



Klinik und Poliklinik für Dermatologie und Venerologie
Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Unfallchirurgie
UniReha - Zentrum für Prävention und Rehabilitation

Merkblatt Ehlers-Danlos-Syndrome

Liebe Patientin, lieber Patient, sehr geehrte Familienangehörige,

die Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) umfassen aktuell 13 genetisch bedingte Bindegewebserkrankungen, die durch Überdehnbarkeit der Haut, Überstreckbarkeit der Gelenke und Verletzlichkeit unterschiedlicher Gewebearten gekennzeichnet sind. Mit einer geschätzten Inzidenz von etwa 1 pro 5-10.000 Geburten, handelt es sich um eine Gruppe von **seltenern** komplexen Erkrankungen mit häufig überlappenden Symptomen. Das Krankheitsbild kann von milden Verläufen bis zu lebensbedrohlichen Komplikationen (Gefäßruptur, Darm- und Gebärmutterruptur, abdominale Brüche) variieren. Patienten leiden häufig unter orthopädischen Beschwerden wie rezidivierenden Gelenkdislokationen und -luxationen, chronischen Schmerzen, Fußanomalien und Skoliose. Deshalb ist die frühzeitige Diagnose zum Vorbeugen von Komplikationen sowie eine humangenetische Beratung sehr wichtig.

Die EDS werden durch Genmutationen verursacht, die zu einer gestörten Synthese der Kollagenproteine im Bindegewebe führen. Für die Diagnosestellung ist die Korrelation von klinischen Merkmalen und molekulargenetischen Befunden sehr wichtig. Das häufigste EDS, das *hypermobile* EDS, ist zum Beispiel auf molekularer Ebene noch ungeklärt, so dass sich die Diagnose weiterhin auf klinische Kriterien stützt. Diese finden Sie unter „Diagnosekriterien“ auf der Website der Ehlers-Danlos-Initiative.

Bei fast allen EDS-Patienten sind Hautveränderungen zu sehen. Dazu gehören eine besondere Hauttextur, Hautüberdehnbarkeit und vermehrte Hautverletzlichkeit mit häufigen „blauen Flecken“ und breiten Narben. Da die Haut ein gut zugängliches Organ ist, werden Hautbiopsien für elektronenmikroskopische Untersuchungen und für funktionale biochemische Analysen verwendet.

1) Unsere EDS-Sprechstunde

In unserer EDS-Sprechstunde untersuchen wir gemeinsam mit Oberarzt Dr. Nicolaus Kernich, [Klinik für Orthopäde und Unfallchirurgie](#), Patienten, bei denen ein EDS gesichert ist oder vermutet wird. Anschließend wird die notwendige Diagnostik eingeleitet und eine entsprechende Beratung durchgeführt. Wir arbeiten in enger Kooperation mit der [UniReha \(Zentrum für Prävention und Rehabilitation der Uniklinik Köln\)](#), dem [Institut für Humangenetik](#), der [Marfan-Ambulanz](#) und dem [Zentrum für seltene Skeletterkrankungen](#) im Kindes- und Jugendalter.

Die gute Zusammenarbeit mit allen niedergelassenen Kollegen und Therapeuten sowie mit der Selbsthilfegruppe ist uns sehr wichtig.

Unsere Ziele:

- › Frühzeitige Diagnosestellung und Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit EDS
- › Zuverlässige Diagnosestellung und Entschlüsselung der dahinterstehenden molekularen Pathomechanismen: ein Schwerpunkt liegt hier auf den Patienten mit seltenen und unklassifizierten EDS. Hier besteht eine Kooperation mit dem Institut für Biochemie II (DFG-Forschungsgruppe FOR2722, Homöostase der extrazellulären Matrix)
- › Entwicklung von individuell angepassten Therapiekonzepten aufgrund einer interdisziplinären Expertise

2) Wann besteht der Verdacht auf ein Ehlers-Danlos-Syndrom?

Der Verdacht auf ein EDS besteht, wenn **mindestens zwei der folgenden Merkmale** bei einem Patienten vorliegen:

- a) Generalisierte, häufig symptomatische Hypermobilität (siehe **3**)
- b) Sehr weiche, überdehbare Haut (>1,5 cm an der Beugeseite des Unterarms)
- c) Breite Narben
- d) Schlagaderaneurysmen/-dissektionen
- e) Viszerale(r) Ruptur/ Prolaps (Darm, Gebärmutter, Blase)
- f) Rezidivierende Hernien (Eingeweidebrüche)
- g) Angeborene/ progrediente schwergradige Skoliose
- h) Angeborene Hüftgelenksdysplasie
- i) Marfanoider Habitus (Armspanne zu Körpergröße $\geq 1,05$)
- j) Positive Familienanamnese (insb. in Bezug auf Merkmale a) bis i))

3) Was versteht man unter einer „generalisierten symptomatischen Hypermobilität“?

Man spricht von einer „*generalisierten Hypermobilität*“ (GH), wenn mehrere Gelenke (>5) überstreckbar sind. Die GH wird am häufigsten mit Hilfe des Beighton-Scores bestimmt (s. Beighton-Score). Sie ist in der Normalbevölkerung nicht so selten und kann durch Sport (Gymnastik, Tanzen) trainiert werden. Mit dem Alter kann sich die Überstreckbarkeit der Gelenke vermindern oder verschwinden, dann handelt es sich um eine „*historische Hypermobilität*“.

Häufig bleibt die Hypermobilität asymptomatisch. Wenn sie aber mit orthopädischen Beschwerden im Sinne von Dislokationen/ Luxationen, Schmerzen und Weichteiltraumen verbunden ist, spricht man von einer „*symptomatischen Hypermobilität*“. Einige Patienten leiden zusätzlich unter sogenannten „hypermobilitätsassoziierten“ Störungen wie gastrointestinalen Beschwerden (Sodbrennen, Durchfall, Verstopfung) und einer vegetativen Dysautonomie (Synkope, Schwindel).

Eine generalisierte Hypermobilität kann ein Zeichen für eine genetisch bedingte Bindegewebserkrankung (EDS, Marfan-Syndrom, Osteogenesis imperfecta) sein. Viele Patienten mit einer symptomatischen Hypermobilität haben jedoch nicht eine der obengenannten Erkrankung. Nach Ausschluss auch anderer Ursachen spricht man dann von einem „Hypermobilitäts-Spektrumdisorder“ (nach der aktuellen EDS-Klassifikation Ghent, 2017).

4) Terminvereinbarung für Patienten mit einem gesicherten oder vermuteten EDS:

Ort: Poliklinik der Dermatologie, DTZ West, Ebene 3

Sprechzeiten: Mittwochnachmittag

Kontakt: +49 221 478-86858, info-dermatologie@uk-koeln.de

Damit wir Ihre Vorstellung in unserer Ambulanz so effektiv wie möglich gestalten können, bitten wir Sie, unseren Anmeldebogen für EDS-Patienten auszufüllen.

Weitere Informationen finden Sie über die Internetseite des Zentrums für genetisch bedingte Haut- und Bindegeweberkrankungen.

Ihre

Priv.-Doz. Dr. Iliana Tantcheva-Poór, Klinik und Poliklinik für Dermatologie und Venerologie

Dr. Nikolaus Kernich, Klinik und Poliklinik für Orthopädie und Unfallchirurgie

Petra Zumbansen, Therapeutische Leitung UniReha, Zentrum für Prävention und Rehabilitation