



# Kort om Ehlers-Danlos syndrom

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) er en medfødt genetisk (arvelig) uhelbredelig og kronisk sygdom/handicap.

## ● Årsag og symptomer

---

Ehlers-Danlos syndrom skyldes en defekt i bindevævet såkaldte kollagene fibriller, der giver vævet styrke.

Symptomerne er overbevægelige/hypermobile led, skrøbelig hud med tendens til blå mærker, blod-udtrædninger (flebektasier), tydeligt og svagt arvæv, misfarvninger, strækmærker (striae), kroniske smerter ofte i led og muskler, let at udtrætte, skæv ryg (skoliose), dårlig tandstatus, platfod og for-fodsnedfald, problemer med indre organer i form af blodkar, der brister, utætte hjerteklapper, mave/tarmproblemer, gynækologiske problemer og graviditets- og fødselskomplikationer i bindevæv. Hos mennesker med typen vaskulær EDS kan symptomer fra karsystem og indre organer give meget store og livstruende problemer.

Hos mennesker med EDS optræder oftere end hos mennesker, der ikke har EDS, andre livsvarige sygdomme fx sclerose, leddegigt, Sjögrens sygdom, astma, allergi, stofskiftelidelser m.fl.

EDS diagnosen dækker over seks forskellige typer. De hyppigste er **klassisk**, **hypermobil** og **vaskulær EDS**.

Symptomerne er meget varierende fra person til person og fra familie til familie. Selv inden for samme familie er der stor variation af sværhedsgrad og problemstillinger. Prognosen er typisk fremadskridende. Uanset type førtidspensioneres mere end 80 % pga. symptomer.

## ● Forekomst og arvegang

---

Diagnosticering foregår ved en klinisk undersøgelse. Ofte har personen været hos flere speciallæger før diagnosen stilles. Enkelte typer – herunder vaskulær type – kan bekræftes via laboratorietest, mens dette ikke kan lade sig gøre for den klassiske og hypermobile type. Diagnosen stilles af en ekspert, og personen bør kontrolleres hos specialister alt efter symptomer.

Udbredelsen fordelt på alle typer er 1: 5-10.000, hvilket betyder, at der fødes ca. seks til otte børn årligt, og der er 500-800 med diagnosen i Danmark. Sygdommen findes i alle dele af verden og forekommer ligeligt fordelt på køn.

De tre hyppigste typer er alle dominant arvelige, hvilket medfører en risiko på 50 % for, at barnet får EDS, hvis en af forældrene har sygdommen. EDS kan også optræde som mutation, hvilket betyder,

at ingen af forældrene har sygdommen.

## ● Behandling og kontrol

---

EDS behandles først og fremmest ved forebyggelse, kontrol og/eller symptombehandling. Fx kan der være behov for fysioterapi, smertebehandling, hjælpemidler, støttebandager, fodindlæg, specialsko m.m. afhængig af symptomer.

Kontrol kan foregå på et af landsdelscentrene: Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet eller Center for Sjældne Sygdomme, Skejby. Evt. kan kontrollen foregå på specialafdeling eller hos speciallæge afhængig af patientens ønsker og behov. Ved vaskulær EDS bør kontrol foregå på et af landsdelcentrene, og al behandling bør planlægges i samråd mellem centrene og personen med EDS, da blodkar og indre organer er ekstrem skrøbelige.

Hos mennesker med EDS skal alle kontrolundersøgelser og behandlinger foregå med så lille risiko som muligt for led- og muskelskader og bristninger af indre organer. Derfor skal patienten flyttes forsigtigt under bedøvelse og ved undersøgelser i form af røntgen, scanninger osv. Ikke invasive undersøgelsesmetoder (CT, MR m.m.) bør foretrækkes. Ledkirurgi og lignende bør overvejes nøje, da resultatet ofte er forværring.

## ● Mere information – kontakt

---

Ehlers-Danlos foreningen  
i Danmark  
[www.ehlersdanlos.dk](http://www.ehlersdanlos.dk)

Sjældne Diagnoser  
Tlf. 3314 0010  
[www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)  
mail: [mail@sjaeldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaeldnediagnoser.dk)

### Kilder

[www.csh.dk](http://www.csh.dk) – beskrivelse af Ehlers-Danlos syndrom

"At leve med Ehlers-Danlos syndrom", Center for Små Handicapgrupper 2006

"Bare en overgang", Center for Små Handicapgrupper 1997

"En god skolestart", Center for Små Handicapgrupper, 2003

"Leve & vokse med EDS", Ehlers-Danlos foreningen 1999

[www.ehlers-danlos.dk](http://www.ehlers-danlos.dk)

"De svære overgange", Servicestyrelsen 2007