

# Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä

*Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä on sidekudoksen sairaus, joka ilmenee pääasiassa luustossa ja nivelissä. Potilailla on tavallista taipuvammat nivelet ja usein pitkäaikaisia nivelkipuja.*

**Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä on sidekudoksen sairaus, joka ilmenee pääosin luustossa.**

## Mitä muita nimityksiä käytetään hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymästä?

Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä tunnetaan myös Ehlers-Danlos-oireyhtymä tyyppi III:na, Ehlers-Danlos, tyyppi 3:na ja hypermobiilina EDS:na.

## Miten yleinen hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä on?

On arvioitu että yhdellä 5 000–20 000 ihmisestä on hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä.

Suomessa useilla sadoilla ihmisillä epäillään olevan hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä, mutta koska sairauden oireet vaihtelevat ja koska diagnostiset kriteerit ovat epäselvät, diagnoosia ei ole voitu asettaa.

## Mitkä ovat hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymän ominaispiirteet?

Ominaispiirteet vaihtelevat lievistä ongelmista, kuten nivelten ylitaipaisuudesta, vaikeisiin kuten nivelten toistuviiin sijoiltaan menoihin, ruoansulatuskanavan toimintahäiriöihin ja leikkaushaavojen tyriin. Oireet ilmenevät

tavallisimmin ihossa ja nivelissä. Nivelissä on tavallista suuremmat liikelaaajuudet (hypermobiliteetti), epästabiiliutta ja taipumusta mennä sijoiltaan (luksoitua). Olkanivel, polvi ja leuka luksoituvat useimmiten. Potilaiden iho on usein pehmeä ja samettimainen, ja sitä on helppo venyttää, ylivenyvää, vaikkakin tämä piirre on vaihteleva.

## Mikä aiheuttaa hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymän?

Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymän tarkkaa syytä ei tunneta. Pienellä osalla potilaista on tenaskiini (TNXB)-perintötekijän muutos eli mutaatio.

Useimmat potilaat ovat perineet oireyhtymän toiselta vanhemmistaan, jolla myös on hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä. Se on autosomissa vallitsevasti periytyvä sairaus. Niinpä riittää, että toisella vanhemmista on perintötekijän muutos. Tällöin jokaisessa raskaudessa on 50 %:n todennäköisyys, että lapsi saa oireyhtymän.

## Miten hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä tunnistetaan eli diagnosoidaan?

Diagnoosi perustuu täysin potilaan kliiniseen tutkimukseen ja sukutietoihin. Kliinisen tutkimuksen tekee lääkäri, joka etsii oireyhtymän ominais- eli pääpiirteitä ja siihen viittaavia sivupiirteitä tehdäkseen diagnoosin. Perintötekijän mutaatiotutkimus ja sikiötutkimus rajoittuvat TNXB-perintötekijään, kun mutaatio on jo löytenyt joltain perheen jäseneltä.

### Diagnostiset pääpiirteet ovat:

- nivelten ylitaipaisuus,
- pikkusormen taivuttaminen passiivisesti taaksepäin kohti rannetta yli 90 astetta (passiivinen dorsifleksio),
- peukalon taivuttaminen etukautta ranteeseen (passiivinen apposiitio),
- kyynärnivelten ylitaivuttaminen yli 10 astetta,
- polvien ylitaivuttamien taaksepäin yli 10 astetta,
- kämmenien painaminen lattiaan vartaloa eteenpäin taivuttaen polvet suorina,



- pehmeän ihon normaali tai lievästi lisääntynyt venyvyys,
- ihon tai kudosten muiden vaikeiden oireiden, kuten haurauden ja repeilyvyyden puutos,
- pehmeät ihokyyhmyt tai pullistumat, jotka eroavat ympäröivän ihon piirteistä (molluskamaiset valetuumorit). Ne sijaisevat usein painamiselle alttiilla ihoalueilla, kuten kyynärnivelten ja polvien ulkosivuilla,
- kirurgisten toimenpiteiden komplikaatiot, kuten haavatyrät ja ommeltujen haavojen avautuminen.

#### Sivupiirteitä ovat:

- hypermobili Ehlere-Danlos-oireyhtymä tai nivelen ylitaipuisuus lähisukulaisella vallitsevasti periytyvänä ominaisuutena ilman selvää ihon tai pehmeiden kudosten heikkoutta,
- toistuvat nivelten sijoiltaan menot (luksaatiot) tai nivelten liikerajoitukset (subluksaatiot),
- krooniset nivelten, raajojen ja/tai selän kivut,
- mustelma-alttius,
- suolikanavan toimintahäiriöt (toiminnallinen vatsalaukun tulehdus, ärtynyt suoli -oireyhtymä),
- korkea, kapea suulaki,
- ahtautunut hampaisto.

#### Kuinka hypermobili Ehlere-Danlos-oireyhtymää sairastavaa hoidetaan?

Hoitotoimenpiteet riippuvat potilaan ongelmista. Hoitomenetelmiä ovat:

- fysioterapia ja kuntoutus.
- apuvälineet, kuten lastat tukemaan epästabiileja niveliä; pyörätuoli tai sähköpyörätuoli vähentämään alaraajojen painorasitusta; erikoispatja parantamaan unen laatua.
- lääkitys helpottamaan nivelkipuja.
- leikkaustoimenpiteiden mahdollista hyötyä on aina tarkoin harkittava.

#### Mikä on hypermobili Ehlere-Danlos-oireyhtymää sairastavan eliniän odote?

Hypermobili Ehlere-Danlos-oireyhtymää ei vaikuta eliniän odotteeseen.

#### Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä Suomen Ehlers-Danlos yhdistykseen ([www.ehlers-danlos.fi](http://www.ehlers-danlos.fi), [eds-yhdistys@googlegroups.com](mailto:eds-yhdistys@googlegroups.com)).