

# Ehlers-Danlosin oireyhtymä (EDS)

**ICD-10:** Q79.6

**OMIM:** 130000

**Muut nimet:** Ehlers-Danlosin oireyhtymä, Ehlers-Danlos, Syndroma Ehlers-Danlos, Morbus Ehlers-Danlos.

Ehlers-Danlosin syndroomalle ei ole Suomessa vakiintunutta kirjoitusasua, mutta suositus on Ehlers-Danlosin oireyhtymä. Tässä diagnoosikuvauksessa käytetään muotoa Ehlers-Danlosin syndrooma tai sen lyhennettä EDS, niiden tuttuuden takia.

Ehlers-Danlosin syndrooma, EDS luokiteltuihin alamuotoihin on joukko perinnöllisiä monimuotoisia tukikudoksen sairauksia, joille on ominaista sidekudoksen rakennevika ja hauraus eri kudoksissa. Tämä ilmenee mm. nivelten löysyytenä, ns. yliliikkuvuutena tai helppoina sijoiltaan menoina sekä ihon lisääntyneenä elastisuutena, venymisenä. Tätä ominaisuutta voidaan arvioida ja käyttää näiden sairauksien yhtenä luokittelukriteerinä. Näihin sairauksiin liittyy lähes aina myös sydämen ja keuhkojen verenkierron, suoliston, virtsateiden, lihaksiston sekä autonomisen hermoston toiminnan ja rasituksesta palautumisen poikkeavuutta, mikä aiheuttaa toimintakyvyn päivittäistä vaihtelua.

Kirjoittajat: **Harri Hämäläinen** HUS, **Jaana Hirvonen** Suomen Reumaliitto ry.

## **Mikä on EDS?**

Kollageeni on proteiini, joka toimii elimistössä kuin liima. Se lisää voimaa ja joustavuutta sidekudokseen sekä kehon rakenteisiin. Ehlers-Danlosin syndroomassa, EDS:ssä kollageenin muodostuminen on häiriintynyt. Sidekudos voi olla vaurioitunut eri tavoin ja eri puolilla kehoa kuten ihossa, jänteissä, nivelissä, nivelsiteissä ja verisuonissa.

Vaurioituneen sidekudoksen tukema kudos ei kestä rasitusta eikä palaudu samalla tavalla kuin normaali vastaava kudos. Se on hauraampaa ja voi aiheuttaa nivelten yliliikkuvuutta ja sijoiltaan menoja sekä ihon haurautta, kudoshelkkoutta ja lihaksiston väsymistä, huonoa palautumista sekä hyvinkin vaihtelevaa kipua.

## **Ehlers-Danlosin syndrooman eri muodot**

EDS luokitellaan oireiden perusteella aiemman 11 luokan sijasta kuuteen päätyyppiin. Luokittelu uudistettiin vuonna 1997 (Villefranche Nosology). Yleisimpiä EDS:n muotoja ovat hypermobiliili, klassinen ja vaskulaarinen muoto. Näitä huomattavasti harvinaisempia muotoja ovat kyfoskolioottinen, artrokalkainen ja dermatosparaksinen muoto. Näiden kuuden luokan ulkopuolelle jää vielä joukko eri mutaatioiden aiheuttamia muotoja, joita esiintyy maailmanlaajuisesti vain muutamalla ihmisellä ja yleensä samassa perheessä.

### **Hypermobiili muoto**

Ehlers-Danlosin syndrooman yleisin muoto on hypermobiliili eli yliliikkuva muoto. Sen

esiintyvyyden arviointi väestössä on vaikeaa, koska tutkimuksissa on käytetty aiemmin erilaisia luokittelukriteerejä ja termejä. Sen esiintyvyydeksi on arvioitu 1 / 10 000–20 000 asukasta kohden. Suomessa on useita satoja hypermobiilia EDS:ää sairastavia. Heillä tämän tautimuodon yksilöllinen vaikeusaste vaihtelee huomattavasti, varsinkin naisilla. Tälle muodolle on tyypillistä nivelten ylitaipaisuus, yliliikkuvuus. Nivelten liikelaajuudet ovat normaalia laajemmat. Yliliikkuvuutta, jota mitataan Beightonin kriteereillä, havaitaan sekä isoissa nivelissä kuten kyynärpäissä ja polvissa että pienissä nivelissä, kuten sormien ja varpaiden nivelissä. Nivelet voivat olla epävakaista ja mennä toistuvasti sijoiltaan, luksoitua. Alttiita ovat erityisesti olkapää, polvilumput ja leukanivelet. Nivelkiput ovat yleisiä. Kipuoireet ovat pehmytkudoksissa ja lihaksissa laaja-alaisia. Voimattomuuden tunne ja väsyminen on yleistä. Iho voi olla samettisen pehmeä ja vaihtelevasti venyvää sekä altis ruhjeille ja mustelmille. Oireiden määrä ja aste vaihtelevat yksilöittäin.

Sairauteen liittyy lähes aina sydämen ja keuhkojen verenkierron, suoliston, virtsateiden, lihaksiston sekä autonomisen hermoston toiminnan ja rasituksesta palautumisen poikkeavuutta, mikä aiheuttaa toimintakyvyn päivittäistä vaihtelua.

Hypermobiilissa muodossa ei ole vielä sille ominaista kollageenilöydystä, jolla sen voisi erottaa muista EDS-tyypeistä. Noin viidellä prosentilla sairastuneista voi löytyä poikkeavuus Tenacin X proteiinissa, jota säätelee geeni TNX-B.

- [Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä \(pdf\)](#)

## **Klassinen muoto**

EDS:n klassinen muoto on sen toiseksi yleisin alamuoto. Sen esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1 / 20 000–40 000 asukasta kohti. Tässä muodossa korostuu hypermobiiliin muotoon verrattuna hyvin elastinen, joustava samettinen iho. Siihen tulee helposti mustelmia ja ruhjeita, jotka paranevat hitaasti, myös arpikudosta voi muodostua. Kudosten venymisestä ja hauraudesta kertovat erilaiset kudorepeämät ja tyrät. Osalle klassista muotoa sairastavista tulee kyhmyjä ja kasvaimia, etenkin alueille, jotka altistuvat painaumille kuten polvet ja kyynärpäät. Nivelet ovat alttiita sijoiltaan menoille. Lihaskäntäisyys voi olla tavallista vähäisempää.

Sairauteen liittyy lähes aina sydämen ja keuhkojen verenkierron, suoliston, virtsateiden, lihaksiston sekä autonomisen hermoston toiminnan ja rasituksesta palautumisen poikkeavuutta, mikä aiheuttaa toimintakyvyn päivittäistä vaihtelua.

Klassisessa muodossa on havaittu muutoksia kollageenityypin V proa1- tai proa2- ketjuissa, jota säätelevät geenit COL5A1 ja COL5A2, mutta käytettävät analyysimenetelmät eivät ole vielä riittävän tarkkoja.

## **Vaskulaarinen muoto**

Vaskulaarinen eli verisuoniin liittyvä muoto on EDS:n vakavin alatyppi. Se on hyvin harvinainen ja sitä arvioidaan olevan noin 1 / 100 000–200 000 asukasta kohtaan.

Vaskulaariseen muotoon liittyy verisuoni- ja kudorepeämiä, joita ei tavallisesti ole muissa EDS-alatyypeissä. Verisuonikomplikaatioita tavataan varsinkin suurissa ja keskisuurissa valtimoissa, esimerkiksi nikama- ja kaulavaltimoiden dissekatioita eli verisuoniseinämän

repeämiä. Myös riski uusiviin suolipuhkeamiin on suuri. Raskaus lisää kohtu- ja suonirepeämien vaaraa. Lisäksi sairastuneilla voi esiintyä jänne- ja lihasrevähdyksiä sekä nivelten löysyyttä ja sijoiltaan menoa lähinnä sormien ja varpaiden nivelissä. Myös muut komplikaatiot ovat mahdollisia.

Iho voi olla hyvin ohut, jolloin verisuonet kuultavat läpi. Osalla vaskulaarista muotoa sairastavista on myös tautimuodolle ominaiset kasvopiiirteet, joihin kuuluvat isot silmät, kapea nenä, nipukattomat korvalehdet ja ohuet hiukset. Myös tässä muodossa iho on elastinen ja pieni vaurio ihossa voi johtaa laajoihin mustelmiin. Vaskulaarisen muodon aiheuttavat mutaatiot COL3A1-geenissä, joka säätelee prokollageeni tyyppi III rakennetta.

## **Muut muodot**

Kyfosskolioottista muotoa on raportoitu noin 60 tapausta koko maailmassa. Sen pääoire on selkärangan vaikea usein etenevä skolioosi, virheasento ja ns. marfanoidi vartalon ja raajojen ilmiäsu, eli sairastuneet ovat hoikkia, pitkiä ja pitkäraajaisia. Muita oireita voivat olla silmäongelmat kuten kovakalvon vauriot, laajat nivelongelmat ja etenevä vaikea-asteinen lihasheikkous jo vastasyntyneellä sekä kudosten hauraus, josta voi seurata verisuonien repeämistä ja arpikudoksen syntymistä. Artrokalkininen muoto on myös hyvin harvinainen ja sitä on todettu maailmanlaajuisesti vain noin 30 tapausta. Se on niveliin kohdistuva tautimuoto. Sille on tyypillistä hyvin löysät nivelet, jotka menevät helposti paikoiltaan. Useimmiten siihen on liittynyt synnynnäinen lonkkanivelien sijoiltaan meno, joka voi vaikuttaa kävelyn oppimiseen. Tätä tautimuotoa sairastavilla on myös venyvä ja mustelmille altis iho sekä lisääntynyt riski luun murtumille ja kudosten repeytymiselle. Dermatosparaksinen muoto on näistä kolmesta kaikkein harvinaisin ja sitä on raportoitu vain noin kymmenen tapausta koko maailmassa. Sen ensisijainen oire on vakava ihon löysyys ja venyvyys sekä hauraus ja herkkyys ruhjeille, myös isot tyrät ovat mahdollisia.

## **Diagnosointi**

EDS:n diagnosointi perustuu oireisiin ja kliiniseen arvioon sekä sukutaustaan. Elävässä elämässä vastaanotolla ja perheissä havaitaan, että EDS sairastavilla on enemmän tai vähemmän myös muiden sidekudostautien kuten Marfanin syndrooman, Osteogenesis imperfectan ja Sticklerin syndrooman piirteitä. Kyse on siis sidekudoksen poikkeavuuden monimuotoisesta ilmenemisestä perheissä ja suvuissa.

EDS:n diagnoosi tehdään esitietojen ja kliinisten löydösten pohjalta. Kliinisessä tutkimuksessa arvioidaan ihon ilmiäsu, nivelten liikelaajuuksia, lihaksiston kuntoa, väsyvyyttä sekä verenkierron, suoliston ja virtsateiden sekä autonomisen hermoston toimintaa ja oireistoa. Nivelten yliliikkuvuutta tutkitaan Beihgtonin asteikolla. Testiliikkein selvitetään nivelten tavallista laajempi liikkuvuus vastaanotolla, mutta kysytään myös aiempi historia. Samalla kartoitetaan, onko henkilöllä tai hänen sukulaisillaan EDS:ään viittaavia oireita tai onko suvussa aiemmin diagnosoitu EDS tai muu sidekudoksen poikkeavuus. Jatkotutkimukset ovat yksilöllisiä.

Kliinisessä työssä EDS hypermobiilin ja klassisen muodon erottaminen toisistaan ei ole tarpeen hoitolinjausten kannalta. Geneettinen testaus voi selkeyttää diagnostiikkaa ja periytyvyyden arviointia. Testien tarkkuus on vaihtelevaa eikä testillä voida poissulkea EDS-diagnoosia. Sikiödiagnostiikka on myös mahdollista, mutta lapsivesi- tai istukka-näytteenotossa on lisääntynyt komplikaatioiden vaara.

Kyphoskolioottinen muoto voidaan selvittää virtsatestillä ja artrokalaktinen ja dermatosparaksinen muoto ihosta otettavalla koepalalla.

## **Periytyvyys**

EDS on perinnöllinen sairaus. Sen eri muodot periytyvät joko vallitsevasti tai peittyvästi.

Hypermobiili, vaskulaarinen, klassinen ja artrokalaktinen muoto ovat vallitsevasti periytyviä. Kyphoskolioottinen ja dermatosparaksinen muoto ovat peittyvästi periytyviä.

Vallitsevalla periytymisellä tarkoitetaan sitä, että sairaan henkilön lapsella on 50 prosentin todennäköisyys saada vanhemmaltaan poikkeava geeni. Sairautta esiintyy perättäisissä sukupolvissa, ja sekä miehet että naiset ovat sairastuneet siihen. Peittyvässä periytymisessä sairaus ilmenee vain sillä, joka on perinyt poikkeavan geenin kummaltakin vanhemmaltaan. Vanhemmat ovat terveitä, koska heillä on kantamansa poikkeavan geenin ohella myös normaali geeni. Todennäköisyys sairaan lapsen saamiseen on kussakin raskaudessa 25 prosenttinen. Sairautta on harvoin muilla sukulaisilla ja sairauden perineen omat lapset ovat yleensä terveitä.

## **Hoito**

EDS:ää sairastavilla on poikkeava sidekudos, jolla on laaja-alaiset vaikutukset elimistön ja tukirakenteiden toimintaan. Hoito on oireenmukaista. Kaikissa toimenpiteissä on huomioitava sidekudoksen ja elintoimintojen poikkeavuus, kudosten huono paranemistaipumus, verenvuotoriski ja tulehdusalttius. EDS:ää sairastavat voivat olla poikkeuksellisen herkkiä lääkaineiden vasteille, eivätkä heidän hermokudoksensa puudu paikallispuudutteita käytettäessä.

Fysio- ja toimintaterapialla tuetaan toimintakyvyn säilymistä mahdollisimman hyvänä esimerkiksi opettelemalla niveliä säästäviä työskentelytapoja sekä tarvittaessa apuvälinein. Lihasten liikemallien ylläpitoa tuetaan koordinaatio- ja tasapainoharjoittein sovellettuna päivittäiseen toimintaan ja lämmivesiallasterapiaan.

Toimintakyvyn huomattavakin päivittäinen vaihtelu sekä elimistön toiminnan ja rasituksesta palautumisen poikkeavuudet voivat herättää paljonkin huolta ja ahdistusta. Läheisten ja työtovereiden voi olla vaikeaa ymmärtää tilannetta. On hyvä opetella tunnistamaan erityisesti kuormittavat toiminnot ja suunnitella tekemiset huomioiden omat voimavarat. On tärkeää myös huolehtia riittävästä palautumisesta fyysisen ja henkisen rasituksen jälkeen. Hyvä ja palauttava yöuni on ensiarvoisen tärkeää. Nivel- ja lihaskivut voivat olla päivittäisiä ja sopivasta kivunhoidosta on syytä keskustella hoitavan lääkärin kanssa.

## **Ennuste**

Ehlers-Danlosin syndrooman ennuste riippuu sairastettavasta muodosta sekä kunkin

sairastuneen yksilöllisestä tilanteesta. EDS:n vaskulaarinen muoto on vakavin ja elinvaurioiden ja kudosten repeytymien ilmaantuessa henkeä uhkaava. Kirurgian kehityksen myötä myös EDS:n vaskulaarista muotoa sairastavia on voitu vähitellen auttaa paremmin. Muissa EDS:n muodoissa sairaus voi vaikuttaa elämänlaatuun monin tavoin, mutta sairaus ei yleensä vaikuta elämän pituuteen.

## Huomaa myös:

- [Reuma-lehti 2/2010 - Ehlers-Danlos-oireyhtymät ovat harvinaisia perinnöllisiä sairauksia](#)
- [Tidningen Reuma 2/2010 - Ehlers-Danlos syndrom är en grupp sällsynta ärftliga sjukdomar](#)
- På svenska: [Ehlers-Danlos syndrom](#) (Socialstyrelsen), [Ehlers-Danlos syndrom](#) (Reumatikerförbundet)
- [Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry](#)
- [Vertaistuki](#)
- [Liity postituslistalle](#)
- [Muistilista lääkäriin](#)

*Päivitetty 2015*