

# Ehlers-Danlos-Syndrom: Mehr als nur beweglich

**Kasuistiken.** „Du hast dir das also nicht eingebildet“, sagt eine von fünf Betroffenen, die eine angeborene Bindegewebserkrankung hat. Sie alle erzählen über ihren jahrelang andauernden Weg bis zur Diagnose. Das Problem, wie bei allen seltenen Erkrankungen, ist: Den Ärzten ist das Ehlers-Danlos-Syndrom nur vom Studium bekannt, in der Praxis aber bleibt es ein seltenes Phänomen. Dies zeigt sich auch bei den Kriterien zur Klassifikation und Diagnose, die erst nach 20 Jahren, im Jahr 2017, überarbeitet wurden.

## Von Karina Sturm

Andrea lebt mit starker Müdigkeit, die sie im Umgang mit ihren drei Kindern ständig einschränkt. Petra kennt keinen Alltag ohne Schmerzen in all ihren Gelenken. Katy ernährt sich zeitweise von nur fünf Lebensmitteln, denn alle anderen verträgt sie nicht. Kathrin hat Herzprobleme und sie kollabiert häufig. Und Sven lebt mit Arthrosen und Bandscheibenvorfällen. – Fünf verschiedene Menschen mit ganz unterschiedlichen Symptomen, die jedoch eine gemeinsame Ursache haben: die Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS), eine Gruppe seltener, angeborener, multisystemischer Erkrankungen, die das Bindegewebe im ganzen Körper betreffen.

## Mehrfache Bänderrisse

Die 13-jährige Andrea ist ein zierliches Kind. Ihr Körper bildet kaum Muskulatur aus. Sie knickt ständig um. Die Bänder sind lose und reißen. Andreas Körper zieren breite Narben, die durch kleinste Verletzungen entstehen. Ihre Wunden heilen nie richtig ab. Mehrfach werden ihre Bänderrisse operiert; hilfreich sind die Operationen nicht. Ganz im Gegenteil: Ihre Gelenke fühlen sich eher instabiler an. Ärzte raten zu mehr Sport und noch mehr Operationen. Andrea ignoriert ihre Beschwerden und beginnt mit einer Ausbildung. Während ihre Freunde nach der Arbeit in die Disko gehen, bleibt sie zuhause und schläft. Sie ist dauernd erschöpft.

Spricht sie Mediziner an die schwere Müdigkeit an, raten diese ihr dazu, mehr zu essen, sie sei zu schlank. „Irgendwann habe ich einfach nichts mehr gesagt“, sagt Andrea. Als sie 2007 zum zweiten Mal schwanger wird, tauchen starke Schmerzen in ihren Händen auf, die nicht mehr vergehen. „Das ist ganz normal. Sie tragen Ihr Kind zu viel“, erwidert der Orthopäde, als Andrea erneut Hilfe sucht. Während der drit-

ten Schwangerschaft im Jahr 2009 muss Andrea liegen, denn ihr Uterus droht zu rupturieren. Über die folgenden neun Jahre sucht sie mehr als 30 Ärzte auf, doch niemand findet die Ursache ihrer Schmerzen. Andrea gibt widerwillig ihren Beruf als Fotografin auf. Sie kann keine Kamera mehr halten.

Die heute 37-Jährige, die in Norddeutschland lebt, erinnert sich an den Moment, der endlich die Erklärung ihrer lebenslangen Beschwerden offenlegt. Sie steht an einer befahrenen Straße in Kiel. LKWs rasen an ihr vorbei, als ihr Mobiltelefon klingelt. Ein Arzt mit bayerischem Akzent übermittelt ihr die Ergebnisse der letzten stationären Untersuchung: Andrea wurde positiv auf das hypermobile Ehlers-Danlos-Syndrom (hEDS) getestet. „In dem Moment dachte ich mir nur: Du hast dir das also nicht eingebildet! Der Ärztemarathon hat ein Ende! Heute weiß ich, die Diagnose war nur ein Etappenziel.“

Wenn von angeborener Hypermobilität gesprochen wird, denken viele an die Bewegungskünstler aus dem Zirkus, die durch ihre antrainierte Überbeweglichkeit aufre-



© Andrea Adolph



Das Ehlers-Danlos-Syndrom gibt es gar nicht. Das denken Sie sich nur aus, sagte einer meiner Ärzte.

## Andrea Adolph

Sie hat das hEDS; im Bild mit ihren zwei Hunden, die ihr im Alltag helfen.



## Wenn von angeborener Hypermobilität gesprochen wird,

denken viele an die Bewegungskünstler aus der Manege. Menschen mit EDS müssen aber von Geburt an mit ihrer Überbeweglichkeit und deren gesundheitlichen Nachteilen zurechtkommen.

de Verdrehungen durchführen können. Doch diese Hypermobilität hat mit den Beschwerden, mit denen Betroffene der Ehlers-Danlos-Syndrome leben, nicht viel gemeinsam.

Die Ehlers-Danlos-Syndrome sind eine Gruppe angeborener Bindegewebserkrankungen, die zu Symptomen in jedem Bereich des Körpers führen können. Ausgelöst werden diese durch Mutationen auf Genen, die den Aufbau des Kollagens beeinflussen. Überbewegliche Gelenke, Hautabnormität und Gewebebrüchigkeit zählen zu den Hauptmerkmalen. Jedoch treten zusätzliche Beschwerden wie etwa chronische Schmerzen, Herz- und Kreislaufprobleme, neurologische Komplikationen usw. auf. Die starke Müdigkeit und Erschöpfung, die in Andreas Alltag zu großen Einschränkungen führen, sind ebenfalls typische Symptome. Von Wissenschaftlern werden diese als jene Beschwerden beschrieben, welche die Lebensqualität der Betroffenen am gravierendsten einschränken.

Die Ehlers-Danlos-Syndrome sind keine neuen Erkrankungen, zumal sie bereits 400 vor Christus von Hippokrates beschrieben wurden.

Man könnte sagen, sie sind fast so alt wie die moderne Medizin selbst. Erst 1986 wurden sie dann in der Berlin-Nosologie in verschiedene Typen eingeteilt, 1997 folgte die Villefranche-Nosologie.

## Überarbeitete Klassifikation

2017 war für EDS-Betroffene ein wichtiges Jahr, denn nach 20 Jahren wurden die Kriterien zur Diagnostik sowie die Klassifikation komplett überarbeitet. Von damals sechs Typen, die in der Villefranche-Nosologie beschrieben wurden, erweitert die New-York-Klassifikation auf 13 Typen. Für die kommenden Jahre sind weitere Expertentreffen geplant, welche die Klassifikation anhand neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse ausbauen sollen. Erst vor Kurzem entdeckten US-Forscher vermutlich den 14. Typus. Eine Kollaboration rund um Patrick Blackburn, ein Wissenschaftler an der renommierten Mayo Klinik in den USA, identifizierten das Gen AEBP1 als ursächlich für die EDS-Symptome von vier Menschen aus drei Familien, die unter anderem eine Hypermobilität, dehnbare Haut, schlechte Wundheilung, abnormale Narbenbildung, Aortenerweiterung und Osteoporose aufwiesen. Der häufigste Typ der Ehlers-Danlos-Syndrome ist auch jener, der viele Mediziner vor die größte Herausforderung stellt: das hypermobile EDS. Es ist die einzige Form, für die bislang keine ursächliche Mutation gefunden wurde.

Die Ehlers-Danlos-Society, die übergeordnete internationale Organisation für Betroffene, will dies mithilfe des „Moonshot“, einer anonymen Spende von einer Million Dollar, ändern. Eine groß angelegte Whole-Genome-Sequenzierung von hEDS-Erkrankten weltweit soll zukünftig die genetische Basis aufdecken und zu einer besseren Versorgung der größten Patientengruppe führen (siehe Tab. 1, Seite 20).

## Schmerzen am ganzen Körper

Die 51-jährige Petra ist Schriftstellerin und Texterin, musste ihren Beruf jedoch fast aufgeben. Im Alter von 31 Jahren treten bei Petra erste Beschwerden auf. Sie knickt ständig um, ihre Finger schmerzen bis zu dem Punkt, an dem sie kaum noch ein Buch halten kann. Jegliche bildgebende Diagnostik fällt negativ aus. Mit Sport versucht Petra, den Schmerzen entgegenzuwirken, dennoch steigern sich ihre Symptome.

2012 kann sie nicht mehr sitzen und lebt mit Schmerzen am ganzen Körper, die sie an manchen Tagen weinend zusammenbrechen lassen. „Ich bin zusammengefallen wie ein Kartenhaus“, sagt Petra. 2017 kamen Herz- und Gefäßprobleme hinzu und ihre Gelenke werden instabiler. In den zwölf kommenden Monaten sucht sie über 60 Ärzte auf. Diagnosen bekommt sie in dieser Zeit viele: Depression, Angststörung, psychosomatische Beschwerden. „Fast alle psychischen Diagnosen waren dabei“, erklärt Petra. Irgendwann gibt sie die Suche auf. „Die

# Spezial.Seltene Erkrankungen

Fortsetzung von Seite 18

vielen Fehldiagnosen haben mich furchtbar frustriert.“ Ihre Beschwerden werden von Medizinern nicht ernst genommen. „Zeitweise war das schlimmer als die Schmerzen selbst.“

Als Petra während einer akuten Schmerzattacke ihre Hausärztin aufsucht, wird sie von dieser an die Psychiatrie verwiesen. „Ärzte denken einfach nicht an seltene Erkrankungen und sind überfordert mit der Vielfalt der Symptome“, sagt Petra. Es folgen unzählige Therapien, die Petras fragilem Bindegewebe schaden und dazu führen, dass sie Verschleißerscheinungen in den meisten Gelenken hat. Erst 2018, 20 Jahre nachdem sich die ersten EDS-Symptome zeigten, wird von einer Expertin hEDS diagnostiziert. Es folgen unzählige weitere Diagnosen von Erkrankungen, die mit EDS in Zusammenhang stehen. „Trotzdem glauben ein paar Menschen bis heute nicht, dass ich EDS habe.“

### Fehldiagnose bei 56 Prozent

Die Ehlers-Danlos-Syndrome zählen zu den seltenen Erkrankungen, wobei davon ausgegangen wird, dass sie häufiger vorkommen, doch kaum erkannt werden. Petra ist mit ihren Fehldiagnosen kein Einzelfall. Tatsächlich werden laut EURORDIS, einer europäischen Organisation für Menschen mit seltenen Erkrankungen, 56 Prozent aller EDS-Betroffenen während der Diagnosesuche fehldiagnostiziert – oftmals mit fal-



© Petra Busch



Durch die neun Fehldiagnosen, die ich vor der EDS-Diagnose bekam, begann ich an mir selbst zu zweifeln.

### Petra Busch

Auch bei ihr wurde die Diagnose hEDS gestellt.

schen psychischen Interpretationen. Während bei über der Hälfte 14 Jahre bis zur Diagnosestellung vergehen, dauert es mit einer psychischen Fehldiagnose bis zu 22 Jahre.

Dr. Helena Jung, Humangenetikerin in Köln, sieht tagtäglich Ehlers-Danlos-Betroffene und weiß: „Diagnosen werden früher oder später bei zirka 90 Prozent meiner Patienten gestellt.“ Alle Betroffenen in diesem Artikel berichten von ähnlich langen Zeiträumen und oftmals mehr als einer Fehldiagnose wie Depression, Angststörung, Fibromyalgie oder Rheuma. Die Konsequenzen, die solche Fehldiagnosen nach sich ziehen, können schwerwiegend sein und zum Tod führen. Petra muss mit den Schäden an ihren Gelenken aufgrund falscher Therapien leben, Andrea mit dem Verlust ihres Berufes und andere gehen überhaupt nicht mehr zum Arzt, weil sie keine weitere Kränkung ertragen können. Doch weshalb wird EDS so häufig nicht erkannt? Jung erklärt, dass die Ehlers-Danlos-Syndrome vielen Ärzten nur aus dem Studium bekannt sind und sie kaum Wissen zur Funktion des Bindegewebes hätten. „Und dann kommt es zu Diagnosen wie Fibromyalgie, rheumatoide Arthritis und Somatisierungsstörung“, sagt Jung.

Nicht nur seltene Erkrankungen werden häufig nicht erkannt. Studien zeigten, dass zirka zehn Prozent aller gestellten Diagnosen falsch sind. Fehldiagnosen sind wie der erste Dominastein, der eine Reihe

## Die Ehlers-Danlos-Syndrome



### Die Ehlers-Danlos-Syndrome und deren Komorbiditäten

anderer Steine umwirft, die nicht mehr zu bremsen sind. Eine Fehldiagnose kann für die Patienten jahrelange Probleme mit sich bringen, was neben körperlichen und mentalen Schäden auch finanzielle Probleme auslöst. Obwohl falsche Diagnosen eine Bedrohung für alle sind, werden sie trotzdem nur wenig bis gar nicht dokumentiert.

Ein wichtiger Schritt, um Fehldiagnosen in Bezug auf EDS in der Zukunft zu reduzieren und die Diagnostik generell zu verbessern, sind

die neuen und strikteren Kriterien zur klinischen Diagnostik des hEDS, mit deren Hilfe auch EDS-unerfahrene Mediziner eine sichere Diagnose stellen können (siehe Tab. 2, Seite 20).

**Schwere Magen-Darm-Beschwerden**  
Katy ist 35 Jahre alt, als sie nach und nach immer weniger Nahrungsmittel zu sich nehmen kann. Über Jahre hinweg ernährt sie sich von nur fünf

Lesen Sie bitte weiter auf Seite 20

**Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung ADPKD oder „adulte Zystennieren“**

**Bei ADPKD-Verdacht frühzeitige Abklärung durch Nephrologisches Zentrum**

OPAT/0219/JIN/1080

### FRÜHE MANIFESTATIONEN DER ADPKD

**ADPKD bei einem Elternteil: 50% Wahrscheinlichkeit einer Weitervererbung**

- Hypertonie
- Nierenschmerzen (chronisch/akut)
- Nierensteine
- Blut im Harn
- Häufige Harnwegsinfekte

### VERLAUF DER ADPKD FRÜHZEITIG ERKENNEN

**Behandlungsoptionen zur Beeinflussung des Verlaufs evaluieren**

Vergrößerung der Nieren, Gewebeerdrängung durch Zysten & Verschlechterung der Nierenfunktion

**50% der Patienten > 50 Jahre**

Terminale Niereninsuffizienz  
▶ benötigt Dialyse oder Nierentransplantation

Quelle: European ADPKD Forum multidisciplinary position statement on autosomal dominant polycystic kidney disease care. Nephrol Dial Transplant (2018) 33: 563–573

Otsuka Pharmaceutical (Switzerland) GmbH – Austria\*  
Sägereistrasse 20, Postfach, 8152 Glattbrugg, Switzerland, Phone: +41 43 211 61 11, Fax: +41 43 211 61 10, e-mail: info@otsuka.at, Web: www.otsuka.at

\* Authorized by the Marketing Authorization Holder (MAH): Otsuka Pharmaceutical Netherlands B.V., Herikerbergweg 292, 1101 CT, Amsterdam, Netherlands

# Spezial.Seltene Erkrankungen

Fortsetzung von Seite 19

Lebensmitteln, die anderen führen zu starken Durchfällen, Übelkeit und Erbrechen. Sie nimmt dramatisch ab und lebt mit Muskel- und Gelenkschmerzen. Ihre Gelenke sind seit der Pubertät stark überbeweglich und bereits mit 20 Jahren hat sie Verschleißerscheinungen. Jede Veränderung ihres Alltags löst schwere Magen-Darm-Beschwerden aus.

Im Sommer sind ihre Symptome so ausgeprägt, dass sie kaum aus dem Haus gehen kann, denn Hitze ist ein Auslöser. Über sechs Jahre besucht sie Ärzte, doch keiner findet die Ursache, auch ihr Umfeld kann schlecht mit Katys plötzlicher Krankheit umgehen. „Durch die vielen Auslöser konnte ich nichts mehr planen, und manchmal lag ich Wochen flach. Aber dann sieht mich niemand, da ich dann nicht vor die Türe gehe“, erklärt Katy. Irgendwann nimmt sie die Suche nach der Diagnose selbst in die Hand. Zwei Jahre lang recherchiert sie, um die Ursache ihrer Symptome zu finden. Mittlerweile reagierte sie auch auf die meisten Medikamente allergisch, entwickelte Sensibilitätsstörungen an den Armen und Sehstörungen.

Die heute 43-Jährige reiste quer durch ganz Deutschland: München, Erlangen, Bonn und Aachen. Im Jahr 2018, acht Jahre nach der akuten Verschlechterung ihrer Beschwerden, wird endlich das Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS) diagnostiziert. Doch MCAS erklärt nur einen Teil ihrer Symptome. Ein Jahr später bestätigt eine Humangenetikerin das Vorliegen eines Ehlers-Danlos-Syndroms, im selben Jahr erfährt sie außerdem, dass sie ebenfalls am posturalen orthostatischen Tachykardiesyndrom (POTS) erkrankt ist. „Mich würde freuen, wenn Ärzte verstehen würden, dass man EDS nicht sehen kann. Und dass man oft im ganzen Körper Beschwerden hat, die zu massiven Einschränkungen im Alltag führen“, sagt Katy.

## Komorbiditäten verstärken sich

Die Ehlers-Danlos-Syndrome bringen meist eine große Zahl komorbider Erkrankungen mit sich, die nicht nur die Diagnostik, sondern auch die Therapie der einzelnen EDS-Typen erschweren und deren Zusammenhang bislang kaum geklärt werden konnte (siehe Abb., Seite 19). Eine geläufige Kombination stellen das MCAS plus POTS mit dem hEDS dar.

Das Mastzellaktivierungssyndrom ist eine allergieähnliche Erkrankung, bei der es zu einer vermehrten Ausschüttung von Mastzellmediatoren in das Blut kommt. Dadurch können Symptome in jedem Organ auftreten und, wie bei Katy, die Lebensqualität stark einschränken, sodass Betroffene manchmal kaum noch ihre eigenen vier Wände verlassen können, da jeder Umwelteinfluss eine akute Verschlechterung auslösen kann. Das POTS hingegen ist eine Erkrankung des autonomen Nervensystems und eine Form der Dysautonomie. Auch das POTS kann den ganzen Körper betreffen. Besonders problematisch ist, dass sich manche Komorbiditäten, wie z. B. das MCAS zusammen mit POTS, gegenseitig verstärken.

Andere bekannte Komorbiditäten sind neurologischer Art, wie die Chiari-Malformation oder die Instabilität der Halswirbelsäule, gastrointestinale Beschwerden wie das Reizdarmsyndrom, Herz- und Gefäßerkrankungen wie Aortenwur-



Irgendwann kam der Punkt, an dem ich dachte, wenn du die Diagnosesuche jetzt nicht selbst in die Hand nimmst, dann stirbst du.

### Katy H.

Bei ihr wurde das Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS) diagnostiziert.



© Kathrin Westerveld



Ich wurde oft belächelt und musste Sätze hören wie: Ist doch lustig, wenn man sich so verbiegen kann.

### Kathrin Westerveld

Bei ihr wurde ebenfalls die Diagnose hEDS gestellt.

Tab. 1: Vergleich der EDS-Klassifikationen: Berlin versus Villefranche versus New York

Berlin	Villefranche	Gen	New York	Gen
EDS I - Gravis type	Classical type	COL5A1, COL5A2	Classical EDS (cEDS)	COL5A1, COL5A2, COL1A1
EDS II - Mitis type				
EDS III - Hypermobile type	Hypermobility type	TNXB bei < 10%	Hypermobile EDS (hEDS)	nicht bekannt
EDS IV - Vascular				
IV-A Acrogeric type				
IV-B Acrogeric type	Vascular type	COL3A1	Vascular EDS (vEDS)	COL3A1 COL1A1
IV-C Ecchymotic type				
IV-D Others				
EDS VI - Ocular-scoliotic type	Kyphoscoliosis type	PLOD1	Kyphoscoliotic EDS (kEDS)	PLOD1, FKBP14
VI-A Erniedrigte Lysylhydroxylasen				
VI-B Normale Lysylhydroxylasen				
EDS VII - Arthrochalasia multiplex congenita				
VII-A Struktureller Defekt Pro-Alpha-1-Kollagen	Arthrochalasia type	COL1A1 Exon 6 COL1A2 Exon 6	Arthrochalasia EDS (aEDS)	COL1A1, COL1A2
VII-B Struktureller Defekt Pro-Alpha-2-Kollagen				
VII-C Prokollagen-N-Proteinase-Mangel	Dermatosparaxis type	ADAMTS2	Dermatosparaxis (dEDS)	ADAMTS2
EDS V - X-linked type				
EDS VIII - Periodontitis type	Andere Formen		Periodontal EDS (pEDS)	C1R, C1S
EDS X - Fibronectin Abnormität				
			Classical-like EDS (clEDS)	TNXB
			Cardiac-valvular EDS (cvEDS)	COL1A2
			Brittle Cornea syndrome (BCS)	ZNF469, PRDM5
			Spondylodysplastic EDS (spEDS)	B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13
			Musculocontractural EDS (mcEDS)	CHST14, DSE
			Myopathic EDS (mEDS)	COL12A1

zelerweiterungen und viele weitere, mit denen man Seiten füllen könnte und die Experten aus fast allen Fachrichtungen beschäftigen. Trotzdem existiert kein fächerübergreifendes Behandlungszentrum für die EDS-Typen und deren Komorbiditäten in Deutschland. „Die Beratung von Ehlers-Danlos-Patienten ist sehr zeitintensiv und dauert meist länger als eine Stunde“, erklärt Frau Dr. Jung den Mangel an Expertenzentren. „Voraussetzung ist, dass es Professionelle gibt, die sich intensiv mit dem EDS beschäftigen. Dem steht unser aktuelles Versorgungssystem in Deutschland etwas im Wege.“

Laut Jürgen Grunert, Vorstand der Deutschen Ehlers-Danlos Initiative e. V., einem international tätigen

Verein, ist der Aufbau eines solchen Zentrums in Deutschland nur schwer möglich. Die Strukturen der Krankenhäuser seien zu kompliziert. „Wir arbeiten mit allen 24 Zentren für seltene Erkrankungen und hoffen, dass wir in der Zukunft wenigstens eines finden, das EDS-Patienten aufnimmt“, sagt Grunert. Gerade wegen des mangelnden Netzwerks in Deutschland ist die internationale Zusammenarbeit wichtig. „In anderen Ländern sind die Forschung und auch die Behandlung von EDS weiter entwickelt. Ein großer Fortschritt für EDS-Betroffene wurde durch die European Reference Networks ermöglicht, welche eine länderübergreifende medizinische Behandlung anbieten. Das heißt Patienten, aber

auch Ärzte, können sich mittels Videokonferenz mit anderen Ärzten in Europa austauschen.

## Für die Schwangerschaft entschieden

Kathrin lebt im deutschen Bocholt direkt an der holländischen Grenze und wurde vor sieben Jahren mit dem hEDS diagnostiziert. Heute ist die 34-Jährige mit ihrem ersten Kind schwanger. Eine wohlüberlegte Entscheidung. Anfangs war Kathrin unsicher, ob sie das Risiko, ihre genetische Erkrankung weiterzuerben, eingehen sollte. Viele Gespräche mit ihrem Partner später kommt sie zu dem Schluss, dass eine Schwangerschaft möglich ist. „Ich

Lesen Sie bitte weiter auf Seite 21

Tab. 2: Vergleich der Kriterien zur Diagnostik des hEDS: Villefranche versus New York

Villefranche	New York								
Major-Kriterien (erfüllt, wenn $\geq 1$ ):	Kriterium 1:								
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Hautbeteiligung (Überdehnbarkeit und/oder weiche, samtige Haut)</li> <li>■ Hypermobilität - Positiver Beighton Score (<math>&gt; 5/9</math>)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Hypermobilität - Positiver Beighton Score (Kinder <math>\geq 6/9</math>; unter 50 Jahre <math>\geq 5/9</math>; über 50 <math>\geq 4/9</math>)</li> </ul>								
Minor-Kriterien (nur unterstützend zur Diagnose; alleine nicht ausreichend):	Kriterium 2 (erfüllt, wenn $\geq 2$ Feature):								
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Luxationen der Gelenke</li> <li>■ Chronische Gelenkschmerzen</li> <li>■ Positive Familienanamnese</li> </ul>	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Feature A: (erfüllt, wenn <math>\geq 5</math>)</th> <th>Feature B:</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ Weiche, samtige Haut</li> <li>■ Milde Hautüberdehnbarkeit</li> <li>■ Unerklärliche Dehnungsstreifen</li> <li>■ Piezogene Papeln an Fersen</li> <li>■ Hernien</li> <li>■ Atrophische Narben</li> <li>■ Uterus- und Rektumprolaps</li> <li>■ Engstehende Zähne und/oder hoher, schmaler Gaumen</li> <li>■ Arachnodaktylie</li> <li>■ Verhältnis zwischen Armspanne zu Körpergröße <math>&gt; 1,05</math></li> <li>■ Mitralklappenprolaps</li> <li>■ Aortenwurzelverweiterung</li> </ul> </td> <td> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ Positive Familienanamnese</li> </ul> </td> </tr> <tr> <td></td> <td>Feature C (erfüllt, wenn <math>\geq 1</math>):</td> </tr> <tr> <td></td> <td> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ Muskuloskeletale Schmerzen in zwei oder mehr Extremitäten für <math>&gt; 3</math> Monate</li> <li>■ Chronischer, weit verbreiteter Schmerz</li> <li>■ Luxationen und/oder Instabilität ohne Trauma</li> </ul> </td> </tr> </tbody> </table>	Feature A: (erfüllt, wenn $\geq 5$ )	Feature B:	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Weiche, samtige Haut</li> <li>■ Milde Hautüberdehnbarkeit</li> <li>■ Unerklärliche Dehnungsstreifen</li> <li>■ Piezogene Papeln an Fersen</li> <li>■ Hernien</li> <li>■ Atrophische Narben</li> <li>■ Uterus- und Rektumprolaps</li> <li>■ Engstehende Zähne und/oder hoher, schmaler Gaumen</li> <li>■ Arachnodaktylie</li> <li>■ Verhältnis zwischen Armspanne zu Körpergröße <math>&gt; 1,05</math></li> <li>■ Mitralklappenprolaps</li> <li>■ Aortenwurzelverweiterung</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Positive Familienanamnese</li> </ul>		Feature C (erfüllt, wenn $\geq 1$ ):		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Muskuloskeletale Schmerzen in zwei oder mehr Extremitäten für <math>&gt; 3</math> Monate</li> <li>■ Chronischer, weit verbreiteter Schmerz</li> <li>■ Luxationen und/oder Instabilität ohne Trauma</li> </ul>
Feature A: (erfüllt, wenn $\geq 5$ )	Feature B:								
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Weiche, samtige Haut</li> <li>■ Milde Hautüberdehnbarkeit</li> <li>■ Unerklärliche Dehnungsstreifen</li> <li>■ Piezogene Papeln an Fersen</li> <li>■ Hernien</li> <li>■ Atrophische Narben</li> <li>■ Uterus- und Rektumprolaps</li> <li>■ Engstehende Zähne und/oder hoher, schmaler Gaumen</li> <li>■ Arachnodaktylie</li> <li>■ Verhältnis zwischen Armspanne zu Körpergröße <math>&gt; 1,05</math></li> <li>■ Mitralklappenprolaps</li> <li>■ Aortenwurzelverweiterung</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Positive Familienanamnese</li> </ul>								
	Feature C (erfüllt, wenn $\geq 1$ ):								
	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Muskuloskeletale Schmerzen in zwei oder mehr Extremitäten für <math>&gt; 3</math> Monate</li> <li>■ Chronischer, weit verbreiteter Schmerz</li> <li>■ Luxationen und/oder Instabilität ohne Trauma</li> </ul>								
	Kriterium 3 (erfüllt, wenn alle Punkte zutreffen):								
	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Ausschluss anderer Bindegeweberkrankungen</li> <li>■ Keine abnormale Hautrissigkeit</li> <li>■ Keine anderen Diagnosen, die die Hypermobilität erklären können</li> </ul>								
	Alle drei Kriterien müssen erfüllt sein								

# Spezial.Seltene Erkrankungen

Fortsetzung von Seite 20

weiß, was mein Kind haben könnte. Wenn es EDS bekommen sollte, kann ich sofort reagieren“, erklärt Kathrin. Beschwerden, mit denen sie seit ihrer Jugend lebt wie Nackenschmerzen, Schwindel, schlechtes Sehen und Kopfschmerzen, die mittlerweile auf eine Instabilität der Halswirbelsäule zurückgeführt werden können, verschlechterten sich durch die Schwangerschaft. Auch die vor drei Jahren festgestellte MCAS, die Kathrin in der Vergangenheit 60 Kilogramm abnehmen ließ und weshalb sie auch heute nur wenige Lebensmittel zu sich nehmen kann, verkomplizierte ihre Schwangerschaft.

Kathrin hat mehr Schmerzen, der Haushalt setzt ihr zu. Wenn sie in ihrer Wohnung Staub wischt, muss sie sich danach mindestens eine Stunde ausruhen. Zusätzlich hat sie Rückenschmerzen, die sie bereits unter Kontrolle hatte. Ihre Zähne sind wie Kreide und bröckeln, das Zahnfleisch aufgelockert. Als Schwangere muss sie den Frauenarzt wechseln, denn obwohl dieser zugesichert hatte, sie betreuen zu können, spielt er ihre Bedenken herunter. Kathrin fühlt sich nicht ernst genommen. „Wir tun so, als ob sie eine gesunde Schwangere wären“, hat meine Ärztin gesagt“, erklärt Kathrin und entscheidet sich für eine Zweitmeinung. Der neue Gynäkologe stuft sie sofort als Risikoschwangere ein, verordnet ihr ein Arbeitsverbot und liest sich in Bücher zum Thema Ehlers-Danlos-Syndrom ein. Sie fühlt sich gut aufgehoben und wird engmaschig überwacht. Kathrin ist nun im sechsten Monat, und bisher verläuft ihre Schwangerschaft komplikationslos.

### Risiken sind unterschiedlich

Schwangerschaften bergen für Ehlers-Danlos-Patientinnen unterschiedliche Risiken. Während das vaskuläre EDS (vEDS) schwere Komplikationen wie Gefäßrisse oder Organrupturen auslösen kann (siehe Kasten), verläuft das hEDS in der Regel weniger kompliziert. Doch jede normale Schwangerschaft kann zu einem Kaiserschnitt führen, und Ehlers-Danlos-Patienten haben ein erhöhtes Risiko von Komplikationen während oder nach jeglichen Operationen. Es wird deshalb empfohlen, sich an Stellen zu wenden, die über Erfahrung mit EDS verfügen. Mögliche Komplikationen bei Operationen können etwa Subluxationen von Gelenken, Neuropathien durch falsche Lagerung, Liquor-Leaks durch Wundverschlussverzögerung, Pneumothorax, Reaktionen auf Medikamente (häufig in Kombination mit MCAS) und starke Blutungen sowie Hämatome sein. Zusätzlich kommen für jede komorbide Erkrankung eigene Risikofaktoren hinzu, die verteilt auf unzählige wissenschaftliche Arbeiten in der akuten Behandlung kaum zu erfassen sind.

### Als Kind ein Außenseiter

Sven ist ein 41-jähriger Galvaniseur und lebt nahe Frankfurt. Bereits in der Kindheit bemerkt Sven, dass er anders ist, seine Spielgefährten nennen ihn Gummimenschen. Er bleibt in der Schulzeit immer ein Außenseiter. Mit 30 entwickelt er Schmerzen in den Gelenken, vor allem im Rücken. Als Vater von zwei Kindern muss Sven auch mit starken Schmerzen mindestens acht Stunden pro Tag arbeiten. „Mir geht es mal besser und mal schlechter. Phasen, die ganz schlimm



Sven Gerhardt demonstriert die Überbeweglichkeit seines Rückens.

sind, hilft mir die Familie das durchzustehen“, sagt Sven. Auch mit seinem Chef hat er Glück. „Mein Arbeitgeber versteht meine Beschwerden und ich darf auch langsam machen, wenn es mir nicht gut geht.“

Da Männer seltener als Frauen vom Ehlers-Danlos-Syndrom betroffen sind, werden Svens Symptome lang nicht zugeordnet. Trotz der nachweisbaren Bandscheibenvorfälle und Arthrosen in mehreren Gelenken erklärt sein Arzt ihm, dass seine Überbeweglichkeit nichts mit den Rückenschmerzen zu tun hätten und er sich nicht so anstellen solle. Erst 2016 erhält Sven von einer Hautärztin die Diagnose hEDS. „Das Kind hatte endlich einen Namen. Wirklich viel dagegen machen kann ich zwar nicht, aber es gibt endlich Menschen, die einen verstehen und behandeln“, erklärt Sven. Heute hält er sich mit regelmäßiger Physiotherapie und viel Sport bei Kräften.

### Nur symptomatische Behandlung

Die Ehlers-Danlos-Syndrome können nicht geheilt, sondern nur symptomatisch behandelt werden. Meist



© (2) Sven Gerhardt



Ich hatte Glück. Nachdem ich viele Orthopäden aufgesucht hatte, kam ich an eine Hautärztin, die EDS kannte und sofort die Verdachtsdiagnose stellte.

### Sven Gerhardt

Er lebt mit dem hEDS, Arthrosen und Bandscheibenvorfällen.

## Vaskuläres Ehlers-Danlos Syndrom

**Therapie.** Patienten mit dem vaskulären Ehlers-Danlos-Syndrom (vEDS) müssen mit dem Risiko leben, dass bei ihnen, ihren Kindern oder weiteren Blutsverwandten plötzlich die Aorta reißen könnte. Blutdruckspitzen sind daher strikt zu vermeiden.

Für die mit vEDS verwandte genetische Bindegewebserkrankung Marfan-Syndrom (MFS) gibt es mehrere klinische Studien, die die Behandlung mit Losartan (Angiotensin-II-Typ-1-Rezeptor-Antagonist) für das Verhindern und Stabilisieren von Aortenerweiterungen nahelegen. Für vEDS wurde bis jetzt nur eine klinische Studie veröffentlicht, bei der ein schützender Effekt von Celiprolol (Beta-Blocker) auf die Wand der Aorta vermutet wurde. Die genaue Wirkung von Celiprolol blieb jedoch unbekannt – bis jetzt. Schweizer Forscher um PD Dr. Gabor Matyas, Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und

Gendiagnostik der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, Schlieren, in ihrer Studie zeigen können (<https://bit.ly/2Qv2HcN>; Cardiovascular Research), dass der Beta-Blocker zurzeit die beste Wahl ist, um das lebensbedrohliche Risiko bei vEDS zu minimieren. Das Forscherteam hat dank einer neuen entwickelten Messmethode, mit welcher die Reißfestigkeit der Aorta objektiv gemessen werden kann, verschiedene Medikamente in einem experimentellen Maus-vEDS-Modell getestet.

Die Vermutung der Studie wurde bestätigt, dass die Behandlung mit Celiprolol die Aorta stärkt. Kein Effekt konnte jedoch beobachtet werden, als die Mäuse mit dem bei MFS wirksamen Losartan behandelt wurden. Dies zeigt, dass der Behandlungserfolg mit blutdrucksenkenden Medikamenten je nach Aortenkrankheit unterschiedlich sein kann. ■

wird eine Kombination aus verschiedenen konservativen Methoden eingesetzt, um Schmerzen zu lindern und die muskuläre Stabilität und Propriozeption zu verbessern. Physiotherapie, Hilfsmittel wie Bandagen, Gehstöcke und Rollstühle, Anpassung des Haushalts, Schmerzmedikation und auch psychotherapeutische Konzepte wie Verhaltenstherapie können genutzt werden, um den Betroffenen die bestmögliche Lebensqualität zu gewähren.

Frau Dr. Jung rät ihren EDS-Betroffenen zu einer Bewegungstherapie, welche Tiefenstabilisatoren kräftigt, verbunden mit Koordinationstraining. „Sehr wichtig ist zudem die richtige Schmerztherapie durch einen spezialisierten Therapeuten“, sagt Jung. Propriozeptive Kleidung sei ebenfalls hilfreich. Letztlich geht es darum, den Betroffenen zu helfen, ein erfülltes Leben trotz Einschränkungen zu er-

fahren, was nicht nur die Hilfe verschiedenster Fachrichtungen, sondern ebenso des gesamten sozialen Systems bedarf.

### Keiner gleicht dem anderen

Alle beschriebenen Patientengeschichten sind stark vereinfacht dargestellt, denn die Fülle der Symptome und Diagnosen der meisten EDS-Betroffenen können ganze Ordner füllen. Die Ehlers-Danlos-Syndrome schränken die Betroffenen ganz unterschiedlich ein. Von mild bis lebensbedrohlich reichen die Symptome und selbst Patienten mit gleichem Ehlers-Danlos-Typ leben mit völlig verschiedenen Beschwerden. Und obwohl kein EDS-Betroffener dem anderen gleicht, haben Sven, Kathrin, Katy, Petra und Andrea eines gemeinsam: Sie haben alle den gleichen Wunsch: „Ich wünsche mir, dass unsere Ärzte uns ernst nehmen.“ ■

**52. Jahrestagung**  
**30. Fortbildungskurs**  
[www.oeggh.at](http://www.oeggh.at)

**ÖGGH** Österreichische Gesellschaft für Gastroenterologie und Hepatologie

**13.–15. Juni 2019 | Congress Innsbruck**

**Kongresspräsident:** Herbert Tilg

**Kongresssekretäre:** Robert Koch, Heinz Zoller

**Fortbildungskurs:** Peter Ferenci, Michael Gschwantler

**Information / Kongressbüro:**

MAW-Kongressbüro ÖGGH

E-Mail: [oeggh.jahrestagung@media.co.at](mailto:oeggh.jahrestagung@media.co.at)

Tel.: +43 / 1 / 531 16-70