

Diagnosekriterien für das hypermobile Ehlers-Danlos Syndrom (hEDS)

Diese Diagnose-Checkliste richtet sich an Ärzte aller Fachrichtungen, um die Diagnosestellung von hEDS zu ermöglichen

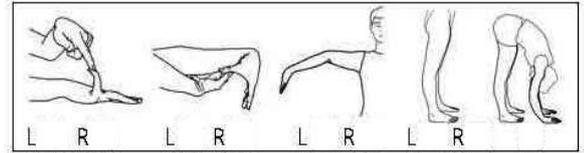
Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____ Untersuchungsdatum: _____ Untersucher: _____

Die klinische Diagnose eines hypermobilen EDS erfordert das gleichzeitige Vorliegen aller Kriterien 1 und 2 und 3.

Kriterium 1 - Generalisierte Gelenkhypermobilität

Eine der folgenden Auswahlmöglichkeiten:

- ≥6 vorpubertäre Kinder und Jugendliche
- ≥5 Männer und Frauen von der Pubertät bis 50 Jahre Beighton Score: _____ /9
- ≥4 Männer und Frauen über 50 Jahre



Wenn der Beighton-Score einen Punkt unter dem alters- und geschlechtsspezifischen Cutoff liegt, müssen zusätzlich zwei oder mehr der folgenden Punkte vorliegen, um das Kriterium zu erfüllen:

- Können Sie aktuell (oder konnten Sie jemals) Ihre Hände flach auf den Boden legen, ohne dabei Ihre Knie zu beugen?
- Können Sie aktuell (oder konnten Sie jemals) Ihren Daumen so beugen, dass er den Unterarm berührt?
- Waren Sie als Kind besonders beweglich, haben Sie z. B. andere mit Verrenkungen beeindruckt, oder konnten Sie einen Spagat?
- Haben Sie sich Ihre Schulter oder Kniescheibe als Kind oder Jugendlicher mehr als einmal ausgekugelt/luxiert?
- Halten Sie sich für „sehr gelenkig“?

Kriterium 2 – Zwei oder mehr der folgenden Merkmale (A, B oder C) müssen vorhanden sein

Merkmal A (fünf müssen vorhanden sein)

- Ungewöhnlich weiche, samtige Haut
 - Milde Hautdehnbarkeit
 - Nicht erklärliche Dehnungstreifen der Haut an Rücken, Leisten, Oberschenkeln, Brüsten und/oder Bauch bei Jugendlichen, Männern oder vorpubertären Mädchen ohne eine signifikante Gewichtszunahme oder -abnahme in der Vorgeschichte
 - Beidseitige „piezogene Papeln“ an der Ferse
 - Rezidivierende oder multiple Bauchhernie(n)
 - Atrophe Narbenbildung an mindestens zwei Stellen ohne Bildung von papyrusartigen und/oder hämosiderosen Narben wie beim klassischen EDS.
 - Beckenboden-, Rektal- und/oder Uterusprolaps bei Kindern, Männern oder nulliparen Frauen ohne krankhafte Adipositas in der Vorgeschichte oder andere bekannte prädisponierende Erkrankungen
 - Engstehende Zähne und / oder hoher, schmaler Gaumen
 - Arachnodaktylie gemäß einer oder mehreren der folgenden Definitionen:
 - (i) positives Handgelenkszeichen (Walker-Zeichen) auf beiden Seiten, (ii) positives Daumenzeichen (Steinberg-Zeichen) auf beiden Seiten
 - Verhältnis Armspanne zu Körpergröße $\geq 1,05$
 - Milder oder ausgeprägter Mitralklappenprolaps (MVP), basierend auf strengen echokardiographischen Kriterien
 - Aortenwurzeldilatation mit Z-Score $> +2$
- Merkmale A Gesamt: _____ /12

Merkmal B

Positive Familiengeschichte; ein oder mehrere Verwandte ersten Grades, die unabhängig voneinander die aktuellen Kriterien für hEDS erfüllen.

Merkmal C (mindestens eines der Symptome muss vorliegen)

- Muskuloskelettale Schmerzen in zwei oder mehr Gliedmaßen, die sich täglich über die Dauer von mindestens 3 Monaten wiederholen.
- Chronische, über den Körper verteilte Schmerzen seit ≥ 3 Monaten
- Rekurrierende Gelenkdislokationen oder deutliche Gelenkinstabilität ohne erklärendes Trauma.

Kriterium 3 - Alle der folgenden Bedingungen MÜSSEN erfüllt sein

1. Fehlen einer ungewöhnlichen Verletzlichkeit der Haut, die zur Berücksichtigung anderer Arten von EDS führen sollte.
2. Ausschluss anderer erblicher und erworbener Bindegewebserkrankungen, einschließlich autoimmuner rheumatologischer Erkrankungen. Bei Patienten mit einer erworbenen Bindegewebserkrankung (z.B. Lupus, rheumatoide Arthritis, etc.) erfordert die zusätzliche Diagnose von hEDS die Erfüllung der Merkmale A und B von Kriterium 2. Das Merkmal C von Kriterium 2 (chronischer Schmerz und/oder Instabilität) kann in dieser Situation nicht auf eine Diagnose von hEDS angerechnet werden.
3. Ausschluss von Alternativdiagnosen, die auch die Gelenkhypermobilität durch Hypotonie und/oder Bindegewebnachsgiebigkeit beinhalten können. Zu den alternativen Diagnosen und Diagnosekategorien gehören unter anderem neuromuskuläre Erkrankungen (z.B. Bethlem-Myopathie), andere erbliche Erkrankungen des Bindegewebes (z.B. andere Arten von EDS, Loays-Dietz-Syndrom, Marfan-Syndrom) und Skelettdysplasien (z.B. Osteogenesis imperfecta). Der Ausschluss dieser Differentialdiagnosen kann, wie angegeben, auf Anamnese, körperlicher Untersuchung und/oder molekulargenetischen Tests beruhen.

Diagnose: _____