

Läkartidningen

Citeras som: Läkartidningen. 2015;112:DEDI
Läkartidningen 13/2015
Läkartidningen.se 2015-03-23

DEBATT

EDS, en »modediagnos« som förtjänar uppmärksamhet

EDS/HMS får gärna vara en modediagnos i bemärkelsen att den äntligen fått den uppmärksamhet den förtjänar. Tyvärr tycks inte merparten av landets läkare ha hängtt med i denna utveckling, skriver Eric Ronge.



Eric Ronge

överläkare, Barnkliniken Skas, Skövde
eric.ronge@vgregion.se

Ehlers–Danlos syndrom har figurerat i medierna det senaste året, vilket uppmuntrat patienter att söka läkare för bekräftelse. Ofta förkastas deras idéer som vanföreställningar eller som »något man hört och läst om i media – en modediagnos«. Men en modediagnos behöver inte vara en tillfällig modefluga. 2011 skrev jag i en debattartikel i LT [1] om hypermobilitetssyndromet (HMS eller JHS), som ofta anses likvärdigt med Ehlers–Danlos syndrom av hypermobilitetstypen (EDS-ht); därav benämningen EDS-ht/JHS eller som här EDS/HMS [2].

Kunskapen om EDS och HMS är bristfällig bland läkare. I vårdprogram och seminarier om smärttillstånd finns den över huvud taget inte med bland tänkbara orsaker. Men EDS-ht är ingen ovanlig kuriosadiagnos utan i högsta grad en vanlig orsak till kronisk smärta, trötthet och nedsatt arbetsförmåga. Syndromet omfattar en bred repertoar av extraartikulära symtom och komplikationer som berör ett flertal specialiteter [3]. Innan man avfärdar EDS/HMS-begreppet bör man ta del av artiklar på PubMed, av vilka jag endast refererat ett fåtal. Man kan bland annat läsa följande:

EDS/HMS är en mycket vanlig orsak till kronisk smärta och trötthetssyndrom [3].

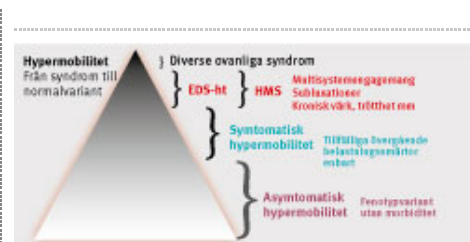
Vid EDS/HMS kan huden vara lätt töjbar men detta är inte längre ett krav [4].

Diagnoskriterierna för EDS-ht och HMS behöver omdefinieras [5].

EDS/HMS är en utpräglad multisystemåkomma med dysfunktion i olika organsystem (mage–tarm, cirkulation, CNS, ANS m m) [6].

EDS/HMS ger ofta symtom tidigt i livet såsom klumpig motorik, svår växtvärk, belastningsbetingad ledsmärta och nedsatt muskulär uthållighet [7, 8].

I dag råder ett utbrett godtycke beträffande diagnostiken. Villefranche-kriterierna för EDS-ht anses



Hypermobilitet är vanligt men ibland en markör på genetiska syndrom med defekt stödjevavnad. Grafik: LT, efter original

förlegade, och nya definitioner är på gång [5]. Brightonkriterierna för diagnostik av HMS är mer kliniskt relevanta och fungerar bättre på vuxna individer som kan ha förlorat en del av sin överörlighet [9].

Diagnostiken bygger på omfattande anamnes och klinisk undersökning samt upprättande av en stamtavla som i regel belyser den dominant autosomala ärftligheten [10]. Vem ska då ställa diagnos?

Reumatologen sysslar med inflammatoriska ledsjukdomar och tar i princip avstånd från EDS. Barn och ungdomar bör diagnostiseras av barnreumatologer som är vana att bedöma oklara led- och smärttillstånd ur ett mer holistiskt perspektiv.

Smärtläkare är i regel inte särskilt benägna att acceptera EDS/HMS som orsak till kroniska smärtsyndrom utan tolkar ofta dessa tillstånd som enbart funktionellt.

Ortopeder och neurologer möter ofta denna patientgrupp, men är alltför fokuserade på sina respektive områden för att se multisystemengagemangen jämte herediteten i ett sammanhang.

Kliniska genetiker är inget alternativ då det saknas genetiska eller biokemiska analysmetoder för EDS/HMS.

Återstår då primärvården. Att diagnostisera och ta hand om patienter med EDS/HMS ställer höga krav på allmänläkaren, och det finns risk för både över- och underdiagnostik. Allmänläkarnas holistiska grundsyn är annars en god förutsättning för att kunna förstå dessa patienter. Optimalt vore att inrätta regionala centra där EDS/HMS-diagnosen får sin rätta status och patienterna sin rättvisa bedömning. Denna patientkategori saknar naturlig hemvist i sjukvården och någon som för deras talan. Prevalensen är hög, mörkertalet stort och många blir felbedömda [6].

Varför är det då så viktigt med en diagnos? Patienter med EDS/HMS har ofta flera symtomyttringar och många års sjukhistoria. Med en diagnos kan ofta hela symtomfloran få sin förklaring. Onödiga läkarbesök och utredningar kan undvikas. Det är dock viktigt att vara öppen för att andra icke EDS/HMS-relaterade sjukdomstillstånd kan föreligga samtidigt. Med en diagnos känner patienterna att de får upprättelse för alla gånger som de blivit avfärdade i sjukvården som »hypokondriska kverulanter«. Med en korrekt diagnos kan rehabilitering effektiviseras och sjukpension undvikas. En diagnos är också en förutsättning för att bli korrekt och rättvist bedömd av Försäkringskassan. För detta krävs dock att anlitade experter blir förtroagna med EDS/HMS-begreppet. Överörlighetstillstånd kan öka komplikationsrisken vid kirurgiska ingrepp. Det är även känt att lokalbedövningsmedel tar sämre på EDS/HMS-patienter [11].

Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

REFERENSER

1. Ronge E. EDS och hypermobilitetssyndromet. Läkartidningen. 2011;108(45):2318.
2. Tinkle BT, Bird HA, Grahame R, et al. The lack of clinical distinction between the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome and the joint hypermobility syndrome (a.k.a. hypermobility syndrome). *Am J Med Genet A.* 2009;149A(11):2368-2.
3. Castori M, Morlino S, Celletti C, et al. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type): principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet A.* 2012;158A(8):2055-70.
4. Levy HP. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. 22 okt 2004 [uppdaterad 13 sep 2012]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 1993–2014.
5. Remvig L, Flycht L, Christensen KB, et al. Lack of consensus on tests and criteria for generalized joint hypermobility, ehlers-danlos syndrome: Hypermobility type and joint hypermobility syndrome. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(3):591-6.

6. Castori M. Ehlers-danlos syndrome, Hypermobility type: an underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular, and systemic manifestations. *ISRN Dermatol.* 2012;2012:751-68.
 7. Adib N, Davies K, Grahame R, et al. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology. (Oxford).* 2005;44(6):744-50.
 8. Pacey V, Tofts L, Adams RD, et al. Quality of life prediction in children with joint hypermobility syndrome. *J Paediatr Child Health.* Epubl 26 jan 2015. doi: 10.1111/jpc.12826
 9. Castori M, C Voermans N. Neurological manifestations of Ehlers-Danlos syndrome(s): A review. *Iran J Neurol.* 20146;13(4):190-18.
 10. Castori M, Dordoni C, Valiante M, et al. Nosology and inheritance pattern(s) of joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: a study of intrafamilial and interfamilial variability in 23 Italian pedigrees. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(12):3010-20.
 11. Castori M. Surgical recommendations in Ehlers-Danlos syndrome(s) need patient classification: the example of Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type (a.k.a. joint hypermobility syndrome). *Dig Surg.* 2012;29(6):453-5.
-

KOMMENTARER (0)

KOMMENTERA

Läkartidningen - Start

ADRESS: Läkartidningen, Box 5603, 114 86 Stockholm TELEFON: 08-790 33 00 E-POST: webmaster@lakartidningen.se

CHEFREDAKTÖR OCH ANSVARIG UTGIVARE: Pär Gunnarsson FAKTURAADRESS: Läkartidningen Förlag AB, FE515, PLF1020, 105 69 Stockholm