

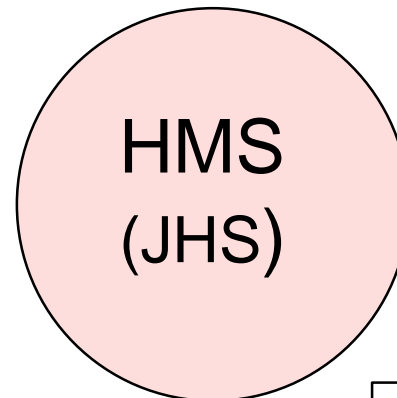
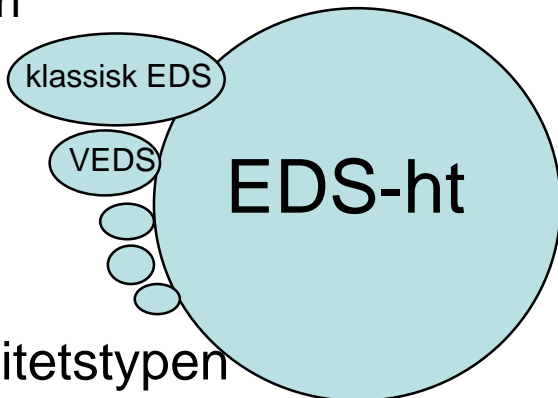
Hypermobilitet och Ehlers-Danlos syndrom



1. Ny klassifikation - Nya kriterier - Ny nosologi 2017
2. hEDS och HSD hos barn och ungdomar

Historiken 1997 -2016

EDS familjen

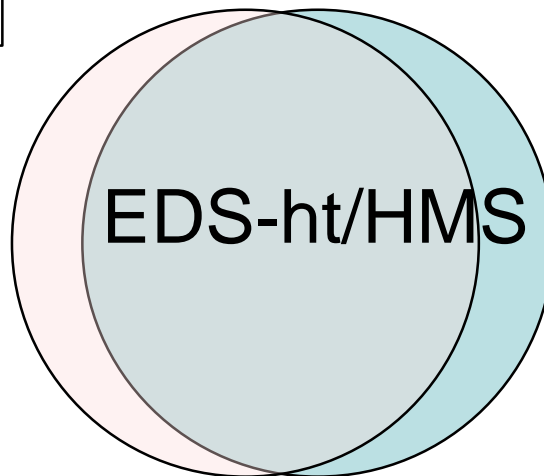


HyperMobilitets-Syndromet HMS=
Joint Hypermobility
Syndrome JHS

EDS av hypermobilitetstypen
EDS-ht EDS III

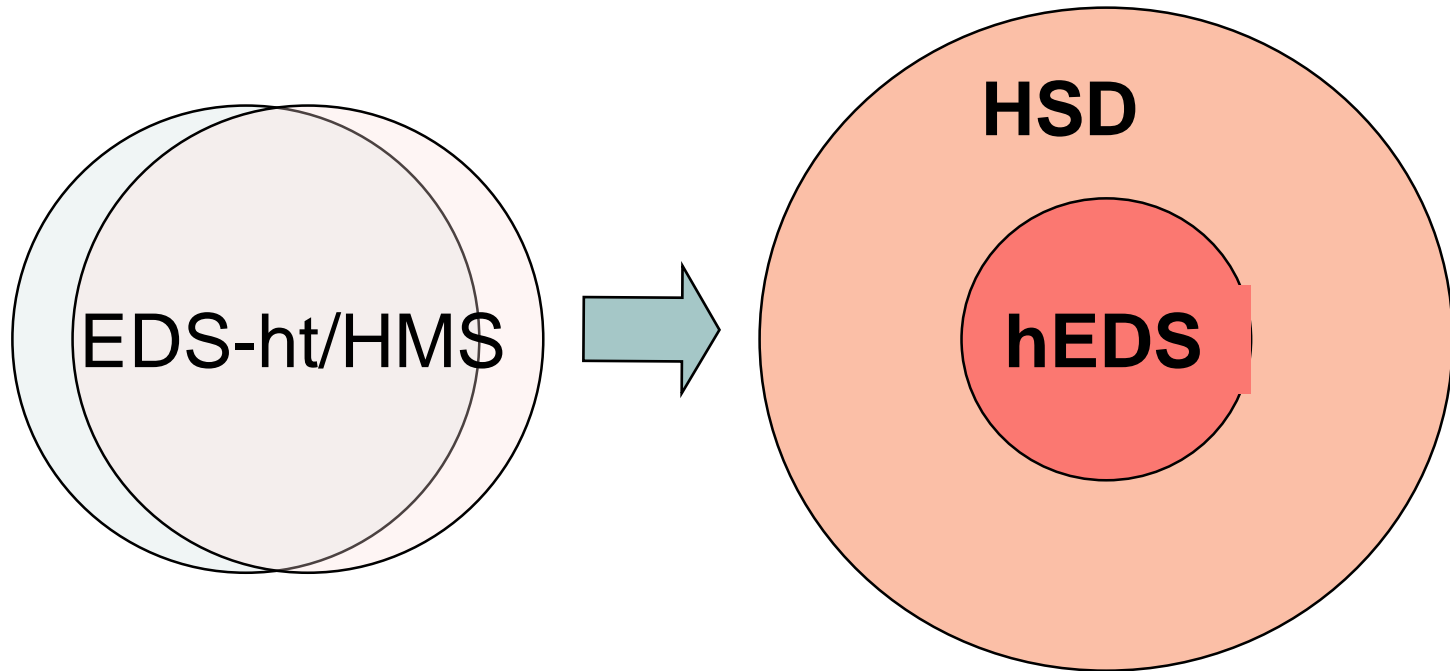
Brighton kriterierna

Villefranche kriterierna



Överlappande syndrom enligt consensus

Nya Klassifikationen New York 2017



HSD Hypermobile Spectrum Disorder
hEDS Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome

<i>Name of EDS Subtype</i>	<i>IP*</i>	<i>Genetic Basis</i>	<i>Protein Involved</i>
Classical EDS (cEDS)	AD	Major: <i>COL5A1, COL5A2</i>	Type V collagen
		Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys)	Type I collagen
Classical-like EDS (clEDS)	AR	<i>TNXB</i>	Tenascin XB
Cardiac-valvular EDS (cvEDS)	AR	<i>COL1A2</i> (biallelic mutations that lead to <i>COL1A2</i> NMD and absence of pro α 2(I) collagen chains)	Type I collagen
Vascular EDS (vEDS)	AD	Major: <i>COL3A1</i>	Type III collagen
		Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys) c.1720C>T, p.(Arg574Cys) c.3227C>T, p.(Arg1093Cys)	Type I collagen
Hypermobility EDS (hEDS)	AD	Unknown	Unknown

Arthrochalasia EDS (aEDS)	AD	<i>COL1A1, COL1A2</i>	Type I collagen
Dermatosparaxis EDS (dEDS)	AR	<i>ADAMTS2</i>	ADAMTS-2
Kyphoscoliotic EDS (kEDS)	AR	<i>PLOD1</i>	LH1
		<i>FKBP14</i>	FKBP22
Brittle cornea syndrome (BCS)	AR	<i>ZNF469</i>	ZNF469
		<i>PRDM5</i>	PRDM5
Spondylodysplastic EDS (spEDS)	AR	<i>B4GALT7</i>	β 4GalT7
		<i>B3GALT6</i>	β 3GalT6
		<i>SLC39A13</i>	ZIP13
Musculocontractural EDS (mcEDS)	AR	<i>CHST14</i>	D4ST1
		<i>DSE</i>	DSE
Myopathic EDS (mEDS)	AD or AR	<i>COL12A1</i>	Type XII collagen
Periodontal EDS (pEDS)	AD	<i>C1R</i>	C1r

HSD och Hela Hypermobila Spektrumet

Grupp	Fenotyp	Beighton	Muskulo-skeletal påverkan	Kommentarer
1	asymptomatisk GJH	pos	nej	
	asymptomatisk PJH	i regel neg	nej	JH händer fötter
	asymptomatisk LJH	neg	nej	JH enstaka led eller ledgrupp ev bilateralt (ex käkleder)
2	G-HSD	pos	ja	
	P-HSD	i regel neg	ja	JH händer o/e fötter
	L-HSD	neg	ja	JH enstaka led eller ledgrupp ev bilateralt (ex käkleder)
	H-HSD	neg	ja	Historisk GJH enl 5PQ
3	hEDS	pos	ja troligen	uppfyller kriterierna för hEDS

JH= Joint Hypermobility

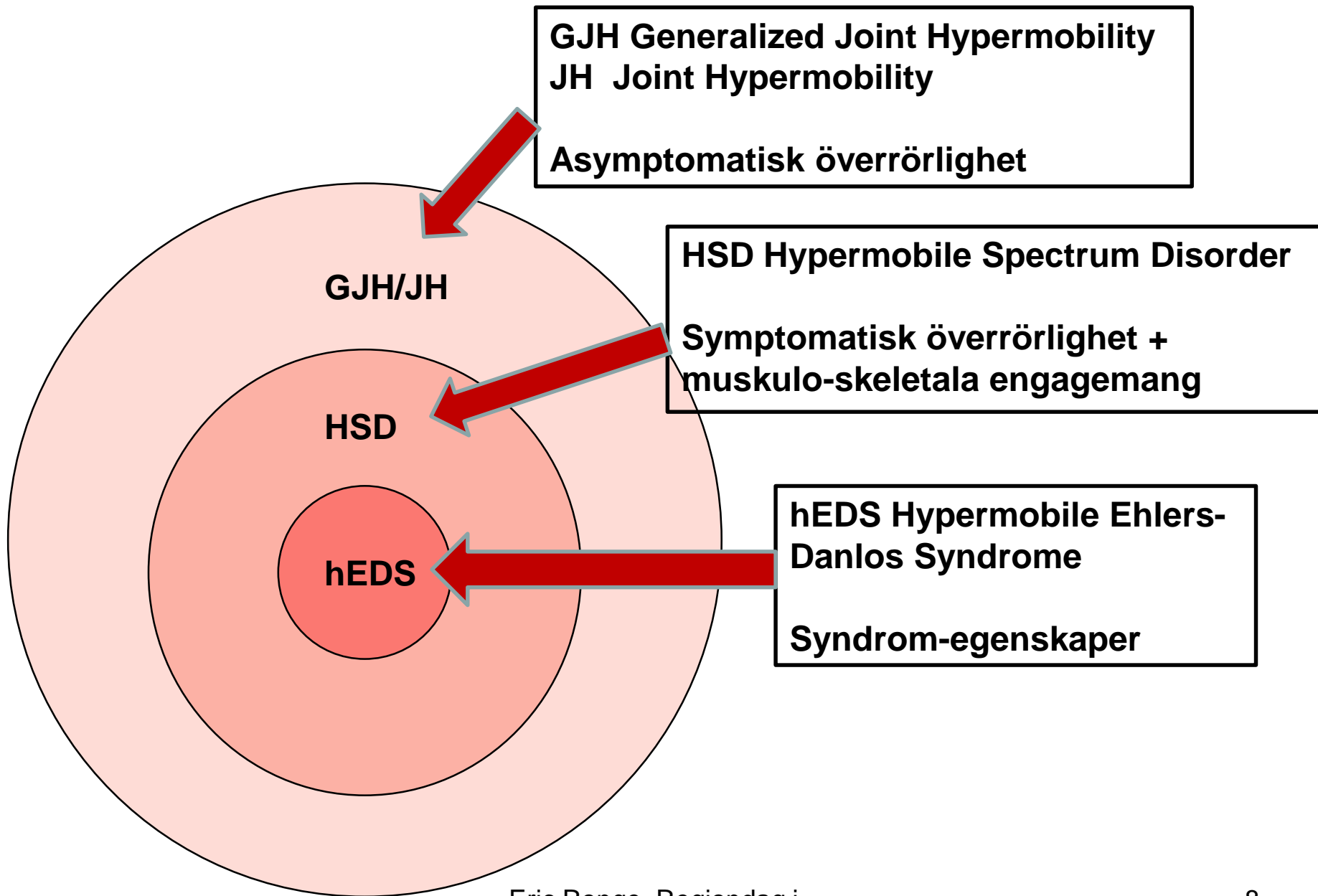
G=Generaliserad, P=perifer, L=lokaliserad, H=Historiskt

HSD Hypermobility Spectrum Disorder

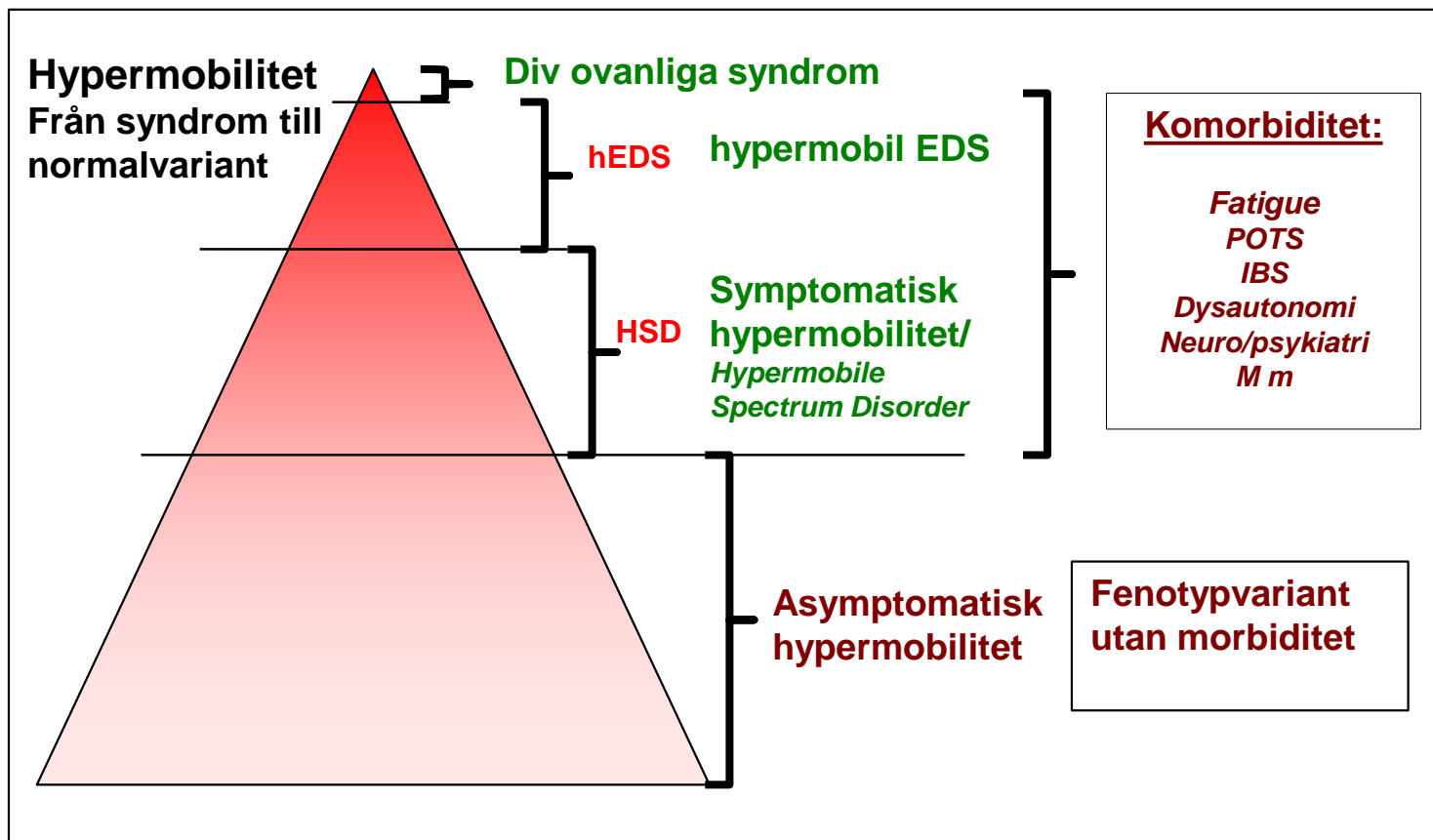
5PQ 5 point questions

Muskulo-skeletal påverkan enl def dec 2017 (Castori, Hakim)

- Muskulo-skeletal smärta
 - Intermittent eller kroniskt, fibromyalgi
- Dislokationer
- Muskulo-skeletala fysiska egenskaper
 - Flexibel plattfot, skolios, genua valga, cubita valga
- Degenerativa led och skelett sjukdomar
 - Tidig utveckling av artros, osteopeni
- Neurologiska utvecklingsavvikelser
 - hypotoni, sen motorisk utv, koordinationsstörning
 - ADD/ADHD
- Exklusionstillstånd enl hEDS kriteriena



Hypermobilitets spektrumet





hEDS/HSD hos barn och ungdomar



Tidiga tecken på hEDS/HSD

- Sladdriga, hypotona, överrörliga
- Sen gångdebut
- Dålig balans /motorik
- Svår växtvärk
- Dålig muskulär uthållighet
- Svår förstoppning
- Ätproblem
- Omotiverade stora blåmärken

Skolbarn

- Svårt sitta still
- Svårt att skriva, hålla i pennan
- koncentrationsproblem, dåligt närminne
- svårt hänga med idrott
- värk - ofta efter skoldagen
- utmattad efter aktiviteter
- magont
- HV/migrän

Ungdomar

- Smärtproblematik
- Subluxationer
- Svår trötthet /Fatigue
- Yrsel, hjärklappning
- Skolfrånvaro
- Ångestproblematik
- Sömnproblem
- Utanförskap

Fördomar

- Klena, bortskämda gnälliga barn
- Påverkan av föräldrar med liknande problem
- Överbeskyddande föräldrar
- Sjukdomsvinst (enbart)
- Utredningar på sjukhus ua - alltså friskt barn !
- EDS en modediagnos !
- Föräldrar läst för mycket på internet

hEDS/ HSD barn och ungdomar

Diagnostik ?

- Basal utredning
 - Uteslut JIA, borrelia, malignitet, skelettinfektion
 - Uteslut andra genetiska tillstånd med hypermobilitet
- EDS i familjen – tungt argument !
- HSD bör räcka som diagnos
- Viktigast är att bli betrodd

Skolbarn med hEDS/ HSD åtgärder

- Informera berörd personal
- Anpassa skolgången
 - Reducerat schema
- Anpassa fysisk träning
 - alternativ
- Skapa gynnsam livsstil
 - Regelbunden träning
- Förtroendefullt samarbete föräldrar - lärare

komorbiditet

- Trötthet/orkeslöshet "Fatigue"
- Neuropsykiatriska symptom ESSENCE, DCD
- Psykiatri ångesttillstånd
- IBS GERD sväljningsbesvär
- Div gyn besvär dysmenorré
- Blåsproblem enures
- Migrän spänningshuvudvärk
- Ortostatisk intolerans PoTS
- Dysautonomi avvikande temp reglering
- Neuropati Tietzes syndrom slipping hip, domningar
- Mast Cell Activation syndrom ospec överkänslighet
- resistent för lokalbedövningsmedel
- Blödningsbenägenhet
-

Vulnerabilitetssyndrom

ESSENCE enl C Gillberg

•ESSENCE (**early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations**) är en samlingsterm för alla de tillstånd med tidigt debuterande beteendeproblem och/eller kognitiva svårigheter som leder till konsultation hos en mängd olika specialister, som ofta inte har något nära samarbete med varandra.

GRUND FÖR ESSENCE-UTREDNING

Symtom före skolstart som medför tydlig funktionsnedsättning i många månader och som beskrivs som avvikelse/oro för barnets utveckling i fråga om

- allmän utveckling
- motorik
- språk/kommunikation
- social interaktion
- uppmärksamhet («verkar inte lyssna«)
- aktivitet (för hög eller för låg)/impulsivitet (extrem)
- allmänt beteende
- sinnesstämning
- sömn/uppfödning
- [A connective tissue disorder may underlie ESSENCE problems in childhood.](#)

Hjälpmedel

- Kedje/boll/täcke
- ortoser ?
- Rullstol ?
Är enligt min erfarenhet befogat när gångsträcken är begränsad



EDS föräldrar riskerar bli anmälda p g a

- Münchhausen by Proxy misstankar p g a
 - mångfald svårtolkade symptom
 - normala fynd vid utredning
- Misstankar om misshandel p g a
 - stora blåmärken
 - frakturer på spädbarn

OBS! benskörhet och frakturer hos spädbarn har kunnat knytas till EDS och rakit

DERMATO-ENDOCRINOLOGY
2017, VOL. 9, NO. 1, e1279768
(15 pages)
<http://dx.doi.org/10.1080/19381980.2017.1279768>

RESEARCH PAPER

Multiple fractures in infants who have Ehlers-Danlos /hypermobility syndrome and or vitamin D deficiency: A case series of 72 infants whose parents were accused of child abuse and neglect

M. F. Holick, A. Hossein-Nezhada and F. Tabatabaeia

aDepartment of Medicine, Section of Endocrinology, Nutrition, and Diabetes, Vitamin D, Skin, and Bone Research Laboratory, Boston University Medical Campus, Boston, MA, USA; Osteoporosis Research Center, Endocrinology and Metabolism Clinical Sciences Institute, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Conclusion: EDS, OI/EDS and vitamin D deficiency/infantile rickets are associated with fragility fractures in infants that can be misinterpreted as caused by non-accidental trauma due to child abuse.

hEDS/HSD kan och ska uppmärksammas i unga år för att ge förutsättningar till ett liv fullt av energi, glädje och fantasi



Art by Ann-Britt Ström

Ehlers-Danlos Syndromer och Hypermobilitet

Medicinsk information för vårdpersonal och lekmän

Tack för uppmärksamheten !

[Hem](#) [Gamla startsidan](#) [HSD](#) [Överörlighet](#) [Bindvävssjukdomar](#) [Ehlers- Danlos Syndrom](#) [Hypermobilitetssyndromet](#)

[Relaterade symptom](#) [Referat/länkar](#) [spekulationer](#) [Sjukvården](#) [Behandling](#)

Hem

Föreläsningar och referenser

2018

Västervik

Välkommen!

Denna webbplats (senare) innehåller olika typer av dokumentation beträffande medicinska frågor. Ni hittar mig också på konferenser och föreläsningar. Denna webbplats är en samling av mina funderingar både allmänna och specifika. [aktuellt 2018 m m](#)

nypublicerat

Konferensreferat

HMSA

Böcker

EDNF

SFOM

är att betrakta som en samlingsplats för egna synpunkter och erfarenhet av ledöverörlighet / joint hypermobility =JH. Jag löpande kommer att skriva ner mina synpunkter och kriterierna.

Eric Ronge Regiondag i Västervik 2018-02-14

Ansvarig för sidan

