



Ehlers-Danlos-Syndrom Typ I und II - was ist das?

Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ist eine erblich bedingte Erkrankung des Bindegewebes. Strukturen wie Haut, Blutgefäße und Gelenke sind dabei ungenügend ausgebildet. Bei betroffenen Patienten kann die Haut am Hals, im Gesicht und an den Gelenken bis zu mehreren Zentimetern abgehoben werden. Zudem kommt es bei Betroffenen zu einer verzögerten Wundheilung, häufigen Blutungen und einer Überstreckbarkeit der Gelenke.

Wie häufig kommt EDS Typ I und II vor?

Man geht davon aus, dass 1:20.000 bis 1:40.000 Menschen von einem EDS vom Typ I oder Typ II betroffen sind.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Ursächlich für das EDS vom Typ I oder II sind Mutationen in den Strukturproteinen COL5A1 und COL5A2 des Bindegewebes.

Wie wird es vererbt?

Das EDS vom Typ I und II wird autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, sowohl Männer als auch Frauen können betroffen sein und es besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50%, die Mutation an die Kinder zu vererben.

Warum ein DNA-Test?

Patienten mit einem EDS sollten bestimmte Vorsichtsmaßnahmen ergreifen. So sollten Kontaktsportarten vermieden werden, die eine erhöhte Verletzungsgefahr, insbesondere auch im Bereich der Gelenke, aufweisen. Notwendige chirurgische Eingriffe sollten mit Bedacht durchgeführt werden. Insbesondere bei einer Schwangerschaft, die das Blutungsrisiko erhöht, sollten besondere Vorsichtsmaßnahmen ergriffen werden.



Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV (EDS IV)- was ist das?

Das Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) Typ IV ist eine genetisch bedingte Bindegewebserkrankung. Typischerweise haben Betroffene eine dünne, durchscheinende Haut und eine starke Neigung zu Blutergüssen sowie eine Überbeweglichkeit der kleinen Gelenke. Besonders problematisch am EDS Typ IV ist die Gefahr, dass Blutgefäße (vor allem im Magen-Darmkanal oder in der Gebärmutter) reißen können.

Wie häufig kommt EDS Typ IV vor?

Es ist davon auszugehen, dass ca. einer von 50.000 – 100.000 Menschen betroffen ist.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Ursächlich für das EDS Typ IV ist eine Veränderung (Mutation) im COL3A1-Gen. Das entsprechende Genprodukt ist ein wichtiges Struktur-Protein des menschlichen Bindegewebes.

Wie wird EDS Typ IV vererbt?

Das EDS Typ IV wird autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass jeder Träger einer Mutation Symptome der Erkrankung ausbilden wird. Für Kinder von Betroffenen besteht somit ein Risiko von 50% ebenfalls zu erkranken. In ca. 50% der Fälle tritt das Syndrom jedoch spontan auf (Neu-Mutation). Das bedeutet, es tritt bei einem Kind von Eltern ohne Ehlers-Danlos-Syndrom auf.

Warum ein DNA-Test?

Unerkannt kann das EDS Typ IV zum plötzlichen Tod führen. Durch eine Diagnose-Sicherung können durch entsprechende Vorsichtsmaßnahmen lebensbedrohliche Komplikationen verhindert werden. Im Vordergrund steht das Vermeiden von Kontaktsportarten und Kraftsport. Schwangerschaften müssen engmaschig überwacht werden. Eine konsequente Behandlung von Verstopfungen und Husten ist wichtig, da beides den Druck in den Blutgefäßen und Darm erhöht.