



Ehlers-Danlos' syndrom og hypermobilitet

Hypermobilitetssyndrom (HMS) og Ehlers-Danlos' syndrom (EDS) kan være årsaker til langvarig smerte, som ofte blir oversett. Vi har alle hatt de pasientene som kan ta en fot bak hodet, men kanskje likevel føler seg stiv. Mange slenger ut påstander om at de er hypermobile, og for noen kan dette være en fordel i ulike idretter som dans og turn. I denne artikkelen skal vi gå nærmere inn på EDS og noe inn på hypermobilitet.



AV MATHILDE PILSKOG
FYSIOTERAPEUT

Hva er EDS?

EDS er en gruppe med arvelige og sjeldne bindevevssykdommer karakterisert av hypermobilitet i ledd, skjørhet i vev og økt strekkbarhet i huden [1]. En av 13 under-

typer er Ehlers-Danlos' syndrom hypermobil type (EDS-HT). Det kan være vanskelig å skille EDS-HT og hypermobilitetssyndrom (HMS). Begge er bindevevstilstander med overlappende symptomer og trekk, med hypermobilitet og smerter fra muskel- og skjelettsystemet.

Hva er HMS?

Hypermobilitet i ledd innebærer at leddutslaget er større enn det som

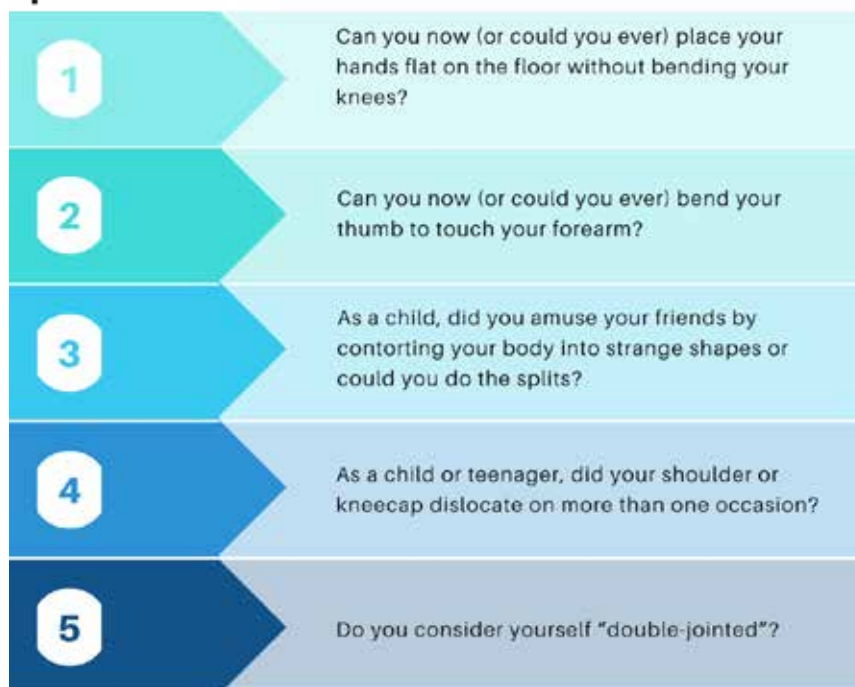
sies å være normalt for det aktuelle leddet når også individets alder, kjønn og etnisitet er tatt med i betraktning [2]. Det kan forekomme i ett eller få ledd, men når det forekommer i mange ledd (ofte over 5 på Beighton score), kalles det generalisert hypermobilitet. Selv om det kalles generalisert hypermobilitet, er det ikke nødvendigvis tilstedeværelse av symptomer, sykdom eller en diagnose. Hvis det derimot er

symptomer fra muskel- og skjelettapparatet hos en ellers frisk person, vil personen mest sannsynlig ha et hypermobilitetssyndrom. Prevalensen i Norden ligger på rundt 10-20 %, hvor rundt 10 % har plager relatert til dette [3]. Plager forbundet med hypermobilitet oppstår ofte i forbindelse med skade, immobilisering/tap av muskulær støtte og overvekt. For noen kan det også oppstå i forbindelse med at leddene blir stivere med økende alder [3]. Likevel er det mange som ikke får gehør for «stive» ledd, da de kanskje har det vi vil kalle et normalt leddutslag. Siden mange av symptomene overlappes med andre sykdommer/tilstander, er det flere som tidligere har fått andre diagnoser, som eksempelvis fibromyalgi.

Diagnostisering av EDS

Diagnosen EDS blir stilt ved bruk av ulike diagnostiske kriterier, og i 2017 kom en ny klassifikasjon som inneholdt 13 ulike undertyper av EDS [1]. Før dette ble ofte Ville-franche klassifikasjonen fra Beighton (1998) brukt, bestående av 6 undertyper. Noen bruker denne fortsatt. Den nye klassifikasjonen vil kunne gi en mer konkret diagnostisering, og videre et mer individuelt tilpasset behandlingsopplegg for pasienten [1]. Klassifikasjonen er omfattende, så jeg har laget en liten oppsummering med hovedkriterier til de vanligste typene. Jeg anbefaler

5 points questionnaire



[Grahame and Hakim, 2003]

å lese den fulle artikkelen for en mer grundig gjennomgang.

EDS Hypermobil type

EDS-HT kan være vanskelig å skille fra HMS. Det er i dag ingen gullstandard på testing eller test av gener som kan gjøre det lettere å stille en diagnose [1]. Første kriterier er å finne ut om pasienten har genera-

lisert leddmobilitet. Til det brukes Beighton score, hvor positiv test er >5 av 9 [4].

Beighton score (totalt 9 poeng) består av følgende:

- Rygg: Ventralfleksjon i rygg med strake knær, flate hender i gulvet uten problemer (1 poeng)
- Knær: Hyperekstensjon >10 grader (1 poeng per side)

Klassifikasjon EDS

Hovedsymptomer/kriterier

KLASSISK EDS	KLASSISK-LIGNENDE EDS	HYPERMOBIL EDS	VASKULÆR EDS
<ul style="list-style-type: none"> • Arves ofte fra en forelder • Økt strekkbarhet i huden, atrofiske arr • Hypermobilitet i ledd • Uttalte blåmerker 	<ul style="list-style-type: none"> • Tenacin-x-mangel • Økt strekkbarhet i huden, atrofiske arr • Hypermobilitet i ledd • Ofte dislokasjon av ledd (skuldre og ankler) • Uttalte blåmerker 	<ul style="list-style-type: none"> • Arvelig • Hypermobilitet i ledd • Smerter i muskel- og skjelettsystemet • Påvirkning av andre organer 	<ul style="list-style-type: none"> • Arvelig • Skjørhet i bindevevet • Ruptur i arterie ung alder • Økt risiko for ruptur av tarm og livmor • Har genet COL3A1

- Albuer: Hyperekstensjon > 10 grader (1 poeng per side)
- 1. finger: Passiv fleksjon av 1. finger mot underarm, med strak albue (1 poeng per side)
- 5. finger: Passiv dorsalfleksjon i MCP-ledd > 90 grader (1 poeng per side)

Det er viktig å tenke på at barn ofte har høy mobilitet i leddene, og at ledd ofte stivner med alder. Derfor er det en overdiagnostisering av barn og en underdiagnostisering av godt voksne. Barn må derfor nå > 6 av 9 og de over 50 > 4 av 9. Det kan også være lurt å bruke spørreskjema (brukes også for test av hypermobilitet), da dette kan gi en indikasjon også ved diffuse og kroniske plager [5].

Hvis man svarer «ja» til to eller flere av disse spørsmålene, er det en indikasjon for leddhypermobilitet med 80-85 % sensitivitet og 80-90 % spesifisitet [5].

Ved diagnostisering av EDS-HT, må personen i tillegg til hypermobilitet ha to av følgende;



- Påvirkning av andre organer (se artikkelen til Malfait for liste over alle [1])

- Andre i familien med EDS-HT
- Langvarige plager i muskel- og skjelettsystemet, som flere dislokasjoner eller kronisk, utbredt smerte til muskel- og skjelettsystemet (over 3 måneder)

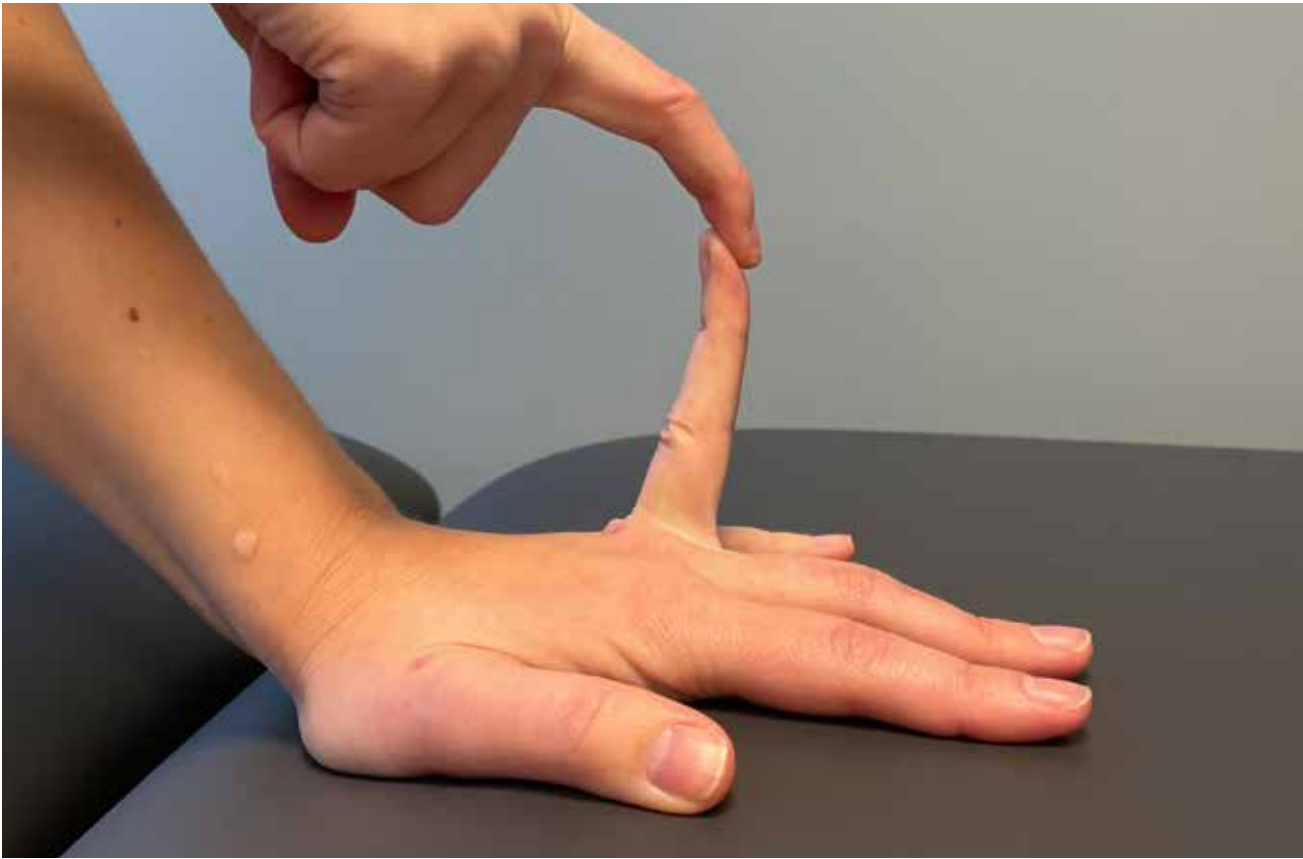


Smerter

Langvarige smerter er vanlig ved både HMS og EDS-HT [2]. Så mye som 90 % av personer med EDS rapporterer en eller annen form for smerte [6]. Årsaken til smerte ved EDS er multifaktoriell. Årsaker inkluderer sublaksasjoner og luksasjoner av ledd, instabilitet i ledd, svak muskulatur og redusert proprioseptiv sans. Mange har også generaliserte kroppslige smerter, fatigue, hodepine, smerter i kjeveledd, dysmenoré og vulvodyni.

Behandling og oppfølging

Mange av de med hypermobilitet/EDS viser også symptomer på depresjon og angst [2], og siden mange er helt eller delvis ute av arbeidslivet, bør det fokuseres på en multimodal tilnærming. Strategi for behandling av smerter bør fokusere på å behandle årsaken til smertene, som å forebygge dislokasjon av ledd med aktiv tilnærming [6]. Her bør det



inggå styrketrening, nevro-muskulær trening og lignende. Øvelsene kan med fordel være veiledet, for å sørge for korrekt utførelse og hele tiden ha en gradvis progresjon. Det bør også være fokus på smerteforståelse. Noen kan ha bruk av ortopediske hjelpemidler og tilpasninger på arbeidsplassen. Dette bør være i tillegg til, og ikke i stedet for en aktiv tilnærming. Det anbefales også veiledning for å forebygge overvekt.

EDS, urologi og bekkenbunn

I en ny studie av kvinner med EDS, kom det frem at 60 % har stressinkontinens, 54 % overaktiv blære, 24 % analinkontinens og 21 % underlivsprolaps (livmorprolaps, cystocele og/eller rectocele) [7]. Livmorprolaps hadde mer å si med tanke på livskvalitet for de under 40 år, enn

de som var senere i livet. Smarter i bekkenet ble rapportert hos hele 71 %, i form av menstruasjonskramper, muskel- og leddsmerter. Nesten halvparten hadde seksuell dysfunksjon og 36 % rapporterte smerter ved samleie. Det vil si at det er et høyere antall kvinner med EDS som har bekkenbunnsdysfunksjoner, og de er ofte mer alvorlige enn i den generelle populasjonen.

Smarter ved samleie - dyspareuni
En annen ny studie rapporterte at hele 50 % hadde vulvodyni og 63.7 % hadde dyspareuni [8]. Dette kan være på grunn av generelle kroniske smerter, skjørt vev eller arrdannelse i bekkenbunnen. Siden leddbåndene som skal holde bekkenet stabilt ofte er slakke, må muskulaturen i bekkenbunnen ofte jobbe

hardere for å stabilisere. Det kan føre til hypertensisk bekkenbunn, som igjen kan forårsake vagnisme og/eller vulvodyni. Det er komplisert å ha både EDS og vulvodyni, og det finnes ingen klar behandlingsform for dette. Første steg er likevel for pasienten å anerkjenne at det er et problem, og videre legge opp et individuelt opplegg.

I praksis

Det er viktig å vite noe om EDS for å kunne se om det er noe mer enn «bare» hypermobilitet hos pasienten. I tillegg kan det være lurt å stille spørsmål relatert til bekkenbunnsdysfunksjon, og eventuelt henvise videre til en fysioterapeut med kompetanse innen dette området.

Se referanser/kilder side 37.

