

hEDS diagnosmall enligt nya klassifikationen 2016

3 kriterier som samtliga måste vara uppfyllda för diagnosen hEDS.

Kriterium 1 Förekomst av generell överrörlighet (GJH) enligt följande:

alternativ 1 Beightons poängskala



lillfinger bakåt 90 ° 1 p vardera sida	tummen vidröra underarmen 1 p vardera sida	Översträcka armbåge 10 ° 1 p vardera sida	Översträcka knäled 10° 1 p vardera sida	Handflatan mot golvet med raka knän 1 p

Summa Beightonpoäng:..... av maximalt 9 möjliga

Åldersgrupp	Kriteriekrav
Barn före puberteten	≥ 6
Vuxna under 50 år	≥ 5
Vuxna över 50 år	≥ 4

Alternativ 2: Om det för vuxna “saknas” en Beightonpoäng för att uppfylla kriteriekravet kan i stället följande frågemall* tillämpas där minst 2 ja-svar kvalificerar för GJH d v s kriteriet uppfylls.

- 1. Kan du nu eller har du kunnat stå med raka knän och lägga handflatorna mot golvet ?
- 2. Kan du nu eller har du kunnat böja tummen så att den vidrör underarmen ?
- 3. Brukade du som barn underhålla dina kamrater genom att vrida armar, ben eller kroppen på ett onaturligt sätt (typ “party tricks”), eller klarade du gå ner i “split”/spagat
- 4. Händes det i unga år vid upprepade tillfällen att din axelled eller knäskål hoppade ur led (obs! dislokation - ej bara subluxation d v s skall hoppat ur leden helt.)
- 5. Betraktar du dig själv som överrörlig (i originaltext står *double jointed*, men uttrycket “dubbelledad” används ej i vårt land)

*/ Validerad frågemall konstruerad av A Hakim och R Grahame publicerad i International Journal of Clinical Practice · May 2003

Kriterium 1 uppfyllt ? d v s föreligger överrörlighet enligt något av ovanstående alternativ ?

Kriterium 2 Uttryck för genetiskt avvikande egenskaper med manifestationer i bindväv, hud, leder och kropps-konstitution.

Dessa ting indelas i 3 grupper A,B och C där 2 av dessa grupper måste föreligga således antingen A+B eller A+C eller B+C

Grupp A omfattar 12 egenskaper där minst 5 måste föreligga för att A skall anses positivt. De första 7 frågorna beskriver fynd som brukar vara mer uttalade och typiska vid klassisk EDS (cEDS) men kan också förekomma i viss utsträckning vid hEDS

- ovanligt mjuk och sammetslen hud
- Lätt töjbar hud
- omotiverade striae (hudbristningar) på ryggen, ljumskar, höfter, bröst eller buken hos ungdomar, män eller icke könsmogna kvinnor utan kraftig viktökning. (vid cEDS snarare ovanligt med striae)
- Piezogena papler på bägge hämlarna (googla på “piezogena papules” för bilder)
- Bråck i bukväggen som återkommer eller inträffar på fler ställen.
- Atrofiska ärr på minst 2 ställen **utan** de kännetecken som är typiska vid klassisk EDS d v s de sk “cigarett-papperstunna” breda och ibland missfärgade ärren.
se färgbilder på <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31556/epdf>
- Framfall/prolaps av ändtarmen, bäckenbotten hos barn, män och/eller livmodern hos kvinnor som ej fött barn, eller ej uppvisar uttalad övervikt eller annan uppenbar orsak.

Följande 5 frågor beskriver fynd som är typiska vid Marfans syndrom d v s en annan icke EDS relaterad genetisk bindvävs-sjukdom. Ibland kan man se vissa “Marfanliknande” egenskaper vid hEDS och man pratar då om marfanoida drag. Tandträngseln och högt gomtak förekommer vid ett flertal olika genetiska tillstånd. Hjärtavvikelserna enl nedan kan förekomma vid hEDS men är i regel ringa och utan betydelse.

- Tandträngsel (d v s behov av extraktion av tänder som ej får plats) **och** högt eller smalt gomtak.
- Arachnodaktyli (långa smala spindelfingrar) med positivt utfall avseende Steinbergs tumtest samt Walkers handleds test på bägge sidor



Steinbergs tecken
Hela yttre tumleden
skall vara synligt



Walkers tecken
Tumme-lillfinger gå omlott
minst lillfingernagelns längd

- Armspann (“vingbredd”) - kroppslängd kvot $\geq 1,05$
- Mitralis klaff prolaps MVP enligt ultraljud av hjärtat (UCG)
- Aortarot dilatation med Z-faktor $> +2$ enligt ultraljud (UCG)
- Villkoren för grupp A uppfyllda ? d v s föreligger minst 5 ja svar inom denna grupp A ?

Grupp B berör endast ärftligheten, nämligen om en eller flera första-grads medlemmar i familjen (föräldrar, syskon eller egna barn) uppfyller kriterierna för hEDS diagnos ?
Diagnoser som EDS-ht, HMS eller HSD räknas inte.

Villkoret för grupp B uppfyllt ?

Grupp C rymmer 3 frågor där det räcker med att endast en fråga besvaras ja.

- 1. Värk i muskler/leder i 2 eller flera extremiteter dagligen i minst 3 månader
- 2. Kronisk värk i hela kroppen i över 3 månader
- 3. Minst 3 icke traumatiska dislokationer i samma led alternativt minst 2 dislokationer i 2 olika leder **eller** ledinstabilitet som är konstaterad inom sjukvården i minst 2 leder.

Dislokation innebär att ledhuvud helt lämnat ledhålan och begränsar rörelse.

Villkoret för grupp C uppfyllt ?

Villkoren för Kriterium 2 uppfyllt ? d v s A+B eller A+C eller B + C

Kriterium 3 uteslutningsdiagnoser - alla följande villkor måste uppfyllas

- Uteslutande av andra ärftliga eller förvärvade bindvävssjukdomar inklusive autoimmuna reumatologiska tillstånd.
- Vid förvärvade bindvävsåkommor (t ex SLE, RA) så krävs för att ev hEDS skall komma ifråga, att både grupp A och B under kriterium 2 uppfylls och grupp C (smärtor) ej räknas med (gäller t ex patienter som både har RA och hEDS).
- Uteslutande av alternativa diagnoser som också innefattar överrörliga leder p g a muskelsjukdom (myopati) och/eller tøjbar bindväv. Alternativa diagnoser och diagnosgrupper inkluderar bl a neuromuskulära rubbningar (ex Bethlem myopati) andra ärftliga bindvävsrubbningar t ex andra EDS typer, Loeys-Dietz syndrom, Marfans syndrom, Larsens syndrom och skelett dysplasier (ex osteogenesis imperfekta). Uteslutande av dessa tillstånd måste grundas sig på sjukhistoria, klinisk undersökning och/eller molekylär genetik analys.

Villkoret för kriterium 3 uppfyllt ?

Diagnosen hEDS hypermobil Ehlers-Danlos syndrom föreligger om samtliga kriterier 1, 2 och 3 är uppfyllda.

Diagnos:

Kriteriemallen utgivits av Ehlers-Danlos society - kan hämtas i sin ursprungliga form på <https://www.ehlers-danlos.com/heds-diagnostic-checklist/>

se även uppdaterade anvisningar i följande dokument från aug 2017

<https://www.ehlers-danlos.com/wp-content/uploads/Levy-hEDS-2017-Conference-.pdf>