



Maj er Ehlers-Danlos syndrom(erne) Awareness måned



Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #1

Der er nu 14 kendte undertyper af Ehlers-Danlos syndromerne (EDS). Mens de har tendens til at dele visse generelle karakteristika, som hypermobilitet, slap hud og svagt væv, så har hver undertype sit eget sæt af symptomer og kriterier, som kan hjælpe med at indsnævre hvilke genetiske test som behøves.

EDS Awareness Faktum #2

Præsenteres af Chiari Bridges

Der er nu 14 kendte undertyper af Ehlers-Danlos syndromerne (EDS). Mens de har tendens til at dele visse generelle karakteristika, som hypermobilitet, slap hud og svagt væv, så har hver undertype sit eget sæt af symptomer og kriterier, som kan hjælpe med at indsnævre hvilke genetiske test som behøves.



EDS Awareness Faktum #3

Præsenteres af Chiari Bridges

Undersøgelser har vist, at Ehlers-Danlos syndromerne (EDS) kan have mange neurologiske og spinale manifestationer, blandt andre:

- Intrakraniel hypertension (IH/IIH)
- Chiari malformationer (CM)
- Atlantoaxial og Kranio cervikal instabilitet (AAI/CCI)
- Segmental kyphosis og instabilitet
- Bunden rygmarv (TCS)
- Spontan CSF-lækage forårsagende intrakraniel hypotension
- Dystoni og andre bevægelsesforstyrrelser
- Neuromuskulære komplikationer
- Tarlov cyster

EDS Awareness Faktum #4

Præsenteres af Chiari Bridges



Ehlers-Danlos syndromerne (EDS) er kendt for at forårsage lækager af spinalvæsken (også spontane lækager). Meget på samme måde, som EDS kan forårsage skøbelig hud, kan det også medføre en tynd og skrøbelig rygmarvshinde (dura). Ekspert i spinalvæske lækager, Dr. Schievink, vurderer faktisk at "lidt mindre end 100 procent af patienterne med en spontan lækage af spinalvæsken, har en underliggende bindevævssygdom."

Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #5

På medicinstudiet lærer de studerende, ikke at overse det åbenlyse, med analogien, "når du hører hovslag, tænk da på heste - ikke på zebraer." Denne filosofi udgør et problem for os med Ehlers-Danlos syndrom – ikke fordi vores diagnose er sjælden, men derimod fordi det er sjældent, at lægerne ved noget om den. Det betyder vi ofte går årevis, eller hele årtier, og leder efter svar på vores mange symptomer.



EDS Awareness Faktum #6

Præsenteres af Chiari Bridges

Det kan virke paradoksalt, men mange hypermobile mennesker lider også af stivhed og stramhed i deres led og muskler. Muskelstivhed og stramhed skyldes al det ekstra arbejde, musklerne skal gøre, for at forsøge at holde de hypermobile led stabile . Vi henviser kærligt til disse som ”stive zebraer”!



Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #7

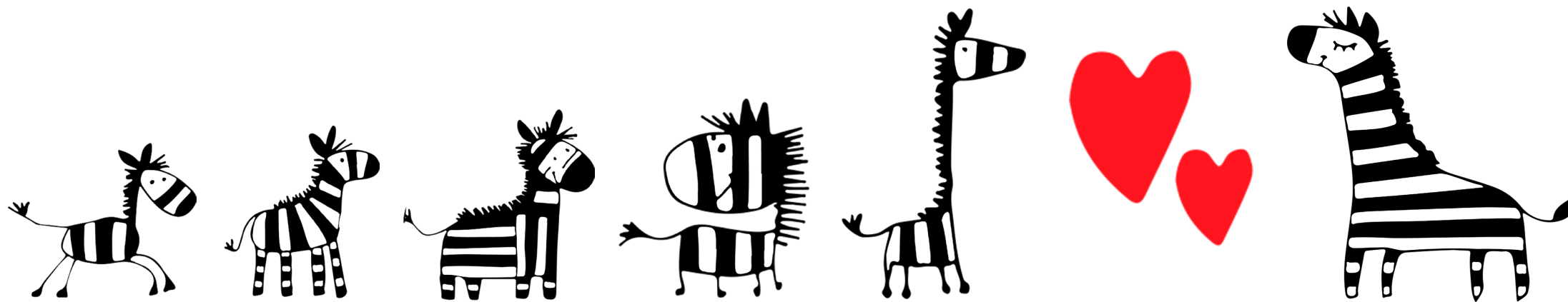
Chiari malformation type 1 (CM1) er blevet rapporteret som en komorbid diagnose til hypermobil EDS (hEDS). Den præcise forekomst af CM1 og EDS associationen er ukendt, men ratio mellem kvinder og mænd er højere i gruppen med både CM1 og EDS (9:1) end i den generelle population, med CM1 alene (3:1).

-Dr. Fraser Henderson

EDS Awareness Faktum #8

Præsenteres af Chiari Bridges

Ehlers-Danlos syndromerne (EDS) er kendt for at være arvelige. Nogle typer er autosomt recessive (dvs. begge forældre skal have det muterede gen for at videregive det til et barn) og andre er autosomt dominante (dvs. kun én forælder behøver have det muterede gen for at videregive det til et barn). Det er vigtigt at huske, du ikke kan kontrollere, hvad du videregiver til dine børn genetisk, så det bør **ALDRIG** blive et spørgsmål om skyld og bebrejdelse!





EDS Awareness Faktum #9

Præsenteres af Chiari Bridges

Undersøgelser viser at der, blandt personer med Ehlers-Danlos syndromer (EDS), er en højere forekomst af symptomatisk obstruktiv søvnapnø (32% mod 6% i normalbefolkningen). Derfor anbefaler vi at ALLE med EDS testes for søvnapnø og, hvis diagnosticeret, altid bruger deres CPAP!

EDS Awareness Faktum #10

Præsenteres af Chiari Bridges

Nyere statistikker viser, at Ehlers-Danlos er langt mere udbredt, end man hidtil har ment. For få år siden var prævalensen antaget at være 1 per 5.000 til 1 per 20.000, afhængigt af undertype. De seneste offentliggjorte tal over forekomsten, er 1 per 2.500 til 1 per 5.000 mennesker, afhængigt af undertype (1,5-3 millioner mennesker på verdensplan).





EDS Awareness Faktum #11

Præsenteres af Chiari Bridges

Der findes ingen kendt kur for Ehlers-Danlos syndromerne (EDS). Der er ingen måde at ændre eller reparere vores muterede kollagen på. Vi behandler ét symptom ad gangen, som vores kroppe forsøger at interagere med vores defekte kollagen, som om det er normalt. Vi har typisk en lang række medicinske specialister (for hver manifestation) og en kasse med støtteskinner, til at forsøge at holde vores led på plads.



EDS Awareness Faktum #12

Præsenteres af Chiari Bridges

Mens hver undertype af Ehlers-Danlos Syndromerne (EDS) har egne egenskaber og symptomer, så er det vigtigt at huske, at EDS symptomer er kendt for at krydse fra én undertype til en anden. Så mens symptomologien kan hjælpe med at indsnævre en diagnose, er det altså ikke usædvanligt for en person med én undertype, at have symptomer eller komplikationer, der synes mere konsistente med en anden undertype.

EDS Awareness

Faktum #13

Ehlers-Danlos Syndromerne (EDS) involverer en mutation i vores kollagen. Kollagen er ofte beskrevet som det "cellulære lim", der holder alt sammen i vores kroppe. Man kan lave analogien, at det er som om, det der skulle være superlim, er blevet erstattet med nedvandet papirslim. Det har ikke konsistensen til at holde sammen på os, som vi behøver det.

Præsenteres af Chiari Bridges



EDS Awareness Faktum #14

Præsenteres af Chiari Bridges



Sammenhængen mellem "diskopati og tidlig degenerativ spondylose i Ehlers-Danlos hypermobil type (hEDS) og klassisk type (cEDS) er veletableret. EDS er kendetegnet ved segmental instabilitet, kyphosis og skoliose."

Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #15

De fleste specialister anbefaler en opretstående MR-scanning til patienter, der har problemer ved den kraniocervikale overgang, og EDS. Dette gør det muligt for dem at se præcis hvordan tingene skifter, og hvor lavt tonsillerne ligger, tyngdekraften indregnet, når patienten er opret. På trods af disse veldokumenterede anbefalinger, så er vi stadig nødt til at kæmpe for at få denne vigtige test udført.

EDS Awareness Faktum #16

Præsenteres af Chiari Bridges

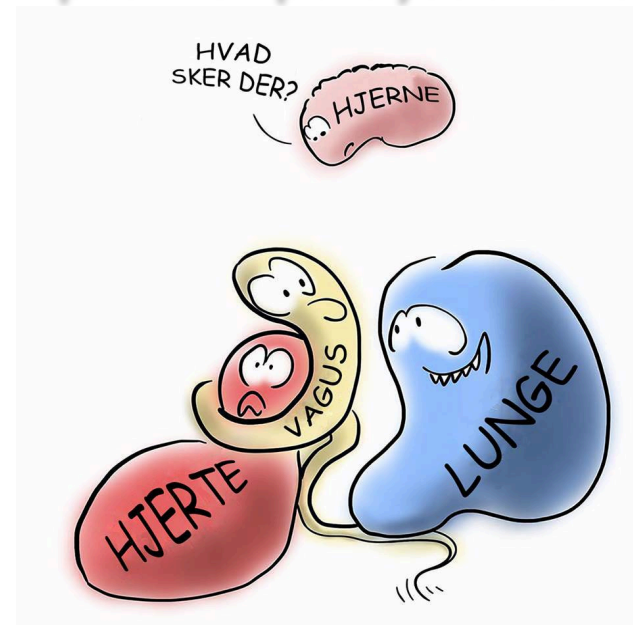
Undersøgelser har vist, at "en høj forekomst af patienter med arvelige bindevævssygdomme, i deres retrospektive serie CM1 med fejlslagen dekompression, havde behov for yderligere intervention, herunder kraniocervikal afstivning og/eller løsning af bunden rygmarv", hvilket peger på, at "EDS og andre bindevævssygdomme ikke bør overses i CM1."

Nogle af disse bindevævssygdomme er patologiske for Chiari malformationer (CM), hvorfor vi anbefaler at teste for dem alle, før dekompression!

EDS Awareness Faktum #17

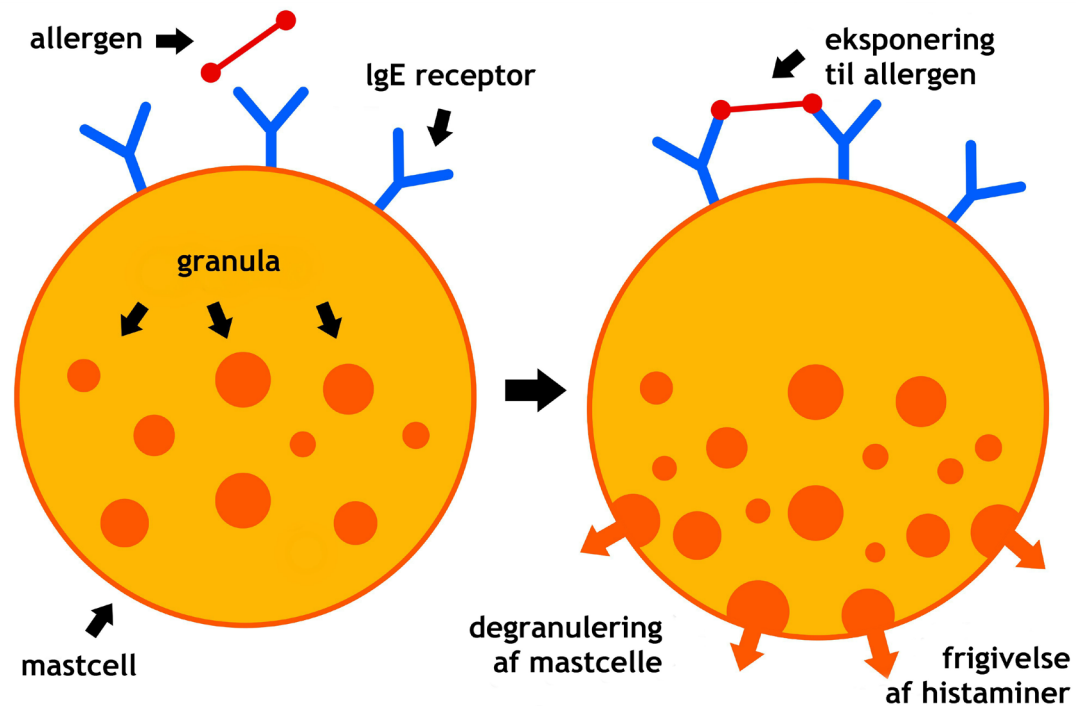
Præsenteres af Chiari Bridges

Ehlers-Danlos syndromerne (EDS) har tendens til at forårsage problemer ved overgangen mellem hjerne og rygsøjle, ofte medførende tryk på medulla (nederste del af hjernestammen) og vagus nerven. Dette kan føre til skader på det autonome nervesystem (ANS), som styrer blodtryk, puls, respiration, synkebevægelse, kropstemperatur, fordøjelsessystem, samt andre symptomer på dysautonomi.



EDS Awareness Faktum #18

Præsenteres af Chiari Bridges



Mastcelleaktiveringingsyndrom er almindeligt blandt patienter med Ehlers-Danlos syndromer (EDS). Selv hvis du er testet negativ for allergi, kan du stadig have periodiske ophobninger af histamin og tryptase, som manifesterer sig ved reaktioner på hud, i mave-tarmkanal, i det kardiovaskulære system og/eller i åndedrætssystemet.

Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #19

Nogle specialister mener nu, at 50-60% af de med fibromyalgi faktisk har Ehlers-Danlos syndrom (EDS), eller i det mindste hypermobilitetssyndrom (HSD). Hvis dette er sandt, så er EDS langt mere almindeligt end oprindeligt antaget.

EDS Awareness Faktum #20

Præsenteres af Chiari Bridges

Ehlers-Danlos syndromer (EDS) er kendt for at involvere en mutation i vores krops kollagen, men det er ikke så enkelt som det lyder. EDS påvirker ikke kun vores hud og led, men alt i vores krop, som er designet til at interagere med dette kollagen. Det er derfor vi har en tendens til at have så mange vidtspredte problemer i kroppen, som man ikke umiddelbart skulle tro, kunne relateres. Det er i virkeligheden vores bindevæv, som forbinder problemerne.



Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #21



Alle zebraer er ikke ens! Selvom vi ofte har mange symptomer til fælles, så har vi hver især vores egen unikke kamp.

"Diagnostiske kriterier er udelukkende beregnet til at skelne EDS fra andre bindevævssygdomme, og for hver enkelt zebra, er der mange flere mulige symptomer, end der er kriterier."



EDS Awareness Faktum #22

Præsenteres af Chiari Bridges

Kollagen er det "mest almindelige protein i dyreriget". I menneskekroppen udgør det ca. en tredjedel af det samlede protein, og findes i: hud, brusk, muskler, knogler, sener, ledbånd, intervertebrale diske, blodkar, organer, tandkød, tænder, øjne mv.



løst bindevæv



tæt bindevæv



adipøs væv (fedtvæv)

EDS Awareness Faktum #23

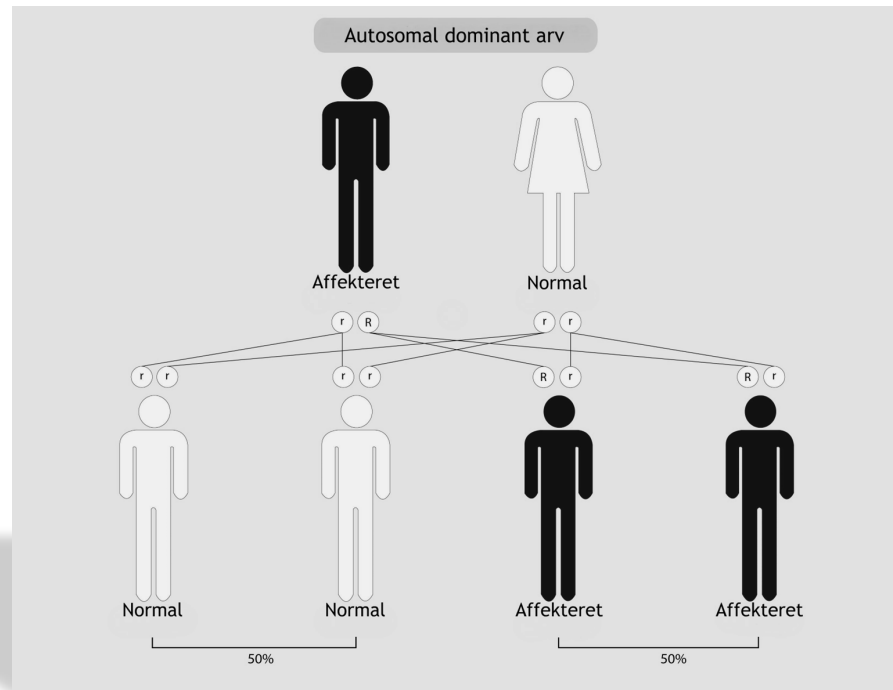
Fordi vores intervertebrale diske består af kollagen, har disse en tendens til at dehydrere, blive tynde, udbule, glide og herniere ind i rygmarven, hos patienter med Ehlers-Danlos syndromer (EDS).

Hvor den gennemsnitlige person normalt vil have 1-2 diskproblemer i deres levetid, har EDS-patienter tendens til at have mange udbulende og hernierede diske, til hver en tid og ofte i flere forskellige niveauer af rygsøjlen.

Denne tilstand er kendt som Degenerativ Disk sygdom (DDD).

EDS Awareness Faktum #24

Præsenteres af Chiari Bridges



Hver undertype af EDS er en distinkt arvelig sygdom. Det eneste tidspunkt mere end én undertype ses i samme familie, er hvis begge er genetisk nedarvede fra én eller begge forældre. Når mere end én mutation er genetisk bekræftet, vil den mest alvorlige undertype generelt være den diagnose som gives. Det er vigtigt at huske, at alle EDS symptomer er kendt for at krydse mellem typerne, så det er helt almindeligt at have symptomer fra flere undertyper, men kun én arvelig mutation.

EDS Awareness Faktum #25

Præsenteres af Chiari Bridges

PRIMÆRE TEGN PÅ HYPERMOBILITY

Klikkende/poppende led, hals og/eller kæbe

Rullende/tvistende ankler

Ledsmerter

Nakkesmerter

Hyperextension af leddene

Tendonitis (tennisalbue, golfalbue,
akillesenebetændelse)

Bursitis (slimsæksbetændelse)

Triggerfinger

Multidirektional instabilitet af skulderen

Tilbagevendende sportsskader

Hyppige dislokationer eller subluxationer

Dårlig proprioception

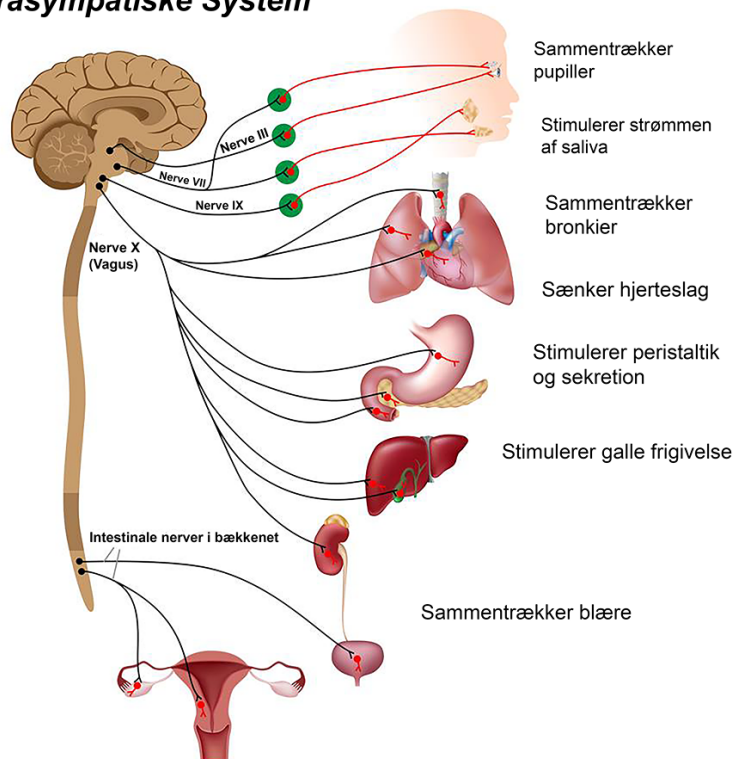
Muskelstivhed/spændthed

Skoliose

Andre muskuloskeletale problemer.



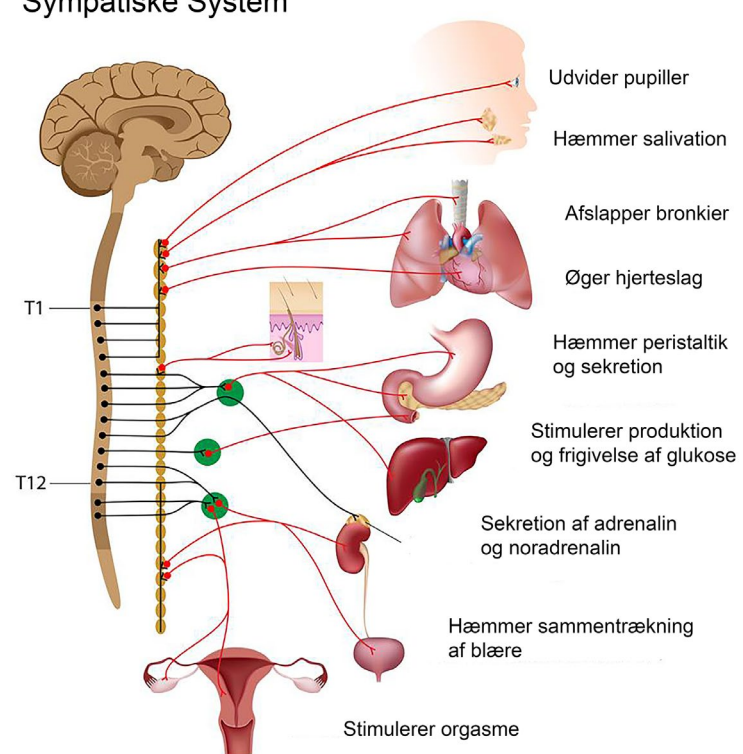
Parasympatiske System



SEKUNDÆRE TEGN PÅ HYPERMOBILITET DYSAUTONOMI

Dysautonomi betyder dysfunktion af det autonome nervesystem (ANS), og omfatter alle de funktioner i din krop, som sker automatisk (uden kognitiv tanke): takykardi (hurtig puls); POTS (postural ortostatisk takykardi syndrom); MCAS (mastcelleaktiveringssyndrom); manglende evne til at kontrollere grundlæggende kroppsfunktioner, såsom: kropstemperatur, vejrtrækning, blodtryk, fordøjelse, tarm/blærefunktion.

Sympatiske System



EDS Awareness Faktum #26

Præsenteres af Chiari Bridges

Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness

Faktum #27

SEKUNDÆRE TEGN PÅ EHLERS-DANLOS

GASTROINTESTINALE PROBLEMER

Irritabel tarm syndrom (IBS); fødevareintolerance; malabsorption; dysmotilitet; øsofageal følsomhed/spasmer; øsofageal dysfagi; GERD (gastroøsofageal refluxsygdom); gastroparese; dumping syndrom og funktionel dyspepsi. Symptomer kan variere mellem reflux, diarré, forstoppelse, gas, oppustethed og opkastning. Yderligere gastrointestinale problemer forbundet med EDS inkluderer: mellemgulvsbrok, organ prolaps og abdominal aortaaneurisme.





EDS Awareness Faktum #28

Præsenteres af Chiari Bridges

SEKUNDÆRE TEGN PÅ EHLERS-DANLOS *OBSTETRISK/GYNÆKOLOGISK*

Uregelmæssig, kraftig, smertefuld menstruation
Forøgede ledsmerter før/under menstruation og graviditet

Høj rate af spontan abort

For tidlig fødsel

Forliggende moderkage

Svag bækkenbund

Uterus prolaps

Ufrivillig vandladning

CSF-lækage fra epidural er også almindeligt

Derudover har vi, af forskellige årsager, tendens til at have hormonelle problemer. Disse problemer bør overvejes, når hormonelle behandlinger (prævention) opstartes.



Præsenteres af Chiari Bridges

EDS Awareness Faktum #29

SEKUNDÆRE TEGN PÅ EHLERS-DANLOS ***HUD OG KNOGLER***

Nemt til blå mærker; strækmærker; åreknuder; langsom sårheling; unormal ardannelse; elastisk/strækkelig hud; (især under overarme og øvre/indre lår); og/eller gennemsigtig hud (især brystkasse/bryster og undersiden af arme); osteopeni; lav knogletæthed; lav knoglemasse; svækket knoglestruktur og/eller flade fødder.



EDS Awareness Faktum #30

ALMINDELIGE KOMORBIDITETER

Chiari malformationer (og andre organ prolapser); bunden rygmarv; degenerativ disk sygdom; atlantoaxial (AAI) og kraniocervikal instabilitet (CCI); intrakraniell hypertension (IH); intrakraniell hypotension (CSF-lækage); skoliose, fibromyalgi; mascelleaktiveringssyndrom; afvigende nasal septum; kronisk træthedssyndrom, komplekst regionalt smertesyndrom (CRPS); neuropati; Raynauds syndrom; hernier (brok) og/eller aneurismer.

AT BLIVE DIAGNOSTICERET

Ehlers-Danlos syndromerne (EDS) er ikke svære at diagnosticere. Det, der er svært, er at finde en læge, som ved nok om symptomerne til at henvise til en genetiker.

Når man først er blevet henvist, vil en genetiker foretage en klinisk vurdering af hypermobilitet (ud fra Beighton skalaen). Dernæst vil de evaluere dig for de større og mindre kriterier (kaldet Brighton kriterierne). Når begge dele er vurderet, bestemmer de, hvilke genetiske tests, som er relevante for dit tilfælde. Alle undertyper har kendte mutationer, som kan testes for, med undtagelse af hEDS.



EDS Awareness Faktum #31

Præsenteres af Chiari Bridges

www.ChiariBridges.org

