

# WAS SIND DIE EHLERS-DANLOS SYNDROME?



Die Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) sind eine Gruppe von Bindegewebsstörungen, die vererbt werden können und sich sowohl hinsichtlich ihrer Auswirkungen auf den Körper als auch hinsichtlich ihrer genetischen Ursachen unterscheiden. Sie sind im Allgemeinen durch eine Gelenkhypermobilität (Gelenke, die sich weiter als normal überstrecken), eine Überdehnbarkeit der Haut und eine Gewebsschwäche geprägt.

Die Ehlers-Danlos Syndrome werden derzeit in dreizehn Subtypen unterteilt. Jeder EDS-Subtyp verfügt über eine Reihe klinischer Kriterien, die die Diagnose erleichtern. Die körperlichen Anzeichen und Symptome des Patienten werden mit den Haupt- und Nebenkriterien verglichen, um den passenden Subtyp zu identifizieren. Die Symptome der EDS-Subtypen und anderer Bindegewebsstörungen, einschließlich des Hypermobility Spectrum Disorders (HSD), überschneiden sich erheblich; außerdem gibt es eine Vielzahl von Varianten, sodass außer bei Vorliegen eines hypermobilen EDS (hEDS) eine abschließende Diagnose des EDS-Subtyps bei bekannter Genmutation eine Bestätigung durch Tests erforderlich macht, um die für das im jeweiligen Subtyp betroffene Gen verantwortliche Variante zu bestimmen.

Für Patienten, die die klinischen Mindestkriterien für das Vorliegen eines EDS-Subtyps erfüllen, die jedoch keinen Zugang zu einer Bestätigung in Form eines molekularen Tests haben, oder für Patienten, bei denen durch Gentests eine (oder mehrere) Genvariante(n) von unklarer Signifikanz in den für einen der EDS-Subtypen verantwortlichen Genen nachgewiesen werden konnten, kann eine „vorläufige klinische Diagnose“ des EDS-Subtyps gestellt werden. Diese Patienten sollten klinisch nachbeobachtet werden, allerdings sollten alternative Diagnosen und umfassende molekulare Tests in Erwägung gezogen werden.

Bitte beachten Sie, dass jede Person mit einem EDS diese Erkrankung anders wahrnimmt und sie daher nicht zwangsläufig mit den Krankheitserfahrungen anderer Patienten übereinstimmt. Die Diagnosekriterien dienen ausschließlich der Unterscheidung der Ehlers-Danlos Syndromen von anderen Bindegewebsstörungen und es gibt zahlreiche weitere mögliche Symptome für jeden EDS-Subtyp als festgelegte Kriterien.

## Welche Symptome treten bei den Ehlers-Danlos Syndromen auf?

Die klinischen Erscheinungsformen der Ehlers-Danlos Syndrome hängen vorrangig mit den Gelenken und der Haut zusammen, dazu können die folgenden Symptome zählen:

### Gelenke

Hypermobilität der Gelenke, bewegliche/instabile Gelenke, sodass es häufig zu Subluxationen und Luxationen kommt, Gelenkschmerzen, überstreckbare Gelenke (Gelenke, die über den normalen Bereich des Gelenks hinausbewegt werden können), frühzeitiges Eintreten einer Osteoarthritis.

### Haut

Weiche seidige Haut, variabel überdehnbare Haut, leicht verletzbar Haut, sodass es leicht zu Hauteinrissen und Blutergüssen kommt (diese können schwerwiegend sein), gestörte Narbenbildung, langsame und schlechte Wundheilung, Entstehen von moluskoiden Pseudotumoren (fleischige Auswüchse in Zusammenhang mit Narben oder Druckpunkten).

### Sonstige/Seltenere Symptome

Frühes Eintreten von chronischen muskuloskelettalen Schmerzen und einer Muskelschwäche im Bewegungsapparat (für gewöhnlich assoziiert mit dem Hypermobilitäts-Typ), Arterielle/intestinale/Gebärmutter Fragilität oder Ruptur (für gewöhnlich assoziiert mit dem vaskulären Typ), angeborene Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) und leichte Verletzbarkeit der Lederhaut des Auges (assoziiert mit dem Kyphoskoliose-Typ), schlechter Muskeltonus (assoziiert mit dem Arthrochalasie-Typ), Mitralklappenprolaps (Erkrankung der Herzklappe) und Zahnfleischerkrankung.

Jeder Typ der Ehlers-Danlos Syndrome wird als eigenständiges Problem im Bindegewebe definiert. Das Bindegewebe ist für die Festigkeit und Elastizität des Körpers verantwortlich. Im Bindegewebe befindet sich das Eiweißkollagen, das dem Gewebe erlaubt, sich innerhalb seiner Grenzen zu dehnen und danach sicher in den Ausgangszustand zurückzukehren. Das Bindegewebe befindet sich im gesamten Körper und weist bei den Ehlers-Danlos Syndromen auf ein strukturelles Problem hin. Zur Veranschaulichung eine Analogie: Jemand baut ein Haus mit mangelhaften Materialien. Gehen wir davon aus, dass diese Person nur die Hälfte des

erforderlichen Holzes und weiche Aluminiumnägel verwendet. Es ist gewiss, dass es früher oder später zu Problemen kommen wird. Einige Probleme werden wahrscheinlicher eintreten als andere, aber da diese Materialien überall verwendet wurden und die Probleme nicht zwangsläufig ersichtlich sind, kann man vom Eintritt bzw. Schweregrad eines Problems überrascht sein.

Beim Bindegewebe der Ehlers-Danlos Syndrome ist es ähnlich. Da das Bindegewebe einer Person mit EDS ist nicht so aufgebaut, wie es sein sollte. Im Falle eines schlecht aufgebauten oder gebildeten Bindegewebes kann ein Teil oder das gesamte Gewebe des von EDS betroffenen Körpers über die normalen Grenzen hinausgezogen werden, was zu Schäden führt. Das Bindegewebe findet sich beinahe überall im Körper - in der Haut, in Muskeln, Sehnen und Bändern, Blutgefäßen, Organen, dem Zahnfleisch, den Augen usw.

Die Probleme, die sich daraus ergeben, dass der Körper aus einem Eiweiß aufgebaut ist, das sich anders verhält, kann weit verbreitet sein und in unterschiedlichen Schweregraden auftreten. Es zeigt sich an verschiedenen Stellen des Körpers, die scheinbar nichts miteinander zu tun haben, bis der zugrunde liegende Zusammenhang mit einem Ehlers-Danlos Syndrom erkannt wird.

## Welche Typen der Ehlers-Danlos Syndrome gibt es?

Es gibt dreizehn festgelegte Typen der Ehlers-Danlos Syndrome sowie eine Reihe von als Ehlers-Danlos Syndrome identifizierten Mutationen, die nicht zum EDS Typen-System passen. Die Haupttypen der Ehlers-Danlos Syndrome werden entsprechend den aufgetretenen körperlichen Anzeichen und den Symptomen klassifiziert. Jeder Typ der Ehlers-Danlos Syndrome wird als eine eigenständige Störung erachtet, die in der Familie vererbt werden kann. Eine Person mit dem vaskulären Ehlers-Danlos Syndrom, wird kein Kind mit dem klassischen Ehlers-Danlos Syndrom bekommen. [Erfahren Sie mehr über die verschiedenen Typen der Ehlers-Danlos Syndrome.](#)

## Wie wird ein Ehlers-Danlos Syndrom diagnostiziert?

Wenn Sie vermuten, dass Sie an einem Typ der Ehlers-Danlos Syndromen (EDS) oder des Hypermobility Spectrum Disorders (HSD) leiden, und insbesondere, wenn jemand aus Ihrer unmittelbaren Familie eine dieser Diagnosen hat, wenden Sie sich an Ihren Arzt, um festzustellen, ob eine dieser Diagnosen auf Ihre Symptome zutrifft.

Im Grunde ist jeder Arzt, der eine Krankheit diagnostizieren kann, dazu in der Lage, EDS/HSD festzustellen. Jedoch werden Sie wahrscheinlich eine Überweisung zu einem Genetiker erhalten. EDS ist eine genetisch bedingte Krankheit und Genetiker sind am qualifiziertesten, zwischen diesen Krankheiten zu unterscheiden. Sie können Tests durchführen, um EDS/HSD von den über mehr als 200 anderen vererblichen Bindegewebsstörungen zu unterscheiden.

Eine Diagnose ist wichtig, da EDS/HSD nicht heilbar, jedoch behandelbar ist. Wenn Ihnen Ihr EDS Typ oder das HSD bekannt ist, haben Sie und Ihr medizinisches Team einen Anhaltspunkt, woher die Probleme kommen könnten und warum sie auftreten. Wenn es irgendwann eine Heilung gibt, wissen Sie, dass Sie sie anwenden müssen. Je mehr von uns diagnostiziert werden, desto mehr Aufmerksamkeit erhalten EDS und HSD, die wir alle brauchen, und desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Forschung ausgeweitet wird, um eine Heilung zu finden.

Ihr Weg zu einer EDS/HSD-Diagnose beginnt mit einer Untersuchung. Es gibt körperliche Tests: unter Verwendung des Beighton-Score, um zu beurteilen, wie beweglich Ihre Gelenke sind, eine Suche nach auffälligen Vernarbungen und die Untersuchung Ihrer Haut, um festzustellen, wie sie sich anfühlt und wie dehnbar sie ist, sowie andere zusätzliche Tests, die von Ihrem Arzt für notwendig erachtet werden. Man wird sich vermutlich Ihre Krankengeschichte ansehen, um nach Erkrankungen und Problemen in Zusammenhang mit einem EDS/HSD zu suchen, möglicherweise findet ein Gespräch über Ihre Familie statt, um herauszufinden, ob ein EDS/HSD vererbt wurde.

Die Diagnose eines EDS erfolgt durch Feststellung des Subtyps, der Ihren Symptomen am meisten entspricht. Es gibt klinische Kriterien, die bei der Diagnose hilfreich sind. Ihre körperlichen Anzeichen und Symptome werden mit den Haupt- und Nebenkriterien verglichen, um den Subtyp festzustellen, mit dem es die größte Übereinstimmung gibt. Die Symptome der EDS-Subtypen und anderer Bindegewebsstörungen, einschließlich HSD, überlappen sich erheblich. Außerdem gibt es eine Vielzahl von Varianten unter ihnen. Daher erfordert eine gesicherte Diagnose für alle EDS-Subtypen - mit Ausnahme des hypermobilen EDS (hEDS) - auch eine Bestätigung durch Tests zur Identifizierung der verantwortlichen Variante für das betroffene Gen in jedem Subtyp. Diese molekularen Testergebnisse bilden auch die Grundlage für die genetische Beratung unserer Familien. Sie geben Aufschluss über Behandlungsoptionen für uns und helfen bei der Erreichung der Forschungsziele.

Die Diagnose eines EDS erfolgt durch Feststellung des Subtyps, der Ihren Symptomen am meisten entspricht. Es gibt klinische Kriterien, die bei der Diagnose hilfreich sind. Ihre körperlichen Anzeichen und Symptome werden mit den Haupt- und Nebenkriterien verglichen, um den Subtyp festzustellen, mit dem es die größte Übereinstimmung gibt. Die Symptome der EDS-Subtypen und anderer Bindegewebsstörungen, einschließlich HSD, überlappen sich erheblich. Außerdem gibt es eine Vielzahl von Varianten unter ihnen. Daher erfordert eine gesicherte Diagnose für alle EDS-Subtypen - mit Ausnahme des hypermobilen EDS (hEDS) - auch eine Bestätigung durch Tests zur Identifizierung der verantwortlichen Variante für das betroffene Gen in jedem Subtyp.

Diese molekularen Testergebnisse bilden auch die Grundlage für die genetische Beratung unserer Familien. Sie geben Aufschluss über Behandlungsoptionen für uns und helfen bei der Erreichung der Forschungsziele.

Die genetische Grundlage für ein hypermobiles EDS ist noch unbekannt, so dass eine hEDS (oder HSD) -Diagnose auf den Kriterien und dem beruht, was Ihr Arzt bei der Untersuchung findet. Die hEDS-Kriterien legen auch eine ernsthafte Betrachtung der Gelenkhypermobilität mit allen damit verbundenen Symptomen und Bedingungen fest, wobei hEDS an einem Ende des Spektrums steht. HSD kann daher im Hinblick auf Ihre Gesundheit oder die Behandlung ebenso zutreffend sein wie hEDS.

Für die Diagnosekriterien der 13 EDS-Subtypen klicken Sie bitte [hier](#).

## Wie verbreitet sind die Ehlers-Danlos Syndrome?

Derzeit liegt laut den Forschungsstatistiken die Krankheitshäufigkeit im Falle eines Ehlers-Danlos Syndroms zwischen 1 von 2.500 bis 1 von 5.000 Personen. Die klinische Erfahrung in jüngster Zeit legt nahe, dass die Ehlers-Danlos Syndrome weiterverbreitet sein könnten. Von der Krankheit sind Männer und Frauen aller ethnischen Hintergründe und Herkunftsländer betroffen.

## Wie wird ein Ehlers-Danlos Syndrom vererbt?

Die zwei bekannten Vererbungsmuster bei einem Ehlers-Danlos Syndrom sind autosomal-dominant und autosomal-rezessiv. Unabhängig vom Vererbungsmusters liegt die Entscheidung, welche Gene wir an unsere Kinder weitergeben, nicht bei uns.

## Wie sieht die Prognose für Personen mit einem Ehlers-Danlos Syndrom aus?

Die Prognose hängt vom Typ der Ehlers-Danlos Syndrome und der einzelnen Person ab. Bei jenen, die unter dem vaskulären Ehlers-Danlos Syndrom leiden, kann die Lebenserwartung wegen der Gefahr eines Organ- oder Gefäßrisses kürzer sein. Bei den anderen Typen ist die Lebenserwartung für gewöhnlich nicht beeinträchtigt. Es gibt eine große oder enge Bandbreite hinsichtlich des Schweregrads innerhalb einer Familie, ungeachtet dessen, ist jeder Fall der Ehlers-Danlos Syndrome einmalig. Wenngleich es kein Heilmittel für die Ehlers-Danlos Syndrome gibt, können die Symptome behandelt werden und es gibt präventive Maßnahmen, die für die meisten Patienten hilfreich sind.

## Was kann ich nun tun?

Die Mitglieder der Ehlers-Danlos Society tauschen sich online aus und lernen voneinander, was vor nicht allzu langer Zeit noch vollkommen unmöglich gewesen wäre. Verbinden Sie sich mit anderen, indem Sie die Website der Ehlers-Danlos Society besuchen. Erfahren Sie mehr über das Leben mit EDS/HSD, indem Sie die Website der Ehlers-Danlos Society besuchen.

• • •

Quelle: Ehlers-Danlos Society

Wir bedanken uns für die freundliche Genehmigung der Ehlers-Danlos Society, die deutsche Fassung dieses Textes auf unserer Homepage veröffentlichen zu dürfen und bei unseren MWB-Ärzten für Ihre Unterstützung beim Korrekturlesen.

