

Ehlers-Danlos-Syndrom

Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ist eine angeborene, vererbte Bindegeweberkrankung. Bei dieser Erkrankung liegt eine Störung der Kollagenbiosynthese (Stoffwechselstörung) vor – genauer: eine Störung innerhalb des Aminosäurehaushalts der Chromosomen, wodurch ein ganz bestimmtes Klebeeiprotein fehlt. Bindegewebe (auch Stützgewebe genannt) hat wichtige Schutzfunktionen für die Gefäße und Nerven im menschlichen Körper.

Die Angaben zur Verbreitung des EDS variieren. Je nach EDS-Typ wird eine Häufigkeit von 1:25.000 bis 1:50.000 angenommen. Einzelne der bisher bekannten EDS-Typen sind jedoch noch seltener anzutreffen, so dass genaue Angaben zur Häufigkeit kaum möglich sind. Das EDS gehört zu den seltenen Erkrankungen.

Erscheinungsformen

EDS-Betroffene weisen unterschiedliche Symptome auf. Im Folgenden sind die häufigsten EDS-Typen mit den jeweiligen Hauptmerkmalen aufgeführt, die jedoch nicht immer vorkommen müssen und daher eher als Anhaltspunkte gelten.

- Klassischer Typ: stark überdehnbare und leicht verletzbare Haut, Hämatome, stark überbewegliche Gelenke, Narbenbildung, innere Organe (bspw. das Herz) können betroffen sein
- Hypermobiler Typ: geringe Beteiligung der Haut, starke Überbeweglichkeit der Gelenke, innere Organe können betroffen sein
- Vaskulärer Typ: dünne, durchscheinende Haut, ausgeprägte Hämatombildung, Überbeweglichkeit der kleinen Gelenke, Neigung zu Hernien/Rissen bei inneren Organen und Gefäßen
- Kyphoskolyotischer Typ: Überdehnbarkeit der Haut mittel bis stark ausgeprägt, mittlere bis starke Überbeweglichkeit der Gelenke, Beteiligung der Augen und inneren Organe
- Arthrochalasie-Typ: dünne Haut, Hüftluxationen, ausgeprägte Überbeweglichkeit der Gelenke
- Dermatosparaxis-Typ: sehr schlaffe Haut, deutliche Überbeweglichkeit der Gelenke, Beteiligung innerer Organe

Verlauf und Ausprägung können unterschiedlich sein und hängen nicht mit dem Typ zusammen. Sogenannte „blaue Skleren“ (das Weiße im Auge ist sehr bläulich) kommen selten vor, ebenso wie Netzhautablösungen oder ähnlich verlaufende schwere Augenveränderungen. Auch sind diese meist typenunabhängig.

Nicht bei allen Menschen mit einem EDS sind die typenspezifischen Ausprägungen wie beschrieben vorhanden, da es viele Mischtypen der Erkrankung gibt. Die Beeinträchtigungen und Begleiterkrankungen sind vielfältig. Besondere Formen von Magen- und Darmbeeinträchtigungen, Herzerkrankungen, unentdeckte oder auch bekannte Aneurysmen können lebensbedrohlich sein. Skoliosen und andere degenerative Gelenkveränderungen können ebenso vorkommen wie Hüftdysplasien, Verrenkungen/Ausrenkungen einzelner Gelenke etc. Knochenbrüche hingegen sind eher selten. Nicht bei allen Menschen mit einem EDS sind die typenspezifischen Ausprägungen wie beschrieben vorhanden, da es viele Mischtypen der Erkrankung gibt.

Ursache/Diagnose/Prognose

Die Ursache von EDS ist eine genetische Veränderung. EDS ist somit eine Erbkrankheit. Sie kann sowohl von der Mutter als auch vom Vater vererbt werden. Sogenannte Spontanmutationen sind ebenfalls möglich. Eine Diagnose kann in einigen Fällen aufgrund des klinischen Erscheinungsbilds gestellt werden. Weitere diagnostische Möglichkeiten bestehen in einer gen molekularen und/oder einer elektronenmikroskopischen Laboruntersuchung. Da inzwischen noch weitere diagnostische Methoden angeboten werden, ist eine Hautbiopsie oft nicht erforderlich. Dennoch kann bei ca. zehn Prozent der untersuchten

Menschen bis heute keine eindeutige Diagnose gestellt werden, obwohl alle Symptome eines EDS vorliegen. Die Erfassung der Familienkrankengeschichte sollte mit einbezogen werden.

Das Ausmaß der physischen Beschwerden und der damit eventuell verbundenen psychischen Belastungen hängt nicht nur vom EDS-Typ, sondern auch von der Ausprägung der Symptome und/oder Begleiterkrankungen ab. Die Erkrankung verläuft progredient, d. h., die Schwere der Symptome nimmt mit der Zeit zu.

Behandlung

Eine ursächliche Therapie des EDS ist bis heute nicht möglich. Es können lediglich die Symptome behandelt werden. Betroffene sollten starke Belastungen und Überlastungen der Gelenke und Verletzungen vermeiden. Operationen sollten nur in Notfällen durchgeführt werden. Technische Hilfsmittel wie z. B. Orthesen, Einlagen oder Bandagen können Erleichterung verschaffen. Gegebenenfalls kann auch eine Stress-Schmerztherapie hilfreich bzw. notwendig sein.

Hinweise für Lehrkräfte

Da die Lehrkräfte über das EDS und die spezifischen Symptome des betroffenen Kindes informiert sein sollten, empfehlen sich ein regelmäßiger Austausch sowie eine intensive Zusammenarbeit mit den Eltern, Ärztinnen oder Ärzten und ggf. weiteren beteiligten Institutionen. Ein Notfallpaket und ein Notfallausweis sollten immer bereitliegen.

Zur Vermeidung von Verletzungen sollten von EDS betroffene Kinder zu den Pausen oder zum Unterrichtsende erst dann die Klasse/Gruppe verlassen, wenn der „Ansturm“ sich gelegt hat. In manchen Fällen ist es geboten, die Kinder vom Sportunterricht teilweise oder ganz zu befreien.

Aufgrund hypermobiler Gelenke können Schwierigkeiten und Schmerzen bei der Handkoordination auftreten. Dann bieten sich ggf. spezielle Hilfen oder auch Alternativen beim Schreiben (z. B. Laptop) an. Nicht zu unterschätzen ist auch die Leistungseinschränkung der Kinder infolge schneller Erschöpfung/Ermüdung aufgrund der Schmerzbelastung und des daraus resultierenden Schlafdefizits.

Trotz des mitunter erhöhten Aufmerksamkeitsbedarfs und trotz mannigfacher Einschränkungen sollten die betroffenen Kinder normal behandelt werden. Es kann durchaus hilfreich sein, die Mitschülerinnen und Mitschüler einzubeziehen, um einer Ausgrenzung/Sonderbehandlung entgegenzuwirken.

Materialien für Lehrkräfte

- Auf der Website der Deutschen Ehlers-Danlos-Initiative e. V. können neben allgemeinen Informationen zum EDS auch ein Ratgeber für Kinder und ein Ratgeber für Schulen bestellt werden: www.ehlers-danlos-initiative.de
- Auf der Website der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e. V. kann sowohl allgemeines Informationsmaterial als auch eine Broschüre speziell für Eltern, Lehrerinnen und Lehrer sowie Erzieherinnen und Erzieher bestellt werden. Neben der telefonischen Beratung werden auf Wunsch auch Vorträge an Schulen/Kindergärten im Rahmen der Elternabende oder im Rahmen von Mitarbeiterschulungen angeboten: www.eds-selbsthilfe-ev.de
- Das Ehlers-Danlos-Syndrom: Eine interdisziplinäre Herausforderung, von Andreas Luttkus (Hrsg.), De Gruyter Verlag, Berlin/New York 2011.
- Gelenküberbeweglichkeit – Ursachen, Formen, Therapie, von Prof. Dr. med. Günther Haberhauer und Dr. med. Martin Skoumal, Verlagshaus der Ärzte (ISBN 10:3-901 488-79-0).

Selbsthilfe/Patientenorganisationen

Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.
www.ehlers-danlos-initiative.de



Bundesverband
Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e. V.
www.eds-selbsthilfe-ev.de
(auch auf Facebook)



Weitere Internetadressen

- www.orpha.net
- www.achse-online.de
- www.kindernetzwerk.de
- www.eurordis.org