

# EDS

## Die Ehlers-Danlos-Syndrome

Eine Gruppe seltener, angeborener Bindegewebskrankheiten.

- Was sind die Ehlers-Danlos-Syndrome?
- Symptome
- Diagnostik
- Vorbeugung und Behandlung
- Anlaufstellen
- etc.

Eine Informationsbroschüre des

**EHLERS - DANLOS  
NETZ SCHWEIZ**  
vernetzen, sensibilisieren, aufklären, helfen

Diese Infobroschüre bietet eine hilfreiche Übersicht und kann als Wegweiser für Betroffene sowie Fachpersonen dienen.

Keine der in dieser Infobroschüre enthaltenen Informationen ersetzt die persönliche Konsultation und Beratung durch medizinische Fachpersonen.

# Inhaltsverzeichnis

<b>Was sind die Ehlers-Danlos-Syndrome?</b>	<b>4</b>
Ehlers-Danlos-Syndrome in Kürze	5
Ursachen	6
<b>Symptome</b>	<b>7</b>
Symptome	8
Typische und häufige Symptome	8 – 9
Begleiterkrankungen	10
<b>Diagnostik</b>	<b>11</b>
Diagnose	12 – 13
<b>Vorbeugung und Behandlung</b>	<b>14</b>
Vorbeugung und Behandlung	15
Empfohlene Massnahmen	16 – 17
<b>Informationen und Anlaufstellen</b>	<b>18</b>
<b>Die Patientenorganisation Ehlers-Danlos Netz Schweiz</b>	<b>19</b>
Was ist das Ehlers-Danlos Netz Schweiz?	20
Über uns	20
Unterstützen Sie uns mit Ihrer Spende	21
<b>Unsere Netzwerkpartner</b>	<b>22</b>
<b>Impressum</b>	<b>23</b>

# Was sind die Ehlers-Danlos-Syndrome ?

Durch verschiedene Gendefekte ist die  
Struktur des Bindegewebes krankhaft  
verändert.

# Ehlers-Danlos-Syndrome in Kürze

Die Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) umfassen eine vielfältige Gruppe angeborener Bindegewebskrankheiten, die gegenwärtig in 13 unterschiedliche Subtypen unterteilt werden. Gemeinsam liegt ihnen eine Fehlveranlagung des Bindegewebes zugrunde.

Durch verschiedene Gendefekte ist die Struktur des Bindegewebes krankhaft verändert. Da das Bindegewebe den ganzen Körper durchzieht, handelt es sich bei EDS um eine Multisystemerkrankung mit individuell unterschiedlicher Beteiligung des Bewegungsapparates (Knochen, Gelenke, Sehnen, Bänder, Knorpel, Muskeln, Faszien), der Haut, der Blutgefäße, der Nervenbahnen, der inneren Organe, der Sinnesorgane und in seltenen Fällen sogar der Zähne.

Im Bewegungssystem kommt es zu einer allgemeinen Gelenksüberbeweglichkeit und reduzierten körperlichen Belastbarkeit, welche bei vielen Betroffenen zu erheblichen muskuloskelettalen Problemen führt – bis hin zur Invaliderität.

Gelenksblockaden, Bandscheibenvorfälle, Nervenquetschungen und Sub-/Luxationen (Teil-/Ausrenkungen) von Gelenken gehören zum schmerzhaften Alltag mit EDS. Aufgrund der Beteiligung der Blutgefäße neigen EDS-Betroffene zu blauen Flecken und Blutungen.

Bei einem Teil der Betroffenen entwickeln sich schwerwiegende Komplikationen in Form lebensbedrohlicher Aneurysmen (Gefässerweiterungen), insbesondere beim sogenannten vaskulären Typ des Ehlers-Danlos-Syndroms. Meist besteht auch eine gestörte Wundheilung mit atropher Narbenbildung (eingesunkene Narben).

EDS zählt zu den seltenen Krankheiten: Eine von rund 5000 Personen ist betroffen.

# Ursachen

Bei den Ehlers-Danlos-Syndromen handelt es sich um Erbkrankheiten. Es liegen Mutationen in Genen vor, die für die Produktion des Bindegewebes zuständig sind. Die meisten betreffen die Kollagenbildung. Dabei handelt es sich um eine Gruppe von Proteinen (Eiweissen), die einen wichtigen Bestandteil des Bindegewebes ausmachen. Sie bilden mit einem Anteil von rund 30% sogar das häufigste Protein im menschlichen Körper.

Die Kollagene liegen im Bindegewebe faserförmig vor und sorgen für die Reiss- und Zugfestigkeit des Bindegewebes. Dieses kommt überall im Körper vor und dient als Stütze, Schutz- und Verbindungsgerüst. Zum Beispiel im Bereich des Bewegungsapparates (Sehnen, Bänder, Faszien), um die inneren Organe, um Nerven und Blutgefäße oder in der Haut.

Durch die Gendefekte bei EDS kommt es zu einer gestörten Zusammensetzung des Bindegewebes: Das Bindegewebe wird zu elastisch und brüchig und kann so keine ausreichende Stützfunktion mehr gewährleisten.

Die Mutation der betroffenen Gene kann zu einem gewissen Teil von einem oder beiden Elternteilen vererbt werden – aber nicht alle Kinder von EDS-Betroffenen erben die Krankheit zwangsläufig. Je nach EDS-Typ beträgt die Vererbbarkeit 25% bis 50%. Zudem kann es zu einer neuen Mutation der zuständigen Gene kommen, ohne dass ein Elternteil von EDS betroffen ist (Spontanmutation).

# Symptome

Die Symptome von EDS-Betroffenen sind vielfältig und variieren stark.

# Symptome

Die Symptome von EDS-Betroffenen sind vielfältig und variieren stark. Auch Personen aus derselben Familie mit dem gleichen EDS-Typ können unterschiedliche Beschwerden und Krankheitsverläufe zeigen.

## Typische und häufige Symptome

- **Überstreckbare Gelenke (Hypermobilität)**
- **Fehlstellungen der Gelenke und der Wirbelsäule**
- **Sub-/Luxationen (Teil-/Ausrenkungen) von Gelenken**
- **Weichteilverletzungen (Sehnenrisse, Muskelrisse)**
- **Sehnenentzündungen, Schleimbeutelentzündungen**
- **Akute und chronische Schmerzen**
- **Beschwerden an Nerven (z.B. Verrutschen, Einengungen, Quetschungen)**
- **Veränderungen der Herzklappen**
- **Veränderungen der grossen und kleinen Blutgefässe, z.B. Erweiterungen (Aneurysmen), Risse oder Krampfadern**
- **Überdehnbare, dünne, verletzliche Haut**
- **Verzögerte Wundheilung und abnorme Narbenbildung**
- **Neigung zu Blutergüssen und Blutungen**
- **Blutgerinnungsstörungen**



- **Ödeme (Wassereinlagerungen im Gewebe)**
- **Senkung von inneren Organen (z.B. der Gebärmutter, Blase)**
- **Risse von inneren Organen (z.B. Darm, Gebärmutter)**
- **Eingeweidebrüche (Hernien) wie z.B. Leistenbruch, Zwerchfellbruch**
- **Fatigue (chronische Müdigkeit/Erschöpfung)**
- **Gleichgewichts- und Koordinationsstörungen (Propriozeptionsstörung)**
- **Schlafstörungen**
- **Augenerkrankungen (z.B. Netzhautablösung, hohe Myopie, Schielen, seltener Keratoconus)**
- **Dysautonomie (Fehlregulation des vegetativen Nervensystems)**
- **Chiari - Malformation Typ 1, spontanes Liquor-Leck, Pseudotumor cerebri, Cervicomedulläres Syndrom**
- **Kraniomandibuläre Dysfunktion (Funktionsstörung des Kau-systems)**
- **Veränderte Reaktion auf Medikamente (z.B. Lokalanästhetika)**

# Begleiterkrankungen

So unterschiedlich die Symptome, so vielfältig sind die möglichen Begleiterkrankungen (Komorbiditäten) von EDS- Betroffenen. Unter den rheumatischen Krankheiten zählen die Arthrose und die Osteoporose dazu. Auch chronische Schmerzsyndrome wie z.B. das Fibromyalgie - Syndrom können auftreten.

Weitere Krankheiten, die mit EDS einhergehen können, sind:

- **Posturales Tachykardie-Syndrom (POTS)**
- **Schlafapnoe-Syndrom**
- **Neuropathien (z.B. Polyneuropathie, Small-Fiber-Neuropathie)**
- **Blutgerinnungsstörungen**
- **Chronisches Fatigue-Syndrom (ME/CFS)**

Wie bei vielen anderen chronischen Krankheiten können auch psychische Begleiterkrankungen auftreten, wie z.B. Depressionen. Diskutiert und aktuell erforscht wird ausserdem ein möglicher Zusammenhang mit dem Mastzell-aktivierungssyndrom (einer Erkrankung des Immunsystems).

# Diagnostik

Ein wichtiger Teil der Diagnose stützt sich auf die Krankheits- und Familiengeschichte, Symptome und die klinische Untersuchung der Betroffenen.

# Diagnose

Die Verdachtsdiagnose wird aktuell anhand von Kriterien aus dem Jahre 2017 gestellt, welche von einem internationalen Fachgremium ausgearbeitet worden sind. Ein wichtiger Teil der Diagnose stützt sich auf die Krankheits- und Familiengeschichte, Symptome und die klinische Untersuchung der Betroffenen.

Bei 12 der 13 EDS-Subtypen hilft eine genetische Untersuchung, die Diagnose definitiv zu stellen. Allerdings sind noch nicht alle auslösenden Gene bekannt, so dass aktuell international intensiv weitergeforscht wird.

Beim sogenannten hypermobilen Typ konnte bis anhin kein ursächliches Gen identifiziert werden, so dass die Diagnose hier allein aufgrund der klinischen Untersuchung gestellt wird. Durch eine verbesserte Kenntnis zugrunde liegender Gene und ihrer Mutationen ist es möglich, dass in Zukunft weitere EDS-Typen entdeckt werden.

Von den ersten Symptomen (meist im Kindesalter) bis zur Diagnose vergehen oft Jahre bis Jahrzehnte. Die meisten EDS-Betroffenen durchlaufen einen langen und schwierigen Diagnoseweg – Fehldiagnosen und Fehlbehandlungen sind leider die Regel.

Dies liegt zum einen daran, dass die EDS-Symptome sehr vielfältig sind. Die Diagnosestellung ist zudem nicht einfach, sondern komplex und zeitaufwendig. Dazu kommt, dass es sich bei EDS um eine seltene Krankheit handelt. Viele Fachpersonen kennen EDS zwar aus der Ausbildung, haben damit aber kaum praktische Erfahrung.

Erschwerend kommt hinzu, dass es viele Bindegeweberkrankungen gibt, die Parallelen zum EDS zeigen und damit verwechselt werden können, wie zum Beispiel das Marfan-Syndrom, die Chondrodysplasie (angeborene Störung des Knochen- und Knorpelgewebes), die Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta) oder auch entzündlich-rheumatische Erkrankungen.

Die Ehlers-Danlos-Syndrome müssen abgegrenzt werden von anderen Krankheiten, die mit einer krankhaft gesteigerten Hypermobilität des Bewegungsapparates einhergehen. Relevant ist in diesem Zusammenhang insbesondere die sogenannte Hypermobility Spectrum Disorder (HSD).

Diese Diagnose wird gestellt, wenn eine gesteigerte Gelenkhypermobilität zu relevanten Beschwerden und Einschränkungen führt, die Kriterien der verschiedenen EDS-Typen aber nicht erfüllt sind. Dabei kann es zu sehr ähnlichen Symptomen wie bei den verschiedenen EDS-Subtypen führen, beispielsweise zu Schmerzen, Gelenkluxationen und Überdehnungen bis zu Sehnen- oder Bänderrissen. Auch die therapeutischen Ansätze sind je nach Ausprägung ähnlich oder sogar identisch.

Daneben gibt es viele Menschen, die eine angeborene Hypermobilität der Gelenke aufweisen, aber keinerlei Beschwerden haben (asymptomatische Gelenkhypermobilität). Diese hat keinen Krankheitswert und muss nicht behandelt werden.

# Vorbeugung und Behandlung

Da die Symptome sehr vielfältig sind, muss auch der Therapieaufbau individuell abgestimmt werden.

# Vorbeugung und Behandlung

Die Ehlers-Danlos-Syndrome sind chronische Krankheiten mit unterschiedlich fortschreitendem Verlauf.

Eine Therapie der zugrunde liegenden genetischen Ursachen steht zurzeit nicht zur Verfügung. Daher rückt nicht die Heilung, sondern die Behandlung in den Vordergrund. Sie lindert die Symptome und unterstützt das Krankheitsmanagement.

Da die Symptome sehr vielfältig sind, muss auch der Therapieaufbau individuell abgestimmt werden. Bei manchen Betroffenen lassen sich die Symptome und letztlich auch die Lebensqualität verbessern. Bei anderen wiederum hilft die Therapie, den Gesundheitszustand zu erhalten und einer raschen Verschlechterung vorzubeugen.

Im Vordergrund stehen Therapien wie Langzeitphysiotherapie, Ergotherapie, Osteopathie und in Ausnahmefällen Chiropraktik.

Förderung der Propriozeption, Pilates/Core Stability-Training, eine ganzheitliche (sogenannt multimodale) Schmerztherapie, Beckenbodentherapie sowie Funktionelle Orthonomie und Integration (FOI), sind ebenfalls zu empfehlen.

Auch physikalische Therapien mit Elektrostimulation, Triggerpunktbehandlung, Wärme oder Kälte sowie orthopädische Hilfsmittel (z.B. Schuheinlagen, Orthesen, Bandagen, Stehhilfen bis Rollstuhl) können zum Einsatz kommen.

EDS-Betroffene sollten auf eine gute Ergonomie achten und ihre Gelenke vor übermäßigen Belastungen schützen. Hierbei können gelenkschonende Hilfsmittel für den Alltag, die Küche, den Haushalt und die Freizeit nützliche Dienste erweisen. Auch komplementärmedizinische Verfahren können zum Einsatz kommen in Form von Akupunktur oder der Mind-Body-Medizin.

Nebst der Behandlung somatischer Symptome sind weitere Aspekte wichtig. Falls sekundäre psychische Erkrankungen oder unabhängig vom EDS psychische Komorbiditäten vorhanden sind, sollten diese ebenfalls mitbehandelt werden. Auch eine soziale oder finanzielle Beratung und Unterstützung kann je nach Situation notwendig sein.

In schweren Fällen können Betroffene auf Hilfe von Dritten angewiesen sein und Spitex oder Assistenzdienstleistungen benötigen.

## Empfohlene Massnahmen

- **Individuelles, auf den Schweregrad der Erkrankung angepasstes, ganzheitliches Training. Moderates sportliches Training mit geringem Kraffteinsatz, geringer Gelenkbelastung und ohne Überdehnung der Gelenke (keine Kontaktsportarten, keine Medizinische Trainingstherapie [MTT])**
- **Sanfte Bewegungsformen wie Pilates, Wassergymnastik, Schwimmen, Core-Stability-Training, Langlauf und Velofahren (falls unter Berücksichtigung des Schweregrades des vorliegenden EDS möglich), Feldenkrais**
- **Bandagen, massgefertigte Orthesen und Tapes zum Gelenkschutz**
- **Kältekompressen bei Blutungen**
- **Beckenbodentherapie bei Senkungen oder funktionellen Problemen der Beckenorgane**
- **Langzeitphysiotherapie, Osteopathie, Funktionelle Orthonomie (FOI) zur Behandlung von Sub-/Luxationen (Teil-/Ausrenkungen), Bandscheibenvorfällen und Sehnen- oder Faszienproblemen**



- **Schmerztherapie mit Medikamenten und Achtsamkeitstraining**
- **Salben bei leichten Sehnen- und/oder Bänderverletzungen**
- **Regelmässige Kontrolluntersuchungen der Augen, Zähne, Knochen, Gefässe und des Herz-Kreislauf-Systems**
- **Teilnahme an Selbsthilfegruppen und Anlässen von Patientenorganisationen**
- **Operative Eingriffe sollten nur nach sorgfältiger Nutzen-Risiko-Abwägung vorgenommen werden. Wenn es zu einem Eingriff kommt, benötigt es eine genaue Planung vor, während und nach der Operation.**
- **Ergotherapie zur Behandlung von Beschwerden im Bereich der Hände, Instruktion über langfristigen Gelenksschutz, Ergonomie und Hilfsmittelanpassung. Aber auch sogenanntes Schmerz- und Fatiguemanagement kann in einer Ergotherapie thematisiert werden.**

# Informationen und Anlaufstellen

**Patientenorganisation, Ehlers-Danlos Netz Schweiz**

<http://ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com/>



**Kriterien für Ehlers-Danlos-Syndrome 2017 Englisch/Deutsch**

<https://ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com/p/eds-diagnose-kriterien.html>



**Liste der offiziellen Selbsthilfegruppen in der Schweiz**

<http://ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com/p/selbsthilfegruppe.html>



## Die Patientenorganisation

# EHLERS - DANLOS NETZ SCHWEIZ

vernetzen, sensibilisieren, aufklären, helfen

# Was ist das Ehlers-Danlos Netz Schweiz?

Das Ehlers-Danlos Netz Schweiz setzt sich national als Patientenorganisation dafür ein, dass sich die Situation für EDS-Betroffene verbessert. Um dieses Ziel zu erreichen...

**Vernetzen** wir interdisziplinär zwischen Betroffenen, Medizin, Forschung und Therapeut\*innen.

**Sensibilisieren** wir, für ein besseres Verständnis des Krankheitsbildes und Nöte der Betroffenen.

**Klären** auf, mit Fachinformationen, Erfahrungsberichten und Online-Inhalten, für ein breiteres Verständnis von EDS in der Öffentlichkeit.

**Helfen** wir Betroffenen mit direkter, persönlicher Beratung (mehrsprachig) und fördern den Aufbau von Selbsthilfegruppen in der ganzen Schweiz.

## Über uns

Die Patientenorganisation Ehlers-Danlos Netz Schweiz wurde von vier Betroffenen 2011 gegründet. Dies mit der Absicht, sich für die Belange der Patient\*innen mit Ehlers-Danlos-Syndromen einzusetzen, um die Situation in der Schweiz nachhaltig zu verbessern.

Das Ehlers-Danlos Netz Schweiz ist nicht profitorientiert und finanziert sich bislang über private Spendengelder. Wir sind steuerbefreit. Spenden an uns, sind von der Steuer absetzbar.

Inzwischen dürfen wir einen medizinischen, interdisziplinären Fachbeirat, tatkräftige Partnerorganisationen sowie viele freiwillige Mitarbeitende zu uns zählen. Alle engagieren sich ehrenamtlich und arbeiten für eine Zukunft, in der EDS-Betroffene besser versorgt und akzeptiert sind.

# Unterstützen Sie uns mit Ihrer Spende

Tragen Sie dazu bei, dass sich die Situation für Ehlers-Danlos Betroffene in der Schweiz verbessert.

**Durch Ihre Spende ermöglichen Sie weitere Vernetzung von Betroffenen, zusätzliche Selbsthilfegruppen, die Zusammenarbeit mit Gesundheitsorganisationen und Fachpersonen sowie die Stärkung unserer Öffentlichkeitsarbeit – schweizweit!**

Unser Verein erhält keine offiziellen Fördergelder oder Subventionen und ist daher auf Spenden angewiesen.

**Wir wollen all jenen Hoffnung geben, welche von einem Ehlers-Danlos-Syndrom betroffen sind. Schliessen Sie sich uns an. Unsere Hoffnung beginnt mit Ihnen.**

Das Ehlers-Danlos Netz Schweiz dankt für Ihre Solidarität.

**Bei Fragen oder für zusätzliche Informationen zu Spenden und Sponsoring kontaktieren Sie uns unter [info@ehlers-danlos.ch](mailto:info@ehlers-danlos.ch)**

## Bankkontoverbindung:

Ehlers-Danlos Netz Schweiz  
Konsumstrasse 5  
8630 Rüti ZH

Zürcher Kantonalbank ZKB  
Clearing-Nr.: 700  
BIC (SWIFT) ZKBKCHZZ80A

IBAN: CH47 0070 0114 8028 7784 4

## Bank QR-Code



## TWINT



# Unsere Netzwerkpartner

**Rheumaliga Schweiz**  
Bewusst bewegt



**USZ** Universitäts  
Spital Zürich

**PRORARIS**



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera



**KLINIEN  
VALENS**

# Impressum

Diese Broschüre dient zur Information und Aufklärung von EDS-Betroffenen, aber auch Fachpersonen. Bei Interesse an der Broschüre, schreiben Sie uns bitte eine E-Mail an [info@ehlers-danlos.ch](mailto:info@ehlers-danlos.ch), mit dem Betreff: «Broschüre».

## **Herausgebende:**

Die Patientenorganisation, Ehlers- Danlos Netz Schweiz

Vereinsitz  
Konsumstrasse 5  
8630 Rütli ZH  
Schweiz

E-Mail: [info@ehlers-danlos.ch](mailto:info@ehlers-danlos.ch)

Homepage: [ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com/p/kontakt.html](http://ehlers-danlosnetzschweiz.blogspot.com/p/kontakt.html)

## **Autorenschaft:**

Dr. med. Aylin Canbek, Rheumatologie / Allgemeine Innere Medizin  
Jasmin Polsini, Vorsitzende Ehlers-Danlos Netz Schweiz  
Bettina Immler, Stv. Vorsitzende Ehlers-Danlos Netz Schweiz  
Dirk Hochtritt, Vorstandsmitglied Ehlers-Danlos Netz Schweiz  
Rheumaliga Schweiz

**Gestaltung:** Valentin Weilenmann

**Druck:** Flyerline Schweiz AG

## **Publikation:**

Auflage 1, am 26.7.2023

© **Alle Inhalte unterliegen dem schweizerischen Urheberrecht. Inhalte dieser Broschüre dürfen nur nach schriftlicher Zustimmung der Urheber verwendet werden.**

Eine Informationsbroschüre des

# EHLERS - DANLOS NETZ SCHWEIZ

vernetzen, sensibilisieren, aufklären, helfen

aus dem Jahr 2023.

Der Druck wurde ermöglicht durch:



KLINIKEN  
VALENS

**flyerline.ch**

Mehr als eine Online-Druckerei