

Seltene Erkrankungen

## Akrobaten wider Willen

Von Iris Priebe / Wer seinen Körper verbiegen kann wie ein »Schlangemensch«, ohne dafür üben zu müssen, oder seine Haut hochziehen kann, als sei sie eine dehnbare Strumpfhose, der leidet möglicherweise am Ehlers-Danlos-Syndrom. Dabei handelt es sich um eine Gruppe seltener Erkrankungen des Bindegewebes. Zugrunde liegen dem Syndrom Gendefekte, die die Biosynthese und Vernetzung des Kollagens beeinflussen.

In Deutschland gibt es rund 600 Menschen, bei denen das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) diagnostiziert wurde. Vermutlich ist die Dunkelziffer aber höher und schwankt zwischen 2000 und 3000 Patienten. Die Erbkrankheit EDS führt zu Schäden an verschiedenen Körperteilen, unter anderem an der Haut, den Bändern und Gelenken, Augen, Blutgefäßen sowie inneren Organen. Je nach Patient sind die Beschwerden unterschiedlich stark ausgeprägt. Weil aber stets der Aufbau des Bindegewebes gestört ist, ähneln sich die Symptome jedoch: Die Haut ist extrem schlaff, leicht verletzbar und lässt sich stark dehnen. Daher können einige EDS-Patienten ihre Haut bis zu acht Zentimetern und mehr von ihrem Körper wegziehen. Gesunde Menschen erreichen nur einige Millimeter. Manche Patienten können außerdem ihre Gelenke so stark überstrecken, dass sich beispielsweise ihr Zeigefinger um mehr als 90 Grad nach hinten biegen lässt oder der Daumen den Unterarm erreicht. Ursache für diese abnorme Beweglichkeit ist eine Störung der Kollagen-Bio-

synthese. Die dabei gebildeten Kollagen-Fibrillen sind ungewöhnlich schwach. Wenn innere Organe oder Blutgefäße befallen sind, können diese schlimmstenfalls reißen.

Aktuell unterscheiden Mediziner sechs Typen des Ehlers-Danlos-Syndroms (siehe Kasten), von denen einige so selten sind, dass sich die Zahl der Betroffenen nur schätzen lässt.

Viele EDS-Patienten leiden unter starken bis sehr starken Schmerzen. Weil die Muskulatur der Patienten häufig nur schwach ausgeprägt ist, ermüden sie körperlich recht schnell. Oft stellen sich nach Operationen oder Zahnextraktionen starke Nachblutungen ein.

Eine Prognose zum Krankheitsverlauf ist kaum möglich. Etliche Betroffene entwickeln aufgrund der Überbeweglichkeit ihrer Gelenke früher eine Arthrose als gesunde Menschen gleichen Alters. Häufig haben schon junge Patienten Arthrose in den großen oder kleinen Gelenken, beispielsweise in den Fingern, Händen, Schultern oder Hüften. Um die



### Typen des Ehlers-Danlos-Syndrom

#### Klassischer Typ

Hauptsymptom dieses Typs ist die stark dehnbare und leicht verletzbare Haut. Wunden heilen nur langsam und hinterlassen oft breite Narben. Bereits nach leichten Stößen entwickeln die Betroffenen große Blutergüsse (Hämatome). Zudem sind die kleinen und großen Gelenke extrem flexibel. Beim Klassischen Typ können auch innere Organe betroffen sein.

#### Hypermobiler Typ

Hier wirkt sich der Gendefekt vor allem auf die großen Gelenke aus. Weil sie instabil werden, renken sich Betroffene häufig einzelne Gelenke aus. Manchmal entzünden sie sich und schwellen an. Außerdem verformen sich bei manchen Patienten mit der Zeit die Wirbelsäule und die Extremitäten, beispielsweise die Füße. Dagegen ist die Haut fast nicht betroffen.

#### Vaskulärer Typ

Charakteristisch für diesen Typ sind dünne Haut, bei der die Blutgefäße sichtbar durchscheinen, eine abnorm verzögerte Wundheilung, die ausgeprägte Neigung zu Blutergüssen sowie die Überbeweglichkeit der kleinen Gelenke. Betroffen sind außerdem Blutgefäße und innere Organe wie der Darm.

#### Kyphoskoliotischer Typ

Für diese Form ist die angeborene seitliche Verkrümmung der Wirbelsäule, eine sogenannte Skoliose, typisch. Weiterhin ist die Haut sehr empfindlich und dehnbare. Wunden heilen schlecht und hinterlassen breite Narben. Neben inneren Organen sind auch die Augen betroffen.

#### Arthrochalischer Typ

Die Gelenke der Patienten sind so elastisch, dass sie sich oft und immer wieder ihre Hüften ausrenken. Häufig ist die Muskulatur sehr schwach. Die Haut kann sehr elastisch und dünn sein.

#### Dermatosparaxis Typ

Für diesen sehr seltenen Typ ist die extreme Flexibilität der Gelenke charakteristisch, auch die inneren Organe sind geschädigt und die Haut ist so extrem schlaff, dass sie teilweise am Körper herunterhängt.

Die Artistin Neyenne vom Circus Bely kann ihren Körper unglaublich verbiegen. Von einem Krankheitsbild sprechen Ärzte, wenn Hypermobilität ohne Übung vorhanden ist.

Schmerzen einzudämmen, müssen manchmal die befallenen Gelenke operativ versteift werden. Dadurch werden sie wieder fester und lassen sich nicht mehr so leicht ausrenken.

Viele Patienten haben zudem einen Senk-Spreiz-Knick-Fuß, der zu Problemen mit der Wirbelsäule führt oder diese verstärkt. Durch die Instabilität der Gelenke stürzen einige Patienten leicht und verletzen sich regelmäßig.

EDS wird fast immer autosomal dominant vererbt. Die Wahrscheinlichkeit, dass die Nachkommen ebenfalls erkranken, liegt bei 50 Prozent. Beim kyphoskoliotischen und dermatosparaktischen Typ wird der Gendefekt allerdings autosomal rezessiv vererbt, sodass ihn rund 25 Prozent der Nachkommen tragen. Forscher haben festgestellt, dass aber auch immer wieder Spontanmutationen auftreten, also bei den Vorfahren nie eine familiäre Veranlagung bestand.

### Punktesystem zur Diagnose

Um EDS nachzuweisen, verwenden Mediziner ein spezielles Punkte-Verfahren mit dem Namen Beighton Score. Diese Untersuchung hat vier Schwerpunkte. Zunächst prüft der Arzt mithilfe einer Apparatur die Dehnbarkeit der Gelenke und der Haut. Lassen sich Zeigefinger, Daumen, Ellebogen und Knie über eine bestimmte Gradzahl hinaus dehnen und sich die Haut in der Mitte der Innenseite des Unterarms um eine definierte Länge abheben, notiert der Arzt dafür eine Anzahl an Punkten. Dann überprüft er die Haut auf Narben an Ellenbogen, Unterarmen und Knien sowie

der Stirn. Weitere Punkte vergibt er für Hämatome, die er nach ihrer Stärke und Ausprägung beurteilt. Mit 99-prozentiger Sicherheit ist der Patient an EDS erkrankt, wenn die Addition am Ende sieben oder mehr Punkte ergibt.

Eine Biopsie der Haut und Untersuchung des Gewebes unter dem Elektronenmikroskop untermauert die Diagnose. Beim klassischen Typ fällt dabei auf, dass die Architektur des Bindegewebes und das Aussehen der einzelnen Kollagen-Fibrillen charakteristisch verändert sind. Außerdem kann der Arzt noch die Hautdicke und -elastizität per Ultraschall begutachten oder eine DNA-Sequenzierung der Kollagen durchführen lassen.

### Bandagen schützen

Den Wissenschaftlern ist es bislang nicht gelungen, die genauen Zusammenhänge der gestörten Biosynthese und den Verlauf des ED-Syndroms im Detail zu erforschen. Aus diesem Grund existiert derzeit keine kausale Therapie. Behandelt werden die Patienten bei Bedarf rein symptomatisch mit Schmerzmitteln.

Präventive Maßnahmen gibt es nicht. Die Patienten sollten ihre Gelenke und Haut schonen. Bandagen aus Neopren schützen Schienbeine, Knie und Ellenbögen sowie die Haut vor Hämatomen und Läsionen. Renken sich Patienten häufig ihre Gelenke aus, können sie Orthesen mit weicher Polsterung tragen. Orthesen sind orthopädische Prothesen, die speziell auf die Bedürfnisse einzelner Patienten angepasst werden und die Gelenke an Ort und Stelle fixieren. Auch Stützverbände schrän-

### Historischer Rückblick

Im Jahre 1892 beschrieb der russische Dermatologe A. N. Tschernogubow erstmals ein Krankheitsbild, das in die osteuropäische Literatur unter der Bezeichnung Tschernogubow-Syndrom einging. Da vermutlich auch der Violinist Nicolai Paganini an EDS erkrankt war, ist unter Medizinern auch die Bezeichnung Paganini-Syndrom geläufig. Allgemein bekannt wurde die Erkrankung jedoch erst, als der dänische Dermatologe E. Ehlers über einen Patienten mit schlaffer Haut, Blutstürzen und Gelenkstörungen berichtete. Im Jahr 1908 befasste sich dann der französische Arzt H. A. Danlos mit einem Patienten, der ihm durch hyperelastische und dünne Haut auffiel. 1932 schließlich verständigten sich Wissenschaftler darauf, dieses Krankheitsbild Ehlers-Danlos-Syndrom zu nennen.

ken die enorme Flexibilität der Gelenke ein. Beschwerden unter den Füßen durch einen Senk-Spreiz-Knick-Fuß lassen sich mit Schuheinlagen lindern.

### Muskeln kräftigen

Weil die Muskulatur die Gelenke stabilisiert, ist ein behutsamer Muskelaufbau für die Betroffenen sinnvoll. Daher empfehlen viele Mediziner den Patienten Krankengymnastik, sanftes Muskelaufbautraining ohne Geräte oder Gewichte und leichtes Ausdauertraining wie Nordic-Walking oder Warmwassergymnastik – alles aber ohne Dehnübungen. Der Sport darf die Bänder, das Binde- und Stützgewebe nicht belasten. Generell gilt: Welche Sportart die Patienten betreiben dürfen, kommt auf ihren EDS-Typ an. Sehr körperbetonte Sportarten, die stark auf die Gelenke wirken, sollten Betroffene besser meiden wie Judo, Karate, Fuß-, Hand- Volley- oder Basketball sowie Hockey, aber auch Snowboarden, Inlineskaten, Freeclimbing, Mountainbiken, Squash oder Tennis. Krafttraining im Fitnessstudio und Aerobic können zu Beschwerden führen. Unproblematisch sind meist Schwimmen, Radfahren und Wandern sowie Taijiquan (Tai Chi), Qui Gong, Feldenkrais und Pilates. Auch die klassischen Entspannungstechniken wie die progressive Muskelentspannung nach Jacobson, Biofeedback und Yoga können Betroffene einmal ausprobieren. Wichtig: Alle Aktivitäten müssen sie langsam beginnen und allmählich steigern. Regelmäßiges Üben ist zudem effektiver als seltene lange Trainingseinheiten; daher besser täglich



Der Daumen einer Betroffenen lässt sich problemlos gegen den Unterarm drücken.

Foto: [www.ortho-uni-luebeck.de](http://www.ortho-uni-luebeck.de)

zehn Minuten trainieren als einmal wöchentlich eine Stunde.

Ein sensibles Thema ist Sex und EDS. Weil beim ED-Syndrom oft die Gefäßwände wenig stabil sind, leiden einige Patienten unter Krampfadern (Varizen) und Schwellungen (Ödemen) – auch am Penis. Der Geschlechtsverkehr bereitet betroffenen Männern dann unter Umständen Schmerzen. Bei Frauen mit EDS kann die

Bindegewebsschwäche dazu führen, dass die Gebärmutter in die Scheide absinkt. Auch dies verursacht manchmal Schmerzen beim Verkehr. Damit keine Risse oder Hämatome in der Vagina entstehen, sollten die Frauen ein Gleitgel benutzen.

Viele Paare, bei denen einer oder beide EDS haben, entscheiden sich nach einer genetischen Beratung für ein Kind. Schwangere EDS-Patientinnen dürfen sich nicht

überlasten und sollten nie schwer heben oder tragen. Sie sollten sich zu Hause und am Arbeitsplatz helfen lassen und viele Ruhepausen einlegen. Schwangerschaftsgymnastik ist eher tabu. /

**E-Mail-Adresse der Verfasserin**  
irispriebe@gmx.de

## Interview

# Ich möchte uns Gehör verschaffen

*PTA-Forum / Barbara Kleffmann ist EDS-Patientin vom Vaskulären Typ und Vorsitzende der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V. Bei der Mutter von zwei Kindern wurde die Erkrankung erst im Jahre 2002 mit fast 50 Jahren diagnostiziert. PTA-Forum erklärte sie die Schwierigkeiten, die Betroffene bewältigen müssen.*



Barbara Kleffmann wünscht, dass Mediziner Menschen mit seltenen Erkrankungen ernst nehmen.

**PTA-Forum:** Verzichten Sie wegen der hohen Verletzungsgefahr bewusst auf Aktivitäten wie Garten- oder Hausarbeit und Sport?

**Kleffmann:** Ich verzichte fast konsequent auf Sport. Andere Aktivitäten wie Haus- und Gartenarbeit erledige ich aber. Gar nichts zu tun, wäre realitätsfremd.

### Informationen im Internet

[www.eds-selbsthilfe-ev.de](http://www.eds-selbsthilfe-ev.de)  
Homepage der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V.  
[www.ehlers-danlos-initiative.de](http://www.ehlers-danlos-initiative.de)  
Homepage der Ehlers-Danlos-Initiative e.V.

**PTA-Forum:** Bei den meisten EDS-Patienten sind auch innere Organe von der Erkrankung betroffen. Wie äußern sich die Beschwerden?

**Kleffmann:** Das stimmt. Oftmals sind der Magen-Darm-Trakt, das Herz oder die Leber betroffen. Die Beschwerden äußern sich beispielsweise durch einen ständigen Wechsel von Durchfall und Verstopfung. Darüber hinaus bilden sich vermehrt Divertikel, das sind Ausbuchtungen der Darmwand, die sich entzünden oder zu Rissen in der Darmwand führen können. Auch Aneurysmen im Bauchbereich sind keine Seltenheit und werden oft nicht früh genug erkannt.

Die größte Gefahr für das Herz ist, dass die Mitralklappen verkalken und reißen. Auch kann sich das Herz krankhaft vergrößern. Die Leber ist dagegen eher selten in Mitleidenschaft gezogen, im schlimmsten Fall entwickeln Patienten aber eine primäre Leberzirrhose.

**PTA-Forum:** Kinder können EDS sicher besonders schwer ertragen. Ihr Verletzungsrisiko ist durch ihren hohen Bewegungsdrang ja besonders hoch.

**Kleffmann:** Versuchen Sie einmal einem Kind seinen natürlichen Drang zur Bewegung zu nehmen. Erstaunlicherweise wissen Kinder meist ganz von allein, was sie sich zumuten können. Außerdem können verständige Eltern durch Aufklärung des betroffenen Kindes, seiner Spielkameraden, der Erzieher und Lehrer viel dazu beitragen, damit schwere Verletzungen ausbleiben. Kinder sind oft viel vernünftiger, als die meisten Erwachsenen glauben.

**PTA-Forum:** Wie haben Sie Ihre Schwangerschaft erlebt? Gab es Komplikationen?

**Kleffmann:** Meine Schwangerschaften sind glücklicherweise gut verlaufen. Sie lagen ja schon weit zurück, als ich die Diagnose erhielt. Jedoch kann ich nicht sagen, ob ich jemals schwanger geworden wäre, hätte ich damals schon von meiner Erkrankung gewusst. Denn die Komplikationen sind nicht unerheblich. Zum Beispiel haben manche Frauen wiederholt vorzeitige Wehen, Blutungen oder sehr hohe Blutdruckwerte oder ihre Nieren arbeiten nur noch eingeschränkt, was zu starken Wassereinsparungen führt.

**PTA-Forum:** Sind Ihre inzwischen erwachsenen Kinder und Enkel denn auch an EDS erkrankt?

**Kleffmann:** Bei meinen Kindern deutet zwar alles darauf hin, aber sie weigern sich, sich testen zu lassen. Was würde es auch bringen? Meine Enkel waren bereits geboren, als meine Diagnose gestellt wurde. Meine Kinder sind ohne Sorgen aufgewachsen, und ich wünsche mir, dass es bei den Enkeln ebenso sein wird. Wir wissen zwar alle um die Erkrankung, aber sie beherrscht uns nicht und wir lassen uns dadurch nicht beeinflussen.

**PTA-Forum:** Welche Ziele haben Sie sich als Vorsitzende der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V. gesetzt?

**Kleffmann:** Dieses Amt gibt mir die Möglichkeit, den Betroffenen in der Gesellschaft Gehör zu verschaffen. Als »Sprachrohr« für EDS-Patienten kann ich darauf aufmerksam machen, wie wichtig medizinische Forschung für uns ist. Die Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V. möchte, dass sich die Forscher mehr auf seltene Krankheiten konzentrieren. Außerdem ist es enorm wichtig, Mediziner, Fach- und Pflegepersonal zu informieren, welche Versorgung Erkrankte benötigen. Ich wünsche mir, dass Mediziner Menschen mit einer seltenen Erkrankung ernst nehmen, sie respektvoll behandeln und sie nicht als »Exoten, Simulanten, Drückeberger oder Psychopaten« betrachten. /