

EDS Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom

Behov av specialistmottagning för patienter med Ehlers-Danlos syndrom (EDS) och Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD).

För personer med Ehlers-Danlos syndrom (EDS) och Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) saknas idag ett tvärprofessionellt specialistteam för diagnostik och riktad behandling i Västra Götalandsregionen.

Bakgrund

EDS/HSD, är samlingsnamn för en grupp ärftliga tillstånd som karaktäriseras av att bindväven har en förändrad struktur. Diagnoserna betraktas som multisystemåkommor där yttringar kan uppstå på många olika ställen i kroppen utöver hypermobilitet, ledinstabilitet och värk.

EDS – Ehlers-Danlos syndrom omfattar fjorton olika typer där de flesta är mycket sällsynta, men cEDS (klassisk EDS) och hEDS (hypermobil EDS) är de två vanligaste typerna. Den fruktade vaskulära typen, vEDS är mycket sällsynt. Av dessa typer saknar endast hEDS genetisk kartläggning och därmed även tillgång till genetisk diagnostik.

HSD – Hypermobilitetsspektrumstörning, är ett nytt begrepp. Det ersätter i princip den tidigare diagnosen Hypermobilitetssyndrom (HMS) i enlighet med en ny klassifikation 2017. Tanken är att de som inte når upp till kriterierna för hypermobil Ehlers-Danlos (hEDS) istället kan utredas för HSD. I praktiken är diagnoserna hEDS och HSD likvärdiga varför man i kliniska sammanhang ofta skriver hEDS/HSD eller bara EDS/HSD. Detta kliniska tillstånd förväntas idag handläggas på våra vårdcentraler.

EDS av hypermobil typ dvs hEDS har visat sig vara vanligare än man tidigare trott och därför bland annat tagits bort från Socialstyrelsens databas över sällsynta hälsotillstånd. Prevalenssiffror är osäkra på grund av nya definitioner, men färskta stora studier pekar på förekomst av HSD och hEDS tillsammans i uppåt 3,4 % av befolkningen, men ett stort mörkertal föreligger sannolikt.

Idag har patienter av denna kategori svårt att få gehör för sina ofta svårtolkade besvär vid vårdkontakter. Deras problem domineras ofta av värk i många av kroppens delar, svår trötthet/utmattning, problem med mage- och tarm och blåsa, gynekologiska problem och ej sällan dysautonomi med bland annat uttryck som POTS (hjärtrusning). Detta leder till flera olika läkarkontakter där sällan någon lyckas se ett samband mellan alla yttringar.

För rätt tolkning och diagnos krävs erfarenhet och kunskap inom detta problemområde vilket förutsätter en centraliserad sammanhållande vårdform.

Någon botande behandling finns inte, men med rätt stöd i form av anpassad rörelseterapi, hjälpmedel, eventuell medicinering och stöd att hantera vardagen vad gäller balans mellan aktivitet och vila, kan inte bara livskvaliteten utan även arbetsförmågan förbättras i många fall. För den drabbade individen är det ovärderligt att få en diagnos och därmed insikt i vad som ger upphov till problemen. Minst lika värdefullt är det att få känna sig trodd och respekterad i sjukvården.

Omfattning och svårighetsgrad varierar från fall till fall. Mörkertalet är mycket stort då flertalet drabbade personer ännu saknar diagnos eller har fått felaktiga diagnoser. Många har tvingats vänta i decennier för att få diagnos på grund av bristande kunskap om EDS/HSD.

Ett tvärprofessionellt specialistteam för EDS/HSD skulle ge denna patientgrupp tillgång till en sammanhållen, säker och jämlik/jämställd vård!

Syfte

Syftet med en specialistmottagning för EDS/HSD är att skapa en enhetlig bedömning inom regionen och vara stöd för primärvården i både kort- och långsiktig planering för drabbade individer.

- Hälso- och sjukvården bör erbjuda barn och vuxna adekvat bedömning och vårdplanering. Detta omfattar diagnostik, åtgärder för ledprotektion, medicinering och adekvata utredningar och intyg om eventuella aktivitetsbegränsningar.
- Hälso- och sjukvården skall ha den nödvändiga kompetens som krävs inom de olika vårdnivåerna för att erbjuda adekvat klinisk bedömning och vårdplanering.
- Hälso- och sjukvården bör kunna ge råd kring genetik till patienter och föra en dialog med avdelningen för klinisk genetik kring indikationer för genetisk analys och tolkning av genetiska data.
- Hälso- och sjukvården skall kunna redovisa statistik kring prevalens, incidens, vårdkonsumtion, samsjuklighet, vilka problem som återkommande uppkommer inom gruppen och följa nationella och internationella riktlinjer.

Mål

Att alla individer som har behov av specialistbedömning skall kunna erbjudas detta inom ramen för Västra Götalandsregionens verksamhet.

Sammanfattning

En specialistmottagning kan stå för implementering av nationellt vårdprogram, rådgivning till patienter, anhöriga och vårdpersonal. En specialistmottagning med ett tvärprofessionellt specialistteam tar tid att bygga upp och kräver resurser i form av läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, psykolog och kurator med rätt kompetenser och erfarenhet.

EDS Riksförbund
Birgitta Larsson Lindelöf
Förbundsordförande

Länkar:

www.ehlers-danlos.se

<https://lakartidningen.se/opinion/debatt/2020/11/heds-och-hsd-ofta-forbisedda-och-missforstadda-i-oppenvarden/>

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

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/ehlers-danlos-syndrom/>

www.ehlers-danlos.com