

Nationellt Vårdprogram

Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

och

Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS)

Nationellt specialistnätverk HSD/hEDS

Version 1-2024

Nationellt specialistnätverk för HSD/hEDS

Ett nationellt specialistnätverk för HSD/hEDS har arbetat sedan 2018 med syfte att sammanföra och sprida befintlig forskning och klinisk praxis kring HSD/hEDS.

Nationella specialistnätverket för HSD/hEDS består för närvarande av drygt 30 personer med geografisk spridning runt om i Sverige. Specialistnätverket utgörs av kliniskt verksamma och/eller forskande arbetsterapeuter, fysioterapeuter, kuratorer, läkare (inom bla genetik, barn, smärta, allmänmedicin och rehabilitering), psykologer och sjuksköterskor. Representanter från patientföreningen *Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom* har bidragit med synpunkter. Utöver de ordinarie deltagarna, så har det funnits adjungerade deltagare efter behov. Arbetet med nätverket sker utöver deltagarnas ordinarie arbete inom sjukvård och forskning, frivilligt och utan ersättning.

Syfte och mål med nätverket är att bidra till att höja kunskapen om HSD/hEDS främst inom hälso- och sjukvården. Nätverket har i detta dokument sammanställt kunskap om utredning, bedömning och möjliga åtgärder utifrån rådande evidens och klinisk praxis.

Specialistnätverket har ingen mottagningsverksamhet. Alla deltagare arbetar inom sin profession i olika sammansättningar och verksamheter runt om i landet. Författarna till detta vårdprogram presenteras sist i dokumentet.

Synpunkter på detta vårdprogram kan lämnas till edsnationelltspecialistnatverk@gmail.com. Synpunkter kommer att beaktas vid nästa revidering av vårdprogrammet.

Länkar:

Nationellt kliniskt kunskapsstöd för HSD

<https://nationelltklinisktkunskapsstod.se/dokument/d3e0c501-b748-4102-a020-8cd2deec71>

Nationellt kliniskt kunskapsstöd för hEDS

<https://nationelltklinisktkunskapsstod.se/dokument/fb3719c0-f22c-474a-87b1-f7b84922ad6e>

Internetmedicin.se

<https://www.internetmedicin.se/behandlingsoversikter/pediatrik/ehlers-danlos-syndrom/>

The Ehlers-Danlos society

<https://www.ehlers-danlos.com/>

Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom

<https://ehlers-danlos.se>

INNEHÅLLSFÖRTECKNING

BAKGRUND	5
SYMPTOM	6
UTREDNING	9
DIAGNOS	9
Bedömning av hypermobilitet	10
Diagnoskriterier HSD (Hypermobilitetsspektrumstörning)	12
Diagnoskriterier hEDS	14
DIFFERENTIALDIAGNOSER	17
BEHANDLING	18
Farmakologisk behandling	19
Beaktande inför ev. kirurgisk behandling	20
Vårdnivå	20
Diagnoskoder	20
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS - Arbetsterapi hos vuxna och barn	23
Bilaga 1 - Förslag på arbetsterapeutiska modeller och instrument	29
Bilaga 2 – Bedömningsinstrument barn	30
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS - Fysioterapi hos vuxna och barn	32
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Kurator	39
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Läkare	40
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS - Ortopedteknik	44
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Psykolog	47
Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Sjuksköterska	49
Författare:	50
<i>APENDIX och BILAGOR</i>	51
Appendix 1 - Smärta	52
Appendix 2 – Muskuloskeletalt	55
Appendix 3 – Sömn	57
Appendix 4 – Dysautonomi	57
Appendix 5 – Psykisk ohälsa, psykiatri och neuropsykiatri	62
Appendix 6 - Gastrointestinalt	66
Appendix 7 – Oralt/mun och tänder	66
Appendix 8 – Gynekologi obstetrik	68
Appendix 9 – Barn och ungdomar	72
Appendix 10 - Personcentrerad anamnes	76

DEFINITION AV BEGREPP

Hypermobilitet	Överrörlighet. Rörlighet utöver det normala rörelseomfånget i en led.
Generell hypermobilitet	Överrörlighet i de flesta av kroppens leder. Mäts med Beightonskalan, ibland i kombination med screeningformuläret 5-PQ. Det finns ett flertal andra mätmetoder, men dessa ingår ej i diagnoskriterierna för HSD/hEDS.
Lokaliserad hypermobilitet	Överrörlighet i en eller flera leder eller ledpar. Medfödd eller förvärvad (på grund av träning, skada eller operation).
Historisk hypermobilitet	Anamnes på tidigare överrörlighet, men som i nuläget inte längre uppfyller kriterierna. Bedöms med screeningformuläret 5-PQ.
Perifer hypermobilitet	Överrörlighet i händer och fötter.
Beightonskalan	Mäter rörlighet i knäleder, armbågsleder, tummar, lillfingrar och höft/rygg.
Hereditet	Ärftlighet. Vid HSD/hEDS ser man till förstegradssläktingar, dvs föräldrar, biologiska syskon och biologiska barn.
Autosomalt dominant hereditet	Genetisk variation/mutation behövs endast hos ena föräldern, vilket ger 50% sjuka och 50% friska.
Autosomalt recessiv hereditet	Genetiska variationen/mutationen behöver finnas hos båda föräldrarna, vilket ger 25% sjuka, 50% bärare och 25% friska.
Monogen orsak	Tillstånd som består av en enskild mutation/genetisk variation.
Icke-monogen orsak	Tillstånd som kännetecknas av en kombination av olika gener, kombination av arv och miljö mm.
Ovanlig sjukdom	Förekomst hos <1/2000 av befolkningen.

Förkortningar

HSD	Hypermobilitetsspektrumstörning
hEDS	Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp
EDS	Ehlers-Danlos syndrom. Paraplybegrepp för sammanlagt fjorton olika typer av Ehlers-Danlos syndrom. Vanligaste formen är hEDS, följt av klassisk EDS (cEDS) och vaskulär EDS (vEDS).
HSD/hEDS	begrepp som beskriver symtom och tillstånd som förekommer vid både HSD och hEDS. Vanligt begrepp i litteratur och föreläsningar.
HCTD	Heritable Connective Tissue Disorders, dvs ärftliga bindvävssjukdomar. Samlingsbegrepp för ärftliga bindvävssjukdomar, t.ex. EDS, Marfan, Loeys-Dietz.
5-PQ	5-point questionnaire, screeningformulär för aktuell och historisk hypermobilitet.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS

BAKGRUND

Generell hypermobilitet är en egenskap som i de flesta fall är asymtomatisk. På våra breddgrader förekommer det i cirka 10–20 % av den vuxna befolkningen. Hur vanligt förekommande det är varierar med kön (vanligare bland kvinnor), ålder (vanligare bland yngre) och etnicitet. Vidare ändras kriterierna för vad som ska räknas som överrörlighet med jämna mellanrum i och med att forskning och klinisk vetenskap går framåt. Slutligen kan den kliniska bedömningen variera något mellan bedömare (1–3). I en svensk studie med vuxen population var prevalensen 11 % hos kvinnor och 5 % hos män (4). Asymtomatisk hypermobilitet med bibehållen ledstabilitet kan vara medfödd eller förvärfas genom till exempel träning, tidigare sjukdomar, skador och operationer.

Tillstånd med **symtomatisk hypermobilitet** kan bero på diagnoserna Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) och Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS). Både den kliniska bilden och behandlingen är mycket snarlik, och man använder därför ofta dessa tillsammans. HSD är ett syndrom med hypermobilitet och muskuloskeletala besvär, medan hEDS även inkluderar kriterier för mer systemiska manifestationer (5). Symtomatisk hypermobilitet finns även vid andra ärftliga bindvävssjukdomar, genetiska syndrom, hereditära myopatier, neurologiska sjukdomar och skelettdysplasier (5–10).

HSD/hEDS är multisystemåkommor med många manifestationer utöver hypermobilitet, ledinstabilitet och värk. De har en mycket heterogen symtombild, med allt från milda till mycket svåra besvär. Symtombilden kan även skilja mycket mellan familjemedlemmar (varierande fenotyp och penetrans). I samma familj kan det förekomma en del personer som uppfyller kriterier för HSD och andra för hEDS. Dessa är således en del av ett spektrum med varierande uttryck i olika vävnader. Det är ingen skillnad på svårighetsgrad eller påverkan på livskvalitet mellan diagnoserna. Diagnosen är klinisk och ställs enligt Internationella kriterier från 2017 för respektive diagnos. Diagnoserna HSD och hEDS kan hittills inte verifieras med genetiska tester eller laboratorieprover. Det finns sannolikt ett stort mörkertal av patienter, då många är odiagnostiserade eller feldiagnostiserade (9, 10).

HSD behöver inte vara en livslång diagnos. Tillståndet kan förändras till asymtomatisk hypermobilitet vid fullständig återgång av symtomen eller till hEDS (eller andra genetiska åkommor) vid uppföljning när ytterligare symtom uppstår.

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en grupp om idag 14 diagnoser där alla utom hEDS beror på kända mutationer i olika gener där olika nedärvningsmönster förekommer som leder till specifika avvikelser i kroppens bindväv. EDS av hypermobilitetstyp (hEDS) är den i särklass vanligaste formen av EDS och har ett autosomalt dominant nedärvningsmönster. Det föreligger inte någon känd monogen orsak, trots omfattande genetisk forskning. Sannolikt bidrar ett stort antal gener tillsammans med andra faktorer såsom epigenetik/miljö till att hEDS

uppstår. Det finns ytterligare 13 typer av EDS, som beror på mutationer i olika gener där olika nedärvningsmönster förekommer. Dessa övriga typer är mycket ovanliga (5, 7, 9).

Förekomst (7, 13, 14, 21)

Prevalensen av hEDS är oklar, då få prevalensstudier är utförda. (10) Symtomatisk hypermobilitet (HSD och hEDS) utgör sannolikt cirka 340/10 000 (3,4 %) av befolkningen. hEDS uppges ha en prevalens på cirka 3/10 000, dock finns sannolikt ett stort mörkertal.

För de ovanligare EDS-typerna ligger prevalensen på <1/200 000 klassisk EDS (cEDS) respektive vaskulär EDS (vEDS). För de övriga mycket ovanliga EDS-typerna förekommer endast något enstaka fall per miljon invånare. De flesta av dessa EDS-typer har endast några enstaka fall rapporterade i världen.

SYM TOM

Vid hEDS och HSD föreligger medfödd hypermobilitet som under uppväxten tenderar att bli mer symtomatisk med värk, instabilitet och muskeltrötthet. Detta anses bero på att det krävs ett ökat muskulärt arbete för att stabilisera instabila leder. Ledbelastning i ytterlägen ger också en ökad risk för belastningsskador och förslitningar. Kompensatorisk felbelastning kan förvärra besvären ytterligare.

Det finns vissa belägg för att man kan dela in HSD/hEDS i tre faser. Man talar då om "den hypermobila fasen" med hypermobilitet och återkommande stukningar, "smärtfasen" med generell kronisk smärta, och "stelhetsfasen" med markerad minskning i hypermobiliteten". Dock fortsätter de flesta att vara mer rörliga än sina jämnåriga (7, 15).

I prevalensstudier hos vuxna dominerar kvinnor starkt (cirka 80 %), vilket bland annat tillskrivs hormonförändringar under puberteten med bla kraftigare muskelstyrka hos män efter puberteten. Före puberteten ser man ingen könsskillnad (15).

Medfödd hypermobilitet kan inte alltid påvisas senare i livet. Man kan då ta hänsyn till historisk hypermobilitet. Om man misstänker en hypermobilitet i yngre år kan man bedöma detta med hjälp av screeningformuläret "five-part questionnaire" (5-PQ) som beskrivs i kriteriemallen (16).

Aktuell generaliserad hypermobilitet krävs för hEDS diagnos, medan det för HSD kan räcka med endast lokaliserad, perifer eller historisk hypermobilitet (se diagnostik).

Då den kliniska bilden vid HSD respektive hEDS har jämförts har symtomen varit likartade och nedsättningen av livskvalitet och arbetsförmåga har varit likvärdig. Både vid hEDS och HSD förekommer dessutom samsjuklighet av likartad natur. HSD är alltså ur klinisk synpunkt inte en lindrigare variant av hEDS och därför skrivs ofta i kliniska sammanhang HSD/hEDS eftersom behandlingen är likvärdig.

Vanliga symtom vid HSD och hEDS

- **Smärta** – ett av huvudsymtomen vid HSD/hEDS. Den är ofta långvarig och debuterar tidigare än vid tex fibromyalgi. Man ser ofta både belastningsrelaterad smärta samt vilovärk. Smärtorna förläggs ofta i multipla leder, rygg/bäcken och lednära strukturer. (se appendix 1 Smärta)
- **Muskuloskeletalt** – de flesta symtom från leder, lednära strukturer (muskulatur, senor och bindväv). Besvären kan variera i svårighetsgrad, både mellan individer och över tid. Det är vanligt med instabilitet, dvs luxationer och subluxationer i olika leder. Det är även vanligt med mjukdelsbesvär, till exempel tendinopatier, fasciiter och tenosynoviter. (se appendix 2 Muskuloskeletalt)
- **Trötthet** – trötthet/utmattning är näst efter smärta det vanligast rapporterade symtomet och förekommer i cirka 75 % av fallen. Symtomet är heterogent till sin natur, det finns hos både barn och vuxna, kan upplevas såväl fysiskt som mentalt samt variera från milt till svårt. Omotiverad trötthet och orkeslöshet kan påverka förutsättningar i vardagslivet och är dessutom relaterade till rörelserädsla, ångest, sömnstörning och nedsatt hälsorelaterad livskvalitet. Det är kliniskt observerat att personer med HSD/hEDS upplever att de behöver mer energi för att utföra fysiska aktiviteter än personer utan HSD/hEDS och med mer varierande behov av återhämtning (17, 18).
- **Sömn** – individer med HSD/hEDS beskriver ofta störd sömn. (se appendix 3 Sömn)
- **Dysautonomi** – oklar takykardi, POTS (posturalt ortostatiskt takykardisyndrom), ortostatisk intolerans, yrsel, svimningskänsla. (se appendix 4 Dysautonomi)
- **Psykisk ohälsa, psykiatri och neuropsykiatri** – det finns en ökad förekomst av depression och ångest. Detta kan bero både på hEDS och HSD i sig, men även vara sekundärt till besvären, exempelvis livssituation. Gällande neuropsykiatri så finns det starkast evidens hittills för ADHD, men även visst stöd för autismspektrumstörning. Troligen ökad förekomst av så kallad ESSENCE (ett samlingsbegrepp för tidigt debuterande utvecklingsneurologiska problem). (se appendix 5 Psykisk ohälsa, psykiatri och neuropsykiatri)
- **Gastrointestinalt** – kronisk förstoppning, IBS-liknande symtom (till exempel uppblåsthet, omväxlande avföring, gaser), gastroesofagal reflux, dysfagi. (se appendix 6 Gastrointestinalt)
- **Huvudvärk och migrän**
- **Oralt** – tand- och tandköttproblem. Besvär från käkar med låsningar, sublaxationer och luxationer. (se appendix 7 Oralt/mun och tänder)
- **Gynekologi-obstetrik** – kvinnor med HSD/hEDS har ökad tendens till inkontinens, framfall och graviditetsrelaterade ländryggs- och bäckensmärter. Det är vanligare med

oregelbundna, rikliga menstruationer samt med samlagssmärta. (se appendix 8 Gynekologi obstetrik)

- **Ospecifik överkänslighet** för vissa födoämnen och läkemedel med en ökad risk för biverkningar.
- **Nedsatt effekt av lokalbedövningsmedel** – kan ha bristfällig effekt, ofta krävs upprepade doser.

Symtom som kan inge misstanke om HSD/hEDS:

- Långvariga led- och muskelsmärter, ofta redan från unga år.
- Omotiverad trötthet och orkeslöshet, ofta relaterat till fysisk eller psykisk ansträngning.
- Förekomst av instabila leder som aktivt eller passivt kan subluxera och ibland ge upphov till akuta svåra smärteepisoder.
- Ostadighetskänsla vid promenader på ojämnt underlag.
- En komplex sjukhistoria som ofta rymmer avvikande funktion i till exempel mage/tarm och hjärta/cirkulation (se nedan).
- Förekomst av liknande hälsoproblematik inom närmaste släkten.

Hypermobilitet hos barn och ungdomar:

Hypermobilitet är vanligt förekommande hos barn och ungdomar. Förekomsten av hypermobilitet hos barn i åldrarna 11–17 år är för pojkar mellan 10 % och 15% och för flickor mellan 20 % och 40 %. Hypermobilitet är en del i normalvariationen och behöver inte leda till några svårigheter. Däremot bör symptomgivande hypermobilitet, med som exempelvis smärta och trötthet, utredas (se appendix 9 Barn och ungdomar).

Det är vanligt att barn och syskon till en individ med HSD/hEDS uppvisar en del typiska symtom/tecken på HSD/hEDS utan att helt uppfylla diagnoskriterierna. Vid nytillkomna symtom kan en ny bedömning behöva göras, till exempel efter puberteten.

UTREDNING

Anamnes (se appendix 10 Personcentrerad anamnes)

Anamnesen utgör den grundläggande delen i bedömningen av patientens situation. Vårdgivare bör kartlägga aktuella och tidigare symtom, hur och när symtomen började samt fråga efter ärftlighet och motorisk utveckling. Fråga även efter hur symtomen påverkar vardagsaktiviteter samt vilka copingstrategier som används eller prövats. Försök också kartlägga tidigare behandlingsinsatser och deras resultat. Särskilda frågeområden:

- Hereditet – Finns det ärftlighet vad gäller: Symtomgivande övererörlighet, HSD/hEDS-diagnos, reumatisk sjukdom, kärllkatastrof, generella smärttillstånd, t.ex fibromyalgi, artros. Observera att ordet reumatism ofta i folkmun används som ett samlingsbegrepp för olika smärttillstånd och inte enbart vid reumatologiska tillstånd.
- Graviditet, förlossning, neonatalperiod, barndom och utveckling.
- Tidigare sjukdomar – Tidigare sjukdomar, utredningar, behandlingar och medicinering – Effekt och biverkningar? Förväntningar och farhågor, möjlighet till compliance?
- Aktuella sjukdomar, utredningar, behandlingar och medicinering – effekt och biverkningar? Förväntningar och farhågor?
- Symtom på samsjuklighet – dysautonomi, yrsel, hjärklappning, allergier, trötthet, psykisk ohälsa, neuropsykiatrisk diagnos, magtarmbesvär.
- Övrigt – Se helheten. Social situation, utbildning, arbetsförmåga, befintliga kontakter med Försäkringskassan/arbetsförmedlingen, sociala insatser, hjälpbehov, oro och farhågor.

Status (se respektive yrkeskategori)

Provtagning/parakliniska utredningar (se läkardelen):

DIAGNOS

All hälso- och sjukvårdspersonal som har tillräcklig kunskap om en sjukdom, en funktionsnedsättning eller en skada kan ställa diagnos inom ramen för sin yrkeskompetens (19). Vid diagnostiseringen är det fördelaktigt om det kan ske i samarbete mellan flera professioner. Olika yrkeskunskaper kan ge en mer fullständig bedömning av patientens besvär. Det är viktigt att följa aktuella kriterier för att vara stringent vid diagnostisering. För patienten är det ofta viktigt att få en diagnos som ger en förklaringsmodell för de besvär patienten har.

Bedömning av hypermobilitet (1, 4, 5, 6, 12)

Beightonskalan – bedömning av **aktuell** hypermobilitet: (1, 4, 5, 12)

- Hela handflatorna når ned helt på golvet med sträckta knän = 1 poäng
- Hyperextension i armbågen med >10 grader = 1 poäng/sida
- Hyperextension i knän >10 grader (i stående eller liggande) = 1 poäng/sida
- Opposition av tummen mot volara delen av underarmen = 1 poäng/sida
- Passiv dorsalflexion av MCP-led fem till >90 grader = 1 poäng/sida



Bilderna med tillåtelse: P. Blom och E. Schubert Hjalmarsson

Aktuell generaliserad hypermobilitet bedöms enligt Beightonskalan:

- | | |
|--|---|
| • Barn före pubertet | Beightonskalan ≥ 6 poäng |
| • Vuxna, pubertet* till ≤ 50 år
(≤ 50 år med en skada som påverkar Beighton) | Beightonskalan ≥ 5 poäng
<i>Beightonskalan ≥ 4 poäng OCH 5-PQ ≥ 2 poäng</i> |
| • Vuxna >50 år
(>50 år med en skada som påverkar Beighton) | Beightonskalan ≥ 4 poäng
<i>Beightonskalan ≥ 3 poäng OCH 5-PQ ≥ 2 poäng</i> |

*Pubertet definieras som skelettmognad med tillväxthastighet mindre än 1 cm/år med 2 mätningar minst 3 månader isär.

The 5-part screening questionnaire for hypermobility (5-PQ): (4, 5, 16)

- Kan du nu (eller har du någonsin kunnat) placera händerna platt på golvet utan att böja knäna?
- Kan du nu (eller har du någonsin kunnat) böja din tumme så att den nuddar din underarm?
- Underhöll du dina vänner med att vrida din kropp i konstiga ställningar eller kunde du gå ner i split som barn?
- Har din knäskål eller axel gått ur led mer än en gång som barn eller tonåring?
- Anser du dig själv vara påtagligt överrörlig i lederna?

Krav för positivt test: ≥ 2 ja-svar tyder på generaliserad hypermobilitet

Diagnoskriterier HSD (Hypermobilitetsspektrumstörning)

För diagnos HSD ska samtliga kriterier 1, 2 och 3 vara uppfyllda.

Kriterium 1 – hypermobilitet (obligatoriskt): [1, 5, 7]

Symtomatisk hypermobilitet (minst en av följande):

- Generaliserad hypermobilitet (G-HSD) – Beighton score (sid 10)
- Lokaliserad hypermobilitet (L-HSD) – överrörlighet i enstaka leder eller ledgrupper
- Perifer hypermobilitet (P-HSD) - överrörlighet distalt i fingrar, tår
- Historisk

Kriterium 2 – Symtom relaterade till hypermobilitet (obligatoriskt):

Muskuloskeletala manifestationer i den/de hypermobila lederna med (minst ett av följande):

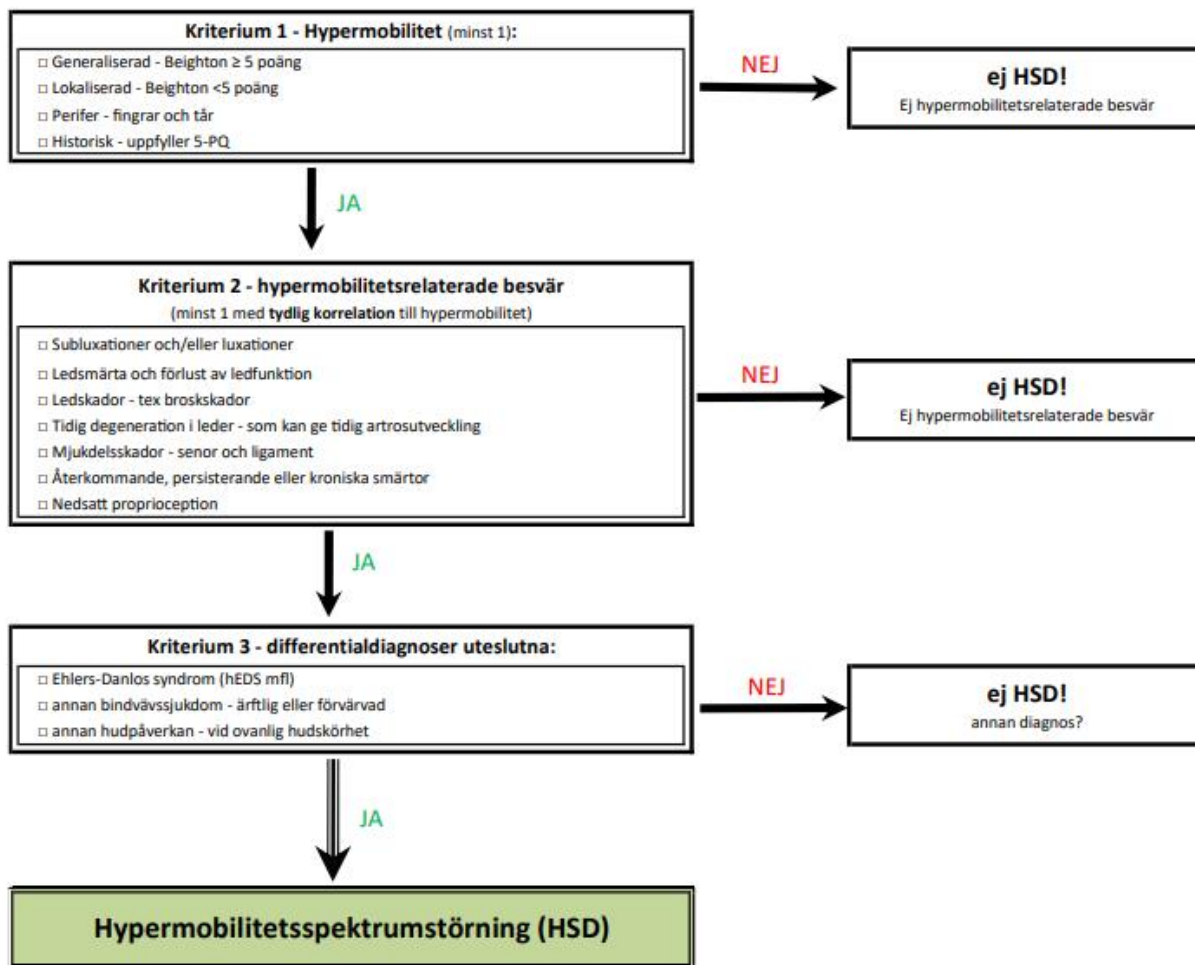
- Subluxationer och/eller luxationer
- Ledsmärta och förlust av ledfunktion
- Ledskador – som till exempel broskskador
- Tidig degeneration i leder – som kan ge tidig artrosutveckling
- Mjukdelsskador – senor, ligament
- Återkommande, kroniska eller kvarstående smärtor
- Nedsatt proprioception – minskad medvetenhet om kroppsposition/rörelse

Kriterium 3 – differentialdiagnoser uteslutna (obligatoriskt):

Uteslutande av andra diagnoser och syndrom associerade med hypermobilitet:

- Ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom – tex hEDS och andra former av EDS, (autoimmuna reumatologiska tillstånd som SLE och reumatoid artrit)
- Annan sjukdom som ger hypermobilitet och/eller ledlaxitet – tex neuromuskulära sjukdomar (myopatisk EDS, Bethlems myopati), andra ärftliga bindvävssjukdomar (Loeys-Dietz syndrom, Marfan syndrom) och skelettdysplasier (Osteogenesis imperfecta).

Internationella kriterier Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) från 2017



Förklaring av begrepp

EDS = Ehlers-Danlos syndrom. hEDS = Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp. HSD = Hypermobilitetsspektrumstörning.

Beighton - Generell hypermobilitet om ≥ 5 p (Barn ≥ 6 p och ≥ 4 p hos över 50 år)

5-part questionnaire (5-PQ) - positiv vid ≥ 2 p. Testas om Beighton ej kan utföras helt pga skada/operation (dvs Beighton 4 p om ≤ 50 år och 3 p om >50 år)

Ovanlig hudskörhet - större sårskador utan (eller med minimalt) trauma. Uteslut cEDS.

Milt övertänjbar hud - Huden mitt på volarsidan av underarmen kan lyftas $\geq 1,5$ cm (överbägg cEDS eller annan sjukdom om ≥ 2 cm).

Oförklarliga striae - hos barn, män och prepubertala kvinnor. Utan signifikant viktförändring.

Pitzogena papler - Herniering av subkutant fett på hälen i stående. Känns som små och mjuka "bubblor" i mjukdelarna.

Atrofiska ärr - ärr efter linjära traumatiska sår. Ovanligt tunt och insjunket (utifrån sårets ursprungliga utseende). Pga dermal hypotrofi.

Tandträngsel OCH hög eller smal gom - patienten har haft tandställning eller dragit ut tänder pga tandträngsel.

Arachnodaktyli - Positivt wristsign bilateralt (tummen överlappar lillfingret, vid grepp runt handleden) eller positivt thumbtest bilateralt (spetsen på tummen sticker utanför handen ulnart då man knyter handen runt tummen).

Prolaps av mitralisklaffen - Vid ev blåsljud görs hjärteekokardiografi, görs ej routinemässigt. Ofta ej kliniskt signifikant.

Dilatation av aortaroten - se ovan.

Förstagradssläkting - Föräldrar, helsyskon eller egna barn. Hit räknas inte far- eller morföräldrar osv.

Ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom - Andra HCTD (Heritable Connective Tissue Disorder, t.ex. andra EDS-typer, Loeys-Dietz syndrom, Marfans syndrom), autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, reumatoid artrit) mm.

Andra diagnoser som kan ge hypermobilitet pga hypotoni o/e vävnadslaxitet - Neuromuskulära sjukdomar (neuropatier, myotonier, mEDS, Bethlem myopati mm), och skelettdyslasier (t.ex. osteogenesis imperfecta) m.fl.

Diagnoskriterier hEDS (5, 20)

Kriterium 1 Generaliserad hypermobilitet – obligatoriskt: (1, 4, 12)

Aktuell generaliserad hypermobilitet måste föreligga och det kan konstateras med hjälp av Beightonskalan, ibland i kombination med screeningformuläret "5-PQ." (sid 10-11).

Barn är naturligt mer rörliga i sina leder än vuxna, varför poänggränsen för Beightonskalan är högre för barn. Med åldern minskar vår rörlighet, vilket även ses hos hypermobila patienter, varför poänggränsen är lägre hos personer över 50 år. Tidigare skador kan försvåra bedömningen enligt Beightonskalan och man kan då använda 5-PQ som komplement. I fall där patient med skada (som påverkar undersökning enligt Beightonskalan) saknar ett poäng för positiv Beightonskala och har minst 2 poäng i 5-PQ, så bedöms detta som en generaliserad hypermobilitet.

Kriterium 2 – obligatoriskt:

Detta är ett obligatoriskt kriterium som består av tre olika delkriterier: A, B och C. För att kriterium 2 ska vara uppfyllt, så krävs att minst två av delkriterierna är uppfyllda.

Delkriterium A – systemiska manifestationer (minst 5 av 12 krävs):

- Ovanligt mjuk eller len hud
- Lätt ökad töjbarhet i huden, $\geq 1,5$ cm på volara icke-dominanta underarmen
- Oförklarliga striae
- Piezogenapapler bilateralt
- Recidiverande och/eller multipla bukbräck (ljumsk- eller navelbräck)
- Atrofiska ärr på ≥ 2 platser – ej papyrusliknande
- Prolaps av uterus och/eller rektum (utan föregående graviditet eller obesitas)
- Tandträngsel **samt** hög eller smal gom
- Armspann/längd-kvot $\geq 1,05$
- Arachnodaktyli – "spindelfingrar". Positivt Walker sign (handledstecken) bilateralt eller Steinberg sign (tumtecken) bilateralt. Se bild nedan.
- Mitralisklaffs prolaps – utför ekokardiografi vid klinisk misstanke (blåsljud)
- Aortarotsdilatation (Z-score ≥ 2) – utför ekokardiografi vid klinisk misstanke (blåsljud)

Walker Sign



Steinberg Sign



Bilder med tillåtelse: Ceri Teasdale, reluctantcontortionist.co.uk

Delkriterium B – hereditet:

Förekomst av förstagradssläkting (förälder, helsyskon eller egna barn) som uppfyller diagnoskriterierna för hEDS eller som har en hEDS-diagnos (enligt Internationella kriterierna från 2017).

Delkriterium C – muskuloskeletala besvär (minst 1 av 3 krävs):

- Smärta i minst 2 extremiteter – dagligen i minst 3 månader
- Långvarig, utbredd smärta i minst tre månader
- Recidiverande atraumatiska luxationer eller klinisk ledinstabilitet
 - Minst tre luxationer i samma led eller minst två luxationer i olika leder vid olika tidpunkter (ej subluxationer)
 - Medicinskt verifierad ledinstabilitet i minst två leder utan tidigare skada

Kriterium 3 – obligatoriskt:

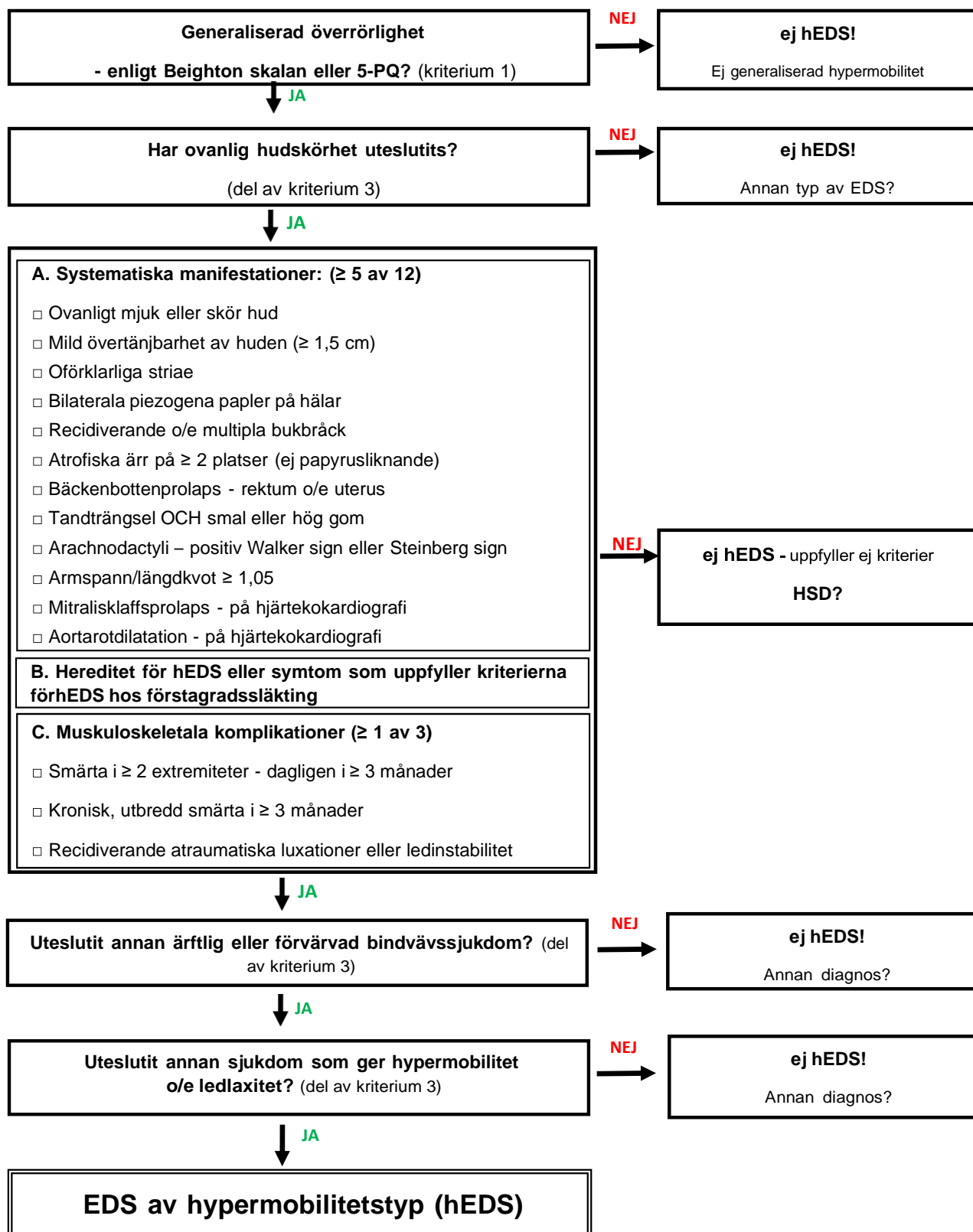
Uteslutande av differentialdiagnoser (alla 3 alternativ måste vara uteslutna):

- Uttalad hudskörhet – till exempel cEDS
- Annan ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom – inkluderande autoimmuna reumatologiska tillstånd såsom SLE och reumatoid artrit. Dessa har speciella diagnoskrav för hEDS.
- Annan sjukdom som ger hypermobilitet och/eller ledlaxitet – till exempel neuromuskulära sjukdomar (myopatisk EDS, Bethlems myopati), andra ärftliga bindvävssjukdomar (andra typer av EDS, Loeys-Dietz syndrom, Marfan syndrom) och skelettdysplasier (Osteogenesis imperfecta). Vid misstanke om någon av dessa genom anamnes och/eller status, så bör det föranleda vidare utredning.

För att underlätta diagnostiken kan man använda sig av ett flödesschema där förekomst eller avsaknad av kriterier leder fram till en bedömning, se nedan.

Om patienten har bedömts på grund av misstanke om hEDS men inte uppfyller kriterierna för hEDS bör man gå vidare och se om patienten uppfyller kriterierna för HSD.

Flödesschema: Internationella kriterier för EDS av hypermobilitetstyp (hEDS) från 2017



Diagnostisering för barn (se appendix 9 Barn och ungdomar)

DIFFERENTIALDIAGNOSER

Andra ovanliga typer av Ehlers-Danlos syndrom

Vid övriga EDS-typer föreligger ofta symtom och fynd som är specifika och tydliga och inte förekommer i samma utsträckning vid hEDS (5). Av övriga EDS-typer är det dock av värde att känna till följande två:

Klassisk EDS (cEDS) är ovanlig och karakteriseras av mycket uttalade hudsymtom. Vid sidan om generaliserad överrörlighet, så är huden ofta påtagligt töjbar och skör varför sårskada kan uppstå redan vid lindrigt trauma. Sår läker långsamt och efterlämnar ofta breda och atrofiska ärr. Vid kirurgi föreligger risk för suturglidning och sårruptur. Blödningsbenägenhet föreligger framför allt i huden. Diagnosen ställs enligt internationella kriterier och kan bekräftas med genetisk testning (18). Dessa patienter bör remitteras till läkare/vårdgivare med särskild kunskap inom området. Diagnosen bör uppmärksammas i samband med kirurgiska ingrepp och graviditet. Lindriga cEDS fall kan ibland misstolkas som hEDS (22).

Vaskulär EDS (vEDS) är mycket ovanlig, men allvarlig på grund av ökad risk för svåra rupturer i kärl och inre hålgorgan redan i unga år. Som exempel artärruptur i unga år, spontansigmoideumperforation, uterusruptur, pneumothorax, akrogeri. Diagnosen bör övervägas vid kärlrupturer utan annan känd orsak. Överrörligheten är främst lokaliserat distalt i fingrar och smärtproblematik saknas i regel. Generell överrörlighet är inte vanlig vid denna form. Ärftligheten är autosomalt dominant men spontanmutationer är vanliga. Diagnostiken sker genom genetisk testning, vilket ska göras då välgrundad misstanke föreligger. Symtomfria anlagsbärare i familjen kan identifieras med anlagstestning först efter att mutation påvisats hos sjuk individ (23).

Övriga EDS-former förekommer endast i ett fåtal fall i Sverige och upptäcks ofta i tidig barndom. Dessa handläggs i regel primärt på barnmedicinsk klinik.

Andra differentialdiagnoser

HCTD, ärftlig eller förvärvad bindvävssjukdom som t.ex Marfans syndrom, Beals syndrom och Loeys-Dietz syndrom.

Andra tillstånd som ger hypermobilitet och/eller ledlaxitet: genetiska syndrom (ex Fragilt-X-syndrom, Trisomi 21), hereditära myopatier (ex Bethlems myopati), neurologiska sjukdomar (ex spinal muskelatrofi) och skelettdysplasier (ex osteogenesis imperfecta).

Autoimmuna reumatologiska tillstånd (SLE, reumatoid artrit) OBS vid dessa tillstånd krävs både kriterie A och B för diagnos.

Långvarig smärta av annan genes. Exempelvis kan fibromyalgi både vara en differentialdiagnos, och även förekomma samtidigt.

Osteoporos, kotkompressioner – kan även förekomma samtidigt och vara sekundära till långvarig inaktivitet.

BEHANDLING

Huvudprincipen för all behandling är att hjälpa patienten att bli så självständig som möjligt när det gäller förebyggande och omhändertagande av symtomen. Pedagogiska och psykologiska insatser kan vara av stort värde för patienten. Utifrån patientens symtombild kan olika professioner behövas.

Målet ”att stå på egna ben”

Patientens egen anpassnings- och förändringsprocess är oftast en förutsättning för en positiv rehabilitering. Patientens förståelse och hantering av besvär, stress och livssituation på ett övergripande plan är viktig. Med kunskap om diagnosen, goda hanteringsstrategier och regelbunden träning kan de flesta med HSD/hEDS ha en god aktivitetsförmåga och delaktighet. Multiprofessionellt teamarbete och omhändertagande är att föredra, men kan idag ofta inte erbjudas. Det är viktigt att patientens primära vårdgivare har intresse av hypermobilitetsrelaterade åkommor, eller intresse av att lära mer, till exempel via vårdprogram.

Patientens eget vardagsbeteende har mycket stor betydelse. Vid besvär relaterade till ledöverrörlighet/instabilitet är det biomekaniska perspektivet viktigt. Budskapet är konsekvent tillämpning av ergonomiska hållnings- och rörelsemönster samt aktivitetsbalans dygnet runt. Patienten behöver utveckla sin kroppsmedvetenhet och ledmedvetenhet och bli medveten om ogynnsamma hållnings- och rörelsebeteenden, hämmad andning och annat som vidmakthåller eller förstärker besvären. Det är viktigt att betona patientens eget ansvar att kontinuerligt tillämpa egenvård för att minimera beroendet av sjukvårdsinsatser.

Brist på återhämtning är ofta ett minst lika stort problem som brist på aktivitet. Många patienter har ofta ett högt grundtempo och det kan bli en stor utmaning för patienten att hitta en långsiktigt fungerande aktivitetsnivå med balans mellan aktivitet och återhämtning, då kan beteendemedicinska principer med fördel användas.

Behandling i samverkan

Det är ofta nödvändigt med ett nära samarbete mellan olika yrkesgrupper särskilt vid mer komplexa besvär. **De olika yrkesgruppernas fördjupade beskrivningar finns separata som längre fram i dokumentet:**

- Arbetsterapeut: Utredning och bedömning. Interventioner som främjar vardagsbalans utifrån aktivitet och återhämtning. Coaching och uppföljning.
- Fysioterapeut: Undersökning, bedömning och diagnostisering av HSD/hEDS. Anpassad och individualiserad fysisk träning/aktivitet. Coaching och uppföljning.
- Kurator: Psykosocial utredning och bedömning. Interventioner som kan minska psykosocial stress och öka aktivitet, funktion och delaktighet. Exempelvis information om samhällets stöd, samtal med närstående och särskilt uppmärksamma barn som anhöriga.
- Läkare: Diagnostisering av HSD/hEDS och samsjukligheter. Uteslutande av differentialdiagnoser. Sjukskrivning, remisser till andra vårdgivare och olika intyg. Farmakologisk behandling.

- Ortopedingenjör: Hjälper till med att positionera, stabilisera och lindra smärta med anpassning av prefabricerade eller individuellanpassade ortoser i samråd med andra professioner.
- Psykolog: Bedömning. Interventioner för att primärt hantera långvarig smärta. Hänvisning till lämplig instans för utredning/behandling av psykisk ohälsa och neuropsykiatri.
- Sjuksköterska: Kartläggning och bedömning av patientens vårdbehov. Lösa praktiska detaljer som uppkommer i kontakt med patienter. Initiera, genomföra och följa upp hälsofrämjande och behandlande insatser kring exempelvis sömn, kost och levnadsvanor samt se till att kontakt skapas med vårdgivare i området.
- Tandläkare: Utreder, förebygger och behandlar sjukdomar och skador i munhålan och det övriga käksystemet.
- Bettfysiolog: En specialistutbildad tandläkare som diagnosticerar och behandlar smärta och problem i ansikts- och käkmuskulatur samt käkleder.
- Käkkirurg: Specialistutbildad tandläkare som diagnosticerar och utför kirurgisk behandling av sjukdomar och tillstånd i mun- och käkregionen.
- Dietist: förebygger, utreder och behandlar problem som är kopplade till kost och hälsa. Dietisten arbetar med att se till att patienten får rätt slags näringstillförsel, nutrition
- Rehabiliteringskoordinator: En viktig profession i arbetsinriktad rehabilitering. Sköter kontakt mellan arbetsgivare, vårdgivare, företagshälsovård, patient.

Smärta (Se appendix 1)

Smärta är vanligt vid HSD/hEDS och kan vara av flera olika typer: nociceptiv, neuropatisk och nociplastisk, dvs smärta med störd smärtmodulering. Beakta att flera smärtemekanismer kan finnas samtidigt.

Egenvård (24)

Att vara fysiskt aktiv och ha en balans mellan aktivitet och återhämtning är grunden för smärtlindring, vilket innefattar nivåanpassad fysisk aktivitet. Att lära sig sätt att minska stressen och spänningen i kroppen kan vara smärtlindrande då bland annat musklerna är överbelastade.

Många upplever smärtlindring av avslappningsövningar (djupandning, mindfulness), värme/kyla, TENS (Transkutan elektrisk nervstimulering). Perioder med mjuka ortoser, för att avlasta leder för förbättrad funktion och aktivitetsförmåga.

Farmakologisk behandling

- Grundbehandling – paracetamol och eventuellt NSAID
- Långvarig smärta – till exempel amitriptylin, duloxetin, gabapentin
- Opioider bör undvikas – de har begränsad effekt vid behandling av långvarig nociplastisk smärta och kan förvärra andra symtom som trötthet, magtarmbesvär, dysautonomi. Kan behöva ges korta perioder vid akut trauma, till exempel luxationer och operationer

Beaktande inför ev. kirurgisk behandling (25)

Med tanke på elastiska och eventuellt sköra vävnadsstrukturer bör ett särskilt ställningstagande tas inför sövning och kirurgi. Detta är extra viktig vid cEDS. Konservativ behandling bör användas i största möjliga utsträckning.

Vid sövning finns en ökad risk för hyperextension, subluxation och luxation av leder, tänk även på nackens position. Det bör finnas kunskap och beredskap för att det kan förekomma en ökad blödningsbenägenhet, främst i form av postoperativ blödning.

Ledstabiliserande ortopediska ingrepp tenderar att ge otillfredsställande resultat och ökad recidivrisk. Vid suturering kan rekommendationen om "dubbelt upp" användas. Dubbla lager (även subkutana suturer). Dubbelt så tätt mellan suturerna. Dubbelt så lång tid tills suturerna tas bort. Dubbel så lång tid med tejpling av sår (med hudvänlig kirurgtejp, tex silikontejp).

Aktivitets- och arbetsförmåga: (se arbetsterapeut- och läkardelen)

Vårdnivå

- En fast vårdkontakt är önskvärd, då det ofta tillkommer nya svårtolkade symtom, där en god kännedom om patienten och bakomliggande tillstånd är en viktig grund för en adekvat bedömning. Det är önskvärt att tidigt diskutera negativa förändringar eftersom dessa kan leda till långvarig försämring av funktionsförmågan.
- Primärvård: HSD/hEDS är kriteriediagnoser, vilka kan ställas i primärvården av vårdpersonal med erforderlig kompetens. Inom primärvården bör det finnas god kunskap om differentialdiagnoser och uteslutande av sådana. Det är viktigt med ett samspel både mellan primärvårdens olika professioner och med sjukhusspecialister. Smärtrehabilitering i primärvård, multimodal rehabilitering, MMR, kan övervägas.
- Specialistnivå: Möjlighet till remittering till olika sjukhusspecialiteter är viktigt i handläggningen av patienterna, till exempel smärtrehab (MMR 2), psykiatri, kardiologi, neurologi, gastroenterolog, ortoped. Det är viktigt med ett samarbete mellan primärvården och olika sjukhusspecialiteter.
- Vid misstanke om ovanlig EDS-typ kan remiss till klinisk genetik skickas, se under rubrik Differentialdiagnos. Då HSD och hEDS ej kan testas genetiskt, så ska dessa patienter ej remitteras dit.

Diagnoskoder

Q 79.6 Ehlers Danlos syndrom (EDS)

M35.7 Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD)

Referenser

1. Malek S, Reinhold EJ, Pearce GS. The Beighton Score as a measure of generalised joint hypermobility. *Rheumatology International*. 2021 Oct;41(10):1707-16
2. Remvig L, Jensen D V., Ward RC. Epidemiology of general joint hypermobility and basis for the proposed criteria for benign joint hypermobility syndrome: review of the literature. *J Rheumatol* (2007) 34:804–9. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17407233>
3. Hakim A, Grahame R. Joint hypermobility. *Best Pract Res Clin Rheumatol* (2003) 17:989–1004. doi:10.1016/j.berh.2003.08.001
4. Glans M, Thelin N, Humble MB, Elwin M, Bejerot S. Association between adult attention-deficit hyperactivity disorder and generalised joint hypermobility: a cross-sectional case control comparison. *Journal of Psychiatric Research*. 2021 Nov 1;143:334-40.
5. Malfait F et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. 2017, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss. 175(1): p. 8-26.
6. Castori M et al. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. 2017, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss.175(1):148–157.
7. Tinkle B et al. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. 2017, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss. 175(1): p. 48–69.
8. Juul-Kristensen B et al. Measurement properties of clinical assessment methods for classifying generalized joint hypermobility-A systematic review. 2017, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss. 175(1): p. 116–147.
9. Castori M, Hakim A. Contemporary approach to joint hypermobility and related disorders. *Curr Opin Pediatr*. 2017, ss. 29(6): 640-649.
10. Halverson, C M E et al. Patients with Ehlers-Danlos syndrome on the diagnostic odyssey: Rethinking complexity and difficulty as a hero's journey. 2021 Dec, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss. 187(4):416-424.
11. Castori, M et al. Symptom and joint mobility progression in the joint hypermobility syndrome (Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type). 2011, *Clin Exp Rheumatol*, ss. 29:998–1005.
12. Smits-Engelsman, B, Klerks, M och Kirby, A. Beighton score: a valid measure for generalized hypermobility in children. 2011, *J Pediatr*, ss. 158(1): p. 119–23, 123.e1-4.
13. Demmler, J C et al. Diagnosed prevalence of Ehlers-Danlos syndrome and hyper-mobility spectrum disorder in Wales, UK: a national electronic cohort study and case-control comparison. 2019, *BMJ Open*, s. 9:e031365.
14. Hakim, A J, Tinkle, B T och Francomano, C A. Ehlers-Danlos syndromes, hypermobility spectrum disorders, and as-sociated co-morbidities: Reports from EDS ECHO. 2021 Dec, *Am J Med Genet C Semin Med Genet.*, ss. 187(4):413-415.

15. Quatman, C E et al. The effects of gender and pubertal status on generalized joint laxity in young athletes. 2008 Jun, Journal of science and medicine in sport, ss. 1;11(3):257-63.
16. Glans, M et al. Self-rated joint hypermobility: the five-part questionnaire evaluated in a Swedish non-clinical adult population. 2020, BMC Musculoskelet Disord, s. 21;174.
17. Hakim, A et al. Chronic fatigue in Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility type. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 175-180.
18. Scheper M.C, Juul-Kristensen B et al. Disability in Adolescents and Adults Diagnosed With Hypermobility-Related Disorders: A Meta-Analysis. Arch Phys Med Rehabil, 97(12), 2174-2187
19. Socialstyrelsen. <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/vem-far-gora-vad/diagnos/>
20. Gensemer, C et al. Hypermobility Ehlers Danlos syndromes: Complex phenotypes, challenging diagnoses, and poorly understood causes. 2021, DevDyn, ss. 250(3):318–344.
21. Kulas Søbørg, M-L et al. Establishment and baseline characteristics of a nationwide Danish cohort of patients with Ehlers-Danlos syndrome. 2017 May, Rheumatology (Oxford), ss. 1;56(5):763-767.
22. Bowen, J M et al. Ehlers-Danlos syndrome, classical type. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 27–39.
23. Byers, P H et al. Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 40–47.
24. Engelbert, R H et al. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobility Ehlers Danlos syndrome. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, s. 175(1): p. 15.
25. Ericson, W B och Wolman, R. Orthopaedic management of the Ehlers-Danlos syndromes. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 188-194.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS - Arbetsterapi hos vuxna och barn

Arbetsterapi för vuxna och barn med HSD/hEDS

Målet med arbetsterapi är att stödja personen att göra det hen önskar och behöver på ett sätt som främjar möjligheter och minskar hinder i det sammanhang som hen befinner sig i. Arbetsterapi utgår från ett personcentrerat förhållningssätt, som innebär att insatserna formas och genomförs tillsammans med personen eller i samråd med andra berörda parter (1).

Aktivitetsförutsättningar

För personer med HSD/hEDS varierar förmågan att utföra aktiviteter från lättare till svårare aktivitetsbegränsningar. Svårigheterna kan också variera över tid och påverkas av den miljö personen befinner sig i. Det finns begränsat med forskning inom arbetsterapi. Nedanstående text bygger på författarnas gemensamma kliniska erfarenhet samt den evidens /forskning/ studier som finns inom detta område.

I en studie framkommer att vuxna personer med EDS har aktivitetsbegränsningar inom arbete, rekreation, hobby, hushållsgöromål samt sömn, vila och vakenhet (2). Kvinnorna rapporterade sämre status gällande hushållsgöromål och arbete jämfört med männen. Exempel på begränsningar i vardagen är att personen har behov av att frekvent ändra position, utför mindre tunga uppgifter, tappar saker, går in i saker, går mindre ut på arrangemang samt sover sämre (3). Den kliniska erfarenheten gör gällande att dessa svårigheter även finns hos barn och ungdomar men att det är främst i skolsituation och i fritidsaktiviteter som barn och unga rapporterar utmaningar i form av att inte klara hela skoldagar och uppleva ett utanförskap, då de inte klarar full delaktighet jämfört med sina jämnåriga.

En annan studie beskriver att smärta vid EDS bidrar till svårigheter att kunna utföra aktiviteter i det dagliga livet (4). Det är vanligt med smärta vid EDS, framför allt vid hypermobilitetstypen. Även fotsmärta påverkar det dagliga livet och gör att personer undviker att stå länge och tar buss eller bil oftare (3). De autonoma symtomen, särskilt ortostatiska och gastrointestinala besvär, är vanligt förekommande och relaterade till en ökad trötthet/fatigue och smärta. Ortostatisk intolerans kan visas som trötthet, nedsatt koncentration, känsla av "frånvaro", hjärndimma, bröstsmärtor, andnöd, hjärtklappning, huvudvärk och synstörningar. Obehag kan upplevas i upprätt läge och vid fysiska aktiviteter, måltider, varm dusch och toalettbesök (5).

Som människor gör vi olika aktivitetsval och det formar våra vardagssysslor och har inflytande över hur vårt liv utformas. Individens beslutsfattande kring aktivitet är komplext. Vissa aktiviteter undviks på grund av smärta, medan andra väljs när fördelar uppväger kostnader i smärta och obehag (6). Våra val påverkas också av intressen, vår uppfattning om våra egna förmågor och våra värderingar. Det handlar bland annat om att vi tar beslut om att påbörja eller avsluta aktiviteter och hur de ska genomföras. När vi drabbas av en funktionsnedsättning som påverkar vårt aktivitetsutförande behöver vi göra nya val och hitta nya beteendemönster (7).

För att kartlägga, förstå och beskriva individens aktivitetsnivå och aktivitetsförmåga använder arbetsterapeuten professionsspecifika modeller med tillhörande bedömningsinstrument. För exempel se bilaga 1.

Trötthet/fatigue

Det är vanligt att personer som har HSD/hEDS upplever trötthet/fatigue, vilket inverkar på personens möjligheter till att vara aktiv och klara vardagliga aktiviteter. Interventioner med fokus på aktivitetsbalans, aktivitetspacing, energibesparande arbetstekniker och praktisk ergonomi kan öka förutsättningarna till ett liv i balans. I en del fall kan man behöva anpassa i aktiviteter och prioritera eller medvetandegöra tempo i aktivitet för att kunna fortsätta vara aktiv på en hållbar nivå. Barn och ungdomar med HSD/hEDS rapporterar lägre hälsorelaterad livskvalitet (HRQOL) jämfört med friska barn. Dessutom har sämre HRQOL-poäng visat sig vara associerade med smärta och trötthet hos dessa barn och ungdomar. Barn och ungdomar med HSD/hEDS kan uppleva problem i vardagslivet främst vid idrott och på fritiden (33, 34).

Sömn

Sömn är en viktig och grundläggande funktion och är nödvändig för att vi ska fungera bra under vår vakna tid. Sömn ger den överlägset bästa återhämtningen för hjärnan. Sömnproblem kan bidra till en försämrad kognitiv förmåga (8).

Vid starten av arbetsterapeutens bedömning inhämtas ofta en bred anamnes av individens miljö och förutsättningar för aktivitet i sin vardag. Bedömning gällande sömn görs i första hand utifrån anamnestagning där översyn av hela personens dygnstruktur och vardagsrutiner lyfts fram. Specifikt utreds den djupare genom till exempel sömnkartläggning som finns i olika varianter beroende av var i landet man befinner sig.

Interventionerna handlar ofta om att skapa aktivitetsbalans och innefattar att skapa struktur och rutiner i vardagen för att öka chanserna för en bättre sömn, ett första steg kan vara rekommendationer kring sömnhygien enligt följande (9):

Sovrumsmiljö som främjar sömnen: Bekväm säng i välkänd miljö, rätt temperatur, gärna svalt, mörklagt, lugnt och tyst rum (vissa personer somnar lättare med bakgrundsljud) associeras med positiva upplevelser.

Goda sömnvanor: Regelbundna rutiner kring sänggående och uppstigning, gå och lägga sig när man är sömnig, gå igenom problem, bekymmer och planering i god tid före sänggående.

Skapa hållbara rutiner för regelbunden fysisk aktivitet, frisk luft och dagsljus under dagarna, avslappning (9).

Att undvika: TV, dator, surfplatta, mobil eller liknande i sovrummet. Starka känsloutlösningar så som uppspelthet och upprördhet innan sänggående. Träning eller annan kraftig fysisk aktivitet sent på kvällen. Koffeinhaltiga och söta drycker efter klockan 16.00. Stora måltider och mycket dryck sent på kvällen, samt att lägga sig hungrig. Rökning, alkohol och droger, för mycket eller för sen vila under dagen, ligga vaken i sängen när man har svårt att somna på natten (9).

För personer med HSD/hEDS kan en extra viktig intervention vara att stödja personen att hitta en avlastande viloposition där leder hamnar i ett gynnsamt läge för att kunna skapa förutsättningar för vila/sömn. Det kan vara genom till exempel tryckavlastande madrass, avlastande kuddar eller andra hjälpmedel som till exempel underlättar förflyttning i liggande. Tyngdtäcke kan även hjälpa personer med HSD/hEDS att tydliggöra kroppens gränser genom

ökad proprioception och på så sätt vara en hjälp till ökad avslappning, förkortad insomning och ökad sömnkvalitet (10).

Neuropsykologiska funktioner, bland annat kognition

Patienter med HSD/hEDS upplever ofta en nedsatt kognitiv förmåga till följd av långvarig smärta (11). Exempel på kognitiva funktioner som kan vara påverkade är minnesförmåga, exekutiv funktion, abstrakt tänkande, perception, stresstålighet, förståelse av sammanhang eller föreställningsförmåga (12). Nedsatt minne och koncentration gör att patienten ofta upplever en ökad stress i vardagliga aktiviteter vilket påverkar utförandet och livet i stort. Bedömning av kognition görs i första hand genom personcentrerad anamnestagning för att se hur påverkad patientens vardag är i nuläget samt hur det varit tidigare. Vid behov används även andra instrument (se bilaga 1).

Att möta patienter med nedsatt kognitiv funktion kräver att arbetsterapeuten har ett förhållningssätt där informationen presenteras på ett sådant sätt att patienten kan tillgodogöra sig den, till exempel skriven text samt eventuellt förklarande bilder i de fall det behövs, även sammanfatta vad som sagts för att öka chansen för patienten att minnas. En strategi är att använda sig av kognitivt stöd som innebär åtgärder som görs för att stödja en kognitiv funktionsnedsättning oberoende av vad som är orsaken till svårigheterna. Kognitivt stöd kan underlätta i vardagen och göra det lättare att vara uppmärksam på det som är viktigt, organisera uppgifter, att minnas, planera och organisera. Exempel på kognitivt stöd kan vara; tids- och planeringsstöd, struktur och rutiner, kognitiva hjälpmedel, miljöanpassningar samt bilder och symboler (13). Finns det neuropsykiatriska diagnoser så behöver man ta extra hänsyn till detta (14).

Handfunktion

Handens funktion är komplex och involverar strukturer som muskler och senor, leder och ligament, hud och bindväv samt nerver och dess innervation (15, 16). Vid bedömning av handfunktion är det viktigt att se arm, axel och hand som en helhet. Vissa personer med hypermobilitet kan ha svårt att greppa föremål i olika storlekar eller former. Andra blir snabbt uttröttade av att hålla handled och fingrar i samma position en längre stund. En del har svårt att avgöra vilken handkraft som krävs (kalibrering) för att greppa och hålla föremål (17). Orsaker till nedsatt handfunktion kan vara ogynnsam hållning eller belastning på de instabila lederna, nedsatt proprioception och/eller ökad muskelspänning kring lederna (17, 18, 19, 20). Knäppningar/knakningar (krepitationer) förekommer, liksom nedsatt greppstyrka, sensibilitetsstörningar med såväl hyper- som hyposensibilitet. Bedömning av handens funktioner utgår från riktlinjer för Handkirurgisk kvalitetsregister och utgår från aktivitet, självskattning och/eller objektiv mätning (21), se även bilaga 1.

Träning av handfunktion kan vara inriktad mot förbättrad greppstyrka, handledsstabilitet och proprioception i hand- och fingerleder. Nedsatt proprioception kan leda till mekanisk påfrestning och skada omgivande vävnad och nerver (22). Vid träning av handledsstabilitet används i första hand statisk träning, vilket främjar kontraktion av omgivande muskulatur. Att initialt använda statisk träning brukar också fungera bättre i de fall då personen har smärta i

handleden. Genom att träna ledstabilitet och muskelstyrka ökas förutsättningarna för förbättrad proprioception (18).

Arbete/sysselsättning

Arbetsförmågan behöver inte påverkas av denna diagnos men både den fysiska och den psykosociala arbetsmiljön kan behöva kartläggas och anpassas utifrån varje individs behov och arbetets krav. De som har hypermobilitetstyp verkar ha en högre nivå av smärta och arbetsförsämring, medan de som har klassisk typ verkar ha större försämring av dagliga rutiner och aktiviteter i hemmet (23). Faktorer som kan påverka arbetsförmågan vid hEDS är smärta, trötthet och en obalans mellan arbete och fritid. Flexibla arbetsuppgifter med variationer i kroppsställningar, stöd från arbetsgivare och vårdgivare samt flexibla arbetstider anses gynnsamt (24).

Studier

Pedagoger bör vara informerade om komplexiteten i diagnosen samt erbjuda goda ergonomiska förutsättningar. Det gäller framför allt sittande i exempelvis skrivsituationen men även vid matsituationen som kan upplevas som en stressande miljö för många. Det bör också upprättas en åtgärdsplan kring hur frånvaro ska hanteras.

Fritid

Både utförandet och att hitta orken till stillsamma och aktiva fritidssysselsättningar kan påverkas vid HSD/hEDS. Ofta är det också fritidsaktiviteterna som många slutar med eller minskar på, då det ofta inte är en "måste-aktivitet" även om den ger lust, glädje och återhämtning. Detta ser man även i studier på andra diagnoser med smärta och fatigue (25).

Aktivitetsbalans

För många med HSD/hEDS kan det vara en utmaning att finna och behålla en balans i vardagen. Man orkar inte längre utföra alla de aktiviteter man tidigare klarat och prioriterar inte de aktiviteter som är lustfyllda och återhämtande. Man kan också förlora kontrollen över sin vardag då man kanske inte längre kan utföra det man tidigare har kunnat. Därför kan man behöva stöd i att finna en balans mellan aktivitet och återhämtning (26, 27). Inom arbetsterapi anses att ett balanserat aktivitetsmönster är en förutsättning för hälsa, och att obalans i värdeupplevelsen av sina dagliga aktiviteter tillsammans med låg kontroll utgör risk för att må sämre. "Balans i vardagen" kan beskrivas på olika sätt men utgår från individens egenvärde av att uppleva en balans i sin vardag (26, 27). För att uppnå detta kan man behöva stöd kring hur man ska använda sin kropp på ett energibesparande sätt, hur man kan belasta kroppen på ett klokt sätt samt också hur man ska fördela aktiviteter i sin vardag för att orka. Återhämtning är en viktig del där man som patient kan behöva stöd i att hitta bra vilopositioner i både viloposition och sittande.

Aktivitetspacing

Aktivitetspacing syftar till att uppnå balans mellan aktivitet och vila. Man kan se aktivitetspacing som en process där man utbildar personen i hur hen kan hushålla med sin energi med omväxlande aktivitet och återhämtning/vila, i en takt som fungerar för just hen (28). Vidare så involveras planeringsförmåga, psykologiska aspekter, operanta aspekter och fysisk förmåga. I praxis skiljer man ofta på aktivitetsstimulering och aktivitetspacing (29). **Aktivitetsstimulering** berör oftast de personer som är underaktiva, där det handlar om att förstärka rutiner i vardagen och ibland öka aktivitetsmängden. Dygnet's olika aktiviteter (aktivitetsrepertoar) betraktas i ett sammanhang för ökad balans mellan aktivitet och återhämtning (29).

Med **aktivitetspacing** som intervention avser man att motverka överaktivitet. Det kan ske på olika sätt, men samtliga innebär att paus eller återhämtning/vila läggs in under aktivitetsutförandet. Aktiviteten kan begränsas genom att kvotera (dela upp) den i mindre delar. Ett annat sätt är att med hjälp av timer eller dylikt avbryta aktiviteten för paus eller byte av aktivitet eller position. Ytterligare sätt är att utföra aktiviteten i ett långsammare tempo med avslappnade rörelser samt att anpassa hur kroppen hanteras i förhållande till aktiviteten (29).

Egenvård/praktiska redskap/hjälpmedel

Det är vanligt att personer med hypermobilitet har begränsad fysisk och/eller psykisk energi. Där kan praktisk ergonomi, gärna med energibesparande arbetsteknik vara värdefullt och ibland tillsammans med avlastande hjälpmedel. Detta kan medverka till att öka personens möjlighet till delaktighet i aktivitet (30, 31). Det finns en mängd hjälpmedel som kan underlätta aktivitetsutförande, avlasta, spara energi och minska smärta exempelvis handgrepp på verktyg och redskap, förstörade handgrepp med viss friktion. Hjälpmedelstillgången ser olika ut runt om i landet. Att följa förskrivningsprocessen är ett sätt för att tydliggöra målsättningen med hjälpmedel.

Ortoser

Syftet med utprovning av ortoser kan variera, det kan exempelvis handla om att möjliggöra återhämtning, förebygga eller minska smärta, stabilisera eller avlasta leden. Mjuka ortoser kan exempelvis användas vid lättare vardagliga aktiviteter. Hårda ortoser (ortos med skena eller tillverkad i plast) kan vara lämpliga vid fysiskt belastande aktiviteter eller nattetid. Mjuka förband, lindning eller tejpling av bland annat hand- och fingerleder kan användas för att ge ökad proprioception (30, 32).

Förskrivningsbara hjälpmedel provas ut tillsammans med arbetsterapeut som sedan tar ett beslut om förskrivning. Vilka hjälpmedel som går att förskriva och vilka som man får köpa själv ser olika ut beroende på vilket region man tillhör.

Referenser:

1. Sveriges Arbetsterapeuter. (2018) *Etisk kod för arbetsterapeuter*. Trydells Tryckeri AB.
2. Rombaut I, et al. Impairment and impact of pain in female patients with Ehlers-Danlos syndrome: a comparative study with fibromyalgia and rheumatoid arthritis. *Arthritis Rheum*. 2011; 63(7): 1979-1987.
3. Berglund B, Nordström G. Symptoms and Functional Health Status of Individuals with Ehlers-Danlos Syndrome (EDS). *J Clin Rheumatol*. 2001;7(5):308-314.
4. Voermans N, Knoop H, Bleijenberg G. Pain in Ehlers-Danlos Syndrome is common, severe, and associated with functional impairment. *J Pain Symptom Manage*. 2010; 40(3):370- 378.
5. DeWandele I, et al. Autonomic symptom burden in the hypermobilitytype of Ehlers–Danlos syndrome: A comparative study with two other EDS types, fibromyalgia, and healthy controls. *Semin Arthritis Rheum* 2014;44:353–361.
6. Schmidt A, Corcoran K, Grahame R, de C Williams A. How do people with chronically painful joint hypermobility syndrome make decisions about activity? *British Journal of Pain*. 2015;9(3):157– 166.
7. Taylor, R. R., Falk, C., Falk, K., & Thurban, C. (2020). *Kielhofners model of human occupation : teori och tillämpning*. Lund: Studentlitteratur.
8. Rhodin A, Smärta i klinisk praxis. Andra upplagan. Lund: Studentlitteratur; 2019.
9. <https://www.1177.se/Kalmar-lan/liv--halsa/stresshantering-och-somn/somnsvarigheter/>. Sökord: Sömnsvårigheter. Citerad: 2021-09-29.
10. Moberg Uvenäs K. Lugn och beröring: Oxytocinets läkande verkan i kroppen. Stockholm: Natur och kultur i samarbete med Axelsons gymnastiska institut. 2000.
11. Haegerstam G. Smärta. Lund: Studentlitteratur; 2008.
12. Fleischer Käte AV, Exekutiva funktioner hos barn och unga. Lund: Studentlitteratur; 2016.
13. <https://www.habilitering.se/fakta-och-rad/visningsmiljo/kommunikativt-och-kognitivt-stod/>. Sökord: Kognitivt stöd. Citerad 2021-09-30.
14. Brown TE. Ett nytt sätt att se på ADHD hos barn och vuxna: brister i exekutiva funktioner. Lund: Studentlitteratur. 2016.
15. Bojsen-Møller F, Dyhre-Poulsen P. Rörelseapparatens anatomi. Stockholm: Liber. 2000.
16. Lundborg G, Björkman A. Handkirurgi. Lund: Studentlitteratur. 2015.
17. Hakim AJ, Grahame R. Joint hypermobility. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2003;17(6):989-1004.
18. Butler K. The hand. In: Hakim AJ, Keer R, Grahame, R, editors. *Hypermobility, Fibromyalgia and Chronic Pain*. Elsevier: Churchill, Livingstone; 2010. p.207-216.
19. Keer R, Butler K. Physiotherapy, and occupational therapy in the hypermobile adult. In: Hakim AJ, Keer R, Grahame, R, editors. *Hypermobility, Fibromyalgia and Chronic Pain*. Elsevier: Churchill, Livingstone; 2010.
20. Simmonds J V, Keer RJ. Hypermobility and the hypermobility syndrome, part 2: assessment and management of hypermobility syndrome: illustrated via case studies. *Man Ther*. 2008;13(2):e1-11.
21. Handkirurgiskt kvalitetsregister, HAKIR. Nationell manual för mätning av handfunktion, Available from: <https://hakir.se/nationell-matmanual/>

22. Clayton HA, Cressman EK, Henriques DY. Proprioceptive sensitivity in Ehlers-Danlos syndrome patients. *Exp Brain Res*. 2013;230(3):311-321.
23. Bogni M, et al. Workers with Ehlers-Danlos syndrome: indications for health surveillance and suitable job assignment. *Med Lav*. 2015 Jan 9;106(1):23-35.
24. De Baets, S., Calders, P., Verhoost, L., Coussens, M., Dewandele, I., Malfait, F., . . . Van de Velde, D. (2021). Patient perspectives on employment participation in the "hypermobility Ehlers-Danlos syndrome". *Disabil Rehabil*, 43(5), 668-677. doi:10.1080/09638288.2019.1636316
25. Appelin, K., Lexell, J., & Månsson Lexell, E. (2014). Occupations that people with late effects of polio perceive difficult to perform. *Occup Ther Int*, 21(3), 98-107. doi:10.1002/oti.1368
26. Erlandsson LE, Persson D. ValMO-modellen- ett redskap för aktivitetsbaserad arbetsterapi. Lund: Studenlitteratur. 2014.
27. Kroksmark U. Hälsa och aktivitet i vardagen -ur ett arbetsterapeutiskt perspektiv. Sveriges Arbetsterapeuter, Leanders Grafiska AB Kalmar; 2018.
28. Gill J R & Brown C A. A structured review of the evidence for pacing as a chronic pain intervention. *Eur J pain* 2009;13:214-16.
29. Birkholtz M, Aylwin L & Harman M. Activity pacing in chronic pain management: One aim, but which method? Part one: Introduction and literature review. *Br J Occup Ther*. 2004;67:447-52.
30. Butler K. Regional complications in joint hypermobility syndrome. In: Hakim AJ, Keer R, Grahame R, editors. *Hypermobility, fibromyalgia and Chronic Pain*. Elsevier: Churchill, Livingstone; 2010. p. 207-2016.
31. Keer R, Butler K. Physiotherapy and occupational therapy in the hypermobile adult. In: Hakim AJ, Keer R, Grahame, R, editors. *Hypermobility, Fibromyalgia and Chronic Pain*. Elsevier: Churchill, Livingstone; 2010. p. 143-162.
32. Deshaies LD. Upper extremity orthoses. In: Radomski M, Trombly-Latham CA, editor. *Occupational therapy for physical dysfunction*. (6th ed.). Lippincott: Williams & Wilkins; 2008.
33. Scheper MC, et al. Disability in Adolescents and Adults Diagnosed With Hypermobility-Related Disorders: A Meta-Analysis. *Arch Phys Med Rehabil*. 2016;97(12):2174-2187.
34. Schubert-Hjalmarsson E, et al. Pain, balance, activity, and participation in children with hypermobility syndrome. *Pediatr Phys Ther*. 2012;24(4):339-44.

Bilaga 1 - Förslag på arbetsterapeutiska modeller och instrument

Model of Human Occupation – MoHO

MoHO beskriver upplevelse och mening av delaktighet. Hur miljön samtidigt kan ställa krav och vara en resurs för individens delaktighet (1). Ett bedömningsinstrument som grundar sig i MoHO är Worker Role Interview (WRI). Det är en semistrukturerad intervju som kan användas för att identifiera hur psykosociala och miljömässiga faktorer kan påverka en persons möjlighet att vara kvar i, återgå till eller skaffa ett arbete (2). Ett observationsinstrument, utifrån samma teoretiska modell, som kan användas är Assessment of Work Performance (AWP) där syftet är

att bedöma en persons färdigheter i arbete (3). De färdighetsområden som bedöms är motoriska färdigheter, processfärdigheter och kommunikations- och interaktionsfärdigheter.

Canadian Model of Performance and Engagement –CMOP-E

CMOP-E ger information om personens egen upplevelse av meningsfulla aktiviteter. Bedömningsinstrumentet Canadian Occupational Performance Measure (COPM) bygger på CMOP-E och används för att sätta klientcentrerade mål och för att ha som resultatmått i rehabiliteringen (4).

Handfunktion

Exempel på instrument är:

DASH (disabilities of the arm, shoulder and hand)

Genom DASH hälsoenkät (5) kan man få en uppfattning om hur personen skattar sin förmåga att utföra vardagliga aktiviteter avseende axel, arm och hand (6).

Grip Ability Test

Med Grip Ability Test (7) kan man få en uppfattning om personens finmotoriska förmåga.

Jamar Dynamometer

Med Jamar Dynamometer bedöms grov kraft (greppstyrkan) i handen (8).

Kognition

Instrument som kan användas är: Kognitiv checklista vid arbetsterapeutisk bedömning av ADL-förmåga” (komplement till ADL-taxonomin) (9).

Självskattningsinstrument

Självskattning genom t.ex. ”Aktivitet i tid och struktur” (ATMS-S) (10).

Kartläggning av aktiviteter The Occupational Questionnaire (OQ-S) (11)

Bilaga 2 - Bedömningsinstrument-barn

Bedömningsinstrument för aktivitetsförmåga:

- COSA-S (*Child Occupational Self Assessment*)
- ADL-taxonomin för barn
- Dagbok
- BAS (Bedömning av anpassningar i skolmiljön)
- AMPS (The Assessment of Motor and Process Skills)
- OQ-S (The Occupational Questionnaire) Kartläggning av aktiviteter (Självskattning OQ-S)

Övriga bedömningsinstrument:

- **Motorik** – bör bedömas med åldersanpassade instrument. Movement ABC-2 för barn 3–16 år. Detta kan kompletteras med delar av Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency (BOT-2).
- **Smärta** – Smärtteckning, smärtdagbok eller smärtenkät.
- **Trötthet** – PedsQL Fatigue scale.

Referenser (instrument):

1. Kielhofner G. Model of Human Occupation: theory and application. 4th ed. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins; 2008.
2. Ekbladh E, Haglund L. WRI-S. Version 4). Linköping: Linköping Universitet; 2012.
3. Sandqvist J . Assessment of Work Performance – AWP. Version 2. Linköping: Linköpings Universitet; 2008.
4. Law M, et.al. Canadian Occupational Performance Measure. Fourth edition. Canada: Canadian Association of Occupational Therapists; 2005.
5. Gummesson C, Svenska DASH - disabilities of the arm, shoulder and hand. DASH svensk v 2,0 Hälsoenkät. Available from: http://www.ssas.se/files/score_elbow/DASH.pdf
6. Atroshi I, Gummesson C, Andersson B, Dahlgren E, Johansson A. The disabilities of the arm, shoulder and hand (DASH) outcome questionnaire: reliability and validity of the Swedish version evaluated in 176 patients. Acta Orthop Scand. 2000;71(6):613-618.
7. Dellhag, B. (2000). *Hand function in rheumatoid arthritis*. Göteborg.
8. E, E. F. (1992). Grip strength. . In C. JS (Ed.), *Clinical Assessment Recommendations* (2nd ed., pp. 41-45). Chicago, Ill.: American Society of Hand Therapists.
9. Törnqvist K, Sonn U. ADL-taxonomin- En bedömning av aktivitetsförmåga. Lenanders grafiska AB; 2017
10. White, S., & Janeslätt, G. (2017). *Aktivitet i tid med struktur : självskattningsinstrument för tidshantering och organisationsförmåga (ATMS-S) : svensk version 1.1 (2017) av Assessment of time management skills (ATMS)*. Nacka: Sveriges arbetsterapeuter.
11. Smith, N. R., Kielhofner, G., Watts, J. H., & Haglund, L. (2018). *Kartläggning av aktiviteter : självskattningsinstrument och värdering av olika aktiviteter under ett dygn (OQ-S) : svensk version 2.0 (2018) av The Occupational Questionnaire (OQ), (1986, rev. 1993 & 2004)*. Nacka: Sveriges arbetsterapeuter.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS - Fysioterapi hos vuxna och barn

Bedömning vid HSD/hEDS

Bedömning bör göras ur ett helhetsperspektiv utifrån den biopsykosociala modellen. Undersökningen berör led- och muskelfunktion, smärta, autonom funktion, balans, koordination, proprioception, hållnings- och rörelsemönster samt rörelsebeteende. (1) Anamnes och status överensstämmer i stort med tillvägagångssättet vid andra smärttillstånd där en noggrann smärtbedömning är central.

Anamnes

Som fysioterapeut är det värdefullt att fråga efter upplevd överrörlighet och instabilitet (luxationer, subluxationer), tillit till kroppen, rörelserädsla, användning av ortoser, tidigare erfarenheter av träning, återhämtning och fysioterapeutisk behandling. Kartlägg även vilken påverkan symtomen har på aktivitetsförmåga och delaktighet samt vilka hanteringsstrategier patienten har. Kartlägg förekomst av dysautonomi, till exempel ortostatiska reaktioner såsom yrsel, hjärklappning, svaghetskänsla, och hur de påverkar vardag och träning. (förslag till utförlig anamnes se Appendix 10)

Status

Inspektion

Hållnings och rörelsemönster bedöms i sittande, stående, gående, förflyttningar och funktionella rörelser. Bedöm särskilt:

- Förhållande till lodlinjen
- Vanemässig ytterlägesbelastning av leder
- Aktivitet i postural muskulatur
- Muskulärt aktiveringsmönster
- Kompenserande muskulära mönster
- Ogynnsamt belastande vanor, exempelvis akrobatiska vanor, töjningsvanor (ibland s.k. töjningssug), tics eller "party-tricks"
- Balans, koordination och proprioception
- Spännings- och andningsmönster samt arousal
- Kroppsmedvetenhet

Ledfunktion

Hypermobiliteten kan screenas med Beightonskalan, men den ger endast en grov bild. Graden av angulär rörlighet och bedömning av end-feel bör noggrant undersökas i de områden där patienten har besvär och i andra vanligt förekommande hypermobila leder. Graden av translation i leder, även i ryggradens leder, har ofta större klinisk betydelse för instabiliteten än det exakta antalet grader i leden och bör därför undersökas. Subluxationer, låsningstendenser och hypomobila områden är också ofta av klinisk relevans och bör inkluderas i bedömningen.

Muskelfunktion

Testa grov kraft och bedöm muskulär uthållighet. Nedsatt stabilitet kan bero på nedsatt stabilitet i passiva ledstrukturer, på nedsatt muskulär funktion och/eller på nedsatt neuromuskulär funktion, exempelvis proprioception. Vilken eller vilka av dessa funktioner som är påverkad har betydelse för upplägget av träningen. Postural kontroll och stabilitet kan bedömas via hållnings- och rörelsemönster, men även genom funktionella tester och rörelser såsom exempelvis knäböj, utfallssteg, benlyft i stående och sittande, bäckenlyft, armhävning mot vägg.

Neurologi

Nerventrapment relaterade till överrörliga leder förekommer. Dock är det vanligt med diffusa symtom som domningar, nedsatt känsel och upplevd svaghet i en eller flera muskelgrupper utan att det är någon neurologisk skada eller sjukdom. Det kan till exempel vara refererad smärta från myofasciella strukturer som ger diffusa och svårtolkade symtom. Vid misstanke om "äkta" neurologi görs ett neurologiskt status. Vid positiva tester utreds det vidare på ett adekvat sätt.

Bedömningsinstrument:

Exempel på användbara modeller för bedömning av rörelsemönster, stabilitet, balans, koordination och proprioception:

Frågeformulär:

- Smärta: Smärtteckning, VAS, NRS, smärtdagbok, -enkät.
- Funktion: Disability rating index (DRI) (2)
- Rörelserädsla: Tampa scale for kinesiophobia, TSK

Instrument:

- Hypermobilitet: Beighton-skalan (3), Del Mar skalan (4)
- Undersökning av rörlighet och stabilitet i nedre extremiteter: Lower limb assessment Tool (LLAT) (5)
- Undersökning av rörlighet och stabilitet i övre extremiteter: Upper Limb Hypermobility Assessment Tool (ULHAT) (6)
- Funktion: JEMS (bedömning enligt Joanne Elphinston) (7)
- Risk för långvariga besvär: StartBackTool, ÖrebroFormuläret
- Rörelseanalys: Body Awareness Scale Movement Quality and experience, BAS MQ-E av Gyllenstein Lundvik A., Mattsson M. (kurs krävs) (8). Observativ rörelseanalys (9). Rörelse och interaktion av Bader-Johansson Christina & Gunilla Elmberg Frykberg (10).

Bedömningsinstrument specifikt för barn:

Motorik bör bedömas med åldersanpassade instrument. Movement ABC-2 för barn 3-16 år. Detta kan kompletteras med delar av Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency (BOT-2).

Trötthet kan bedömas med PedsQL Fatigue scale.

Psykosociala faktorer kan bedömas med hjälp av Fear of Pain frågeformulär, andra formulär som undersöker inverkan av smärta på barnets vardag ex. undvikande, stress, nedstämdhet och ångest.

Behandling vid HSD/hEDS - fysioterapi

De fysioterapeutiska åtgärderna syftar till att göra patienten så självständig som möjligt genom ökad kunskap och medvetenhet, förbättrade hanteringsstrategier, upplägg av anpassad träning för ökad funktion och aktivitetsförmåga, lindring av symtom och förebyggande insatser. Fysioterapeuten bör se kroppen som en funktionell helhet även vid lokala besvär (11, 12). Bedömningen är en intervention i sig och hjälper patienten att förstå sina resurser och begränsningar.

De fysioterapeutiska åtgärderna är oftast inriktade mot allmän fysisk funktion, hypermobilitet, smärta, psykosomatik och autonom dysfunktion.

Forskningen kring rehabilitering vid EDS och HSD är fortfarande begränsad. De studier som finns är av låg kvalitet med få deltagare och utan kontrollgrupp och/eller uppföljning. Experter inom området är dock överens om att fysioterapeutisk rehabilitering och behandling är av mycket stor vikt (13–21).

Träning

Många patienter kan initialt behöva enskild träning med en kvalificerad fysioterapeut, då patienter med hypermobilitet ofta har nedsatt proprioception och kan behöva särskild guidning för att utföra sina övningar korrekt.

Vid hypermobilitet behöver rehabiliteringen ofta inledas med att medvetandegöra och stimulera proprioception, postural aktivitet, hållning, ledpositioner, muskeltonus (hyperton alt hypoton muskulatur), andningsmönster samt aktivering av stabiliserande muskler. Härigenom förbättras förutsättningarna för träning av exempelvis stabilitet, balans och koordination. Allt detta behöver patienten sedan tillämpa i sin vardag.

Stabilitet/motorisk kontroll tränas initialt ofta på låg nivå för att underlätta motorisk inläring och stegras successivt i långsam takt till mer krävande positioner och med större krav på uthållighet. Viktigt är att vara uppmärksam på kompenserande mönster så som spänning i yttlig muskulatur och återhållen andning, vilket lätt händer om man avancerar för snabbt. Det funktionella perspektivet i träningen är viktigt. Träningen kan anpassas till patientens nivå enligt samma grundprinciper som till exempel vid lokal instabilitet, idrottsskador, artros, RA och långvarig smärta.

Vid större instabilitetsproblem eller då träningen ger större smärtpåslag kan man börja med isometrisk muskelaktivering utan rörelse, träna på att bibehålla position, mothåll/rytmisk stabilisering. Man kan också aktivera postural hållningsreflex genom att trycka ifrån med fötterna, closed chain-övningar med litet rörelseutslag. Ortoser/tejpning kan vara ett komplement till träning och underlätta aktivitet och vara "lärande" för ökad proprioception/motorisk kontroll. Piggbollar under fotsulor stimulerar proprioception och postural aktivering. Balansboll är ett användbart träningsredskap. Se till exempel boken "Total stabilitetsträning" av Joanne Elphinston för teoretisk bakgrund och övningar (7).

Träning i bassäng kan vara en möjlighet för att öka proprioceptionen, ge avlastning och förbättra kondition. Det kan även underlätta vid ortostatiska besvär genom förbättrat venöst återflöde. Observera att det ibland kan vara svårare att hitta stabilisering i vatten.

Specifikt vid ledinstabilitet är vikten av det muskuloskeletala samspelet vid rörelse, individens centrala mittlinje och uppmärksamhet på andning. Återhållen andning kan vara ett sätt att omedvetet stabilisera kroppen. Vid fysisk träning rekommenderas försiktig stegring och kroppsmedvetenhet. Allt

som patienten gör ofta har stor betydelse och kan med fördel samtalas om för att hitta individuella åtgärder som kan lindra besvären. Råd för hantering vid subluxationer och luxationer bör ges. Patienter kan även ha vissa stela leder och kan behöva särskilda övningar för dessa.

Hitta en fungerande fysisk aktivitet/konditionsträning. Aktiviteter som promenader, cykling och crosstrainer fungerar oftast bäst om patienten har påtagliga besvär. Yngre idrottande patienter kan behöva avrådas från alltför ledpåfrestande idrotter.

Vid uttalad fatigue behöver startnivån för fysisk aktivitet och träning vara lägre och man behöver gradera upp träningen i långsammare takt. En metod som kan användas är Graded exercise therapy (GET). För att möjliggöra ökad fysisk aktivitet kan återhämtning i form av vila eller lugnare aktivitet behöva läggas in före, under och/eller efter träning. Mer om bedömning och behandling av personer med hEDS och fatigue finns att läsa i en artikel av Hakim och medarbetare (22).

Återhämtning

Det finns ofta stort behov av fysiologisk och mental nedvarvning, att "lugna systemen" för smärtlindring, minskad muskulär och mental spänning. För att minska inverkan av det sympatiska nervsystemet kan meditation, mindfulness och andningsövningar fylla en viktig roll (23). En del patienter har svårt för att varva ner i stillhet. Att medvetet gå in i sig själv genom "Må-bra-stunder" exempelvis egenmassage med piggboll, sitta på balansboll, lugn promenad eller kreativt skapande kan fylla samma syfte.

Ergonomi och hjälpmedel

Ergonomiska råd ges utifrån patientens behov. Ibland kan det vara aktuellt med rådgivning avseende ortopedtekniska hjälpmedel, skoinlägg eller ortoser.

Övrig behandling

Vid behov komplettera med andra fysioterapeutiska åtgärder till exempel TENS, akupunktur och manuell behandling.

Att tänka på vid behandling av barn

Behandlingsinsatser hos barn ska vara målinriktade och skapas i överenskommelse med barnet och föräldrar. Hos mindre barn ska träningen vara integrerad i vardagen och man bör lära föräldrarna att se träningsmomenten i de vardagliga aktiviteterna. Barnet ska uppmuntras till aktivitet där det behövs och till vila där det behövs.

Träning bör innehålla komponenter som balans, proprioception, styrka, stabilitet och kroppsuppfattning. Varmvattenträning har i klinik visat sig vara ett bra tränings sätt. Det underlättar träningen, ökar kroppsmedvetenheten och har en smärtlindrande effekt.

Det är mycket viktigt att tidigt förklara smärtfysiologin för barn och föräldrar för att öka medvetenheten om hur smärtan uppstår, men också hur man kan minska smärtupplevelsen genom minskad stress och rädsla. Viktigt är också att betona den inhibitoriska effekten av konditionshöjande aktiviteter.

Det är viktigt att barnen är med så mycket som möjligt vid idrottslektioner. Vissa aktiviteter som att hänga i romerska ringar eller bära tunga redskap bör undvikas hos de barn där det föreligger en tydlig svaghet och instabilitet i axellederna. Barn utan instabilitetsproblem i axellederna får delta i dessa aktiviteter. Det kommer mer och mer forskning som visar på föräldrarnas betydelse för hur barnen upplever sin smärta och hur barnet reagerar på smärtupplevelse. Det är därför viktigt att alltid informera sig över om föräldrarna har en etablerad vårdkontakt för eventuella egna besvär.

Ortoser kan användas för att stödja leder i aktiviteter. Det är viktigt att diskutera om det föreligger behov av att använda ortoser under inaktiva stunder.

Sömn är en mycket viktig faktor som bör undersökas hos barn (se under arbetsterapi). Sömnbrist påverkar både smärtupplevelse, ork och koncentrationsförmåga. Samtidigt är det viktigt att utesluta andra orsaker till koncentrationssvårigheter/inlärningsvårigheter som inte kan förklaras av HSD/hEDS.

Specifikt för kvinnor med HSD/hEDS och fysioterapi vid gynekologiska och obstetriska tillstånd

Kvinnor med symtomgivande HSD/hEDS ska inte behandlas annorlunda än andra kvinnor, men de kan ha nedsatt proprioception, ha skörare bindväv som behöver längre tid och "härdning" för att uppnå samma träningseffekt som normalrörliga kvinnor och vara känsligare ur ett smärtperspektiv.

Kvinnors könshormoner påverkar bindvävens elasticitet och det är därför vanligt att kvinnors symptombild förändras vid hormonsvängningar. Som fysioterapeut kan det vara nödvändigt att ta hänsyn till svängningarna vid träningsplanering. Exempelvis: i känsliga perioder ha mer fokus på mer lågintensiv träning utan hopp och stötar för att i mer stabila perioder kunna lägga in tyngre träning.

På grund av den mer elastiska bindväven har kvinnor med HSD/hEDS en ökad tendens till inkontinens, framfall och graviditetsrelaterad ländryggs- och bäckensmärta. Fysioterapeuter som arbetar med mödravård och kvinnohälsa bör vara medvetna om att dessa kvinnor har en ökad smärt- och belastningskänslighet när man planerar åtgärder vid lumbosakrala besvär och bäckenbottensmärta.

Kvinnor med HSD/hEDS har en ökad risk för långvariga ländryggs- och bäckensmärter efter en graviditet. Det är därför särskilt viktigt för en gravid kvinna med HSD/hEDS att regelbundet träna på en anpassad nivå, under och efter graviditeten, för att bibehålla en god muskel- och ledfunktion. Kvinnan bör vara beredd att anpassa sina vardagsaktiviteter och arbete till sin funktionsförmåga fram till förlossningen och efter, där har fysioterapeuter en viktig coachande funktion.

Bäckenbottenrelaterade besvär i form av smärtor och obehag på grund av primära spänningstillstånd eller dysfunktionell muskelaktivering kan undersökas och behandlas av en fysioterapeut med särskild kompetens inom det området.

Fysioterapi i samband med ledstabiliserande, ortopedisk kirurgi

Efter kirurgi är rehabiliteringen utifrån individens förutsättningar viktig. Reparerade strukturer kan behöva skyddas under längre tid. Att återställa ett stabiliserande rörelsemönster kan ta längre tid. För att uppnå muskulär stabilitet behöver hela rörelsekedjan fungera. Efter till exempel en knäskålsstabiliserande kirurgi behöver fot-, knä-, höft- och bålstabilitet tränas i funktionella rörelser för att ge ett långsiktigt bra resultat.

Proprioceptionen kan vara nedsatt vid HSD/hEDS och försämrats ytterligare vid skada och/eller immobilisering och behöver tränas upp.

Smärta efter kirurgi och under rehabilitering måste problematiseras. Viktigt att inte träna över smärtgräns då det finns en ökad risk för central sensitisering, och att smärta stör de normala rörelsemönster vi vill återfå.

Bindväv tar längre tid att "härda" efter immobilisering hos hypermobila personer. Dosering av successivt ökande belastning såväl som tid för återhämtning behöver individualiseras.

Forskningen visar att stabiliseringskirurgi vid generell hypermobilitet i kombination med nedsatt neuromuskulär stabilitet har sämre prognos på lång sikt. Rehabilitering tar ofta längre tid än för normalrörliga (24, 25).

Referenser

1. Hakim A, Keer R, Graham R. Hypermobility, Fibromyalgia and Chronic Pain. Edinburgh: Churchill Livingstone 2010.
2. Salén BA, Spangfort EV, Nygren AL, Nordemar R. The Disability Rating Index: an instrument for the assessment of disability in clinical settings. J Clin Epidemiol. 1994 Dec;47(12):1423-35. doi: 10.1016/0895-4356(94)90086-8. PMID: 7730851.
3. Juul-Kristensen B, Schmedling K, Rombaut L, Lund H, Engelbert RH. Measurement properties of clinical assessment methods for classifying generalized joint hypermobility-A systematic review. AmJ Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):116-47.
4. Bulbena A, Duro JC, Porta M, Faus S, Vallescar R, Martin-Santos R. Clinical assessment of hypermobility of joints: assembling criteria. J Rheumatol. 1992;19(1):115-22.
5. Ferrari J, Parslow C, Lim E, Hayward A. Joint hypermobility: the use of a new assessment tool to measure lower limb hypermobility. Clinical and experimental rheumatology. 2005;23(3):413-20.
6. Nicholson LL, Chan C. The Upper Limb Hypermobility Assessment Tool: A novel validated measure of adult joint mobility. Musculoskeletal science & practice. 2018;35:38-45.
7. Elphinston J. Total Stabilitetsträning, för prestationsutveckling och skadeprevention: Sisulldrottsböcker; 2014.
8. Gyllensten- Lundvik A, Mattsson, M. Body Awareness Scale, Movement Quality and Experience, BASMQ-E.
9. Spetsamossenssjukgymnastik. Observativ Rörelseanalys 2015 (Available from: www.spetsamossenssjukgymnastik.se)
10. Bader-Johansson C, Elmberg-Frykberg, G. Rörelse och interaktion Lund: Studentlitteratur; 2012.
11. Denison E, Asenlof P. Beteendemedicinska tillämpningar i sjukgymnastik. Lund: Studentlitteratur AB;2012.

12. Kåver A. KBT i utveckling, en introduktion till kognitiv beteendeterapi, Natur och Kultur; 2006.
13. Bathen T, Hångmann AB, Hoff M, Andersen LØ, Rand-Hendriksen S. Multidisciplinary treatment of disability in ehlers–danlos syndrome hypermobility type/hypermobility syndrome: A pilot study using a combination of physical and cognitive-behavioral therapy on 12 women. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2013;161(12):3005-11.
14. Engelbert RH, Juul-Kristensen B, Pacey V, de Wandele I, Smeenk S, Woinarosky N, et al. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobility Ehlers Danlos syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):158-67.
15. Keer R, Grahame, R. Hypermobility syndrome. Recognition and Management for Physiotherapists: Butterworth, Heinemann, Elsevier; 2003.
16. Keer R, Simmonds J. Joint protection and physical rehabilitation of the adult with hypermobility syndrome. *Curr Opin Rheumatol*. 2011;23(2):131-6.
17. Sahin N, Baskent A, Cakmak A, Salli A, Ugurlu H, Berker E. Evaluation of knee proprioception and effects of proprioception exercise in patients with benign joint hypermobility syndrome. *Rheumatology International*. 2008;28(10):995-1000.
18. Russek LN, Stott P, Simmonds J. Recognizing and Effectively Managing Hypermobility-Related Conditions. *Physical Therapy*. 01 September 2019;99(9):1189–200
19. Palmer S, Davey I, Oliver L, Preece A, Sowerby L, House S. The effectiveness of conservative interventions for the management of syndromic hypermobility: a systematic literature review. *Clin Rheumatol*. Mars 2021;40(3):1113–29.
20. Toprak Celenay S, Ozer Kaya D. Effects of spinal stabilization exercises in women with benign joint hypermobility syndrome: a randomized controlled trial. *Rheumatol Int*. 2017;37(9):1461-8.
21. Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, Brock I, Gompel A, Bulbena A, et al. Pain management in the Ehlers–Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 2017;175(1):212-9.
22. Hakim A, De Wandele I, O'Callaghan C, Pocinki A, Rowe P. Chronic fatigue in Ehlers-Danlos syndrome Hypermobility type. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):175-80.
23. Michaela C. Pascoe, David R. Thompson, Chantal F. Ski. Yoga, mindfulness-based stress reduction and stress-related physiological measures: A meta-analysis, *Psychoneuroendocrinology*, Volume 86, 2017, Pages 152-168, <https://doi.org/10.1016/j.psyneuen.2017.08.008>.
24. Ericson WB, Jr., Wolman R. Orthopaedic management of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017;175(1):188-94.
25. Jaggi A, Lambert S. Rehabilitation for shoulder instability. *British journal of sports medicine*. 2010;44(5):333-40.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Kurator

Kuratorer ansvarar för en kartläggning av den psykosociala situationen som utgår från ett systemteoretiskt perspektiv. Detta innebär att interaktionen med omgivningen har betydelse för hur man kan hantera sin livssituation. Detta gäller såväl sociala relationer som delaktighet i samhället och rättigheter att ta del av samhällets stödsystem. Det är därför viktigt att beakta patientens hela livssituation och speciellt om psykosocial stress påverkar funktion och aktivitet.

Utifrån den psykosociala situationen blir kuratorns uppgift att identifiera behov och erbjuda interventioner som kan minska psykosocial stress och öka aktivitet, funktion och delaktighet. Syftet är att få en bättre livskvalitet.

Exempel på interventioner som kuratorn bör ansvara för:

- Parsamtal (1)
- Familjesamtal
- Att uppmärksamma minderåriga barns situation och behov av råd och stöd iförekommande fall. I hälso- och sjukvårdslagen 2017:30 5kap 7 § finns lagstadgat om barns rättigheter. Samt enligt barnkonventionen som numera är lag.
- Att bemöta förälders oro för att barn har överrörlighet som kan utvecklas till syndrom och ge information om vad man kan vända sig för att få rätt hjälp för barnet (2, 3).
- Krisstöd
- Samtal för psykologisk bearbetning, coping och livsomställning
- Identifiering/motivationssamtal vid beroendeproblematik
- Ekonomisk rådgivning
- Information och stöd i försäkringsärenden
- Information om möjligheter till samhällets stöd
- Rehabiliteringskoordinering

Referenser:

1. Edlund SM, Carlsson ML, Linton SJ, Fruzzetti AE, Tillfors M. I see you're in pain - The effects of partner validation on emotions in people with chronic pain. *Scand J Pain* 2015; 6(1):16-21.
2. Higgins KS, Birnie KA, Chambers CT, Wilson AC, Caes L, Clark AJ, et al. Offspring of parents with chronic pain: a systematic review and meta-analysis of pain, health, psychological, and family outcomes. *Pain*. 2015;156(11):2256-2266.
3. Umberger WA, Risko J, Covington E. The forgotten ones: challenges and needs of children living with disabling parental chronic pain. *J Pediatr Nurs*. 2015;30(3):498-507.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Läkare

Anamnes (se allmän del)

Status – vad söker vi efter?

- Hjärta – rytm, frekvens, bi- eller blåsljud (Prolaps av mitralisklaff? Dilatation av aortarot?). Vid misstanke, utred med ultraljud av hjärta.
- Blodtryck – liggande och stående. Vid misstanke om dysautonomi (POTS, ortostatiska reaktioner) görs eventuellt "10 minute active stand test" (om tilt-test ej finns tillgängligt).
- Mun, svalg och tänder – hög och smal gom, avvikande tandstatus, tandträngsel.
- Hud – onormalt utdragbar (>1,5 cm på volara, icke-dominanta underarmen), ovanligt mjuk och len hud, förekomst av breda atrofiska ärr, atypiska omotiverade blåmärken, piezogenapapler på hälar. Vid fynd av stora hematom, kraftiga ärrbildningar, kraftigt utdragbar hud bör man överväga vidare utredning för andra tillstånd (cEDS, vEDS, andra tillstånd).
- Neurologstatus – ett grovt neurologiskt status bör vara normalt. Sensibilitetsrubbningsrörelser är vanligt förekommande vid neuropatiska smärttillstånd. Vid avvikande fynd bör vidare utredning av eventuell differentialdiagnos utredas.
- Tenderpoints enligt ACR 1990 för att påvisa nociplastisk smärta, dvs smärta med störd smärtmodulering såsom vid exempelvis fibromyalgi, som kan vara en differentialdiagnos eller ett delkriterie.
- Leder - avseende överrörlighet, instabilitet och utseende. Artrit/inflammationstecken (rodnad, svullnad och värmeökning) ska uteslutas. Valgusställning fotleder. Nedsjunkna längsgående och/eller främre fotvalv.
- Arachnodactyli och armspann. Om positivt, överväg ultraljud av hjärta (differentialdiagnoser Marfan, andra EDS-former).
- Riktat status – utifrån symtombild.

Provtagning/parakliniska utredningar:

- Provtagning – utesluta eventuella differentialdiagnoser (blodstatus, CRP, SR och TSH). Ytterligare provtagning utifrån behov. Vid smärta rekommenderas bredare provtagning utifrån smärtbild
- Det finns idag inga radiologiska, genetiska eller biokemiska undersökningar som kan utesluta eller bekräfta HSD eller hEDS.
- Övriga utredningar vid behov – neurofysiologisk utredning (tex neurografi, EMG), radiologiska undersökningar (ultraljud, slätröntgen, CT, MR).

Behandling:

Smärta: (se appendix 1)

- Icke-farmakologisk – egenvård, värme/kyla, vila/aktivitet, fysioterapi, TENS, psykologisk behandling.
- Nociceptiv smärta – paracetamol och antiinflammatorisk behandling (NSAID, COX2-hämmare. Peroralt, topikalt eller injektion i akuta situationer) och lokalanestetika (topikalt, injektion tex triggerpunkter), remiss till smärtläkare/smärtrehab.
- Neuropatisk smärta - låg effekt av paracetamol, antiinflammatoriska. Farmakologisk behandling är i första hand med amitriptylin, duloxetin och/eller gabapentin. I andra hand pregabalin med tanke på risk för beroendeutveckling. Lokalbehandling med lidocainplåster. Remiss till smärtklinik vid behov.
- Nociplastisk smärta, dvs smärta med störd smärtmodulering. I första hand smärtrehabilitering i primärvårdens regi; unimodalt och/eller multimodalt. I nästa steg MMR2 inom specialiserade vården. Vid behov av läkemedel rekommenderas TCA/SNRI och/eller gabapentin. Opioider har ingen plats i behandlingen av nociplastisk smärta.
- Opioider – bör undvikas! Förvärrar många symtom och samsjukligheter vid hEDS och HSD. Även risk för beroendeutveckling. Kan vara indicerat under kortare perioder vid akut smärta vid trauma (luxation), operation. Om behov av opioider under längre tid (tex långvarig nociceptiv smärta, eller som tredjehandsalternativ vid neuropatisk smärta), bör detta ske med tydlig plan för uppföljning. Konsultera gärna smärtläkare.

Gastrointestinala besvär: (se appendix 6)

- Egenvård – fysisk aktivitet, dricka tillräckligt, lagom med fibrer.
- Obstipation – egenvård (fysisk aktivitet, vatten, lagom med fibrer, päron, katrinplommon). Farmakologiskt med Movicol®, Inolaxol®. Laxering vid behov.
- Dyspepsi – protonpumpshämmare (Omeprazol®), antacida, H2-receptorblockerare (Pepcid®), kost.
- Dysfagi – kostanpassning, dietistkontakt.
- Diarré – Loperamid®, Questran®, Inolaxol®.
- IBS-symtom – SSRI, tricykliska (5HT2-blockerare är avregistrerat sedan 2019), kost.
- Dietist – registreringar, rådgivning, måltidsordning. Eventuellt FODMAP eller låghistaminkost.

Psykisk ohälsa, psykiatriska och neuropsykiatriska besvär: (se appendix 5)

- Överrörlighetssyndrom tycks vara associerat med flertalet psykiatriska tillstånd. Starkast evidens hittills finns för ångestsyndrom (särskilt panikångest och agorafobi) samt för ADHD.
- Depression och ångest – Psykologisk behandling (mild till måttlig depression o/e ångesttillstånd). Farmakologisk behandling vid medelsvår/svår depression och specifik

ångestsjukdom där psykoterapi ej hjälpt. Första handsval är SSRI. (Vid smärtproblem kan duloxetin vara förstahandsval).

- ADHD och Autism -Framkommer skäl att misstänka ADHD och/eller autism görs primär utredning av primärvård inför ställningstagande remiss till specialiserad vård.
- Sömnbesvär – Eventuella bakomliggande orsaker ska utredas innan behandling väljs. Sömnhygien och psykoedukation. Psykologisk behandling (KBT, sömnreduktion och/eller stimuluskontroll etc). Tillgängliga sömnläkemedel har begränsad, likvärdig effekt. Melatonin är det sömnläkemedel som innebär minst risker.

Dysautonomi (se appendix 4)

- Egenvård – ca 2 liter vätska per dygn, ev ökat saltintag eller vätskeersättning. Stödstrumpor. Råd om att trampa med fötterna/tåhävningar, undvika att stå i tex köer. Undvika utlösande faktorer.
- Sänka puls – betablockerare (propranolol, eventuellt metoprolol, eventuellt bisoprolol, eventuellt ivrabradin).
- Stabilisera blodtryck – vätskeersättning, betablockerare, eventuellt fludrokortison.

Migrän och annan huvudvärk:

- Spänningshuvudvärk – icke-farmakologisk behandling (värme, fysioterapi, avslappning, TENS). Farmakologiskt: Paracetamol och/eller NSAID. Muskelavslappnande (Norgesic®, Paraflex®).
- Migrän – icke-farmakologisk behandling. Profylaktisk behandling (betablockerare, ACE-hämmare, topiramet®). Anfallsbehandling (NSAID med/utan koffein, triptaner). Remiss till neurolog vid otillräcklig behandlingseffekt för till exempel botoxinjektioner.
- Observera risken för läkemedelsorsakad huvudvärk – vid analgetika flera gånger per vecka. Behandling är utsättning av analgetika, vilket kan ge ökade huvudvärksbesvär under cirka 2 veckor (utsättningssymtom), vilket patienten bör informeras om. Vid återupptag av analgetikaanvändning så kan detta återkomma.

Ställningstagande inför eventuell kirurgisk behandling: (se allmän del)

Aktivitets- och arbetsförmåga

- Det är vanligt förekommande med helt eller delvis nedsatt aktivitetsförmåga gällande arbete och skola. Främst till följd av smärta, ökat återhämtningsbehov, ökad uttrötthet, sömnstörningar, dysautonomi mm. Således sällan på grund av hypermobiliteten i sig.
- Diagnoserna HSD respektive hEDS beskriver inte i sig arbetsförmågan, då symtombilderna kan vara mycket varierande.

- Sjukintyg och ansökan om sjukersättning ska således skrivas utifrån den så kallade DFA-kedjan
 - Se *Försäkringsmedicinskt beslutstöd*
 - Diagnos – HSD respektive hEDS. Kronisk trötthet, kronisk smärta, dysautonomi, ångest, depression, sömnstörning
 - Funktionsbegränsning – instabilitet, ökad uttröttbarhet, minskad förmåga till återhämtning, stresskänslighet, sömnpåverkan
 - Aktivitetsbegränsning – kunna bibehålla kroppsposition, arbeta stående/sittande, statiska arbetsmoment, lyfta eller bära, svårt att interagera, hjärtklappning
- Individuella anpassningar kan förbättra arbetsförmågan:
 - Möjlighet till återhämtning – upplägg av arbetstider, kortare pauser under dagen
 - Anpassade arbetsuppgifter – minska störningsmoment (bli avbruten, ljud/ljuskänslighet)
 - Ergonomiska anpassningar – undvika tunga lyft och statiskt arbete, växla mellan att stå/sitta, hjälpmedel (ortoser, skor, stol mm), rörelser utanför normalt rörelseomfång
- Rehabilitering bygger på kännedom om patienten och kunskap kring HSD/hEDS
- Fast vårdkontakt
 - Rehabiliteringsinsatser – arbetsgivare, patient, företagshälsovård, rehabkoordinatorer, vårdgivare, Försäkringskassan, arbetsförmedlingen, socialtjänst.
 - Strukturerad funktionsförmågebedömning för att identifiera lämpliga och olämpliga arbetsuppgifter. Både från vården, arbetsgivaren och Försäkringskassan (Aktivitetsförmågeutredning, AFU).

LÄS MERA:

Hypermobility Ehlers-Danlos syndromes: Complex phenotypes, challenging diagnoses, and poorly understood causes. Gensemer, C och et al. 2021, DevDyn, ss. 250(3):318–344.

Bennett, S. E., Walsh, N., Moss, T., & Palmer, S. (2019). The lived experience of joint hypermobility and Ehlers–Danlos syndromes: A systematic review and thematic synthesis. *Physical Therapy Reviews*, 24(1–2), 12–28

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Ortopedteknik

De ortopedtekniska åtgärderna syftar till att göra patienten så självständig som möjligt. Detta sker genom ökad kunskap, medvetenhet om kroppshållning och lindring av symptom. Även vid lokala besvär bör hela kroppen tas i beaktande.

En person med överrörlighet hamnar ofta passivt i ledernas ytterlägen. Erfarenheten visar att överrörliga patienter som använder ortoser och inlägg som begränsar ledernas rörelseomfång upplever minskad smärta, ökad stabilitet och orkar därmed mer. Ortoser med lätt stabiliserande och sammanhållningseffekt ökar även proprioceptionen och som en följd av detta har man bättre kontroll på var kroppens delar befinner sig i rummet. Att ha kontroll på sin kropp bidrar till att man kan undvika att hamna i skadliga ytterlägen för leden och därmed minskar både smärtan och skaderisken. På så sätt kan ortoserna bidra till en ökad aktivitetsnivå och delaktighet för personen.

Bedömning

Bedömning görs utifrån omgivningsfaktorer som arbete, familj och fritidsaktiviteter samt utifrån patientens önskemål och fysiska/psykologiska och sociala färdigheter. Man tittar på hur patienten rör sig i både sittande och stående samt hur leder belastas i olika situationer samt hur patienten använder sina händer.

En ortopedtekniker undersöker vad som gör ont och noterar leder som översträcks och eventuella subluxationer i till exempel axelled, tumled, fingerleder. Eventuella felställningar såsom exempelvis valgusställning i fotled, hyperextension i knäleder, överdriven lordos i rygg eller gamnacke noteras.

Hudens kvalitet undersöks då vissa lätt får skav, ärrbildning och blåmärken. Detta påverkar senare val av ortopedteknisk lösning.

Patienten får beskriva sina problem med dagliga aktiviteter samt eventuella problem nattetid och får även diskutera förväntningar och målsättning med det en ortopedtekniker kan bidra med, då det är viktigt att man har samma målbild.

Val av ortoser

Ortoser kan vara prefabricerade eller specialanpassade, följande är exempel på olika typer av stöd som patienter kan bedömas ha nytta av:

- **Komprimerande eller elastiska ortoser för olika leder.** Dessa bör vara så smidiga och lätta som möjligt och enkla att ta på. De kan vara elastiska med stabiliserande skenor eller av elastiska strukturer med stabiliserande textila element. (1, 2) Till en början brukar prefabricerade elastiska ortoser vara tillräckligt. Effekten av komprimerande individuellt anpassade ortoser har beskrivits (3), dessa kan vara stabiliserande, korregerande samt ge en ökad proprioception (4, 10). Proprioception är mycket viktigt för att förhindra oönskad positionering, såsom hyperextension och hyperflexion, och spelar en skyddande roll i lesionerna (13). Att kunna kontrollera utformningen av ortosen bidrar till ökad kontroll av rörelser i olika plan - extension-, flexion-, pronation- samt supination (1). Kompressiva plagg gjorda på mått är fördelaktiga för patienter med hypermobilt Ehlers-Danlos syndrom. De minskar smärta och ökar ledstabiliteten och är effektiva, så länge de

bärs (12). Studier har visat att man inte tappat muskelstyrka när man använder elastiska korsetter (11).

- **Stabiliserande ortoser.** Vid bestående skador på leder och ligament eller rigida felställningar bör stabilare väl beprövande varianter användas (3). Dessa bör vara individuellt utformade och utprovade ortoser tillverkade i läder, plastlaminering eller silikon och eventuellt ha stabila skenor.
- **Ortoser för övre extremiteter.** Fingrarnas översträckning och fumlighet kan genom stöd för handled stabilisera i pip- och dip-leder. Då detta inte räcker kan fingerringar provas (5). Dessa stödjer så att man inte översträcker i berörda fingerleder. Alternativt en stabiliserande handortos med stummare elastiska partier som ger stöd för hand- och fingerleder (3).
- **Inlägg och skor** påverkar inte bara fotens ställning utan även resten av kroppens position och bör vara stödjande, korrigerande och positionerande (6–9). Det har erfarenhetsmässigt visat sig att extra mjukt parti närmast foten ger minskad smärta. Skor, gärna kängor för bra ankelstöd, eller med medialt stöd (pronationstöd) samt med inlägg vid behov då flertalet patienter med överrörlighet faller i valgus. Skor inomhus, med plats för inlägg, vid behov.

Nattetid kan fotortoser som minskar extrem plantarflexion och stödjer supination vid behov användas samt enklare handledsortoser som förhindrar flexion i handleden och i vissa fall korsetter.

Mål

Ortopedtekniska hjälpmedel kan bidra till en ökad aktivitetsförmåga, minskad trötthet, smärta och skaderisk då en person med överrörlighet ofta annars hamnar i ytterlägen med lederna både vid vila och vid aktivitet. Patienten behöver utveckla sin kroppsmedvetenhet och proprioception, samt bli medveten om ogynnsamma hållnings- och rörelsebeteenden.

Med hjälpmedel eftersträvas att stabilisera, positionera och korrigera leder och kroppshållning. Hjälpmedel som komprimerar syftar till att öka proprioceptionen.

De ortopedtekniska åtgärderna syftar till att göra patienten så självständig som möjligt. Genom minskad smärta kunna underlätta gångförmåga och aktiviteter i dagliga livet samt öka möjlighet till att vara delaktig i sociala sammanhang. Även vid lokala besvär bör hela kroppen tas i beaktande.

Viktigt för att optimera effekten, är att samarbeta mellan olika professioner och att arbeta mot samma mål med patienten.

Referenser:

1. Dupuy EG, Leconte P, Vlamynck E, Sultan A, Chesneau C, Denise P, et al. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: Impact of Somatosensory Orthoses on Postural Control (A Pilot Study). *Front Hum Neurosci*. 2017 Jun 8;11:283.
2. Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, Brock I, Gompel A, Bulbena A, et al. Pain management in the Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Med Genet C Semin. Med Genet*. 2017 Mar;175(1):212-219.
3. Hamonet C, Laouar R, Vienne M, Brissot R, Bernard JC, Comberg A. Garments and Ehlers-Danlos syndrome. A prospective and multicentric study on 49 people based on the Handitest Author links open overlay panel. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation* 2010;30(4).

4. Rennie DJ, Attfield SF, Morton RE, Polak FJ, Nicholson J. An evaluation of lycra garments in lower limb using 3- D gait analysis and functional assessment (PEDI). *Gait Posture*. 2000 Sep;12(1):1-6.
5. Jensen A-M, Ramstrand N. Effekten af Silversplints til personer med Ehlers-Danlos syndrom og hypermobilitet målt på håndfunktion og mentalt arbejde. Et crossover kontrolleret pilotstudie. 2018, Jönköping: Jönköping Universitet.
6. Khan SJ, Khan SS, Usman J, Mokhtar AH, Abu Osman NA. Combined effects of knee brace, laterally wedged insoles, and toe-out gait on knee adduction moment and fall risk in moderate medial knee osteoarthritis patients. *Prosthet Orthot Int*. 2019 Apr;43(2):148-157.
7. Aboutorabi A, Bahramizadeh M, Arazpour M, Fadayevatan R, Farahmand F, Curran S, et al. A systematic review of the effect of foot orthoses and shoe characteristics on balance in healthy older subjects. *Prosthet Orthot Int*. 2016 Apr;40(2):170-81.
8. Payehdar S, Saeedi H, Ahmadi A, Kamali M, Mohammadi M, Abdollah V. Comparing the immediate effects of UCBL and modified foot orthoses on postural sway in people with flexible flatfoot. *Prosthet Orthot Int*. 2016 Feb;40(1):117-22.
9. McDermott P, Wolfe E, Lowry C, Robinson K, French HP. Evaluating the immediate effects of wearing foot orthotics in children with Joint Hypermobility Syndrome (JHS) by analysis of temperospatial parameters of gait and dynamic balance: A preliminary study. *Gait Posture*. 2018 Feb;60:61-64.
10. Rennie DJ, Attfield SF, Morton RE, Polak FJ, Nicholson J. An evaluation of lycra garments in lower limb using 3-D gait analysis and functional assessment (PEDI). *Gait Posture*. 2000 Sep;12(1):1-6.
11. Azadinia, F., Ebrahimi, E., Takamjani, Kamyab, M., Parnianpour, M., Cholewicki, J., & Maroufi, N. (2017). Can lumbosacral orthoses cause trunk muscle weakness? A systematic review of literature. *The spine journal : official journal of the North American Spine Society*, 17(4), 589–602. <https://doi.org/10.1016/j.spinee.2016.12.005>
12. Emmanuelle Chaléat-Valayer, Angélique Denis, Amélie Zelmar, Anne Pujol, Amandine Bernadou, Rachel Bard-Pondarré & Sandrine Touzet (2020): VETCOSE study: efficacy of compressive garments for patients with hypermobile Ehlers–Danlos syndrome on shoulder stability and muscles strength, *Disability and Rehabilitation*, DOI: 10.1080/09638288.2020.1860142
13. Sahin N, Baskent A, Cakmak A, Salli A, Ugurlu H, Berker E. Evaluation of knee proprioception and effects of proprioception exercise in patients with benign joint hypermobility syndrome. *Rheumatol Int*. 2008;28(10):995-1000. doi:10.1007/s00296-008-0566-z.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Psykolog

Psykologens roll i EDS-vård bör främst innebära att genomföra bedömning av komorbida psykiatriska/neuropsykiatriska tillstånd samt att utföra interventioner för att hantera att leva med den kroniska smärtan samt behandla psykisk ohälsa. Depression och ångesttillstånd är vanligt förekommande hos gruppen (1, 2) och uppemot 42 % av personer med EDS har också en psykiatrisk diagnos (3). Psykologisk behandling för sömnproblem kan även vara aktuellt.

Ökad prevalens av psykiatriska tillstånd återfanns även vid en registerstudie utförd i Sverige, där man funnit en markant högre förekomst av ADHD, autismspektrumtillstånd, bipolär sjukdom och suicidförsök hos personer med EDS (4). Även nyare forskning finner en robust koppling mellan överörlighet och ADHD (5). Det finns även en mängd forskning där man beskriver hur ångesttillstånd är vanligt förekommande (6). Särskilt viktig blir en psykologbedömning i de fall där en person verkar ha stora problem att få ihop livet i övrigt. En psykologisk bedömning är viktig för att kunna hänvisa patienten till adekvat diagnostik och vård för dessa tillstånd som inte nödvändigtvis bäst behandlas inom den enhet som hanterar övriga symtom och hälsoproblem hos personer med EDS. Denna uppgift utförs lämpligast av legitimerad psykolog.

Därutöver är det inte ovanligt med självrapporterade brister i den kognitiva förmågan, exempelvis vad gäller arbetsminne, framplockning ur episodiskt långtidsminne samt bristande uppmärksamhetsförmåga. Även om denna problematik ibland nämns i litteraturen är detta ett område där det finns ett underskott av högkvalitativa studier (7). I det kliniska arbetet kan det dock vara givande om psykologen vid behov har möjlighet att kartlägga kognitiva styrkor och svagheter, dels som ett led i bedömning av förmåga att tillgodogöra sig standardiserade interventioner, dels för att hjälpa patienten med hanteringsstrategier.

Referenser:

1. Sinibaldi L, Ursini G, Castori M. Psychopathological manifestations of joint hypermobility and joint hypermobility syndrome/ Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: The link between connective tissue and psychological distress revised. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169(1) 97–106.
2. Berglund B, Pettersson C, Pigg M, Kristiansson P. Self-reported quality of life, anxiety and depression in individuals with Ehlers-Danlos syndrome (EDS): a questionnaire study. *BMC Musculoskelet Disord*. 2015;16(1):89.
3. Hershenfeld SA, Wasim S, McNiven V, Parikh M, Majewski P, Faghfoury H, et al. Psychiatric disorders in Ehlers– Danlos syndrome are frequent, diverse and strongly associated with pain. *Rheumatol Int*. 2016; 36(3):341-348.
4. Cederlöf M, Larsson H, Lichtenstein P, Almqvist C, Serlachius E, Ludvigsson JF. Nationwide population-based cohort study of psychiatric disorders in individuals with Ehlers–Danlos syndrome or hypermobility syndrome and their siblings. *BMC Psychiatry*. 2016;16:207

5. Glans, M., Thelin, N., Humble, M. B., Elwin, M., & Bejerot, S. (2021). Association between adult attention-deficit hyperactivity disorder and generalised joint hypermobility: A cross-sectional case control comparison. *Journal of Psychiatric Research*.
6. Bulbena, A., Baeza-Velasco, C., Bulbena-Cabré, A., Pailhez, G., Critchley, H., Chopra, P., Mallorquí-Bagué, N., Frank, C., & Porges, S. (2017). Psychiatric and psychological aspects in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 237–245.
7. Castori M, Dordoni C, Valiante M, Sperduti I, Ritelli M, Morlino S, et al. Nosology and inheritance pattern(s) of joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A study of intrafamilial and interfamilial variability in 23 Italian pedigrees. *Am J Med Genet A*. 2014;164(12):3010–3020.

Nationellt vårdprogram för HSD/hEDS – Sjuksköterska

Utifrån syndromens grunder, påverkan och möjliga konsekvenser av långvarig smärta har patienterna ofta stort behov av vägledning och hälsorådgivning (1, 2). Sjuksköterskan kan fungera som ”spindeln i nätet”, bedöma vårdbehov, initiera, genomföra och följa upp hälsofrämjande och behandlande insatser och se till att kontakt skapas till vårdgivare i området.

Sjuksköterskan, som ofta möter patienten tidigt i vårdkontakten, kan främja patientens tillit till vården och därmed lägga grunden för en bra behandlingsallians. I den fortsatta vården är målet att stärka patientens egna krafter till en känsla av kontroll och därmed hitta fungerande liv trots långvarig smärta och begränsningar (3).

Sjuksköterskan kan bidra med:

- Koordinering - mellan patient - läkare och andra vårdgivare, arbetsgivare, skola, behandlingar, undersökningar.
- Provtagningar som är relevanta för symtomen.
- Vägledning och uppföljning angående läkemedel (framför allt smärta).
- Utbildning och stöd i användning av icke farmakologiska smärtbehandlingar såsom TENS, värme, kyla.
- Patientundervisning och rådgivning kring smärta, diagnos, ärftlighet, graviditet, föräldrar till barn med diagnos eller barn - föräldrar.
- Livsstilspåverkan och förändring - kost, rökning, sömn, droger, fysisk aktivitet (4).
- Rådgivning angående dysautonomi.
- Rådgivning och stöd vid frågor om sexuell hälsa.

Referenser:

1. Berglund B, Nordstrom G, Lutzen K. Living a restricted life with Ehlers-Danlos syndrome (EDS). *Int J Nurs Stud.*2002;37(2):111-118.
2. Whitelaw SE. Ehlers-Danlos syndrome, classical type: case management. *Dermatol Nurs.* 2004;16(5):433-436,449.
3. Skuladottir H, Halldorsdottir S. Women in chronic pain: sense of control and encounters with healthprofessionals. *Qual Health Res.*2008;18(7):891-901.
4. Nationella riktlinjer för prevention och behandling vid ohälsosamma levnadsvanor – Stöd för styrning och ledning. Stockholm: Socialstyrelsen; 2018.

Författare:

Arbetsterapeut:

Bagne, Marie. Leg arbetsterapeut, Smärtcentrum, Danderyds sjukhus, Stockholm
Grönvall, Pernilla. Leg arbetsterapeut, Smärtenheten, Västerviks sjukhus
Lindholm, Susanne. Leg arbetsterapeut, Smärtenheten, Västerviks sjukhus
Odéus, Ellen. Leg arbetsterapeut, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Fysioterapeut/sjukgymnast:

Afrell, Maria (†) Leg fysioterapeut, Smärtenheten, Västerviks sjukhus
Ek Malmer, Elin. Leg fysioterapeut, Nacka RehabCentrum, Nacka
Flortjärn, Elina. Leg fysioterapeut, Smärtcentrum, Danderyds sjukhus, Stockholm
Hagman, Cecilia. Leg. fysioterapeut, Smärtcentrum Danderyds sjukhus, Stockholm
Larsson, Kristina. Leg fysioterapeut, Sahlgrenska universitetssjukhus, Mölndal
Romero, Helena. Leg fysioterapeut, Smärt- och Rehabcentrum, Universitetssjukhuset, Linköping
Schlager, Angela. Leg sjukgymnast, Stockholm
Schubert Hjalmarsson, Elke. Leg fysioterapeut, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
Torstensson, Thomas. Leg fysioterapeut, Sundsvalls sjukhus

Kurator:

Liss, Åsa. Kurator, Smärtenheten, Västerviks sjukhus
Lindblom Jenny. Kurator, Smärtcentrum, Danderyds sjukhus
Lundevall, Monica. Kurator, Smärtcentrum, Danderyds sjukhus

Läkare:

Augustini Sylvia, Överläkare, Smärtcentrum Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg
Bragée Björn. Specialistläkare, Bragée Kliniker Stockholm
Blom, Pernilla. Läkare, Specialister i allmänmedicin, Stenhagens Vårdcentral, Region Uppsala
Eklund, Krystyna. Överläkare, Smärtenheten, Danderyds sjukhus, Stockholm
Glans, Martin. ST-läkare psykiatri, Psykiatri sydväst, Stockholm.
Hattar, Hani. Överläkare, Smärtrehab, Västervik
Huhmar, Helena. Läkare, Bragee Kliniken, Stockholm
Kindgren, Erik. Överläkare, Barn-och ungdomsmedicin Skaraborgs Sjukhus, Skövde
Mohammadian Kermani, Ghazaleh. Läkare, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
Polo, Olli. Läkare, Bragee Kliniken, Stockholm
Ronge, Eric. Fd Överläkare, barnmedicin, Skövde
Schöier, Johan. Överläkare, Västmanlands sjukhus, Västerås
Wengerzink, Emanuel. Överläkare, Smärtrehab, Linköping

Ortopedingenjör:

Niva, Karin. Ortopedingenjör, Aktiv Ortopedteknik, Gävle
Ros, Karin. Leg. Ortopedingenjör, Team Olmed, Huddinge
Rodrigues Filipa, Leg ortopedingenjör, Team Olmed Barn och Ungdom, Solna

Psykolog:

Hansen Eidenstedt, Monica. Psykolog, Stockholm
Hedström, Stina. Psykolog, Stockholm
Löfstrand, Karin. Psykolog, Linköping

Sjuksköterska:

Tedborn, Jeanette. Leg sjuksköterska, Smärtcentrum Danderyds sjukhus, Stockholm

APPENDIX och BILAGOR

Appendix 1 - Smärta

Smärta är ett vanligt symtom vid HSD/hEDS och bör liksom annan smärta tolkas i ett biopsykosocialt perspektiv (1). Smärtan kan vara av akut karaktär såsom vid distorsioner, sublaxationer och andra skador eller långvarig. Initialt är smärtorna oftast lokaliserade till leder, men så småningom sprider sig smärtan och blir mer generaliserad. Smärtan kan beskrivas utifrån smärtemekanism:

- Nociceptiv – vävnadsskada, inflammation eller ischemi
- Neuropatisk – skada eller sjukdom i nervsystemet
- Nociplastisk – smärta med störd smärtnodulering

En adekvat smärtanalys är basen för bedömning av vilka smärtemekanismer som ger upphov till smärtan och vilken behandling som patienten bör erbjudas. Vid analysen används anamnes, kroppsundersökning och smärteckning. Många patienter besväras av alla tre smärtemekanismer samtidigt, vilket kan innebära en särskild pedagogisk utmaning i behandlingsarbetet. Smärtan är ofta migrerande och med varierande intensitet.

Den nociceptiva smärtan kan bero på repetitiva mikrotrauma i mjukdelsvävnad på grund av ligament och ledinstabilitet som tillsammans med minskad proprioception, minskad muskelstyrka och uthållighet underhåller en vävnadsskada. Nociceptiv smärta är även det som uppstår vid en akut större skada, till exempel en ledluxation. (2,3)

Den neuropatiska smärtan kan t.ex. uppstå av ett tryck på en nerv som vid diskbråck eller i samband med neurologiska skador och sjukdomar.

Vid nociplastisk smärta fungerar smärtegreringen annorlunda, smärtsignaler till hjärnan förstärks och smärthämmande signaler från hjärnan försvagas. Detta kan leda till plastiska förändringar i CNS i form av sensitisering med smärtspridning och ökad smärtekänslighet (allodyni/hyperalgesi) på längre sikt. Förekomst av komorbiditet såsom fatigue, sömnstörning, kognitiva störningar med mera ingår enligt kliniska kriterier som en del av diagnostiken. (4,5). För att förklara funktionsnedsättning hos individer med HSD/hEDS är det viktigt att fokusera både på fysiska komponenter relaterade till hypermobilitet och psykologiska komponenter såsom rädsla för smärta ledande till undvikandebeteende (fear-avoidance), katastrofiering och ångest. (6)

I en svensk registerstudie jämfördes patienter med HSD/hEDS, fibromyalgi, ryggsmärgsskada och whiplash-smärtor för att hitta skillnader. Man såg då att patienter med HSD/hEDS var yngre och hade haft smärta under längre tid än de andra grupperna. Smärtintensiteten var samma i alla grupper förutom fibromyalgigruppen som skattade högst smärtintensitet. Fatigue var störst i HSD/hEDS och fibromyalgigrupperna, och den psykiska hälsan var sämst. (7).

Det är vanligt att HSD/hEDS feldiagnosticeras som fibromyalgi på grund av diffus myofasciell smärta. Fibromyalgi och HSD/hEDS är två olika sjukdomar med olika diagnoskriterier, men båda kan förekomma samtidigt. (8).

Icke-farmakologisk behandling

Smärthanteringen vid symtomatisk hypermobilitet är till stora delar den samma som vid annan långvarig smärta. Internationella rekommendationer finns om teambaserad rehabilitering med träningsupplägg som innefattar proprioception, hållning, balans och stabilitet och generell fysisk träning samt kognitiv beteendeterapi.

Att få smärtfysiologin förklarad, inklusive kroppens smärtlindrande funktioner till exempel vid fysisk aktivitet, kan ge ökad medvetenhet, förbättrad hanteringsförmåga och minskad oro och rädsla. Att lära sig ett sätt att minska stressen i kroppen kan vara smärtlindrande då bland annat musklerna är överbelastade. Eftersom andningen påverkas negativt av smärta kan det vara av värde att träna och öka medvetenheten om andningen. Exempel på metoder är djupandning, avspänningsövningar och medveten närvaro. Smärta väcker oro som ger muskelspänningar och inskränkt andning som i sin tur kan ge ökad smärta.

Att vara fysiskt aktiv och ha en balans mellan aktivitet och vila är grunden för smärtlindring och aktiverar kroppens egna smärtlindrande system, så kallad pacing. En långsiktig strategi som innefattar nivåanpassad fysisk aktivitet och träning, näringsrik mat och goda sömnrutiner är viktigt. Många upplever smärtlindring av värme eller kyla.

Att lära sig ett sätt att minska stressen i kroppen kan vara smärtlindrande då bland annat musklerna är överbelastade. Eftersom andningen påverkas negativt av smärta kan det vara av värde att träna och öka medvetenheten om andningen. Exempel på metoder är djupandning, avspänningsövningar och medveten närvaro.

Icke-farmakologisk behandling som avlastande mjuka ortoser, värme/kyla, perifer stimulering (tex Transkutan elektrisk nervstimulering, TENS), akupunktur kan vara viktiga hjälpmedel vid smärtlindring. Behandlingen med TENS utnyttjar kroppens eget smärthämningssystem och kan i vissa regioner kan TENS förskrivas och provas ut som hjälpmedel. TENS-apparater finns även att köpa i exempelvis sportbutiker. Ibland kan ledskydd, så kallade ortoser, avlasta leder för att förbättra funktionen.

Vikten av det muskuloskeletala samspelet vid rörelse, individens centrala mittlinje och uppmärksamhet på andning är specifikt vid ledinstabilitet. Återhållen andning kan vara ett sätt att omedvetet stabilisera kroppen. Vid fysisk träning rekommenderas försiktig stegring och kroppsmedvetenhet. Allt som patienten gör ofta har stor betydelse och kan med fördel samtalas om för att hitta individuella åtgärder som kan lindra besvären. Råd för hantering vid sublaxationer och luxationer bör ges.

Farmakologisk behandling:

- **Nociceptiv smärta** – perifert verkande analgetika som paracetamol och antiinflammatorisk behandling (NSAID, COX2-hämmare. Peroralt, topikalt eller injektion), lokalanestetika (topikalt, injektion). Beträffande opioider, se nedan
- **Neuropatisk smärta** – svarar ofta dåligt på paracetamol, antiinflammatoriska, opioider. Vid dessa smärtor är det i stället främst amitriptylin, gabapentin och duloxetin som är effektiva. Pregabalin bör användas med försiktighet med tanke på risk för beroendeutveckling.
- **Nociplastisk smärta** – behandlas läkemedelsmässigt på samma sätt som neuropatisk smärta.
- **Opioider bör undvikas** – har en begränsad effekt vid behandling av långvarig nociplastisk smärta och kan förvärra andra symtom som trötthet, magbesvär och dysautonomi. De kan användas vid akut trauma, tex luxationer och operationer, och ska då ges i korta perioder.

Referenser

1. Bénistan K, Martinez V. Pain in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: New insights using new criteria. Am J Med Genet. 2019;179A:1226–1234
2. Malfait F. Pain in the Ehlers–Danlos syndromes: Mechanisms, models, and challenges. Am J Med Genet. 2021;187C:429–445.
3. Di Stefano G. Central sensitization as the mechanism underlying pain in joint hypermobility syndrome/Ehlers–Danlos syndrome, hypermobility type. Eur J Pain 20 (2016) 1319–1325
4. Kosek E, Cohen et al. Do we need a third mechanistic Pain 2016;157:1382-86
5. Kosek, E., Clauw, D., Nijs, J., Baron, R., Gilron, I., Harris, R. E., Mico, J-A., Rice, A. S. C., & Sterling, M. Chronic nociplastic pain affecting the musculoskeletal system: clinical criteria and grading system. Pain 2021; 162(11), 2629-2634. A video abstract associated with this article can be found at [http:// links.lww.com/PAIN/B378](http://links.lww.com/PAIN/B378).
6. van Meulenbroek T et al. Exploring the underlying mechanism of painrelated disability in hypermobile adolescents with chronic musculoskeletal pain. Scand J Pain 2021; 21(1): 22–31
7. Molander P, Novo M, Hållstam A, Löfgren M, Stålnacke BM, Gerdle B. Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Syndrome Compared with Other Common Chronic Pain Diagnoses-A Study from the Swedish Quality Registry for Pain Rehabilitation. J Clin Med. 2020 Jul 7;9(7):2143
8. Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, Brock I, Gompel A, Bulbena A, Francomano C. Pain management in the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 2017; 175C:212–219

Mer läsning för den intresserade:

M-Ann Fitzcharles, S P Cohen, D J Clauw, G Littlejohn, C Usui, W Häuser. Nociplastic pain: towards an understanding of prevalent pain conditions. Lancet 2021; 397: 2098–110

Inge De Wandele. Exploring pain mechanisms in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A case–control study. Eur J Pain. 2022;26:1355–1367

Appendix 2 – Muskuloskeletalt

För att förstå den ökade belastnings- och smärtekänsligheten i myofasciella strukturer och leder är det viktigt att förstå hur bindväv byggs upp och blir tåligare.

Bindväv består av tre komponenter:

- fibrer som består av två proteiner, kollagen och elastin
- grundsubstans, ”klistret” i bindväv
- celler

Fibrer: Kollagen är det rikligast förekommande proteinet i kroppen och finns i senor, ligament, hud, brosk, ben, blodkärl och hornhinnan. Elastin liknar ett gummiband och finns rikligt i ligament och huden. Ärftliga bindvävsåkommor är vanligtvis orsakade av gendefekter som reglerar essentiella bindvävskomponenter. Proteinsyntesen i extracellulära matrix (ECM) är defekt på grund av brister i fiberproteinerna och/eller grundsubstansen.

För personer med HSD/hEDS är det viktigt att veta att bindväv är en aktiv vävnad som är träningsbar och kan bli starkare och tåligare över tid. Bindväv behöver syresättas och belastas för att utvecklas och den processen tar tid. I normala fall hos friska personer tar det 6–12 veckor för bindväv att stärkas och bli tåligare. Som jämförelse kan muskulatur utvecklas inom 3–6 veckor. För personer med HSD/hEDS med mer elastisk bindväv tar det i många fall 3–6 månader att uppnå ett stabilt läge. Vid större bindvävsskador eller defekter tar det mycket lång tid att regenerera bindväv, 6–24 månader.

Många hypermobila personer upplever intermittent myofasciell smärta, ledsmärta och muskulär svaghet, det är särskilt vanligt hos personer med HSD/hEDS. Ledsmärtor är särskilt vanligt i vikt bärande leder som fötter, knän och höfter och leder som används repetitivt som axlar, handleder och fingrar samt ländrygg, nacke och käkleder. Myofasciell smärta sitter ofta i muskelfästen med så kallade tenderpoints och ökad muskelspänning med eller utan spasm och många personer får därför diagnosen fibromyalgi. Obehandlat leder det ofta till långvarig och spridd myofasciell smärta och i vissa fall central sensitisering med nociplastisk smärta. När smärttillståndet förvärras kan det inkludera neuropatisk smärta med entrapment och småfiberneuropati. När det gäller den generella muskuloskeletala smärtan finns tecken på att personer med HSD/hEDS har en tendens till generell hyperalgesi och sänkt smärtröskel vilket kan förklara känsligheten vid normala vardagsaktiviteter.

Det finns åtminstone två olika teorier för vad som orsakar variationen i de myofasciella besvären. Teorierna har många likheter och har ingen avgörande betydelse när det gäller val av behandling.

En teori utgår från att det är upprepade mikrotrauman som är orsaken. Mikrotrauman uppkommer på grund av nedsatt proprioception, muskelsvaghet och bristande neuromuskulär kontroll. Mikrotrauman förekommer även hos normalrörliga, men de har en

bättre läkningsförmåga än personer med HSD/hEDS, eftersom balansen mellan vävnadsskada och läkning är bättre. Denna imbalans skapar en ond cirkel om träning och aktivitet ligger på för hög nivå. Även makrotrauman läker sämre utifrån den ökade skörheten.

Den andra teorin utgår från att det primärt är ledinstabiliteten som är orsaken och leder till mikrotrauman och på sikt kompensationsmönster som i sin tur leder till over-use, överanvändande, i andra områden, viktbärande eller inte.

Med utgångspunkt från ovanstående har personer med HSD/hEDS behov av individualiserad successivt stegrad träning och aktivitet med primärt fokus på neuromuskulär kontroll och syrebefrämjande aktiviteter i kombination med optimerad läkemedelsbehandling.

Appendix 3 – Sömn

Individer med HSD/hEDS beskriver ofta störd sömn och trötthet. Vanliga symtom på sömnbrist är sömnighet, dagtrötthet, nedstämdhet, irritabilitet, koncentrationssvårigheter och minnessvårigheter (1). Det är väl känt att sömn och smärta påverkar varandra, där smärta kan föranleda sämre sömn, nyare studier tyder på att det omvända förhållandet är ännu starkare, dvs att sömnbrist ökar smärtkänsligheten (2-4)

Förekomst av obstruktiv sömnapné har visats vara överrepresenterat redan under barndomen hos individer med HSD/hEDS, vilket förklaras av att bindväven i de övre luftvägarna är försvagad hos individer med HSD/hEDS, vilket medför att luftvägarna lättare kollapsar vid inandning (5). Även insomni, periodiska ryckningar i extremiteter och hypersomni har visat sig vara överrepresenterat (20). Det är tydligt att livskvaliteten för individer med HSD/hEDS förbättras om sömnkvaliteten ökar (6).

Exempel på sömnstörningar som är vanliga vid HSD/hEDS:

- **Störd sömn** – Många tillstånd kan störa sömnen, till exempel obstruktiv sömnapné, periodic limb movements disorder, insomni, parasomnier, hypersomni och delayed sleep phase syndrome.
- **Obstruktiv sömnapnésyndrom** – innebär att övre luftvägarna obstrueras, vilket leder till minskat andningsflöde (hypopné) eller en total ocklusion (apné), vilket resulterar i att kroppen väcks kroppen upp ett eller flera sömnstadier och orsakar ytlig/fragmenterad sömn (7, 8).
- **Periodic limb movements disorder** – Repetitiva kontraktioner av vadmuskel under sömn, vilket leder till att kroppen väcks upp ett eller flera sömnstadier och orsakar ytlig/fragmenterad sömn (8).
- **Insomni** – svårighet att somna och/eller bibehålla sömnen, eller sömn som inte ger välbehövlig vila. Förekommer minst 3 gånger/vecka i minst 1 månad. Sömnstörningen orsakar tydliga besvär för patienten eller stör det dagliga livet (8).
- **Parasomnier** – avvikande beteende under sömn, där man får ett inkomplett uppvaknande. Exempelvis att man går i sömnen, äter eller pratar i sömnen, men även nattskräck. Under en parasomni reagerar man sällan på yttre stimuli och minns sällan händelsen. Parasomnier leder till dagtrötthet (8, 9).

Kartläggning av sömnen kan bland annat göras med hjälp av:

- **Sömndagbok** – ett sätt att förmedla till vårdgivaren hur man upplever sin sömn (10). En sömndagbok förs under exempelvis 14 dagar, där patienten rapporterar läggtider och sovtider samt om man är vaken länge under natten.
- **Frågeformulär** – tex KSQ (Karolinska Sleep Questionnaire)
- **Sömnrutiner, sovposition/ergonomi**
- **Sömnapnéutredning, polysomnografi** – Ger information avseende bland annat apnéer, sömnstadier, uppvaknande, rörelser och saturation.

Behandlingsalternativ:

- Basala sömnråd (11)
- Arbetsterapeutisk bedömning med till exempel aktivitetsreglering, genomgång av ergonomi och utprovning av bland annat tyngdtäcke, positioneringskudde och ortoser.
- Psykologisk behandling för sömnproblem kan bli aktuellt – KBT/ACT m.m.
- CPAP/BiPAP – vid konstaterat sömnapné syndrom.
- Farmakologisk behandling – tex Amitriptylin (bra vid samtidig smärta och ångest), Lergigan. Alimemazin, Melatonin, Propavan.
- Bettskena – om bruxism (tandgnissling, tandpressning) förekommer.

Referenser

1. Carter KA, Hathaway NE, Lettieri CF. Common sleep disorders in children. American family physician. 2014;89(5):368-77.
2. Bjurstrom MF, Irwin MR. Polysomnographic characteristics in nonmalignant chronic pain populations: A review of controlled studies. Sleep Med Rev. 2016;26:74-86.
3. Lautenbacher S, Kundermann B, Krieg JC. Sleep deprivation and pain perception. Sleep Med Rev. 2006;10(5):357-69.
4. Andersen ML, Araujo P, Frange C, Tufik S. Sleep Disturbance and Pain: A Tale of Two Common Problems. Chest. 2018 Nov;154(5):1249-1259. doi: 10.1016/j.chest.2018.07.019.
5. Stöberl AS, Gaisl T, Giunta C, Sievi NA, Singer F, Möller A, et al. Obstructive Sleep Apnoea in Children and Adolescents with Ehlers-Danlos Syndrome. Respiration; international review of thoracic diseases. 2019;97(4):284-91.
6. Domany KA, Hantragool S, Smith DF, Xu Y, Hossain M, Simakajornboon N. Sleep Disorders and Their Management in Children With Ehlers-Danlos Syndrome Referred to Sleep Clinics. J Clin Sleep Med. 2018;14(4):623-9.
7. Kaditis AG, Alonso Alvarez ML, Boudewyns A, Alexopoulos EI, Ersu R, Joosten K, et al. Obstructive sleep disordered breathing in 2- to 18-year-old children: diagnosis and management. The European respiratory journal. 2016;47(1):69-94.
8. Charles J. Amlaner DPaPMF, Ph.D., editor. Basic sleep Guide 2009.
9. Castelnovo A, Lopez R, Proserpio P, Nobili L, Dauvilliers Y. NREM sleep parasomnias as disorders of sleep-state dissociation. Nature reviews Neurology. 2018;14(8):470-81.
10. Eckerlund H. Behandling sömnbesvär vuxna SBU rapport 2010. In: Assessment SCoHT, editor. www.sbu.se/somnbesvar2010.
11. <https://www.1177.se/Kalmar-lan/liv--halsa/stresshantering-och-somn/somnsvarigheter/>. Sökord: Sömnsvårigheter. Citerad: 2021-09-29.
12. Sedky K et al. Prevalence of Obstructive Sleep Apnea in Joint Hypermobility Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Clin Sleep Med. 2019 Feb 15;15(2):293-299.

Appendix 4 – Dysautonomi

Det autonoma nervsystemet (icke-viljestyrda) består av det sympatiska, som bland annat ökar blodtryck och puls, och det parasympatiska nervsystemet, som bland annat sänker puls och ökar matsmältning. Autonom dysfunktion beror på en obalans mellan dessa.

Etiologi

Ett flertal mekanismer verkar ha betydelse för uppkomsten av dysautonomi. Man har sett ökad förekomst vid neurologiska sjukdomar (Parkinson), metabola sjukdomar (diabetes), efter infektion (inklusive Covid-19), autoimmuna sjukdomar (Sjögren, SLE, celiaki, hypothyreos, Addisons) samt bindvävssjukdomar (HSD och hEDS). Ses även vid ME och fibromyalgi. Besvären kan utlösas eller förvärras av smärta, kirurgi, graviditet, infektion, hypovolemi, värme mm. Mastcellsaktivering kan ge liknande eller förvärrade symtom.

Studier visar att 20 % av patienter med HSD och hEDS kan ha symtom på autonom dysfunktion som påverkan på hjärtfrekvens, blodtryck, urinblåsa, tarmar och svettkörtlar

Kardiell dysautonomi kan delas in i:

- Posturalt ortostatiskt takykardisyndrom (POTS)
- Ortostatisk hypotension (OH)
- Ortostatisk intolerans (OI)
- Neuromedierad hypotension (NMH) = vasovagal reaktion

Symtom

- Hjärtrusning vid uppresning, eventuellt ökad vilopuls
- Förvärrade symtom i stående
- Svimningskänsla och svimning
- Yrsel, illamående
- Huvudvärk – migrän och/eller spänningshuvudvärk
- Ångest och/eller nedstämdhet
- Sömnbesvär
- Andfåddhet, lufthunger
- Triggande faktorer – värme, uttorkning, infektion

Utredning

Golden standard är Tilt test, men detta finns endast att tillgå på ett fåtal platser. Ett likvärdigt alternativ är då utförande av "10 minute active stand test" i vanlig mottagningsmiljö.

Utförande av "10-minute active stand test":

- Puls och blodtryck följs under undersökningen – tex via EKG eller saturationsmätare.
- Liggande vila i 5 minuter – vilopuls och blodtryck registreras.
- Patienten står därefter lutad mot en vägg – 10 cm mellan fötterna och 10 cm ut från väggen.
- Blodtryck och puls mäts:
 - Direkt efter uppresning
 - Efter 1, 3, 7 och 10 minuter i stående
- Bedömning av undersökningen:
 - Kvarstående pulsstegring med >30 slag/min jämfört med vilopuls (>40 /min hos ungdomar mellan 12–19 år)
 - Alternativt puls >120 slag/min
 - Ej sänkning i blodtryck (max 20/10 mmHg)
 - Värdena jämförs med värdena i vila enligt nedanstående.

Definitioner	Puls (slag/minut)	Systolisk blodtryck (mmHg)	Diastolisk blodtryck (mmHg)	Symtom (tex yrsel eller svimning)
Posturalt Takykardi Syndrom (POTS)	Kvarstående ökning ≥ 30 (≥ 40 hos unga) Eller puls >120 /min	Normalt (sänkning max 20 mmHg)	Normalt (sänkning max 10 mmHg)	Ja
Vasovagal reaktion (NMH)	Normal	Ökning ≥ 25		Ja
Ortostatisk hypotoni (OH)	Normal	Sänkning ≥ 20 (inom 3 min)	Sänkning ≥ 10 (inom 3 min)	Ja
Ortostatisk intolerans (OI)	Normal	Normalt	Normalt	Ja

Behandling

Icke-farmakologisk:

- Undvikande av utlösande faktorer – stora födointag, varm miljö, ansträngning, alkohol, koffein, snabba kolhydrater.
- Vätskeintag – ca 2–2,5 liter per dygn.
- Kompressionsplagg – tex stöd- eller kompressionsstrumpor, sporttights.
- Eventuellt ökat saltintag – vid lågt blodtryck.
- Fysioterapi.

Farmakologisk behandling:

- **Betablockerare** – Reglerar puls- och blodtryck. Propranolol (alternativt Bisoprolol eller Metoprolol)
- **Specialistpreparat** – Ivabradin (sänker puls), Fludrokortison (minskar hypovolemi), Midodrin (kärlsammandragande). Dessa har biverkningar som kan förvärra annan samsjuklighet.

Remiss:

- **Kardiolog** – vid kardiella symtom som ej svarar på icke-farmakologisk behandling och betablockerare.
- **Neurolog** – vid neurologiska symtom

Referenser:

1. Mathias CJ, Owens A, Iodice V, Hakim A. Dysautonomia in the Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders-With a focus on the postural tachycardia syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2021 Dec;187(4):510-519. doi: 10.1002/ajmg.c.31951. Epub 2021 Nov 12. PMID: 34766441.
2. Laszkowska M, Ludvigsson JF. Comment on: Prevalence of gastrointestinal, cardiovascular, autonomic and allergic manifestations in hospitalized patients with Ehlers-Danlos syndrome: a case-control study. Rheumatology (Oxford). 2022 Apr 11;61(4):e105-e106. doi: 10.1093/rheumatology/keab908. PMID: 34918051
3. Cardiovascular autonomic dysfunction in Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility type. Hakim, A och et al. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 168–174

Appendix 5 – Psykisk ohälsa, psykiatri och neuropsykiatri

GJH/HSD/hEDS tycks vara associerad till flertalet psykiatriska tillstånd:

Starkast evidens hittills finns för ångestsyndrom (särskilt panikångest och agorafobi) samt för ADHD (1–3). Forskningsfältet är dock förhållandevis ungt och övriga psykiatriska tillstånd har inte undersökts i lika stor utsträckning som ångestsyndrom. Rapporter har antytt ökad samsjuklighet/samexistens med autismspektrumstörning(3–6), DCD (7–9), OCD (10,11), depression (12,13), bipolär sjukdom (13) och ätstörningar (14). Vidare är psykiatriska diagnoser symptombaserade och därmed heterogena avseende uppkomstmekanismer och klinisk bild varvid det föreligger en stor överlappning mellan de olika psykiatriska tillstånden.

Råd till kliniker

Idag är vården uppdelad mellan olika specialiteter (tex reumatologi och psykiatri) och patienter bedöms ofta av kliniker som endast fokuserar på en aspekt av patientens mående. Vi anmodar en mer holistisk bedömning av patienter:

- **Se hela patienten** – HSD/hEDS samexisterar med flertalet symptom och sjukdomar utanför det muskuloskeletala systemet.
- **Viktigt att ha kännedom om associerade tillstånd** – smärta, fatigue, ångestsyndrom och koncentrationssvårigheter kan:
 - Påverka den kliniska bedömningen (till exempel efterlikna eller maskera en depression eller utmattning).
 - Kräva specifikt inriktad behandling, såsom sjukgymnastik, arbetsterapi.
- **Var frikostig med att efterfråga/screena** för ångest och neuropsykiatriska symtom då dessa är överrepresenterade.
- **Smärta, sömnbrist och dysautonomi** kan påverka koncentrationsförmågan.
- **Barnläkare** kan med fördel använda sig av ESSENCE konceptet(15)
 - Generell hypermobilitet tros vara associerat med flera utvecklingsrelaterade symptom(7,16–18).
 - ESSENCE innefattar svårigheter i övergripande utveckling såsom koordination och motorik, kommunikation och språk, social interaktion, uppmärksamhet, impulsivitet, hypo- eller hypersensitivitet, sömn samt ångest- depressionssymptom.

Vidare läsning:

Hittills är det mest robusta sambandet för hypermobilitet och ångestsyndrom (särskilt med panikångest och agorafobi) där flertalet studier stödjer ett sådant samband(19–23). Sambandet har påvisats för hypermobila kohorter(12,22,24), för psykiatriska kohorter(20,21) samt för icke-kliniska kohorter av vuxna(23,25–27), för äldre (dvs. 60 år)(28) och för barn(29). Flera studier har även påvisat en association med ADHD(2,3,13,30,31). Preliminära samband med varierande evidens finns också för autismspektrumstörning(4–6), DCD(7–9), OCD(10,11), depression(12,13), bipolär sjukdom(13) och ätstörningar(14).

Bulbena et al. har föreslagit konceptet ”neuroconnective phenotype” som en överblick av associerade tillstånd och symptom till GJH(19)(32). Vidare rekommenderas ESSENCE konceptet(15) eftersom GJH tycks vara associerat med flera så kallade utvecklingsrelaterade symptom(7,16–18).

Referenser

1. Sinibaldi L, Ursini G, Castori M. Psychopathological manifestations of joint hypermobility and joint hypermobility syndrome/ Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: The link between connective tissue and psychological distress revised. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* (2015) 169:97–106. doi: 10.1002/ajmg.c.31430
2. Glans M, Thelin N, Humble MB, Elwin M, Bejerot S. Association between adult attention-deficit hyperactivity disorder and generalised joint hypermobility: A cross-sectional case control comparison. *J Psychiatr Res* (2021) 143:334–340. doi: 10.1016/j.jpsychires.2021.07.006
3. Kindgren E, Quiñones Perez A, Knez R. Prevalence of ADHD and Autism Spectrum Disorder in Children with Hypermobility Spectrum Disorders or Hypermobility Ehlers-Danlos Syndrome: A Retrospective Study. *Neuropsychiatr Dis Treat* (2021) Volume 17:379–388. doi: 10.2147/NDT.S290494
4. Jaya Shanker Tedla, Faisal Asiri, Mastour Saeed Alshahrani, Kumar Gular, Admin. Hypermobility among children with autism spectrum disorders and its correlation with anthropometric characteristics. *J Pak Med Assoc* (2021)1–13. doi: 10.47391/JPMA.436
5. Shetreat-Klein M, Shinnar S, Rapin I. Abnormalities of joint mobility and gait in children with autism spectrum disorders. *Brain Dev* (2014) 36:91–6. doi: 10.1016/j.braindev.2012.02.005
6. Glans MR, Thelin N, Humble MB, Elwin M, Bejerot S. The Relationship Between Generalised Joint Hypermobility and Autism Spectrum Disorder in Adults: A Large, Cross-Sectional, Case Control Comparison. *Front Psychiatry* (2022) 12:1–15. doi: 10.3389/fpsyt.2021.803334
7. Adib N, Davies K, Grahame R, Woo P, Murray KJ. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology (Oxford)* (2005) 44:744–50. doi: 10.1093/rheumatology/keh557
8. Jelsma LD, Geuze RH, Klerks MH, Niemeijer AS, Smits-Engelsman BCM. The relationship between joint mobility and motor performance in children with and without the diagnosis of developmental coordination disorder. *BMC Pediatr* (2013) 13:35. doi: 10.1186/1471-2431-13-35
9. Jaffe M, Tirosh E, Cohen A, Taub Y. Joint mobility and motor development. *Arch Dis Child* (1988) 63:158–61. doi: 10.1136/adc.63.2.159
10. Pasquini M, Celletti C, Berardelli I, Roselli V, Mastroeni S, Castori M, Biondi M, Camerota F. Unexpected association between joint hypermobility syndrome/Ehlers–Danlos syndrome hypermobility type and obsessive–compulsive personality disorder. *Rheumatol Int* (2014) 34:631–636. doi: 10.1007/s00296-013-2901-2
11. Ercolani M, Galvani M, Franchini C, Baracchini F, Chattat R. Benign Joint Hypermobility Syndrome: Psychological Features and Psychopathological Symptoms in a Sample Pain-Free at Evaluation. *Percept Mot Skills* (2008) 107:246–256. doi: 10.2466/pms.107.1.246-256

12. Wasim S, Suddaby JS, Parikh M, Leylachian S, Ho B, Guerin A, So J. Pain and gastrointestinal dysfunction are significant associations with psychiatric disorders in patients with Ehlers–Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders: a retrospective study. *Rheumatol Int* (2019) 39:1241–1248. doi: 10.1007/s00296-019-04293-w
13. Cederlöf M, Larsson H, Lichtenstein P, Almqvist C, Serlachius E, Ludvigsson JF. Nationwide population-based cohort study of psychiatric disorders in individuals with Ehlers–Danlos syndrome or hypermobility syndrome and their siblings. *BMC Psychiatry* (2016) 16:207. doi: 10.1186/s12888-016-0922-6
14. Baeza-Velasco C, Lorente S, Tasa-Vinyals E, Guillaume S, Mora MS, Espinoza P. Gastrointestinal and eating problems in women with Ehlers–Danlos syndromes. *Eat Weight Disord* (2021) 26:2645–2656. doi: 10.1007/s40519-021-01146-z
15. Gillberg C. The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *Res Dev Disabil* (2010) 31:1543–1551. doi: 10.1016/j.ridd.2010.06.002
16. Baeza-Velasco C, Grahame R, Bravo JF. A connective tissue disorder may underlie ESSENCE problems in childhood. *Res Dev Disabil* (2016) 60:232–242. doi: 10.1016/j.ridd.2016.10.011
17. Castori M, Hakim A. Contemporary approach to joint hypermobility and related disorders. *Curr Opin Pediatr* (2017) 29:640–649. doi: 10.1097/MOP.0000000000000541
18. Ghibellini G, Brancati F, Castori M. Neurodevelopmental attributes of joint hypermobility syndrome/Ehlers–Danlos syndrome, hypermobility type: Update and perspectives. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* (2015) 169:107–116. doi: 10.1002/ajmg.c.31424
19. Bulbena A, Pailhez G, Bulbena-Cabré A, Mallorquí-Bagué N, Baeza-Velasco C. Joint hypermobility, anxiety and psychosomatics: two and a half decades of progress toward a new phenotype. *Adv Psychosom Med* (2015) 34:143–57. doi: 10.1159/000369113
20. García Campayo J, Asso E, Alda M, Andres EM, Sobradie N. Association Between Joint Hypermobility Syndrome and Panic Disorder: A Case–Control Study. *Psychosomatics* (2010) 51:55–61. doi: 10.1016/S0033-3182(10)70659-9
21. Martín-Santos R, Bulbena A, Porta M, Gago J, Molina L, Duró JC. Association Between Joint Hypermobility Syndrome and Panic Disorder. *Am J Psychiatry* (1998) 155:1578–1583. doi: 10.1176/ajp.155.11.1578
22. Bulbena A, Duró JC, Porta M, Martín-Santos R, Mateo A, Molina L, Vallescar R, Vallejo J. Anxiety disorders in the joint hypermobility syndrome. *Psychiatry Res* (1993) 46:59–68. doi: 10.1016/0165-1781(93)90008-5
23. Bulbena A, Gago J, Pailhez G, Sperry L, Fullana MA, Vilarroya O. Joint hypermobility syndrome is a risk factor trait for anxiety disorders: a 15-year follow-up cohort study. *Gen Hosp Psychiatry* (2011) 33:363–370. doi: 10.1016/j.genhosppsych.2011.03.004

24. Murray B, Yashar BM, Uhlmann WR, Clauw DJ, Petty EM. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A characterization of the patients' lived experience. *Am J Med Genet Part A* (2013) 161:2981–2988. doi: 10.1002/ajmg.a.36293
25. Bulbena A, Agulló A, Pailhez G, Martín-Santos R, Porta M, Guitart J, Gago J. Is Joint Hypermobility Related to Anxiety in a Nonclinical Population Also? *Psychosomatics* (2004) 45:432–437. doi: 10.1176/appi.psy.45.5.432
26. Sanches SB, Osório FL, Louzada-Junior P, Moraes D, Crippa JAS, Martín-Santos R. Association between joint hypermobility and anxiety in Brazilian university students: Gender-related differences. *J Psychosom Res* (2014) 77:558–561. doi: 10.1016/j.jpsychores.2014.08.016
27. Mallorquí-Bagué N, Garfinkel SN, Engels M, Eccles JA, Pailhez G, Bulbena A, Critchley HD. Neuroimaging and psychophysiological investigation of the link between anxiety, enhanced affective reactivity and interoception in people with joint hypermobility. *Front Psychol* (2014) 5:1162. doi: 10.3389/fpsyg.2014.01162
28. Bulbena-Cabré A, Rojo C, Pailhez G, Buron Maso E, Martín-Lopez LM, Bulbena A. Joint hypermobility is also associated with anxiety disorders in the elderly population. *Int J Geriatr Psychiatry* (2018) 33:e113–e119. doi: 10.1002/gps.4733
29. Ezpeleta L, Navarro JB, Osa N de la, Penelo E, Bulbena A. Joint Hypermobility Classes in 9-Year-Old Children from the General Population and Anxiety Symptoms. *J Dev Behav Pediatr* (2018) 39:481–488. doi: 10.1097/DBP.0000000000000577
30. KOLDAŞ DOĞAN, Şebnem; TANER Y, EVCİK D. Benign Joint Hypermobility Syndrome in Patients with Attention Deficit / Hyperactivity Disorders. *Turkish J Rheumatol* (2011) 26:187–192. doi: 0.5152/tjr.2011.029
31. Shiari R, Saeidifard F, Zahed G. Evaluation of the Prevalence of Joint Laxity in Children with Attention Deficit/Hyperactivity Disorder. *Ann Paediatr Rheumatol* (2013) 2:1. doi: 10.5455/apr.032420131219
32. Bulbena-Cabré A, Bulbena A. Anxiety and joint hypermobility: An unexpected association. *Curr Psychiatry* (2018) 17:15–21.

Appendix 6 – Gastrointestinalt

Många med EDS och HDS besvärar ofta av magtarmsymtom. I en studie från Mayo-kliniken rapporterades ca 56% ha magtarmbesvär. Ca 30% av patienterna med hEDS uppfyllde kriterierna för IBS. Patienter med EDS har symtom från hela magtarmkanalen, allt från sväljningsbesvär, tidig mättnadskänsla, buksmärta, uppblåsthet, diarréer, förstoppning och tarmtömningsbesvär. Varför patienterna med EDS har magtarmbesvär är ännu okänt men teoretiskt har bindvävsdysfunktionen också en roll i magtarmkanalens motorik.

Kliniska verksamhet visar att det är relativt vanligt att man kan påvisa rubbningar av motoriken i magtarmkanalen hos dessa patienter. Följande delar kan vara påverkade:

- **Esofagus** – Dysmotorik framför allt i form av nedsatt kontraktionskraft. Detta kan mätas med hjälp av tryckmätning i esofagus (esofagusmanometri). Det finns ingen medicinsk behandling, utan patienten instrueras om anpassad kost, tugga ordentligt och ta sig tid att äta.
- **Magsäck** – Långsam magsäckstömning (gastropares). Det kan utredas med motilitetskapsel eller ventrikelskintigrafi. Gastropares kan behandlas med motorikstimulerande läkemedel (erytromycin eller prukaloprid).
- **Tunntarm** – Långsam motorik i tunntarmen (enteral dysmotilitet), som kan utredas med motilitetskapsel eller tryckmätning i tunntarmen (tunntarmsmanometri). Tunntarmsmanometri görs för närvarande på två centra i Sverige, Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Karolinska Universitetssjukhuset. En vanlig konsekvens av dysfunktion av tunntarmsmotoriken är bakteriell överväxt i tunntarmen som kan behandlas med antibiotika. Kliniska erfarenhet visar att motorikstimulerande medel (prukaloprid) kan minska symtombördan.
- **Kolon** – Långsam kolonmotorik kan ge förstoppning. Vid lindrigare besvär, så kan laxering tas vid behov. Vid kroniska besvär kan man gå vidare med motorikstimulerande eller annan behandling mot förstoppning.
- **Anatomiska tömningshinder** – Invagination, enterocele och rektalprolaps är enligt studier vanligt förekommande vid bindvävssjukdom. Det kan ge förstoppning och tarmtömningssvårigheter. Det behövs ofta en multidisciplinär hantering med anorektal utredning (rektalundersökning, defekografi och tryckmätning i ändtarmen så kallad anorektal manometri). Beroende på fynd kan bäckenbottenfysioterapi samt läkemedel som kan reglera avföringens konsistens underlätta patienters vardag.

Patienter med HSD/hEDS uttrycker många gånger också reaktioner mot olika födoämnen, där IgE-medierad allergi ej kan påvisas. Orsaken till dessa reaktioner är ännu inte klarlagda. Ibland kan symtom kopplas till histamin och histaminöverkänslighet. Objektiviteten av detta kan vara svårt, men efter noggrann anamnestagning och undersökning kan man överväga att sätta in antihistamin och eventuellt histaminstabiliserare såsom kromoglikat (Lomudal G.I.).

Den grundläggande utredningen av EDS/ HDS patienter med magtarmbesvär görs i första hand i primärvården men strukturell utredning (endoskopier och röntgen) utfaller sällan med några förklarande fynd, varför vi rekommenderar att patienterna med svåra symtom remitteras till gastroenterolog som kan kartlägga funktionen i olika delar av magtarmkanalen och rikta behandlingen efter påvisade funktionsstörningar

Referenser

1. Gastrointestinal involvement in the Ehlers-Danlos syndromes. Fikree, A och et al. 2017, Am J Med Genet C Semin Med Genet, ss. 175(1): p. 181–187.
2. Thwaites P et al. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and disorder of the gastrointestinal tract: What the gastroenterologist needs to know. J Gastroenterol Hepatol 2022 Sep;37(9): 1693-1709

Appendix 7 – Oralt/mun- och tänder

Innehållsansvarig: Folktandvården Västra Götaland, Mun-H-Center

Vid EDS kan tänder, tandkött och munslemhinna vara påverkade. Det är även relativt vanligt att tugg- och käkmuskulaturen är lätt uttröttbar med symtom som smärta och ömhet i kinder och käkar. Käkspänning och tandpressning förekommer, vilket kan leda till spänningshuvudvärk. Överrörlighet i käklederna ses hos en del, framför allt i unga år, och kan innebära viss risk för luxation i käkleden. Munslemhinnan kan vara skör och känslig för skav eller till exempel etsande munvårdsprodukter. Vid sår kan läkningstiden och blödningstiden vara något förlängd.

Vid parodontal EDS (pEDS) är det vanligt att tandlossning utvecklas tidigt och snabbt (aggressiv parodontit). Även blottade tandhalsar (gingivala retraktioner) är vanligt. Ökad risk för tandlossning i övriga subgrupper har ej rapporterats.

Råd kring uppföljning och behandling

- Alla EDS-patienter rekommenderas gå regelbundet hos tandläkare som är insatt i tillståndet och både kliniskt och med röntgen kontrollerar tänder och deras stödjevävnader.
- All tandvård bör ske med största försiktighet och man bör vara medveten om att lokalbedövning kan vara smärtsam och ge sämre effekt än förväntat.
- Förebyggande åtgärder mot karies och tandköttinflammation bör sättas in.
- Vid eventuell tandreglering bör svaga krafter användas och skav från apparaturen förebyggas. Lång retentionstid rekommenderas.
- En bettskena kan motverka tandgnissling och huvudvärk samt avlasta käklederna vid käkledsproblem.
- Om större ingrepp i munhålan skall utföras och det föreligger medicinsk risk (som till exempel hjärtfel) rekommenderas tandvården ta kontakt med ansvarig läkare innan behandling.

Orofacial funktion: Sväljning, tal och röst

Personer med EDS och HDS kan ha problem med orofaciala funktioner eftersom bindväven i muskler och leder som är involverade i sväljning och tal och kan vara påverkade. I huvud-halsområdet finns många små muskler som rör sig i ett komplext koordinerat samspel och som är beroende av den stabilitet som bindväven ger (1). Avvikande käkledsfunktion, avvikande kraniofacial anatomi, tandköttinflammation, tandproblem, födoämnesallergier och mag-tarmsymtom kan också ge upphov till ätsvårigheter. Både den vetenskapliga litteraturen (2) och den kliniska erfarenheten (3) visar att patienter med EDS och HSD ofta uppvisar besvär i en eller flera av ätandets faser: oral fas, faryngeal fas (i svalget) och esofageal fas (i matstuppen). Många med EDS och HSD uppvisar också andra problem i huvudhalsområdet så som laryngospasm (hEDS), hosta samt stämbandspåverkan med röstbesvär och heshet som följd (3).

Om ät- och sväljsvårigheter/Dysfagi

Den som inte kan äta och svälja på ett säkert och effektivt sätt riskerar både medicinska komplikationer och en nedsatt livskvalitet. Dysfagi är synonymt med ät- och sväljsvårigheter. Dysfagi omfattar både självupplevda symtom liksom avvikande undersökningsfynd i ätandets olika faser. Dysfagi kan ta sig olika uttryck, till exempel som tuggsvårigheter, upphakningskänslor vid sväljning, matrester i mun och svalg efter att man svält liksom svårigheter att svälja saliv, medicin, dryck och föda.

Oral fas: Tuggsvårigheter är ett vanligt symtom som också rapporteras i flera studier (25%). Ofta i form av uttrötthet. Det är inte ovanligt att patienten själv gjort konsistensanpassningar och övergått till mer lättuggad mat. Dystoni i tungan kan påverka sväljningsinitieringen.

Faryngeal fas: Globus, sätter i halsen, upprepade sväljningsförsök (39 %). Ineffektiv höjning av tungbenet medför påverkad sväljningsinitiering (2). Troligen spelar bindvävsdefekter en roll också i svalgets motorik.

Esofageal fas: Klinisk erfarenhet visar att många med diagnoserna uppger en känsla av att maten åker "upp och ner" i matstrupen, och ligger kvar länge innan den når mage och tarm. Reflux kan både ge obehag samt påverka esofagus och orsaka strukturella förändringar. Troligen spelar bindvävsvikelser en roll också i matstrupens motorik.

Utredning och behandling av ät- och sväljsvårigheter/dysfagi

Om en person med EDS och HDS upplever svårigheter med ätande är det av största vikt att utreda vilken eller vilka funktioner som påverkar ätandet mest samt planera intervention. Ättsvårigheter kan leda till undernutrition vilken i sin tur kan leda till sämre sårhäkning, nedsatt immunförsvar, påverka psykisk hälsa (4) och ge ökad trötthet (5) samt påverkan på tillväxt och utveckling hos barn (6). Ett flertal professioner kan behöva involveras i utredningen såsom öron-näsa-hals specialist, gastroenterolog, tandläkare, logoped och dietist. En bedömning av oralmotorisk och sensorisk förmåga, orofaciala och dentala strukturer kan behöva kompletteras med en sväljröntgen (VFSS), en fiberendoskopisk undersökning av svalget (FUS) samt en pH-mätning i matstrupen för att undersöka eventuell refluxsjukdom.

Behandling vid ät- och sväljsvårigheter kan variera utifrån individuella förutsättningar och vad grundproblemet är, till exempel att behandla mag-tarmsymtom, reflux, oral smärta eller ge energi- och näringsberikade måltider/nutritionsbehandling. För många personer med HSD/hEDS är trötthet ett stort bekymmer och det kan då vara lämpligt att använda kompensatoriska strategier som att äta flera små energi- och näringstäta mål per dag och konsistensanpassa maten för att minska energiåtgången i matsituationen, säkerställa nutritionen och ge bättre förutsättningar för ätande (5). Mer specifik ät- och sväljträning hos logoped kan också vara aktuellt.

Tal- och röstsvårigheter

Personer med EDS kan ha påverkan på röst och tal. En kollagenrubbning som påverkar hela kroppen påverkar också leder och vävnader i larynx (7). Detta kan medföra påverkan på röstkvalitet i form av heshet och även upplevd rösttrötthet. Även spänningar i käkar och nacke kan ge upphov till röstproblem.

Artikulationssvårigheter och även mer språkligt relaterade svårigheter kan förekomma. Flera forskningsstudier rapporterar utvecklingsneurologiska tillstånd hos barn och ungdomar med EDS (8) där tal- och språksvårigheter och läs- och skrivsvårigheter förekommer i varierande grad 13–48% (8). Man har även sett att barn med Developmental Coordination Disorder (DCD) och hypermobilitet hade större språkliga svårigheter än de barn som bara hade DCD (9). Artikulationsförmågan kan påverkas av låg muskeltonus (8).

Röststörningar hos både barn och vuxna ska utredas av foniater och logopedisk behandling kan vara till stor hjälp. Barn med tal- och språkstörningar och läs- och skrivsvårigheter ska utredas av logoped och insatser planeras i samråd mellan logoped och skola.

Referenser

1. Birchall MA, Lam CM, Wood G. Throat and voice problems in Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021 Dec;187(4):527-532. doi: 10.1002/ajmg.c.31956. Epub 2021 Nov 20. PMID: 34799986.
2. Lam CM, Wood G, Birchall MA. Laryngological presentations and patient-reported outcome measures in Ehlers-Danlos syndrome. *J Laryngol Otol*. 2022 Oct;136(10):947-951. doi: 10.1017/S0022215121004072. Epub 2021 Dec 10. PMID: 34889173.
3. Speech, language, voice and swallowing in the Ehlers-Danlos syndromes – The Ehlers-Danlos Support UK (hämtat 23-04-12)
4. Chohan K, Mittal N, McGillis L, Lopez-Hernandez L, Camacho E, Rachinsky M, Mina DS, Reid WD, Ryan CM, Champagne KA, Orchanian-Cheff A, Clarke H, Rozenberg D. A review of respiratory manifestations and their management in Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders. *Chron Respir Dis*. 2021 Jan-Dec;18:14799731211025313. doi: 10.1177/14799731211025313. Erratum in: *Chron Respir Dis*. 2022 Jan-Dec;19:14799731211049699. PMID: 34291699; PMCID: PMC8312172.
5. <https://patientsakerhet.socialstyrelsen.se/risker-och-varidskador/varidskador/undernaring/> (hämtat: 23-05-03)
6. Mehta NM, Corkins MR, Lyman B, Malone A, Goday PS, Carney LN, Monczka JL, Plogsted SW, Schwenk WF; American Society for Parenteral and Enteral Nutrition Board of Directors. Defining pediatric malnutrition: a paradigm shift toward etiology-related definitions. *JPEN J Parenter Enteral Nutr*. 2013 Jul;37(4):460-81. doi: 10.1177/0148607113479972. Epub 2013 Mar 25. PMID: 23528324.
7. J. Rimmer, C.E.B. Giddings, L. Cavalli, B.E.J. Hartley, Dysphonia—A rare early symptom of Ehlers–Danlos syndrome?, *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Volume 72, Issue 12, 2008, Pages 1889-1892, ISSN 0165-5876, <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2008.09.018>.

8. Baeza-Velasco C, Grahame R, Bravo JF. A connective tissue disorder may underlie ESSENCE problems in childhood. *Res Dev Disabil*. 2017 Jan;60:232-242. doi: 10.1016/j.ridd.2016.10.011. Epub 2016 Oct 29. PMID: 27802895.
9. Celletti, C., Mari, G., Ghibellini, G., Celli, M., Castori, M., & Camerota, F. (2015). Phenotypic variability in developmental coordination disorder: Clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. *American Journal of Medical Genetics*, 169C (1(Part C), 117–122.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31427>

Intressant att läsa:

Oral and mandibular manifestations in the Ehlers-Danlos syndromes. Mitakides, J och Tinkle, B T. 2017, *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, ss. 175(1): p. 220–225

Kapferer-Seebacher I et al. Dental Manifestations of Ehlers-Danlos Syndromes: A Systematic Review. *Acta Derm Venereol*. 2020 Mar 25;100(7)

Appendix 8 – Gynekologi obstetrik

Överrörlighet i leder är generellt sett vanligare hos kvinnor än hos män. Det beror sannolikt på en grundläggande skillnad i könshormonfördelning. Mäns könshormon domineras av testosteron som bygger upp muskelmassa, som i sin tur stabiliserar leder och därmed minskar symtomen.

Kvinnors könshormoner påverkar bindvävens elasticitet och det är därför vanligt att kvinnors symtombild förändras både vid pubertet och vid menopaus. Många kvinnor upplever och att symtomen påverkas även under menscykeln.

På grund av den mer elastiska bindväven har kvinnor med HSD/hEDS en ökad tendens till inkontinens, framfall och graviditetsrelaterad ländryggs- och bäckensmäta. Det är vanligt att kvinnor med HSD/hEDS har oregelbundna, rikliga mensblödningar och smärtsamma mensperioder (dysmenorré). Samlagssmäta (dyspareuni) ses hos cirka 50 %. Detta är något kvinnorna sällan tar upp självmant, men kan ge stort lidande.

Långvarig graviditetsrelaterad bäckensmäta är vanligare bland kvinnor med generell hypermobilitet och det är därför särskilt viktigt för gravida med HSD/hEDS att träna regelbundet för att bibehålla en god muskel- och ledfunktion. De bör också vara beredd att anpassa sina vardagsaktiviteter och arbete till sin funktionsförmåga fram till förlossningen. Bara i undantagsfall är HSD/hEDS något direkt hinder för att bli gravid, det är heller inget hinder för att föda vaginalt.

Olika typer av gynekologiska och obstetriska tillstånd kan behöva undersökas av en gynekolog till exempel för att utesluta att dysmenorré eller dyspareuni inte har några andra bakomliggande orsaker. Det är vanligt med bäckenbottenrelaterade besvär i form av smärtor och obehag på grund av primära spänningstillstånd eller dysfunktionell muskelaktivering. Om man misstänker en uttalad bäckenbottendysfunktion kan den undersökas och möjligen även behandlas av en fysioterapeut med särskild kompetens inom det området.

Omhändertagandet ur gynekologiskt och obstetriskt perspektiv är likvärdigt för kvinnor med hypermobilitet som andra kvinnor. Om det uppstår specifika besvär för kvinnor med HSD/hEDS får detta utredas ur ett personcentrerat perspektiv.

Referenser

1. Glayzer JE, McFarlin BL, Castori M, Suarez ML, Meinel MC, Kobak WH, Steffen AD, Schlaeger JM. High rate of dyspareunia and probable vulvodinia in Ehlers-Danlos syndromes and hypermobility spectrum disorders: An online survey. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2021 Dec;187(4):599-608. doi: 10.1002/ajmg.c.31939. Epub 2021 Nov 7. PMID: 34747110; PMCID: PMC866505
2. Sundelin, H E et al. Pregnancy outcome in joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome. 2017 Jan, *Acta Obstet Gynecol Scand*, ss. 96(1):114-119

Appendix 9 - Barn och ungdomar

Det är viktigt att ha HSD/hEDS och hypermobilitet i åtanke som biomekanisk förklaring till muskuloskeletal smärta hos barn. Barn med funktionsbegränsande muskuloskeletal smärta bör med fördel bedömas på en barnmottagning och ofta är differentialdiagnostiken bred, alltifrån växtvärk till barnreumatism (JIA).

Ledöverrörlighet är i grunden ett normaltillstånd hos små barn och hypermobilitet är vanligt förekommande även hos äldre barn och ungdomar. Bland pojkar i åldrarna 11–17 år är förekomsten av hypermobilitet 10–15 %, och för flickor är den 20–40 % ¹). Hypermobilitet är således en del av normalvariationen och behöver inte leda till några symtom. Däremot bör hypermobilitet som skapar svårigheter, som exempelvis smärta och trötthet, utredas.

Barn och ungdomar med HSD/hEDS rapporterar lägre hälsorelaterad livskvalitet (HRQOL) jämfört med friska barn, vilket framför allt kan tillskrivas smärta och trötthet (2-3). Det är viktigt att kartlägga hur dessa symtom påverkar daglig funktion såsom skolgång, socialt umgänge, deltagande i fritidsaktiviteter och sömn. Detta görs företrädesvis genom multiprofessionella bedömningar och bred samverkan med familj, skola och vid behov BUP och socialtjänst.

Diagnoserna HSD och hEDS är en beskrivning av hur många diagnoskriterier en individ uppfyller vid undersökningen och inte en gradering av lidande eller funktionsnedsättning (4). Graden av samsjuklighet har oftast en stor påverkan på livskvalitet och funktion.

Diagnosen bör baseras på diagnoskriterierna och därför bör en generaliserad hypermobilitet påvisas vid diagnossättning av hEDS.

Symtom hos barn:

- Överrörliga leder – Påtagligt viga i flertal leder, fördelat över hela kroppen, jämfört med jämnåriga. Onaturliga viloställningar.
- Försenad motorisk utveckling, sen gångdebut, balans- och koordinationssvårigheter.
- Smärtor i underbenen kvällstid – ofta relaterad till ansträngning. Misstolkas många gånger som växtvärk.
- Förstoppning – ofta behandlingskrävande. Förekommer hos majoriteten av barn med HSD/hEDS.
- Smärta och trötthet efter fysisk ansträngning som inte står i proportion till graden av belastning.
- Insomningssvårigheter, svårt att hitta vilsam position, motorisk oro.
- Det är vanligt med asymtomatisk hypermobilitet under barndomen. I samband med puberteten kan det förekomma att flickor debuterar med muskuloskeletal smärta.
- Rastlöshet, svårt att sitta still, svårt att hitta en bekväm viloposition på grund av hypermobilitet vilket kan tolkas som neuropsykiatriska symptom.

- Nedsatt närminne och koncentrationsförmåga på grund av trötthet kan förekomma och påverka skolprestationen.
- Neuropsykiatriska symptom, diagnoserna ADHD och Autismspektrumtillstånd är tydligt överrepresenterade.
- Finmotoriksbesvär på grund av överrörliga/ instabila finger- och handleder vilket kan visa sig som svårigheter att skriva för hand.
- Ökad benägenhet för stora blåmärken vid mindre trauman.
- Restriktiv ätstörning / uttalat selektivt ätbeteende är överrepresenterat.

Skolan

Barn med misstänkt HSD/hEDS kan ha svårigheter och problem i skolan. Barnen bör delta i skolidrott och fysiska fritidsaktiviteter men en satsning på mer extrem elitidrott kan i vissa fall avrådas. Viss skolanpassning kan behöva göras beroende på individens förutsättningar. Vårdnadshavare och skola bör ha en dialog för att hitta lösningar som tar hänsyn till det individuella barnets förutsättningar och behov. Anpassningar kan både vara riktade mot hypermobilitet och mot neuropsykiatriska symptom.

Exempel på anpassningar är: skrivhjälpmedel, sitthjälpmedel, mikropauser, dubbla uppsättningar böcker, delvis anpassad skolgymnastik, dator/läsplatta, skolskjuts. Vid uttalad trötthet/orkeslöshet med frekvent oplanerad skolfrånvaro så kan anpassat skolschema vara motiverat.

Det kan förekomma att skola och vårdnadshavare uppfattar barnets besvär olika, där skola ser ett aktivt barn och vårdnadshavare ser efterföljande smärta och trötthet på kvällen. Upplevd misstro och olika syn på barnets symptom kan leda till ytterligare beskyddande åtgärder från vårdnadshavares sida.

Diagnostik av barn:

Diagnosticering av hEDS och HSD baseras på kliniska kriterier och symtombeskrivning. Det kan vara viktigt att följa ett barn över tid innan diagnos säkerställs och dokumenteras. Diagnosen hEDS sätts med fördel efter pubertet då barnet vuxit klart och om symptom kvarstår.

Nackdelar

- 2017 års diagnoskriterier för hEDS är ej validerade för barn. Nya barnkriterier har publicerats 2023 men är inte etablerade i kliniskt bruk (5).
- Specifik botande behandling saknas.
- Risk för stigmatisering, då besvären kan ändras påtagligt under pubertet och vuxenålder.
- Riskerar att begränsa sociala aktiviteter och åldersadekvat beteende.

Fördelar

- Medicinskt underlag för relevant information till skolan.
- Hitta vänner med likartad problematik.
- Lättare att tolka många av de oklara symtom som förekommer.
- Få en förklaringsmodell till många av symtomen.
- Kan ge stöd i att vägleda beträffande livsstil och lämpliga aktiviteter.
- Ökar tillgången till symtomatisk behandling av associerade besvär (så som smärta, sömnstörning, neuropsykiatriska symtom och dysautonomi).
- Tillgodose riktade och individanpassade insatser från läkare, arbetsterapeut, fysioterapeut, kurator, psykolog och skolhälsovård/elevhälsoteam.
- Tidiga behandlingsinsatser minskar sannolikt risken för långvarig smärtproblematik och nociplastisk smärta/central sensitisering.

När bör man misstänka annan orsak?

Barn med dessa symtom kommer primärt för bedömning inom primärvården men remitteras ofta till ortoped-, barnreumatolog- eller allmänpediatrisk mottagning. Det är avgörande att utreda och utesluta annan behandlingsbar orsak till symtom från bindväv.

- Stora omotiverade blåmärken – koagulationsrubbning, hematologiska sjukdomar.
- Asymtomatisk hypermobilitet med smärta som inte är associerad till hypermobilitet.
- Svullna leder – JIA (Juvenil Idiopatisk Artrit).
- Uttalat muskelsvaghet – Neuromuskulära sjukdomar eller annan genetisk avvikelse.
- Oförklarliga symtom när HSD/hEDS uteslutits – Münchhausen by proxy (barnmisshandel genom förfalskning av symtom).

Referenser

1. Hakim A, Grahame R. Joint hypermobility. Best Pract Res Clin Rheumatol. 2003;17(6):989-1004.
2. Mu W, Muriello M, Clemens JL, Wang Y, Smith CH, Tran PT, et al. Factors affecting quality of life in children and adolescents with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders. Am J Med Genet A. 2019;179(4):561-9.
3. Tran ST, Jagpal A, Koven ML, Turek CE, Golden JS, Tinkle BT. Symptom complaints and impact on functioning in youth with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. Journal of child health care: for professionals working with children in the hospital and community. 2020;24(3):444-57.
4. Scheper MC, Juul-Kristensen B, Rombaut L, Rameckers EA, Verbunt J, Engelbert RH. Disability in Adolescents and Adults Diagnosed With Hypermobility-Related Disorders: A Meta-Analysis. Arch Phys Med Rehabil. 2016;97(12):2174-87.
5. Tofts LJ, Simmonds J, Schwartz SB, Richheimer RM, O'Connor C, Elias E, Engelbert R, Cleary K, Tinkle BT, Kline AD, Hakim AJ, van Rossum MAJ, Pacey V. Pediatric joint hypermobility: a diagnostic framework and narrative review. Orphanet J Rare Dis. 2023 May 4;18(1):104. doi: 10.1186/s13023-023-02717-2. PMID: 37143135; PMCID: PMC10157984.

Appendix 10 - Personcentrerad anamnes

Redan under samtalet kan personens berättelse tillsammans med observerat rörelse- och hållningsbeteende ge indikationer om hypermobilitetsrelaterad problematik. Iaktta exempelvis sittställning, ledernas position i till exempel fötter, armar och rygg samt gångmönster och uppresning. Kroppens historia kartläggs genom att fråga efter hur patientens motorik, ledfunktion, balans och koordination var som barn. Hur fungerade kroppen under barndomen och senare i livet? Närdebuterade smärtan och hur har smärtutvecklingen sett ut? Vilken erfarenhet finns av ledinstabilitet, luxationer, trauma eller operationer?

Kartlägg aktuella besvär samt påverkan på funktion, aktivitet och delaktighet:

- **Smärta:** Beskriv smärtans karaktär, dygnsvariation, smärta vid aktiviteter eller så kallad eftersmärta som kan komma långt efter aktiviteten, skatta smärtintensitet med VAS eller NRS (Numeric Rating Scale) samt låt personen fylla i en smärtteckning.
- **Fysisk aktivitetsnivå och återhämtning:** Beskriv hur mycket vardagsmotion som finns under dagen och mängden av fysisk träning, men också liggande och stillasittande. Hur ser balansen ut med möjlighet till återhämtning efter aktivitet?
- **Fritidsintressen, arbete/studier** i vilken grad påverkas personens egna mål av besvären?
- **Sömn:** sömnmängd, upplevd sömnkvalitet och upplevelsen av att vara utvilad.
- **Uttröttbarhet/fatigue:** hur personen upplever sin trötthet, såväl den fysiska som den mentala.
- **Autonoma symtom:** förekomst av yrsel, hjärklappning, magproblem, besvär med temperaturreglering som exempel på symtom från dysfunktion i det autonoma nervsystemet. Instrumentet SCI-93 Stress and Crisis Inventory kan ge vägledning.
- **Stressymtom och spänningsproblematik:** När känner personen av stress, när är hen utan stress? Vilka symtom knyter hen samman med upplevelsen av stress? Vad betyder spänningsproblematik för personen? Vilka verktyg har hen för att minska upplevelsen av stress?
- **Psykisk hälsa:** Instrumentet HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale) kan ge en fingervisning om förekomst av ångest/depression. Samtala om hur det i så fall påverkar vardagen.
- **Personlighetsdrag:** Vill personen helst ha fullt upp med högt aktivitetstempo? Vilka krav ställer hen på sig själv och sin omgivning? Har hen stort behov av kontroll?
- **Psykosocial situation:** Hur ser hemsituationen ut, finns stöd, finns orosmoment, hot och social isolering eller annat som kan påverka personens psykosociala situation.
- **Hereditet:** Finns ärftlighet för liknande besvär?
- **Neuropsykiatrisk funktionsvariation:** Kartlägg förekomst av ev. neuropsykiatrisk funktionsvariation som ska beaktas vid uppläggning av behandling.