

Ärftliga bindvävssjukdomar

Bindväv är en vävnad vars uppgift är att ge stadga åt och hålla ihop kroppens organ och vävnader. Den består av celler, fibrer och mellansubstans som binder rikligt med vatten. Bindvävens fibrer är proteiner (äggviteämnen), vars struktur bestäms av de ärftliga faktorer, gener, som man ärver av sina föräldrar. Ibland blir genen defekt, och då är också det protein som bildas defekt. Detta kan leda till ett strukturfel, som orsakar en besvärlig sjukdom.

Kollagen är kroppens vanligaste protein. Senor, ledband och muskelhinnor består till största delen av kollagen med stor draghållfasthet. Kollagen finns också i andra vävnader. Det finns många olika typer av kollagen som förekommer på olika sätt i olika vävnader. Kollagen I förekommer huvudsakligen i ben och kollagen II huvudsakligen i brosk.

Elastin är en fiber som går att töja ut likt ett gummiband. Fibrillinet omger elastinfibern som en gles socka. I fibröst protein kan det också finnas ärftliga förändringar till följd av gendefekter.

En defekt i bindvävens uppbyggnad orsakar för det mesta överrörlighet i leder. Dock går det inte alltid att förklara orsaken till detta. Hos en fjärdedel är överrörligheten klart inte genetisk. I de flesta fall klassificeras överrörligheten som godartad även om den med åldern kan skapa problem. Bindvävssjukdomar som anses vara allvarliga är Ehlers-Danlos syndrom, osteogenesis imperfecta, Marfans syndrom samt ett stort antal andra sällsynta sjukdomar.

Hypermobilitetssyndrom (överrörlighetssyndrom)

Vid godartat hypermobilitetssyndrom förekommer ovanligt stor rörlighet i lederna. Några andra problem med bindväven förekommer inte. Förekomsten av överrörlighet beror på utvärderingsmetod, etnisk tillhörighet och målgrupp. Någon gång har man konstaterat att överrörlighet förekommer hos mer än tio procent av befolkningen.

Med **Beightons kriterier** eftersträvar man att få en enhetlig definition av överrörlighet. För diagnosen överrörlighet krävs minst 5 poäng av skalan nedan.

- Översträckning av lillfingret mer än 90 grader: 2 poäng
- Böjning av tummen så den vidrör underarmens insida: 2 poäng
- Översträckning av armbågsleden mer än 10 grader: 2 poäng
- Översträckning av knäet mer än 10 grader: 2 poäng
- Framåtböjning med raka ben och handflatorna i golvet: 1 poäng

Om kriterierna uppfylls finns det anledning att utreda om patienten har någon av de nedan angivna allvarliga bindvävssjukdomarna. Oftast rör det sig dock om en lindrigare variant, men också då kan ledbesvären samt smärtsymptom som förknippas med fibromyalgi medföra betydande olägenheter.

Ehlers-Danlos syndrom (EDS)

Orsaken till Ehlers-Danlos syndrom är en defekt i strukturen i en typ av kollagen. I Finland finns uppskattningsvis 1 000 personer med EDS. Syndromet har under årens lopp på olika

sätt indelats i undertyper som inte nödvändigtvis täcker samtliga fall. Det rör sig alltså inte om en enhetlig sjukdom. En del av undertyperna är sällsynta och förekommer troligtvis inte i Finland.

De vanligaste symptomen vid EDS är övertöjbar och skör hud, blåmärken, överrörliga leder, urledvridningar, åderbråck, bråck, bristningar i blodkärlsväggar, inflammation i den vävnad som omger tänderna samt tandlossning. Förekomsten av och svårighetsgraden hos dessa symptom varierar enligt sjukdomstyp.

I en enkät som gjordes bland EDS-patienter på Rehabiliteringscenter Apila ansågs de värsta symptomen vara smärtor, överrörliga leder, tandbesvär, muskelsvaghet, blåmärken och blödningar på huden, dålig läkning av sår och ärrbildning, tarmbesvär, artros, problem med senor, missfall, trötthet och svullnad.

Marfans syndrom

Man känner till tre olika typer av fibrillin, varav defekterna i typ I har kopplats ihop med den ärftliga sjukdomen Marfans syndrom. Typiska tecken på Marfans syndrom är lång kroppslängd, hög gom, långa och smala armar och ben, flera olika typer av ögonproblem såsom närsynthet och förskjutning av ögats lins (linsluxation), kraftigt töjbar hud och ärrliknande strimmor i huden (striae), bråck, aortavidgning samt fel på hjärtklaffarna. Ledernas överrörlighet är nödvändigtvis inte stor. Svårighetsgraden hos Marfans syndrom varierar. För en del av de insjuknade blir diagnosen kanske aldrig fastställd. I Finland finns uppskattningsvis 300 personer med denna sjukdom. Rehabiliteringskurser har ordnats för personer med Marfans syndrom.

Osteogenesis imperfecta

Kollagen typ I är det dominerande proteinet i ben. En genetisk defekt i kollagenet leder till en benskörhetssjukdom vid namn Osteogenesis imperfecta. I värsta fall kan fostret dö redan före födseln. Förutom överrörliga leder förekommer varierande grad av benskörhet som lätt ger upphov till frakturer. Vid en lindrig form kan sjukdomen endast manifestera sig som en ovanligt tidigt utvecklad benskörhet. Också symptom som blå ögonvitor, tandproblem, förändringar i blodkärlen samt nedsatt hörsel förekommer. I familjer med ökad risk att insjukna kan man tidigt i graviditeten använda fosterdiagnostik för att förutspå om fostret eventuellt kan utveckla osteogenesis imperfecta.

Övriga bindvävssjukdomar

Sticklers syndrom orsakas av ett relativt vanligt strukturfel i kollagen typ II. De olika formerna av sjukdomen är oftast lindriga. Vanliga symptom är kraftig närsynthet, glaskroppsoch näthinne degenereration, starr, näthinneavlossning och glaukom. Ögonproblemen kan konstateras redan vid ung ålder. Ledrelaterade problem är överrörlighet, smärta och benägenheten att tidigt utveckla artros. Kraniofaciala störningar kan förekomma i form av liten haka och gomspalt.

Multipel epifyseal dysplasi (MED) beror på en defekt i kollagen typ IX. Sjukdomen, som drabbar ledbrosket, medför tillväxtstörningar och artros. Man känner också till andra motsvarande defekter i huvudsak på ledbroskets struktur.

Williams syndrom orsakas av ett genetiskt fel i elastinet som ger symptom främst på hjärtat

och blodkärlen. Redan som barn kan man drabbas av förträngning av aorta och lungartären. Senare utvecklar man en blodtryckssjukdom. Dessutom påträffas låg födelsevikt, matningsproblem i spädbarnsåldern, irritabilitet och koliksmärta. Förändringar i tänderna förekommer, musklerna är svaga, lederna är överrörliga och i högre ålder besväras man av ledstelhet.

Behandling av bindvävssjukdomar

Det går inte att korrigeras gendefekten, det vill säga orsaken till sjukdomen. Behandlingen har som mål att lindra symptomen och förhindra att de förvärras.

Det är viktigt att läkaren identifierar orsaken till symptomen och att patienten får information om sin sjukdom. En patient som vet vad sjukdomen innebär kan ställa sitt liv så att sjukdomen orsakar så litet besvär som möjligt. För en person som fått sjukdomen fastställd redan vid unga år är det viktigt att ta hänsyn till den i sitt yrkesval. Ledsmärtor förekommer allmänt. Dem kan man behandla med paracetamol och antiinflammatoriska läkemedel.

Överrörlighet kan predisponera för artros, vilket betyder att man måste vara rädd om lederna och undvika felaktiga rörelser och urljedvridning. Stödskenor och -förband kan användas för att stöda lederna. Träning som stärker musklerna rekommenderas. Eventuellt kan man bli tvungen att behandla artros i stora leder med en ledprotesoperation. Kirurgen bör få information om sjukdomen före operationen eftersom det kan uppstå problem med läkning av operationssåret. Vanlig bassalva kan användas för att behandla huden och stödstrumpor för att lindra besvär av åderbråck på benen. Tandproblem kräver uppföljning hos tandläkare. Vid många sjukdomsformer behöver man regelbundet gå hos en ögonläkare.

Det ordnas rehabiliteringskurser för personer som insjuknat i en del av dessa sjukdomar och det rekommenderas att man går på dem. PÅ EDS-kursen har patienterna räknat upp följande råd som gör det lättare att leva med sin sjukdom: kunskap om sjukdomens karaktär, ett lugnt liv, lära sig vad man klarar av att göra, undvika plötsliga rörelser, vila och avkoppling, skenor och stödförband för lederna, stödstrumpor, familjens stöd, smärtlindrande läkemedel, kost, Reikibehandling, yoga, zonterapi, lymfmassage samt ett gott patient-läkarförhållande.

Uppdaterad: 2011