

Centrum för Sällsynta Diagnoser

Frågor och remisser inkomna till CSD Väst gällande EDS under 2017–2020

Nästan en femtedel (19,25%) av inkommande frågor och remisser till Centrum för Sällsynta diagnoser har handlat om Ehlers-Danlos syndrom. Utav 76 ärenden var 34 från vårdprofessionen och 42 från patienter eller anhöriga. Läkarna efterfrågar nästan uteslutande om hjälp och stöd med utredning samt uppföljning och patienten söker hjälp med att få en utredning och fastställd diagnos samt bättre omhändertagande. Av ovanstående förfrågningar gällde 11 st barn.

Majoriteten av patienterna som har en bindvävsproblematik har den vanligaste formen av hypermobilitets (hEDS) alternativt hypermobilitetssyndrom (HSD). Prevalensen för hEDS och HSD är svårdefinierad då flera anses vara feldiagnostiserad med hEDS när det bör vara HSD men samtidigt är säkert mörkertalet stort då många aldrig får en diagnos. Utöver det finns det även ett flertal EDS former som är mer definierat sällsynta. Det är få personer som får möjlighet att få sin diagnos mer klassificerad då professionen har svårt att urskilja definitionen mellan de olika formerna av EDS.

Tanken är att CSD ska arbeta med sällsynta sjukdomar som det finns färre än 5000 patienter av i landet. Men då de saknas kompetens i vården för att möta denna patientgrupp är det många som hör av sig till CSD som en sista utväg i desperat behov av hjälp. Det blir ofta väldigt långa samtal då de har en lång sjukdomshistoria och behov av att ha någon som lyssnar och förstår deras sjukdom och utmaningar. Tidigare fick flertal patienter diagnos via reumatologen eller klinisk genetik men idag skall de vända sig till primärvården för utredning. Många inom primärvården tycker den här gruppen har för komplexa vårdbehov för att tas omhand på primärvårdsnivå, och läkarna känner sig mycket osäkra på att ställa diagnos. Patienterna känner att ingen vill ta helhetsansvar för dem då de har påverkan från många delar av kroppen och många har svårt att se sambanden mellan deras olika symtom. Det är även mycket svårt att hitta någon med kunskap och erfarenhet av EDS som vågar ställa diagnos, trots nya riktlinjer.

I många fall får vi hänvisa patienter från Västra Götalandsregionen till Smärt- och rehabiliteringscentrum i Linköping alternativt Smärtenheten i Västervik för att få hjälp med att sätta diagnos och få ett uppföljningsprogram. Även läkare har vi fått ge samma råd då de inte känner sig trygga att själva ställa diagnosen trots att vi förser dem med informationsmaterial och diagnoskriterier och för att det inte finns några experter att hänvisa till i vår egen region.

Till klinisk genetik inkommer det många remisser från distriktsläkare och egenremisser från patienterna då de vill få stöd i diagnosen genom att få den genetiskt bekräftat. Idag rekommenderar man enbart genetisk analys vid misstänkt vaskulär EDS som har en mer monogen orsak och eftersom vEDS är ultrasällsynt är det ofta inte befogat med genetisk analys. Övriga EDS former är mer polygent orsakad och man kan ha diagnosen utan att man finner någon mutation. Därav rekommenderas att diagnosen sätts utifrån kliniska kriterier. Då inflödet av dessa remisser är stort har klinisk genetik skapat ett standardbrev till professionen och ett till patienten med ovanstående information som de kan ta med sig till sin vårdcentral. På CSD får vi även in flertal förfrågningar kring andra bindvävssjukdomar som t ex Marfanssyndrom och Loeys-Dietz. Det efterfrågas både stöd till diagnostik och uppföljningar.

Där upplever många patienter att de omhändertas med kontroller på hjärtat men ingen omhändertar resten av deras besvär.

Därav ser vi på CSD ett stort behov av ett multidisciplinärt specialistcenter för bindvävssjukdomar där enheten kan ha det utredande uppdraget och ge råd och stöd kring uppföljningsprogram som sedan följs via vårdcentralen som kan hjälpa patienten med rehabiliterande fysioterapi, utskrivning av hjälpmedel, sjukskrivningar och psykologstöd. Genom att morbiditeten är hög i denna patientgrupp söker patienten mycket sjukvård och det blir en negativ spiral både för patienten själv samt vårdgivarna och hälsoekonomiskt väldigt dyrt. Det är också av stor vikt att patienten får en diagnos för att kunna omfattas av specifika riktlinjer vid t ex operationer och graviditet/förlossning. Det är viktigt att patienten får utbildning och kunskap om att hypermobiliteten ibland kan bidra till värk och vissa funktionsnedsättningar, sämre resultat vid operativa ingrepp (behov av ökad suturering och duration samt sämre effekt av lokalbedövning) och att hög skaderisk föreligger vid kontaktsporter.

Genom att centrat får träffa alla med misstänkt bindvävssjukdom byggs kunskapen och erfarenhet upp och man kan även bättre få säkrare statistik/prevalens siffror. Det ger även möjlighet till samlad forskning inom området.

Veronica Hübinette och Johanna Ljunggren