

Ehlers-Danlos syndrom (EDS), handläggning under graviditet och förlossning

Förändringar sedan föregående version

Layout och formateringar är ändrade enligt ny gemensam dokumentmall för VGR. Versionsnumrering är förändrad då detta dokument är migrerat från Alfresco till SharePoint/SOFIA. Ansvar kring riktlinjen är förtydligat med en egen rubrik.

Innehållsförteckning

Förändringar sedan föregående version	1
Bakgrund och syfte	1
Ärftlighet – genetisk utredning	3
Utförande.....	3
Graviditet	3
Ansvar	7
Arbetsgrupp	8

Bakgrund och syfte

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en bindvävssjukdom som påverkar leder, hud och blodkärl. EDS beror på bristfällig bildning av kollagen som gör att hållfastheten i vävnaderna blir sämre. Det medför ökad ledrörlighet, övertöjbar hud och ibland sköra kärlväggar. Sjukdomen

kan inte botas, behandling inriktas på att lindra symtomen och förebygga skador.

De allra flesta fall av EDS är av ”klassisk typ” och ”överrörlighetstyp”. Prevalensen uppskattats till 1/10 000, troligtvis är det vanligare. Ett kliniskt kontinuum föreligger, från ”hypermobilitetssyndrom” till EDS av hypermobilitetstyp vidare till EDS av klassisk typ. Diagnostik sker på basen av kliniska fynd.

Många patienter med EDS har uttalade problem med värk, trötthet och tydlig funktionsnedsättning i vardagen. Symtom: påtagligt töjbar eller mjuk hud, sämre sårhäkning med ”fula” ärr, sårruptur, uttalad ledöverrörlighet som i sin tur kan ge återkommande subluxationer/luxationer och stukningar utan större provokation, plattfot och artros. Vidare noteras uttalad trötthet och nedsatt uthållighet fysiskt och psykiskt, muskelhypotoni, blödningsbenägenhet t ex blåmärken eller hematom som uppstått vid lättare trauma, svårighet att blodstilla vid kirurgi och benägenhet till bråck. Det är vanligt att flera personer i familjen är drabbade. En del patienter har lindriga besvär och en del har uttalad symtomatologi.

Organrupturer, svårare kirurgiska komplikationer och allvarlig kardiovaskulär påverkan är sällsynta och förekommer endast vid vaskulär typ av EDS.

Gravida kvinnor med EDS löper viss ökad risk för prematur förlossning, avlossning av moderkakan och stora blödningar och bristningar i underlivet. Det finns också risker förknippade med anestesi och bedövning i samband med förlossning som motiverar extra uppmärksamhet.

EDS-patienterna har ingen självklar hemvist i vården idag och kan därför ha negativa erfarenheter då det varit svårt att få diagnos och behandling. De har ofta sökt vård och varit aktuella på vårdcentral, inom reumatologin, ortopedin eller neurologin.

Det finns också några mycket ovanliga EDS-typer: kärltyp, kyfoskopios-typ, artrochalasi-typ samt dermatosparaxis-typ. Dessa syndrom skiljer sig kliniskt från EDS av överrörlighetstyp och klassisk

typ, och därmed skiljer sig även diagnostik och handläggning. T ex har kvinnor med EDS av käriltyper risk för arteriell och uterin ruptur. Vid någon av dessa diagnoser ska snar kontakt tas med spec-MVC (som kan kontakta Klinisk genetik) för individualiserad handläggning.

Ärftlighet – genetisk utredning

Vid EDS av klassisk typ och överrörlighetstyp har genetisk diagnostik ingen självklar plats och behövs inte för att ställa denna kliniska diagnos. EDS beror dock just på mutationer i gener som kodar för kollagen eller andra proteiner som bygger upp bindväven. De flesta fallen av EDS nedärvs autosomt dominant (50 % sannolikhet att ett barn ärver tillståndet från en sjuk förälder). Det är också vanligt att sjukdomen orsakas av en nymutation hos individen – dvs. båda föräldrarna är friska. Inom en familj har man samma typ av EDS, men graden av symtom kan variera påtagligt mellan de familjemedlemmar som har sjukdomen. I enstaka familjer med mycket uttalad problematik och funktionsnedsättning kan det vara aktuellt med genetisk diagnostik och i förlängningen fosterdiagnostik.

Vid EDS av käriltyper, kyfoskopios-typ, artrochalasi-typ eller dermatosparaxis-typ kan det bli aktuellt med genetisk utredning och om man identifierar ett sjukdomsanlag även konventionell fosterdiagnostik eller IVF-PGD.

Utförande

Graviditet

Barnmorska på BMM

1. Efterhör om kvinnan vet vilken typ av EDS det rör sig om.
2. Konstaterat var/när? Var kan journalhandlingar efterforskas?
3. Inhämta samtycke och beställ journal
4. Boka läkarbesök på BMM
5. Skriv patientnotering ”Har Ehlers-Danlos syndrom”
6. Ta TPK, APTT och PK(INR)

7. OBS: ökad risk för sätesändläge i sen graviditet, frikostighet med lägesbestämning ultraljud.

Läkarbesök BMM

1. Om överrörlighetstyp eller klassisk typ: handläggs på ordinarie BMM. Övriga typer: remiss spec-MVC
2. Blödningsanamnes: Om lätt att få blåmärken, riklig mens, tandköttblödning eller blödningskomplikation efter tidigare operation, tandextraktion eller i samband med förlossning: Remiss Koagulationscentrum för utredning (remiss skrivs för att utesluta annan diagnos, som t ex trombocytfunktionsdefekt, mild von Willebrand etc.) EDS-patienter har ofta ökad blödningsbenägenhet utan att man finner hemostasdefekter).
3. Generös sjukskrivningspolicy (generella smärtor, trötthet, prematura sammandragningar).
4. Remiss anestesi (på alla).

Anestesiolog

1. Bedöm remiss och kalla patient på rätt vida indikationer.
2. EDS-typ styr omhändertagande och påverkar riskerna med regional anestesi och generell anestesi.

Förlossning

1. Perinealskydd – ökad risk för bristningar
2. Ökad risk subluxe/lux höftled och axelled (beaktas vid benstöd/hyperflexion höfter m.m.)
3. Stygn tätare än normalt, suturer skall dras ihop med försiktighet, förstärk gärna med tejp/plastfilm. Vicryl Rapid skall inte användas. (Vid icke resorberbar sutur skall stygnen sitta dubbelt så länge som normalt)
4. Svårare att uppnå effektiv lokalbedövning vid lokalanestesi
5. Undvik intramuskulära injektioner (ge istället oxytocin intravenöst postpartum)

6. Ökad risk för blödningskomplikationer – även om koagulationsutredning utfallit normalt.
7. Ökad risk för sätesändläge (pga. hypotoni hos affekterat barn)
8. Ökad risk för höftleds- och axellux hos affekterat barn

Operation och uppläggning av patient

1. Ökad risk axelluxation vid upplägg på operationsbord samt plexusskador
2. Ökad risk för peroperativ/postoperativ blödningskomplikation, även vid normal koagulationsutredning
3. Bastest ska finnas
4. Stygn tätare än normalt, suturer skall dras ihop med försiktighet, förstärk gärna med tejp/plastfilm och låt stygnen sitta dubbelt så länge som normalt om icke resorberbar sutur används. Vicryl Rapid skall inte användas.

Anestesi

1. Förlossningsepidural/spinal
 - Flera review-artiklar ifrågasätter bruk av EDA, dock finns flera publicerade serier med få eller inga komplikationer.
 - Eventuellt kan det vara kontraindicerat med EDA vid EDS av kärltyp.
 - EDS typ och status samt patients önskemål får styra bruk av EDA eller ej.
 - Förlossningsspinal har mindre risker jämfört med förlossningsepidural
2. Vid generell anestesi
 - Ökad risk för aspiration och svår intubation.
 - Intubation: Ökad risk för käkledsluxation, larynxskada och nackskada speciellt vid atlantooccipital instabilitet.

- Eventuellt använda en tubstorlek mindre och med försiktigt kufftryck.
- Skydda nacken för olämpliga rörelser.
- Övertrycksventilation: Ökad risk för pneumothorax, använd minsta möjliga tryck.
- Skydda ögonen för tryck, risk finns för skador pga. yttre tryck.
- Vid generell anestesi ge profylax mot PONV, fallrapport finns med esophagusruptur pga. PONV.

3. Ökad risk blödningskomplikation vid artärnål och CVK. Vid CVK använd ultraljud.

Äldre indelning av EDS	I och II
Benämning	Klassisk typ
Symtom	Överrörliga leder med risk för vrickningar och luxationer, övertöjbar hud, breda och tunna ärr, benägenhet att utveckla bråck efter operation, lätt att få blåmärken trots normalt koagulationsstatus
Förekomst, ärftlighet	Vanligaste formen EDS*** (50%) Autosomalt dominant i ca. 50% Nymutation i ca. 50%
Äldre indelning av EDS	III
Benämning	Överrörlighetstyp
Symtom	Överrörliga leder, återkommande luxationer, mjuk och-/eller övertöjbar hud, kronisk led- och muskelvärk.
Förekomst, ärftlighet	Näst vanligaste formen EDS
Äldre indelning av EDS	IV
Benämning	Kärl-typ
Symtom	Genomskinlig, icke töjbar hud med synliga blodkärl på bröst, mage, extremiteter. Lätt att få stora blåmärken. Aortadissektion, aneurysmbildning i stora och medelstora artärer. Fistelbildningar mellan kärl. Spontana rupturer i hålorgan (tarm och livmoder).

	Spontanpneumothorax. Kan uppvisa tidigt åldrande av ansikte, händer och fötter.
Förekomst, ärftlighet	Mindre vanlig Autosomalt dominant i ca. 50% Nymutation i ca. 50%
Äldre indelning av EDS	V
Benämning	X-bunden nedärvd typ
Symtom	Överrörliga fingerleder, mycket töjbar hud med spricktendens, lätt att få blåmärken.
Förekomst, ärftlighet	Mycket ovanlig, enstaka familjer.
Äldre indelning av EDS	VI
Benämning	Kyfoskopios-typ
Symtom	Överrörliga leder, medfödd skolios som tilltar med åren, skör ögonglob och hornhinna, uttalad muskelsvaghet vid födseln. Artärbristningar, benskörhet, lätt att få blåmärken.
Förekomst, ärftlighet	Mycket ovanlig.
Äldre indelning av EDS	VII A och B
Benämning	Artrochalasi-typ
Symtom	Överrörliga leder med återkommande luxationer. Medfödd dubbelsidig höftledsluxation. Töjbar, skör hud. Lätt att få blåmärken, muskelsvaghet, skolios, viss benskörhet.
Förekomst, ärftlighet	Mycket ovanlig.
Äldre indelning av EDS	VII C
Benämning	Dermatosparaxis-typ
Symtom	Uttalad hud-skörhet, lös och överflödigt hud, prematurfödsel, mjuk och "degig" hud, blåmärken, stora bräck (navel, ljumske).
Förekomst, ärftlighet	Mycket ovanlig.

Ansvar

Mödrahälsovårdsöverläkare ansvarar för innehållet i riktlinjen.

Områdeschefer och enhetschefer ansvarar för att riktlinjen implementeras och efterlevs.

Arbetsgrupp

Innehållsansvarig

Karin Jerhamre Sund, Mödrahälsovårdsöverläkare, Centralt mödrahälsovårdsteam, Regionhälsan

Lena Otterlind, tf. Verksamhetschef, Obstetrik SU/KK SU.

Anna Öfverholm, Enhetsöverläkare, Klinisk Genetik.

Fariba Baghaei, Medicinskt ledningsansvarig ÖL,
Koagulationscentrum SU.

Godkännare

Susanne Samuelsson, områdeschef, barnmorskemottagning och gynekologi, Regionhälsan

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Barnmorskemottagning och gynekologi

Innehållsansvar: Karin Jerhamre Sund, (karje1), Överläkare

Godkänd av: Susanne Samuelsson, (sussa7), Områdeschef

Dokument-ID: RHS9927-391389789-55

Version: 3.0

Giltig från: 2025-12-04

Giltig till: 2027-12-04