

# EHLERS-DANLOSI SÜNDROOM, HÜPERMOBIILNE ALATÜÜP (III TÜÜP, HEDS)

ORPHA: 285; OMIM: 130020

## Ülevaade

hEDS on pärilik sidekoehaigus, mida iseloomustab liigete hüpermobiilsus, liigete ebastabiilsus ja krooniline valu. Esinevad dislokatsioonid (liigese täielik paigalt nihkumine) ja/või sublüksatsioonid (osaline dislokatsioon). Haigus mõjutab mitut organsüsteemi ning omab palju komorbiidseid (hEDS-st tulenevad kaasuvad haigused) haigusi. Haigus tekib kollageeni kodeeriva geeni haigusseoselise muutuse tõttu. Haigus on geneetiline, kuid hetkel on teadmata haigust põhjustavad geenid. Diagnoos põhineb kliinilisel pildil.

## Esinemissagedus

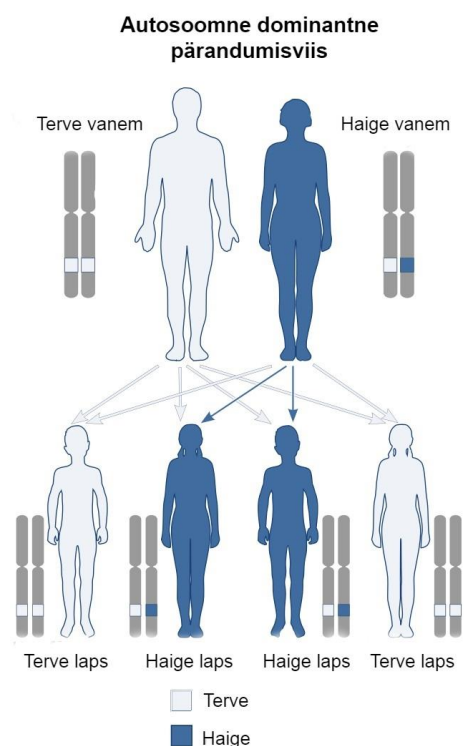
hEDS on kõige levinum alatüüp, moodustades 90% kõigist Ehlers-Danlosi juhtudest. Hetkeseisuga on levimuseks leitud 1/ 3,100 – 5,000, kuid arvatakse, et haigus on veel sagedasem, kuna paljud juhud jäävad diagnoosimata.

## Tekkemehhanism

Haigust põhjustavad geenid on teadmata. Haigus pärandub autosoom-dominantselt, järglastel on 50% tõenäosus pärida (joonis 1). Prenataalne diagnostika pole võimalik, sest geenid on teadmata.

## Kliiniline pilt ja avaldumine

hEDS-i puhul on domineerivad liigeskaebused. Esineb liigete hüpermobiilsus, ebastabiilsus ja krooniline valu. Nahasümptomitest esinevad keskmisest venivam nahk ning ebanormaalse armkoe teke. hEDS-i korral võib esineda palju kaasnevaid haigusi, nende hulgas kroonilise väsimuse sündroom, migreen, nuumrakkude aktivatsiooni sündroom (MCAS), düsaautonoomia (eelkõige posturaalne ortostaatiline tahhükardia sündroom ehk POTS), gastroösofageaalne refluks, gastroparees (mao osaline või täielik halvatus), autoimmuunsed haigused ja vaskulaarsed kompressiooni sündroomid (MALS, SMAS, NCS, MTS, TOS).



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. *Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023*

<b>Artralgia (&gt;80%)</b>	<i>Krooniline liigesvalu.</i>
<b>Akrotsüanoos (&gt;80%)</b>	<i>Jäsemete naha siniseks muutumine.</i>
<b>Dislokatsioonid (&gt;80%)</b>	<i>Liigeste paigast nihkumine.</i>
<b>Väsimus (&gt;80%)</b>	
<b>Keskmisest venivam nahk (&gt;80%)</b>	
<b>Liigeste hüpermobiilsus (&gt;80%)</b>	<i>Üle kogu keha esinev liigeste üliliikuvus.</i>
<b>Müalgia (&gt;80%)</b>	<i>Lihaskvalu.</i>
<b>Unehäired (&gt;80%)</b>	
<b>Vertiigo (&gt;80%)</b>	<i>Pearinglus.</i>
<b>Kõhukinnisus (30-80%)</b>	
<b>Tahhükardia (30-80%)</b>	<i>Südame löögisagedus suurem kui 100 lööki minutis.</i>
<b>Depressioon (30-80%)</b>	
<b>Migreen (30-80%)</b>	<i>Krooniline neuroloogiline haigus, mida iseloomustavad korduvad peavalu atakid. Lisaks võivad esineda muud sümptomid: iiveldus, oksendamine, valguskartlikkus.</i>
<b>Iiveldus ja oksendamine (30-80%)</b>	
<b>Osteoartriit (30-80%)</b>	<i>Liigesekõhre kulumine.</i>
<b>Lampjalgsus (30-80%)</b>	
<b>Pehme, õhuke nahk (30-80%)</b>	
<b>Ebanormaalne suulae morfoloogia (5-30%)</b>	
<b>Ebanormaalse armkoe teke (5-30%)</b>	
<b>Gastroösofageaalne refluks (5-30%)</b>	<i>Alumise söögitoru sfinkteri nõrgenemise tõttu lekib maosisu tagasi söögitorru.</i>

## Seedeelundkonna spasmid või paralüüs (5-30%)

Skolioos (5-30%)

Vildakselgsus.

Song (5-30%)

Elundi või selle osa väljasopistumine nahaalustesse kudesse.

### Diagnoosimine ja ravi

Diagnoos põhineb kliinilisel pildil. Esimeses osas hinnatakse liigeste hüpermobiilsust Beightoni kriteeriumite (joonis 2) järgi.

- Kas väikesed sõrmed painduvad üle 90 kraadi hoides peopesa laua peal, 1 punkt kummagi käe eest.
- Kas põidlad puudutavad käevart, hoides kätt sirgelt enda ees, 1 punkt kummagi käe eest.
- Seistes sirgelt, kas põlved painduvad taha (rohkem kui 10 kraadi), 1 punkt kummagi jala eest.
- Kas küünarnukid painduvad läbi rohkem kui 10 kraadise nurga alt, 1 punkt kummagi käe eest.
- Kas saab panna labakäed vastu maad seistes sirgete põlvedega, 1 punkt.

**THE BEIGHTON SCORING SYSTEM**  
Measuring joint hypermobility

**A. 5th FINGER / 'PINKIES'**  
Test **both sides**: Rest palm of the hand and forearm a **flat surface** with palm side down and fingers out straight.  
Can the **fifth finger** be bent/lifted upwards at the knuckle to go back **beyond 90 degrees**?  
If yes, add **one point** for each hand.

**B. THUMBS**  
Test **both sides**: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?  
If yes, add **one point** for each thumb.

**C. ELBOWS**  
Test **both sides**: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards **more than an extra 10 degrees** beyond a normal outstretched position?  
If yes, add **one point** for each side.

**D. KNEES**  
Test **both sides**: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg extend **more than 10 degrees forward**?  
If yes, add **one point** for each side.

**E. SPINE**  
Bend forward, can you place the palms of your hands **flat on the floor in front of your feet** without bending your knees?  
If yes, add **one point**.

Joonis 2. Beightoni skaala. <https://www.ehlers-danlos.com>

Teises osas hinnatakse spetsiifilisi sümptomeid. Naha pehmust, venivust, atroofilisi arme, venitusarme ja kannal esinevaid paapuleid (tulenevad rasvkoest läbi dermise). Songade esinemist, organite prolapsi (allavajet), kõrget suulage ja hammaste paiknemist, käte ja sõrmede pikkust, valu ja selle kestvust. Ehhokardiograafiaga määratakse aordi laienemist ja

mitraalklapi prolapsi. Arvestatakse ka pereanamneesi. hEDS-i diagnoosimiseks peab välistama teised sarnase kliinilise pildiga haigused.

2017. aasta kliiniline kriteeria:

<https://www.ehlers-danlos.com/wp-content/uploads/2017/05/hEDS-Dx-Criteria-checklist-1.pdf>

Ravi on sümptomaatiline ja toetav. Oluline vältida liigese kahjustusi. Ravitakse kaasnevaid haigusi ja valu. Peaks käima regulaarselt kontrollis. Olulisel kohal on füsioteraapia, et tugevdada lihaseid liigete ümber.

### **Prognoos**

Prognoos on varieeruv ja sõltub haiguse raskusest. hEDS ise ei ole eluiga lühendav, kuid komorbiidsed haigused võivad eluiga lühendada.

### **Kasutatud allikad:**

<https://rarediseases.org>

<https://www.orpha.net>

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

2023