

Hypermobil Ehlere–Danlos syndrom (hEDS) och Hypermobilitetsspektrumstörningar (HSD) är komplexa tillstånd med omfattande multisystemisk påverkan, inklusive kronisk smärta, ledinstabilitet och en rad komorbiditeter. Trots att de uppskattas drabba cirka 1 av 500 personer är diagnoserna ofta försenade och inkonsekventa. Denna globala studie baseras på en anonym, tvärsnittsundersökning med 3906 deltagare (3360 med hEDS och 546 med HSD) och syftar till att kartlägga den kliniska bördan, diagnostiska utmaningar och ouppfyllda behov hos denna patientgrupp.

Demografi och diagnostik

Deltagarna var främst unga till medelålders vuxna, majoriteten vita och till största delen tilldelade kvinnligt kön vid födseln, vilket reflekterar diagnostiska bias och underdiagnostisering i andra grupper. Symtomdebut skedde i medelåldern 9,3 år för hEDS och 12,3 år för HSD, men diagnos ställdes först i genomsnitt vid 31,4 års ålder, vilket ger en genomsnittlig diagnosfördröjning på över 20 år för hEDS och nästan 18 år för HSD. Pubertet och infektioner var vanliga utlösande faktorer. Många patienter hade tidigare felaktiga diagnoser som fibromyalgi och ångest

Multisystemisk påverkan och symtom

Patienterna rapporterade i genomsnitt 24 respektive 17 komorbiditeter (hEDS respektive HSD), med hög förekomst av kronisk smärta, gastrointestinala besvär, autonom dysfunktion och neurologiska symtom. Smärtan var nästan universell, med nacke, ländrygg och axlar som vanligaste smärtställen. Behandling av smärta var utmanande, där medicinsk marijuana och ketamin upplevdes mest effektiva, medan vanliga läkemedel ofta var otillräckliga. Alternativa terapier såsom massage och meditation användes ofta. Anestesi-relaterade komplikationer var också vanliga, särskilt hos hEDS-patienter

Ortopediska och neurologiska komplikationer

Muskel- och skelettproblem var vanliga, inklusive senrupturer, ledluxationer och anatomiska avvikelser som extra eller saknade revben. Neurologiska diagnoser som migrän, skolios, Raynauds fenomen och småfiberneuropati var betydligt vanligare hos hEDS jämfört med HSD och allmän befolkning. Symtom som svaghet, muskelspasmer och domningar var också utbredda

Autonom och gastrointestinal dysfunktion

Autonom dysfunktion rapporterades hos 71,4 % av hEDS och 40,3 % av HSD, med postural ortostatisk takykardisyndrom (POTS) som den vanligaste diagnosen. Symtom som trötthet, yrsel och hjärklappning var mycket frekventa. Gastrointestinala diagnoser, såsom irritabel tarm (IBS), gastroesofageal reflux och gastropares, var också mycket vanliga, särskilt hos hEDS. Svår GI-dysfunktion krävde ibland näringsstöd via sond eller parenteral nutrition

Hjärt- och lungsjukdomar samt endokrina störningar

Mitralisklaffdefekt var den vanligaste hjärtdiagnosen hos hEDS, med högre förekomst än i allmänheten. Lung- och förmaksflimmerdiagnoser var däremot mindre frekventa. Endokrina sjukdomar rapporterades hos cirka en fjärdedel av hEDS-patienterna, med förhöjd förekomst av icke-autoimmun hypertyreos, binjurebarksinsufficiens och pinealcystor

Hematologiska, reproduktiva och urologiska tillstånd

Perniciös anemi och djup ventrombos var mer frekventa hos hEDS. Reproduktiva hälsoproblem såsom endometrios, polycystiskt ovariesyndrom och bäckenorganprolaps var betydligt vanligare hos hEDS än hos HSD och allmänheten. Urologiska störningar, inklusive återkommande urinvägsinfektioner och tömningssvårigheter, var också mycket utbredda, med dramatiskt högre risk jämfört med befolkningen i stort

Hud, allergier och immunologiska tillstånd

Hudåkommor som atopisk dermatit och hyperhidros var vanliga. Allergier, mastcellsaktiveringssyndrom (MCAS) och kronisk urtikaria hade en mycket hög förekomst, särskilt hos hEDS, med riskökningar på hundratals till tusentals gånger jämfört med allmänheten. Autoimmuna sjukdomar rapporterades hos nästan en tredjedel av hEDS-patienterna

Ögon- och tandproblem

Oftalmologiska diagnoser såsom astigmatism, myopi och keratokonus var vanliga, liksom symtom som ljuskänslighet och dubbelseende. Tandproblem, inklusive temporomandibulär ledsjukdom (TMJ), emaljdefekter och tidig parodontit, var också utbredda och betydligt vanligare än i allmänheten **17 18**.

Psykisk hälsa, sömnstörningar och neurodivergens

Hög förekomst av ångest, depression, posttraumatiskt stressyndrom (PTSD) och sömnstörningar som insomnia och rastlösa ben rapporterades. Neurodivergenta diagnoser, som ADHD, autism och tvångssyndrom, var också vanliga och betydligt överrepresenterade jämfört med allmänheten

Multimorbiditet och samsjuklighet

En analys av samsjuklighet visade starka kopplingar mellan allergier, migrän, psykiatriska tillstånd, POTS, GERD och sömnstörningar, vilket indikerar komplexa multimorbiditetskluster som påverkar patienternas hälsa

Diskussion och slutsatser

Studien understryker den omfattande multisystemiska bördan och de långa diagnosfördröjningarna hos personer med hEDS och HSD. Resultaten ifrågasätter den traditionella synen på dessa tillstånd som enbart bindvävssjukdomar och pekar på betydande immuna, neurologiska och autonoma komponenter. Diagnostiska kriterier visar sig vara otillräckliga och leder till förvirring och felklassificering mellan hEDS och HSD. Miljöfaktorer, såsom pubertet och infektioner, verkar ofta utlösa eller förvärra symtomen. Begränsningar i studien inkluderar självrapporterad data, demografisk skevhet och brist på klinisk verifiering, men studien utgör ändå en viktig grund för framtida forskning och förbättrad vård **22 23**.

Denna globala undersökning belyser behovet av uppdaterade diagnostiska ramar, mekanistiska studier och multidisciplinära vårdstrategier för att bättre stödja denna ofta förbisedda patientgrupp. Ökad medvetenhet och samarbete inom medicinska specialiteter är avgörande för att minska diagnosfördröjningar och förbättra livskvaliteten för personer med hEDS och HSD.