

EHLERSI-DANLOS' SÜNDROOM

Ehlersi-Danlos' sündroomi (EDS) alla kuuluvad sidekoekiudude valkaine — kollageeni — kaasasündinud rikked, mis põhjustavad sidekoe tavalisest suurema venivuse. See haigus kuulub seega **kollagenooside** ehk kollageenihaiguste hulka. Haiguse avalduste järgi jagatakse EDS tänapäeval üheksaks alatüübiks, kuid vaid mõne puhul neist on bioloogilise rikke olemus teada. Uuringute jätkudes õpitakse tundma uusi geenirikkeid ja täpsustatakse haiguste liigitust. Suuri vaevusi põhjustavat EDS-i esineb harva, kuid kergeid hälbeid normist on tõenäoliselt sageli.

Tundemärgid

EDS-i peamised haigustunnused on naha venivus, liigete üliliikuvus (hüpermobiilsus), naha haprus, songad, veenilaiendid ja veresoonte rebendid, hambaümbrise põletikud ning hammaste väljalangemine. Nende sümptomite esinemine ja raskusaste on haigustüübi erinev.

EDS I (raske vorm) iseloomustab kogu haigusrühma kõige paremini. Nahk on pehme ja sametjas, pikalt venitav, kuid venituse järel võtab jälle endise kuju. Kergesti tekivad nahavigastused, mis jätavad siidipaberitaolisi arme. Haavad paranevad halvasti. Liigesed on üliliikuvad. Nihestusi esineb nii suurtes kui ka väikestes liigestes, aja möödudes tekib liigesekulumus (osteoartroos). Veenilaiendid on tavalised. Rasedus võib iseenesest katkeda, kuna lootekestad on haprad. Haigus pärandub valitsevalt (dominantsetl).

EDS II (kerge vorm) sarnaneb EDS I-ga, kuid on vähem väljendunud. Üliliikuvust esineb vaid väikestes liigestes. Veenilaiendid ja songad on tavalised. Pärandub valitsevalt.

EDS III (hüpermobiilsuse e üliliikuvuse vorm) on kõige sagedam. See piirdub peamiselt liigestega, mis on üliliikuvad. Erinevus teisest sarnasest häirest, liigete üliliikuvuse sündroomist on ebaselge. Liigestes esineb valusid, nihestusi ja osteoartroos (liigesekulumus) algab suhteliselt noorelt. Esineb südame mitraalklapi prolaps (väljasopistus). Nahk on normaalne, kuid haavad võivad paraneda aeglaselt. Pärandub dominantsetl (valitsevalt).

EDS IV (veresoonetüüp) on harv, kuid raskekujuline. Veresooned on haprad, arterites võib olla laiendeid (aneurüsme) ja esineda rebendeid (ruptuure) ning nendest tingitud hemorraagiaid (verevalandusi).

EDS V on eriti harv. Tundemärgid on samasugused kui EDS II-l, kuid see vorm pärandub x-liiteliselt (seotuna x-kromosoomiga). See tähendab, et haigestuvad vaid pojad, kuid tütreid on haiguskandjad.

EDS VI (silma-skolioosi vorm) on eriti harv ja raske. Haigestutakse imikueas. Liigesed on väga üliliikuvad, lihaste nõrkuse tõttu kujunevad rasked lülisamba rühivead. Nahk on pehme ja veniv, arterid on haprad, häireid tekib ka silmades. Pärandub retsessiivselt (vahelduvalt). Geenirike on teada (lüsüüli oksidaasi puudus).

EDS VII (*Arthrochhalasis multiplex congenita*) on harv, väga raskekujuline liigete üliliikuvus ja nihestused. Kasv on lühike, nahk armiline. Geenirike on I tüüpi kollageenis.

EDS VIII (periodondi- või hambavorm) on kirjanduse andmetel harv, kuid haigete kogemuste põhjal on hambamured üldised. Sellesse haigusvormi kuuluvad need, kellel on

hambaümbrise kudede nõrkus. Selle tulemusena tekivad hambaümbrise põletikud ning hambad kalduvad välja langema. Nahk võib olla habras ja liigesed üliliikuvad. Pärandub valitsevalt.

EDS IX on vase ainevahetuse haigus, mida ei loeta enam kuuluvaks sellesse haigusrühma.

EDS X on väga harvvereliistakute talitlushäire. Tagajärjeks on vere hüübimishäired ning verimuhud e hematoomid (sinikad). Geenirike paikneb fibronektiinis ning seegi haigus ei kuulu uue määratluse järgi enam EDS-i haigusrühma.

Ravi

Geeniriket ennast ja haiguse põhjust ei ole võimalik ravida. Raviga saab häireid leevendada ja ennetada nende halvenemist.

On oluline, et arstid selgitaksid välja haigusnähtude põhjuse ja selgitaksid sulle haiguse olemust. Kui haiguse olemus on teada, võid ise kujundada oma elu nii, et haigus kõige vähem segab. Kui haigus leitakse noorelt, tuleb seda mõjuva asjaoluna arvestada kutsevalikul.

Liigesevalud on tavalised. Valude vastu võib kasutada tavalisi valu- ja põletikuravimeid. Suurte liigeste artroosi ravitakse sageli tehisiigeste paigaldamisega. Pärast lõikust võib olla mureks naha paranemine. Kirurgile tuleb haigusest teada anda enne lõikust. Liigeste nihetusi võib ära hoida, hoidudes olukordadest, kus need võivad tekkida. Võib kasutada tugilahaseid või tugisidemeid liigeste toetamiseks. Soovitatav on lihaseid tugevdav võimlemine ja liikumine. Nahamurede korral võib kasutada tavalisi niisutavaid alusmäärdeid. Kui esineb veenilaiendeid, võib kasutada tugisukki. Hambaümbrise vaevused vajavad hambaarsti korrapärast jälgimist.

Pärilikkus

Valitsev (dominantne) pärandumine tähendab seda, et lapsel on keskmiselt 50%-ne tõenäosus vanema haigus pärida.