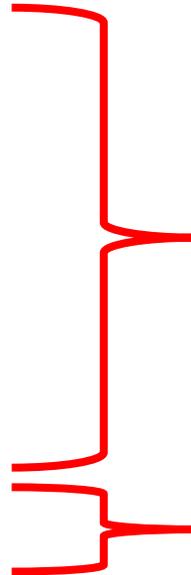


Die Ehlers-Danlos-Syndrome

Dr. med. Aylin Canbek - Oberärztin Rheumatologie, Universitätsspital Zürich

Agenda

1. Einführung
2. Definition
3. Entstehung
4. Symptome
5. Diagnosestellung
6. Therapien
7. Patientinnenperspektive

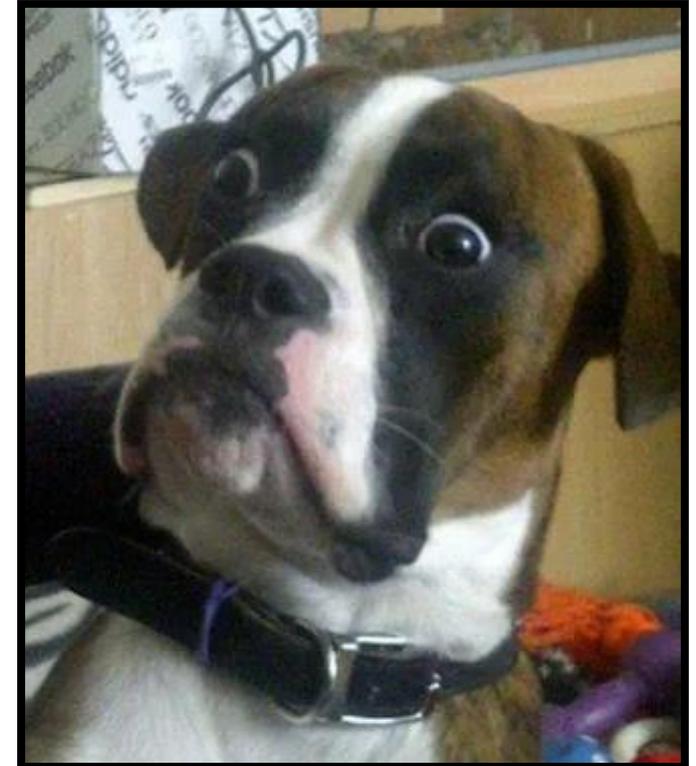
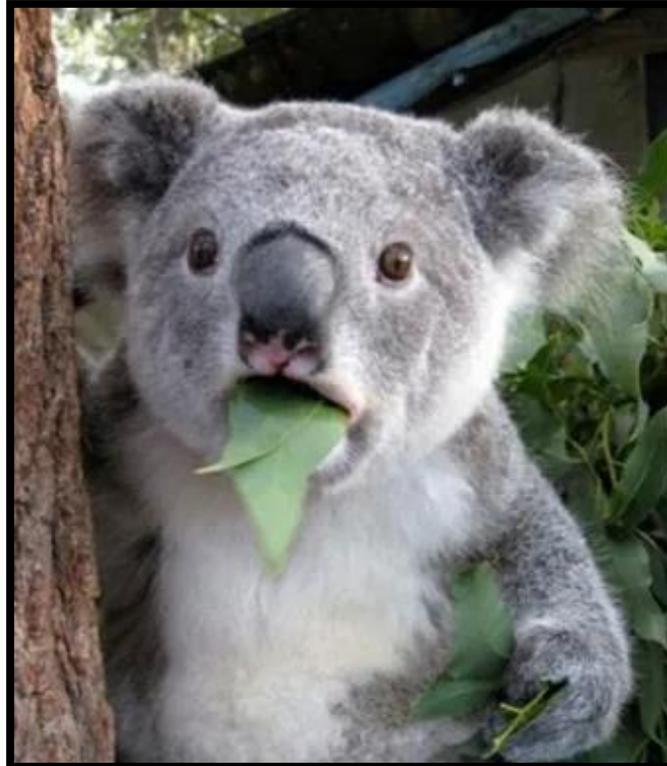
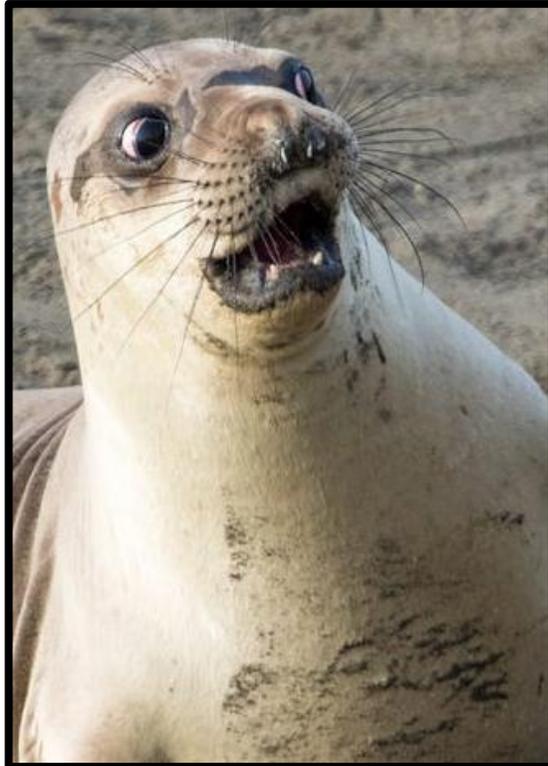


20 min VORTRAG

20 min INTERVIEW

Einführung

Ehlers.... was???





www.schlafendenundewecken.ch © 2017

Aussagen von Patient:innen

«Ich habe eine sehr lange Odyssee hinter mir»

«Mein Arzt meinte, es kann nicht sein, dass ich die Krankheit habe, weil das viel zu selten ist»

«Ich wurde nicht ernst genommen»

«Alle denken, dass es mir super geht, weil man mir die Krankheit nicht ansieht»

«Ich teile kaum etwas mit meinem Umfeld, weil ich nicht ständig jammern möchte»

«Ich fühle mich als Versager, weil ich nicht einmal den Arbeitsversuch geschafft habe»

«Ich habe Angst, dass die Krankenkasse meine Therapie auf einmal nicht mehr bezahlt»

«Ich fühle mich mit der Krankheit alleine gelassen»



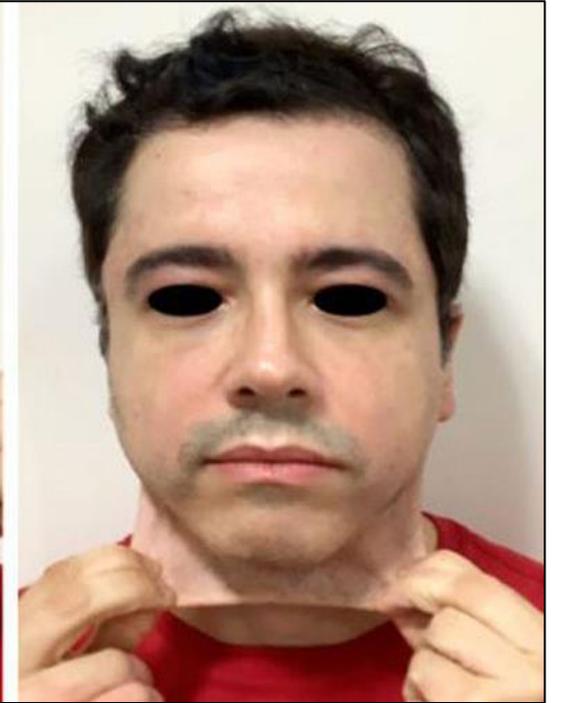
Definition

Die Ehlers-Danlos-Syndrome

- **Gruppe** von angeborenen Bindegewebserkrankungen
- **13 Typen**
- **Genetisch** bedingt
- Am häufigsten: **hypermobiles EDS** (als einziger Typ: genetische Grundlagen noch nicht bekannt)
- Benannt nach zwei Dermatologen: Edvard **Ehlers** 1901, Henri-Alexandre **Danlos** 1908



Bild: The Ehlers-Danlos Society, HEDGE Study



Entstehung

Was ist das Bindegewebe

- **Netzwerk** zwischen allen anderen Gewebearten
- **Überall** in unserem Körper
- **Funktionen:**
 - 1. Stützen
 - 2. Verbinden
 - 3. Trennen
 - 4. Kommunikation
- Mutationen in **Genen** mit Auswirkung auf Kollagen
- Bindegewebe **überdehnbar, gestörte Funktion**



Häufigkeit?

1:5000 Personen (SLE: 1:3000)*

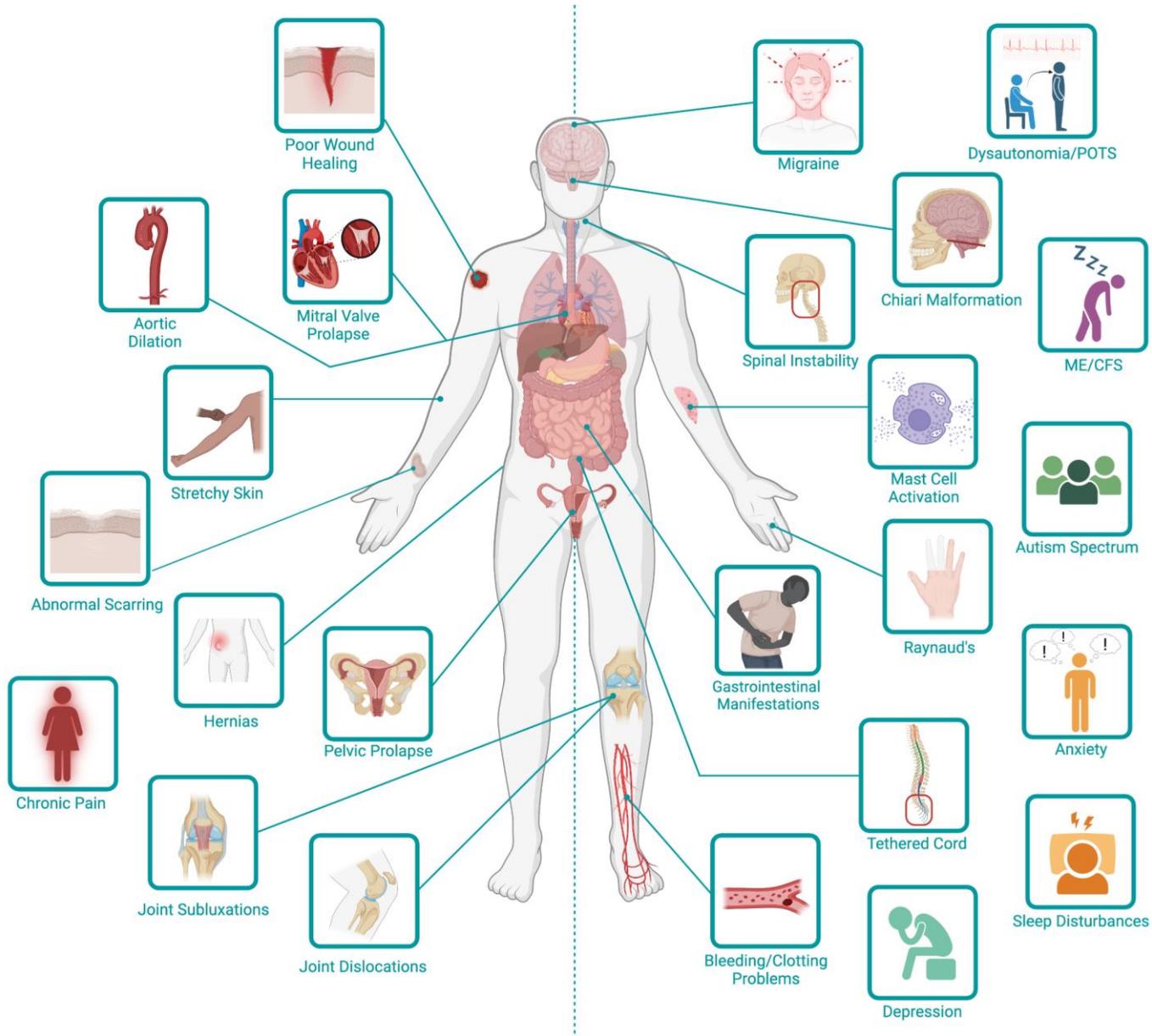
| | Name der EDS-Typen | Vererbungs-muster | Genetische Grundlage | Beteiligtes Protein |
|----|------------------------------------|-------------------|---|------------------------------------|
| 1 | Klassisches EDS (cEDS) | AD | Hauptsächlich: COL5A1, COL5A2 Selten: COL1A1 c.934C>T, p.(Arg312Cys) | Kollagen Typ V Kollagen Typ I |
| 2 | Classical-like EDS (clEDS) | AR | TNXB | Tenascin-XB |
| 3 | Kardio-valvuläres EDS (cvEDS) | AR | COL1A2 (Biallelische Mutationen, die zu COL1A2-NMD führen, und Abwesenheit von Pro- α 2(I)-Kollagenketten) | Kollagen Typ I |
| 4 | Vaskuläres EDS (vEDS) | AD | Hauptsächlich: COL3A1 Selten: COL1A1 c.934C>T, p.(Arg312Cys) c.1720C>T, p.(Arg-574Cys) c.3227C>T, p.(Arg-1093Cys) | Kollagen Typ III Kollagen Typ I |
| 5 | Hypermobiles EDS (hEDS) | AD | Unbekannt | Unbekannt |
| 6 | Arthrochalasie EDS (aEDS) | AD | COL1A1, COL1A2 | Kollagen Typ I |
| 7 | Dermatosparaxis EDS (dEDS) | AR | ADAMTS2 | ADAMTS-2 |
| 8 | Kyphoskoliotisches EDS (kEDS) | AR | PLOD1 FKBP14 | LH1 |
| 9 | Brittle Cornea Syndrom (BCS) | AR | ZNF469 PRDM5 | ZNF469 FKBP22 |
| 10 | Spondylodysplastisches EDS (spEDS) | AR | B4GALT7 B3GALT6 SLC39A13 | β 4GalT7 GalT6 ZIP13 |
| 11 | Musculokontraktiler EDS (mcEDS) | AR | CHST14 DSE | D4ST1 DSE |
| 12 | Myopathisches EDS (mEDS) | AD oder AR | COL12A1 | Kollagen Typ XII |
| 13 | Periodontales EDS (pEDS) | AD | C1R C1S | C1r C1s |

Bild: ehlers-danlos-organisation.de, Informationsbroschüre EDS

*The Ehlers-Danlos syndrome, a disorder with many faces, A De Paepe, F Malfait, Clin Genet, Jul 2012

Ehlers-Danlos Syndromes, N Ghali, G Sobey, BMJ, 2019

Symptome



Je nach EDS-Typ & Person unterschiedlich!



Luxationen (Ausrenkungen)



Bild: quora.com



Bild: Posterior Shoulder Instability, Kovacic et al, 2016, DO - 10.1007/978-3-662-49376-2_37

Luxationen (Ausrenkungen)



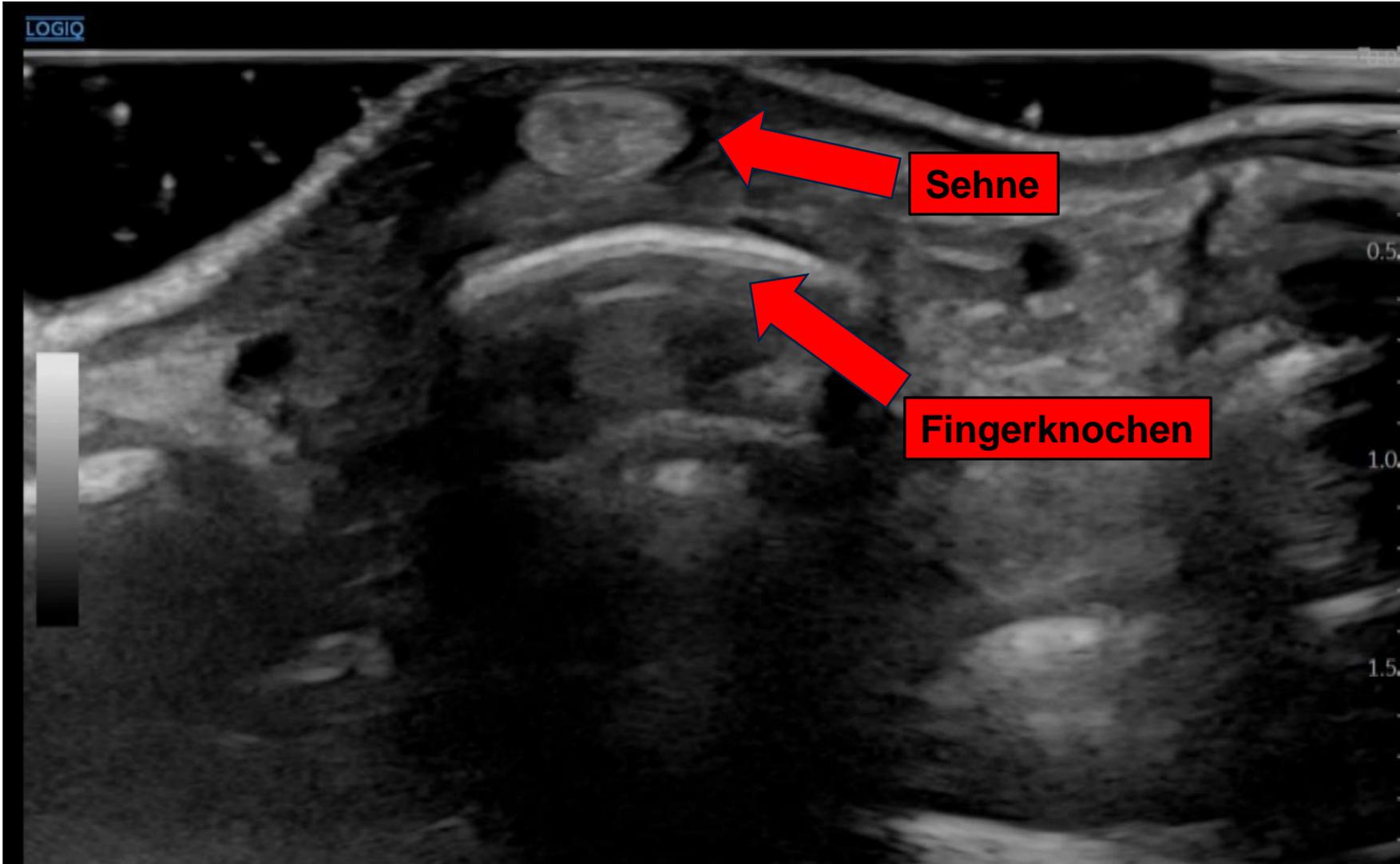
Bild: quora.com

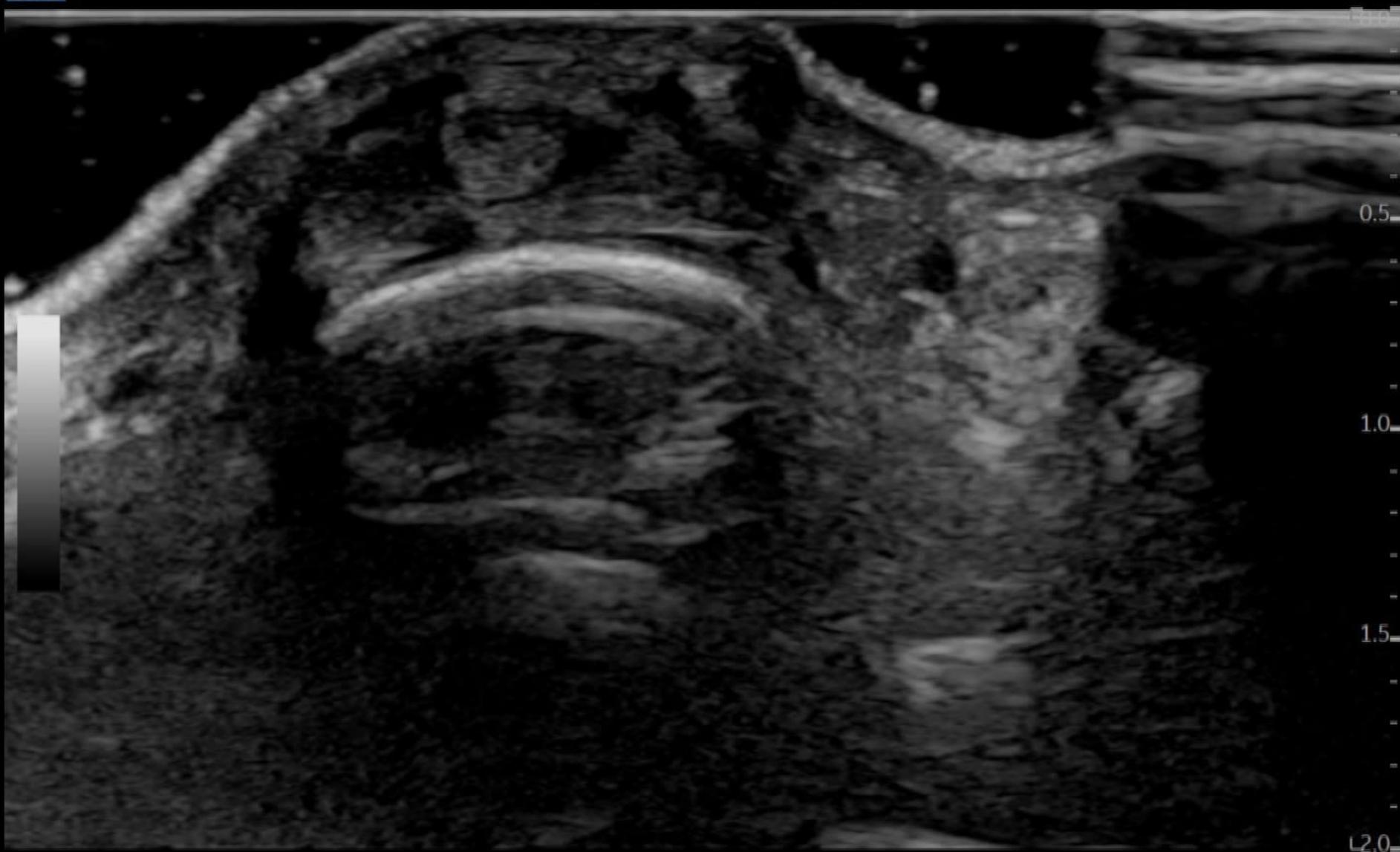


Bild: Posterior Shoulder Instability, Kovacic et al, 2016, DO - 10.1007/978-3-662-49376-2_37

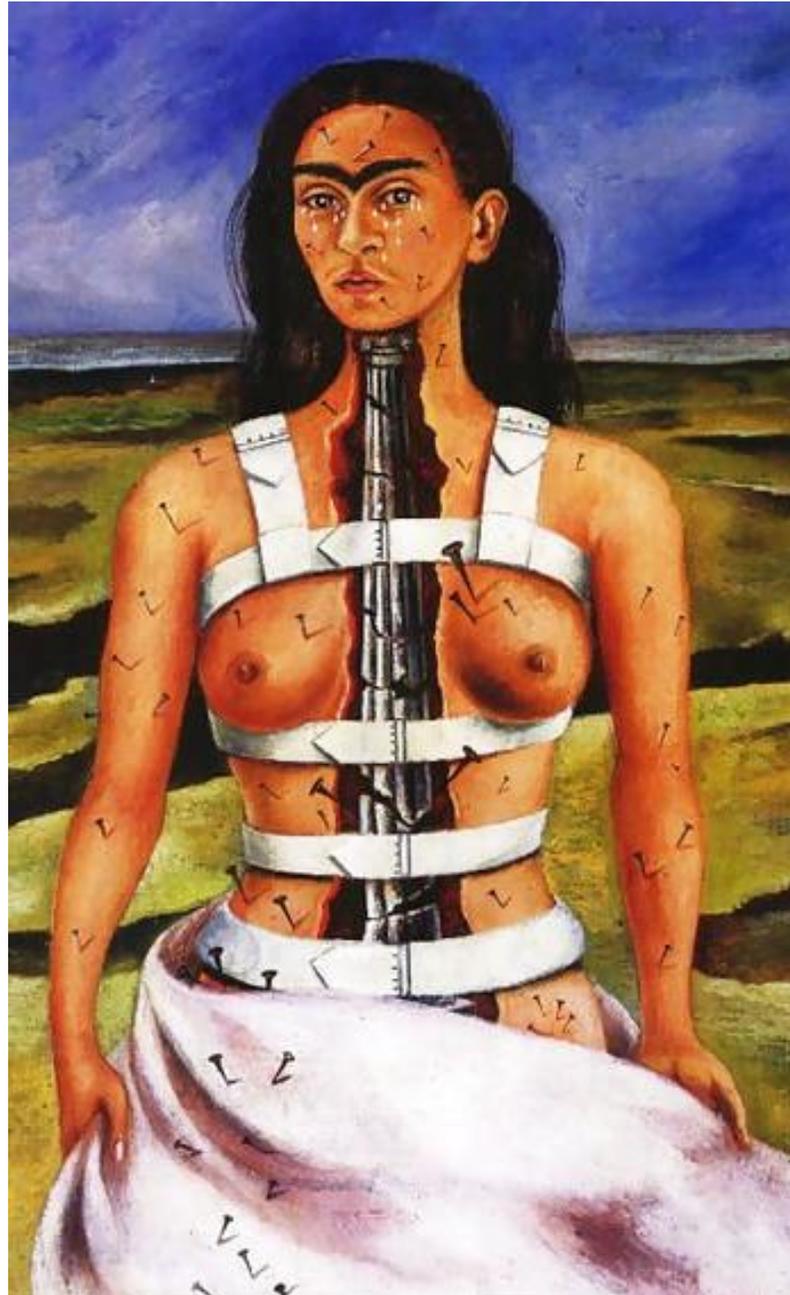








HAND LI PIP; DIP V



Wundheilungsstörungen



Blutergüsse



Bild: themighty.com, 25 pictures that show what Ehlers-Danlos syndrome really looks like, 12/2016



Bild: Chen H, Ehlers-Danlos Syndrome, Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling, 2017

Magen-/Darm-Trakt

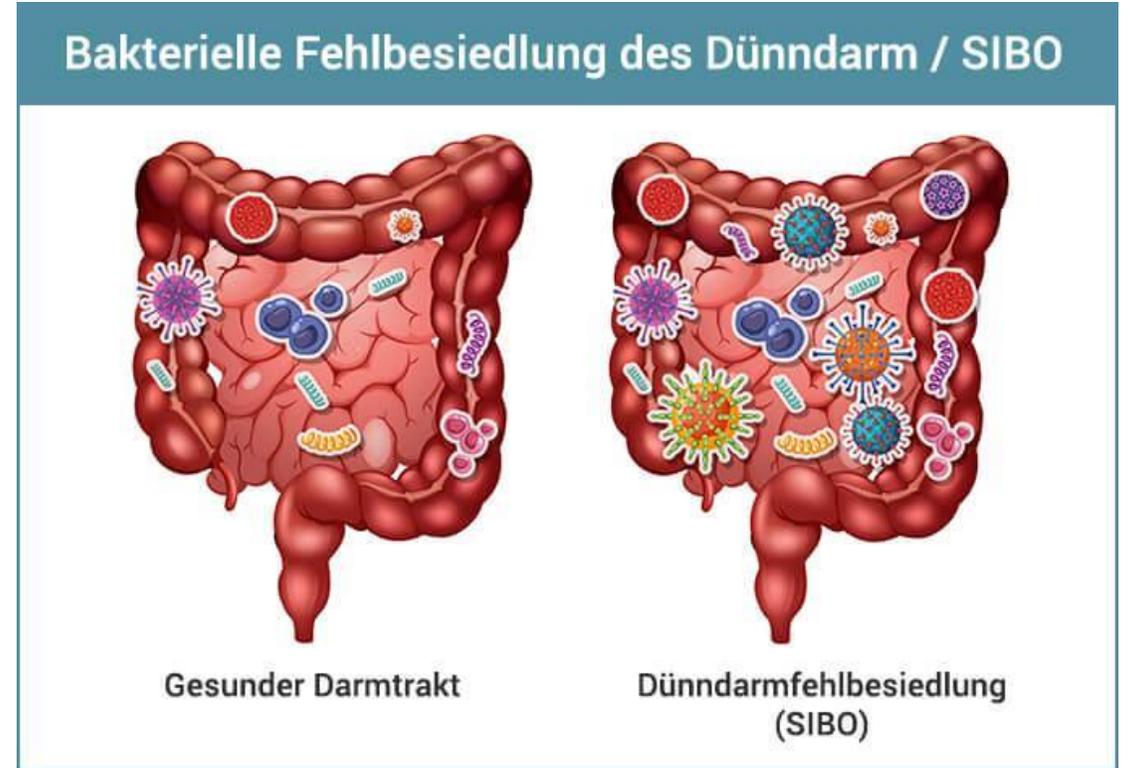
Gastroparese



«Reizdarm»



SIBO (Small Intestinal Bacterial Overgrowth)



Nervensystem

- Chronische Fatigue
- «Brain Fog»
- Schwindel
- Small-Fiber-Neuropathie
- Dysautonomien (Störungen des autonomen Nervensystems, u.a. Kreislauf)



Bild: cdn.shopify.com, Abruf am 07.05.23



Bild: selpers.com, Vorurteile bei chronischem Erschöpfungssyndrom, Abruf am 07.05.23

Gefäßdissektion (vaskuläres EDS)

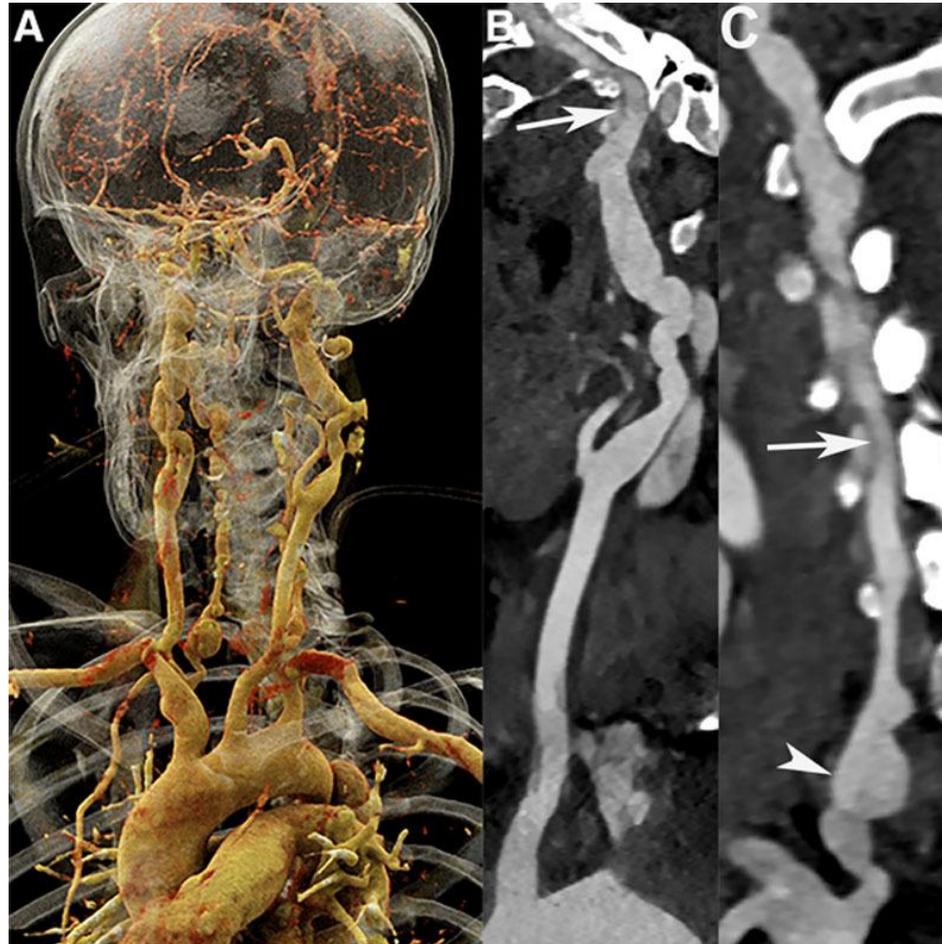


Bild: Adham S et al, Spontaneous Cervical Artery Dissection in Vascular Ehlers-Danlos Syndrome: A Cohort Study, March 2021

Pfeil: Dissektion
Pfeilkopf: Aneurysma

Mastzellaktivierungssyndrom



Bild: themighty.com, Mast Cell Activation Disorder, Paige Wyant, Picture: Kristen P., Abruf am 29.07.23

Symptome einer Mastzellaktivierung (=Histaminausschüttung):

- Hautausschläge (Urtikaria)
- Juckreiz (Pruritus)
- Nasenlaufen (Rhinorrhoe)
- Asthma-Symptome
- Übelkeit
- Bauchkrämpfe
- Diarrhoe
- Herzrasen (Tachykardie)
- Fatigue
- Konzentrationsstörungen

Diagnosestellung

Diagnosestellung EDS



Bild: Aaron Chavez, Unsplash

1. Klinisch
2. Genetisch

Klinisch:

- Krankheitsgeschichte
- Körperliche Untersuchung

Genetisch:

- Bei 12/13 Typen
- Genetische Analyse aus Blutuntersuchung

Therapien

Edukation, Selbsthilfe

Ehlers-Danlos-Netz Schweiz

- ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com
- Telefonberatung
- Vermittlung an Selbsthilfegruppen

EDS

Die Ehlers-Danlos-Syndrome

Eine Gruppe seltener, angeborener Bindegewebskrankheiten.

- Was sind die Ehlers-Danlos-Syndrome?
- Symptome
- Diagnostik
- Vorbeugung und Behandlung
- Anlaufstellen
- etc.

Eine Informationsbroschüre des

EHLERS - DANLOS NETZ SCHWEIZ
vernetzen, sensibilisieren, aufklären, helfen



**Herzlichen Dank
für Ihre
Aufmerksamkeit!**

Bild: reddit.com, Happy Zebra!, r/aww

Aylin Canbek | Tag der seltenen Krankheiten | 14.03.2025

«Wenn du Hufgetrappel hörst,
denke an Pferde und nicht an Zebras»
(House of God, Samuel Shem, 1978)



...manchmal ist es eben trotzdem ein Zebra!

Patientinnenperspektive

1. Wie wurde die Diagnose bei Ihnen gestellt?
2. Was hat die Diagnose für Sie verändert?
3. EDS ist meist von aussen nicht sichtbar, was bedeutet das für Sie?
4. Was bedeutet es, mit EDS zu leben (z.B. Arbeit, Alltag?)
5. Was möchten Sie Menschen mit seltenen Krankheiten mitgeben?
6. Was möchten Sie Ärzt:innen gerne mitgeben?

