



# Ehlers-Danlos syndrom, vaskulär form

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en grupp bindvävssyndrom som påverkar leder, hud och andra vävnader.

Den vaskulära formen av EDS (vEDS) medför en hög risk för olika kärlkomplikationer samt bristningar i organ som tjocktarm och livmoder.

I Sverige har uppskattningsvis cirka 75 personer fått diagnosen vaskulär form av Ehlers-Danlos syndrom. Det kan finnas familjer med lindriga symtom där diagnosen inte har misstänkts.

## Symtom

Karaktäristiskt för vEDS är en hög risk för kärlkomplikationer som ibland är livshotande. Framför allt påverkas pulsåderna (artärerna).

Den vanligaste kärlkomplikationen är artärdissektion, vilket innebär att artärväggen delas längs med kärlet. En dissektion försvagar artärväggen och ökar risken för bristning, nedsatt blodflöde och proppbildning. En mer ovanlig komplikation vid vEDS är aneurysm. Det innebär att det bildas utbuktningar i kärlet på grund av svaghet i kärlväggen. Kärlförändringar som påverkar ögat kan också förekomma.

Även vävnader i tjocktarm och livmoder kan vara sköra med risk för bristningar. En graviditet kan innebära en risk för allvarliga komplikationer.

Personer med vEDS har lätt att få blåmärken. Tunn och genomskinlig hud är också vanligt. Ledsymtom förekommer.

vEDS är den allvarligaste formen av EDS. Syndromets svårighetsgrad kan dock variera mellan olika personer. De flesta med syndromet får symtom med tiden, men det finns personer som inte utvecklar några allvarliga symtom.

## Orsak

vEDS orsakas i de flesta fall av en förändring i en gen med betydelse för bildningen av typ III-kollagen. Det är ett protein som främst förekommer i huden, kärlväggarna och i väggarna på ihåliga organ som tarmarna och livmodern.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar vEDS. Behandlingen inriktas på att förebygga komplikationer samt kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

I första hand rekommenderas långtidsbehandling med ett särskilt blodtryckssänkande läkemedel av typen betablockerare.

För att tidigt upptäcka kärlförändringar kan regelbunden avbildning av pulsådersystemet övervägas för en del personer med vEDS. Avbildningen görs med magnetkamera eller datortomografi.

Det är viktigt för både barn och vuxna med vEDS att förebygga förstoppning då detta tros kunna bidra till en ökad risk för bristning av tjocktarmen.

Alla operationer måste ifrågasättas och andra behandlingsalternativ övervägas. Fysiska aktiviteter med hög skaderisk bör undvikas. Gravida kvinnor följs av specialismödravården och bör förlösas med kejsarsnitt.

Personer med vEDS behöver livslång uppföljning av ett expertteam. Psykologiskt stöd är viktigt.

Vid plötslig oväntad smärta bör personer med vEDS söka akutsjukvård då detta kan vara ett tecken på en allvarlig komplikation. Personer med vEDS bör bära en bricka, ett armband eller ett kort med information om syndromet.

## Resurser

Särskild kunskap om vEDS finns vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad november 2023.