

hEDS diagnosmall enligt nya klassifikationen 2016

Alla 3 kriterier skalla vara uppfyllda för diagnosen hEDS.

Kriterium 1 Förekomst av generell överrörlighet (GJH) enligt följande alternativ

Åldersgrupp	Beighton-poäng
Barn före pubertet	≥6
Vuxna under 50 år	≥5
Vuxna över 50 år	≥4

1 p vardera sida förutom ryggböjning 1 p 2+2+2+2+1=9



Alternativ 2:

Om det för vuxna "saknas" en Beightonpoäng för att uppfylla villkoret kan i stället följande frågemall* tillämpas där minst 2 ja-svar kvalificerar för GJH d v s kriteriet uppfylls.

- 1. Kan du nu eller har du kunnat stå med raka knän och lägga handflatorna mot golvet ?
- 2. Kan du nu eller har du kunnat böja tummen så att den vidrör underarmen ?
- 3. Brukade du som barn underhålla dina kamrater genom att vrida armar, ben eller kroppen på ett onaturligt sätt (typ "party tricks"), eller klarade du gå ner i "split"? (jfr spagat där är benen hos utövaren pekar rakt fram och rakt bak. I ett split är ett ben rakt åt höger, och ett rakt åt vänster.)
- 4. Händet i unga år vid upprepade tillfällen att din axelled eller knäskål hoppade ur led (obs dislokation - ej bara subluxation d v s skall hoppat ur leden helt.)
- 5. Betraktar du dig själv som "dubbel-ledad" (*double jointed*, uttrycket används ej i vårt land)

*/ Validerad frågemall konstruerad av A Hakim och R Grahame publicerad i International Journal of Clinical Practice · May 2003

- Kriterium 1 uppfyllt ? d v s föreligger överrörlighet enligt något av ovanstående alternativ ?**

Synpunkter:

Beightonskalan lever kvar här trots stora brister.

Fördelen är att det är enkelt att utföra detta test i samband med läkarundersökning. Mer omfattande mätmetoder finns men kräver då mer av undersökaren och används därför främst av fysioterapeuter.

Nackdelen är att den bara tar hänsyn till ett begränsat antal leder. Överrörlighet kan även föreligga i fotleder, knäskålar, höftleder, ryggens alla småleder jämte nackkotpelaren, axelleder, käkleder och även fingrarnas yttersta småleder. Sättet att utföra och värdera testet rymmer också en hel del osäkerhet.

Överrörlighet är en tämligen ospecifik egenskap, i regel utan symptom.

Överrörlighet som orsakar betydande instabilitet i leder ger däremot ofta upphov till funktionsnedsättande problem. /E Ronge

Kriterium 2 Uttryck för genetiskt avvikande bindvävs-egenskaper med manifestationer i bindväv, hud, leder och kroppsbyggnad.

Dessa ting indelas i 3 grupper A,B och C där 2 av dessa grupper måste föreligga således antingen A+B eller A+C eller B+C

Grupp A omfattar 12 egenskaper där minst 5 måste föreligga för att A ska anses positivt.

- ovanligt mjuk och sammetslen hud
- Lätt töjbar hud
- omotiverade striae (hudbristningar) på ryggen, ljumskar, höfter, bröst eller buken hos ungdomar, män eller icke könsmogna kvinnor utan kraftig viktökning.
- Piezogena papler runt hälarna (mjuka utbuktningar i huden)
- Bråck i bukväggen som återkommer eller inträffar på fler ställen.
- Atrofiska ärr på minst 2 ställen utan de kännetecken som karakteriserar klassisk EDS dvs "cigarettspapperstunna" breda och ibland missfärgade ärr.
- Framfall/prolaps av ändtarmen, bäckenbotten hos barn, män eller livmodern hos kvinnor som ej fött barn, eller ej uppvisar uttalad övervikt eller annan uppenbar orsak.
- Tandträngsel. Behov av extraktion av tänder som ej får plats. Högt eller smalt gomtak.

Följande 4 frågor beskriver huruvida det föreligger fynd som är typiska vid Marfans syndrom dvs en annan bindvävsåkomma som skiljer sig en hel del från EDS. Men ibland ser man vissa Marfanliknande drag även vid hEDS och man pratar då om marfanoida drag. Tandträngseln och högt gomtak förekommer vid flera olika genetiska tillstånd. Hjärtavvikelserna enligt nedan kan förekomma vid hEDS men är i regel ringa och utan betydelse.

- Arachnodactyli (långa smala spindelfingrar) med positivt utfall avseende Steinbergs tumtest samt Walkers handleds test på bägge sidor



Steinbergs tecken
Hela yttre tumleden
skall vara synligt



Walkers tecken
Tumme-lillfinger gå omlott
minst lillfingernagelns längd

- Armspan ("vingbredd")-kroppslängd kvot $\geq 1,05$
- Mitralis klaff prolaps MVP enligt ultraljud av hjärtat (UCG)
- Aortarot dilatation med Z-faktor $> +2$ enligt ultraljud (UCG)
- Villkoren för grupp A uppfyllda? dvs föreligger minst 5 ja svar inom denna grupp A?

Grupp B berör endast ärftligheten, nämligen om en eller flera första-grads medlemmar i familjen uppfyller villkoren för hEDS?, dvs föräldrar, syskon eller egna barn.

- Villkoret för grupp B uppfyllt?

Grupp C rymmer 3 frågor där det räcker med att endast en fråga besvaras ja.

- 1. Värk i muskler/leder i 2 eller flera extremiteter dagligen i minst 3 månader
- 2. Kronisk värk i hela kroppen i över 3 månader
- 3. Återkommande dislokationer eller uppenbar icke traumatisk ledinstabilitet

Villkoret för grupp C uppfyllt ?

Villkoren för Kriterium 2 uppfyllt ? d v s A+B eller A+C eller B + C

Kriterium 3 utslutningsdiagnoser - följande villkor måste uppfyllas

- 1. Frånvaro av ovanligt skör hud, något som mer skulle tala för klassisk EDS
- 2. Uteslutande av andra ärftliga eller förvärvade bindvävsjukdomar inklusive autoimmuna reumatologiska tillstånd. Vid förvärvade bindvävsåkommor (t ex SLE, RA) så krävs för att ev hEDS skall komma ifråga att både grupp A och B under kriterium 2 uppfylls och grupp C (smärtor) ej räknas med (gäller t ex patienter som både har RA och hEDS).
- 3. Uteslutande av alternativa diagnoser som också innefattar överrörliga leder p g a muskelsjukdom (myopati) och/eller töjbar bindväv. Alternativa diagnoser och diagnosgrupper inkluderar bl a neuromuskulära rubbningar (ex Bethlem myopati) andra ärftliga bindvävsrubbningar t ex andra EDS typer, Loeys-Dietz syndrom, Marfans syndrom och skelett dysplasier (ex osteogenesis imperfekta). Uteslutande av dessa tillstånd måste grundas sig på sjukhistoria, klinisk undersökning och/eller molekyllär genetisk analys.

Villkoret för kriterium 3 uppfyllt ?

Diagnosen hEDS hypermobil Ehlers-Danlos syndrom föreligger om samtliga kriterier 1, 2 och 3 är uppfyllda.

Diagnos:

Kommentar:

Med denna komplicerade diagnosmall hoppas man kunna definiera en mer homogen patientgrupp som gör att forskarna lättare kan kartlägga genetiken vid hEDS. Man skalar därför av flera symptom som förvisso är mycket vanliga, väldokumenterade och ofta svåra, men som man nu betraktar som komorbiditet (samsjuklighet). Avvikande bindväv torde göra kroppen mer mottaglig för åtskilliga funktionsrubbningar typ dysautonomi, fatigue, OI, POTS m m. Ingen förnekar kopplingen till dessa yttringar men sannolikt är det inte samma genetiska molekyllära ursprung det handlar om.

En hel del frågor är inte alldeles enkla att svara på.

Ett problem kan vara att familjemedlemmar sannolikt har hEDS men ej fått diagnosen bekräftad och därmed "ryker" kriterium 2B. Likaså är skillnaden sublaxation-dislokation inte alltid så tydlig, eller bekräftad av läkare. Hudförändringar också ofta subtila. Alltså fortfarande utrymme för godtycklighet. Sannolikt revision 2018 /E Ronge

Kriteriemallen utgivits av Ehlers-Danlos society - kan hämtas i sin ursprungliga form på <https://www.ehlers-danlos.com/heds-diagnostic-checklist/>