Undersøkelser av hypermobilitet
etter Beightons skala*



KLINISK UNDERSØKELSE AV LEDD

Undersøkelse og beskrivelse av ledd bør omfatte:

- Kroppsholdning
- Feilstillinger i ryggraden (skoliose og økt kyfose)
- Hender/fingre (svanehals-, knapphullsdeformitet, hyperekstensjon)
- Føtter (pes planus, hallux valgus og digitus malleus)
- Gangmønstre
- Hvordan personen holder en penn og skriver etc.

Hypermobilitet skåres etter Beighthons skala ved undersøkelse av bevegelighet i ulike ledd, se figur 7 a-e:

- Bakoverbøyning av lillefingeren til mer en 90 grader, underarmen og håndflaten må hvile på et flatt og stabilt underlag (1 poeng for hver hånd) Se fig. 7a.
- Tommelfingeren føres fremover og berører underarmens forside (1 poeng for hver hånd) Se fig. 7b.
- Overstrekk i albueleddet til over 10 grader (1 poeng for hver arm) Se fig. 7c.
- Overstrekk i kneleddet til over 10 grader (1 poeng for hvert ben) Se fig. 7d.
- Stå med føttene samlet, strake knær, bøye seg fremover og legge håndflatene i gulvet (1 poeng) Se fig. 7e.

For å fylle kravene til hypermobilitet etter Beighthons skala, må man ha minst 5 av 9 mulige poeng. I tillegg må man vurdere bevegelighet i de små fingerleddene, skuldre, hofter, ankler, tær og kjeve.

Behandling

GENERELT OM BEHANDLING

Det finnes ingen behandling av feilen i bindevevet. All behandling må ha til hensikt å lindre plager og opprettholde eller bedre funksjon. Mange personer med EDS lever med sin tilstand uten at de har spesielle behov for helsetjenester. Grunnleggende kunnskap om og forståelse av tilstanden og dens konsekvenser er et viktig utgangspunkt for å takle de utfordringene sykdommen kan gi.

Nyere forskning viser at mennesker med hypermobilitet har nytte av regelmessig fysisk aktivitet i forhold til funksjon, smerter, leddsans og livskvalitet. Man må derfor anta at også personer med EDS vil ha nytte av å være fysisk aktive i forhold til sine muskel- og skjelettplager. Mange kan ha nytte av fotsenger, støtbandasjer og eventuelt korsett, tekniske hjelpemidler og tilrettelegginger i dagliglivet. Se kapitlene ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening” og ”Dagliglivet med EDS”.

SMERTEBEHANDLING

Det er viktig å undersøke lokalisasjon, grad og omfang av smerter før oppstart av behandling. Ved nyoppstått smerte må man vurdere om smerten representerer en lokal irritasjonsbetennelse, er nevrogen eller har ukjent årsak. Ved vedvarende smerter skal vanlige retningslinjer for behandling av kroniske smerter benyttes. Det er viktig å unngå medikamenter som kan være vanedannende. Smertemodulerende metoder som for eksempel avspenningsteknikker, fysioterapi, transkutan elektrisk nervestimulering (TENS), akupunktur etc. bør være grunnbehandlingen.

Medikamenter som er aktuelle å bruke:

- NSAID (non-steroid antiinflammatory drugs)
- Paracetamol eller acetyl
- Tricycliske antidepressiva
- Ved nevrologiske smerter (nevropati) utprøves antiepileptika

Se også artikkelen ”Ehlers-Danlos syndrom – lindring og mestring ved smerter”, som kan bestilles fra TRS eller hentes fra Internett, www.sunnaas.no/trs

OPERASJONER

Fordi bindevevet ikke har normalt hold, er det større risiko ved operative inngrep enn det som er vanlig. Litteraturen beskriver økt fare for tilbakefall og andre komplikasjoner. Som eksempel kan nevnes: sting får ikke godt nok feste i vevet, skruer løsner fra knokkelfester, det oppstår infeksjoner i operasjonsarr eller rundt fremmedlegemer som er satt inn i kroppen, det er forsinket tilheling og økt risiko for blødning. Man må derfor nøye vurdere forventet nytte av inngrepet før man velger operasjon som metode. Det er viktig å være klar over at enkelte har nedsatt effekt av lokalbedøvelse.

Der det er mulig skal kutt etter skader og operasjoner lukkes uten å sys, for eksempel med ulike typer tape, knytting av hår eller vevs-lim. Når sying er nødvendig må det sys med flere sting enn vanlig, og stingene må inkludere mer av vev på begge sider av kuttet. Stingene må sitte lenger enn vanlig for å unngå at såret går opp. Mange må forvente bredere arr enn normalt.

IMMOBILISERING

Det å hindre at et ledd beveges kalles immobilisering av leddet. Kortvarig immobilisering er nyttig etter akutte skader som forstuinger, båndskader, blødninger i ledd og brudd. Både leddbrusk, leddkapsel og leddbånd blir av dårligere kvalitet når leddet ikke brukes. Det er derfor meget viktig å komme i gang med å bevege leddet så fort det er tilrådelig. For å oppnå dette kan man i noen tilfeller benytte støttebandasjer (ortoser) som tillater bevegelse, bandasjer som er myke eller er hengslet. Se kapitlet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

TIDSASPEKTET

Man har erfart at det å øke styrken og stabiliteten i et hypermobilt ledd hos en person med bindevevssvakhet, tar lenger tid enn vanlig. Det kan virke som om bindevevet reagerer tregere på trening. Ved immobilisering eller inaktivitet på grunn av skade og smerteproblematikk, avtar styrken i bindevevet svært raskt, og det tar ekstra lang tid å bygge det opp igjen. Det er derfor viktig å komme i gang med aktivitet og trening så raskt som mulig etter en vevsskade, men det kan ta ekstra lang tid. Se kapitlet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

Tabell 1
Typeinndeling av EDS etter Villefranche klassifikasjonen

	Arvegang	Proteinfeil - genfeil - tester
Klassisk type (Tidl. type I og II)		
Hovedkriterier: Overstrekkelig hud, brede, atrofiske arr, generalisert hypermobilitet.	Autosomal dominant	Protein: Noen, men ikke alle, har feil i en av de to kjedene i kollagen V. Gel-elektroforese av prokollagen og kollagen isolert fra dyrkede fibroblaster kan vise unormalt mønster på pro α 1(V) og pro α 2(V).
Bikriterier: Bløt og fløyelsaktig hud, molluscoide pseudotumores, spheroider, komplikasjoner av hypermobile ledd, hypotone muskler, blåmerker, økt tendens til brokk – også etter operasjoner og dårlig sårtilheling. Slektninger med samme tilstand støtter diagnosen.		Gen: Noen, men ikke alle har mutasjon i genene COL5A1 eller COL5A2.
Hypermobil type (Tidl. type III)		
Hovedkriterier: Generalisert hypermobilitet, overstrekkelig og/eller bløt, fløyelsaktig hud.	Autosomal dominant	Protein: Ikke kjent. Gen: Ikke kjent. Ingen tester er tilgjengelige.
Bikriterier: Gjentatte luksasjoner av ledd, kroniske smerter i ledd og/eller muskler. Slektninger med samme tilstand støtter diagnosen.		
Vaskulær type (Tidl. type IV)		
Hovedkriterier: Skjørhet eller ruptur av hule organer, arterier/tarmer/livmor, får svært lett sår og blåmerker, karakteristiske ansiktstrekk	Autosomal dominant	Protein: Kollagen III. Gel-elektroforese av prokollagen og kollagen isolert fra dyrkede fibroblaster viser strukturelle defekter i pro α 1(III) kjeden.
Bikriterier: Hypermobilitet i små ledd, sene-/muskelfraktur, klumpfot, tidlig utvikling av åreknuter, huden ser "gammel" ut (akrogeri), pneumothorax. Slektninger med samme tilstand og plutselig død hos nær slektning støtter diagnosen.		Gen: Mutasjoner i genet COL3A1 kan påvises hos mange.

	Arvegang	Proteinfeil - genfeil - tester
Kyphoskoliotisk type (Tidl. type VI)		
Hovedkriterier: Generalisert hypermobilitet i leddene, uttalt hypotoni av muskulatur hos nyfødte, skoliose som er til stede ved fødsel og øker på, skjørhet i øyets bindehinne (sclera).	Autosomal recessiv	Protein: Tilstanden skyldes mangel på eller en defekt i enzymet lysyl hydroksylase, som er et kollagenmodifiserende enzym. Bestemmelse av enzymaktivitet gjøres kun i forskningsøyemed. Man kan bestemme utskillelsen av hydroksylslyl pyridinolin og lysyl pyridinolin ved døgnurin ved metoden HPLC.
Bikriterier: Vevsskjørhet som gir atrofiske arr, blåmerker, arterieruptur, microcornea, Marfanliknende utseende. Osteopeni (tynne benbjelker) som ses på røntgen. Tilsvarende symptomer hos en eller flere søsken støtter diagnosen.		Gen: Mutasjoner i genet for lysylhydroksylase (PLOD), kun forskning.
Arthrochalasia type (Tidl. type VIIA og VIIB)		
Hovedkriterier: Uttalt generalisert hypermobilitet med luksasjoner, medfødt, bilateral hofteluxasjon.	Autosomal dominant	Protein: Kollagen 1. Gel-elektroforese av prokollagen og kollagen isolert fra dyrkede fibroblaster.
Bikriterier: Overstrekkelig hud, vevsskjørhet som gir atrofiske arr, blåmerker, hypoton muskulatur, kyfoskoliose, osteopeni (tynne benbjelker) som ses på røntgen. Slektninger med samme tilstand støtter diagnosen.		Gen: Mutasjoner i COL1A1 og COL1A2, som gir hel eller delvis skipping av exon 6 i genene, noe som fører til mangel på pro α 1(I) eller pro α 2(I).
Dermatoparaxis type (Tidl. type VIIC)		
Hovedkriterier: Uttalt skjørhet av huden, "overflødig", hengende hud.	Autosomal recessiv	Protein: Defekt i enzymet "prokollagen 1 N-terminal peptidase", som er med på ferdiggjøring av kollagen 1. Bestemmelse av enzymaktivitet gjøres kun i forskningsøyemed.
Bikriterier: Huden har myk, "deiget" struktur, blåmerker, prematur ruptur av fosterhinner med plutselig vannavgang, lyske- og/eller navlebrokk.		Den kliniske diagnosen kan bekreftes ved elektroforetisk bestemmelse av prokollagenkjeder fra kollagen type I utvunnet fra dyrkede fibroblaster. Gen: Mutasjoner i genet for enzymet prokollagen 1 N-terminal peptidase

Psykologiske forhold

Det er ingen klar sammenheng mellom grad av funksjonsnedsettelse og opplevelse av å ha et innholdsrikt og meningsfylt liv. Hvordan det å ha EDS vil påvirke en persons liv, vil avhenge av mange faktorer; personlige, familiemessige og samfunnsmessige. Det som oppleves svært belastende for en person, kan for en annen være helt uproblematisk. Likedan kan det som på et tidspunkt i livet oppleves som vanskelig, på et annet tidspunkt oppleves som enkelt av en og samme person. Det er derfor umulig å si med sikkerhet hvilke psykologiske konsekvenser EDS kan ha for den enkelte.

Foreldrereaksjoner

Selv om EDS er en arvelig og medfødt tilstand, vil det normalt ikke være mulig å stille diagnosen før barnet er blitt flere år gammelt. Ofte blir diagnosen EDS ikke stilt før i voksen alder, og i mange tilfelle vil heller ikke tilstanden gi klare symptomer i løpet av oppveksten. Mange vil ha en vanlig oppvekst med fysisk utfoldelse stort sett på linje med andre barn.

Andre barn med EDS vil derimot kunne ha ulike plager, som overstrekkelige ledd, trettbarhet og smerter. Det kan være vanskelig for omgivelsene å vite sikkert hvor plaget barnet er. Ofte vil det være slik at foreldrene ser at barnet har plager, men opplever at helsepersonell, lærere og andre barnet kommer i kontakt med ikke ser det i samme grad som dem. Både barnet og foreldrene kan oppleve at de blir mistrodd, og at barnet blir oppfattet som pysete eller lat og foreldrene som overbeskyttende.

For foreldre kan det bli en lang jakt for å finne en forklaring på barnets vansker, og tiden med uvisshet kan være vond for mange. De kan ha en følelse av at andre tror de er dårlige foreldre som ikke klarer å stille krav til barnet, eller at de overbeskytter barnet i altfor stor grad. Det kan være

en tid med selvbebreidelser og fantasier om hva som kan være galt. Å få en diagnose kan være en lettelse som kan gi foreldrene grunnlag for å finne ut hvordan de skal kunne mestre situasjonen.

Men også når diagnosen er stadfestet, kan det være vanskelig for foreldre å finne riktig balansegang mellom å oppmuntre til aktiv livsførsel, og å gi hjelp til å ta nødvendige hensyn til egen kropp. Hvis barnet stadig kommer hjem fra skolen og virker helt utslitt, kan foreldrene være i tvil om de bør forsøke å gripe inn eller ta det opp med skolen. Eller hvis barnet hviler store deler av dagen, kan de være usikre på om de bør presse på for mer fysisk aktivitet. Siden diagnosen er såpass ukjent også blant helsepersonell, vil foreldrene kanskje ikke få entydige svar, og de kan bli i tvil om det de gjør er riktig i forhold til barnets diagnose. Det er viktig for foreldre å stole på at de tross alt kjenner barnet best og stille krav og gi støtte og oppmuntning utfra dette.

Søsken som ikke har EDS vil også kunne være involvert i eventuelle problemer barnet med EDS opplever. Det kan også for dem være vanskelig å forstå at broren eller søsteren orker mindre enn andre, og det kan bli konflikter rundt dette. Hvis det må tas mye hensyn til den som har EDS, og det blir mange legebekker, kan det være viktig at søsken noen ganger er med i eventuell behandling og ved kontroller hos lege eller på sykehus. De må også trekkes med i samtaler om hvordan det er å ha vansker som ikke er synlige, både for å takle situasjoner de selv kan komme i og for å få mulighet til å være gode støttespillere.

For hele familien vil det være godt om familiens liv ikke påvirkes mer enn nødvendig av at ett eller flere av barna har EDS. Når det i familien også er søsken uten diagnose, vil det kunne være lettere for foreldrene å rette oppmerksomhet mot andre områder enn barnets diagnose. For alle foreldre som har flere barn, vil det ofte være en utfordring å få tida til å strekke til. Hvis det barnet som har

EDS trenger mye oppfølging og ikke kan være med på samme type fritidsaktiviteter som sine søsken, kan denne utfordringen bli ekstra stor og kreve mye oppfinnsomhet fra foreldrene.

Oppvekst

Barnet må få mulighet til å snakke om sin diagnose og sin opplevelse av den. Noen ganger kan dette bli vanskelig, fordi barn og unge vil kunne forsøke å skåne sine foreldre når det gjelder å fortelle om vonde episoder. Det er derfor en utfordring for foreldre og helsepersonell å legge til rette, slik at barnet får mulighet til å ta dette opp med noen de har tillit til, og det trenger ikke alltid være foreldrene.

De fleste barn vil gjerne være med på det samme som sine jevnaldrende. For noen barn som har EDS kan det bety at de må strekke seg langt i forhold til slitenhet og smerter. Små barn er ofte flinke til å ta korte pauser når de har behov for det. Når de blir eldre vil noen vegre seg mot å skille seg ut ved å ta pauser når ikke de andre barna gjør det. Det er først når de kommer hjem at de klager. Det er viktig at barn med EDS er i aktivitet, men det er ikke bra for et barn å slite for mye med smerter. Det kan hende at foreldre må hjelpe barna til å moderere aktivitetsnivået noe, hjelpe dem til å ta nødvendige pauser og kanskje legge til rette for aktiviteter som gir mindre plager. Tilrettelegging av fritidsaktiviteter er omtalt under kapitlene ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening” og ”Dagliglivet med EDS”.

På grunn av hypermobilitet i ledd vil en del barn med EDS kunne oppleve forstuinger og smertefulle overstrekk av ledd eller føle seg klønete i fysisk aktivitet. I fritiden vil noen etter hvert unngå å delta i aktiviteter som resulterer i mye plager, og av den grunn kunne gå glipp av en del kontakt med jevnaldrende. Kroppsøvingstimen på skolen kan også oppleves vanskelig, hvis de i stor grad føler at de kommer til kort i forhold til klassekameratene. Her har skolen en viktig rolle i å legge til rette for mest mulig deltakelse med mulighet for mestringsopplevelser. Se kapittelet ”Barnehage, grunnskole og videregående skole”.

Siden EDS er så lite synlig for andre, kan noen oppleve liten grad av forståelse for sine vansker. Barn synes ofte det er vanskelig å forklare hva som feiler dem, og hvorfor de ikke får til eller orker like mye som sine jevnaldrende. De som er rundt har derfor ofte utilstrekkelige forutsetninger for å forstå problemene.

For ungdom kan det være viktig å drøfte sine tanker om diagnosen med noen man har tillit til, både forhold til egen kropp, og hvordan man kan håndtere egne reaksjoner og eventuell opplevelse av å komme til kort. For noen kan det være aktuelt å lære seg framgangsmåter for å informere andre og for hvordan man kan snakke om egen diagnose.

Det kan være nyttig å få kontakt med andre ungdommer som har EDS eller har andre funksjonsnedsettelse, for eksempel gjennom interesseorganisasjoner, helsesportslag eller ved kurs på TRS.

Voksenliv

EDS er fremdeles en forholdsvis ukjent diagnose, og mange har levd med klare symptomer og plager i lang tid før diagnosen ble stilt. Dette har ofte vært en vond tid på mange måter. De kroppslige plagene kan ha vært store og i seg selv psykisk belastende. Hvis man i tillegg ikke kan få noe tydelig svar på hva som fører til plagene, vil dette kunne skape usikkerhet og angst for hvordan plagene kan utvikle seg. Noen vil også ha en opplevelse av at legene ikke tror at plagene deres er så alvorlige som de selv opplever dem. De kan føle seg definert som hypokonder eller en som tåler veldig lite. Dette kan skape et vanskelig forhold til helsevesenet, og det kan ta tid å bygge opp tillit og tro på at det er mulig å bli trodd og å få hjelp.

Å få en diagnose vil kunne være en lettelse, og mange vil da oppleve at de blir tatt mer på alvor i tjenesteapparatet. Man vil i noen tilfeller kunne se et noe avvikende bevegelsesmønster hos personer med EDS, men i de aller fleste tilfeller vil problemene som følger av denne diagnosen ikke være synlige for andre. Selv med en sikker diagnose, vil mange fortsette å føle seg mistrodd eller misforstått. Mange forteller at de synes det er vanskelig

for eksempel å gå tur for å holde seg i form, fordi de er redde for at naboer kan tenke: ”Det kan ikke være stort som feiler henne når hun kan orke å gå slike lange turer”.

Siden diagnosen er så lite kjent, kan det bli vanskelig for den som har tilstanden å vite hvordan man skal forholde seg til den. Helsepersonell kan uttrykke sin egen usikkerhet, og det blir vanskelig å vite hva som er riktig å gjøre. Trene mye, selv om det gir smerter? Ta det helt med ro? Skåne de overbevegelige leddene? Finnes det mer effektiv behandling for smertene? Mange vil ha opplevd å få forskjellige råd og svar hos forskjellige personer i helsevesenet. Det kan gi mye usikkerhet og tvil om hvem man egentlig kan tro på. Det er viktig å finne en fagperson man får tillit til, og holde seg til de rådene man får der. Se kapittelet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

Det kan for mange være en lang og vanskelig prosess å ta konsekvensene av diagnosen inn over seg. Det å vite at en aldri blir bra, at man i framtiden må ta en del hensyn til kroppen og leve med begrensninger og kanskje også smerter, kan være vanskelig å forholde seg til. På den ene siden har man hensyn til diagnosen, med krav om for eksempel fysisk aktivitet og trening, på den andre siden er alle de andre krav livet stiller. Dette kan for mange bli en vanskelig balansegang. Det er ingen riktig måte å løse det på, og det vil være stor variasjon i hvordan forskjellige personer velger å legge opp sine liv. Se kapittelet ”Dagliglivet med EDS”.

Leddproblemer, smerter og såre slimhinner, kan for noen gi utfordringer i forhold til seksualitet og samliv. Noen kan ha behov for hjelpemidler og spesiell rådgivning, og det er viktig at personer i hjelpeapparatet er åpne for å drøfte også dette temaet.

EDS er en arvelig tilstand. For noen er dette ikke noe problem. De ønsker seg barn og satser på det når livssituasjonen på andre områder ligger til rette for det. For andre kan dette være et vanskelig etisk valg. Det kan være behov for gode drøftingspartnere i denne prosessen.

Å leve i parforhold, og å være foreldre, kan by på ekstra utfordringer for mennesker som har EDS. Det kan være vanskelig å ta fullverdig del i prak-

tisk arbeid i hus og hjem og i forhold til barns fritidsaktiviteter. Selv om partneren ikke opplever det belastende å måtte ta hovedansvar for mye praktisk arbeid, kan personer som har EDS ha skyldfølelse fordi de ikke overkommer det de selv synes er sin del av arbeidet.

Mange med EDS har startet voksenlivet med et yrke som de har blitt glad i. Etter hvert vil noen oppleve å få så mange plager, at det blir umulig å opprettholde full yrkesaktivitet. Dette kan være en vond prosess for mange, og de vil kunne presse seg selv svært langt for å klare jobben en stund til. Å trappe ned yrkeslivet vil kunne være en vanskelig prosess som kan kreve mye bearbeiding og nyorientering. Ulike tiltak for tilrettelegging av arbeidsplass omtales i kapittelet ”Høyere utdanning og yrkesliv”.

Hvor henvende seg?

I likhet med alle andre vil personer som har EDS leve liv med både gode og mindre gode sider. De vil møte noen ekstra utfordringer og kanskje problemer på grunn av sin diagnose. De fleste av disse løser de best på egen hånd, eller med hjelp fra familie og venner. Men noen ganger kan det være behov for tiltak fra tjenesteapparatet også i forbindelse med følelsesmessige forhold. For småbarnsfamilier vil helsestasjonen være et mulig sted å henvende seg. I forhold til større barn vil PP-tjenesten eller barne- og ungdomspsykiatrien være en mulighet. For voksne vil psykiatriske poliklinikker, familievernkontor eller privatpraktiserende psykolog/psykiater kunne ha tilbud. Fastlegen vil være behjelpelig med henvisninger. Det er også mulig å ta kontakt med TRS for å drøfte slike spørsmål.

Men det å ha EDS trenger ikke å oppleves belastende bestandig. Å leve med en slik diagnose kan også gi opphav til gode mestringsopplevelser; kanskje til ekstra nære forhold innad i familien, til spennende møter med andre mennesker i liknende situasjoner, og for mange kan det gi litt videre perspektiv på livet.

Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening

Det er lite å finne i litteraturen om funksjonsforbedrende tiltak, fysisk aktivitet og behandling når det gjelder personer med diagnosen Ehlers-Danlos syndrom. Imidlertid gir litteraturen en del råd vedrørende personer med hypermobilitetsyndrom (Benign Joint Hypermobility Syndrom, BJHS). Problemområdene og tiltakene som er beskrevet samsvarer i stor grad med det TRS har erfart gjennom samtaler med og undersøkelser av personer med EDS. Dette gjelder spesielt EDS hypermobil type, men de samme fysiske problemene kan man også finne ved andre typer av EDS. Samlet har dette gitt grunnlag for de meninger og synspunkter som kommer til uttrykk her, når det gjelder mulighet for funksjonsforbedring.

Som grunnlag for en plan for funksjonsforbedring, er det nødvendig å støtte seg til det kliniske bildet. De vanlige problemene en person med EDS beskriver er hypermobile og instabile ledd, smerter i ledd og vev, samt slitenhet og liten utholdenhet. Dette kan synes greit for en behandler å forholde seg til. Man tyr til de regimer og behandlingsmetoder man kjenner for å dempe smerter, stabilisere ledd og øke utholdenhet. Ved EDS og en del liknende bindevevssykdommer, spiller imidlertid tiden det tar å trene seg opp etter skade eller inaktivitet, og hvor raskt man går fram i treningsprogrammet (progresjon), en svært sentral rolle. For å forstå dette fullt ut, må man i tillegg til kunnskap om anatomi og fysiologi i ledd og muskulatur, ha kunnskap om bindevevets oppbygging og betydning for kroppens funksjon. Se kapittelet ”Beskrivelse av EDS”.

Vår viten om endringene i bindevevet ved inaktivitet og immobilisering, tilsier at personer med EDS bør være regelmessig fysisk aktive. De bør gjennomføre fysisk aktivitet eller trening daglig for å kontrollere symptomene og holde problemene i sjakk. Målet må være å kunne gjennomføre tilpasset aktivitet på egenhånd. Det krever egeninnsats både å komme i gang og opprettholde slike rutiner. Det er viktig at fysisk aktivitet blir en

positiv opplevelse og ikke et ork. Samarbeid med fysioterapeut har vist seg å være nyttig for å finne fram til egnet aktivitet/trening.

Undersøkelse hos fysioterapeut

Mange personer med EDS har en lang og komplisert historie når de blir henvist til fysioterapeut. Ofte handler den om en aktiv oppvekst som ble endret i ungdommen fordi de fikk en skade og måtte holde seg i ro. Noen fikk problemer i form av smerter i vev og flere ledd, samt en uforklarlig slitenhet og nedsatt utholdenhet. De kan ha vært hos mange ulike spesialister og behandlere og prøvet mange ulike behandlingsformer. De kan oppleve å ha prøvet ut alt og gått igjennom en mengde undersøkelser uten å komme et skritt videre. Ofte har undersøkelser og behandling faktisk gjort dem verre. Det kan derfor ta tid å etablere et tillitsforhold mellom personen med EDS og fysioterapeuten. Ved å sette av god tid til å lytte, vil man kunne få nødvendig innsikt i personens liv og bakgrunn, forståelse for problemene og for hvordan man skal legge opp behandlingen.

Siden bindevevet er mindre motstandsdyktig enn vanlig, må personer med EDS behandles forsiktig ved undersøkelse. Det kan være lett å forverre en skade eller forsterke problemer, i verste fall forårsake nye. Selv om det er viktig å gjøre en grundig klinisk undersøkelse, må regelen være å gjøre bare det som er høyst nødvendig for å kunne kartlegge problemområder og legge opp en behandlingsplan.

Ved EDS vil det ofte være et annet symptom-bilde enn det som er vanlig ved smertefulle muskel- og skjelettlidelser. I stedet for nedsatt bevegelse, hevelse, samt stor grad av palpasjonsømheter på eksakte punkter, vil man kunne finne generell hypermobilitet og en mer generell palpasjonsømheter. Smertene i muskulatur og ledd beskrives ofte som diffuse og variable innenfor døgnet. Personer

med EDS kan heller ikke alltid gi en forklaring på hvordan og når problemene startet. Når beskrevne symptomer ikke stemmer med forventede funn, er det lett for fysioterapeuten å misforstå situasjonen og tilstanden.

Det blir viktig å ikke bare konsentrere seg om det området som vedkommende klager over, men forsøke å se hele kroppen. Det er lett å overse hypermobile eller instabile ledd som betyr mye for et funksjonelt bevegelsesmønster. Om det er problemer i ett ledd, kan flere ledd være disponerte for samme problematikk. På grunn av alle småleddene mellom virvlene i ryggstøtten, må man gi alle deler av ryggen spesiell oppmerksomhet. Et annet ledd som ikke må overses, er kjeveleddet. Svært mange sliter med at de har vondt når de gaper og tygger.

Mange personer med EDS kan virke sterke når man tester enkelte bevegelser én gang. Ved gjentatte bevegelser vil de ofte vise nedsatt styrke. De kan også vise god styrke om de selv får velge stillingen de skal arbeide i. Tester man dem i andre utgangsstillinger, vil de ikke ha like god styrke og ikke klare så mange repetisjoner som forventet. Svakheter i den leddnære, stabiliserende muskulaturen vises best om man tester ved svært liten eller ingen belastning. Mange mangler evnen til å beholde en funksjonell og god kroppsholdning over tid. I stående stilling vil for eksempel økt svai i korsryggen og reduserte buer under føttene (plattfot) komme til syne etter at de har stått en stund.

Generelt om fysikalsk behandling

Etter samtale, kartlegging og undersøkelse, kan det være nødvendig å bruke god tid på å sette sammen et behandlingsprogram. Det må bestå av realistiske kort- og langsiktige mål som justeres ofte underveis. På samme måte som ved undersøkelse, må man vise varsomhet ved behandling. Behandlingens innhold vil i hovedsak være: aktiv mobilisering, øvelser for å bedre muskelstyrke, leddstabilitet og kontroll, muskelbalanse (koordinasjon), kroppsholdning, kroppsbevissthet, utholdenhet, pusteteknikk og avspenning. Man må forklare hensikten med øvelsene og vektlegge nødvendigheten av det å være i aktivitet, men også

presisere hvor viktig det er å inkludere pauser og avspenning. Fysioterapeuten må følge opp øvelser, gradere og tilpasse aktiviteter, slik at motivasjonen, nøyaktigheten og intensiteten opprettholdes.

Både repetisjoner og belastning må økes langsomt. Går man for raskt fram, kan man lett miste det man har oppnådd. Opptreningen vil derfor ta lang tid, og det er viktig at både personen med EDS og behandleren er forberedt på dette. Ikke sjelden føler begge parter at man går to skritt fram og ett tilbake. Mange rapporterer at de har smerter etter en aktivitet oftere enn under selve aktiviteten. Det blir derfor ekstra viktig at fysioterapeuten ved hver behandlingstid får tilbakemelding om virkningen av siste behandling og justerer øvelsene etter dette.

Om man opplever at behandlingen ikke fører fram, bør andre metoder prøves. Det kan eventuelt henvises til andre fysioterapeuter som har kompetanse på andre metoder. Hvor lenge man skal prøve en og samme behandlingsmetode før man endrer fremgangsmåte, må bli en faglig diskusjon i hvert enkelt tilfelle.

For en person som har slitt med problemer over lang tid, er det også viktig at trygghet opparbeides gjennom informasjon og kunnskap om diagnosen og gjennom å lære egne reaksjoner å kjenne. Personer med EDS må erfare og forstå sammenhengen mellom egen tilstand og hvordan denne varierer i dagliglivet. De må lære å gjenkjenne og forholde seg til begynnende symptomer og finne strategier for å unngå forverring. Fysioterapeuten kan være en aktuell diskusjonspartner. For å hindre feilbelastning, skade og utvikling av symptomer, er det ofte nødvendig med tilrettelegging av daglige gjøremål, og et samarbeid med fysioterapeut og ergoterapeut vil være svært nyttig. Se kapitlet ”Dagliglivet med EDS”.

Personer med EDS har rett til fri fysikalsk behandling. Lege kan skrive ut henvisning for inntil 24 behandlinger om gangen. Utover behandling på fysikalsk institutt, kan det ytes stønad til gruppebehandlinger i basseng ledet av fysioterapeut. Det kan også gis stønad til terapiriding. Det må også her skrives henvisning av lege, og instruktøren må være fysioterapeut med autorisasjon i terapiriding. Ved fysikalsk behandling av låsning av kjeven, kan henvisning fra tannlege godtas.

Viktige behandlingsområder innen fysioterapi

SENTRAL STABILITET

Som behandler må man være spesielt oppmerksom på de sentrale leddene som utgangspunkt for god stabilitet og hensiktsmessig muskelbruk. Stabilitet i rygg, bekken og hofter er av betydning for hele kroppens funksjon. Mange av oss har en tendens til å innta og holde samme stilling over lang tid (statiske stillinger) ved å hvile i ytterstilling i leddene. For eksempel sitte med krum rygg, stå med overstrekk i knærne og med svai i korsryggen. Det er lett å innta en slik stilling fordi den krever lite muskelarbeid og kjennes stabil, men vi belaster i stedet leddbånd og bløtdeler i ytterstilling. Dette kan forårsake skade i det strukkede vevet. Man må derfor trene både små, korte og leddnære muskler (lokal muskulatur som gir støtte og stabilitet) og de store og lange musklene som i hovedsak produserer bevegelse (global muskulatur). God funksjon er avhengig av disse to muskelsystemene, og av at de jobber sammen på en koordinert måte.

Hos mange har ikke stabiliserende muskulatur vært i effektiv bruk på lenge. Det kan derfor være et tålmodighetsarbeid for personen med hypermobile ledd og for fysioterapeuten å finne fram til måter der man kan "få fatt i" den riktige muskulaturen og bli bevisst bruken av den. Man må prøve seg fram med ulike utgangsstillinger og begynne på grunnivå uten belastning. Øvelsene krever konsentrasjon og nøyaktighet. Enkelte øvelser må gjøres daglig hjemme etter at de er innlært sammen med fysioterapeut. Øvelsesprogrammet må være kort; kun to – tre øvelser som er godt innarbeidet og som ikke er smertefulle. Selv om programmet kan virke enkelt, kan det være nyttig å fremstille det skriftlig med enkle tegninger.

For å bli bevisst bruken av den leddnære muskulaturen, kan det noen ganger være aktuelt å benytte biofeedback systemer for å få det til. Systemet består av en elektrode som festes utenpå huden over den aktuelle muskulaturen. Den er knyttet til et apparat som gir fra seg en lyd når den riktige muskulaturen trekker seg sammen. Det finnes ulike varianter av systemet.

Stabilitets- og styrketrening, kombinert med teknikker som stimulerer leddsansen, anbefales. Når

muskulaturen fungerer i avlastet utgangsstilling, for eksempel i liggende, må man så snart som mulig forsøke i sittende og vekt bærende stillinger. Ofte blir det en kombinasjon av å trene muskelstyrke og å øke kroppsbewisstheden. Etter hvert som sentral stabilitet oppnås, kan man begynne behandling av andre problematiske ledd i kroppen etter behov.

HYPERMOBILE OG INSTABILE LEDD

Ved trening av hypermobile ledd er det lett å tenke styrketrening kun innenfor den leddbevegeligheten som man anser som normal. Man må imidlertid huske på at normal leddbevegelighet for en person som er hypermobil, er den faktiske bevegelsesbanen som deres ledd har. Det er nødvendig at styrketreningen foregår i hele bevegelsesbanen, slik at leddene også har styrke i ytterstilling til å motstå overstrekk. Det kan være gunstig å starte med stabiliserende muskelarbeid i overgangen til den hypermobile delen av bevegelsesbanen. Når man har oppnådd kontroll her, kan man gå over til dynamisk muskelarbeid og muskelarbeid med belastning. Maksimal styrke må inkluderes. Deretter trener man utholdenhet og generell funksjon, og man må spesielt trene arbeidsbelastning i den midtre og minst energikrevende delen av bevegelsesbanen.

Når det gjelder mennesker med bindevevssykdommer vil man sjelden se økning i muskelfylde i forbindelse med styrketrening. Likevel vil man kunne registrere økt styrke og stabilitet.

Tradisjonelle metoder kan benyttes for å trene leddstabilitet. Mange har nytte av slyngebehandling (Sling Exercise Therapy, SET) som er blitt mer utbredt de siste årene. Det viktige er at man er erfaren i den behandlingsteknikken man velger. Man må bruke liten kraft og være påpasselig slik at bevegelsen skjer der den skal skje og ikke i naboled. Leddene må ikke beveges utover ytterstilling, og personen som er til behandling må lære seg å delta bevisst i å styre hva som er grensen for egen leddbevegelse.

Mange med hypermobile ledd har nedsatt evne til å oppfatte leddenes bevegelse og stilling, leddsans. Uten at de er klar over det, kan leddet befinne seg i en stilling der det er lett å overstrekke og forstue.

Gjennom bevisstgjøring av leddenes stilling, kan en person trene leddsansen. Eksempel på treningshjelpemidler som kan være aktuelle for å stimulere leddsans, leddstabilitet, balanse, kroppsbevissthet, rytme og frie bevegelser er: Speil, ulike typer balanseputer og balansebrett, gymball etc.

MUSKULATUR

Tretthet, lite ork, mangel på overskudd, varierende dagsform og dårlig søvnkvalitet er noe mange med EDS klager over. Man er usikker på årsaken til dette. En teori går ut på at bindevevet er i konstant strukket tilstand og muskulaturen i høy beredskap for å kontrollere og justere bevegelsesutslag. Å holde et hypermobilt ledd på plass kan være vanskelig og slitsomt og kan lede til utmattethet i muskulaturen (fatigue). Om natten har mange problemer med å finne en god og stabil hvilestilling.

Musklene må ha god styrke for at leddene skal fungere så godt som mulig. I tillegg til at musklene må være sterke, trenger de også å tåle arbeid over tid. Utholdenhetstrening er derfor viktig. Trening som inneholder mange repetisjoner med liten belastning gir god effekt.

Muskulatur som er tøyd over hypermobile ledd i lengre tid får ofte nedsatt styrke. Muskelkraften skal overføres via sener og leddstrukturer til skjelettet og skape bevegelse. Når forutsetningen for dette er endret ved at sener og leddbånd er mer tøyelige og muskulaturen eventuelt er svak, må andre deler av kroppen kompensere. Man tar i bruk muskelgrupper som ikke er ment for dette arbeidet og inntar lett ugunstige stillinger. Pågår slikt arbeid over tid, kan det gi stiv og smertefull muskulatur. Smertetilstander kan gjøre at man beveger seg annerledes og mindre. Man kan havne i en ond sirkel der muskelsvakhet, muskelstivhet, hypermobilitet og leddinstabilitet påvirker hverandre.

Det blir viktig å finne en balanse mellom aktivitet, avspenning og hvile i løpet av en dag. Noen ganger kreves det behandling for at muskulaturen skal bli mindre stiv og smertefull. Massasje er en behandlingsform, men med tanke på skjørt vev og tynn hud, må man ikke bruke for stor kraft og

unngå bruk av massasjeapparater. Noen synes det er behagelig å strekke muskulaturen på en kontrollert måte. Dette må ikke forveksles med uttøying. Ulike avspenningsformer kan prøves ut.

Se også om muskulatur, smerter og smertebehandling i kapittelet ”Beskrivelse av EDS”.

AKUTTE SKADER

Behandlingen av akutte skader, for eksempel forstuing, er den samme som for personer med normalt bindevev, og responsen er vanligvis bra: nedkjøling, kompresjon, holde kroppsdelen høyt og i ro i 48 timer. Deretter må man vurdere bløtdelsbehandling, eventuelt elektroterapi, støttebandasje, avlastning og gradvis mobilisering mot normal aktivitet. Det må tas hensyn til vevsskjørheten, slik at ikke skaden forverres.

Siden tilhelingen av leddbånd og leddkapsel tar lenger tid, er det imidlertid en større fare for at generell form og kondisjon reduseres og konsekvensene blir mer omfattende. Tiden tidligere skade har tatt for å leges kan gi en indikasjon på tidsperspektivet. Bevegelsestrening må starte så snart det er tilrådelig, fordi langvarig inaktivitet og immobilisering har vist seg å kunne gi kroniske muskelsmerter. Mekanisk belastning og normal bevegelse er avgjørende for hvordan fibrene i bindevevet organiseres i det skadede området, og for at opprinnelig funksjon skal gjenvinnes.

Oppfølgingen av en fysioterapeut bør være tett den første tiden, og oppmerksomheten må rettes mot aktuelle tilleggsproblemer. Skade og smerte i et ledd vil utløse refleksmekanismer i muskulaturen rundt (beskyttende muskelspasmer), noe som gjør at man blir stivere i dette området. Man har også en tendens til å holde et smertefullt ledd eller en kroppsdelen i ro, og dette kan føre til ekstra belastning på nærliggende ledd som er hypermobile. Når et ledd er blitt bra, kan det derfor ha oppstått plager i et annet. Det samme kan skje ved immobilisering av ledd, for eksempel med gips, skinner eller støttebandasjer (ortoser). På grunn av den tiden selve tilhelingsprosessen tar, kan det være nødvendig å bruke ortoser lenger enn det som er vanlig. Bruk av ortoser må derfor nøye vurderes og ses i sammenheng med forholdene i andre ledd, slik at resultatet ikke blir en forverring totalt.

ORTOSER (SKINNER/STØTTEBANDASJER) OG ORTOPEDISKE HJELPEMIDLER

Ortoser kan være nyttige både for å immobilisere og for å forebygge overbelastning, skade og slitasje på hypermobile og instabile ledd. Ortoser bør som regel kun brukes når leddet skal utsettes for en spesiell belastning, og de kan tilpasses i forhold til ulike aktiviteter. Overdreven bruk av ortoser hindrer naturlig muskelarbeid og kan derved gjøre leddet enda svakere. Enkelte har imidlertid så hypermobile eller instabile ledd at de har behov for en ortose for å kunne utføre daglige gjøremål. Det er bedre at de er i aktivitet med ortose enn at de er inaktive. Om det skal være en stiv ortose som hindrer uønsket bevegelse, en hengslet ortose som tillater ulik grad av bevegelse eller en myk ortose som kun gir lett støtte (funksjonell ortose), må vurderes i hvert enkelt tilfelle. Idrettstape har også vist seg å kunne justere leddbevegeligheten på en gunstig måte. Et spesielt tapeunderlag mot huden kan være nødvendig.

Personer med EDS som har problemer med skjør hud, kan verken bruke tape eller ortoser. Her må man tenke ekstra nøye på hvordan man kan tilrettelegge for at aktuelle aktiviteter skal bli minst mulig belastende. Se kapittelet ”Dagliglivet med EDS”.

Lettere ortoser og idrettstape kan kjøpes i spesialforretninger for syke- og helsepleieartikler, apotek og sportsbutikker. Når det gjelder de mer omfattende ortosene, må ofte en ortoped og en ortopediingeniør være med i vurderingen slik at de blir individuelt tilpasset.

Personer med EDS har ofte feilstillinger i føttene. Det kan være plattfothet (pes planus), feilstilling av stortærne (hallux valgus) og hammertær (digitus malleus). Myke innleggssåler (myke fotsenger) kan være et godt hjelpemiddel for mange. De lages og tilpasses hos ortopediingeniør. Det er viktig å kjøpe gode og stabile sko og gjerne bytte ofte i løpet av en dag. Sko som gir støtte rundt ankelen er en fordel med tanke på turgåing og annen fysisk aktivitet.

Ortoser for fingrene beskrives i kapittelet ”Dagliglivet med EDS”.

Ortoser og ortopediske hjelpemidler kan man søke om å få dekket gjennom folketrygden. Fastlegen har ansvar for å henvise til en spesialist som kan begrunne søknaden.

Fysisk aktivitet og trening

Det er ingen klar grense mellom trening og aktivitet. Hensikten med trening er oftest å bedre en funksjon eller prestasjon, ved at man regelmessig gjentar øvelser og gradvis øker belastningen over tid. Man kan også trene for å vedlikeholde en funksjon ved å gjenta øvelsene regelmessig uten å øke vanskelighetsgraden. Vanlige aktiviteter, som for eksempel å gå tur, gjerne med staver, sykle, svømme og gå på langrennsski i gode spor, vil kunne gi treningsgevinst for de fleste. Dette er aktiviteter der det er lett å sette egne mål og justere distanse, tempo og motstand i forhold til hvordan kroppen reagerer.

Om mange ledd i kroppen er svært hypermobile, kan det være vanskelig å beskytte og ta hensyn til alle leddene hele tiden. Mange vil føle seg hemmet av dette og oppleve det som redusert funksjon og redusert mulighet til å være så aktive som de ønsker. Det kan være vanskelig å holde på lenge nok til å komme inn i en kondisjonsgivende treningsrutine. Fremgang kan bli hindret av nye skader eller oppblussing av gamle. Trening av statisk og dynamisk leddstabilitet og utholdenhet innebærer ofte tretthet og smerte i form av stølhet. Det er viktig å vite at dette er en vanlig og normal reaksjon.

Inaktivitet gjør imidlertid at situasjonen blir verre. Det kan være en oppmuntring å vite at effekten av trening for dem som er i dårligst form er relativt større enn for dem som er i toppform. Liten, men regelmessig innsats vil gi gevinst for helse og velbefinnende, slik at man kan ha et aktivt hverdagsliv. For mange kan det være en seier å komme seg fra inaktivitet til aktivitet – og klare å fortsette å være aktiv. Det gjelder å sette seg overkommelige mål, og målet skal ikke alltid være å bli bedre, men å unngå å bli verre eller bremse en negativ utvikling. Det kan være et mål i seg selv å gjennomføre en aktivitet.

Regelmessighet er viktig for å vedlikeholde fysisk form. Mange vil ha nytte av rutinepregede aktiviteter, fordi de gjenkjenner kroppens reaksjoner og lettere kan sette grenser for hvor mye, hvor hardt og hvor lenge de skal holde på med en aktivitet. Andre synes det er lettere å holde seg aktive om de praktiserer allsidig og variert aktivitet. Noen foretrekker å trene alene, mens andre trives med trening i sosiale settinger. Vårt forhold til fysisk aktivitet og trening er svært individuelt.

Fysioterapeuten kan være en god alliert. Det gjelder å komme fram til aktiviteter som den enkelte trives med, og som kan tilpasses og reguleres individuelt etter både dagsform og nyoppståtte symptomer. Helseportsentre som Beitostølen og Valnesfjord arrangerer opphold som går over flere uker for både barn og voksne. Her kan man prøve ut allsidige aktiviteter sommer og vinter. Det gis profesjonell hjelp til å finne fram til aktiviteter som er spesielt egnet og kan tilpasses til den enkelte.

Trening i vann blir ofte fremhevet som den mest gunstige aktiviteten for en person med hypermobile ledd. Noen kan ikke svømme vanlig. De føler at hofter, knær og skuldre går ut av ledd. Om de ikke klarer å holde ansiktet ned i vannet når de svømmer brystsvømming, kan de få problemer med nakken. Det kan da være behov for tilpassede aktiviteter og bruk av flytehjelpemidler, for eksempel Wet-Vest, skumgummipølser og skumgummiplater. Mange har glede av å delta i basenggrupper ledet av fysioterapeut. Dette kan være en spesiell utfordring og kreve spesiell tilrettelegging for dem som har nedsatt stabilitet i sentrale ledd. Selv om aktivitet i vann er gunstig, bør man også gjøre vektbærende aktiviteter med tanke på å belaste knoklene og stimulere leddsansen. Siden de fleste beveger seg meget lett i vann, er det ekstra lett å overstrekke og fort gjort å overdrive sin aktivitet. Spesielt gjelder dette varmt vann der muskulaturen blir godt oppvarmet og avspent. Man bør ta det forsiktig de første gangene til man kjenner egne reaksjoner.

Det er ingen entydige råd når det gjelder trening, idrett og konkurransedrett for personer med hypermobilitet. Det er først når man har ekstrem vevsskjørhet og er instabil i flere ledd, at enkelte former for trening og idrett kan medføre en fare for skader og langvarige leddproblemer. Har man

svært hypermobile eller instabile ledd, skal man unngå kontaktidrett som rugby og bryting, men man bør også nøye vurdere om aktiviteter som innebærer gjentatt, kraftig eksplosiv styrke og belastende rotasjonsbevegelser bør unngås; for eksempel tennis, golf, håndball og fotball, der man hele tiden bruker stor kraft med en arm eller ett ben. For personer med den vaskulære typen av EDS, er det vesentlig å rådføre seg med spesialister med tanke på hjerte- og karproblematikk.

Spesielle fysiske forhold relatert til aldersgrupper

De foregående delene av dette kapitlet gjelder generelt for alle aldersgrupper. Denne delen omtaler noen spesielle aldersrelaterte problemstillinger som kan ha innflytelse på fysisk aktivitet når det gjelder barn, ungdom og eldre.

BARN

Små barn har normalt større bevegelighet i leddene (større leddutslag) enn det som er vanlig hos voksne. Avhengig av blant annet etnisk bakgrunn, vil leddutslagene minske etter noen år. Det kan derfor være vanskelig å vurdere kun ut fra leddutslag om et lite barn har generell hypermobilitet. Mistanken om EDS forsterkes dersom barnet har andre fysiske symptomer, for eksempel nedsatt muskeltonus (hypotoni), overstrekkelig hud, får lett blåmerker og/eller har sen sårtilheling.

De fleste personer med EDS er upåfallende som små barn. Noen krabber sent, eller ikke i det hele tatt; de blir ” rumpe-akere”. Dette er vanlig i normalbefolkningen uten at det trenger å ha noen spesiell årsak, men det kan skyldes nedsatt stabilitet i albue og skulder. Noen barn med EDS går noe senere enn andre barn. Noen utvikler sent grovmotoriske ferdigheter, men har normal finmotorikk.

Noen barn med EDS kan ha nedsatt koordinasjon, kroppskontroll og balanse. De fremstår som keitete og klønete og faller oftere enn jevnaldrende. Noen kan ha et grovmotorisk bevegelsesmønster som tolkes som forsinket motorisk utvikling. Dette kan skyldes at barnet ubevisst prøver å kontrollere sin hypermobilitet i tillegg til eventuell nedsatt leddsans og nedsatt muskeltonus. Smerte i

ledd vil gjøre at musklene rundt leddene får ned-satt styrke. Noen barn vil unngå å bruke leddet i ytterstilling, siden det er her det er minst kontroll over bevegelsen. Andre velger ytterstilling der de kan oppnå stabilitet ved hjelp av leddkapsel og leddbånd. Leddstrukturene blir da strukket og musklene blir svakere totalt, og det kan være lettere å få skader når det hypermobile leddet kommer i overstrukket stilling.

Om et barn skiller seg merkbart fra sine jevnaldrende når det gjelder fysisk utvikling, bør det følges opp av fysioterapeut. Det har vist seg at noen barn har hatt nytte av å delta i sansemotorisk gruppe som ledes av fysioterapeut.

Noen foreldre rapporterer om barn med krampe-liknende smerter i bena, ofte betegnet som ”voksesmerter”. Dette kan oppstå i tidlig alder, 3 – 6 år, lenge før man forventer at barnet skal ha sin vekstspurt. Enkelte teorier går ut på at barnets aktivitet gjennom en dag kan føre til ørsmå skader i sener og leddbånd. Barnet merker ofte smertene først om kvelden når det er mer i ro eller etter at det har lagt seg. Et varmt bad før sengetid kan hjelpe noen. Andre får smertelettelse av kuldepakning eller lett massasje.

I alderen mellom 3 og 6 år skjer det en kraftig utvikling i barnets muskelstyrke, leddstabilitet og balanse. Samtidig øker kravene som stilles til fysisk aktivitet og mestring. Det kan derfor være i denne alderen at symptomene oppstår og blir lagt merke til. Symptomene kan variere fra hyppige fot-, ankel- eller knesmerter som går over av seg selv etter noen dager, til hyppig neseblødning og sår som gror sent og etterlater brede arr. Man kan også se plattfothet og avvikende gangmønster på grunn av løse ledd. Når barnet er lite, er det sjelden man kan relatere leddproblemer til spesielle aktiviteter. Etter som det blir større kan skadene ofte settes i forbindelse med fysisk aktivitet. Noen barn er svært aktive i idrett, turn eller ballett/dans, men slutter med disse aktivitetene fordi de får økende muskel- og skjelettproblemer etter som kravet til trening, konkurranse og perfeksjon øker.

Det er likevel viktig at de er så aktive som mulig, og at de oppmuntres og ikke begrenses unødvendig i aktivitet. Barn kan vanligvis tilegne seg styrke og utholdenhet gjennom å delta i lek og aktiviteter

som er naturlig for alderen. I enkelte tilfeller kan det være nødvendig med spesifikk styrketrening. Det blir en utfordring for foreldrene sammen med fysioterapeut, barnehage og skole å finne fram til målrettede aktiviteter som gjør at de får brukt kroppen sin på en god måte. Jo tidligere man ser sammenhengen mellom hypermobilitet og de symptomene barnet har, dess større mulighet har man til å forebygge problemer.

Noen barn kan ha problemer med å holde pennen og fargestifter på grunn av hypermobilitet i fingrene. De griper hardt og inntar anstrengende stillinger for å kunne holde og føre pennen. Det er viktig å være oppmerksom på at skrivefunksjon også kan påvirkes av hypermobilitet eller instabilitet i håndledd, albue og skulder. Treningsprogram for fingre og håndledd, eventuelt andre involverte ledd, kan igangsettes med hjelp av fysioterapeut eller ergoterapeut. Tilrettelegging og tilpassing av skrivesituasjonen blir viktig. For eksempel kan man ved å øke tykkelsen på pennen, få et bedre grep. Dette omtales mer i kapitlene ”Dagliglivet med EDS” og ”Barnehage, grunnskole og videregående skole”.

Så langt som mulig bør man unngå ortoser og støttebandasjer hos barn. Ved uttalt plattfothet, bør imidlertid myke fotsenger tilpasses. Det kan ha stor betydning for funksjonen i andre ledd som kne, hofte og rygg og dermed også for gangfunksjonen. Om sko som er høye nok til å gå over ankelen ikke gir nok støtte til ekstra svake og hypermobile eller instabile ankler, kan det være tilrådelig med en enkel, myk støttebandasje/sokk. Denne bør bare brukes under aktiviteter når det er høyst nødvendig.

Det er viktig å ha en fastlege som er kjent med problemene. Legen kan henvise videre til ortoped ved mistanke om alvorlig skade eller behov for vurdering av tiltak, som for eksempel ortoser eller fotsenger. Lokal fysioterapeut er en viktig støttespiller i oppfølging av skader og råd med hensyn til egnede og uegnede aktiviteter. Ergoterapeut kan bidra med tilrettelegging i hjem, barnehage og skole. Foreldre, førskolelærere og lærere må få informasjon. Se kapitlene ”Barnehage, grunnskole og videregående skole” og ”Dagliglivet med EDS”.

UNGDOM

Symptomene som oppstår på grunn av hypermobilitet kan debutere ved hvilken som helst alder, men et inntrykk er at dette ofte skjer i ungdommen. Ungdom med EDS bør så langt som mulig delta i de aktiviteter som de interesserer seg for og som vennene deltar i. Mange har anlegg for aktiviteter som krever god bevegelse, for eksempel ballett og turn, og det er ofte gjennom nettopp slike aktiviteter at de får skader og problemer. De ser sjelden hypermobiliteten som et problem de må ta hensyn til, og mange demonstrerer villig sine overbevegelige ledd. For at det ikke skal oppstå unødvendige skader, blir det avgjørende at den som leder aktiviteten er informert om de problemene diagnosen medfører. Det kan innebære at det legges inn spesifikke øvelser for å styrke den muskulaturen som er nødvendig, spesielt innen denne aktiviteten eller idretten.

Vanlige symptomer er gjentatte forstuinger av flere ledd, lokaliserte muskelsmerter samt diffus verking i muskulaturen. Ofte er verkingen verre om natten, og det hender at plagene først kan merkes dagen etter en hard fysisk anstrengelse eller etter en aktivitet man vanligvis ikke gjør. Mange har også problemer etter å ha sittet i ro over lengre tid. Fordi symptomene ikke alltid er synlige eller gjenkjennelige ved en undersøkelse, kan de bli misforstått og forvekslet med voksesmerter eller tolket som emosjonelle problemer.

Vekst, økning i muskelmasse og styrke skjer ikke alltid i takt og proporsjon i kroppen. Leddstrukturens fleksibilitet, formen på leddflatene og muskellengden endrer seg som en del av normal utvikling gjennom ungdommens vekstperiode. I denne perioden kan knoklene vokse raskere enn annet vev i kroppen. Selv om de fortsatt er hypermobile, kan enkelte føle at leddene deres er mindre bevegelige i en periode inntil muskulaturen har utviklet seg og blitt lenger. Den korte muskulaturen kan gi en følelse av stivhet i kroppen. Stram muskulatur kan være årsaken til kramper, sene- og muskelstrekking og såkalte voksesmerter i bena.

Stivhet og løshet i ledd kan avløse hverandre og påvirke graden av bevegelse også i ryggstøylens ulike segmenter, og dette kan medføre endring i kroppsholdning. Økt krumning øverst i ryggen og økt svai i korsryggen er vanlig. Dette bør følges opp med forebyggende behandling.

Det er viktig å lære seg å kontrollere bevegelser som forårsaker smerte eller som gir følelsen av at noe skal gå ut av ledd. Faren ved å utøve kunster med hypermobile ledd må forklares. Det er ofte vanskelig å motivere ungdom for trening, derfor må treningsaktivitetene som velges være interessante og utfordrende.

ELDRE

Noen middelaldrende og eldre personer med EDS forteller at leddene er blitt enda mer bevegelige, mens andre har slitasjegikt (artrose) og smerteproblemer etter gamle skader og mange års ugunstig belastning av leddene. For dem som har mest plager, kan det være nyttig å bruke rullestol som avlastning. Se kapittelet "Dagliglivet med EDS".

Andre med hypermobilitet klager over stivhet, spesielt når de står opp om morgenen. Ved undersøkelse kan bevegelse virke normal, men den kan være nedsatt i forhold til det som er normale leddutslag for denne personen. Det kan skyldes generell nedsettelse av bevegelse som skjer med alder. Enkelte hevder at de som godt voksne er mer rørlige og aktive både fysisk og psykisk enn sine jevnaldrende med normal mobilitet. De kan faktisk ha glede av sin hypermobilitet. I slike tilfeller vil de ha mulighet til god kondisjon, mindre fare for osteoporose og livsstilssykdommer.

Det er svært viktig at også eldre med EDS er i regelmessig fysisk aktivitet.

Dagliglivet med EDS

Hverdagslivet med EDS kan oppleves svært forskjellig. Noen forteller om få problemer med å utføre daglige gjøremål, mens andre beskriver at hypermobile ledd, smerter og økt tretthet har stor innvirkning på dagliglivet. Selv med samme type EDS og samme symptombilde, vil problemene kunne oppleves forskjellig og føre til ulikt behov for tilrettelegging og tiltak. Noen lærer seg strategier som gjør det enklere å mestre dagliglivets krav, mens andre kan oppleve plagene som begrensende for det livet de ønsker å leve.

EDS kan føre til at man bruker mer tid og energi på dagliglivets aktiviteter enn andre man sammenlikner seg med. Dette kan blant annet vise seg ved at:

- Gjøremål tar lenger tid på grunn av hypermobile ledd og smerter
- Spesielle teknikker og/eller hjelpemidler kan gjøre hverdagen lettere, men krever mer planlegging
- Stive ledd må mykes opp om morgenen
- Hvileperioder må legges inn i løpet av dagen
- Smerter tapper for energi
- Varierende dagsform gjør det vanskelig å legge planer

Tilrettelegging av dagliglivet

Som grunnlag for alle tiltak for å tilrettelegge hverdagen, bør det lages en beskrivelse av personens funksjon (funksjonsvurdering) og dagligliv (aktivitetsvurdering).

FUNKSJONSVURDERING

I en funksjonsvurdering beskrives personens funksjon. Det innebærer beskrivelse av motoriske- (muskel- og skjelettapparatet), sensoriske- (sanseapparatet), psykiske- og sosiale forhold, og hvordan dette virker inn på utføring av aktiviteter i dagliglivet. Ved hjelp av funksjonsvurderingen vil man kunne vurdere hvilke tilrettelegginger som er aktuelle for den enkelte. Funksjonsvurde-

ring lages som oftest i samarbeid med en fagperson. Ergoterapeut vil være sentral i dette arbeidet, eventuelt i samarbeid med lege, fysioterapeut eller andre fagpersoner. Det finnes ulike standardiserte metoder for utforming av funksjonsvurderinger.

En funksjonsvurdering kan være generell eller rettet spesielt mot enkeltområder, som for eksempel tilpassing av bil eller tilrettelegging av arbeidsplass. Den vil være sentral i begrunnelse for søknader om økonomisk tilskudd til tiltakene.

AKTIVITETSVURDERING

For å få oversikt over hvilke aktiviteter som inngår i dagliglivet til den personen det gjelder, bør det også gjøres en aktivitetsvurdering. Det er en måte å bli bevisst på hvilke daglige gjøremål hverdagen inneholder, hva de innebærer for en selv og for vurdering av aktuelle endringer. Dette er en prosess som presenteres i følgende fem punkter:

1. Kartlegging (Hvilke aktiviteter inneholder hverdagen?)
2. Kategorisering (Hvilke typer aktiviteter består hverdagen av?)
3. Valg og prioriteringer (Hvilke aktiviteter ønsker jeg at hverdagen skal innebære?)
4. Forenkling og tilrettelegging (Kan jeg gjøre aktivitetene på en annen måte?)
5. Hjelp fra andre (Må jeg gjøre alle aktivitetene selv?)

KARTLEGGING

- hvilke aktiviteter inneholder hverdagen?

Med begrepet daglige gjøremål menes alle aktiviteter dagliglivet består av, og de er mange og forskjellige. Kartlegging av aktivitetene kan gjøres ved å lage en døgnlogg. I denne registrerer den enkelte hva som gjøres av ulike typer aktiviteter i løpet av dagen. Med dette får man en oversikt over hva tiden og energien brukes på. Tanken er å oppnå større bevissthet om hva hverdagen innebærer og starte prosessen med å vurdere om det er

noe som kan forandres. Kanskje kan dette gi motivasjon til å starte ”sitt personlige forandringsprosjekt”. Målet er at kreftene og tiden man har blir brukt til det den enkelte opplever som viktigst.

KATEGORISERING

- hvilke typer aktiviteter består hverdagen av?

Det kan være hensiktsmessig å dele aktivitetene inn i må-, bør-, påfyll- og hvileaktiviteter. Hva som faller inn under hver kategori vil være individuelt og variere etter livsfase og livssituasjon.

Må – aktiviteter er aktiviteter som man må gjøre, for eksempel personlig hygiene, stell av barn, lage måltider og gjøre rent. For mange er også jobben en må-aktivitet.

Bør – aktiviteter er aktiviteter som man ikke er nødt til gjøre, men som man av ulike årsaker velger å pålegge seg selv eller opplever at andre pålegger en, for eksempel vedlikehold av hjem og hage og ulike former for trening/fysisk aktivitet.

Påfyll – aktiviteter er lystbetonte aktiviteter, for eksempel hobby- og fritidsaktiviteter, samt samvær med familie og venner.

Hvile – aktiviteter gjør man for å koble ut og hente seg inn. Det er ikke alltid man behøver å sove for å hvile. Man kan for eksempel lytte til god musikk, se på TV, lese eller dagdrømme.

Det er ingen helt klare skiller mellom de ulike typene aktiviteter. Det kan for eksempel være vanskelig å skille mellom må- og bør-aktiviteter. Noen aktiviteter kan også høre inn under flere kategorier. For eksempel kan må-aktiviteter samtidig oppleves som påfyll, som å lage mat og å gå på jobben. Påfyll- og hvile-aktiviteter kan også være de samme.

VALG OG PRIORITERINGER

- hvilke aktiviteter ønsker jeg at hverdagen skal innebære?

Når aktivitetskartleggingen er gjort, er neste trinn å prioritere hva man vil fortsette med og hva man kan la være eller gjøre mindre av. Det kan være vanskelig å kutte ned på må- og bør-aktiviteter, fordi vi er påvirket av normene i de omgivelsene vi lever i. Det er lettere å la være å gjøre påfyll-aktivitetene. Det kan imidlertid føre til en hverdag fylt

av plikter og lite tid til hygge, og på sikt kan dette bli utilfredsstillende og energitappende.

For dem som lever med familie, kan det være nyttig og nødvendig å gjøre en samlet kartlegging av hele familiens gjøremål. Kanskje vil en endring i fordeling av oppgaver være nok til å gjøre hverdagen lettere for alle. Hvis gjøremålene endres for en, involverer det ofte andre i familien. Dersom personen som har EDS for eksempel har behov for å begynne å svømme regelmessig, kan dette gå utover tid til andre gjøremål. Svømmingen kan imidlertid gi nytt overskudd, noe hele familien kan ha glede av.

Det å endre vaner eller aktivitetsmønstre er en lang og krevende prosess som kanskje aldri avsluttes. Men økt bevissthet om de valgene man foretar, kan være viktige skritt på veien mot en bedre tilværelse.

FORENKLING OG TILRETTELEGGING AV HVERDAGEN

- kan jeg gjøre aktivitetene på en annen måte?

Etter å ha gjort en vurdering og prioritering av hverdagens innhold, er neste skritt å ta stilling til om noe kan gjøres på andre måter. Tilretteleggingstiltak innebærer alle måter det er mulig å legge hverdagen til rette på. Det kan være å endre arbeidsmåter og -vaner, gjøre forandringer i omgivelsene (for eksempel boligendringer) og benytte hjelpemidler. Hensikten kan være å gjøre aktiviteter mindre energikrevende og minske belastningen på hypermobile og instabile ledd. Med dette kan man dempe smerter og hindre forverring av plager. For noen kan det også bli nødvendig å ta imot hjelp til daglige gjøremål. I alle tiltak bør målsettingen være at personen det gjelder selv vurderer alle tilretteleggingstiltak, hvilke aktiviteter en trenger hjelp til og hvordan dette skal foregå.

Noen forteller at de på dager med god dagsform presser seg til å gjøre mye fysisk arbeid for så å klappe sammen på sofaen. For å unngå dette, kan det være en løsning å dele opp gjøremål og beregne lengre tid på de mest belastende aktivitetene man må utføre i løpet av dagen.

Hvordan en bruker leddene under aktivitet, vil også ha betydning for utholdenhet og grad av belastning. Bruk av støttebandasjer/skinner

(ortoser) og hjelpemidler er mulige avlastende tiltak, mens trening av muskulatur rundt leddet vil kunne styrke leddene og øke utholdenheten.

Leddvern

Leddvernprinsipper beskriver metoder for vern av sårbare ledd ut fra en biomekanisk tenking om bevegelsesakser og krefter i og rundt leddene. Prinsippene er opprinnelig laget for personer med leddgikt, men har også gyldighet for dem som har hypermobile og/eller instabile ledd som følge av en bindevevslidelse.

Leddvernprinsipper:

- Styrk muskulaturen rundt leddet i hele bevegelsesbanen. Ledd vernes ved at musklene er sterke og godt koordinerte
- Unngå stor belastning i leddets ytterstilling
- Hold leddet i midtstilling ved tunge gjøremål
- Fordel belastningen over flere og store ledd
- Unngå langvarig statisk grep rundt tynne gjenstander
- Bruk hjelpemidler som gir leddet en ergonomisk stilling, som kniver med vinklet skaft
- Bruk støttebandasjer/skinner (ortoser) i ekstra belastende aktiviteter
- Finn en god balanse mellom aktivitet og hvile

Dersom man trenger råd og veiledning i hvordan disse prinsippene skal praktiseres i dagliglivet, kan man kontakte ergoterapeut eller fysioterapeut i kommunen.

Ortoser (støttebandasjer/skinner)

Ortoser hjelper til å stabilisere leddene. For personer med hypermobile og instabile ledd, kan bruk av ortose minske faren for overstrekk, utglidning (subluksasjon og luksasjon) og smerter i leddene. Det er viktig at ortoser kun brukes til konkrete gjøremål, fordi langvarig støtte rundt ett ledd kan svekke muskulaturen og gi uønsket mer-belastning på nærliggende ledd.

Det finnes mange forskjellige typer ortoser på markedet og med ulik stivhet. Ortoser kan tilpasses større ledd som håndledd, ankler og knær og små fingerledd. Noen har også nytte av å bruke halskrage under spesielt belastende aktiviteter.

En spesiell type finger-ortoser er utviklet med tanke på å være både funksjonelle og estetiske. De ser ut som fingerringe og har mange ulike stabiliseringsfunksjoner. De kan tilpasses alle fingerledd og lages i ulike materialer, blant annet sølv. Ringene må spesialtilpasses og regnes som ortopediske hjelpemidler. Hjelpemiddelsentralen eller TRS kan gi opplysninger om hvem som kan ta mål og tilpasse finger-ortoser.

Ortopediske hjelpemidler kan man søke om å få dekket gjennom folketrygden. De må rekvireres av spesialist i ortopedi, revmatologi, fysikalsk medisin og rehabilitering eller nevrologi. Fastlegen kan henvise til aktuell spesialist. Ytterligere informasjon om bruk og anskaffelse av ortoser finnes i kapitlet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

Tilrettelegging av omgivelsene og tekniske hjelpemidler

Tilrettelegging av omgivelser krever ikke nødvendigvis store ombygginger. Nytenking som om-møblering kan føre til at man finner lure løsninger som gjør hverdagen enklere. En måte å kartlegge behov for endringer, er å gå gjennom alle rom i huset og vurdere de aktivitetene man utfører i de respektive rommene med tanke på hva det er problematisk å utføre.

Eksempler på vurderinger som kan gjøres:

- Må jeg bære den tunge, våte klesvasken opp fra kjelleren til badet, eller kan vaskemaskinen flyttes?
- Kan utstyret i kjøkkenskapene omplasseres, slik at det jeg bruker mest står på de lettest tilgjengelige hyllene?
- Hvordan er rommene organisert? Sliter jeg meg ut på unødige løft og vanskelige arbeidsstillinger?
- Står jeg med god balanse når jeg dusjer, eller blir jeg usikker og ansent av å stå på glatt underlag?

Når det er behov for mer omfattende tilrettelegginger og anskaffelse av hjelpemidler, kan det være nyttig å samarbeide med kommunens ergoterapeut eller fysioterapeut. Etter å ha gjennomført funksjons- og aktivitetsvurdering, vil en fagperson kunne gi råd om hvilke tilrettelegginger og hjelpemidler som kan være hensiktsmessige. Det beste er å prøve ut hjelpemidlene i praksis der de skal brukes.

Prinsipper for vurdering av hjelpemidler

Med tanke på de vanligste problemene ved EDS, kan følgende kategorier av hjelpemidler være aktuelle:

- Hjelpemidler som benyttes for å kunne bruke leddene i ergonomisk hensiktsmessige stillinger og derved minske belastningen. Eksempler på dette er kniver med vinklede skaft, mopp i stedet for bøtte og klut, samt trillebord i stedet for å bære et tungt brett.
- Hjelpemidler som fremmer aktivitet, fordi de gjør det mulig å gjøre noe som ellers hadde vært for belastende eller smertefullt. Eksempler på dette er ortoser, staver til turbruk og tilpasninger av data-arbeidsplassen.
- Hjelpemidler som kan gi avlastning og dempe smerter. Eksempler på dette er god madrass og hvilestol. God søvnkvalitet og mulighet til avslappende sittestilling, kan gi overskudd til å kunne gjennomføre hverdagens gjøremål.

Anskaffelse av hjelpemidler

Mange hjelpemidler kan søkes via folketrygden og lånes fra hjelpemiddelsentralen. I søknaden er det ikke nok å begrunne med at en har diagnosen EDS, funksjonsproblemene må beskrives. En individuell funksjonsvurdering vil være hensiktsmessig som vedlegg til hjelpemiddelsøknaden. I vurderingen beskrives de konkrete problemene personen har med å utføre aktuelle aktiviteter, og hvilke hjelpemidler som kan lette situasjonen, øke selvstendigheten i dagliglivet, eventuelt forebygge større problemer. Se ”Funksjonsvurdering” i dette kapittelet.

Hjelpemidler i kategorien avlastende/smertedempende, som madrass og hvilestol, er det vanskelig å få dekket via folketrygden. Slike hjelpemidler vurderes ofte som hjelpemidler folk flest har behov for, og regnes derfor ikke inn blant de hjelpemidlene som folketrygden finansierer. Dette gjelder også andre hjelpemidler, som for eksempel elektriske husholdningshjelpemidler.

Hjelpemidler som brukes til fritidsaktiviteter, med målsetting trening og stimulering, innvilges kun til personer under 26 år. Hjelpemidler som folketrygden ikke dekker, kan det være mulig å få finansiert via legater. Legathåndboken kan man låne på biblioteket, kjøpe i bokhandler eller hente fra Internett.

HJELP FRA ANDRE

- må jeg gjøre alle aktivitetene selv?

For noen er ikke tilrettelegging tilstrekkelig for å mestre hverdagen. Selvhjulpenhet i alle gjøremål er heller ikke alltid målet. Noen gjøremål er så krevende og gir så mye smerter, at man bør få hjelp til dem. For noen kan løsningen være å vurdere en omfordeling av arbeidsoppgavene i familien. Andre trenger hjelp fra andre instanser. Det finnes ulike ordninger for praktisk bistand, og de omtales kort i kapittelet ”Hjelpeapparatet og rettigheter”.

Transport og mobilitet

De fleste med EDS kan benytte offentlige transportmidler, men enkelte kan ha vansker med å gå langt til holdeplasser og med å bære det en må ha med seg. Dersom kjøring med egen bil er eneste hensiktsmessige transportløsning, er det mulig å søke folketrygden om økonomisk støtte til drift av egen bil eller til anskaffelse av bil. Regler for dette omtales i kapittelet ”Hjelpeapparatet og rettigheter”. En individuell funksjonsvurdering vil være et nyttig dokument til en bilsøknad. Se ”Funksjonsvurdering” i dette kapittelet.

Noen kan ha behov for tilpassing av bilen for å gjøre den mer hensiktsmessig. Det kan for eksempel være tilpasset ryggstøtte i førersetet, armlener og ergonomisk tilrettelegging av kjørefunksjoner. Slik tilpassing av bil kan søkes dekket gjennom folketrygden.

Kommunal transportordning kan søkes til fritidsreiser. Dette er drosjeturer med egenandel. Det er store forskjeller mellom kommunene med hensyn til hvor mange reiser man får i året. Søknad behandles av sosialkontoret.

Noen kan på grunn av plager i ben, hofter og rygg i perioder ha vansker med å gå mer enn korte avstander. Da kan det være aktuelt å vurdere om manuell eller elektrisk rullestol kan fungere som avlastende hjelpemiddel.

Tilrettelegging av dagliglivet for barn og ungdom

Også når det gjelder barn og ungdom med EDS, er funksjons- og aktivitetsvurdering nyttige redskaper som grunnlag for å sette i gang tiltak. Det er viktig å se på hva barn og ungdom mestrer og støtte oppunder det, framfor å fokusere på begrensningene.

Variasjoner i barnets aktivitetsnivå gjennom dagen må observeres. Mange vil naturlig sette ned tempoet og intensiteten når de opplever smerter og slitenhet. Når de er slitne vil de gjerne velge gjøremål som er roligere og som foregår i mindre støyende omgivelser. Noen barn kan bli hyperaktive når de egentlig er slitne. I slike tilfeller kan det være hensiktsmessig å roe dem ned ved å legge til rette for roligere aktiviteter. Ved å observere og lytte til det barnet formidler, kan de voksne finne ut hvilke aktiviteter som sliter og hvilke aktiviteter som kan benyttes i situasjoner der barnet trenger ro og hvile.

Aktiviteter og tilrettelegging i barnehage og skole omtales i kapitlet ”Barnehage, grunnskole og videregående skole”.

FRITID

Det er en utfordring for hele familien å finne fritidsaktiviteter som alle kan delta i og ha glede av. Aktiviteter på fritiden bør gi mestringsopplevelser og gleder og være varierte. Det er viktig å oppmuntre barn og ungdom til å ha fritidsaktiviteter som innebærer fysisk aktivitet, men fritidsaktiviteter er også mye annet. Valg av fritidsaktiviteter styres mye av hva venner gjør, og sosiale aktiviteter på fritiden kan gi grobunn for nye vennskap. Dette kan i noen tilfeller føre til at barna ønsker å delta i aktiviteter som foreldre mener er uheldig med tanke på diagnosen. Ofte kan de aktuelle aktivitetene tilrettelegges slik at barnet allikevel kan delta. Ergoterapeut eller fysioterapeut i kommunen kan kontaktes for rådgiving angående dette. Dette omtales nærmere i kapitlet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

Hjelpeapparatet og rettigheter

Kommunen har ansvaret for at det ytes forsvarlig hjelp til den som oppholder seg i kommunen. Offentlige instanser har veiledningsplikt i forhold til sine tjenester, men man må ofte selv ta initiativ til å få informasjon. Informasjon om rettigheter og tjenester finnes hos den enkelte tjeneste. I noen få tilfeller vil diagnosen i seg selv gi rettigheter og tjenester, men som regel er det funksjonsbegrensningene og konsekvensene av tilstanden som skal vektlegges. Flere interesseorganisasjoner har også utarbeidet informasjon om generelle rettigheter. Offentlige kontorer skal være behjelpelige med å vise videre til andre instanser om det er behov for ytterligere informasjon eller kompetanse.

Koordinering, planer og utredninger

KOORDINATOR OG ANSVARSGRUPPE

Dersom mange fagpersoner er involvert i forhold til en person over tid, kan det være behov for en koordinator og for å opprette en ansvarsgruppe. Kommunen er forpliktet til å yte hjelp, noe som blant annet medfører rett til bistand av fagpersoner der man har behov for det. En koordinator kan hjelpe til med å samle løse tråder og være behjelpelig med henvisninger.

Alle kommunale instanser kan ta initiativ til å opprette ansvarsgruppe etter personens ønske. I en ansvarsgruppe møtes aktuelle fagpersoner sammen med den det gjelder. Det avklares mål, oppgave- og ansvarsfordeling og det vurderes om det er behov for oppfølgingsplaner. Ofte er det koordinator som leder ansvarsgruppen og innkaller til møter.

UTREDNINGER

Det kan være vanskelig å synliggjøre problemstillinger, årsakssammenhenger og mulige tiltak. Det kan da være aktuelt å be om å få utarbeidet en funksjonsvurdering. Denne kan legges til grunn i søknader og planer. Se mer om dette i kapitlet ”Dagliglivet med EDS”.

PLANER

Planer lages for å definere mål og få oversikt over behov og framgang i arbeidet for å nå målene. Planene skal også gi mulighet for medvirkning og evaluering. For personer med EDS, vil det ofte være tilstrekkelig med planer for avgrensede områder, for eksempel attføringsplan.

Individuell plan.

Ved behov for langvarige, sammensatte og koordinerte tjenester, har man rett til å få utarbeidet en individuell plan. Dette er et verktøy for å samordne involverte instanser og tjenestoområder fra alle forvaltningsnivåer. Den individuelle planen skal ta utgangspunkt i personens egen opplevelse av situasjonen. Om nødvendig skal planen også omfatte planer for avgrensede områder som nevnt over. Både personen det gjelder, pårørende og hjelpeapparatet kan sette i gang arbeidet med individuell plan. Personen selv skal være med på å påvirke valg av koordinator.

Økonomi

Generell økonomisk rådgivning er en tjeneste alle sosialkontor skal kunne gi. Dette kan også være til hjelp for å finne fram til aktuelle ytelser og stønader. Et generelt råd vil være å alltid notere og ta vare på dokumentasjon over utgifter som kan knyttes til diagnosen. Selv om utgiftene ikke gir rett til ytelser, kan dette være med på å beskrive totalsituasjonen og brukes som begrunnelse i søknader på et senere tidspunkt.

Det skilles mellom ytelser til behandlingsutgifter, til livsopphold, til ekstrautgifter og til praktisk bistand.

BEHANDLINGSUTGIFTER

Det meste av behandlingsutgifter dekkes i dag av helsevesenet. Her nevnes kun de ytelsene der EDS diagnosen utløser spesiell dekning.

Tannbehandling

EDS er en av diagnosegruppene som kan ha rett til fri tannbehandling. Ytelsen er avhengig av en beskrivelse av sikker årsakssammenheng mellom diagnosen og behovet for tannlegehjelp. Også forebyggende tannhelse skal vektlegges.

Personer med EDS kan benytte seg av tilbudet ved TAKO-senteret (Tannhelse-kompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander).

Fysikalsk behandling

Personer med EDS har rett til fri fysikalsk behandling etter § 5-8 i Lov om Folketrygd. Se kapitlet ”Fysioterapi, fysisk aktivitet og trening”.

STØNADER TIL LIVSOPPHOLD

Rehabiliteringspenger (18 - 67 år) er en tidsbegrenset ytelse som kan søkes når det er snakk om behandling over tid med utsikt til bedring av funksjon. Ytelsen kan også søkes når man er under utredning for oppfølging og behandling. For personer med EDS kan dette være aktuelt ved opptrening etter operasjoner. Rehabiliteringspenger ytes som regel etter en periode med sykepenger. Søknaden behandles på lokalt trygdekontor.

Attføringspenger (19 - 67 år) skal dekke livsopphold i perioder der en person er i gang med omskolering, utdanning eller annen tilpasning til jobb eller studier. Aetat har ansvaret for søknad og opplegg av attføringen. Se mer om dette i kapitlet ”Høyere utdanning og yrkesliv”.

Uføretrygd (18 - 67 år) er en ytelse som kan gis ved mer enn 50 % uførhet. Attføring skal være prøvet før uføretrygd innvilges. Dette er spesielt vektlagt for personer under 35 år. Det ligger en fleksibilitet i ordningen, slik at det er mulig å få en kombinasjon av uføretrygd – arbeid. Etter ett år med trygd er det mulig med en liten inntekt ved siden av uføretrygden uten at trygden blir satt ned (avkortet). Søknad behandles av lokalt trygdekontor.

Tidsbegrenset uføretrygd er en ny ytelse fra 2004. Ordningen omfatter alle uføre med mulighet for bedring av inntekts- og arbeidsevne. Vedtak fattes for inntil 4 år. Kriteriene for uførhet er de samme som ved fast uføretrygd, men størrelsen på ytelsen beregnes etter reglene for rehabiliteringspenger,

noe trygdekontoret kan gi mer informasjon om. Personer som har opptjente rettigheter i pensjonskasser, kan søke uføretrygd ved lavere uføregrad enn 50 %. Det søkes i disse tilfellene direkte til den aktuelle pensjonskassen. For personer som mottar uføretrygd, finnes det ordninger for å forsøke seg i arbeidslivet uten å miste trygderettigheter. Se kapitlet ”Høyere utdanning og yrkesliv”.

”Ung ufør”. Personer som har varig tap av arbeidsevne med minst 50 % før de fyller 26 år, kan søke trygdekontoret om tilleggspensjon som ”ung ufør”. Søknad må framsettes for trygdekontoret før personen er 36 år. Tilleggspensjon som ”ung ufør” kan også ytes i tillegg til rehabiliteringspenger, attføring og tidsbegrenset uføretrygd.

Økonomisk sosialhjelp kan søkes dersom andre inntektskilder ikke strekker til. Sosialkontoret kan også yte hjelp i særlige tilfeller der det er nødvendig for å overvinne eller tilpasse seg en økonomisk vanskelig situasjon.

STØNAD TIL EKSTRAUTGIFTER SOM FØLGE AV FUNKSJONSNEDESETTELSE

Grunnstønad

Grunnstønad er en trygdeytelse som er ment å dekke noen definerte ekstrautgifter som følge av varig sykdom, skade eller medfødt funksjonsnedsettelse. For personer med EDS, vil det i hovedsak være snakk om transportutgifter og eventuelt drift av tekniske hjelpemidler.

Tilpasset skotøy og fotsenger

Trygdekontoret kan ved behov dekke utgiften til fotsenger. For ortopediske sko kan merutgiften for inntil 2 par sko per år dekkes. Egenandelen tilsvarer ca. normalprisen for sko som kjøpes i butikk. Fastlege henviser til godkjent spesialist for vurdering og dokumentasjon av behov.

Transportutgifter, bil og førerkort

Når funksjonsnedsettelse gir merutgifter til transport, kan det søkes om grunnstønad. Ved dokumentert behov for egen bil, kan det også søkes om grunnstønad til drift av denne. Det kan også søkes om tilskudd til kjøp og nødvendig tilpasning av bil, samt til kjøreopplæring. Støtte til anskaffelse av egen bil er behovsprøvet ut fra inntekt. De andre ytelsene gis på grunnlag av beskrivelse av behov ut fra funksjon. En forutsetning for ytel-

sene er at kollektiv transport ikke kan benyttes. Dersom behovet for transport er til stede uten at det er gitt offentlig støtte, kan det søkes om skattefradrag for utgiftene.

Støtteordninger til bolig

Husbanken har støtteordninger for anskaffelse og tilpasning av bolig. For løpende boutgifter kan det søkes bostøtte. Dette er en økonomisk behovsprøvet ytelse. Kommunens boligkonsulent som er husbankens lokale representant, vil kunne bistå med utfyllende informasjon og søknader.

Legater

Det finnes en mengde ulike legater som man kan søke støtte fra. Oversikt finnes i Legathåndboken. Ideelle organisasjoner har også i noen tilfeller midler man kan søke om. Se også kapittelet "Dagliglivet med EDS".

Skattefradrag

Det kan gis fullt særfradrag for uførhet dersom trygdemyndighetene vurderer at ervervsevnen er varig nedsatt med minst 2/3. Ved lavere uføregrad kan det søkes om halvt særfradrag.

Frdrag for store sykdomsutgifter kan gis dersom dokumenterte merutgifter, som følge av sykdom eller funksjonsnedsettelse, overstiger en fastsatt sum. Merutgifter til tilrettelagt ferie er utgifter som vil kunne komme inn under denne kategorien. Det samme er utgifter til nødvendig bilhold som ikke dekkes av trygden. Ligningskontoret har mer informasjon om skattereglene.

Praktisk bistand

Personer med EDS vil i enkelte tilfeller ha behov for praktisk bistand eller assistanse til daglige gjøremål og aktiviteter. Det kan søkes om hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad (for personer under 18 år) på trygdekontoret. Øvrig praktisk bistand søkes til kommunen. Alle kommuner skal kunne tilby praktisk bistand og opplæring, brukerstyrt personlig assistanse, hjemmehjelp, omsorgslønn, støttekontakt og avlastning.

Merarbeidet som følger av funksjonsnedsettelsen er utgangspunktet for ytelser til praktisk bistand. Ved søknad må tidsbruken gjøres rede for. Dette gjelder både tid til faktisk assistanse, og tiden som bindes opp mellom assistanseperiodene. Formålet for omsorgslønn er det samme som for hjelpestønad. Dette betyr at det som ytes i hjelpestønad trekkes fra ved utmåling av omsorgslønn.

Barnehage, grunnskole og videregående skole

Barn og ungdom med EDS kan i utgangspunktet gjennomføre barnehage og skole på lik linje med andre. For en del kan imidlertid leddproblemer, smerter, slitenhet og variabel dagsform gjøre det nødvendig med tiltak for å tilrettelegge barnehage- og skoledagen for at de skal få fullt utbytte av opplegget og undervisningen.

I dette kapitlet vil de vanligste tiltakene bli belyst. For en nærmere utdyping av de ulike temaene, vises det til artiklene ”Skolehverdagen – utfordringer og muligheter når eleven har Ehlers - Danlos syndrom” og ”Tilpasset opplæring i kroppsøving for elever med Ehlers - Danlos syndrom”, som kan fås ved henvendelse til TRS eller fra Internett, www.sunnaas.no/trs

Åpenhet, informasjon og dialog

Barn og ungdom med EDS opplever sin tilstand forskjellig. Informasjon og åpenhet om hva diagnosen innebærer for den enkelte, vil kunne skape trygghet for alle parter og bidra til å unngå misforståelser.

Man kan sjelden se at en person har EDS. Det kan gjøre det vanskelig for mennesker rundt å forstå de problemene eleven kan slite med. Eleven vil ofte strekke seg langt for å unngå å skille seg ut. Mange kan fortelle om opplevelser av ikke å bli tatt på alvor når de formidler at de er slitne eller har smerter. Slike opplevelser må tas opp i samtaler mellom foreldre og skole. De foresattes og barnets erfaring om hvordan det er å leve med EDS, bør danne grunnlaget for en dialog om hvilke tiltak som er nødvendige for at eleven skal få et godt opplæringstilbud. Hovedansvaret for dette ligger hos barnehagen og skolen.

Alle parter må kunne ta opp ting underveis. Det er viktig med tilbakemeldinger også når ting fungerer godt. Skolen bør på sin side ta ansvaret for å gi informasjon til både foresatte og elev om hvil-

ke muligheter og begrensninger som er tilstede innenfor skolens rammer. Dette vil legge grunnlaget for mest mulig realistiske forventninger.

OVERGANGENE

De ulike overganger mellom barnehage, barne- skole, ungdomsskole og videregående skole kan by på ekstra utfordringer både for barnet selv, de foresatte og barnehagen/skolen. Det er viktig å trekke med seg de positive erfaringene man har fra den ene arenaen til den neste, og å jobbe aktivt for å forbedre tiltak og se nye muligheter. For eksempel vil det være fornuftig å arrangere egne overføringsmøter der både nåværende og framtidig arena er representert. Hvis barn med EDS benytter seg av skolefritidsordningen (SFO), bør ansatte ved SFO tas med på informasjons - og drøftingsmøter. Aktuelle samarbeidspartnere for barnehagen og skolen og de foresatte kan være fastlege, habiliteringsteam, pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), fysioterapeut, ergoterapeut og TRS.

Barnehage

Det er sjelden et barn har fått stilt diagnosen før skolealder, og få barn med EDS har symptomer som gir behov for spesiell tilrettelegging i barnehagen. Er det behov for spesielle tiltak, må barnehagen få informasjon om dette og ta hensyn til dem i planlegging av barnehagedagen. Barn med funksjonshemming skal ha prioritet ved opptak dersom en sakkyndig vurdering sier at barnet kan ha nytte av opphold i barnehage. (Barnehageloven § 9.) Mange av tiltakene som er beskrevet under avsnittet om skole, vil kunne overføres til barnehagesammenheng.

Grunnskole og videregående skole

TILRETTELEGGING AV FAG OG AKTIVITETER

Ved behov for tilrettelegging er det viktig at vurdering av tiltak foregår så tidlig som mulig.

Tradisjoner i ulike fag og aktiviteter ved skolen kan bli utfordret, og en må noen ganger tenke nytt. Alle elever har krav på tilpasset opplæring, noe som innebærer at de skal få møte utfordringer som svarer til deres forutsetninger. Det er ikke alltid at skolen klarer å ivareta elevens behov for individuelt tilpasset opplæring innenfor skolens ordinære rammer. I enkelte tilfeller kan skolen ha behov for veiledning i for eksempel tilrettelagt undervisning i kroppsøving.

Det å ha en elev med spesielle problemer i elevfellesskapet, bør ses på som en ressurs som gir mulighet til å jobbe aktivt med skolens og elevenes holdninger til mangfold.

Organisering av skoledagen

For elever med EDS vil dagsformen kunne svinge mer enn hos andre elever. Noen barn er ofte trette og slitne. De kan trekke seg tilbake fra leken og ha behov for å hvile i løpet av skoledagen, samt når de kommer hjem. Slitenhet må ikke defineres som latskap, og det kan være nødvendig å tilrettelegge slik at elevene har muligheter til å trekke seg tilbake. For eksempel kan det etableres egne soner der det skal foregå rolig aktivitet. Dette vil kunne integreres naturlig i det fysiske miljøet, og er noe alle elevene kan ha glede av.

Enkelte barn med EDS kan oppleves som urolige og rastløse i skolesituasjonen. De kan ha problemer med å sitte stille og ha nedsatt oppmerksomhet og konsentrasjon. Dette tolkes i noen tilfeller feilaktig som hyperaktivitet, men kan skyldes at de på grunn av smerter og slitenhet har problemer med å finne en komfortabel sittestilling.

For å forebygge slitenhet, smerter og dårlig konsentrasjon, kan det være gunstig at eleven har mulighet for å variere arbeidsstillinger i løpet av dagen, og at det gis rom for små pauser og mulighet for å bevege seg. I denne sammenhengen kan vurdering av timeplanen og rekkefølgen av fagene også være hensiktsmessig.

Kroppsøving

Med hensyn til det sosiale og elevfellesskapet, er det svært viktig at elever ikke blir fritatt fra dette faget. Siden fysisk aktivitet er spesielt viktig for personer med overbevegelige ledd (hypermobilitet), bør elever med EDS få et opplæringstilbud som er tilpasset deres forutsetninger. Eventuelle ekstraressurser til spesialundervisning i dette faget bør i størst mulig grad brukes til å inkludere eleven i klassens aktiviteter, ikke til enetimer med lærer eller fysioterapeut.

Strekkmerker, blåmerker og andre hudforandringer kan oppleves som problematisk i situasjoner når dette blir synlig for andre, for eksempel i garderoben. I slike tilfeller er det nødvendig å finne løsninger som gjør at eleven kan delta uten at det oppleves for vanskelig.

For å unngå å belaste leddene unødvendig i ytterstilling, skal en ikke oppfordre elever med EDS til å demonstrere sin overbevegelighet.

Arbeidsmengde og tilrettelegging ved prøver og eksamen

Noen elever med EDS vil på grunn av overbevegelige ledd, smerter og slitenhet kunne ha behov for ulike tilpasninger av arbeidsmengden. Skrivemengden kan reduseres ved å bruke engangsbøker, utfyllingsoppgaver og innlesing av oppgavebesvarelser på diktafon eller liknende. Det kan også være aktuelt å gi eleven mer tid eller et mindre antall arbeidsoppgaver, men uten at de faglige kravene reduseres.

Alternativer til skriftlige prøver kan være assistanse til skriving, kombinasjon skriftlig/muntlig prøving, kun muntlig prøving eller vurdering av arbeidsmapper (mappevurdering) som er produsert i løpet av skoleåret. Eleven må få prøve ut ulike alternativer i forkant av en eksamen.

Bruk av skrivehjelpemidler og tilpassing av arbeidsstilling omtales senere i kapitlet.

Vurdering

Når det gis tilbakemelding/vurdering til eleven, må læreren ta hensyn til problemene eleven har som følge av diagnosen. I kroppsøvingfaget skal det ved vurderingen tas hensyn til elevens forutsetninger. I videregående skole bør den enkelte

faglæreren gjøre en skjønnsmessig vurdering med utgangspunkt i den enkelte elevens situasjon, hvis det oppstår tvil om hvorvidt karakter kan settes.

Oppfølging ved fravær

Enkelte elever med EDS kan i perioder ha dager hvor det er vanskelig å følge hele skoledagen. Det vil i de fleste tilfeller være positivt at eleven er på skolen i deler av dagen framfor å ha fravær hele dager. Skolen må informere eleven og foreldrene om sitt syn på dette, slik at eleven ikke holder seg hjemme unødige. Fleksible ordninger i forhold til elevens dagsform kan diskuteres. Skolen har plikt til å følge opp elever som har lengre tids sykefravær. Om nødvendig skal skolen gi undervisning i elevens hjem. Ved lengre tids fravær er det viktig at kontakten med medelever opprettholdes.

Elever i videregående skole som har dokumentert langvarig eller kronisk sykdom, har rett til inntil 14 dagers fravær i løpet av skoleåret uten at det føres som fravær på vitnemålet. Dette er nedfelt i Forskrift til opplæringsloven § 4-27.

Leirskole - et tilbud for alle

Skolen har hovedansvaret for at også leirskoletilbudet er tilrettelagt på en slik måte at alle elever får et godt utbytte. Når en elev har særskilte behov, må leirskoleoppholdet planlegges i samarbeid med eleven og foreldrene.

TILRETTELEGGING AV OMGIVELSENE OG BRUK AV HJELPEMIDLER

I henhold til opplæringsloven har alle elever rett til en arbeidsplass som er tilpasset deres behov. Funksjonsvurdering av barnet vil være avgjørende for anbefalinger i forhold til tilrettelegginger og hjelpemidler. Erfaring viser at det er enkelte situasjoner der det er spesielt viktig å vurdere tilretteleggingstiltak for barn med EDS, og de omtales i denne delen.

Valg av løsninger må gjøres i nært samarbeid med elev/foresatte. For noen elever kan det ta tid å venne seg til tanken på å ha egne hjelpemidler. Det bør være åpenhet rundt dette temaet, også i forhold til medelevene.

Individuelt tilpassede hjelpemidler kan søkes finansiert gjennom folketrygden og kan følge eleven i videre skolegang.

Tilrettelegging av skrivearbeidet

På grunn av hypermobilitet i fingrene har noen problemer med å holde grepet om blyant/penn og må jobbe hardt med å stabilisere fingerleddene. De kan innta uvanlige arbeidsstillinger, fordi de bruker større ledd og muskler i armen til stabilisering. Skrivearbeidet kan dermed bli anstrengende, og mange orker ikke skrive like lenge som sine medelever. Det kan være aktuelt med grepsforstørrer på blyanten, penn med tykt skaft, bløt blyant og tusj som glir lett mot arket, godt skrivepapir og sklifritt underlag slik at boka/arket ligger i ro. Til lengre skrivearbeid kan datamaskin være et nødvendig hjelpemiddel.

Tilrettelegging av stol og bord

God arbeidsstilling og understøttelse av hypermobile ledd er viktig for elever med EDS. Det kan også være behov for å få anledning til å endre arbeidsstilling ofte. Mange kan ha problemer med å holde en bestemt kroppsholdning over tid og kan fremstå som urolige. Noen av problemene kan avhjelpest ved å få en godt tilpasset arbeidsplass hjemme og på skolen.

Arbeidsbordet må være så stort at bøkene kan ligge lett tilgjengelig, eller man kan vurdere om bøkene kan plasseres i hylle i en funksjonell høyde. Utsparring i bordplaten kan være en hensiktsmessig løsning for å få understøttelse for armer/skuldre og stabilitet ved skriving. Dersom det er behov for datamaskin som skrivehjelpemiddel, må det beregnes god plass for den på arbeidsbordet.

Det finnes mange ulike typer arbeidsstoler med gode tilpasningsmuligheter. Det viktigste er å oppnå god støtte for hypermobile ledd og gi muligheter til å variere sittestillingen ved å ha en stol som kan vippe både fremover og bakover. Høyde-regulerbart sete vil gi muligheter til en sittestilling som passer til flere ulike bordhøyder. Fotstøtter eller en løs fotskammel vil kunne være nyttig dersom stolen skal benyttes ved et litt høyt bord.

Utstyr til praktiske fag

I praktiske fag hvor elevene benytter ulike redskaper, kan det være aktuelt å anskaffe redskaper med ergonomisk utformede håndtak for å gi godt grep og skåne hypermobile håndledd. Se "Leddværn" under kapittelet "Dagliglivet med EDS". Høyde på arbeidsbenk og bruk av regulerbar stå-arbeidsstol kan også være aktuelt å vurdere.

Bruk av støttebandasjer (ortoser) i kroppsøvingstimmene kan være nødvendig for enkelte. Det vanligste er myke ortoser som gir en lett støtte for håndledd, ankel og/eller kne. Påførende har ansvar for å skaffe ortoser, men lærer kan være behjelpelig med å se til at de blir brukt.

Dobbelt sett lærebøker

For å unngå unødig belastning med tung skolesekk, kan det være aktuelt at eleven har dobbelt sett lærebøker. I grunnskolen er det skolen som låner ut det ekstra settet. I videregående skole dekkes utgifter til ekstra bøker av folketrygden hvis ikke skolen har bøker å låne ut.

Uteaktiviteter

Elever med EDS kan ha problemer med å gå langt, bære tung sekk og være fysisk aktive sammenhengende over lang tid. Utedager og turer må tilrettelegges slik at også elever med slike begrensninger kan delta.

Skoleskyss

Det må vurderes om det er behov for spesielle tiltak for å komme seg fram og tilbake til skolen. Det er kommunen/fylkeskommunen som har ansvaret for dette, men ofte er det delegert til den enkelte skole. Rett til skoleskyss er hjemlet i opplæringsloven, og det kreves vanligvis legeerklæring.

OPPFØLGINGSTJENESTEN

For ungdommer i alderen 16 - 20 år som er falt ut av det videregående skolesystemet, vil den fylkeskommunale oppfølgingstjenesten være en nyttig hjelp i forhold til å samordne tilbud fra ulike instanser. Oppfølgingstjenesten skal sikre tverretatlig samarbeid mellom kommunale, fylkeskommunale og statlige instanser som har ansvar for målgruppen.

Valg av utdanningsløp

Ved veiledning og rådgivning angående studieretning, utdanning og yrkesvalg, må en unngå å legge vekt på unødige begrensninger for eleven. Motivasjon, interesser, ønsker og drømmer må veie tyngst i valg av utdanning. Eventuelt behov for tilrettelegging må vurderes underveis.

I videregående skole kan det være fornuftig å ta hensyn til omfanget av praktiske og teoretiske fag og hva de ulike fagene krever, når utdanningsløpet skal planlegges. Hvis eleven velger en yrkesfaglig studieretning, bør tiltak og tilrettelegging i praksisperioder og lærlingtid vurderes, og eleven bør gis anledning til å prøve seg i praksis så tidlig som mulig i utdanningsløpet.

Det kan for enkelte være aktuelt å søke seg inn på særskilt grunnlag. Begrunnelsen er behovet for å komme inn på en skole med egnet grunnkurs. En sakkyndig vurdering fra PPT må legges ved søknaden.

Det er mulig å få godkjent å bruke lenger tid enn tre år på gjennomføring av videregående skole. Her må det også foreligge en vurdering fra PPT.

For noen elever kan deler av videregående utdanning falle inn under reglene om ytelser til yrkesrettet attføring. Se kapittelet "Høyere utdanning og yrkesliv".

Høyere utdanning og yrkesliv

De fleste personer med EDS har en utdanning og et arbeid på lik linje med andre. De vil ha et normalt ambisjonsnivå i så måte, og det vil i første rekke være interesser, ønsker og evner som styrer deres valg av utdanning og yrke. Det legges i dag stor vekt på at alle skal ha lik mulighet for utdanning og yrkesdeltakelse.

Tilrettelegging av studie- og arbeidsplass

Mange kan gjennomføre utdanning og delta i arbeidslivet uten spesielle tiltak. Ved behov for tilrettelegging, vil det være viktig å få kartlagt behov og skrevet en handlingsplan før tilrettelegging igangsettes. Funksjonsvurdering, samt vurdering av arbeidsoppgaver og arbeidsplass, vil være til hjelp for å avklare hvordan studie- og arbeidssituasjonen kan legges best mulig til rette. Angående funksjonsvurdering, se kapittelet ”Dagliglivet med EDS”.

Utdanningsinstitusjonene, arbeidsgivere, Aetat og trykkesystemet har alle ansvar for at studie- og arbeidsmiljø tilrettelegges i forhold til personens forutsetninger. Ansvarer omfatter også tilrettelegging for å forebygge skader og hindre forverring av problemer. Dette er regulert i lovverk og overenskomster. Hvis en person som er i arbeid får økte problemer, har arbeidsgiver ansvar for å sette i gang tiltak slik at personen kan fortsette i arbeid. Denne plikten er uavhengig av om problemene har sin årsak i en diagnose eller ikke. I forhold til rettighetene som ansatt, vil fagforening, verneombud og bedriftshelsetjeneste være viktige kontakter.

Offentlige utdanningsinstitusjoner har en person med ansvar for bistand til studenter med funksjonsnedsettelse. Denne personen kan være til hjelp i spørsmål angående bolig, økonomi og tilpasning av studiesituasjonen. Det kan være lurt å være tidlig ute med å avklare behov, rettigheter og muligheter.

Hjelpemiddelsentralen, bedriftshelsetjenesten og kommunal ergoterapeut/fysioterapeut vil kunne bistå med funksjonsvurdering/arbeidsplassvurdering, samt praktisk gjennomføring av tilrettelegging. Trygdeetatens arbeidslivssentre for bedrifter som har inngått avtale om inkluderende arbeidsliv (IA), kan kobles inn for veiledning og koordinering av arbeidsplassvurdering og planlegging av tilretteleggingstiltak. Tilrettelegging og hjelpemidler kan søkes finansiert gjennom folketrygden. Trygdeetaten og arbeidslivssentrene kan gi opplysninger om mulige virkemidler for tilrettelegging.

Ved vurdering av tilrettelegging av omgivelser i utdanning og jobb, er det viktig å vurdere både felleslokaler og den enkeltes arbeidsplass. Det kan være aktuelt å vurdere adkomst og avstand til parkeringsplass, avstander mellom lokaler som benyttes og tilgjengelighet til utstyr. På den individuelle arbeidsplassen kan det være behov for vurdering av lys- og lydforhold, muligheter for arbeidsro, arbeidsstol med god støtte og mulighet for variasjon i sittestilling, arbeidsbord med mulighet for variasjon og understøttelse av armer, samt hensiktsmessig plassering av hyller og lagerplass. Mange av disse tiltakene er beskrevet i kapittelet ”Barnehage, grunnskole og videregående skole”.

Attføring

Den som er yrkesvalgshemmet eller yrkeshemmet kan ha rett til attføring. Hensikten med attføring er hjelp til å finne et egnet arbeid og hindre at resultatet blir uføretrygd. Den som søker må være registrert som arbeidssøkende ved Aetat.

Yrkesvalgshemming er den begrensningen som funksjonsnedsettelse medfører ved valg av utdanning og yrke. Yrkesvalgshemming kan gi merutgifter fordi man må flytte for å få egnet studie- eller arbeidsplass, eller utdanningen kan koste mer fordi man må bruke lenger tid.

Yrkeshemming kalles det når funksjonsnedsettelse er til hinder for yrkesutøvelse, eller det er sannsynlighet for forkortet yrkeskarriere. Personen er for frisk til å bli uføretrygd.

Der særlige tiltak er nødvendig for å kunne skaffe seg eller utøve et yrke, er det flere aktuelle attføringstiltak. Målet er at tiltakene skal lede fram til lønnet arbeid. Stønad til attføring kan gis til utgifter som ikke dekkes andre steder i utdanningssystemet og til livsopphold under utdanning og omskolering. Er man i attføring kan man få midler til en tilpasset arbeidsplass, dersom dette gjør det mulig å få/beholde jobb. Det er Aetat som kobles inn for å igangsette tiltak.

Søknad om attføring rettes til Aetat som behandler søknaden og som også har ansvar for oppfølging og gjennomføring av attføringen. Det er satt som et vilkår at den som søker om attføring må være registrert ved Aetat.

ATTFØRINGSPLAN

Når det er fattet vedtak om attføring, skal det utarbeides en attføringsplan. Planen må være realistisk og settes opp i samarbeid mellom søker og Aetat. Planen bør ta hensyn til personlige interesser, mål og tidligere erfaringer. Det skal også tas hensyn til behovet for tilpasning og tilrettelegging som diagnosen medfører. Planen bør være fleksibel og skal evalueres.

Temaer som bør vurderes:

- Personlige ønsker og interesser
- Kompetanse
- Tilpasning av arbeidsoppgaver og arbeids-/studieplass
- Tilrettelegging av praksisperioder, prøver og eksamenssituasjon
- Avbrudd i studiene som følge av sykdom, behandling og rekonvalesens
- Økt behov for hvile
- Nedsatt arbeidstempo i forhold til studieprogresjon og yrkesutøvelse
- Assistanse til enkelte oppgaver

YTELSER TIL ATTFØRING

Ytelser til attføring er delt i to:

Attføringspenger (fra 19 - 67 år) skal dekke utgifter til livsopphold under utdanning eller omskolering for personer med varig inntektsnedsettelse eller vesentlig innskrenket mulighet for valg av yrke eller utdanning. Hva som vurderes som vesentlig er ikke beskrevet konkret, men vurderes individuelt etter en funksjonsvurdering.

Attføringsstønad (fra 16 - 67 år) skal dekke ekstrautgifter en person med funksjonshemming har i forbindelse med utdanning og studier. Attføringsstønad kan også ytes ved siden av uføretrygd.

Aktuelle utgifter er:

- Opplæring, trening og arbeidstilvenning ved skole, kurs, bedrift eller liknende
- Undervisningsmaterieell, skolepenger og semesteravgift
- Reise og flytting i forbindelse med attføring og nytt arbeid
- Barnetilsyn
- Nødvendige ekstrautgifter til bolig på attføringsstedet

Lånekassen

Det er mulig å søke om lån og stipend fra Statens lånekasse for utdanning i tillegg til eller i stedet for attføring. Ytelsene er behovsprøvede. Blir en syk og tjener lite, kan det søkes om rente- og avdragsfritak på studielån. Lege eller trygdekontor må i så fall bekrefte varig funksjonsnedsettelse. Personer med studielån som uføretrygdes kan søke om sletting av studielån. Slik søknad sendes Statens lånekasse for utdanning sammen med dokumentasjon på arbeidsuførhet. Lånekassen kan gi mer informasjon om regler og søknadsprosedyrer.

ARBEIDSRÅDGIVNINGSKONTOR (ARK)

Tjenesten finnes i alle fylker. Kontorene har fagfolk som kan bistå der det er behov for veiledning og utredning utover det de lokale arbeidskontorene kan gi. Aetat formidler kontakt. Aetat har også andre ordninger som tar hensyn til spesielle problemstillinger.

Fravær fra jobb

FRITAK FRA ARBEIDSGIVERPERIODEN

EDS kan i noen tilfeller medføre økt fravær fra arbeid. Både behandling og belastningsproblematikk kan være medvirkende årsaker til stort sykefravær. Om det er særlig stort sykefravær over lengre tid, kan personen selv eller arbeidsgiver søke trygdekontoret om fritak fra arbeidsgiverperioden. Arbeidsgiver vil da få refusjon fra folketrygden fra første fraværsdag. Det vil ved søknad bli vurdert om det er sannsynlig med fravær på mer enn ca. 35 dager i året.

OMSORGPENGER

Foreldre til funksjonshemmede barn under 12 år (under 18 år ved alvorlig sykdom) kan ha utvidet rett til omsorgspenger. Trygdekontoret må gi forhåndstilsagn og ha dokumentasjon på funksjonshemmingen. Dette kan gis av fastlege. Det er egne regler for selvstendig næringsdrivende. Trygdekontoret kan gi opplysninger om dette.

OPPLÆRINGSPENGER

Opplæringspenger ytes ved fravær fra arbeidet på grunn av opplæring ved godkjent kompetansesenter, opplæringsinstitusjon eller familiebehandlingsinstitusjon, som for eksempel ved TRS. Retten til opplæringspenger varer så lenge det er nødvendig av hensyn til barnet.

Nedtrapping i forhold til yrkesliv

Noen har valgt å redusere stillingsprosenten som følge av funksjonsnedsettelse. Dette fører ofte til reduksjon i opptjening av pensjonspoeng og tap av rettigheter. Dersom EDS er årsaken til redusert arbeidskapasitet, kan det være fornuftig å ta opp problemstillingene med arbeidsgiver og hjelpeapparatet på et tidlig tidspunkt, slik at det er mulig å forsøke aktuelle tiltak.

Referanser

- Arendt-Nielsen L, Kaalund S, Bjerring P, Høgsaa B. Insufficient effect of local analgesics in Ehlers Danlos type III patients (connectiv tissue disorder) *Acta Anaesthesiol Scand* 1990; 34: 358-361.
- Arendt-Nielsen L, Kaalund S, Høgsaa B Bjerring P, Grevy C. The response to local anaesthetics (EMLA-cream) as a clinical test to diagnose between hypermobility and Ehler Danlos type III syndrome. *Scand J Rheumatol* 1991; 20:190-195.
- Beighton P. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche 1997. *Am J Med Genet* 1998; 77:31 – 37.
- Beighton P, Grahame R., Bird H. *Hypermobility of Joints*, Third Edition 1999.
- Berglund B. *Living with Ehlers-Danlos syndrome*. Doktoravhandling, Karolinske Institutet, 2003
- Black CM et.al. The Ehlers-Danlos syndrome : an analysis of the structures of the collagen fibers of the skin. *Br J Dermatol* 1983; 22:300-4.
- Burrows NP. *Clin and Exp Dermatol* 1999; 24: 99-106.
- Center for Små Handicapgrupper, København. *Informasjon om Ehlers-Danlos syndrom*. 1999
- Culav EM, Clark CH, Merrilees MJ. Connective tissues: Matrix composition and its relevance to physical therapy. *Phys Ther* 1999; 79(3):308-319.
- Danlos M. Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux. *Bull Soc Franc Derm Syph* 1908; 19: 70-2.
- Dijkstra PU, Kropmans TJ, Stegenga B. The association between generalized joint hypermobility and temporomandibular joint disorders: a systematic review. *J Dent Res* 2002; 81 (3):158-163.
- Engelbert RH, Uiterwaal CS, van de PE, Helders PJ, Sakkers RJ, van Tintelen P et al. Pediatric generalized joint hypomobility and musculoskeletal complaints: a new entity? Clinical, biochemical, and osseal characteristics. *Pediatrics* 2004; 113(4):714-719.
- Ehlers E. Cutis laxa, neigung zu haemorrhagien in der Haut, lockering mehrerer artikulationen. *Derm Zschr* 1901;18:173-5.
- Everman DB, Robin, NH. Hypermobility syndrome. *Pediatr Rev* 1998; 19(4):111-117.
- Finsen V. The hypermobility syndrome. *Tidsskr Nor Lægeforening* 1987; 107(26):2225-2227.
- Ferrell WR, Tennant N, Sturrock RD, Ashton L, Creed G, Brydson G et al. Amelioration of symptoms by enhancement of proprioception in patients with joint hypermobility syndrome. *Arthritis Rheum* 2004; 50 (10):3323-3328.
- Gedalia A, Press J, Klein M, Buskila D. Joint hypermobility and fibromyalgia in schoolchildren. *Ann Rheum Dis* 1993; 52 (7): 494-496.
- Hollister DW et.al Genetic disorders of collagen metabolism. *Adv Human Genet* 1982; 12: 1.
- Holzberg M et.al.. The Ehlers-Danlos syndrome: Recognition, characterization, and importance of a milder variant of the classic form. *Journal of American Academy of Dermatology* 1988; 19; 4: 656-666.
- Grahame R. Joint hypermobility and genetic collagen disorders: are they related? *Arch Dis Child* 1999; 80 (2):188-191.
- Grahame R. Hypermobility-not a circus act. *Int J Clin Pract* 2000; 54 (5):314-315.

- Grahame R. Pain, distress and joint hyperlaxity. *Joint Bone Spine* 2000; 67 (3):157-163.
- Grahame R. Heritable disorders of connective tissue. *Baillieres Best Pract Res Clin Rheumatol* 2000; 14(2):345-361.
- Grahame R. Time to take hypermobility seriously (in adults and children). *Rheumatology (Oxford)* 2001; 40(5):485-487.
- Grahame R, Bird H. British consultant rheumatologists' perceptions about the hypermobility syndrome: a national survey. *Rheumatology (Oxford)* 2001; 40(5):559-562.
- Karaaslan Y, Haznedaroglu S, Ozturk M. Joint hypermobility and primary fibromyalgia: a clinical enigma. *J Rheumatol* 2000; 27(7):1774-1776.
- Keer R, Grahame R. *Hypermobility Syndrome. Recognition and management for physiotherapists*. London, 2003. ISBN 0-7506-5390-6.
- Kobayashi T. Oral presentation: First nordic conference on Ehlers-Danlos syndrome 2001.
- Malfait F, Coucke P, Symoens S, Loeys B, Nuytinck L, De Paepe A. The molecular basis of Ehlers-Danlos syndrome: A comprehensive study of biochemical and molecular findings in 48 unrelated patients. *Human mutations* 2005; 25:28-37.
- Mork, TE. *Jungelhåndboka* 2004. Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon, Rettighetssenteret.
- Norges Handicapforbunds artikkelserie: Bruke dine rettigheter. 2005.
- Oliver DW, Balan KK, Burrows NP, Hall PN. Dispersal of radioisotope labelled solution following deep dermal injection in Ehlers-Danlos syndrome. *British Journal of Plastic Surgery* 2000; 53,308-312.
- Pierard GE et.al. Histopathological aid at the diagnosis of the Ehlers-Danlos syndrome, gravis and mitis types. *Int J Dermatol* 1983;22:300-4.
- Royce PM, Steinmann B. *Connective tissue and its heritable disorders. Molecular, genetic and medical aspects. Second Edition. Chapter 9: The Ehlers-Danlos syndrome*. 2002. Wiley-Liss, ISBN 0-471-25185-2.
- Russek LN. *Hypermobility syndrome*. *Phys Ther* 1999; 79(6):591-599.
- Sosial- og helsedirektoratet: *Snart student? Informasjon om høyere utdanning og funksjonsnedsettelse*. 2004.
- Tschernogubow A. *Cutis laxa (presentation at the first meeting of Moscow Dermatologic and Venereologic Society, Nov 13, 1891)*. *Mhft Prakt Derm* 1892; 14: 76.
- Vogel A et. al. *Abnormal collagen fibril structure in the gravis form (type I) of the Ehlers-Danlos syndrome*. *Lab Invest* 1979; 40: 201-5.
- Wechsler HL et.al. *Ehlers-Danlos syndrome: pathologic, histochemical, and electron microscopic observations*. *Arch pathol* 1964;77: 613-9.
- Barnehageloven
Opplæringsloven
Universitets- og høyskoleloven
Folketrygdloven
Spesialisthelsetjenesteloven
Kommunehelsetjenesteloven
Sosialtjenesteloven
Pasientrettighetsloven
- Lover og forskrifter hentes fra www.lovdata.no og www.trygdeetaten.no

Ordliste

Acromioclavicularleddet - leddet mellom kraveben og skulderblad

Aetat - arbeidsmarkedsetaten

Affeksjon - påvirkning (av organ eller organsystem)

Akrogeri - løs og rynket hud som ser eldre ut enn alderen skulle tilsi, oftest på hender og føtter

Antiepileptika - legemidler mot epilepsi, hindrer eller minsker antall epileptiske anfall

Artrose - reduksjon av brusklaget som kler leddene, med forandringer i bruskskivens kvalitet, etterfulgt av forandringer (påleiringer) i omgivende benvev. Tidligere kalt slitasjeforandringer/slitasjegikt

Atrofiske arr - arr med tynn, tilbakedannet hud

Audiometri - måling av hørsel

Autosomal arv - arvegang hvor arveanlegget ikke ligger på kjønnskromosomene. Tilstander som arves autosomt rammer begge kjønn likt

Beighthons skala - en skala fra 0 til 9 poeng som brukes for å gradere hypermobilitet

Benign Joint Hypermobility Syndrome (BJHS) - tilstand eller syndrom med generell hypermobilitet

Bevegelsesapparatet - samlebetegnelse på skjelett, ledd, sener, muskler og nerver

Bindevev - vev som er oppbygd av grunnsubstans, tråder og celler av forskjellig type. Fungerer som støtte og beskyttelse i kroppens vev og organer

Brokk - utposning av vev gjennom hull i hinnene som vanligvis holder vevet på plass

Bursa, bursitt - en bursa er en slimpose, som regel ved et ledd, som beskytter leddet. Bursitt er betennelse i en slimpose

Computertomografi (CT) - en metode som benytter databehandling av røntgenbilder for å framstille bilder av tverrsnitt av kroppen. Bildene kan fremstilles i tre plan

Cornea – hornhinnen i øyet, se ”hornhinne”

Deformitet - unormal form, misdannelse av en del av kroppen

Diafragma - mellomgulvet

Digitus malleus - hammertær

Divertikler - utposninger av slimhinne gjennom veggen på hulorgan, for eksempel tarm og blære

Dominant arvegang - arveanlegg som slår igjen selv om arvestoffet bare kommer fra en av foreldrene (motsatt: recessiv arvegang)

Døgnlogg - det å registrere, føre logg over alle døgnets gjøremål, for å få et bilde av forbruk av tid og ressurser

Ekkokardiografi (EKG) - undersøkelse av hjertets form og bevegelser ved hjelp av ultralyd

Elastin - fiber/tråd av eggehvitestoff som gir elastisitet til bindevevet

Elektronmikroskopiske undersøkelser - metode for å lage bilder av meget små strukturer med sterk forstørrelse (opp til 200 000 ganger). Brukes til undersøkelse av vev, bakterier, virus og trådene i bindevevet

Entrapment nevropati - trykkskade av en nerve på et trangt sted i nervens forløp, ofte nær et ledd

Enzym - protein som påskynder hastigheten i en kjemisk reaksjon uten å selv forbrukes eller ødelegges

Epicantus - hudfold som dekker indre øyevinkel

Ergonomi - arbeidsvitenskap. Målet er at arbeidet skal tilpasses menneskets anatomiske, fysiologiske og psykologiske forutsetninger

Fatigue - tretthet, utmattethet

Fibrill - liten tråd, som tvinnes sammen til fibre. Her brukt om tråd i bindevevet

Fibrillin - en gruppe bindevevstråder. Fibrillinene synes å være med på å regulere hvor andre tråder bygges inn

Fibroblast - bindevevscelle som blant annet produserer bindevevets grunnsubstanser og fibre av ulike typer (elastin, kollagen, fibrillin)

Fotsenger - innleggsåle i sko, som lages ut fra en avstøpning av foten. Brukes for å støtte/korrigere feilstillinger i foten

Gen, gener - arveanlegg. Genene befinner seg i kromosomene, som er lange DNA-kjeder. Mennesket har titusenvis av gener.

- Genfeil** - varig forandring i del av arvematerialet, med negativ effekt
- Grepsforstørrelser** - håndtaket/grepet på gjenstanden er gjort tykkere for at det skal bli lettere å holde i den
- Hallux valgus** - feilstilling av stortåen
- Heterogen** - sammensatt, uensartet
- Hiatus hernie** - brokk i mellomgulvet
- Hornhinne** - den ytre, gjennomsiktige hinnen foran øyet
- Hyperekstensjon** - overstrekning av et ledd ut over det normale
- Hypermobilitet** - det at et ledd kan beveges mer (flere grader) enn normalt
- Hypomobilitet** - nedsatt bevegelighet i et ledd i forhold til normalt
- Hypotoni** - nedsatt hvilespenning i musklene
- Immobilisering (av ledd)** - det å hindre bevegelse (av et ledd)
- Instabilt ledd** - ledd som kan beveges utover leddets naturlige baner
- Klinisk** - praktisk medisin, har med pasientbehandling å gjøre, i motsetning til for eksempel laboratoriearbeid
- Kollagen** - gruppe av proteiner i bindevevet. Det er minst 20 ulike kollagener, de fleste er trådaktige og inngår som forsterking, "armering" i bindevevet
- Kromosom** - trådformete dannelser i cellekjernen, bestående bl.a. av DNA-kjeder hvor genene (arveanleggene) ligger. Mennesket har 23 par kromosomer. Hvert kromosom inneholder tusenvis av gener
- Kyfose** - økt krumning (øverst) i ryggen
- Leddkapsel** - kraftig bindevevshinne som omgir et ledd
- Ligamenter** - sterkt bånd av fiberrikt bindevev, oftest i en leddekapsel
- Luksasjon, luksere** - "gå ut av ledd", det at leddflatene forskyves i forhold til hverandre, slik at de ikke lenger berører hverandre
- Lyskebrokk** - brokk hvor en del av innholdet i bukhulen, for eksempel en bit av tynntarmen, trenger ut gjennom lyskekanalen, som er et svakt punkt i bukveggen
- Magnetisk Resonanstomografi (MR)** - en metode for å danne bilder, hvor man bruker vannmolekylenes magnetisme, for å framstille bilder av snitt av kroppen. Det brukes et sterkt magnetfelt for å lage bildene, men ingen stråler. Bildene kan fremstilles i tre plan.
- Marfans syndrom** - arvelig bindevevssykdom som kjennetegnes ved lange rørknokler, forandringer i hjerte- og karsystemet, løse linser i øynene samt ledd- og muskelproblemer
- Mitralklaffen** - hjerteklaffen mellom venstre forkammer og venstre hjertekammer
- Mitralprolaps** - hjerteklaff som er for hul og stor, slik at den buker bakover inn i forkammeret når hjertekammeret trekker seg sammen
- Molluscoide pseudotumores** - små, rosinliknende hevelser under huden
- Mutasjon** - plutselig oppstått, varig forandring av arvematerialet
- Navlebrokk** - utposning av innhold fra bukhulen gjennom en utilstrekkelig lukket navleåpning
- Nevrogen smerte** - smerte som utgår fra nervesystemet
- Nevropati** - sykkelig forandring i nervene i det perifere nervesystem, med langsommere ledning av nerveimpulsene til følge
- NSAID (non-steroid antiinflammatory drugs)** - betennelseshemmende legemidler som ikke er binyrebarkhormon-liknende (ikke er kortikosteroider)
- Ortose** - skinne/støttebandasje som festes rundt ledd for å hindre eller redusere bevegelighet
- Osteogenesis imperfecta** - en gruppe arvelige bindevevssykdommer. Kjennetegnes ved benskjørhet, tannbensavvik, hørselstap, blå bindehinner i øynene, overbevegelige ledd og redusert lengdevekst
- Palpasjonsømheter** - ømheter for trykk med hender, ved å bli tatt på
- Partiell** - delvis
- Patella** - kneskål, kneskjell
- Patognomoniske symptomer** - forandring eller funn som er spesifikt for en sykdom, som gir diagnosen direkte
- Perforasjon** - hull, gjennomboring
- Perifere nervesystem** - de nerver som forbinder sentralnervesystemet (hjernen og ryggmargen) med resten av kroppen
- Pes planus** - plattfot, nedsenkede buer under foten
- Recessiv arvegang** - vikende arvegang. Arveanlegg som kun slår igjennom når det arves fra både mor og far. Personer med arveanlegg på et kromosom er (friske) bærere (motsatt: dominant arvegang)

Rectumprolaps - fremfall av endetarm

Refluks fra magen - oppstøt av mageinnhold til spiserøret

Ruptur - brist, overrivning

Seneruptur - brist, overrivning av sene

Sklifritt underlag - underlag med overflate som gjør at ting ikke kan skli på det

Skoliose - sidekrumning av ryggsøylen

Slimhinne - tynn hinne som kler innsiden av luftveiene, fordøyelseskanalen, urinveiene og kjønnsorganene

Spheroider - faste, små, cystelignende knuter under huden

Sternoclavicularleddene - leddet mellom brystben og kraveben

Stå-arbeidsstol - ståstøttestol, en stol hvor en får støtte under setet mens en arbeider i tilnærmet stående stilling, ofte med sete formet som sykkelsete

Subluksasjon - leddflatene er forskjøvet i forhold til hverandre, men leddet er ikke helt ute av ledd

Sulcus - fure

Synovialhinne - en leddkapsels innerste lag som utskiller leddvæske (synovialvæske)

Synovialvæske (synovia) - leddvæske

Tendinitt - betennelse i en sene eller senefeste

Transcutan Nervestimulering (TNS) - en metode for smertelindring, ved bruk av små strømstøt gjennom elektroder på huden. Øker kroppens egne smertelindrende mekanismer

Utsparing i bordplaten - det er skåret ut en halv-runding i bordplaten for at personen skal komme "inn i" bordplaten, og få støtte under albue

Villefranche klassifikasjonen - typeinndeling av EDS etter diagnostiske hoved- og bikriterier

Wet-Vest - flytevest som gjør at man kan holde seg flytende i stående stilling i vannet

Åreknuter - utvidelser av vener som følge av ødelagte veneklaffer, som oftest i bena

Om TRS

TRS er et landsdekkende kompetansesenter for syv sjeldne, medfødte diagnosegrupper. Senteret er en del av Sunnaas sykehus HF i Helse Øst RHF og ligger på Nesodden utenfor Oslo.

Senteret bygger opp kompetanse, formidler kunnskap og gir veiledning angående ulike forhold knyttet til alle aldersgrupper innen de syv diagnosegruppene.

Diagnosen er grunnlaget for å bli registrert som bruker av senteret.

Kunnskap

TRS driver kunnskapsinnhenting, fagutvikling, forskning og informasjonsspredning. Mye særspesifikk og tverrfaglig kunnskap er bygget på erfaringer fra møte med brukere og pårørende. Kunnskap hentes også fra litteraturen, og ved at ansatte deltar på nasjonale og internasjonale konferanser for å lære og for å bidra med innlegg.

Medvirkning og samarbeid

Brukermedvirkningen står sentralt i senterets virksomhet. Diagnosegruppens organisasjoner deltar i stor grad i utformingen av TRS. Målet er at brukerne skal ha den kunnskap og innsikt som er nødvendig for å kunne leve et selvbestemt liv. TRS skal ikke erstatte det lokale tjenesteapparatet, men være et supplement til dette. Det innebærer samarbeid mellom brukere, fagpersoner på TRS og fagpersoner på alle nivå i ulike etater.

Tilbud

Ut fra tverrfaglig vurdering tilbys:

- Oppfølging og rådgivning gjennom brev eller telefon.
- Lokal oppfølging på hjemstedet der TRS kan møte og samarbeide med bruker selv, pårørende, lokalt hjelpeapparat og andre fagpersoner i ulike etater.
- Kurs ved senteret med ulike tema og til forskjellige målgrupper. Under kurs kan brukere, pårørende og eventuelt fagpersoner bo på senteret.
- Opphold som tilrettelegges individuelt ut fra den enkeltes behov og i samarbeid mellom bruker og fagpersoner på TRS.
- Informasjonsmateriell om diagnosene. Kan bestilles ved henvendelse til TRS eller hentes fra Internett: www.sunnaas.no/trs

Alle tilbud ved TRS er gratis for brukerne. For å dekke reise til og fra TRS, må bruker selv gjøre avtale med det lokale trygdekontoret.

Direkte kontakt

Brukere, pårørende og fagpersoner på alle nivå kan ta kontakt med senteret uten henvisning fra lege eller andre.

Diagnosegrupper ved TRS

ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA – AMC

Beskriver flere bøyde og stive ledd som er til stede ved fødselen. Det er oftest svak muskulatur over affiserte ledd. Ses ved en rekke ulike diagnoser.

DYSMELI

Beskriver manglende eller mangelfullt utviklet skjelett i arm(er) og/eller ben. Ses ved en rekke ulike tilstander.

KORTVOKSTHET

Forekommer ved mange sjeldne tilstander som har forskjellig prognose og behandlingsbehov. De fleste har feil i skjelettet.

EHLERS-DANLOS SYNDROM – EDS

En gruppe arvelige bindevevssykdommer. Kjenne- tegnes ved forandringer i hud (tynn, ofte strekk- bar hud med brede arr), overbevegelige ledd og skjørere vev i hele kroppen.

MARFANS SYNDROM

En arvelig bindevevssykdom. Kjenne- tegnes ved lange rørknokler, forandringer i hjerte- og karsys- temet (utvidelse av, eller sprekk i det innerste laget av hovedpulsåren, aorta), løse linser i øynene samt ledd- og muskelproblemer.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA – OI

En gruppe arvelige bindevevssykdommer. Kjenne- tegnes ved benskjørhet, tannbensavvik, hørseltap, blå bindehinner i øynene, overbevegelige ledd og redusert høydevekst.

RYGGMARGSBROKK – MMC

En medfødt utviklingsforstyrrelse med man- glende lukning av ryggvirvler og ryggmargen (neuralrøret). Dette fører til en brokkdannelse der ryggmargshinner med nervevev poser ut gjennom defekten i ryggraden. Komplisert og sammensatt tilstand med varierende grad av lammelser, urin- veis- og tarmproblematikk, utvikling av vannhode (hydrocefalus) og kognitive vansker.

Nyttige adresser og nettsteder

TRS KOMPETANSESENTER

Sunnaas sykehus HF
1450 Nesoddtangen
Tlf. 66 96 90 00, faks 66 96 93 31
E-post: trs@sunnaas.no
www.sunnaas.no/trs

EDS-FORENINGEN

c/o FFO,
Postboks 4568, Nydalen
0404 Oslo
E-post: post@eds-foreningen.no
www.eds-foreningen.no

AVDELING FOR SJELDNE FUNKSJONSHEMNINGER

Postboks 8054 Dep,
0031 Oslo
Servicetelefonen om sjeldne tilstander,
gratistelefon: 800 41 710
Tlf. 24 16 30 00, faks 24 16 30 05
E-post: postmottak@shdir.no
www.shdir.no/sjelden

TAKO-SENTERET (TANNHELSE-KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE MEDISINSKE TILSTANDER)

Lovisenberg Diakonale sykehus
0440 Oslo
Besøksadresse: Lovisenberggt. 7A
Tlf.: 23 22 59 49, faks 23 22 59 48
E-post: tako@tako.no
www.tako.no

RARELINK

Nordisk nettportal som gir informasjon om sjeldne diagnoser. I tillegg til skriftlig informasjon finnes lenker til diagnosegruppene sine interesseorganisasjoner i de respektive land. Nettstedet gir også mulighet for å formidle kontakt mellom personer som søker etter andre i Norden med samme diagnose.
www.rarelink.net

Det finnes mange nettsteder med informasjon om EDS. Lenker til mange av disse finnes på:
www.eds-foreningen.no
www.sunnaas.no/trs

TRS er ikke ansvarlig for innholdet på de ulike nettstedene. Internettadresser kan over tid forandres eller flyttes. Det er derfor en risiko for at de nevnte adressene etter en stund ikke virker.

– en vei videre



© Gudveig Berger Wathinsen/BONO 2005

*Hvis dine planer gjelder i år,
skal du så korn.
Hvis de gjelder i 10 år,
skal du plante et tre.
Hvis de gjelder i 100 år,
skal du undervise menneskene.*

*Sår du korn en gang,
høster du en gang.
Planter du et tre,
høster du 10 ganger.
Underviser du menneskene,
høster du 100 ganger.*

*Hvis du gir en mann fisk,
har han mat den ene gangen.
Hvis du lærer ham å fiske,
har han mat hele livet.*

Kuan-Tzu, år 600 f.Kr.