



Ehlers-Danlos syndrom, klassisk form

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

Den klassiska formen av EDS (cEDS) karakteriseras av en påtagligt övertöjbar hud, breda ärr med förtunnad hud samt överörlighet i lederna.

I Sverige har uppskattningsvis ett 50-tal personer cEDS som kan bekräftas med DNA-analys. Tidigare ansågs syndromet förekomma hos betydligt fler.

Symtom

De första symtomen vid cEDS brukar vara att barn mycket lätt får blåmärken och att huden spricker i samband med mindre skador när barnet börjar krypa och gå. Då kan också de karaktäristiska ärrarna börja utvecklas.

Personer med cEDS har en påtagligt mjuk och övertöjbar hud som har en degig konsistens. Det går att ta tag i huden, dra ut den och få den att släppa från underliggande vävnad. Huden återgår sedan snabbt när den släpps.

Att huden är skör och lätt kan spricka vid skador är ett annat karaktäristiskt symtom. De efterföljande ärrarna blir breda med tunn (atrofisk) hud. Ärrarna uppstår särskilt på underben, knän och armar.

En påtaglig överörlighet i lederna är ett annat huvudsymtom vid cEDS. Överörligheten kan leda till att axlar, knän och fingrar spontant går ur led. Många med cEDS upplever smärta från leder och muskulatur.

Personer med cEDS kan också ha lätt att få blåmärken och utveckla olika former av bråck. Hudförändringar samt kärlkomplikationer kan förekomma. Vid graviditet och förlossning finns risk för komplikationer.

Orsak

cEDS orsakas i de flesta fall av en förändring i en av två gener med betydelse för bildningen av typ V-kollagen. Kollagen är ett protein som utgör en viktig komponent i huden, men som också återfinns i flera andra vävnader.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar cEDS. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Personer med cEDS bör skydda huden mot olika skador. Det är vanligt att barn med cEDS behöver någon form av benskydd och andra skydd för att undvika sårskador.

När större sår uppkommer så ska dessa behandlas extra noggrant och sys med särskild teknik för att ärrarna ska bli så litet som möjligt.

Regelbunden fysisk aktivitet är viktigt för personer med cEDS för att stabilisera lederna och minska smärta. En fysioterapeut kan ge råd om träningsprogram och fysiska aktiviteter. Kontaktsporter och fysiska aktiviteter med stor skaderisk bör undvikas, liksom idrotter som belastar lederna.

Stödjande ortoser används vid behov som ett komplement till stabiliserande muskelträning. De kan användas till exempel vid träning och olika vardagsaktiviteter. En arbetsterapeut kan ge råd om arbetsställningar och anpassningar som skyddar lederna.

Psykologiskt stöd utifrån ålder och mognad är viktigt.

Vid långvarig smärta kan det bli aktuellt med kontakt med en smärteklinik för att hitta nya förhållningssätt och strategier för att lära sig att leva med smärta.

Resurser

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

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad november 2023.