

## Ehlers-Danlos Syndrome

**Aufspüren, erkennen, verstehen und verständlich machen, Aktualisierung, März 2019, Professor Claude Hamonet**

EDS wurde erstmalig von den beiden Hautärzten Tschernogobov (1891 in Moskau) und Ehlers (1900 in Kopenhagen) beschrieben. Es handelt sich dabei um eine besondere Reaktionsweise des **gesamten Bindegewebes (Kollagen)** und betrifft folglich alle **Organe, außer das Gehirn** und das Nervensystem.

Die Erkrankung ist **erblich** und wird an alle **Kinder übertragen**, auch wenn nur ein Elternteil betroffen ist. Dies ist vermutlich einer der Gründe, warum diese Erkrankung so **häufig** auftritt. Die Erkrankung betrifft **beide Geschlechter**, ihre Erscheinungsformen **sind jedoch bei Frauen ausgeprägter**. Die Diagnose wird **klinisch** aufgrund mehrerer charakteristischer **Merkmale** gestellt. Sie kann durch eine sehr spezielle Technik bestätigt werden: die **Elektronenmikroskopie**, sie wurde erstmals in Belgien zur EDS-Diagnostik eingesetzt. **Genetische Tests** (die Suche nach Mutationen) sind nicht notwendig, da sie ohnehin in den meisten Fällen negativ ausfallen.

Aufgrund der Vielfalt der krankhaften Veränderungen **gibt es zahlreiche Symptome**, die den Arzt zu Fehldiagnosen verleiten können. Die aussagekräftigsten Symptome sind:

1- Chronische, häufig hartnäckig behandlungsresistente **Schmerzen** am ganzen Körper, die sehr variabel sind. Dabei kommt es zu krisenhaften Zuspitzungen, beeinflusst durch Bewegung, hormonelle Faktoren und klimatische Gegebenheiten. Die Schmerzen können auch am Zahnfleisch, in der Speiseröhre, in der Vagina und in den Hoden auftreten.

2-**Starke Erschöpfungserscheinungen**, die oft schon morgens auftreten und sich zu jeder Tageszeit verstärken können.

3-**Störungen der Motorik** mit Ungeschicklichkeiten, Kollisionen mit Hindernissen, Fallenlassen von Gegenständen, Stürzen.

4-**Gelenkinstabilität mit Verstauchungen, Luxationen oder Subluxationen** („Knackgeräusche“ in den Gelenken).

5-Eine **dünne Haut**, die sich weich anfühlt, transparent ist (wodurch die Venen am Rücken und über den Brüsten sichtbar werden), die **zerbrechlich** ist (Verletzungen und häufige Schürfwunden) und **schlecht heilt** (mit Verzögerung, wobei sehr **sichtbare Narben** zurückbleiben, verantwortlich für die **Freisetzung von chirurgischem Nahtmaterial**). **Stromschläge** bei Kontakt mit Metallgegenständen sind die Folge dieser geringen Dicke und des Verlustes der Schutzfunktion gegen statische Elektrizität. **Schwangerschaftsstreifen** entstehen oft früh, sind diffus und beträchtlich. Die Haut ist **dehnbar** (die Wangen, die oberen Augenlider, der Nacken, der Ellbogen, der Unterarm, der Handrücken, der Bauch, der Fußrücken), aber variabler in der Dicke (eine Länge, die der Hälfte derjenigen entspricht, die der Daumen kneifen kann, Ehlers) und in der Breite, auf dem Handrücken in Verlängerung vom Handgelenk zu den Mittelhandknochen (Grahame). Dieser Test ist häufig durch Überempfindlichkeit und / oder Gewebeödeme begrenzt. Wir sehen sehr oft, dass **das Fehlen** der Hautdehnbarkeit aufgrund einer schlecht durchgeführten Untersuchung fehlerhaft interpretiert wird, dies **eliminiert nicht die Diagnose**. Viele Ärzte sind davon überzeugt, dass die Hautdehnung

sehr wichtig sein muss, nach **Danlos'** Irrtum bei der Beschreibung (Paris, 1905) einer Krankheit („elastisches Pseudoxanthoma“), bei der die Haut sehr dehnbar ist („cutis laxa“), anstelle derjenigen, die trotz dieser Verwirrung seinen Namen trägt. Die Knorpel der **Ohren** (manchmal „abstehend“), **der Nase**, sind besonders flexibel.

6-Eine **Gelenkhypermobilität durch Bänderschläffheit** ist das bekannteste Zeichen. Es kann fehlen. Einige Gelenke (Ellbogen, Knie, Knöchel, Fußsohlen) sind häufig durch Muskelkontraktionen eingeschränkt, die besonders bei kleinen Kindern gefunden werden. **Die Schultern und Hüften** sind die beweglichsten Gelenke, werden jedoch bei den am häufigsten eingesetzten Testverfahren nicht überprüft. Diese Hypermobilität **kann mit zunehmendem Alter abnehmen** und ist bei **Gelenkschmerzen** schwer nachzuweisen. Sie zeigt sich auch durch eine auffällige **Luxation im Bereich des unteren Endes der Elle** (das Vorhandensein dieses Zeichens der *Hyperlaxität* erleichtert den familiären Nachweis). **Skoliose** tritt ziemlich häufig auf, sie ist moderat (10 bis 15 Grad), meistens nicht progressiv, ohne schmerzhaftige Auswirkungen. Sie ist von einer rotatorischen Abweichung bedingt durch die Hypermobilität bei Ehlers-Danlos zu unterscheiden durch eine Röntgenaufnahme in Liegendposition. Ab einen Cobb-Winkel von 30 Grad ist eine Behandlung mit einem Korsett sowie Physiotherapie erforderlich.

7-**Diffuse Blutungen**. Sie sind kutan (**Ekchymosen**) und treten bei minimalen Traumata auf, häufig un bemerkt, **genital**, am **Zahnfleisch** beim Zähneputzen, nasal, urinal, rektal (häufig begünstigt durch das Vorhandensein von **Hämorrhoiden**).

8-**Überempfindlichkeiten** der Hörorgane (**Hyperakusis**), des Gleichgewichts (**Schwindel**), des Geruchs (**Hyperosmie**) und der **Haut** (Unverträglichkeit gegenüber Kleidungsetiketten).

9-**Schlafstörungen** sind sehr häufig, besonders **Einschlaf- und Durchschlafstörungen**, seltener **Hypersomnien**. Sie werden durch manchmal sehr heftige **Schmerzen** in der Nacht und Muskelentladungen („**unruhige Beine**“) und / oder **Kontrakturen schmerzhaften Ausdrucks** von **Dystonie** verschlimmert. **Alpträume** sind weit verbreitet. Insbesondere bei Kindern kann Schlafwandeln beobachtet werden.

10-**Dystonie** (Störung der unbewussten „**automatischen**“ **motorischen** Steuerung) ist sehr häufig und wird oft fälschlicherweise als Epilepsie, Spasmophilie oder sogar Hysterie diagnostiziert. Es manifestiert sich in **unwillkürlichen Muskelkontraktionen**, die für Bewegungen in Form von **Zucken** verantwortlich sind, manchmal verursacht durch Schmerzen oder einfachen Kontakt, **Faszikulationen** (sichtbare spontane Muskelkontraktionen, wahrnehmbar in Form von Zittern, aber ohne Verschiebung der Extremität) des **Gesichts** (vor allem um die Augen), der Muskeln der Oberschenkel oder Unterarme. Es kommt auch zu **Zittern** im Ruhezustand oder bei Bewegungen, abwechselnden sich **wiederholenden Bewegungen** und plötzlichen Entspannung von Bereichen.

11-Die **Dysautonomie** stellt eine **propriozeptive Störung** dar, die bei dieser Krankheit sehr relevant ist. Es beinhaltet eine Reihe von Symptomen, die eine Regulationsstörung durch das **sympathische** (oder „**autonome**“) **Nervensystem** zum Ausdruck bringen. Die

**Temperaturregulation:** vasomotorische Störungen der Extremitäten **und Füße**, was fälschlicherweise auf das Raynaud-Syndrom hindeutet, **Kälte (aber auch Nase, Ohren, Hände), Schwitzen, Schüttelfrost**, unerklärliches Fieber **bei oft niedriger Grundtemperatur** (35°C oder 36°C), **Hitzewallungen**, Vasodilatation im Bereich von Extremitäten oder des Gesichts mit Schmerzen und **lokaler Schwellung** sind häufig. Es gibt eine **Sekretionsbildung im Bereich von Nase, Wange, Rachen, Kehlkopf und der Bronchien**, entweder im Sinne von „Trockenheit“ oder in Form von „Hypersekretion“. Die Regulation der „**inneren Organe**“ (Arterien, Venen, Lymphgefäße, Magen-Darm-Trakt, *Ureterovesico-sphincteriales System*, *Pharyngo-laryngo-tracheo-bronchiale Motorik*) steht ebenfalls unter der Kontrolle des neurovegetativen Systems, auch hier liegen Dysfunktionen propriozeptiven Ursprungs vor. Auf **kardiovaskulärer** Ebene sind es die **Tachykardien**, die zu oft schmerzhaften und belastendem **Herzrasen** und **zusätzlichen Systolen** führen, die für kurze **präkordiale Schmerzen** verantwortlich sind. Auch die Kontrolle des **Blutdrucks** ist stark betroffen. Er ist instabil, **eher niedrig mit Hypotonie**, die oft schlecht vertragen wird, es gibt aber auch **Blutdruckspitzen**, die nicht mit Bluthochdruck verwechselt werden sollten. Wahrscheinlich sind es diese Blutdruckschwankungen, gepaart mit einem Anstieg der Herzfrequenz, die für „**POTS**“ (**Postural Orthostatic Syndrome**) mit einem Gefühl von Unbehagen und sehr weichen Beinen im Stehen oder Aufstehen verantwortlich sind und das Patienten oft fallen und kurzzeitig das Bewusstsein verlieren.

**12-Kardiovaskuläre Symptome.** **Arterielle Aneurysmen** können **in allen Fällen** dieser Krankheit auftreten und sollten systematisch untersucht werden: bei Erwachsenen durch **zerebrale AngioMRTs** und **Angioscanner der Aorta** und ihrer Zweige und bei Kindern unter 15 Jahren durch **arteriellen Ultraschall**. **Veneninsuffizienz** ist häufig, die Venenentzündung ist oft schwer zu diagnostizieren, da Wadenschmerzen und verzernte Bilder bei Angiodopplern auftreten. **Leckagen der Klappen**, die durch einen Herzultraschall entdeckt werden, sind relativ häufig ohne Konsequenz für das kardio-vaskuläre System. Eine Herzinsuffizienz tritt ganz selten auf.

**13-Es gibt zahlreiche Beschwerden bei der Verdauung:** **Verschlucken, Dysphagie**, Aufstoßen, retrosternales Brennen (hinter dem Brustbein in der Mitte des Brustkorbs) beim Schlucken, **Blähungen, Verstopfung** oder **Durchfall** oder beides, Schwierigkeiten beim Stuhlgang oder umgekehrt, **Analinkontinenz**, all dies kann auch unter entsprechenden Schmerzen auftreten. **Gastroösophagealer Reflux**, der besonders häufig tagsüber oder nachts auftritt, kann zu **bronchialem Übertritt** führen, die insbesondere bei Säuglingen zu Atemwegsproblemen führen können. Die erhöhte Verletzlichkeit der Schleimhaut im Bereich des Verdauungstraktes **verbietet eine endoskopische Untersuchung** aufgrund des erhöhten Risikos schwerer Unfälle (Blutung und / oder Perforation). **Eine Untersuchung auf das Vorliegen von Gallenblasensteinen** sollte von Kindheit an systematisch erfolgen. Aufgrund der vermehrten Dehnung und geringen Kontraktilität der Gallenblase ist ein Steinleiden häufiger. Durch die Steine ist die Gefahr einer Ruptur erhöht, was eine schwere **Bauchfellentzündung** nach sich ziehen könnte. Sie müssen daher systematisch untersucht und eher früher als später entfernt werden. **Blinddarmrentzündungen** und auch die der Gallenblase, können **möglicherweise wenig symptomatisch sein** und somit schwer zu diagnostizieren sowie mit einem Risiko von Wundbrand einhergehen. In beiden Fällen sollte das Vorliegen einer **Leukozytose**, auch bei Fehlen von Fieber (hier häufig nicht vorhanden), zu einer

vorsichtigen **Operation** führen. Das Problem der Verdauungsstörungen ist komplex. **Lebensmittelintoleranz** (Laktose, Gluten...) und Medikamentenunverträglichkeit, **Appetitstörungen** und Nahrungsaufnahme zu unterscheiden von Magersucht, treten sehr häufig auf und sind oftmals schwer zu behandeln. Die **Darmflora**, die hier wegen des bei der Krankheit üblichen **Megakolons** besonders wichtig ist, kann eine Rolle spielen und therapeutische Perspektiven eröffnen. Das **Übergewicht**, das recht häufig vorkommt und mit üblichen Diäten nur schwer zu reduzieren ist, ist höchstwahrscheinlich eher auf Wassereinlagerung als auf eine Fettzunahme zurückzuführen.

14-**Atemwegssymptome** spielen eine wichtige Rolle. **Kurzatmigkeit** durch **Anstrengung** (Treppensteigen) ist in mehr als 80% der Fälle vorhanden, da die Informationen aus den Atemzentren durch **Mechanorezeptoren** verfälscht sind. Es könnte ein **Hyperventilationssyndrom** sein, welches mit einem verminderten CO<sub>2</sub>-Gehalt im Blut einhergeht, das häufig von Pulmonologen diagnostiziert wird. Die **Blockaden**, die oft mit Asthmaanfällen verwechselt werden, sind auf die eingeschränkte *Inspiration* des **Zwerchfellmuskels** schmerzbedingt zurückzuführen, hervorgerufen durch Rippenbewegungen, die **wegen des schwachen** Bindegewebes ihre Funktion suboptimal ausführen. Das **Xiphoid** am unteren Ende des Brustbeins, wo sich die beiden Bögen des unteren Rippenrandes treffen, ist auch oft sehr schmerzhaft („Ehlers Punkt“). Die Gewebelaxität erleichtert das Zusammenspiel von Emphyseblasen in der Lunge, die einen **Pneumothorax** verursachen können, der manchmal wiederkehrend ist und eine Notfallbehandlung erfordert. Das **Atemvolumen** kann durch eine Erhöhung der Luftreserve verändert werden, was ein Hindernis für die Vermischung mit Atemluft und Sauerstoffversorgung darstellen kann. **Bronchiale Reizungen** sind vor allem im Kindesalter häufig, ebenso wie Infektionen der Bronchien und der oberen Atemwege, was neben lokalen mechanischen Faktoren ein Argument für eine verminderte Abwehr von Infektionen ist. Der Sauerstoffgehalt im Blut verändert sich selbst bei 6-minütigen Tests selten. Andererseits ist die **Diffusion von Sauerstoff** in das **Gehirn**, welches einen hohen Bedarf hat, zu den Muskeln erschwert, in mit Ödem infiltrierten, verdünnten Geweben und in Gefäßen, die sich schlecht zusammenziehen. Durch die Korrektur der **zerebralen und muskulären Hypoxie** durch eine entsprechende Sauerstofftherapie werden bei den meisten dieser Patienten Beschwerden wie Migräne, Müdigkeit, Schlaf- und kognitive Störungen, Dystonie reduziert. **Atempausen** sind häufig, wiederum aufgrund fehlender propriozeptiver Informationen an die Atemwegszentren, insbesondere **während des Schlafes**, was Schlafapnoe zu einer wesentlichen Bedeutung bei dieser Erkrankung macht.

15-**Orale Veränderungen** sind nahezu konstant. Es handelt sich um **Zähne**, deren **Entwicklung** manchmal **anarchisch** ist mit Einschlüssen, Überlappungen, **Fragilität**, Hypermobilität, Schwierigkeiten, einen **guten Zahnersatz** zu haben, was hauptsächlich auf einen spitzbogigen Gaumen zurückzuführen ist, sehr **empfindliches** und schmerzhaftes **Zahnfleisch**, Blutungen, **hyperlaxe Zunge**, die sich selbst „verdrehen“ kann und manchmal die Nasenspitze (**Gorlin-Zeichen**) berührt, **temporäre Kiefergelenkschmerzen**, Subluxationen oder Luxationen des **Kiefers**, **Bruxismus** mit Zahnabnutzung.

16-Störungen **der Blase und des Schließmuskels** sind sehr häufig. Das **„Sauberwerden“ in der Kindheit in Bezug auf die Harnwege** wird oft verspätet erreicht, da besonders im Schlaf Störungen der Propriozeption bei verminderter *Vigilanz* auftreten können. Im Erwachsenenalter treten

folgende zwei Probleme auf, die sich manchmal auch abwechseln: die **Abnahme des Bedürfnisgefühls**, das es Ihnen ermöglicht, einen Tag nicht zu urinieren, manchmal die Katheterisierung erforderlich macht und auf der anderen Seite der **häufige Harndrang mit teilweiser Inkontinenz (Leckage)**. Das **Gefühl des Brennens** tritt häufig auf und wird oftmals mit Infektionen verwechselt. Damminsuffizienzen mit Prolaps sind häufig, besonders nach der Schwangerschaft.

17-**Das Sexualleben** kann durch eine **Dyspareunie** gestört werden, die bei der Hälfte der Frauen mit einem Ehlers-Danlos auftritt. Sie reagieren positiv auf die lokale Anwendung von **Xylocain-Gel**. Die **Menstruation** ist reichlich und **sehr schmerzhaft**, die Arbeit während der **Geburt** ist schwierig, häufig kommt es zu Gebärmutterkontraktionen, aber der **Gebärmutterhals öffnet sich nicht** spontan, die **PDA**s sind manchmal wirkungslos, wenn nicht die richtige Dosis injiziert wird. **Blutungen** sind häufig, **Kaiserschnitte** sind entgegen einer noch zu weit verbreiteten Meinung zu vermeiden. **Bei Männern** können Schmerzen während der Erektion oder Ejakulation sowie eine *Hodenektomie* beobachtet werden.

18-**Sehstörungen sind sehr häufig**. Einige, seltene, können auf Läsionen der **Netzhaut** oder der **Hornhaut** zurückzuführen sein (*Keratokonus*, *Ulzerationen* durch das Tragen von Kontaktlinsen, aber auch **Photophobie** und Blendung durch Autoscheinwerfer). Andererseits sind **binokulare Sehstörungen** sehr häufig, da es schwierig ist, die synchrone motorische Steuerung von Augen und Augen mit Kopfbewegungen zu übernehmen. Dies wirkt sich auf das **binokulare Sehen** und die Bildung eines korrekten Bildes in den Sehzentren des Gehirns aus. **Orthoptische Untersuchungen** sind notwendig, um die Art der **Korrekturprismen** zu wählen, da die Rehabilitation keine dauerhafte Wirkung hat.

19-**Zysten, Knötchen** können an verschiedene Stellen auftreten (**Gelenke, Brüste, Schilddrüse**, Leber, Bauchspeicheldrüse, intrakraniell, Mastoid usw.), sie verschwinden oft spontan und degenerieren nicht. Es sind Volumenvermehrungen im Bereich der **Ganglien** ohne direkt Konsequenzen zu beobachten.

20-**Endokrine Symptome** (Schilddrüse, Nebennieren), aber auch **Speichel- und Tränendrüsen** gehören zum klinischen Krankheitsbild.

21-**Kognitive Störungen**. Sie sind die **am meisten in Vergessenheit** geratenen Störungen dieser Pathologie und oft der Grund für eine Abweichung von der Diagnose zur psychischen Pathologie. Sie betreffen das **Arbeitsgedächtnis** (oder „Kurzzeitgedächtnis“), das die Verwaltung des täglichen Lebens und die Abfolge der Aktionen sowie deren Programmierung betrifft. Der Ereignisspeicher bleibt erhalten oder wird leicht verändert. **Aufmerksamkeitsstörungen** sind gekennzeichnet durch eine **Fülle von Ideen**, die zu einem plötzlichen Themenwechsel führen und den Gesprächspartner stören, indem er vom „**Hölzchen aufs Stöckchen**“ kommt. Dieser **Ideenfluss** hat sehr positive Aspekte: die Möglichkeit, **mehrere Aufgaben** gleichzeitig auszuführen, **Kreativität** einschließlich **künstlerischer** Kreativität. So ist es auch möglich, schnelle Lösungen für schwierige Probleme zu finden, was die Gesprächspartner überrascht. Die **Ergebnisse in Schulen und Universitäten** werden trotz der Einschränkungen durch Müdigkeit, Schmerzen und wiederholte Traumata positiv beeinflusst. Die Konzentration wird oft gestört, mit Schwierigkeiten, eine dauerhafte Konzentration an der gleichen Stelle aufrechtzuerhalten. **Schwierigkeiten** in der räumlichen Orientierung liegen oft vor. Trotz dieser Einschränkungen oder zum Teil wegen ihnen, ist **das intellektuelle Niveau**

**hoch**, als Ergebnis einer Konfrontation eines normalen Gehirns mit einem Körper, der schwer zu interpretierende Botschaften liefert. Die dafür entwickelten **Strategien** erleichtern die Suche nach **Lösungen für Probleme** in **Ausbildung** und **Beruf**. Auf der anderen Seite etablieren sie eine **besondere Art der Argumentation**, die nicht die von Menschen ist, die dieses Syndrom nicht haben, und dies kann zu **Schwierigkeiten in sozialen Kontakten** führen, die dazu geführt haben könnten, dass dieser Rückzug in sich selbst als Symptome von **Autismus oder Asperger-Krankheit** interpretiert wird. Der Zusammenhang zwischen diesen Krankheiten ist derzeit Gegenstand einer gerade erst begonnenen **interdisziplinären Arbeit**, die wichtige Perspektiven auf eine **neue Sichtweise auf die Verbindungen zwischen Körper und Geist eröffnet**. In diesem Rahmen ist es auch notwendig, den Zusammenhang zwischen „**Dys**“ (Dysorthographien, *Dyspraxie* und Legasthenie) zu erwähnen, die manchmal bei Ehlers-Danlos vorkommen. Eine **unbegründete Angst** der Patienten bei diesen Erscheinungen ist die Angst vor der **Alzheimer-Krankheit**, die in der klinischen Erfahrung dieser Patienten mit der von Ehlers-Danlos **unvereinbar** erscheint. **Depressionstests** (Beck-Test) sind in der überwiegenden Mehrheit der Fälle negativ oder zeigen **entmutigende Reaktionen**, die vor allem durch das **Missverständnis** um diese Krankheit ausgelöst werden. Tatsächlich ist die Anwesenheit von **Angst** fast konstant, gut beschrieben von Professor Bulbena aus Barcelona, manchmal signifikant und verantwortlich für **Phobien**. Es spielt eine wichtige Rolle im Verhalten einiger Patienten, die sich **um neue** oder neuartige **Symptome** in ihren Expressionsmustern **sorgen**, die sie an eine zusätzliche Krankheit denken lassen, was sehr selten der Fall ist. Die **Emotionalität** ist stark ausgeprägt vor allem **im Verstehen anderer** und in der **Empathie** für das Leiden anderer.

22-Häufig werden Ereignisse beobachtet, die auf ein **Mastzellaktivierungssyndrom** hindeuten (oberflächliche und tiefe *Urtikaria*, *Flush*, unspezifisches *Exanthem*, insbesondere nach einer Dusche, *Pruritus*).

-Die **Entwicklung der Symptome**, die in ihrer Intensität und ihren Assoziationen stark variieren, ist schwer vorherzusagen. Folgende Faktoren führen zu erhöhtem Stress: **Trauma**, einschließlich chirurgischem Trauma (hauptsächlich orthopädische Chirurgie), **klimatische Faktoren** (nasse Kälte), **hormonelle Faktoren** (Schwangerschaft, Geburt), Einschränkung der **körperlichen Aktivität** und **Immobilisierung** eines Gelenkes.

-Der Nachweis der **Erblichkeit** wird in Ermangelung formaler biologischer Gentests durch die Entdeckung **anderer Familienfälle** bei Vorfahren, Nachkommen und anderen Verwandten erbracht, manchmal mit wenigen Symptomen (**Rohformen**), insbesondere beim männlichen Geschlecht.

-**Biologische Untersuchungen** sind nicht sehr hilfreich, außer bei Vorliegen eines Vitamin D Mangels. Das Messen der Knochendichte zielt auf *Osteopenie* und manchmal *Osteoporose* ab. Diskrete Anzeichen einer Entzündung sind häufig, Anämie und Eisenmangel treten bei den meisten *hämorrhagischen* Formen auf. Die Thrombozyten können reduziert sein.

-Die **Bildgebung der Wirbelsäule** kann **Bandscheiben** zeigen, die aufgrund ihrer Laxheit in der Höhe reduziert sind, oft verwechselt mit Bandscheibenvorfällen. Die **Gelenk-MRTs** stehen in ihrer Negativität oft sehr intensiven klinischen Symptomen gegenüber. Der klinische Verdacht auf eine **Chiari** sollte zu einer Suche nach einer cranio-

cervikalen Instabilität führen. Die **Knorpelverdünnung** und die bei der Erkrankung übliche **Gelenkquetschung** sind nicht zu verwechseln mit **Arthrose**, die hier fast nicht auftritt. Das zerebrale MRT kann einige Anzeichen (Vergrößerung der interhemisphärischen Räume), Folgen von **venöser Stauung** („Leukoarraiöse“) oder Hyperlaxität der Hirnhäute objektivieren, die nicht mit zerebraler Atrophie zu verwechseln sind. Andere aufschlußreiche Bilder werden durch spezielle Techniken (Diffusionssensoren) sichtbar, sie sind die Folge der Nichtaufnahme von Stoßwellen durch zu weiches Gewebe (Pr. Daniel Fredy).

-Die **Elektromyogramme** sind normal.

### **Fazit**

Diese lange Liste an Symptomen von Ehlers-Danlos zielt darauf ab, eine oder mehrere dieser frühzeitig zu identifizieren und nach anderen Anzeichen zu suchen, die zu einer gesicherten Diagnose führen.

Diese Gewissheit basiert auf zwei Argumenten:

1-**Eine Gruppierung von klinischen Symptomen** nach den vorstehend beschriebenen Kriterien, wie Schmerzen (Pos. 1), Müdigkeit (Pos. 2), motorische Störungen (Pos. 3), Gelenkinstabilität (Pos. 4), dünne Haut (Pos. 5), Gelenkhypermobilität (Pos. 6), Blutungen (Pos. 7), Hyperakusis (Pos. 8), Magenreflux (Pos. 13). Das Vorliegen von 5 dieser Symptome erlaubt eine Diagnostik mit einer Sensibilität von 99,7%, nachgewiesen in 3 neueren Publikationen (Académie nationale française de médecine, 2018, revue anglophone Ec Neurology, 2018, IXème Congresso internacional de medicamentos Huerfanos y enfermedades raras «Las enfermedades raras un desafío global Séville 2019)

2- Die Entdeckung **anderer familiärer Krankheitsfälle** weist auf die **Erblichkeit** hin.

**Paris. Professor Claude Hamonet, MPR.**

## Glossar

Bruxismus	-	Zähneknirschen oder Aufeinanderpressen der Zähne.
Dyspareunie	-	Schmerzen beim Geschlechtsverkehr.
Dysphagie	-	Schluckstörung.
Dyspraxie	-	lebenslange Koordinations - und Entwicklungsstörung.
Dysautonomie	-	Sammelbegriff für Erkrankungen, welche die Funktion des autonomen Nervensystems (ANS) beeinträchtigen, das die unwillkürlichen Körperprozesse steuert.
Dystonie	-	ein pathologischer Zustand, der durch eine Störung im Tonus der Muskeln gekennzeichnet ist.
Ekchymosen	-	eine kleinflächige Haut- oder Schleimhautblutung.
Exanthem	-	jede Form eines großflächigen, in der Regel gleichförmigen Hautausschlags.
Flush	-	anfallsweise auftretende Rötung der Haut, die vor allem am Oberkörper und im Gesicht auftritt.
Gastroösophagealer Reflux	-	Rückfluss von Mageninhalt in die Speiseröhre. Dabei ist Sodbrennen das Leitsymptom des gastroösophagealen Refluxes.
hämorrhagisch	-	„blutend“ oder „Blutungen betreffend“ bzw. „Blutungen auslösend“.
Hodenektopie	-	Hoden befinden sich nicht am physiologischen Ort.
Hyperlaxität	-	dabei besteht eine über das physiologische Maß hinausgehende, gesteigerte Translation eines Gelenks, welche klinische Symptome hervorrufen kann. Die Hyperlaxität ist abzugrenzen von der Instabilität.
Hypersomnie	-	Schlafstörungen, die durch ein exzessives Tagesschlafbedürfnis gekennzeichnet sind.
Hypotonie	-	Blutdruckabfall unterhalb von 100/60 mmHg
Hypoxie	-	die Minderversorgung des Körpers oder einzelner Körperabschnitte mit Sauerstoff (O <sub>2</sub> ).
Inspiration	-	die Phase des Atemzyklus, in der die Atemluft durch aktive Atemarbeit in die Atemwege und die Lunge gelangt.
Keratokonus	-	fortschreitende Ausdünnung und kegelförmige Verformung der Hornhaut des Auges.
Leukozytose	-	eine Erhöhung der Anzahl von weißen Blutkörperchen (Leukozyten) im peripheren Blut. Die Leukozytose ist eine sogenannte Blutbildveränderung.
Megakolon	-	eine massive Erweiterung des Dickdarms (Colon), die nicht durch eine Verlegung des Darmlumens (mechanische Obstruktion) bedingt ist.



Osteopenie	-	eine gegenüber dem altersspezifischen Normwert herabgesetzte Knochendichte, eine fakultative Vorstufe der Osteoporose.
Osteoporose	-	eine das Skelettsystem betreffende Erkrankung, die durch eine gestörte Remodellierung der Knochensubstanz und eine dadurch bedingte pathologische Mikroarchitektur der Knochen gekennzeichnet ist. Die verminderte Knochendichte bei Osteoporose führt schließlich zu einer gesteigerten Frakturgefährdung.
Pharyngo-laryngo-tracheo-bronchiale Motorik	-	Rachen, Kehlkopf, Luftröhre, Bronchien - Motorik
Photophobie	-	Übersensibilität gegenüber Licht.
Pneumothorax	-	Eintritt von Luft in den Pleuraspalt.
Pruritus	-	eine Missempfindung im Bereich der Haut oder Schleimhaut.
Pseudoxanthoma elasticum	-	eine hereditäre Erkrankung, welche die elastischen Fasern des Bindegewebes betrifft. Sie manifestiert sich am Auge, an der Haut, sowie am Herz-Kreislauf-System.
Tachykardie	-	eine Überschreitung der altersüblichen physiologischen Herzfrequenz (HF) z.B. über 100 Schlägen pro Minute bei einem Erwachsenen.
Ulzerationen	-	Geschwürbildung
Ureterovesico-sphincteriales System	-	Harnleiter-Blase-Schließmuskel System
Urtikaria	-	mit ödematösen Quaddeln einhergehende Hauterkrankung.
Vigilanz	-	Wachheit bzw. Daueraufmerksamkeit eines Patienten.
Xiphoid	-	Kleinster, unterer Teil des Brustbeins (Sternum).