



## Ehlers Danlos syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 344

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Ehlers Danlos syndrom, vuxenperspektivet. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2009.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsin-satser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Innehållsförteckning

Medicinska aspekter, de olika typerna av EDS	3
Genetik	5
Medicinska aspekter	7
Hur kan man förebygga och underlätta vid EDS	12
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	14
Caroline har EDS	15
Information från Försäkringskassan	18
Ki-balans	19
Funktioner i och kring munnen	19

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon 031-750 91 00  
Telefax 031-91 19 79  
E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
Redaktör Jan Engström

## Medicinska aspekter, de olika typerna av EDS

Genetiker Eva Holmberg, SU/Sahlgrenska, Göteborg, informerade om medicinska aspekter, de olika typerna av EDS samt genetik (ärftlighet).

EDS är en medfödd bindvävsdefekt som resulterar i förändringar i leder, hud och kan ge ökad blödningsbenägenhet.

EDS beskrevs första gången 1901 av den danske läkaren Edvard Ehlers och några år senare också av den franske läkaren Henri Danlos. Sjukdomen har dock funnits långt tidigare.

Bindväv finns i de flesta av kroppens organ, i hud, senor, ben, blodkärl, brosk mm. Bindväven har olika strukturer och egenskaper, t ex varierande grader av styrka, beroende på var i kroppen bindväven sitter. Bindväv består främst av olika kollagenvarianter. Tre kollagenträddar tvinnas alltid ihop till en trippelspiral, för att bli så stark som möjligt.

-Biosyntesen av kollagen är mycket komplex och involverar många enzymer. En tredjedel av kroppens totala proteiner är kollagen och man känner idag till 27 kollagenvarianter, var och en med tre kollagenkedjor i olika kombinationer, sa Eva Holmberg.

I den slutliga biosyntesen av kollagenmolekylen, som är mycket komplex, är minst 20 enzymer involverade.

-Har man en ärftlig bindvävsdefekt föreligger förändring i en av dessa gener som kodar för antingen en kollagenkedja eller ett enzym som ingår i biosyntesen (bildandet) av kollagenet.

Kollagenet har samma funktion som armeringsjärn i betong. För lite armeringsjärn innebär att betongen hänger samman dåligt. På liknande sätt förhåller det sig med kollagenet i bindväven.

Indelningen av de olika EDS-typerna ändrades 1997. Den tidigare numreringen är borttagen och man har gjort sammanslagningar till större grupper. Följande symptom är vanliga i några typer av EDS:

**Klassisk typ ( I och II):** Den klassiska typen är den vanligaste formen av EDS och står, tillsammans med hypermobilitetstypen, för 80 % av fallen. EDS typ I är en svårare form och typ II en mildare. Det finns således olika grader av den klassiska formen.

☒ *huden* är extremt töjbar, inte sällan kan man dra ut den flera centimeter, och skör. Den spricker lätt och har svårt att läka. Ärren blir ofta breda och huden blir tunn och liknar cigarettpapper. Ärren kan också vara missfärgade av pigment efter blödningar.

☒ *blåmärken* med blödningar i underhuden uppstår även vid lättare påverkan.

-I huden över armbågar, knän och hälar kan lätt svullnader uppstå, som ibland inte går tillbaka, sa Eva Holmberg.

☒ *översträckbarheten i lederna* är markant, eftersom bindväven inte fungerar som den ska. Detta innebär att lederna lätt kan gå ur led, särskilt i fingrar, armbågar, axlar och knän. Vrickningar, där ledkulorna släpper ur sina lägen, är vanliga.

☒ *kronisk värk*

☒ *muskelsvaghet*

☒ *försenad motorisk utveckling*

☒ *ortopediska förändringar*

☒ *förändringar i mag-tarmkanalen* kan innebära analprolaps, d v s att delar av ändtarmen kan släppa i sina fästen och komma ut. Trög mage, navelbråck och ljumskbråck förekommer. Divertiklar, utbuktningar i tjocktarmen, förekommer också.

☒ *åderbråck* kan uppträda redan i tidig vuxenålder.

☒ på grund av *defekt bindväv i hjärtklaffarna*, kan dessa bli lite lösare i sin struktur och inte sluta helt tätt. Vanligast är att klaffen mellan vänster förmak och vänster kammare, där påfrestningarna är stora, läcker något.

☒ *ärfligheten* är autosomal dominant.

**Hypermobilitetstypen** (överrörlighetstypen) (III) innebär överrörlighet i små och stora leder, luxationer, kronisk värk, mjuk sammetsliknande hud som ej är lika skör och tånjbar som vid den klassiska typen. Blåmärken förekommer, men kan variera mycket i svårighetsgrad.

-Kronisk trötthet är vanligt hos de som har mycket besvär av sin EDS p g a ständig smärta och kronisk överansträngning av musklerna. Sönnen blir störd. Tröttheten kan ge koncentrationssvårigheter.

*Ärfligheten* är autosomal dominant.

**Käriltypen (IV):** Är en typ av EDS som inte liknar de två föregående typerna och som förekommer i cirka 4 % av fallen.

- ☒ *överrörlighet* i små leder
- ☒  *huden är tunn och genomskinlig* och kan tidigt se åldrad ut
- ☒ *blåmärken* uppstår lätt. Stor skörhet i artärer, mag/tarmsystem och livmoder innebär risk för bristningar
- ☒ *åderbråck* är vanligt
- ☒ *skörhet i hålorgan* (tarm, livmoder, stora kärl)
- ☒ *pneumothorax* (luft i lungsäcken)

I de allra flesta fall har man funnit en mutation i kollagen 3.

- ☒ *ärfligheten* är autosomal dominant

**Kyfoskoliotisk typ (VI)** är en ovanlig typ av EDS med ledöverrörlighet generellt, uttalad muskelsvaghet från födelsen och medfödd progressiv skolios. Ögonvitan är skör och bristningar förekommer i ögongloben. Huden är skör och atrofiska ärr och blåmärken uppstår lätt. Orsaken är brist på enzymet lysylhydroxylas vilket leder till mindre stabila kollagenkedjor.

*Ärfligheten* är autosomal recessiv.

## Genetik

Eva Holmberg informerade också om klinisk genetisk verksamhet och genetik (ärflighet) vid EDS.

**Klinisk genetik** innebär att kunskaperna inom genetik tillämpas för:

- ☒ utredning av och information till patienten
- ☒ övervägd användning av genetiska laboratorieanalyser och tolkning av resultatet.
- ☒ genetisk vägledning

-En förutsättning för korrekt genetisk vägledning är korrekt klinisk och genetisk diagnos. Man gör en riskbedömning, möjligheten för testning (anlagsbärartest, fosterdiagnostik) diskuteras, frågor gällande risk för andra familjemedlemmar kan ställas, mm

I alla kroppens cellkärnor finns den s k DNA-molekylen som är en två meter lång dubbelspiral med alla anlag/gener, cirka 23 000 gener fördelade på 23 par kromosomer. Alla gener har sina fasta platser på kromosomerna.

-Generna som styr uppbyggnaden av kollagenkedjorna är mycket stora.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiralen upp till en ny dubbelspiral igen. I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen. Proteinet som denna gen producerar blir då annorlunda och får en sämre funktion.

-Resultatet kan då bli en ärftlig sjukdom. Ibland orsakas felet av att barnet ärver förändringen från sina föräldrar eller så uppstår förändringen i samband med befruktningen, s k nymutation

Olika typer av ärftlighet förekommer vid EDS. Allra vanligast är **autosomal dominant nedärvning**. I den typen av ärftlighet räcker det att den ena förälderns ena anlag är sjukt för att barnet ska riskera att få sjukdomen. Den föräldern har då själv sjukdomen, men i en del fall så lindrigt att man inte ställt någon diagnos. Risken att barnet ärver anlaget är i sådana fall 50 % vid varje graviditet. Det beror på att den sjuka föräldern också har ett friskt anlag och slumpen avgör vilket anlag som hamnar i äggcellen eller sädescellen.

-Det är alltid samma gen och därmed samma typ av EDS som går i arv i familjen. Vilka symptom barnet får beror på vilken kollagentyp som är skadad i den aktuella familjen. Allvarlighetsgraden kan variera, vilket innebär att barn och föräldrar inte behöver ha lika mycket, eller exakt samma symptom.

Mer ovanligt förekommande vid EDS är **autosomalt recessiv nedärvning**. Detta innebär att båda föräldrarna, som själva är friska, måste ha ett sjukdomsanlag vardera för att det ska finnas en risk att barnet får sjukdomen. Risken att få ett sjukt barn vid denna typ av ärftlighet är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken är sjukt eller anlagsbärande är därmed 25 % vid varje graviditet.

-Vid dominant nedärvning är det ofta fråga om förändringar i äggviteämnen för uppbyggnad av strukturer som kräver två friska anlag. Vid recessiv nedärvning är det oftare fråga om enzymdefekter i ämnesomsättningen. Ett sjukt anlag ger inte så stor reduktion av enzymet, men två gör det, sa Eva Holmberg

**Frågor** till Eva Holmberg som inte har besvarats i de två kapitlen:

### **Kan EDS "hoppa över" en generation?**

-Nej det kan EDS inte göra. Man är då bärare av genen, men man kan ha så lite symptom att man inte ställer diagnosen.

**Kan man ta reda på från vilken förälder man ärvt EDS?**

-Ja, om föräldern också är sjuk. Men testning är inte möjlig om inte genen är känd, och det är den vanligen inte vid EDS.

**Kan en person ha enbart en typ av EDS?**

-Ja, men de kliniska symptomen kan vara något överlappande mellan de olika typerna och ibland kan det vara svårt att säga bestämt vilken typ det är fråga om. Graden av hudsymptom kan t ex avgöra om det är fråga om den klassiska typen eller hypermobilitetstypen. De flesta av de mera sällsynta varianterna har så pass specifika symptom att de vanligen går att särskilja.

**Ingår yrsel och åksjuka i EDS?**

-I så fall orsakat av koordinationsproblem och spänd nackmuskulatur.

**Kan EDS underlätta utvecklingen av andra sjukdomar?**

-Nej, det kan EDS inte göra, men man kan få många olika symptom p g a EDS.

**Kan tröttheten vid EDS bero på sämre immunförsvar?**

-Nej

## Medicinska aspekter

Doktor Ingemar Söderlund, Helsingborg, informerade om medicinska aspekter på Ehlers Danlos syndrom, i fortsättningen förkortat EDS.

Dr Söderlund berättar att han har utbildning i ortopedisk medicin, d v s funktionsstörningar i rörelse- och stödjeorganen.

-Den normala funktionen hos muskler, skelett, leder och senor, totalt kallat för ”rörelse och stödjeorganen” är beroende av en stram och väl fungerande bindväv, så att musklernas dragkrafter kan få leder och skelett att röra sig. Bindväven i rörelse- och stödjeorganen kan vara mer eller mindre defekt på grund av genetiska orsaker. Effekten av att musklernas dragkrafter inte kan överföras till skelettet på ett riktigt sätt är att muskelmaskinen tröttnas ut.

-Eftersom bindväven vid EDS blir elastisk och töjbar överförs endast en del av musklernas dragkrafter till skelettdelarna. Musklerna måste göra ytterligare förkortning (kontraktion) för att få tillräcklig effekt och detta tömmer snabbt ut musklernas energiförråd vilket leder till

uttröttning och smärta. Vanliga smärtlindrande mediciner har ingen effekt på denna typ av smärtsignaler. Inte heller ytterligare ansträngning t ex genom sjukgymnastik ger lindring. Endast direkt avlastning hjälper. Den stegrade smärtan påverkar beteendet, sa Ingemar Söderlund.

Bristande stabilitet i kotpelarens och extremiteternas leder ger, enligt Ingemar Söderlund, upphov till tidiga belastningssymptom och vävnadsförändringar av förslitningstyp.

I läkarutbildningen i Sverige idag ingår, enligt Ingemar Söderlund, väldigt lite som handlar om de smärtor och de problem, orsakade av överansträngd muskulatur, som patienter med EDS har.

-De muskulära smärttillstånd som individen med EDS utvecklar är en överansträngningseffekt. Smärttillståndet är inte orsakat av någon annan sjukdom t.ex. kirurgiska skador, reumatism eller nervsjukdomar.

-Det beror på att smärtproblemen som utgår från överansträngda muskler är desamma oavsett om patienterna har EDS eller ej.

-Personer med EDS har en ärftlig bindvävssjukdom, ett "fabriksfel" i bindvävbildningen och det är enligt min mening onödigt att dela in sjukdomen i olika grupper. Det finns idag 35 kända kollagenvarianter som sinsemellan har olika egenskaper beroende på var i kroppen de är belägna, sa Ingemar Söderlund.

Ingemar Söderlund har utvecklat ett diagnosinstrument, ett slags "besiktningsprotokoll" där EDS-tillståndens vanligaste symptom och funktionsproblem kan prickas av. En stabil klinisk bild och konsekvent sjukhistorik karakteriserar även dem som har bindvävsdefekter i kroppens stödjevådnader.

-Med hjälp av det ifyllda protokollet och en undersökning av individen, där jag undersöker alla organsystem som kan undersökas, blir det en tydlig klinisk bild, som är entydig.

Tre faktorer påverkar utvecklingen av överrörlighetsproblem i en led, centrering, stabilitet och belastning.

-.Blir det minsta snedhet i leden säger kroppen ifrån, ibland så tydligt och snabbt att de känns som en smärtsignal

Det karakteristiska för diagnosen EDS är att individen har bristande ledstabilitet, huden är annorlunda och att liknande symptom finns i släkten.

-Jag tycker att man ska prata om bindvävsjukdomar i stort istället för EDS, eftersom EDS är en del i den stora gruppen bindvävsjukdomar. För att ställa diagnosen bindvävsjukdomar räcker det inte med att göra en hudbiopsi och en kromosomanalys, sa Ingemar Söderlund.

Bindvävsproblemen kan också orsaka funktionsstörningar i kroppens slemhinnor, i andningsvägar, magtarmkanalen, urinvägar och könsorganen.

Ingemar Söderlund har utarbetat förslag på strategier för funktionsstödjande behandling när en patient har, som han uttrycker det, ”ont överallt”. De fyra grundprinciperna för funktionsstödjande behandlingar är:

- ☒ *neutralisera tyngdkraften* (bassängträning)
  - Det enda praktiska sättet är belastnings- och rörelseträning i vatten.
- ☒ *träna upp centreringen* av lederna (PNF, Pilates, Qui-gong i bassäng)
  - Yttre stödbandage är mycket effektiva när det gäller att stabilisera leder under rörelse och belastning.
- ☒ *träna upp stabiliseringen* av lederna under rörelse och belastning (Feldenkrais, Pilates)
- ☒ *långsiktig och uthållig funktionsstödjande behandling* som optimerar muskulaturens metabola kapacitet och förmåga till återhämtning

Grundläggande för möjligheten att kunna sköta ett jobb är enligt Ingemar Söderlund:

- ☒ kroppstyngden ska bäras av skelettet
- ☒ koordination och balans tränas på balansplatta
- ☒ om inte lederna är centraliserade bör man träna dem att bli det
- Eftersom ni ofta har problem med vinglig ländrygg och vingligt bäcken måste man göra något som ger stabilitet på dessa ställen. Mitt förslag är att ni använder stödbälten och ortoser, sa Ingemar Söderlund och demonstrerade hur ett stödbälte fungerar, tills den funktionsstödjande behandlingen och träningen börjar ge effekt. Varje individ kommer att finna sin egen speciella strategi för funktionsträning och förebygga smärtskov.

Frågor till Ingemar Söderlund som inte fått svar i kapitlet

### **Är styrketräning lämpligt vid EDS?**

-Man kan ju börja med kroppens egen belastning. Om det känns bra är det Ok, om det inte känns bra är det fel väg.

**Vad ska man göra åt nervsmärtor i benen?**

- ”Nervsmärtor” måste utredas, så att man vet om det är nervsystemet som skapar smärtan, eller om det är smärtsignaler från ett överansträngt muskelsystem. ”Nervsmärtor i benen” kan orsakas av många faktorer, inte minst felställningar i fötter och knäleder.

**Vad ska man göra när man känner obehag av att en led inte ligger rätt?**

-Träna centrering.

**Kan träning motverka uppkomsten av benskörhet?**

-Ja, muskelaktivitet stimulerar nybildningen av ben

**Vart ska jag vända mig med all mina problem?**

-Mitt ”tänk” bygger på att patienten själv ska avgöra vad man behöver.

**Är det vanligt med hjärtproblem vid EDS?**

-Blodkärssystemet, med alla olika blodkärlstyper, hjärtmuskel och klaffar, är uppbyggt på en stomme av bindväv. Det finns vissa typer av EDS, där blodkärssystemet är mer drabbat än andra organsystem.

**Har man en ökad risk att få migrän om man har EDS?**

-Migrän är en markör för muskulär spänning, därför kan det mycket väl vara så.

**Hör problem i urinvägarna samman med EDS?**

-Det finns en överrepresentation av njur- och urinblåseproblem vid bindvävssjukdomar.

**Kan astma- och lungbesvär ingå i EDS?**

-Ja, absolut, eftersom slemhinnorna har en dålig bindvävstruktur som läcker kan det bidra till problemen.

**Ingår antitrypsinbrist i EDS?**

-Nej, det är en egen sjukdom

**Är det vanligt med svullen och hård mage när man har EDS?**

-Bindvävsproblem i tarmarna påverkar tarmarnas funktion. Kontakter med kollegor, som arbetar med tarmbesvär har visat, att EDS-patienter kan ha olika tarmstörningar. IBS (Irritable Bowel Syndrome) är inte ovanligt och då blir magen svullen och hård.

**Är det mer vanligt med kognitiva störningar vid EDS?**

-Ja, det anser jag, eftersom kronisk muskulär smärta påverkar möjligheten att koncentrera sig och lära nya saker. Närminnet brukar vara påverkat negativt vid EDS.

**Om blod står still kan koagulationen då komma igång och öka risken för lungemboli (blodpropp i lungärterna)?**

-Koagulation (emboli) i blodkärlen har många orsaker. Blodet cirkulerar hela tiden genom hjärtmuskelnns arbete. Störningar av den venösa cirkulationen ses bl a vid åderbråck.

**Vad kan man göra åt skakningar i händerna?**

-Om skakningarna beror på uttröttning av muskulaturen måste man söka efter orsaken till detta.. Kramper i muskulaturen har samma orsaker.

**Känselfall i särskilda hudområden, vad beror de på?**

-Muskulära smärttillstånd ger inte bara upphov till smärta, de kan också orsaka nedsatt känslighet för värme, kyla, berör osv.

**Kan vi få hjälp av kiropraktor, naprapat eller akupunktör?**

-Det är mycket möjligt och värt att prova. Välj i så fall en kiropraktor med kännedom om naprapati.

**Hur ser prognosen ut för oss som har EDS?**

- Prognosen ser lite olika ut för individerna, beroende på vilken form av EDS man har. Det i sin tur påverkar ju organfunktionerna och då kan man helt enkelt inte göra prognoser för individen.

**Vilka mediciner finns det och vilken annan behandling är att rekommendera?**

-Det finns inga mediciner som botar grundproblemet, men väl smärtlindrande mediciner. Annan tänkbar behandling är halskrage, värmebehandling och massage.

**Övervikt och bindvävsjukdom, hänger det ihop?**

-Nej, det gör det inte.

**Hur ofta bör vi göra en bentäthetsmätning?**

-Mineraliseringen av skelettet styrs av fler olika mekanismer. Den formen som EDS-patienter kan få är "osteomalaci" d v s skelettbenens stomme av bindväv är dålig, varför mineralisering blir dålig. Det går att utreda vilken form av mineraliseringsstörning man har.

**Vad kan göra åt en tarm som inte fungerar?**

-Man ska äta bulkmedel och så mycket som behövs för att häva t ex förstoppning.

## Hur kan man förebygga och underlätta vid EDS

Sjukgymnast Liv Øines-Andersen och arbetsterapeut Trine Bathen, båda från TRS kompetanscenter for sjeldne diagnoser, Sunnaas sykehus, Nesoddtangen, Norge, informerade om hur man kan förebygga och underlätta vid EDS.

På Sunnaas sykehus håller man på med uppbyggnaden av kompetens och vägledning när det gäller sju sällsynta diagnoser, varav EDS är en sådan diagnos. Arbetet är till stor del inriktat på rådgivning.

Adressen till sjukhusets hemsida är [www.sunnaas.no/trs](http://www.sunnaas.no/trs)

Att leva med EDS upplevs väldigt olika och strategierna för att klara vardagssysslorna varierar. Problemen varierar också mycket även när man har samma typ av EDS.

-För att klara av vardagen krävs ökad uthållighet och styrka som man får genom fysisk träning och aktiviteter, men också anpassning av bostaden, nya aktivitetsmönster, tekniska hjälpmedel personlig hjälp för enstaka aktiviteter.

Konsekvenserna av överrörliga leder är bl a en ökad risk att översträcka och skada lederna och utveckla artroser.

-Konsekvenserna av nedsatt ledstyrka är en brist på kontroll i den överrörliga delen av rörelseomfånget, ett annorlunda rörelsemönster, dålig balans och rytm samt klumpig gång.

Försämrad uthållighet och ökad trötthet kan bero på att muskulaturen ständigt arbetar för att stabilisera överrörliga och instabila leder.

-Men detta kan inte vara den enda förklaringen till de problem ni har. Jag tror att man måste titta närmare på hur ni sitter och står, hur ni håller och använder redskap, hur utför ni vissa rörelser.

Kontrollerad fysisk träning för personer med EDS har effekt, det visar aktuella studier.

-Träningen ger ökad styrka i musklerna kring ledkapslar. Försiktig uppvärmning och avslutning ger färre muskelskador. Aktiv lågintensiv träning minimerar risken för minskad bentäthet. En ökning av hjärtkapaciteten är också generellt bra för hälsan. Fysisk träning blir man inte

frisk av om man har en påverkad bindväv, men man mår bra av den rent allmänt och därför ska den pågå kontinuerligt.

Ett nyckelord för träning vid EDS är kontroll, bl a anpassning av rörelserna så att överörligheten begränsas.

-Detta innebär t ex att man ska ha kontroll på rörelserna när man ska lära sig nya färdigheter.

Det är möjligt att öka sin kropps- och rumsuppfattning (proprioception) genom

☒ att inta kroppsställningar som utvecklar balansen

☒ neuromuskulär träning

☒ att använda balansbräda

☒ att använda ortoser eller tape för att stärka den raka kroppslinjen

Styrketräning med lätta vikter, också i ytterställning, flera gånger i veckan, rekommenderas.

-Om det går en vecka innan man vill träna igen, har man tagit i för mycket, med för tunga vikter. Bassängträning är mycket bra.

Muskelstyrka är en färskvara. Muskler tappar snabbt styrka vid inaktivitet.

-Svaga muskler har dålig blodgenomströmning, sämre kontroll och uthållighet.

Central stabilitet, stabilitet i centrala leder, beror på både den lednära muskulatur och den stora och långa muskulaturen.

Vid träningen är det viktigt att träna mot bestämda mål när det gäller muskelstyrka och stabilitet, uthållighet, kondition och avspänning.

Vilka anpassningar och tillrättalägganden bör göra i vardagen?

-Om man har begränsad energi och måste begränsa användningen (energiekonomisering) bör man göra en kartläggning av vardagsaktiviteterna, välja och prioritera bland aktiviteterna och göra förenklingar/tillrättaläggningar.

Flow-aktiviteter, som man blir så uppfylld av att man glömmer/tränger undan smärta, kan hjälpa en del.

-Man försöker då tänka positivt, t ex på fantasiresor eller på annat som man blir glad av.

Ledskydd innebär att man försöker ta reda på när kroppen arbetar som bäst.

-Det kan t ex handla om korta arbetspass med variationer i rörelser och arbetsställningar, att arbeta så kropps nära som möjligt, att utnyttja stora muskelgrupper istället för små eller att använda båda händerna istället för bara en hand. Det mest optimala kan vara att dela upp aktiviteterna och varva med vilopass. Hur man gör det så att det passar bäst för var och en kan man få hjälp med av en arbetsterapeut eller sjukgymnast. Tekniska hjälpmedel och ortoser är bra att använda vid vissa aktiviteter, men inte vid andra. Vissa aktiviteter kan vara så energikrävande och orsaka så mycket smärta att man bör avstå från att utföra dem.

## Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med EDS deltog 17 kvinnor i åldrarna 21-66 år i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

### **Slutsatser i urval utifrån de synpunkter deltagarna haft under gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser:**

#### **Utbildning och yrkesliv**

- ☒ Deltagarnas utbildning i grundskolan varierade mycket alltifrån de som hade stora problem med engelsk och svensk grammatik, matte, koncentrationssvårigheter och dyslexi till de som uppgav att de inte hade haft några problem alls.
- ☒ I några fall har skolpersonalen informerats om EDS och man har arrangerat stödundervisning. Men överlag har informationen brustit och inte sällan har personerna med EDS uppfattats som lata och ointresserade.
- ☒ Trots problem har många skaffat sig flera utbildningar, också med inriktning på sådant som intresserat dem. Men få klarar av att arbeta med yrken de utbildat sig för på grund av tilltagande smärta och ihållande trötthet.
- ☒ Många är arbetslösa eller står utanför arbetsmarknaden. Överlag vill man mycket och har höga ambitioner, men stoppas/hindras av smärta och trötthet.

#### **Boende, sömn, återhämtning**

- ☒ Eget boende i hus eller lägenhet är regel.
- ☒ Flera har fått de anpassningar de behöver i boendet, men det finns också exempel där man inte fått någon enda anpassning.

- ☒ De anpassningar man ofta behöver när man är rullstolsburen gäller kök, badrum, tvätttrum.
- ☒ De flesta undviker att begära hjälp från hemtjänsten, utan väljer oftare att sambo eller föräldrar hjälper till med sådant man inte klarar själv i boendet.
- ☒ Hjälpmedel av olika slag underlättar, t ex kodlås på ytterdörren, dörrar utan trösklar, mm
- ☒ När det gäller sömn och återhämtning berättar flera att de sover mycket, både på nätter och dagar, men är lika trötta för det.
- ☒ Insomningsproblem är vanligt förekommande. Orsaken är ofta smärta.
- ☒ Flera uppger att de bara kan somna framför TVn eller när de läser en bok, inte när de lägger sig för att sova.
- ☒ Sömnproblemen innebär inte sällan att man vänder på dygnet.
- ☒ Ett vanligt problem är att man inte får någon längre sammanhängande sömn, eftersom man vaknar så ofta på grund av smärta.

### **Socialt liv och vänner**

- ☒ Smärta och trötthet är ofta ett hinder för ett mer socialt liv där man träffar vänner och släkt.
- ☒ Flera har insett att deras sociala liv kan förbättras om de tar emot hjälp från hemtjänsten och inte blir uttröttade av hushållsgöromål.
- ☒ Någon enstaka uppger att de har ett fantastiskt bra socialt liv med släkt, familj och goda vänner.
- ☒ Någon enstaka uppger också att man inte har något som helst socialt liv med varken släkt eller vänner, att man måste klara hemmet alldeles själv i perioder, med både barn med EDS och den egna sjukdomen.

### **Sjukvård, försäkringskassa, mm**

- ☒ Det är stora variationer inom gruppen när det gäller kontakten med sjukvården och den hjälp man får.
- ☒ Flera i gruppen har en väldigt bra kontakt med vuxenhabiliteringen eller behandlande läkare, sjukgymnast och arbetsterapeut.
- ☒ Några uppger att de helt eller nästan helt saknar kontakt med behandlande läkare.
- ☒ Några har kontakt med sjukvården men får inte särskilt mycket hjälp eller behandling

## Caroline har EDS

Caroline, 39 år, har EDS. Hon är utbildad biolog och geolog och har bl a arbetat som forskare och konsult inom miljöskydd och miljö-

skyddsjuridik, men är numera arbetslös 75 %. Resterande 25 % får hon, sedan ett halvår, rehabiliteringsersättning för.

### **Hur är det att vara vuxen och ha EDS?**

-Det är bara ett och ett halvt år sedan jag fick diagnosen. Innan dess kände jag inte till orsaken till mina problem och hade heller inget namn på sjukdomen. Det kändes väldigt bra att få en diagnos.

-Jag är den jag är och skulle inte vara samma person utan min funktionsnedsättning. Det är ganska OK att vara vuxen och ha EDS. Ibland blir jag trött och förbannad på min sjukdom, men det medför inte alltid nackdelar att ha sjukdomen. Jag tror att jag är mer ödmjuk och känner mer respekt för människor som har det svårt.

-Att lyckas med olika utmaningar ger också tillfredsställelse. Jag har t ex lärt mig åka sit-ski och det kändes häftigt. Det ger mycket både fysiskt och psykiskt att klara en sådan grej.

-De jobb jag haft har varit tidsbegränsade anställningar. Jag vill gärna ha ett nytt jobb, t ex föreläsa om sällsynta diagnoser, men det kan i så fall inte bli på heltid som jag arbetat hittills. Tillsammans med arbetsförmedlingen försöker jag få en praktikplats inom miljöskyddsjuridiken.

### **Hur var uppväxten, när fick du symptom?**

-Jag hade symptom redan från födseln, men man visste inte vad det berodde på. När jag kom upp i tonåren trodde man att jag hade svår växtvärk och var ofta på sjukhuset på grund av högerfoten som jag hade problem med och som man opererade.

-Skolarbetet gick bra, jag hade t ex inga koncentrationssvårigheter. Men jag hade en mild form av dyslexi, som innebar att jag läste hela meningar mer som intryck och kunde därför inte läsa högt för klassen. Jag märkte heller inte när jag kastade om bokstäver. Moderna datorer med stavningshjälp är till stor hjälp idag.

-Efter gymnasiet inleddes en tioårsperiod då jag trodde att jag nästan var helt frisk.

-Vid millennieskiftet 2000 hade jag värk igen och nu var det båda fötterna som gav mig smärta. Man tror att nerverna kan ha kommit i kläm, eftersom fotstrukturen förändrades. Det kan vara tarsaltunnelsyndrom i fötterna (jämför karpaltunnelsyndrom i händerna), vilket är vanligt. Det var på grund av problemen i fötterna som jag hamnade i rullstol och det var början på EDS-diagnosen som jag fick 2008.

### **Vad ger dig mest problem på grund av EDS?**

-Det är mycket hushållsarbete som jag känner att jag inte orkar med. Till och med att skala potatis kan kännas jobbigt. Jag får ingen, eller

väldigt liten hjälp från släkten eftersom den finns utomlands, men har hemtjänst en gång i veckan och försöker få mer. Jag har ingen egen familj och skulle kanske ha hjälp och sällskap av en hund, men det kräver nog att man kan få hjälp med den då och då.

-Tröttheten är ett problem som kommit smygande mer och mer. Men om jag går tillbaka i min sjukdomshistoria så kan jag se att tröttheten ställt till en hel del problem. Men då fick jag alltid höra att det inte var något problem, att alla är trötta då och då. Idag finns det dagar då jag inte kommer utanför dörren för att jag är så trött.

-Problemen med fötterna är relativt stabila, det blir varken sämre eller bättre så länge som jag inte går eller står för mycket, max 1-2 minuter åt gången. Men jag kan gå längre i nödfall och vill tro att jag till och med kan springa korta sträckor. Idag har jag mer problem med de andra lederna.

-Jag har träningsprogram som jag försöker göra varje dag, både i rullstolen och liggande/sittande på golvet. Jag har aldrig ont i ryggen och det tror jag beror på mitt träningsprogram.

-Jag sover väldigt dåligt på grund av smärtan. Det innebär problem med att orka med dagen. Men ibland kan jag ta igen förlorad sömn, så det går an. Jag har nu fått en specialmadrass och då har det blivit betydligt mycket bättre.

### **Du verkar vara den sortens människa som inte låter en funktionsnedsättning hindra dig från att göra det du vill göra. Är det så?**

-Ja, absolut. Och går det ändå inte att göra som jag tänkt mig så försöker jag alltid hitta bra alternativ.

### **Vilken hjälp/insatser behöver du?**

-Jag skulle behöva mer hjälp med min träning. Idag sköter jag den själv hemma med hjälp av band och boll. Jag vill t ex åka sit-ski och paddla kajak, men då måste jag ha med mig någon och det vill inte kommunen bevilja. Men jag ger mig inte, jag ska ”bråka” tills jag får hjälp.

### **Vad skulle du helst av allt vilja göra som EDS hindrar dig från att göra?**

-Jag skulle vilja kunna klättra i berg eller på klättervägg.

### **Hur ser du på framtiden?**

-På kort sikt vill jag skaffa ett yrke och testa hur mycket jag orkar jobba. Jag tror att jag klarar att arbeta 50-75 % i något yrke jag brinner för. Sedan kan man kanske få något extra då och då.

-Jag känner att jag måste välja mellan att sitta still och deppa ihop eller göra det bästa av saken och jag har valt det senare.

-Lite orolig är jag därför att jag upplever att jag försämras snabbare än väntat. Detta gäller särskilt det senaste 1,5 året och drabbar höfter, axlar och tummar.

## Information från Försäkringskassan

Utredare Agnetha Malmsten, Försäkringskassan, Göteborg informerade och svarade på frågor.

Deltagarna uttryckte att de var mycket nöjda med sina kontakter med Försäkringskassan. Många upplevde att handläggarna tagit sig tid och lyssnat på de problem man haft.

- Det är viktigt att ha en bestämd person på försäkringskassan med namn och ett direktnummer, tyckte en av deltagarna.

-Det är en intention vi har att alla ska ha en personlig handläggare, sa Agnetha Malmsten

Det är också ytterst viktigt vad som står i läkarintyget.

-Det gäller då inte bara diagnosen utan främst på vilket sätt den påverkar personens förmåga att arbeta, den sk funktionsförmågan. I beskrivningen ska ingå både vad personen inte klarar och klarar. Prognosen i sjukdomsförloppet ska också beskrivas, vad förväntas för framtiden. För beslut om varaktig sjukersättning behövs ett läkarintyg som styrker att arbetsförmågan är nedsatt för överskådlig framtid.

**Hur ska jag förklara mina problem? Jag har jättesvårt att få igenom en sjukskrivning. Det är svårt att få en läkarkontakt och på vårdcentralen är det bara stafettläkare.**

-Man måste ha en läkarkontakt för att läkarutlåtandet är underlag för bedömning av sjukskrivningen. Funktionsbeskrivningen är viktig. Man kan få partiell sjukersättning på 75%, 50% eller 25%.

Man kan också göra en ansökan om högriskskydd för att ej få karens om man har många korta sjukskrivningar.

**Vad menar Försäkringskassan med att EDS är i en gråzon?**

-Det är oavsett diagnos viktigt att läkaren beskriver funktionsförmågan för individen med sjukdomen. Du kan be om ett möte med Försäkringskassans handläggare och din läkare.

**Jag behöver ortoser som jag får betala själv och har hemtjänst. Kan man få hjälp av Försäkringskassan?**

-Man kan ansöka om handikappersättning för merkostnader och hjälpbehov som överstiger en sammanlagd kostnad för ca 12.000 kr per år (28,5% av prisbasbeloppet). Handikappersättningen är skattefri

**Kan man få hjälp till körkort och bil?**

-Man kan söka om bilstöd – det är kopplat till arbete. Man måste vara förhindrad att ta allmänna kommunikationer. Det är ofta svårt att få igenom.

**Vad händer efter förlängd sjukersättning?**

-Läkarens prognos är viktig. Funktionsförmågan när det gäller arbete måste vara varaktigt nedsatt och i vilken omfattning. Man kan se på Socialstyrelsens hemsida [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) /sjukskrivning/försäkringsmedicinskt beslutsstöd hur ett läkarintyg ska formuleras.

**Om man har vårdbidrag för sina barn påverkas den av om man får sjukersättning?**

-Vårdbidraget påverkas inte, däremot kan sjukersättningen påverka vårdbidraget. Om det anses att vårdbidraget motsvarar en arbetsinsats som är jämförbar med arbetstid.

## Ki-balans

Instruktör Marianne Lind, Friskis och Svettis, Göteborg, höll en kväll i ett pass Ki-balans med deltagarna på vuxenvistelsen.

Ki är japanska och betyder kraft, livskraft. För två år sedan introducerades Ki-jympa som träningsform på Friskis och Svettis. Därefter har Ki-familjen utökats med bl a KI-balans.

Ki-balans är den lugnaste träningsformen med inspiration från bl a yoga, qi gong, pilates och olika avslappningstekniker.

-Ki-balans är en frigörande och avstressande träning där man med sköna och naturliga rörelser tränar koncentration, balans, rörlighet, avspänning, andning och kroppskänedom, säger Marianne Lind.

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin, tandhygienist Mia Zellmer och logoped Lotta Sjögren, samtliga från Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär när det gäller eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens eller de vuxnas munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Detta bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Ehlers-Danlos syndrom.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Bindväv finns på flera ställen i munnen. Exempelvis finns bindväv i tandköttet och i fibrerna som håller tandköttet på plats mot tänderna. Bindväv ingår också i tandbenet, rothinnan och käkbenet.

-Även i fästet mellan emalj och dentin finns bindväv. Bindvävsdefekten kan leda till problem från tandens hårdvävnader och dess stödjevävnad vilket kan orsaka emaljavflagnig och tandlossning. Skör slemhinna och känsligt tandkött innebär större risk för skador vid trauma. Den ökade blödningsrisken innebär också sämre sårhäkning efter tandutdragning och tandstensskrapning.

I käkleden kan den ökade tänjbarheten leda till luxation (att den går ur led) vid maximal gapning. Det verkar också vanligt med diskförskjutning då käken kan låsa sig vid gapning. Tuggmusklerna kan också bli påverkade och smärttillstånd kan uppstå.

Vid EDS bör patienten få förstärkt förebyggande tandvård för att förhindra karies och tandköttsinflammation.

-Permanent kindtänder kan ha djupare fårör än normalt, vilket kan innebära ökad kariesrisk. Extramjuk tandborste eller mjuk elektrisk tandborste rekommenderas 2ggr/dag, samt att rengöra mellan tänderna med tandtråd, tandsticka eller mellanrumsborste 1 gång/dag. Det är även viktigt med extra fluorprofylax, antingen NaF 0,2% för sköljning, sugtabletter 0,25mg 4-6st/dag, fluortuggummi 0,25mg 4-6st/dag eller Colgate Duraphat tandkräm 2ggr/dag som innehåller mycket fluor (receptfri på apoteket).

-Vid tandvård bör man iaktta stor försiktighet så att inte mekaniska skador uppstår. Man bör också undvika långa gapningsperioder med tanke på käkleden. Ett bitstöd kan vara till hjälp vid gapning. Tandbehandling under narkos innebär en ökad risk för att käkleden går ur led.

Lokalbedövning med injektionsspruta innebär ibland problem och helst ska man undvika helt att ge rothinnebedövning.

-Injektioner kan för vissa vara mycket smärtsamma. Bedövningssalva på tandköttet kan vara till god hjälp. Bedövningsmedlet kan också ha kortare och sämre verkan i vävnaden.

Vid missbildning i hjärtats klaffar bör antibiotikapofylax ges i de fall där tandvårdsingreppet kan förorsaka blödning.

Vid tandreglering flyttar sig tänderna snabbt. Tandregleringsapparat måste sitta kvar länge för att tänderna ska stå kvar i sitt nya läge.

-Det bör inte finnas vassa utstående delar i tandregleringsapparaten som kan skada slemhinnan.

Representanterna från Mun-H-Center framhöll vikten av att den behandlande tandläkaren satte sig väl in i problematiken beträffande de odontologiska aspekterna vid EDS.

