



# Maj är Ehlers-Danlos syndrom(er) Awareness månad



*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness

## Fakta #1

Ehlers-Danlos syndromer (EDS) är en grupp av ärftliga bindvävssjukdomar med brister i vårt kollagen. Kollagen är ett strukturellt protein som ofta beskrivs som "fibröst lim" som håller ihop våra kroppar. Det är det mest rikliga proteinet i människokroppen, vilket ger struktur till våra organ, muskler, ben, hud, blodkärl och bindväv.

# EDS Awareness Fakta #2

*Presenteras av Chiari Bridges*

Det finns nu 14 kända undertyper av Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Medan de tenderar att dela vissa allmänna egenskaper: hypermobilitet, slapp hud och sköra vävnader, har varje undertyp sin egen uppsättning symptom och kriterier som kan hjälpa till att begränsa den genetiska testningen som behövs.



*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness

## Fakta #3

Studier har visat att Ehlers-Danlos syndrom (EDS) kan ha många neurologiska och spinala manifestationer, inklusive:

- Intrakraniell Hypertension (IH / IIH)
- Chiari Missbildning (CM)
- Atlantoaxial & Kraniocervikal Instabilitet (AAI / CCI)
- Segmentell kyfos och instabilitet
- Tethered Cord Syndrome/
- Fjättrad Ryggmärg (TCS)
- Spontana likvorläckage som orsakar intrakraniell hypotension
- Dystoni och andra rörelsestörningar
- Neuromuskulära komplikationer
- Tarlov Cystsyndrom

# EDS Awareness Fakta #4

*Presenteras av Chiari Bridges*



Ehlers-Danlos syndromer (EDS) är kända för att orsaka likvorläckage (även spontana läckage). Mycket på samma sätt som det orsakar skör hud gör det också dura mater tunn och ömtålig. I själva verket uppskattar CSV läckage-expert, Dr Schievink att "något mindre än 100 procent av patienterna med ett spontant CSV-läckage har en underliggande bindvävsstörning."

*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness

## Fakta #5

Under läkarutbildningen lärs eleverna att inte försumma det självklara, med analogin "när du hör hovslag, tänk hästar, inte zebror". Denna filosofi utgör ett problem för dem som har Ehlers-Danlos syndrom, eftersom det inte är att vårt tillstånd är sällsynt, men att det är sällsynt att läkare vet någonting om det, så vi söker ofta i år eller årtionden efter svaren på våra många symtom.



# EDS Awareness Fakta #6

*Presenteras av Chiari Bridges*

Det kan verka motsägelsefullt, men många hypermobila människor lider också av stelhet i sina leder och muskler. Muskelspänningar och stelhet orsakas av det extra arbete musklerna måste göra för att försöka hålla en hypermobil persons leder stabila . Vi kallar dem kärleksfullt för stela zebror!



*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness

## Fakta #7

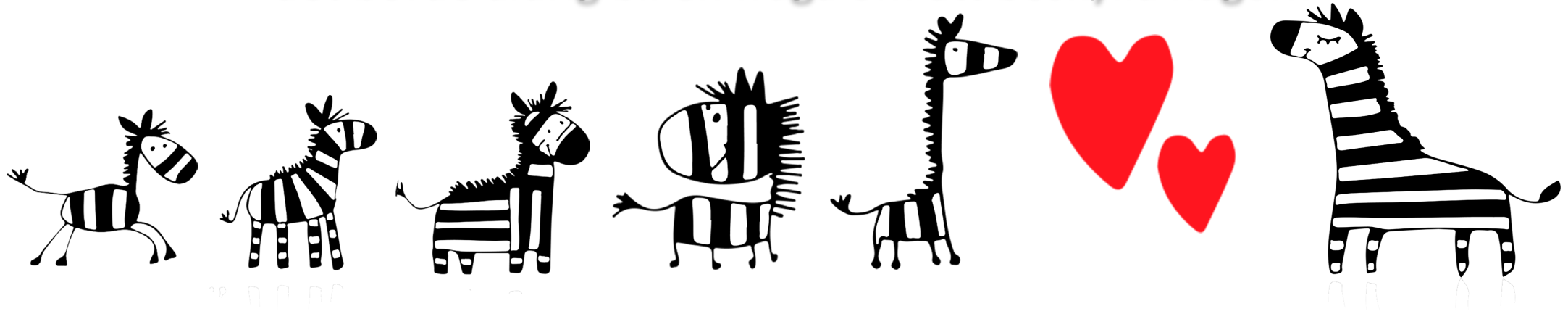
Chiari Malformation Typ 1 (CM1) har rapporterats som ett komorbid tillstånd till hypermobil EDS (hEDS). Den exakta incidensen av CM1- och EDS-föreningen är okänd, men den kvinnliga och manliga kvoten är högre i CM1- och EDS-undergruppen (9:1) än i den allmänna CM1-populationen ensam (3:1).

-Dr. Fraser Henderson

# EDS Awareness Fakta #8

*Presenteras av Chiari Bridges*

Ehlers-Danlos syndrom(er) (EDS) är kända för att vara ärftliga. Vissa är kända för att vara autosomt recessiva (där båda föräldrarna måste ha den muterade genen för att nedärva till ett barn) och andra är autosomt dominanta (där endast en förälder behöver den muterade genen för att överföra den till barnet). Det är viktigt att komma ihåg att du inte kan kontrollera vad du nedärver till dina barn genetiskt, så det borde aldrig bli en fråga om att beskylla någon!





# EDS Awareness

## Fakta #9

*Presenteras av Chiari Bridges*

Undersökningar visar att de med Ehlers-Danlos syndrom (EDS) har en högre förekomst av symtomatisk obstruktiv sömnapné (32% mot 6% hos allmänheten). Av denna anledning rekommenderade vi att alla med EDS testas för sömnapné och använder sina CPAP **UNDANTAGSLÖST!**

# EDS Awareness Fakta #10

*Presenteras av Chiari Bridges*

Ny statistik visar att Ehlers-Danlos är mycket vanligare än man ursprungligen trodde (för bara några år sedan troddes prevalensen vara 1 på 5 000 till 1 på 20 000 beroende på undertyp). De senaste siffrorna som publiceras på prevalensen är 1 av 2 500 till 1 av 5 000 personer beroende på undertypen (1,5-3 miljoner människor världen över).





# EDS Awareness Fakta #11

*Presenteras av Chiari Bridges*

Det finns inga kända botemedel mot Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Det finns inget sätt att ändra / reparera vårt muterade kollagen. Vi behandlar ett symptom i taget eftersom våra kroppar försöker interagera med vårt felaktiga kollagen, som om det vore normalt. Vi har vanligtvis en mängd medicinska specialister (för varje manifestation) och ett lager av hjälpmedel för att försöka hjälpa till att hålla våra leder på plats.



# EDS Awareness

## Fakta #12

*Presenteras av Chiari Bridges*

Medan varje undertyp av Ehlers-Danlos syndrom (EDS) har sina egna egenskaper och symtom är det viktigt att komma ihåg att EDS-symtom är kända för att överlappa från en undertyp till en annan. Så medan symtom kan hjälpa till att begränsa en diagnos är det inte ovanligt för någon med en undertyp, att ha symtom eller komplikationer som verkar mer förekommande i en annan undertyp.

# EDS Awareness

## Fakta #13

---

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) involverar en mutation i vårt kollagen. Kollagen beskrivs ofta som "cellulärt lim" som håller ihop allt i våra kroppar. Man kan se det som att vad som borde vara superlim, har ersatts med ett vattenbaserat papperslim. Det har bara inte konsistensen för att hålla ihop saker så som vi behöver.

*Presenteras av Chiari Bridges*



# EDS Awareness Fakta #14

*Presenteras av Chiari Bridges*



Förbindelsen mellan "degenerativ disksjukdom och tidig degenerativ spondylotisk sjukdom i Ehlers-Danlos Hypermobilitetstyp (hEDS) och Klassisk Typ (cEDS) är väl etablerad. EDS kännetecknas av segmentell instabilitet, kyfos och skolios."

*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness

## Fakta #15

De flesta specialister rekommenderar en upprätt MRI för patienter som har problem vid kraniocervikala övergången och EDS. Detta gör det möjligt för dem att se exakt i vilken grad saker rör sig och hur lågt tonsillerna går när gravitationen är en faktor i ekvationen av att vara upprätt. Trots de väl dokumenterade rekommendationerna befinner vi oss fortfarande i situationen av att kämpa för att få denna viktiga undersökning gjord.

# EDS Awareness Fakta #16

*Presenteras av Chiari Bridges*

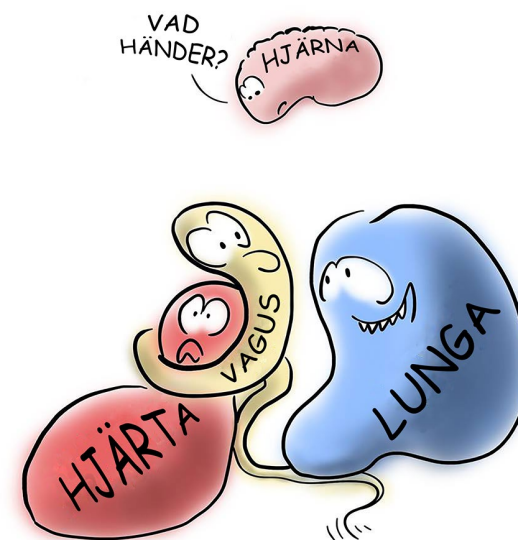
Studier har visat att "en hög förekomst av patienter med ärftliga sjukdomar i bindväven i deras retrospektiva serie CM1 efter misslyckad dekompression, behövde ytterligare ingrepp, inklusive kraniocervikal fusion och / eller tethered cord release (släppa på en fjättrad ryggmärg) ... vilket föreslår att 'EDS och andra störningar i bindväven bör inte förbises i CM1.'"

Några av dessa "störningar i bindväven" är patologiska för Chiari Missbildningar (CM), Det är därför vi rekommenderar att du testas för dem alla innan du dekomprimeras!

*Presenteras av Chiari Bridges*

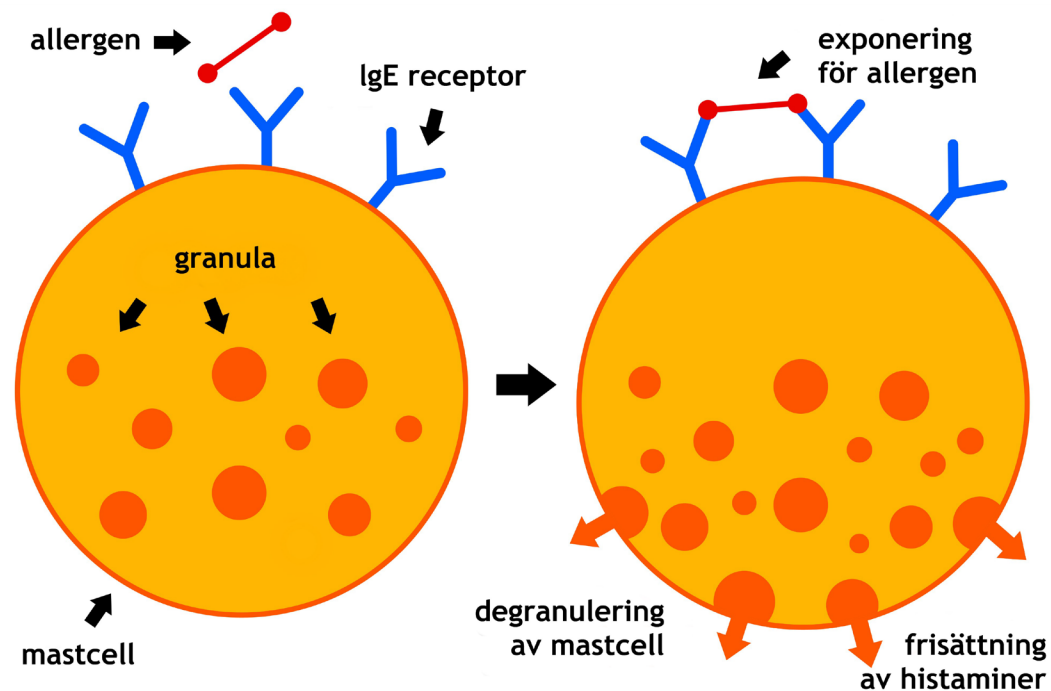
# EDS Awareness Fakta #17

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) tenderar att orsaka problem vid övergången mellan hjärnan och ryggmärgen, som ofta komprimerar medulla (nedre delen av hjärnstammen) och vagusnerven. Detta leder ofta till skador på det autonoma nervsystemet (ANS), som styr ditt blodtryck, hjärtfrekvens, andning, sväljning, kroppstemperatur, matsmältningssystem och andra symtom på dysautonomi.



# EDS Awareness Fakta #18

Presenteras av Chiari Bridges



Mastcellsaktivering syndrom är vanligt bland de med Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Även om du har testats negativt för allergier kan du fortfarande få periodiska öknningar av histamin och tryptas som uppenbarar sig vid reaktioner i huden, magproblem, hjärtkärlsystem och / eller andningsorgan.

*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness Fakta #19

Vissa specialister tror nu att 50-60% av de med fibromyalgi har Ehlers-Danlos syndrom (EDS) eller åtminstone Joint Hypermobility Syndrome (JHS). Om detta är sant, är EDS mycket vanligare än man ursprungligen trott.

# EDS Awareness Fakta #20

*Presenteras av Chiari Bridges*

Ehlers-Danlos syndromer (EDS) är kända för att involvera en mutation i våra kroppar, men det är inte så enkelt som det låter. EDS påverkar inte bara vår hud och leder, utan allt i våra kroppar som utformades för att interagera med kollagenet. Det är därför vi tenderar att ha så många problem i våra kroppar som du inte trodde var relaterade. Det är verkligen vårt kollagen som orsakar problem.

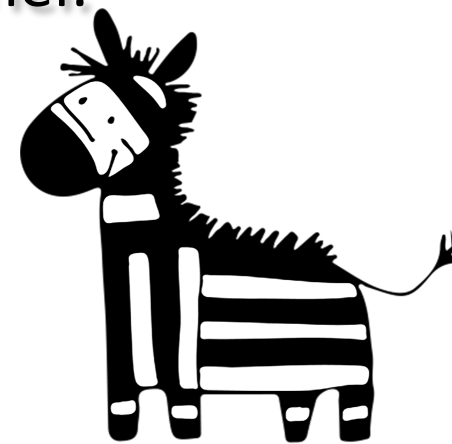


*Presenteras av Chiari Bridges*

# EDS Awareness Fakta #21



Alla zebbor är inte likadana! Medan vi ofta har många symtom gemensamt, bekämpar vi alla vår egen unika kamp. "Diagnostiska kriterier är endast avsedda att särskilja en EDS från andra bindvävssjukdomar, och det finns många fler möjliga symtom för varje zebra än det finns kriterier."



# EDS Awareness Fakta #22

*Presenteras av Chiari Bridges*

Kollagen är det "mest rikliga proteinet i djurriket". I människokroppen omfattar den ungefär en tredjedel av det totala proteinet som finns i: hud, brosk, muskler, ben, senor, ligament, intervertebrala diskar, blodkärl, organ, tandkött, tänder, ögon etc.



lucker bindväv



tät bindväv



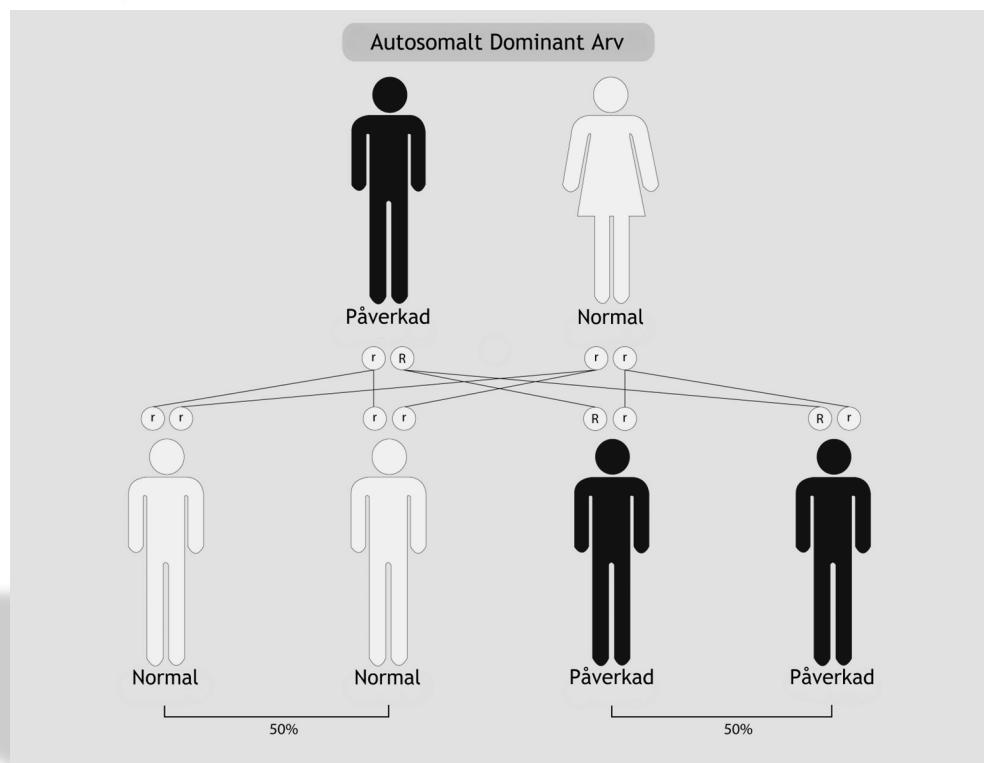
adipös bindväv

## EDS Awareness Fakta #23

Våra Intervertebrala diskar består av kollagen, det är därför diskarna hos patienten med Ehlers-Danlos syndrom (EDS) tenderar att dehydrera, förtunnas, bukta, glida och herniera i ryggmärgen. Den genomsnittliga personen kan ha 1-2 diskproblem under livstid, EDS-patienter tenderar att få många diskar som bukter och hernieras när som helst, ofta i olika nivåer av ryggraden. Detta tillstånd är känt som Degenerativ Disc Disease (DDD).

# EDS Awareness Fakta #24

Presenteras av Chiari Bridges



Varje EDS-undertyp är en distinkt ärftlig sjukdom. Den enda gången mer än en undertyp kommer att ses i en familj är om båda är genetiskt ärvda från en eller båda föräldrarna. När mer än en mutation är genetiskt bekräftad kommer den allvarligaste undertypen generellt att vara den givna diagnosen. Det är viktigt att komma ihåg att alla EDS-symtom är kända för att korsa undertypslinjerna, så det är ganska vanligt att ha symtom från flera undertyper men bara en ärftlig mutation.

# EDS Awareness Fakta #25

*Presenteras av Chiari Bridges*

## PRIMÄRA TECKEN PÅ HYPERMOBILITET

Klickande / Knakande i leder, nacke och / eller käke  
Rullande / Vridning av vrister; Ledvärk; Nacksmärta

Hyperextension av lederna

Tendonit (tennisarmbåge, golfarens armbåge,  
achilles tendonit)

Bursit

Avtryckarfingret

Multidirektionell instabilitet av axeln

Återkommande idrottskador

Frekventa dislokationer eller subluxationer

Dålig proprioception

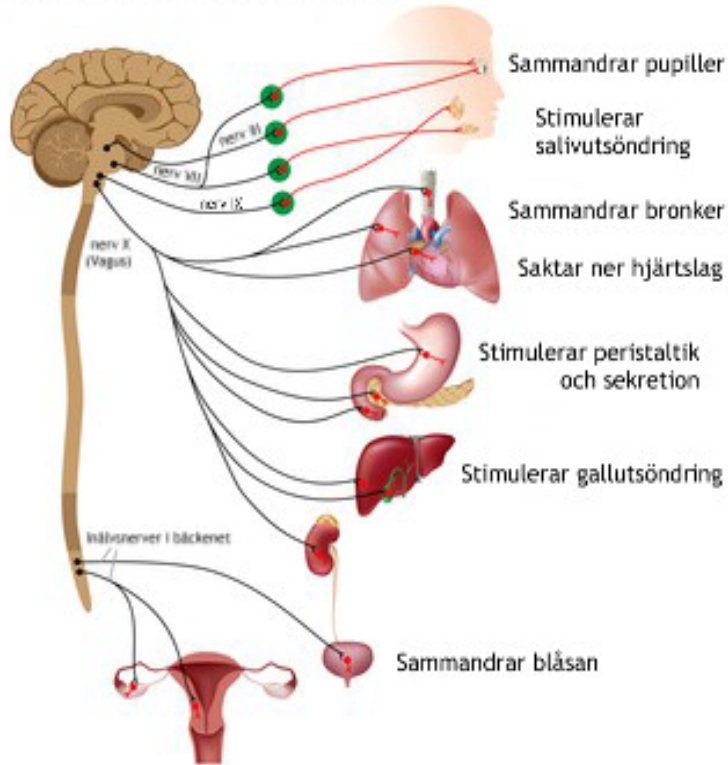
Muskelstelhet / spänningar

skolios

Andra muskuloskeletala problem



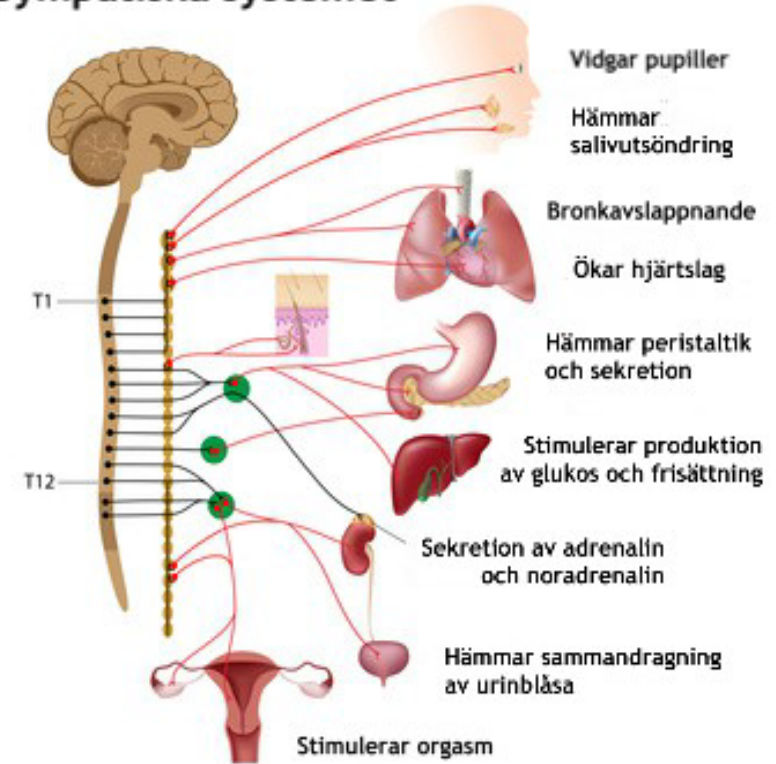
## Parasympatiska Systemet



## SEKUNDÄRA TECKEN PÅ HYPERMOBILITET DYSAUTONOMI

Dysautonomi är dysfunktion i det autonoma nervsystemet (ANS), så det inkluderar allt i kroppen som händer automatiskt (utan kognitiv tanke): Takykardi (snabb puls); POTS (postural ortostatisk takykardi syndrom); MCAS (Mastcellsaktiveringssyndrom); Oförmåga att kontrollera grundläggande kroppsfunktioner, såsom: kroppstemperatur, andningsfrekvens, blodtryck, matsmältning, tarm / blåsfunktion.

## Sympatiska systemet



# EDS Awareness Fakta #26

Presenteras av Chiari Bridges

Presenteras av Chiari Bridges

# EDS Awareness

## Fakta #27

### SEKUNDÄRA TECKEN PÅ EHLERS-DANLOS GASTROINTESTINALA PROBLEM

Irritabelt tarmsyndrom (IBS); Matkänslighet; malabsorption; dysmotilitet; Esofageal känslighet / spasmer; Esofageal Dysfagi; GERD (gastroesofageal refluxsjukdom); gastropares ; Dumpsyndrom och funktionell dyspepsi. Symtom kan variera från återflöde, diarré, förstoppning, gas, uppblåsthet och kräkningar. Ytterligare GI problem associerade med EDS inkluderar: Diafragmabräck, Organprolapser & Abdominal aorta aneurysm.





# EDS Awareness Fakta #28

*Presenteras av Chiari Bridges*

## **SEKUNDÄRA TECKEN PÅ EHLERS-DANLOS GYNEKOLOGI**

Oregelbunden, riklig, smärtsam menstruation  
Ökad ledsmärta före / under menstruation/graviditet

Hög grad av missfall

För tidig förlossning

Placenta Previa

Instabilt Bäckén

Framfall av urinblåsa

Urininkontinens

CSV-läckage från epiduraler är vanliga

Dessutom tenderar vi att ha hormonella problem av olika orsaker, dessa problem bör beaktas när hormonella behandlingar (p-piller) införs.



*Presenteras av Chiari Bridges*

## EDS Awareness Fakta #29

**SEKUNDÄRA TECKEN PÅ EHLERS-DANLOS**

**HUD & BEN**

Lätt att få blåmärken; Bristningar; Åderbräck; Långsam sårläkning Onormal ärrbildning Elastisk / töjbar hud; (särskilt under överarmar och övre / inre lår); och / eller genomskinlig hud (särskilt bröst / bröstorg och underarm); osteopeni; Låg bendensitet; Låg benmassa Försvagad benstruktur och / eller plattfot.



# EDS Awareness Fakta #30

## **GEMENSAMMA KOMORBIDITETER**

Chiari Missbildning (och andra organprolaps); Tethered Cord Syndrome (Fjättrad Ryggmärg); Degenerativ Disksjukdom; Atlantoaxial (AAI) & Kraniocervikal Instabilitet (CCI); Intrakraniell Hypertension (IH); Intrakraniell hypotension (CSV-läckage); Skolios, fibromyalgi; Mastcellsaktiveringssyndrom; Avvikelser i nässkiljeväggen; Kroniskt trötthetssyndrom; Komplex Regionalt Smärtsyndrom (CRPS); neuropati; Raynauds syndrom; Bräck och / eller Aneurysmer.

## ATT BLI DIAGNOSTISERAD

Ehlers-Danlos syndromer (EDS) är inte svåra att diagnostisera. Vad som är svårt är att hitta en läkare som känner till symtomen tillräckligt för att hänvisa till en genetiker. När du väl får komma dit kommer en genetiker att göra en klinisk utvärdering för hypermobilitet (känd som Beighton-skalan). Därefter kommer de att utvärdera dig för större / mindre kriterier (Brighton Kriterier). När de båda är bedömda bestämmer de vilka genetiska tester som ska göras för ditt fall. Alla undertyper har kända mutationer som kan testas med undantag för hEDS.



## EDS Awareness Fakta #31

*Presenteras av Chiari Bridges*

[www.ChiariBridges.org](http://www.ChiariBridges.org)

