

Alar Krautmanni Terviseakadeemia

Madelein Raudsepp
Klassikaline massaaž Märts 2024

EHLERS-DANLOS SÜNDROOM JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRE

Kooli lõputöö

Juhendaja:
Koolitaja
Alar Krautmann

Harjumaa 2026

SISUKORD

SISUKORD	1
SISSEJUHATUS	5
1. MIS ON EHLERS-DANLOS SÜNDROOM?	6
1.1 Mis on liigese hüpermobiilsus?.....	6
1.2 Mis on naha liigne venivus?.....	6
1.3 Mis on koe haprus?.....	6
1.4 Millised on EDS-i tüübid?.....	6
2. MIS ON HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRED?	9
2.1 Mis on hüpermobiilsus?.....	9
2.2 Mis on häire?.....	9
2.3 Mis on spektri häire?.....	9
2.4 Kuidas tuvastatakse liigese hüpermobiilsust?.....	11
2.5 Millised on HSD-d tüübid?.....	12
2.6 Kui levinud on HSD?.....	13
2.7 Kuidas HSD-d ravitakse?.....	13
2.8 Kuidas HSD-d diagnoositakse?.....	13
3. ERI LIIGID JA KIRJELDUSED	15
3.1 Artrokaalasia Ehlers-Danlos Sündroom (aEDS).....	15
3.1.1 Mis on aEDS?.....	15
3.1.2 aEDS tunnused ja sümptomid?.....	15
3.1.3 aEDS põhjustajad.....	15
3.1.4 aEDS diagnoosimine.....	16
3.1.5 aEDS ravi.....	16
3.2 Hapra kornea sündroom (BCS).....	17
3.2.1 Mis on hapra kornea sündroom (BCS)?.....	17
3.2.2 Mis on BCS levimus?.....	17
3.2.3 Mis põhjustab BCS-i?.....	17
3.2.4 Kuidas BCS pärandub?.....	17
3.2.5 Mis on BCS põhi tunnused ja sümptomid?.....	18
3.2.6 Kuidas BCS-i diagnoositakse?.....	18
3.2.7 Kuidas BCS-i ravitakse?.....	19
3.3 Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos Sündroom (cvEDS).....	19
3.3.1 Mis on cvEDS?.....	19
3.3.2 cvEDS peamised tunnused ja sümptomid.....	20
3.3.3 cvEDS põhjustajad.....	20
3.3.4 cvEDS diagnoosimine.....	20
3.3.5 cvEDS ravi.....	21
3.4 Klassikaline Ehlers-Danlos Sündroom (cEDS).....	21
3.4.1 Mis on cEDS?.....	21
3.4.2 cEDS tunnused ja sümptomid.....	22

3.4.3 cEDS põhjustajad.....	22
3.4.4 cEDS diagnoosimine.....	22
3.4.5 cEDS ravi.....	23
3.5 Klassikalise sarnane Ehlers-Danlos Sündroom (cIEDS).....	25
3.5.1 Mis on cIEDS?.....	25
3.5.2 cIEDS tunnused ja sümptomid.....	25
3.5.3 cIEDS põhjustajad.....	25
3.5.4 cIEDS diagnoosimine.....	26
3.5.5 cIEDS ravi.....	26
3.6 Dermatospraksis Ehlers-Danlos Sündroom (dEDS).....	26
3.6.1 Mis on dEDS?.....	26
3.6.2 dEDS tunnused ja sümptomid.....	27
3.6.3 dEDS põhjustajad.....	27
3.6.4 dEDS diagnoosimine.....	27
3.6.5 dEDS ravi.....	28
3.7 Hüpermobiilne Ehlers-Danlos Sündroom.....	29
3.7.1 Mis on hEDS?.....	29
3.7.2 hEDS sümptomid ja tunnused.....	29
3.7.3 hEDS põhjustaja.....	29
3.7.4 hEDS diagnoosimine.....	29
3.7.5 hEDS ravi.....	31
3.8 Hüpermobiilsus Spektri Häire (HSD).....	32
3.8.1 Mis on HSD?.....	32
3.8.2 HSD tüübid.....	32
3.8.3 HSD tunnused ja sümptomid?.....	32
3.8.4 Mis põhjustab HSD?.....	32
3.8.5 HSD diagnoosimine.....	33
3.8.6 HSD ravi.....	33
3.9 Kufoskoliootiline Ehlers-Danlos Sündroom (kEDS).....	33
3.9.1 Mis on kEDS?.....	33
3.9.2 kEDS tunnused ja sümptomid.....	33
3.9.3 kEDS põhjustaja.....	34
3.9.4 kEDS diagnoosimine.....	34
3.9.5 kEDS ravi.....	35
3.10 Muskulokontrakturne Ehlers-Danlos Sündroom (mcEDS).....	35
3.10.1 Mis on mcEDS?.....	35
3.10.2 mcEDS tunnused ja sümptomid.....	36
3.10.3 mcEDS põhjustaja.....	36
3.10.4 mcEDS diagnoosimine.....	36
3.10.5 mcEDS ravi.....	37
3.11 Müopaatiline Ehlers-Danlos Sündroom (mEDS).....	38

3.11.1 Mis on mEDS?.....	38
3.11.2 mEDS tunnused ja sümptomid.....	38
3.11.3 mEDS põhjustajad.....	38
3.11.4 mEDS diagnoosimine.....	39
3.11.5 mEDS ravi.....	39
3.12 Periodontaalne Ehlers-Danlos Sündroom (pEDS).....	39
3.12.1 Mis on pEDS?.....	39
3.12.2 pEDS tunnused ja sümptomid.....	40
3.12.3 pEDS põhjustaja.....	40
3.12.4 pEDS diagnoosimine.....	40
3.12.5 pEDS ravi.....	41
3.13 Spondüloodüsplaatiline Ehlers-Danlos Sündroom (spEDS).....	41
3.13.1 Mis on spEDS?.....	41
3.13.2 spEDS tunnused ja sümptomid.....	41
3.13.3 spEDS põhjustaja.....	42
3.13.4 spEDS diagnoosimine.....	42
3.13.5 spEDS ravi.....	43
3.14 Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos Sündroom (vEDS).....	44
3.14.1 Mis on vEDS?.....	44
3.14.2 vEDS tunnused ja sümptomid.....	44
3.14.3 vEDS põhjustaja.....	44
3.14.4 vEDS diagnoosimine.....	45
3.14.5 vEDS ravi.....	45
4. EHLERS-DANLOS SÜNDROOMI JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRETE GENEETIKA JA PÄRILIKKUS.....	48
4.1 Geneetika.....	48
4.2 Pärilikkus.....	49
4.2.1 Autosoom dominantne pärilikkus.....	50
4.2.2 Autosoom retsessiivne pärilikkus.....	50
5. EHLERS-DANLOS SÜNDROOMI JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRETE DIAGNOOSIMISEL ON TULEMAS SUUR UUENDUS.....	52
5.1 Uus ülemaailmne EDS ja HSD diagnoosimise kriteerium tuleb 1 detsembril 2026... 52	
5.1.2 Kuidas see töö välja töötati.....	52
5.1.3 Milline on Ehlers-Danlos Seltsi roll?.....	52
5.2 The Road to 2026: A Path Toward Progress (tõlge: Tee 2026. aastani: tee edasimineku suunas).....	53
5.2.1 Milline on Road to 2026 (tõlge: tee aastani 2026)?.....	53
5.2.2 Kes on kaasatud “2026. aasta teekonda”?.....	53
5.2.3 Mida hõlmab projekt "Tee aastani 2026"?.....	54
5.2.4 „Tee aastani 2026” ajajoon ja tulemused.....	55
6. TREENING JA LIIKUMINE TÄISKASVANUTELE, KELLEL ON	

HÜPERMOBIILNE EHLERS-DANLOS SÜNDROOM JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRED.....	56
6.1 Parimad harjutused liigete hüpermobiilsuse korral.....	57
6.2 Harjutused. Mida vältida ragisevate liigestega hüpermobiilsuse korral.....	60
7. FÜÜSILINE TERAAPIA HÜPERMOBIILSETELE. LIIGESTE RAGISEMINE....	62
7.1 Mis on hüpermobiilne praksuv liiges?.....	62
7.2 Hüpermobiilse praksuva liigese sümptomid.....	62
7.3 Mis põhjustab hüpermobiilsust ja praksuvaid liigeseid?.....	62
7.4 Kas liigete praksumine hüpermobiilsuse korral on kahjulik?.....	63
7.5 Füüsilise teraapia roll hüpermobiilsuse ravis.....	63
7.5.1 Füüsilise teraapia eelised hüpermobiilsuse ja ragisevate liigete korral.....	63
8. MASSAAŽITERAAPIA: OLULINE RESSURSS LIIGESTE HÜPERMOBIILSUSE KORRAL.....	63
8.1 Õppimine ja kohanemine: teekond edasi.....	64
8.2 Holistilise heaolu edendamine.....	64
8.3 Koostöö teiste tervishoiutöötajatega.....	65
KOKKUVÕTE.....	66
KASUTATUD KIRJANDUS.....	67

SISSEJUHATUS

See lõputöö sai alguse hüpermobiilsuse uurimisest, kuna olen ka ise hüpermobiilne ja soovisin saada rohkem teada milliseid treeningviise kasutada ja kuidas massöörina tuleks hüpermobiilsusele läheneda ning kas liigete paika ragistamine on ikka hea mõte hüpermobiilsuse puhul.

Infot otsides avastasin, et kahjuks on eestikeelset infot väga napilt ning asusin otsima materjali inglise keeles. Seeläbi leidsin, et on olemas täiesti eri eriala arstidest ja spetsialistidest koosnev grupp ja ühing (Ehlers-Danlos Society), mis tegeleb igapäevaselt Ehlers-Danlos Sündroomi ja Hüpermobiilsus Spektri Häirete uurimise ning uute diagnoosimis kui ka ravimeetodite välja töötamisega.

Samuti sain targemaks, et mõlemad on geneetilised sidekoe haigused ja hüpermobiilsus ei ole pelgalt ülipaindlikkus ning üle normaalse liikuvusulatuse liikuvad liigesed vaid selle juures on palju muid nüansse lisaks.

1. MIS ON EHLERS-DANLOS SÜNDROOM?

Ehlers-Danlos Sündroom (EDS) on üks kolmeteistkümnest pärilikust sidekoe häiretest. Seisundid on põhjustatud geneetilistest muutustest, mis mõjutavad sidekude. Igal EDS-i tüübil on oma tunnused ja erinevad diagnostilised kriteeriumid. Mõned tunnused esinevad kõigil EDS-i tüüpidel, sealhulgas liigete hüpermobiilsus, naha liigne venivus ja koe haprus.

1.1 Mis on liigese hüpermobiilsus?

Liigete hüpermobiilsus tähendab, et inimese liigestel on tavapärasest suurem liikumisulatus. Mõnel inimesel on liigete hüpermobiilsus, mis ei põhjusta neile valu ega muid probleeme. Siiski esineb mõnel liigese hüpermobiilsusega inimestel ka liigese ebastabiilsus. Liigese ebastabiilsus tekib siis, kui liigese luud ei ole kindlalt paigas. See võib põhjustada liigete subluksatsioone, nihetusi, nikastusi ja muid vigastusi. Liigese ebastabiilsus võib põhjustada nii ägedat kui kroonilist valu ning segada igapäevaelu. Liigete hüpermobiilsus esineb enamikes EDS-i tüüpides kogu kehas, kuid mõnel juhul võib see piirduda käte ja jalgadega. Kuigi liigete hüpermobiilsus esineb kõigi EDS-i tüüpide puhul, ei esine kõigil EDS-iga liigete hüpermobiilsust.

1.2 Mis on naha liigne venivus?

Naha liigne venivus tähendab seda, et nahk võib venida tavapärasest kaugemale. Naha venivust mõõdetakse pigistades ja tõstes nahka volarpinnal (samal pool kui peopesa) mittedominantse käsivarre keskosas. Nahk on hüper veniv, kui see venib üle 1,5 cm. Kerget naha liigset venivust võib täheldada igat tüüpi EDS-iga inimestel. Mõnes EDS-i tüübis esineb raskemat naha liigset venivust, üle 2 cm. Teatud tüüpi EDS-iga inimestel võivad esineda ka muid naha tunnuseid ja sümptomeid, nagu ebatavaline nahatekstuur, naha haprus, väga õhuke nahk, haavade paranemise hiline mine ja ebanormaalne armistumine. Kõigil EDS-iga inimestel ei esine naha liigset venivust ega ebatavalisi naha omadusi.

1.3 Mis on koe haprus?

Kudede haprus tähendab, et keha organid ja muud struktuurid on kahjustustele vastuvõtlikumad. Kudede haprus võib paljudes EDS-i tüüpides avalduda kerge verevalumi ja halva haavade paranemisena. Mõned EDS-i tüübid võivad põhjustada ka naha, veresoonte, kõhuorganite, silmade, igemete ja luude tõsist haprust.

1.4 Millised on EDS-i tüübid?

Praegune klassifikatsioon hõlmab 13 Ehlers-Danlose sündroomi tüüpi. Igal tüübil on oma geneetilised põhjused. See annab iga EDS-i tüübi jaoks unikaalse omaduste komplekti.

EDS tüübid (Hinnangulise levimuse järjekorras)	Ligikaudne levimus	Seotud geen(id)	Mõjutatud proteiin(id)	Pärimismuster	Eristatavad tunnused
Hüpermobiilne EDS (hEDS)	Üks 3,100 – 5,000	Teadmata	Teadmata	Autosoom-dominantne	<ul style="list-style-type: none"> • Üldine liigete hüpermobiilsus • Liigete ebastabiilsus • Krooniline valu
Klassikaline EDS (cEDS)	Üks 20,000 - 40,000	COL5A1	V tüübi kollageen	Autosoom-dominantne	<ul style="list-style-type: none"> • Naha haprus ulatuslikus atroofilise armistumisega • Väga veniv nahk sametise või tainase tekstuuriga
		COL5A2	V tüübi kollageen		
		COL1A1	I tüübi kollageen		
Vaskulaarne EDS (vEDS)	Üks 100,000 - 200,000	COL3A1	III tüübi kollageen	Autosoom-dominantne	<ul style="list-style-type: none"> • Arterite haprus koos aneürismi, dissektsiooni ja rebenemisega • Organite haprus ja purunemine • Ulatuslikud sinikad • Pneumotooraks
		COL1A1	I tüübi kollageen		
Periodontaalne EDS (pEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	C1R	C1r	Autosoom-dominantne	<ul style="list-style-type: none"> • Raske, varajane igemehaigus koos hammaste kaotusega • Pretibiaalsed naastud (Säärelihaste värvimuutus)
		C1S	C1s		
Küfoskoliootiline EDS (kEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	PLOD1	LH1	Autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Kaasasündinud varajase algusega küfoskolioos • Kaasasündinud hüpotoonia
		FKBP14	FCKBP22		
Spondülodüsplaatiline EDS (spEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	B4GALT7	β 4GalT7	Autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Lühike kasv • Lihasnõrkus • Jäsemete kaardumine • Kraniofatsiaalsed tunnused
		B3GALT6	β 3GalT6		

		SLC39A13	ZIP13		
Hapra kornea sündroom (BSC)	Vähem kui üks 1,000,000	ZNF469	ZNF469	autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Tõsised probleemid silma sarvkestaga • kuulmislangus
		PRDM5	PRDM5		
Artrokalaasia EDS (aEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	COL1A1	I tüübi kollageen	autosoom-dominantne	<ul style="list-style-type: none"> • Raske liigete hüpermobiilsus • Kaasasündinud kahepoolne puusaliigese nihestus
		COL1A2	I tüübi kollageen		
Muskulokontaktuurne EDS (mcEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	CHST14	D4ST1	autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Kaasasündinud mitmekordsed kontraktuurid • Kraniofatsiaalsed tunnused
		DSE	DSE		
Klassikalise sarnane EDS (cEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	TNXB	Tenatsiin XB	autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Veniv, sametine nahk ilma atroofsete armideta • Jala deformatsioonid • Jalgade tursed
Dermatosparakiline EDS (dEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	ADAMTS2	ADAMTS-2	autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Ekstreemne naha haprus • Kraniofatsiaalsed tunnused • Lõtv, liigne nahk • Rasked sinikad • Lühikesed jäsemed
Müopaatiline EDS (mEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	COL12A1	XII tüübi kollageen	Autosoom dominantne või retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Kaasasündinud hüpotoonia • Proksimaalsed liigete kontraktuurid
Kardio-valvulaarne EDS (cvEDS)	Vähem kui üks 1,000,000	COL1A2	I tüübi kollageen	Autosoom-retsessiivne	<ul style="list-style-type: none"> • Raske südameklapi puudulikkus

2. MIS ON HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRED?

Hüpermobiilsus Spektri Häired (ingl.k hypermobility spectrum disorder HSD) on sidekoehäired, mis põhjustavad liigese hüpermobiilsust, ebastabiilsust, vigastusi ja valusi. Muud probleemid, nagu väsimus, peavalud, seedetrakti probleemid ja autonoomne düsfunktsioon, on sageli osa HSD-st.

2.1 Mis on hüpermobiilsus?

Liigese hüpermobiilsus tähendab, et inimese liigesed on liikuvamad kui tavaliselt. Enamik beebid ja lapsed on loomult väga paindlikud. Paljud inimesed muutuvad kasvades vähem paindlikuks, kuid mõnel jääb hüpermobiilsus täiskasvanueani, umbes 20% inimestest. Olla „paindlik“, „painduv“ või „topelt-liigendiga“ ei ole tavaliselt probleem ja mõnel, näiteks tantsijatel või iluvõimlejal, on see isegi eelis. Hüpermobiilsus, mis ei põhjusta valusid ega teisi sümptomeid, on „asümptomaatiline liigese hüpermobiilsus“ ja seda ei pea ravima.

Probleem tekib siis, kui liigesed ei ole mitte ainult hüpermobiilsed, vaid ka ebastabiilsed. Liigese ebastabiilsus tekib siis, kui liigese luud ei ole piisavalt kindlalt kinnitunud. See võib põhjustada liigese subluksatsioone, nihetusi, nikastusi ja teisi vigastusi. Liigese ebastabiilsus võib põhjustada nii ägedaid kui ka kroonilisi valusid ja segada igapäevast elu. Liigese hüpermobiilsus ja/või ebastabiilsus võib olla inimese ainus probleem. See võib esineda ka teatud sündroomide osana, näiteks Ehlers-Danlos sündroomi (EDS), Marfani sündroomi või Downi sündroomi tüüpidenä. Hüpermobiilsus spektri häired tekivad siis, kui inimesel on sümptomaatiline liigese hüpermobiilsus, mida ei saa seletada teiste haigustega. HSD-ga inimesel võib olla liigese ebastabiilsus ainus mureküsimus või võivad olla ka teised terviseprobleemid.

2.2 Mis on häire?

Meditsiiniline häire on määratletud kui haigus või seisund, mis segab normaalset füüsilist või vaimset toimimist. Kui liigese hüpermobiilsus põhjustab probleeme, mis segavad normaalset toimimist, on see häire. Kui liigese hüpermobiilsus ei põhjusta probleeme ega valusid, ei loeta seda häireks.

2.3 Mis on spektri häire?

Spektri häire viitab seisundile, millel on lai erinevus nii sümptomite tüübi kui ka nende tõsiduse osas. Näiteks võivad inimesed HSD-ga kogeda liigese kahjustusi kergelt või raskelt. Nad võivad kogeda ühte, kahte või palju teisi sümptomeid, näiteks väsimust, pearinglust, kõhukinnisust või peavalusid, ja need probleemid võivad olla kerged või tõsised.

THE HSD SPECTRUM

THE HYPERMOBILITY SPECTRUM DISORDERS
DO NOT EXIST ON A LINEAR SPECTRUM LIKE THIS:

HOW PEOPLE THINK THE HSD SPECTRUM LOOKS

MILD HSD

MODERATE HSD

SEVERE HSD

EACH PERSON'S EXPERIENCE IS A COMBINATION
OF THE SPECIFIC SYMPTOMS THAT AFFECT THEM.
THE SPECTRUM LOOKS MORE LIKE THIS

WHAT THE HSD SPECTRUM REALLY LOOKS LIKE

JOINT
INSTABILITY

MAST CELL
ACTIVATION
SYNDROME

PAIN

FATIGUE

GI ISSUES

DYSAUTONOMIA

HEADACHES

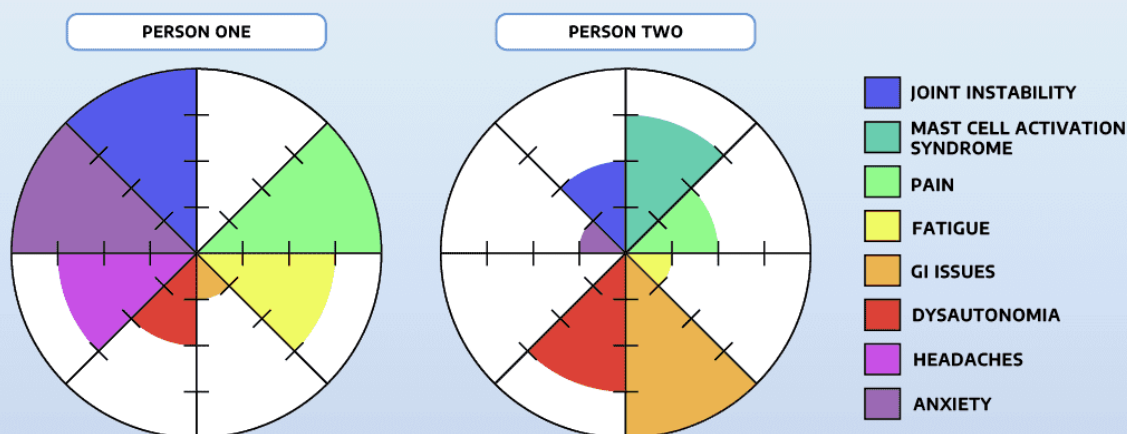
ANXIETY



Kaks erinevat inimest HSD-ga võivad kogeda väga erinevaid sümptomeid. Näiteks võib ühel inimesel HSD-ga olla tugev liigese ebastabiilsus, väsimus ja autonoomne düsfunktsioon. Teisel inimesel HSD-ga võib olla kerge liigese ebastabiilsus, kuid tugevad peavalud ja seedetrakti probleemid. Mõlemad inimesed kogevad HSD-d erinevalt, kuid kumbki neist ei ole „rohkem HSD“ kui teine.

THE HSD SPECTRUM

TWO DIFFERENT PEOPLE WITH HSD MAY EXPERIENCE VERY DIFFERENT SYMPTOMS



2.4 Kuidas tuvastatakse liigese hüpermobiilsust?

Paljud inimesed suudavad tuvastada, et nende liigesed liiguvad teistest rohkem. Arst või füsioterapeut saab hinnata inimese liigeseid, et kindlaks teha, kas need on hüpermobiilsed. Mõnede liigeste puhul kasutatakse seadet, mida nimetatakse gonioomeetriks, et mõõta, kui kaugele liiges liigub. Kogenud kliinik saab kindlaks teha, kas teised liigesed liiguvad rohkem kui normaalne liikumisvahemik.

Inimesel võib olla liigese hüpermobiilsus ühes, mõnes või paljudes liigestes. Liigese hüpermobiilsust klassifitseeritakse selle järgi, millised liigesed on kahjustatud.

- Üldine liigeste hüpermobiilsus: liigese hüpermobiilsus esineb paljudes erinevates liigestes kogu kehas.
- Perifeerne liigeste hüpermobiilsus: liigese hüpermobiilsus piiratud kätele ja jalgadele
- Lokaliseeritud liigeste hüpermobiilsus: liigese hüpermobiilsus ühes liigeses või liigeste rühmas samas piirkonnas.

Üldise liigese hüpermobiilsuse hinnangut saab teha Beightoni skaalaga, mis mõõdab liigese hüpermobiilsust 9-palli süsteemis. Üks punkt antakse iga järgneva liigese kohta, kui need on uuringus hüpermobiilsed:

1. Parem 5. (väike) sõrme algus
2. Vasak 5. (väike) sõrme algus
3. Parema põidla algus
4. Vasaku põidla algus
5. Parem küünarliiges
6. Vasak küünarliiges
7. Parem põlveliiges
8. Vasak põlveliiges
9. Lülisamba alaosa

Positiivne Beightoni tulemus on iga tulemus, mis on suurem või võrdne 5/9 punktiga täiskasvanutel, 6/9 punktiga lastel (enne teismeiga) ja 4/9 punktiga üle 50-aastastel.

THE BEIGHTON SCORING SYSTEM
Measuring joint hypermobility

A positive Beighton score is any score **greater than or equal to:**

- 6/9 points in children before puberty
- 5/9 points from puberty up to the age of 50
- 4/9 points for those 50 years of age and over

A. 5th FINGER / PINKIES
Test both sides: Rest palm of the hand and forearm on a flat surface with the palm side down and fingers out straight.
Can the fifth finger be bent/lifted upwards at the knuckle to go back beyond 90 degrees?
If yes, add one point for each hand.

B. THUMBS
Test both sides: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?
If yes, add one point for each thumb.

C. ELBOWS
Test both sides: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards more than an extra 10 degrees beyond a normal outstretched position?
If yes, add one point for each side.

D. KNEES
Test both sides: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg to extend more than 10 degrees forward?
If yes, add one point for each side.

E. SPINE
Bend forward, can you place the palms of your hands flat on the floor in front of your feet without bending your knees?
If yes, add one point.

Beightoni skaala on hea testimise vahend tõenäolise üldise liigese hüpermobiilsuse tuvastamiseks. Siiski on paljudel inimestel hüpermobiilsus liigestes, mida Beightoni skaalas ei mõõdetata, näiteks lõuas, kaelas, õlgades, randmetes, puusades, põlvedes, jalgade ja varvaste liigestes. Sellistes olukordades ei piisa ainult Beightoni skaalast. Kui inimesel on liigese hüpermobiilsus paljudes erinevates kehaosades, võib seda klassifitseerida ka üldise liigese hüpermobiilsusena.

2.5 Millised on HSD-d tüübid?

On kirjeldatud nelja HSD tüüpi, mis põhinevad liigese hüpermobiilsuse liigil.

Üldine HSD (G-HSD): HSD, kus liigese hüpermobiilsus esineb kogu kehas.

Perifeerne HSD (P-HSD): HSD, kus liigese hüpermobiilsus on piiratud kätele ja jalgadele.

Lokalne HSD (L-HSD): HSD, kus liigese hüpermobiilsus esineb ühes liigeses või liigete rühmas samas piirkonnas.

Ajalooline HSD (H-HSD): HSD, kus on olnud üldise liigese hüpermobiilsuse ajalugu, kuid praegu ei ole uuringus nähtav üldist liigese hüpermobiilsust.

HSD tüüp	Hüpermobiilsuse tüüp	Hüpermobiilsuse asukoht
Üldine HSD (G-HSD)	Üldine liigese hüpermobiilsus	Kogu kehas
Perifeerne HSD (P-HSD)	Perifeerne liigese hüpermobiilsus	Kätes ja/või jalgades
Lokalne HSD (L-HSD)	Lokaalne liigese hüpermobiilsus	Ühes või mitmes liigese rühmas samas piirkonnas
Ajalooline HSD (H-HSD)	Üldine liigese hüpermobiilsuse ajalugu	Ajalugu liigese hüpermobiilsusest kogu kehas

2.6 Kui levinud on HSD?

Praegu ei tea me HSD tegelikku levikut. Usutakse, et see on levinud seisund. (Kahjuks pole see veel väga diagnoositud ja ravitud!)

2.7 Kuidas HSD-d ravitakse?

Hüpermobiilsus spektri häired võivad põhjustada erinevaid sümptomeid erinevates kehaosades. Seetõttu võivad HSD-ga inimesed vajada mitmeid erinevate erialade spetsialiste oma ravi juhtimiseks. HSD-le ei ole haigus spetsiifilisi ravimeetodeid, seega hallatakse HSD-d sümptomite käsitlemisega. HSD-ga inimesed võivad kogeda väga erinevaid sümptomeid ja reageerida erinevalt erinevatele ravi strateegiatele. Igal inimesel tuleks koostöös oma raviarstiga koostada raviplaani, mis vastab tema individuaalsetele vajadustele.

2.8 Kuidas HSD-d diagnoositakse?

HSD-d diagnoositakse meditsiinilise ajaloo ja füüsilise uuringu põhjal. Selles protsessis peavad kliinikud välistama teised haigused, mis võivad põhjustada samu sümptomeid. HSD diagnoosimiseks peab olema tõend, et liigese hüpermobiilsus põhjustab probleeme ja et see ei ole lihtsalt asümptomaatiline omadus.

Nende hulka kuuluvad:

- Liigete subluksatsioonid ja/või dislokatsioonid
- Liigesevalud ja liigese funktsiooni kaotus
- Liigese kahjustus, näiteks kõhre rebend
- Varajane liigese degeneratsioon (mis võib aja jooksul viia olulisele kulumisele, mida nimetatakse osteoartriidiks)
- Pehme kudede (sideme/kõõluse) kahjustus ja vigastus

- Korduv, püsiv ja/või krooniline valu
- Halb propriotseptsioon (vähenenud teadlikkus keha asendist/liikumisest)

Teised probleemid, mis tihti kaasnevad HSD-ga inimestel:

- Väsimus
- Autonoomne düsfunktsioon
- Peavalud
- Seedetrakti probleemid
- Ärevushäired

3. ERI LIIGID JA KIRJELDUSED

3.1 Artrokaalasia Ehlers-Danlos Sündroom (aEDS)

3.1.1 Mis on aEDS?

Artrokaalasia Ehlers-Danlos Sündroom (aEDS) on pärilik sidekoe häire, mis põhjustab kaasasündinud kahepoolset puusa nihetust, üldist liigeste hüpermobiilsust ja liigeste ebastabiilsust. aEDS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui 1 miljonist inimesest.

3.1.2 aEDS tunnused ja sümptomid?

Peamised aEDS tunnused ja sümptomid on:

- Kaasasündinud kahepoolne puusaliigese nihetus
- Üldine liigese hüpermobiilsus
- Korduvad liigeste dislokatsioonid ja sublüksatsioonid

aEDS-iga inimestel võivad olla ka:

- Naha liigvenivus
- Pehme, tainjas või sametine nahk
- Lihaste hüpotoonia (madal lihastoonus)
- Motoorne arenguviivitus
- Lülisamba probleemid (näiteks skolioos, küfoskolioos ja lordoos)
- Kerge sinikate teke
- Atroofilised armistumised
- Naha haprus
- Jala deformatsioonid (näiteks lampjalgsus ja lamedad jalad)

3.1.3 aEDS põhjustajad

Geneetiline alus

aEDS-i põhjustavad **geneetilised variandid** nendes geenides:

- COL1A1
- COL1A2

Inimestel on kaks koopiat COL1A1 ja COL1A2 geenidest. aEDS-iga inimestel on tavaliselt patogeneenne variant ühes COL1A1 või COL1A2 geeni koopias.

Pärimus

aEDS-i pärib autosoom dominantse mustriaga. Autosoomne tähendab, et seda saab edasi anda ja pärida võrdselt nii meestele kui naistele. Domineeriv tähendab, et aEDS-iga inimestel on 50% tõenäosus haigus edasi kanda igale lapsele.

3.1.4 aEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab aEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et kontrollida, kas inimesel on geneetilised variandid, mis põhjustavad aEDS-i.

aEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama:

- Peamine kriteerium 1 **JA** peamine kriteerium 3
VÕI
- Peamine kriteerium 1 **JA** peamine kriteerium 2 ning vähemalt kaks kõrval kriteeriumi

Peamised kriteeriumid:

- Kaasasündinud kahepoolne puusaliigese nihestus
- Raske üldistatud liigeste hüpermobiilsus, mitmete dislokatsioonide/subluksatsioonidega
- Naha liigvenivus

Kõrval kriteeriumid:

- Lihaste hüpotoonia
- Küfoskolioos
- Radioloogiliselt kerge osteopeenia
- Koe haprus, sealhulgas atroofilised armid
- Kergesti tekkivad sinikad

3.1.5 aEDS ravi

aEDS-i hallatakse sümptomite käsitlemise kaudu, mida inimene kogeb. aEDS-i võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes kehaosades, seega võivad aEDS-iga inimesed vajada mitut spetsialisti erinevatest erialadest, et oma ravi korraldada. Ravi peamised aspektid keskenduvad lihasluukonnale ja nahale. Iga inimene peaks töötama koos oma ravi spetsialistidega, et koostada raviplaan, mis vastab nende vajadustele.

3.2 Hapra kornea sündroom (BCS)

3.2.1 Mis on hapra kornea sündroom (BCS)?

BCS on geneetiline sidekoehaigus, mis põhjustab sarvkesta kalduvust olemaks õhuke, habras ja rebenemisele kalduv. BCS põhjustab ka sinist skleerat (silma valge osa on sinine) ja liigeste hüpermobiilsust.

3.2.2 Mis on BCS levimus?

BCS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui ühte inimest miljonist.

3.2.3 Mis põhjustab BCS-i?

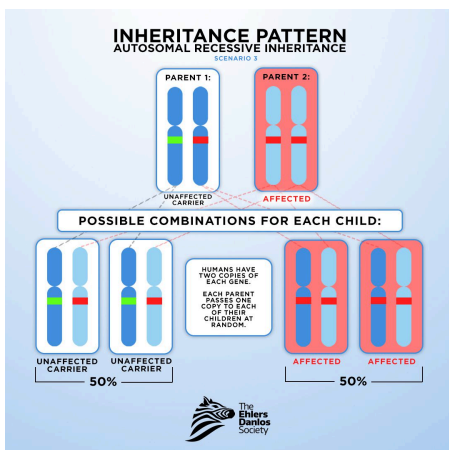
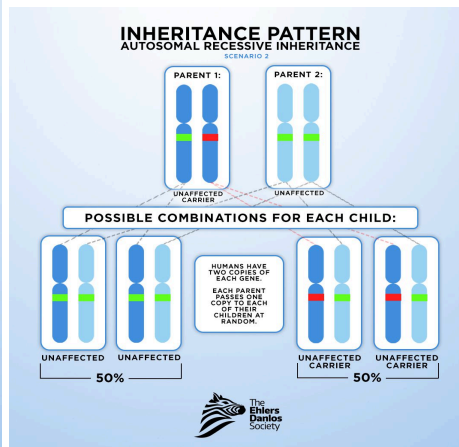
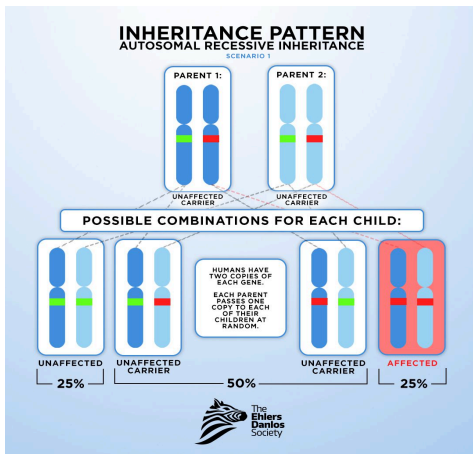
BCS-i põhjustavad erinevused geenides, mida nimetatakse geneetilisteks variantideks. Need geneetilised variandid mõjutavad sidekude, mis pakub tuge, kaitset ja struktuuri kogu kehas.

BCS-i põhjustavad järgmiste geenide geneetilised variandid:

- ZNF469
- PRDM5

3.2.4 Kuidas BCS pärandub?

BCS pärandub autosoom retsessiivselt. See tähendab, et kui inimene pärib geneetilise variandi mõlemalt vanemalt, on tal BCS. Inimesed, kellel on üks geneetilise variandi koopia, on BCS-i kandjad. Kandjatel endil BCS-i ei ole, kuid mõnel BCS-i kandjal on silmaprobleemid. BCS-i kandjad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.



3.2.5 Mis on BCS põhi tunnused ja sümptomid?

BCS-i võib kahtlustada, kui inimesel on:

- Sarvkesta perforatsioon (spontaanne või pärast väiksemat traumati)
- Sinine skleera
- Liigeste hüpermobiilsus
- Kūfoskolioos
- Puusaliigese arenguline düsplaasia
- Kuulmislangus
- Pehme ja/või poolläbipaistev nahk

3.2.6 Kuidas BCS-i diagnoositakse?

Kui inimene vastab BCS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilisi teste kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on BCS-i põhjustavad geneetilised variandid. BCS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** vähemalt üks muu põhikriteerium
- VÕI
- Põhikriteerium 1 **JA** vähemalt kolm kõrval kriteeriumi

Põhikriteeriumid:

1. Õhuke sarvkest, rebendiga või ilma (sarvkesta tsentraalne paksus sageli <400µm)
2. Varajane progresseeruv keratokonus
3. Varajane progresseeruv keratoglobus
4. Sinine skleera

Kõrval kriteeriumid:

1. E nukleatsioon või sarvkesta armistumine varasema rebendi tagajärjel
2. Sarvkesta strooma sügavuse progresseeruv vähenemine, eriti sarvkesta tsentraalses osas
3. Kõrge lühinägelikkus normaalse või mõõdukalt suurenenud aksiaal pikkusega
4. Võrkkesta irdumine
5. Kurtus, sageli segatud juhtivate ja sensor neuronaalsete komponentidega, progresseeruv, kõrgemad sagedused sageli tugevamalt mõjutatud („kaldus” puhas toonaudiogramm)
6. Hüperkompliansed kuulmekiled
7. Puusaliigese arenguline düsplaasia
8. Hüpotoonia imikueas, tavaliselt kerge, kui esineb
9. Skolioos
10. Arahnodaktüülia
11. Distaalsete liigete hüpermobiilsus
12. Pes planus, hallux valgus
13. Sõrmede kerged kontraktuurid (eriti 5. klass)
14. Pehme, sametine nahk, poolläbipaistev nahk

3.2.7 Kuidas BCS-i ravitakse?

BCS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise teel. BCS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes keha erinevates piirkondades, seega võivad BCS-iga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitut eri erialade spetsialisti. Ravi põhiaspektid keskenduvad sarvkesta rebendi ennetamisele kaitseprillide kandmise, nägemis- ja kuulmisprobleemide jälgimise ning muude sümptomite ravimise abil. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja ravi plaan, mis vastab tema individuaalsetele vajadustele.

3.3 Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos Sündroom (cvEDS)

3.3.1 Mis on cvEDS?

Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos sündroom (cvEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab tõsiseid südameklapi probleeme, mis võivad täiskasvanueas vajada klapi vahetusoperatsiooni. cvEDS-iga inimestel esineb ka teisi sümptomeid, nagu liigete hüpermobiilsus, naha hüpervenivus ja atroofiline armistumine.

cvEDS on üliharuldane haigus, mis esineb vähem kui ühel inimesel miljonist.

3.3.2 cvEDS peamised tunnused ja sümptomid

cvEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Tõsised südameklapi probleemid
- Liigeste hüpermobiilsus
- Naha hüperveenivus
- Atroofiline armistumine

3.3.3 cvEDS põhjustajad

Geneetiline alus

cvEDS-i põhjustavad COL1A2 geeni **geneetilised variandid**. COL1A2 geen annab juhised I tüüpi kollageeni osaliseks tootmiseks, mis on peamine valk, mis toetab paljusid kudesid kogu kehas.

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. cvEDS-iga inimestel on patogeensed variandid COL1A2 geeni mõlemas koopias. Selle tulemuseks on normaalse I tüüpi kollageeni täielik puudumine.

Pärilikkus

cvEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosoomselt tähendab seda, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

cvEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi ühe patogeense variandi. Nende lastel on cvEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse kandjateks. Kandjatel endil cvEDS-i ei ole, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

3.3.4 cvEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab cvEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on cvEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

cvEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** autosomaalselt retsessiivselt päranduv perekonnaanamnees
JA vähemalt üks muu põhikriteerium
VÕI
- Põhikriteerium 1 **JA** autosomaalselt retsessiivselt päranduv perekonnaanamnees
JA vähemalt kaks kõrval kriteeriumi

Põhikriteeriumid:

1. Rasked progresseeruvad südameklapi probleemid (aordiklapp, mitraalklapp)
2. Nahakahjustused: naha hüpervenivus, atroofilised armid, õhuke nahk, kerge verevalumite teke
3. Liigeste hüpermobiilsus (üldistatud või piiratud väikeste liigestega)

Kõrval kriteeriumid:

1. Kubemesong
2. Pektuse deformatsioon (eriti excavatum)
3. Liigeste nihestused
4. Jalalaba deformatsioonid: pes planus, pes planovalgus, hallux valgus

3.3.5 cvEDS ravi

cvEDS ravi toimub inimese kogetavate sümptomite ravimise teel. Südameklapi probleemid võivad põhjustada mitmesuguseid sümptomeid keha erinevates piirkondades, seega võivad südameklapiprobleemidega inimesed vajada ravi korraldamiseks mitut eri erialade spetsialisti. Hoolduse põhiaspektid keskenduvad südameklapi probleemide jälgimisele ja ravile.

Konkreetsed ravijuhised hõlmavad järgmist:

- Aordi juure suuruse mõõtmine ja südameklappide hindamine ehk ehkardiograafiaga diagnoosi ajal või 5-aastaseks saamisel
- Iga-aastane ehkardiogramm, isegi kui esialgne ehkardiogramm on normaalne
- Vajadusel südameklapi asendusoperatsioon
- Kaalutakse luu densitomeetrilist hindamist

3.4 Klassikaline Ehlers-Danlos Sündroom (cEDS)

3.4.1 Mis on cEDS?

Klassikaline Ehlers-Danlos sündroom (cEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab liigeste hüpermobiilsust, naha üli venivust (veninud nahka) ja naha haprust. cEDS-iga inimestel on habras nahk, mis kahjustub väga kergesti ja ulatuslikult. Väiksemad traumad võivad põhjustada suuri haavu, mis põhjustavad cEDS-iga inimestel juba noorelt atroofilist armistumist.

cEDS on haruldane haigus, mis mõjutab umbes ühte inimest 20 000–40 000-st.

3.4.2 cEDS tunnused ja sümptomid

cEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Naha ülivenivus (veninud nahk)
- Atroofilised armid
- Kergesti tekkivad verevalumid
- Liigeste hüpermobiilsus
- Liigeste ebastabiilsus
- Lampjalgsus
- Krooniline valu
- Song
- Prolaps

3.4.3 cEDS põhjustajad

Geneetiline alus

cEDS-i põhjustavad COL5A1 ja COL5A2 geenide geneetilised variandid, mis annavad juhiseid V-tüüpi kollageeni tootmiseks. cEDS tekib siis, kui V-tüüpi kollageeni pole piisavalt.

Inimestel on kaks COL5A1 ja COL5A2 geenide koopiat. cEDS-iga inimestel on tavaliselt patogeenne variant ühes COL5A1 või COL5A2 geeni koopias. COL1A1 geenis on ka spetsiifilisi geneetilisi variante, mis võivad põhjustada cEDS-i, kuid need on väga haruldased.

Pärilikkus

cEDS pärandub autosoom dominantset. See tähendab, et seda võivad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. cEDS-iga inimestel on 50% tõenäosus edasi anda haigus igale oma lapsele.

Umbes pooled cEDS-iga inimestest pärivad haiguse ühelt oma vanematest ja teine vanem on esimene inimene oma perekonnas, kellel on cEDS, kuna geneetiline variant sai alguse neist. Kui geneetiline variant ilmneb inimesel esimest korda, nimetatakse seda uueks ehk de novo variandiks.

3.4.4 cEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab cEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on geneetiline variant, mis põhjustab cEDS-i.

cEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** peamine kriteerium 2
VÕI
- Põhikriteerium 1 **JA** kolm või enam kõrval kriteeriumi

Põhikriteeriumid:

1. Naha hüpervenivus ja atroofiline armistumine
2. Üldistatud liigeste hüpermobiilsus

Kõrval Kriteeriumid:

1. Kergesti tekkivad verevalumid
2. Pehme, tainasjas nahk
3. Naha haprus (või traumaatiline lõhenemine)
4. Molluskoidsed pseudotuumorid
5. Nahaalused sferoidid
6. Song (või selle esinemine)
7. Epikantaalsed voldid
8. Liigeste hüpermobiilsuse tüsistused (nt nihestus, nihestused/subluksatsioonid, valu, painduv lampjalgsus)
9. Kliinilistele kriteeriumitele vastava esimese astme sugulase perekonnaajalugu

3.4.5 cEDS ravi

cEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes kehapiirkondades, seega võivad cEDS-iga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitme erineva eriala spetsialistide abi.

Ravi peamised aspektid on järgmised:

- **Naha kaitse**
cEDS-iga inimesed peaksid arvestama tegevuste vigastuste riskiga ja vältima kontaktsporti, et vigastusi vältida. Lisakihid riideid, eriti naha lähedal liibuvad riided, võivad pakkuda teatud kaitset.
- **Haavade ravi**
cEDS-iga inimestel on väga habras nahk, mida võib vigastada isegi väike trauma. Haavu võib olla raske õmmelda ja need paranevad aeglaselt. Halb haavade paranemine põhjustab cEDS-iga inimestel laiu atroofilisi arme. Nahavigastused tuleks kiiresti parandada, eelistatavalt plastikakirurgi poolt, et minimeerida armistumist, parandada paranemist ja vältida edasisi tüsistusi.

Haavade ravi soovitusel on järgmised:

- Haavad tuleks sulgeda pingeta.
- Sügavad haavad tuleks õmmelda kihiti.
- Pinge vältimiseks võib kasutada mitut väikest õmblust peene õmblusega.
- Pärast paranemist tuleks haavapiirkond fikseerida Steri-Stripide, teibiga (mis tuleb ettevaatlikult eemaldada) või torukujulise sidemega.
- Õmblused tuleks jätta sisse kaks korda kauemaks kui tavaliselt.

- **Päikesekaitse**
cEDS-iga inimesed võivad märgata, et nende nahal on enneaegselt vananev välimus. Päikesekaitse regulaarne kasutamine noorest east alates võib vähendada naha enneaegse vananemise võimalust. Vähenenud päikese käes viibimise tõttu võib kaaluda D-vitamiini lisamist.
- **Valu ja väsimuse ravi**
Valu ja väsimuse ravi peaks keskenduma algpõhjustele ja see võib hõlmata järgmist:
 - Elustiili muutused
 - Füsioteraapia ja treening
 - Ravimid
 - **Abivahendid**
 - Kognitiiv käitumisteraapia
- **Südame skriining**
cEDS-iga inimestel tuleks diagnoosi saamisel teha ehhokardiogramm ja kõiki leide tuleks jälgida. Kui lapsepõlves on tulemused normaalsed, tuleks ehhokardiogrammi täiskasvanueas korrata.
- **Raseduse jälgimine**
cEDS-iga inimestele on soovitatav spetsialiseeritud sünnitusabi ja kõik tervishoiutöötajad peaksid diagnoosist teadlikud olema. Vaagnaeraldite prolaps võib pärast sünnitust tekkida kudede hapruse ja venivuse tõttu. Enneaegne lootekestade rebend ja tuharseisus esinemine on tõenäolisemad, kui imikul on cEDS.
- **Kirurgiline abi**
Kõik inimese ravis osalevad meditsiinitöötajad peaksid olema teadlikud cEDS-i diagnoosist. Kirurgilised haavad võivad hästi paraneda, kui õmmeldakse hoolikalt ilma pingeta. Operatsioonide ajal tuleks isekinnituvaid retraktoreid kasutada ettevaatlikult, sest liigne retraktsioon võib põhjustada kudede rebendeid ja hematoome. Kirurgia võib olla keeruline kudede hapruse tõttu.
- **Seedetrakti kaalutlused**
Protseduure nagu endoskoopia ja kolonoskoopia tuleks teha ettevaatlikult ja diagnoosi teadlikult, kuna võib suureneda limaskesta verejooksu, kudede hapruse ja perforatsiooni riski tõttu.
- **Geneetiline nõustamine**
cEDS pärandub autosomaalselt dominantset viisil, seega on cEDS-iga inimestel 50% tõenäosus edasi anda haigus igale lapsele. cEDS-iga inimesed ja nende partnerid võivad laste saamise kaalumisel arutada geneetilise nõustajaga, mida see neile tähendab.

- **Tugi**

Vaimse tervise tugi võib olla kasulik kõigile, kellel on eluaegne haigus. Vaimse tervise tuge saab mitmel viisil, sealhulgas arstide, terapeutide, heategevusorganisatsioonide ja tugigruppide kaudu. Ehlers-Danlose Selts pakub virtuaalseid tugigruppe igat tüüpi EDS-i ja HSD-ga inimestele.

3.5 Klassikalise sarnane Ehlers-Danlos Sündroom (cEDS)

3.5.1 Mis on cEDS?

Klassikalise sarnane Ehlers-Danlos sündroomi (cEDS) puhul on tegemist päriliku sidekoehaigusega, mis põhjustab rasket naha üli venivust, sametist naha tekstuuri, üldist liigeste hüpermobiilsust ja kergesti tekkivaid verevalumeid.

cEDS on üliharuldane haigus, mis esineb vähem kui ühel inimesel miljonist.

3.5.2 cEDS tunnused ja sümptomid

cEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Üldine liigeste hüpermobiilsus
- Pehme, veniv nahk ilma atroofilise armistumiseta
- Kergesti tekkivad verevalumid

3.5.3 cEDS põhjustajad

Geneetiline alus

cEDS-i põhjustavad TNXB geeni **geneetilised variandid**. TNXB geen annab juhised tenastiin-X valgu valmistamiseks. Tenastiin-X esineb kõrgel tasemel südame, skeletilihaste, kõõluste, sidemete, naha ja seedetrakti sidekoes.

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. cEDS-iga inimestel on patogeensed variandid mõlemas TNXB geenikoopias. Selle tulemusena puudub tenastiin-X valk cEDS-iga inimestel täielikult.

Pärilikkus

cEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosoomselt tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui ka naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

cEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi ühe patogeense variandi. Nende lastel on cEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse **kandjateks**. Kandjatel endil cEDS-i ei ole, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

3.5.4 cEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab cEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on cEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

cEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama kõigile kolmele peamisele kriteeriumile **JA** tal peab olema autosoom retsessiivse pärandumisega ühilduv perekonna ajalugu.

Peamised kriteeriumid:

1. Naha ülivenivus sametise naha tekstuuri ja atroofilise armistumise puudumisega
2. Üldistatud liigeste hüpermobiilsus korduvate dislokatsioonidega või ilma (kõige sagedamini õlg ja pahkluu)
3. Kergesti muljutav nahk/spontaansed ekhümoosid

Kõrval kriteeriumid:

1. Jala deformatsioonid (lai/täis esijalg; brahüdaktüülia liigse nahaga; pes planus; hallux valgus; piezogenic papules)
2. Jalgade turse südamepuudulikkuse puudumisel
3. Kerge proksimaalne ja distaalne lihasnõrkus
4. Aksonaalne polüneuropaatia
5. Käte ja jalgade lihaste atroofia
6. Akrogeersed käed, haamrisõrm(ed), klinodaktüülia, brahüdaktüülia
7. Tupe/emaka/pärasoole prolaps

3.5.5 cEDS ravi

cEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. Hoolduse põhiaspektid keskenduvad naha- ja liigeseprobleemide haldamisele.

cEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid keha erinevates piirkondades, seega võivad cEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitut erinevate erialade spetsialisti. Iga inimene peaks oma ravi meeskonnaga koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema vajadustele.

3.6 Dermatospraksis Ehlers-Danlos Sündroom (dEDS)

3.6.1 Mis on dEDS?

Dermatospraksis Ehlers-Danlos sündroom on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab naha tugevat haprust, liigset nahka, tugevaid verevalumeid ja iseloomulikke näojooni.

dEDS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui ühte inimest miljonist.

3.6.2 dEDS tunnused ja sümptomid

dEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Tõsine naha haprus
- Liigne lahtine nahk
- Tugevad verevalumid
- Pehme, tainasjas nahatekstuur
- Nabasong sünnil
- Liigeste hüpermobiilsus
- Kraniofatsiaalsed tunnused
- Lühikesed jäsemed

3.6.3 dEDS põhjustajad

Geneetiline alus

dEDS-i põhjustavad ADAMTS2 geeni **geneetilised variandid**. ADAMTS2 geen annab juhised ADAMTS-2 valgu, kollageeni molekulide töötlemises osaleva ensüümi valmistamiseks.

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. dEDS-iga inimestel on patogeensed variandid ADAMTS2 geeni mõlemas koopias. Variandid põhjustavad ADAMTS-2 valgu aktiivsuse vähenemist, mis viib kollageeni töötlemise defektideni ja ebanormaalsete kollageenikiudude kuhjumiseni.

Pärilikkus

dEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosoomselt tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

dEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi ühe patogeense variandi. Nende lastel on dEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse **kandjateks**. Kandjatel endil dEDS-i ei esine, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

3.6.4 dEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab dEDS-i diagnostilistele kriteeriumitele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on dEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

dEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** põhikriteerium 2 **JA** vähemalt üks muu põhikriteerium **VÕI**
- Põhikriteerium 1 **JA** põhikriteerium 2 **JA** vähemalt kolm kõrval kriteeriumi

Põhikriteeriumid:

1. Äärmuslik nahahaprus koos kaasasündinud või sünnijärgsete naharebenditega
2. Iseloomulikud kraniofatsiaalsed tunnused, mis ilmnevad sünnil või varases imikueas või arenevad hiljem lapsepõlves
3. Liigne, peaaegu lõtv nahk liigsete nahavoltidega randmete ja pahklude piirkonnas
4. Suurenenud peopesade kortsumine
5. Tõsine verevalumite tekkimise oht koos nahaaluste hematoomide ja hemorraagia riskiga
6. Nabasong
7. Sünnijärgne kasvupeetus
8. Lühikesed jäsemed, käed ja jalad
9. Sidekoe haprusest tingitud perinataalsed tüsistused

Kõrval Kriteeriumid:

1. Pehme ja taigane nahatekstuur
2. Naha ülivenivus
3. Atroofilised armid
4. Üldise liigete hüpermobiilsus
5. Vistseraalse hapruse tüsistused (nt põie rebend, diafragma rebend, pärasoole prolaps)
6. Motoorse arengu hiline mine
7. Osteopeenia (luude hõrenemine)
8. Hirsutism (tihe karvastiku kasv)
9. Hammaste anomaaliad
10. Refraktsioonivead (lühinägelikkus, astigmatism)
11. Strabismus

3.6.5 dEDS ravi

dEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. Hoolduse põhiaspektid keskenduvad naha- ja liigeseprobleemide haldamisele.

dEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid keha erinevates piirkondades, seega võivad dEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitut erinevate erialade spetsialisti. Iga inimene peaks oma raviarstidega koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema vajadustele.

3.7 Hüpermobiilne Ehlers-Danlos Sündroom

3.7.1 Mis on hEDS?

Hüpermobiilne Ehlers-Danlose sündroom (hEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab üldist liigeste hüpermobiilsust, liigeste ebastabiilsust ja kroonilist valu. hEDS-i seostatakse ka paljude teiste sümptomite ja seotud seisunditega, mis mõjutavad paljusid erinevaid kehapiirkondi.

hEDS on kõige levinum EDS-i tüüp, moodustades umbes 90% EDS-i juhtudest. hEDS-i liigitatakse praegu haruldaseks haiguseks ja arvatakse, et see mõjutab vähemalt ühte inimest 3100–5000-st. Siiski ei ole hEDS-i tegelik levimus teada ja seda võidakse alahinnata.

3.7.2 hEDS sümptomid ja tunnused

hEDS-i võib kahtlustada, kui inimesel esineb:

- Liigeste hüpermobiilsus
- Liigeste ebastabiilsus
- Krooniline valu
- Kerge naha hüpervenivus
- Ebanormaalne armistumine

hEDS-iga inimestel võib esineda ka:

- Krooniline väsimus
- Seedetrakti probleemid
- Düsaautonoomia
- Peavalud
- Nuumrakkude aktivatsiooni haigused

3.7.3 hEDS põhjustaja

hEDS-i põhjust(eid) pole kindlaks tehtud. See seisund näib olevat autosoom dominantselt päranduv. See tähendab, et hEDS-iga inimestel on 50% tõenäosus haigus edasi anda igale oma lapsele.

3.7.4 hEDS diagnoosimine

Praegu puudub hEDS-i diagnoosimiseks laboratoorsed testid. hEDS-i diagnoos pannakse täiskasvanutele, kes vastavad **hEDS-i kliinilistele diagnostilistele kriteeriumidele**.

Generaliseerunud liigeste hüpermobiilsusega lapsi ja noorukeid saab hinnata laste **pediaatrilise diagnostilise raamistiku** abil.

hEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama kõigile kolmele kriteeriumile (1, 2 ja 3).

➤ **Kriteerium 1: Generaliseerunud liigeste hüpermobiilsus**

THE BEIGHTON SCORING SYSTEM
Measuring joint hypermobility

A positive Beighton score is any score greater than or equal to:

- 6/9 points in children before puberty
- 5/9 points from puberty up to the age of 50
- 4/9 points for those 50 years of age and over

A. 5th FINGER / PINKIES
Test both sides: Rest palm of the hand and forearm on a flat surface with the palm side down and fingers out straight.
Can the fifth finger be bent/lifted upwards at the knuckle to go back beyond 90 degrees?
If yes, add one point for each hand.

B. THUMBS
Test both sides: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?
If yes, add one point for each thumb.

C. ELBOWS
Test both sides: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards more than an extra 10 degrees beyond a normal outstretched position?
If yes, add one point for each side.

D. KNEES
Test both sides: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg to extend more than 10 degrees forward?
If yes, add one point for each side.

E. SPINE
Bend forward, can you place the palms of your hands flat on the floor in front of your feet without bending your knees?
If yes, add one point.

➤ **Kriteerium 2: Peab esinema kaks või enam järgmistest tunnustest (A, B ja C)**

Tunnus A: Sidekoehaiguse ilmingud (peab esinema viis või enam järgmistest):

1. Ebatavaliselt pehme või sametine nahk
2. Kerge naha hüperveenivus
3. Seletamatud striiad, näiteks striiad distenses või rubrae'd seljal, kubemes, reitel, rinnal ja/või kõhul noorukitel, meestel või puberteedi eelses eas naistel, kellel ei ole esinenud olulist keharasva või kaalu suurenemist või vähenemist
4. Kahepoolsed piezogeensed paapulid kannal
5. Korduv või mitmekordne(d) kõhusonga(d) (nt naba-, kubeme-, krumaal)
6. Atroofiline armistumine, mis hõlmab vähemalt kahte (2) kohta ja ilma tõeliselt papürase ja/või hemosideeriliste armide tekketa, nagu on näha klassikalises EDS-is
7. Vaagnapõhja, pärasoole ja/või emaka prolaps lastel, meestel või mittedünnitanud naistel, kellel ei ole esinenud haiglast rasvumist või muud teadaolevat eelsoodumust
8. Hammaste ahistatus ja kõrge või kitsas suulae
9. Arahnodaktüülia, nagu on määratletud ühes või mitmes järgmises:
 - a. positiivne randmemärk (Steinbergi märk) mõlemal küljel
 - b. positiivne põidlamärk (Walkeri märk) mõlemal küljel
10. Käte sirutuse ja pikkuse suhe $\geq 1,05$
11. Mitraalklapi prolaps (MVP) kerge või raskem rangete ehokardiograafiliste kriteeriumide alusel
12. Aordi juure laienemine Z-skooriga $>+2$

Tunnus B: positiivne perekonna ajalugu (üks või mitu esimese astme sugulast

vastavad eraldiseisvalt hEDS-i kehtivatele diagnostilistele kriteeriumidele)

Tunnus C: Lihas-skeleti tüsistused (peab olema vähemalt üks järgmistest):

1. Lihas-skeleti valu kahes või enamas jäsemes, mis kordub iga päev vähemalt kolm (3) kuud
2. Krooniline, laialt levinud valu vähemalt kolm (3) kuud
3. Korduv liigese nihestus või ilmne liigese ebastabiilsus trauma puudumisel (a või b)
 - a. Kolm (3) või enam atraumaatilist nihestust samas liigeses või kaks (2) või enam atraumaatilist nihestust kahes (2) erinevas liigeses, mis esinevad erinevates kohtades eri aegadel

VÕI

 - b. Meditsiiniline kinnitus liigeste ebastabiilsusest kahes (2) või enamas kohas, mis ei ole seotud traumaga

➤ **Kriteerium 3: KÕIK järgmised eeltingimused peavad olema täidetud:**

1. Ebatavalise nahahapruse puudumine, mis peaks viima muud tüüpi EDS-i kaalumiseni
2. Muude pärilike ja omandatud sidekoehaiguste, sh autoimmuunsete reumatoloogiliste seisundite välistamine
 - Omandatud sidekoehaigusega (nt luupus, reumatoidartriit jne) patsientidel nõuab hEDS-i täiendav diagnoos kriteeriumi 2 tunnuse A ja B täitmist. Kriteeriumi 2 tunnus C (krooniline valu ja/või ebastabiilsus) ei saa selles olukorras hEDS-i diagnoosimisel arvesse võtta.
3. Alternatiivsete diagnooside välistamine, mis võivad hõlmata ka liigeste hüpermobiilsust hüpotoonia ja/või sidekoe lõtvuse kaudu. Alternatiivsed diagnoosid ja diagnostilised kategooriad hõlmavad, kuid ei piirdu järgmistega:
 - Neuromuskulaarsed häired (nt müopaatiline EDS ja Bethlemi müopaatia)
 - Muud pärilikud sidekoehaigused (nt muud tüüpi EDS, Loeys-Dietz sündroom, Marfani sündroom)
 - Skeleti düsplaasiad (nt osteogenesis imperfecta)

3.7.5 hEDS ravi

hEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. hEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes kehapiirkondades, seega võivad hEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitut eri erialade spetsialisti. Hoolduse põhiaspektid hõlmavad füsioteraapiat ja valu leevendamist. Iga hEDS-iga inimene on erinev, seega peaks iga inimene oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema individuaalsetele vajadustele.

3.8 Hüpermobiilsus Spektri Häire (HSD)

3.8.1 Mis on HSD?

Hüpermobiilsus spektri häired (HSD) on sidekoehaigused, mis põhjustavad liigete hüpermobiilsust, ebastabiilsust, vigastusi ja valu. HSD osana esinevad sageli ka muud probleemid, nagu väsimus, peavalud, seedetrakti probleemid ja autonoomse närvisüsteemi häired.

3.8.2 HSD tüübid

Liigese hüpermobiilsuse tüübi põhjal on neli HSD tüüpi:

HSD tüüp	Hüpermobiilsuse tüüp	Hüpermobiilsuse asukoht
Üldine HSD (G-HSD)	Üldine liigete hüpermobiilsus	Kogu kehas
Perifeerne HSD (P-HSD)	Perifeersete liigete hüpermobiilsus	Käed ja/või jalad
Lokaalne HSD (L-HSD)	Lokaalne liigese hüpermobiilsus	Üks liiges või liigete rühm samas piirkonnas
Ajalooline HSD (H-HSD)	Üldine liigete hüpermobiilsuse ajalugu	Varasem ajalugu liigete hüpermobiilsusest kogu kehas

Lastel jaotub generaliseerunud HSD esinevate sümptomite põhjal.

Erinevat tüüpi hüpermobiilsus spektri häireid nimetatakse sageli ühiselt HSD-ks.

3.8.3 HSD tunnused ja sümptomid?

Liigete hüpermobiilsust esineb igat tüüpi HSD korral ja see võib olla seotud järgmisega:

- Liigete ebastabiilsus
- Vigastused
- Valu

3.8.4 Mis põhjustab HSD?

HSD põhjust/põhjuseid ei ole kindlaks tehtud. Praegu me ei tea, kas HSD on geneetiline häire. Me teame, et liigete hüpermobiilsus kipub olema perekondlik, kuid mitte kõigil liigete hüpermobiilsusega inimestel ei esine mingit tüüpi HSD-d. HSD põhjuse/põhjuste paremaks mõistmiseks on vaja rohkem uuringuid.

3.8.5 HSD diagnoosimine

HSD diagnoositakse haigusloo ja füüsilise läbivaatuse põhjal. Selle käigus peavad arstid leidma, et liigete hüpermobiilsus põhjustab probleeme ja välistama muud seisundid, mis võivad põhjustada samu sümptomeid. HSD diagnoositakse siis, kui inimesel on sümptomaatiline liigete hüpermobiilsus, mida ei saa seletada teiste seisunditega. Üldise liigete hüpermobiilsusega lapsi ja noorukeid saab hinnata laste **diagnostilise raamistiku** abil.

3.8.6 HSD ravi

HSD-d ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. HSD võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes kehapiirkondades, seega võivad HSD-ga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitut eri erialade spetsialisti. Hoolduse põhiaspektid hõlmavad füsioteraapiat ja valu leevendamist. Iga HSD-ga inimene on erinev, seega peaks iga inimene oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema individuaalsetele vajadustele.

3.9 Kufoskoliootiline Ehlers-Danlos Sündroom (kEDS)

3.9.1 Mis on kEDS?

Kufoskoliootiline Ehlers-Danlos sündroom (kEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab madalat lihastoonust, varajast kufoskolioosi ja liigete hüpermobiilsust. kEDS-iga inimestel on ka suurem risk eluohtliku arteriaalse dissektsiooni ja rebendi tekkeks.

kEDS on üliharuldane haigus, mis esineb vähem kui ühel inimesel miljonist.

3.9.2 kEDS tunnused ja sümptomid

kEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Kaasasündinud või varajane kufoskolioos
- Madal lihastoonus (hüpotoonia)
- Liigete hüpermobiilsus
- Hilinenud motoorne areng
- Silmaprobleemid (sh sinine kõvakesta, refraktsioonivead ja silmade haprus)
- Jalgade deformatsioonid (sh jalatalla kõverdumine sissepoole ja lampjalgsus)
- Pehme, veniv või habras nahk
- Kergesti tekkivad verevalumid
- Kuulmislangus (FKBP14-kEDS)

3.9.3 kEDS põhjustaja

Geneetiline alus

kEDS-i põhjustavad geneetilised variandid järgmistes geenides:

- PLOD1
- FKBP14

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. kEDS-iga inimestel on tavaliselt patogeensed variandid PLOD1 või FKBP14 geeni mõlemas koopias.

Pärilikkus

kEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosomaalselt tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui geeni mõlemad koopiad on patogeensete variantide poolt mõjutatud.

kEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi ühe patogeense variandi. Nende lastel on kEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse kandjateks. Kandjatel endil ei ole kEDS-i, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

3.9.4 kEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab kEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on kEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

kEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** peamine kriteerium 2 **JA** peamine kriteerium 3
VÕI
- Põhikriteerium 1 **JA** peamine kriteerium 2 **JA** kolm kõrval kriteeriumi (üldine või geeni spetsiifiline)

Põhikriteeriumid

1. Kaasasündinud lihashüpotoonia
2. Kaasasündinud või varajane küfoskolioos (progresseeruv või mitteprogresseeruv)
3. Generaliseerunud liigete hüpermobiilsus koos dislokatsioonide/subluksatsioonidega (eriti õlgades, puusades ja põlvedes)

Kõrvalkriteeriumid

1. Naha hüperverenivus
2. Kergesti verevalumitele kalduv nahk

3. Keskmise suurusega arteri rebend/aneurüsm
4. Osteopeenia/osteoporoos
5. Sinine kõvakest
6. Hernia (naba- või kubemesong)
7. Pektuse deformatsioon
8. Marfanoid habitus
9. Talipes equinovarus
10. Refraktsioonivead (lühinägelikkus, hüpermetroopia)

Geeni spetsiifilised kõrval kriteeriumid

PLOD1

- Naha haprus (kerge verevalumi teke, rabe nahk, halb haava paranemine, laienenud atroofiline armistumine)
- Kõvakesta ja silma haprus/rebend
- Mikrokornea
- Näo düsmorfoloogia

FKBP14

- Kaasasündinud kuulmispuue (sensorineuraalne, konduktiivne või segatüüpi)
- Follikulaarne hüperkeratoos
- Lihasatroofia
- Põie divertiikul

3.9.5 kEDS ravi

kEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. kEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes keha erinevates piirkondades, seega võivad kEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitut eri erialade spetsialisti. Hoolduse põhiaspektid keskenduvad lihasluukonnale, nahale ja südame-veresoonkonnale. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema vajadustele.

3.10 Muskulokontraktuurne Ehlers-Danlos Sündroom (mcEDS)

3.10.1 Mis on mcEDS?

Muskulokontraktuurne Ehlers-Danlos sündroom (mcEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab inimestel sündides mitmeid liigese kontraktuure, skeleti anomaaliaid ja iseloomulikke kraniofakiaalseid tunnuseid. mcEDS-iga inimestel esinevad ka muud sümptomid kogu kehas, sealhulgas liigeste hüpermobiilsus ja ebastabiilsus, naha ülivenivus ja haprus ning lihaste hüpotoonia, mis viib motoorse arengu hilinemiseni.

mcEDS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui ühte inimest miljonist.

3.10.2 mcEDS tunnused ja sümptomid

mcEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Sündinud mitmete liigese kontraktuuridega (kõige sagedamini addukteerunud põidlad ja jalalabad)
- Iseloomulikud kraniofakiaalsed tunnused
- Pikad, peenikesed, ahenevad või silindrilised sõrmed
- Kortsus peopesad
- Jala ja selgroo deformatsioonid
- Naha ülivenivus ja haprus
- Kergesti tekkivad verevalumid
- Atroofiline armistumine
- Korduvad suured nahaalused hematoomid
- Liigeste hüpermobiilsus ja ebastabiilsus
- Lihashüpotoonia ja -nõrkus
- Hilinenud motoorne areng

3.10.3 mcEDS põhjustaja

Geneetiline alus

mcEDS-i põhjustavad nende geenide **geneetilised variandid**:

- CHST14
- DSE

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. mcEDS-iga inimestel on patogeensed variandid kas CHST14 või DSE geeni mõlemas koopias.

Pärilikkus

mcEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosoomselt tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

mcEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi ühe patogeense variandi. Nende lastel on mcEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse kandjateks. Kandjatel endil mcEDS-i ei ole, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

3.10.4 mcEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab mcEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on mcEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

mcEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks **sünnil** või varases **lapsepõlves** peab inimene vastama põhikriteeriumile 1 **JA** põhikriteeriumile 2.

mcEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks **noorukieas** ja **täiskasvanueas** peab inimene vastama põhikriteeriumile 1 **JA** põhikriteeriumile 3.

Põhikriteeriumid

1. Kaasasündinud mitmed kontraktuurid, iseloomulikult aduktsiooni-fleksiooni kontraktuurid ja/või talipes equinovarus (jalgsus)
2. Iseloomulikud kraniofakiaalsed tunnused, mis ilmnevad sünnil või varases imikueas
3. Iseloomulikud naha tunnused, sh naha hüperverenivus, kerge verevalumite teke, naha haprus atroofiliste armidega, suurenenud peopesade kortsumine

Kõrvalkriteeriumid

1. Korduvad/kroonilised nihestused
2. Pektuse deformatsioonid (lamedad, kaevunud)
3. Selgroo deformatsioonid (skolioos, küfoskolioos)
4. Iseloomulikud sõrmed (koonduvad, peenikesed, silindrilised)
5. Progressiivsed talipesi deformatsioonid (valgus, planus, cavum)
6. Suured nahaalused hematoomid
7. Krooniline kõhukinnisus
8. Käärsoole divertiikul
9. Pneumotooraks/pneumohemotooraks
10. Nefrolitiaas/tsüstolitiaas
11. Hüdronefroos
12. Krüptorhidism meestel
13. Strabismus
14. Refraktsioonivead (lühinägelikkus, astigmatism)
15. Glaukoom/kõrgenenud silmasisene rõhk

3.10.5 mcEDS ravi

mcEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. Hoolduse põhiaspektid keskenduvad lihasluukonna ja nahaprobleemide ravile ning südame-veresoonkonna, nägemise, kuulmise ja kuseteede probleemide jälgimisele.

mcEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid keha erinevates piirkondades, seega võivad mcEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitut erinevate erialade spetsialisti. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja raviplan, mis vastab tema vajadustele.

3.11 Müopaatiline Ehlers-Danlos Sündroom (mEDS)

3.11.1 Mis on mEDS?

Müopaatiline Ehlers-Danlos sündroom (mEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab imikueas ja lapsepõlves lihasnõrkust, mootorsete võimete arengu aeglustumist, liigeste hüpermobiilsust ja liigeste kontraktuure.

mEDS on üliharuldane haigus, mis esineb vähem kui ühel inimesel miljonist.

3.11.2 mEDS tunnused ja sümptomid

mEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Lihasnõrkus imikueas või lapsepõlves
- Hilinenud motoorne areng
- Liigeste kontraktuurid
- Liigeste hüpermobiilsus

3.11.3 mEDS põhjustajad

Geneetiline alus

mEDS-i põhjustavad **geneetilised variandid** COL12A1 geenis, mis annab juhised XII tüüpi kollageeni valmistamiseks.

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärimise ühe mõlemalt vanemalt. mEDS-iga inimestel võivad olla patogeensed variandid ühes või mõlemas COL12A1 geeni koopias.

Pärilikkus

mEDS võib pärida autosoom dominanttsel või autosoom retsessiivsel viisil.

Autosoom retsessiivne pärandumine

Autosoomselt tähendab, et haigus võib kanduda edasi ja olla päritav võrdselt nii meestel kui ka naistel. Retsessiivne pärandumine tähendab, et haigus esineb ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

Inimene, kellel on samas geenis kaks patogeenset varianti, annab alati ühe patogeense variandi oma lastele edasi. Nende lastel on haigus ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse **kandjateks**. Kandjatel endil mEDS-i ei ole, kuid nad võivad geneetilise variandi oma lastele edasi anda.

Autosoom dominantne pärandumine

Autosoomselt tähendab, et haigus võib kanduda edasi ja pärida võrdselt nii meestel kui naistel. Dominantne pärandumine tähendab, et haigusega inimestel on üks patogeenne

variant. Sellisel juhul on haigusega inimestel 50% tõenäosus haigust edasi anda igale oma lapsele.

mEDS-i autosoom-retsessiivne vorm põhjustab sünnist alates raskemaid sümptomeid. mEDS-i autosoom-dominantne vorm on leebem ja avaldub lapsepõlves.

3.11.4 mEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab mEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on mEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

mEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** vähemalt üks muu põhikriteerium
VÕI
- Põhikriteerium 1 **JA** vähemalt kolm kõrvalkriteeriumi

Põhikriteeriumid

1. Kaasasündinud lihahüpotoonia ja/või lihasatroofia, mis paraneb vanusega
2. Proksimaalsete liigeste kontraktuurid (põlv, puus ja küünarnukk)
3. Distaalsete liigeste hüpermobiilsus

Kõrvalkriteeriumid

1. Pehme, tainasjas nahk
2. Atroofiline armistumine
3. Motoorse arengu mahajäämus
4. Müopaatia lihasbiopsial

3.11.5 mEDS ravi

mEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. mEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes keha erinevates piirkondades, seega võivad mEDS-iga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitut eri erialade spetsialisti. Hoolduse põhiaspektid hõlmavad vigastuste ennetamist, füsioteraapiat ja muude sümptomitega tegelemist. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja oma vajadustele vastav raviplaan.

3.12 Periodontaalne Ehlers-Danlos Sündroom (pEDS)

3.12.1 Mis on pEDS?

Periodontaalne Ehlers-Danlos sündroom (pEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab rasket ja varajast periodontiiti, mis viib hammaste enneaegse väljalangemiseni. Õhukesed, haprad igemed ja igemekoe puudumine põhjustavad pEDS-i korral igemete taandumist.

pEDS põhjustab ka muid sümptomeid, nagu kerge verevalumite teke, sääрте värvimuutus ja liigeste hüpermobiilsus.

pEDS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui ühte inimest miljonist.

3.12.2 pEDS tunnused ja sümptomid

pEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Raske, varajane periodontiit
- Generaliseerunud (täielik) kinnitunud igemete puudumine
- Sääreлуу naastud
- Kergesti tekkivad verevalumid
- Liigeste hüpermobiilsus
- Naha ülivenivus
- Naha haprus

3.12.3 pEDS põhjustaja

Geneetiline alus

pEDS-i põhjustavad nende geenide **geneetilised variandid**:

- C1R
- C1S

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt.

pEDS-iga inimestel on tavaliselt patogeenne variant kas C1R- või C1S-geeni ühes koopias.

Pärilikkus

pEDS pärandub autosoom dominantselt. See tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui naised. pEDS-iga inimestel on 50% tõenäosus edasi anda haigus igale oma lapsele.

3.12.4 pEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab pEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on pEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

pEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama järgmistele kriteeriumitele:

- Põhikriteerium 1 **JA** kaks muud põhikriteeriumi **JA** üks kõrvalkriteerium **VÕI**
- Põhikriteerium 2 **JA** kaks muud põhikriteeriumi **JA** üks kõrvalkriteerium

Põhikriteeriumid

1. Varase algusega (lapsepõlves või noorukieas) raske ja ravimatu parodontiit
2. Kinnistunud igemete puudumine

3. Sääre eesmise luu naastud
4. Esimese astme sugulase perekonnaanamnees, kes vastab pEDS-i kliinilistele diagnostilistele kriteeriumidele

Kõrvalkriteeriumid

1. Kergesti tekkivad verevalumid
2. Liigeste hüpermobiilsus, enamasti distaalsetes liigestes
3. Naha ülivenivus ja haprus, ebanormaalne armistumine (lai või atroofiline)
4. Suurenenud infektsioonide määr
5. Songad
6. Marfanoidsed näojooned
7. Akrogeeria
8. Silmapaistev veresoonekond

3.12.5 pEDS ravi

pEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise kaudu. pEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes kehapiirkondades, seega võivad pEDS-iga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitut eri erialade spetsialisti.

Ravi põhiaspektid keskenduvad periodontiidi elukestvate ravile suurepärase suuhügieeni ja regulaarsete periodontoloogi külastuste kaudu alates varasest lapsepõlvest. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja raviplaan, mis vastab tema vajadustele.

3.13 Spondülodüsplaatiline Ehlers-Danlos Sündroom (spEDS)

3.13.1 Mis on spEDS?

Spondülodüsplastiline Ehlers-Danlos sündroom (spEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis põhjustab muutusi luude kasvus, madalat lihastoonust, liigeste hüpermobiilsust, liigeste kontraktuure ja naha hüpervenitust. spEDS-iga inimestel on tavaliselt lühike kasv ja neil võib esineda motoorse arengu mahajäämust.

spEDS on üliharuldane haigus, mis mõjutab vähem kui ühte inimest miljonist.

3.13.2 spEDS tunnused ja sümptomid

spEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Lühike kasv
- Madal lihastoonus
- Liigeste hüpermobiilsus
- Liigeste kontraktuurid
- Naha hüpervenivus
- Atroofiline armistumine
- Iseloomulikud skeleti tunnused

- Iseloomulikud kraniofakiaalsed tunnused

3.13.3 spEDS põhjustaja

Geneetiline alus

spEDS-i põhjustavad geneetilised variandid järgmistes geenides:

- B4GALT7
- B3GALT6
- SLC39A13

Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime ühe mõlemalt vanemalt. spEDS-iga inimestel on patogeensed variandid mõlemas B4GALT7, B3GALT6 või SLC39A13 geeni koopias.

Pärilikkus

spEDS pärandub autosoom retsessiivselt. Autosoomselt tähendab, et seda saavad edasi anda ja pärandada võrdselt nii mehed kui ka naised. Retsessiivne tähendab, et seisund tekib ainult siis, kui patogeensed variandid mõjutavad geeni mõlemat koopiat.

spEDS-iga inimesed annavad oma lastele alati edasi **ühe** patogeense variandi. Nende lastel on spEDS ainult siis, kui nad pärivad samas geenis teise patogeense variandi oma teiselt vanemalt.

Inimesi, kellel on üks retsessiivne patogeenne variant, nimetatakse **kandjateks**. Kandjatel endil seda seisundit ei ole, kuid nad võivad patogeense variandi oma lastele edasi anda.

3.13.4 spEDS diagnoosimine

Kui inimene vastab spEDS-i diagnostilistele kriteeriumidele, tuleks diagnoosi kinnitamiseks teha geneetiline testimine. Geneetilist testimist kasutatakse selleks, et teha kindlaks, kas inimesel on spEDS-i põhjustavad geneetilised variandid.

spEDS-i diagnostiliste kriteeriumide täitmiseks peab inimene vastama põhikriteeriumile 1 **JA** põhikriteeriumile 2 **NING** tal peab olema iseloomulikud radiograafilised kõrvalekalded **JA** vähemalt kaks muud väiksemat kriteeriumi (üldine või geenispetsiifiline).

Peamised kriteeriumid

1. Lühike kasv (lapsepõlves progresseeruv)
2. Lihashüpotoonia (rasket kaasasündinud kuni kerge hilisema alguseni)
3. Jäsemete kõverdumine

Kõrval kriteeriumid

1. Naha ülivenivus, pehme, taignane nahk, õhuke, poolläbipaistev nahk
2. Pes planus
3. Hilinenud motoorne areng

4. Osteopeenia
5. Hilinenud kognitiivne areng

Geenispetsiifilised kõrval kriteeriumid

B4GALT7

1. Radiolnaarne sünostoos
2. Kahepoolsed küünarliigese kontraktuurid või piiratud küünarliigese liikumine
3. Üldistatud liigeste hüpermobiilsus
4. Üks ristisuunaline peopesa vold
5. Iseloomulikud kraniofakiaalsed tunnused
6. Iseloomulikud radiograafilised leiud
7. Raske hüpermetroopia
8. Hägune sarvkest

B3GALT6

1. Kūfoskolioos (kaasasündinud või varajane, progresseeruv)
2. Liigeste hüpermobiilsus (üldistatud või piirdub distaalsete liigestega, liigeste nihetuste korral)
3. Liigeste kontraktuurid (kaasasündinud või progresseeruvad, eriti kätel)
4. Iseloomulikud sõrmed (pehmed, koonilised, arahnodaktüülilised, spaatlikujulised, laia distaalse sõrmega falangid)
5. Talipes equinovarus
6. Iseloomulikud kraniofakiaalsed tunnused
7. Hammaste värvimuutus, düsplastilised hambad
8. Iseloomulikud radiograafilised leiud
9. Osteoporoos mitmete spontaansete luumurdudega
10. Tõusev aordi aneurüsm
11. Kopsu hüpoplaasia, restriktiivne kopsuhaigus

SLC39A13

1. Empurantsed silmad sinakate kõvakestadega
2. Käed peenelt kortsus peopesadega
3. Thenaarlihaste atroofia ja ahenevate sõrmedega
4. Distaalsete liigeste hüpermobiilsus
5. Iseloomulikud radioloogilised leiud

3.13.5 spEDS ravi

spEDS-i ravitakse inimese kogetavate sümptomitega tegelemise teel. Hoolduse põhiaspektide hulka kuuluvad füsioteraapia ning luutiheduse ja südame-veresoonkonna probleemide jälgimine.

spEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid keha erinevates piirkondades, seega võivad spEDS-iga inimesed oma ravi haldamiseks vajada mitme spetsialisti abi erinevatelt

erialadelt. Iga inimene peaks oma raviarstiga koostööd tegema, et töötada välja ravisplaani, mis vastab tema vajadustele.

3.14 Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos Sündroom (vEDS)

3.14.1 Mis on vEDS?

Kardio-valvulaarne Ehlers-Danlos sündroom (vEDS) on pärilik sidekoe haigus, mis muudab sidekoe väga hapraks, eriti veresoontes ja õõnesorganites. vEDS võib põhjustada eluohtlikke tüsistusi, nagu arterite aneurüsm, dissektsioone ja rebendeid arterites ning organite peamiselt soole rebendeid.

vEDS on haruldane seisund, mis esineb umbes ühel inimesel 100 000–200 000 inimese kohta.

3.14.2 vEDS tunnused ja sümptomid

vEDS-i peamised nähud ja sümptomid on järgmised:

- Kerged, ebataavalised ja/või seletamatud verevalumid, eriti verevalumid, mis ei ole seotud vigastusega või esinevad ebataavalistes kohtades, näiteks põskedel või seljal
- Arteriaalne aneurüsm, dissektsioon ja rebend, eriti enne 40. eluaastat
- Unearteri-kavernoose siinuse fistuli moodustumine ilma traumata
- Soole perforatsioon, kõige sagedamini sigmoidkäärsooles
- Spontaanne pneumotooraks
- Emaka rebend raseduse kolmandal trimestril
- Iseloomulikud näojooned, sealhulgas silmapaistvad silmad, kitsas nina, õhukesed huuled ja kinnitunud või puuduvad kõrvanibud

3.14.3 vEDS põhjustaja

Geneetiline alus

vEDS-i põhjustavad geeni COL3A1 **geneetilised variandid**. COL3A1 geen annab juhised III tüüpi kollageeni, veresoonte ja õõnesorganite seintes leiduva peamise valgu, tootmiseks. vEDS-i võib põhjustada vigane III tüüpi kollageen või III tüüpi kollageeni vähenenud kogus.

Inimestel on COL3A1 geenist kaks koopiat. vEDS-iga inimestel on tavaliselt ühes COL3A1 geenikoopias patogeenne variant. COL3A1 geen on ka spetsiifilisi geneetilisi variante, mis võivad vEDS-i põhjustada, kuid need on väga haruldased.

Pärilikkus

vEDS pärandub autosoom dominantset. See tähendab, et seda võivad edasi anda ja päranduda võrdselt nii mehed kui ka naised. vEDS-iga inimestel on 50% tõenäosus edasi anda haigus igale oma lapsele.

Umbes pooled vEDS-iga inimestest pärivad selle ühelt oma vanematest, samas kui teine pool on oma perekonnas esimene inimene, kellel on vEDS, kuna geneetiline variant sai alguse neilt. Kui geneetiline variant ilmneb inimesel esimest korda, nimetatakse seda uueks ehk de novo variandiks.

3.14.4 vEDS diagnoosimine

Geneetilisi teste kasutatakse selleks, et näha, kas inimesel on geneetiline variant, mis põhjustab vEDS-i. Geneetilist testimist tuleks kaaluda, kui inimesel esineb mõni põhikriteerium või mitu kõrvalkriteeriumi, eriti alla 40-aastastel inimestel.

Põhikriteeriumid

1. vEDS-i esinemine perekonnas koos dokumenteeritud põhjustaja COL3A1 variandiga
2. Arteriaalne rebend noores eas
3. Spontaanne sigmakäärsoole perforatsioon teadaoleva divertikulaar haiguse või muu soolepatoloogia puudumisel
4. Emaka rebend kolmandal trimestril ilma eelneva keisrilõike ja/või raskete perineumi rebenditeta
5. Unearteri-kavernoose siinuse fistuli (CCSF) teke trauma puudumisel

Kõrvalkriteeriumid

1. Verevalumid, mis ei ole seotud tuvastatud traumaga ja/või ebatavalistes kohtades, nagu põsed ja selg
2. Õhuke, poolläbipaistev nahk suurenenud venoosse nähtavusega
3. Iseloomulik näoilme
4. Spontaanne pneumotooraks
5. Akrogeeria
6. Talipes equinovarus
7. Kaasasündinud puusaliigese nihestus
8. Väikeste liigeste hüpermobiilsus
9. Kõõluse ja lihase rebend
10. Keratokoonus
11. Igemete taandumine ja igemete haprus
12. Varajane veenilaiendite areng (alla 30-aastastel) ja naistel alanud enne rasedust)

3.14.5 vEDS ravi

vEDS võib põhjustada mitmesuguseid sümptomeid paljudes keha erinevates piirkondades, seega võivad vEDS-iga inimesed vajada oma ravi haldamiseks mitme erineva eriala spetsialistide abi.

Ravi peamised aspektid on järgmised:

Varajane diagnoosimine

Varajane diagnoosimine võimaldab vEDS-iga inimestel saada asjakohast arstiabi ja elustiili nõustamist, mis on näidanud, et parandab vEDS-i tulemusi.

Geneetiline testimine

Oluline on kinnitada vEDS-i diagnoos geneetilise testimise abil. See aitab välistada teisi haigusseisundeid, mis võivad põhjustada sarnaseid sümptomeid, kuid mida saab ravida erinevalt.

Geneetiline nõustamine

vEDS pärandub autosoom dominantset, seega on vEDS-iga inimestel 50% tõenäosus edasi anda haigus igale lapsele, kes neil sünnib. vEDS-iga inimestel ja nende partneritel võib olla kasulik arutada geneetilise nõustajaga, mida see nende jaoks tähendab. Rasedus kaasneb vEDS-iga inimestele ka lisariskidega, seega on pereplaneerimisel oluline arutada raseduse riske ja ravi.

Raseduse jälgimine

Rasedus on teadaolevalt seotud oluliste riskidega vEDS-iga inimestele. Rasedust tuleks hallata hoolikalt ja diagnoosi arvesse võttes.

Elustiilinõuanded

vEDS-iga inimesed peaksid oma arstidega arutama tegevusi, mis võivad suurendada arteriaalse või õõnesorgani rebenemise riski. vEDS-iga inimesed peaksid **vältima**:

- Kontakt- ja kokkupõrke spordialasid
- Raskete esemete tõstmist ja lükkamist
- Lihaste pingutamist
- Vererõhu järsku või suurt tõusu
- Korduvat või liigset liigeste liigutust

VEDS-iga inimesi julgustatakse oma tervise ja heaolu huvides regulaarselt madala intensiivsusega treeningut tegema.

Meditiiniline ravi

Kõik inimese raviga seotud meditsiinitöötajad peaksid olema teadlikud vEDS-i diagnoosist ja sellega seotud riskidest. vEDS võib mõjutada kõiki meditsiinilise abi valdkondi, seega on oluline arvestada kudede haprusega ja võimalike äkiliste, raskete ja eluohtlike tüsistuste tekkega mis tahes sekkumise ajal. Võimaluse korral tuleks kaaluda konservatiivseid lähenemisviise ja vältida valikulisi protseduure, kuna vEDS-iga kaasnevad suuremad kirurgilised riskid.

Erakorraline abi

Erakorralise abi osutajaid tuleb teavitada inimese vEDS-ist, et nad saaksid osutada asjakohast abi. vEDS-iga inimesi julgustatakse kaasas kandma hädaolukorra infomaterjali, mis aitab neil saada õiget erakorralist abi. vEDS-iga inimesed vajavad individuaalset arstiabi ja enne operatsiooni tuleks kaaluda konservatiivseid ravimeetodeid, kuna vEDS-iga kaasnevad suuremad kirurgilised riskid.

Ravimid

Kõrge vererõhk koormab veresoonte seinu, mis on vEDS-iga inimestel väga habras. Ravimeid kasutatakse sageli vererõhu normaalse või madala taseme hoidmiseks ja vererõhu suurte kõikumiste vältimiseks. Beetablokaatorid ja angiotensiin II retseptori blokaatorid (ARB-d) on näidanud, et koos spetsialisti abi ja nõuannetega parandavad vEDS-iga inimeste kliinilisi tulemusi.

Veresoonte uuringud

Enamikul vEDS-iga inimestest peaks olema regulaarsed veresoonte uuringud, et jälgida võimalikke tüsistusi, mis võib võimaldada need tuvastada planeeritud protseduuri korras, mitte hädaolukorras. Kahtlustatavaid veresoonkonna haigusi on oluline uurida, sest sümptomid võivad olla varjatud.

Tugi

Vaimse tervise tugi võib olla kasulik kõigile, kellel on eluaegne haigus. Vaimse tervise tuge saab saada mitmel viisil, sealhulgas arstide, terapeutide, heategevusorganisatsioonide ja tugigruppide kaudu. Ehlers-Danlose Selts pakub igakuist virtuaalset tugigruppi vEDS-iga inimestele ja vEDS-iga inimeste vanematele.

4. EHLERS-DANLOS SÜNDROOMI JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRETE GENEETIKA JA PÄRILIKKUS

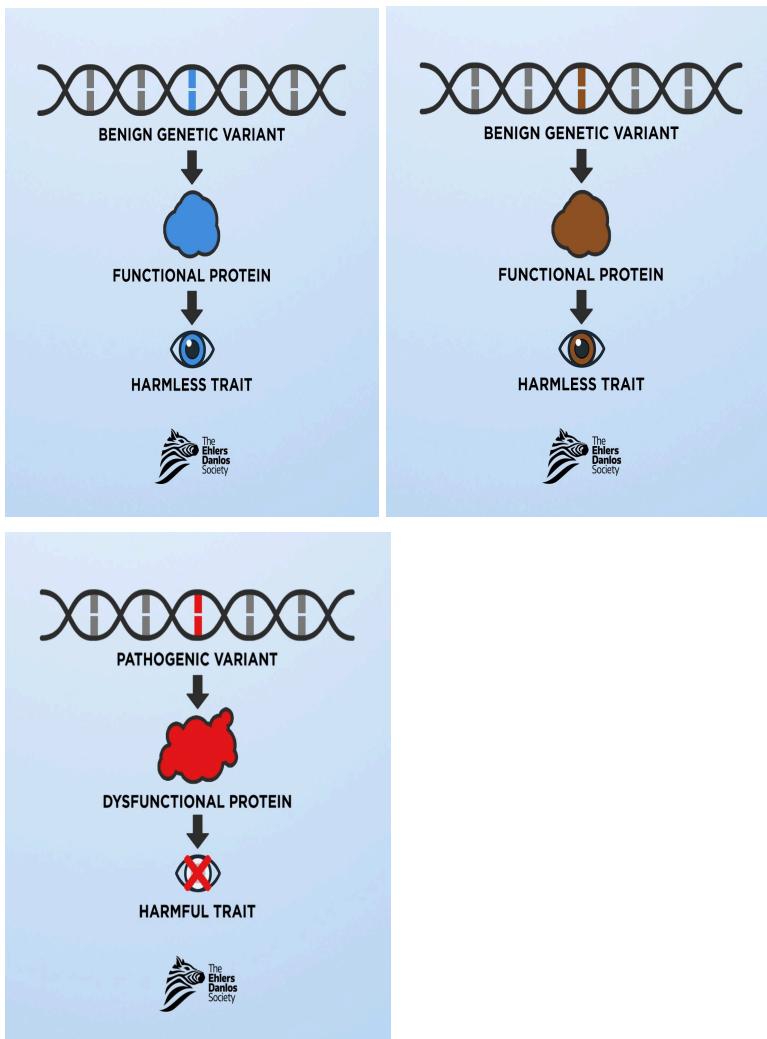
4.1 Geneetika

DNA on geneetiline materjal, mille me pärimme oma vanematelt. **Geenid** on DNA lõigud, mis annavad juhiseid valkude valmistamiseks. **Valgud** viivad läbi enamiku protsesse, mis võimaldavad meie kehal toimida.

Erinevused meie geenides on normaalsed. **Geneetiline varieeruvus** on see, mis teeb igäühe meist ainulaadseks – see eristab sinist silma pruunist silmast või lakkis juukseid sirgetest. Need erinevused tulenevad **geneetilisest variantidest**.

Geneetilised variandid on sama geeni erinevad versioonid. Geenid kannavad juhiseid valkude valmistamiseks, seega võivad erinevad geneetilised variandid põhjustada erinevaid valke. Need valgud annavad meile meie **tunnused** ehk omadused. Geeni üks geneetiline variant võib anda sinised silmad, samas kui sama geeni teine variant võib anda pruunid silmad.

Enamik geneetilisi variante on ohutud ega mõjuta negatiivselt keha toimimist. Neid nimetatakse **healoomulisteks variantideks**. Mõned geneetilised variandid on kahjulikud, kuna need sisaldavad vigu valkude valmistamise juhistes. See võib viia vigaste valkude tekkeni, mis takistavad keha korralikku toimimist, mis võib viia haigusteni. Kahjulikke geneetilisi variante nimetatakse **patogeenseteks variantideks**.



Ehlers-Danlos sündroomid (EDS) on rühm geneetilisi sidekoehaigusi. Iga EDS-i tüüpi põhjustavad sidekoe valkude tootmiseks vajalike geenide patogeensed variandid. hEDS on kõige levinum EDS-i tüüp, kuid selle geneetiline põhjus(ed) on teadmata. Teised EDS-i tüübid on seotud spetsiifiliste patogeensete variantidega. Geneetiline testimine on saadaval igat tüüpi EDS-i jaoks, välja arvatud hEDS.

4.2 Pärilikkus

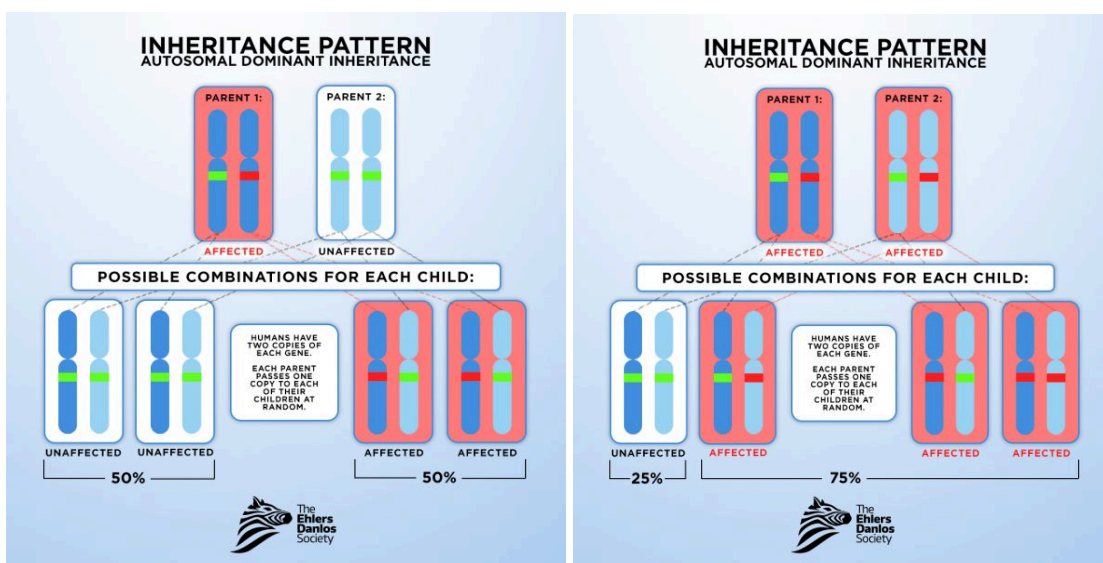
Inimestel on igast geenist kaks koopiat, kuna me pärime mõlemalt vanemalt ühe koopia. Geneetilise teabe kombinatsiooni, mis meil on geeni mõlemas koopias, nimetatakse meie **genotüübiks**. Meie genotüüp määrab meie tunnused ehk **fenotüübi**. Mõnikord pärime mõlemalt vanemalt sama geeni versiooni. Seda nimetatakse **homosügootseks genotüübiks**. Kui me pärime mõlemalt vanemalt erinevad geneetilised variandid, nimetatakse seda **heterosügootseks genotüübiks**.

Mõnikord piisab teatud tunnuse tekitamiseks vaid ühest geneetilise variandi koopias. Teiste tunnuste tekitamiseks peab geneetilise variandi kaks koopiat olema olemas. See põhjustab erinevate tunnuste puhul erinevaid **pärimismustreid**. Kõik EDS-i tüübid päranduvad kas **autosoom dominantset** või **autosoom retsessiivset**. Mõiste "**autosoom**"

tähendab, et geen ei asu sugukromosoomides (X või Y), seega on meestel ja naistel võrdne võimalus geneetiline variant pärida. **Dominantne** ja **retsessiivne** viitavad variandi koopiade arvule, mis on vajalikud tunnuse või seisundi tekitamiseks.

4.2.1 Autosoom dominantne pärilikkus

Domineeriv pärandumine tähendab, et seisundi põhjustab üks patogeense variandi koopia. See tähendab, et kui inimene pärib patogeense variandi kummaltki oma vanemalt, on tal see seisund. Kui inimesel on domineeriva pärandumise mustriга seisund, on igal tema lapsel 50% tõenäosus patogeense variandi pärimiseks. Seega on haigestunud vanema igal lapsel 50% tõenäosus seisundi tekkeks. Kui mõlemad vanemad on haiged, on igal lapsel 75% tõenäosus seisundi tekkeks.

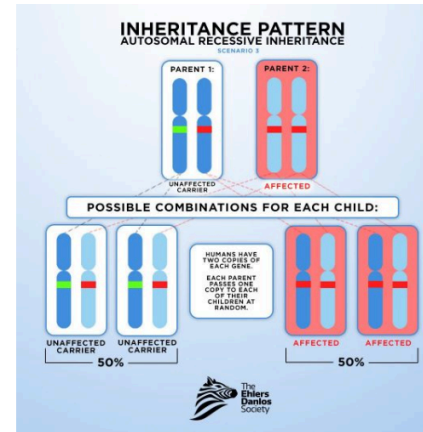
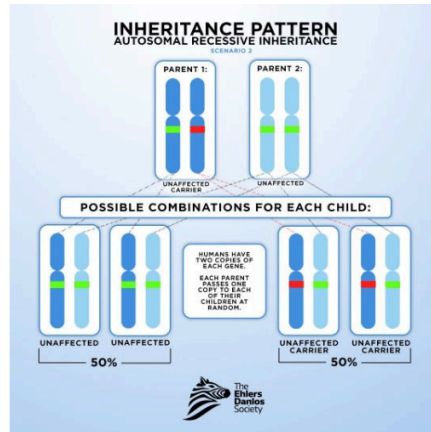
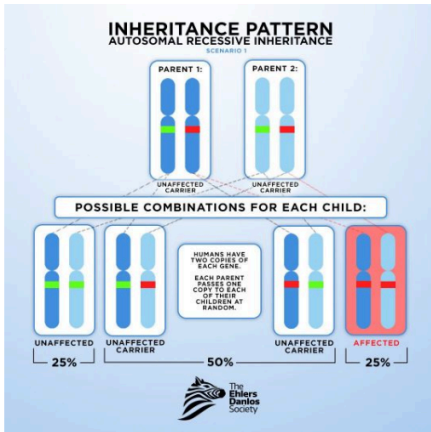


hEDS, cEDS, vEDS, pEDS ja aEDS päranduvad autosoom dominanttsel viisil. mEDS võib päranduda autosoom dominanttsel või autosoom retsessiivsel viisil.

4.2.2 Autosoom retsessiivne pärilikkus

Retsessiivne pärandumine tähendab, et haigusseisundi põhjustavad patogeense variandi kaks koopiat. See tähendab, et haigusseisundi tekkeks peab inimene pärima patogeense variandi mõlemalt vanemalt. Inimesi, kellel on üks retsessiivse patogeense variandi koopia, nimetatakse **kandjateks**. Kandjatel endil haigusseisundit ei ole, kuid nad võivad patogeense variandi edasi anda oma lastele. Kahel tervel kandjal võib sündida laps, kellel on retsessiivne geneetiline häire.

Selleks, et inimene päriks haigusseisundi retsessiivse pärandumismustriga, peab mõlemal vanemal olema vähemalt üks patogeense variandi koopia. Retsessiivse geneetilise häire pärimise tõenäosus sõltub sellest, mitu patogeense geneetilise variandi koopiat kummalgi vanemal on.



kEDS, spEDS, BCS, mcEDS, cLEDs, dEDS ja cvEDS päranduvad autosoom retsessiivselt.
mEDS võib päranduda autosoom dominantset või autosoom retsessiivselt.

5. EHLERS-DANLOS SÜNDROOMI JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRETE DIAGNOOSIMISEL ON TULEMAS SUUR UUENDUS

5.1 Uus ülemaailmne EDS ja HSD diagnoosimise kriteerium tuleb 1 detsembril 2026.

Esmakordselt pärast 2017. aastat uuendatakse kõigi Ehlers-Danlos sündroomide (EDS) ja hüpermobiilsus spektri häirete (HSD) diagnostilisi kriteeriume.

Uus raamistik avaldatakse 1. detsembril 2026 rahvusvaheliselt tunnustatud ajakirjas “American Journal of Medical Genetics”, mis on juhtiv geneetiliste ja haruldaste haiguste uuringute väljaanne. Pärast avaldamist asendab uus raamistik kõik varem avaldatud EDS-i ja HSD diagnostilised kriteeriumid.

2027. aasta märtsis avaldatakse teine väljaanne, mis pakub parimaid ravi- ja halduspraktikaid, aidates tervishoiuteenuse osutajatel mõista, kuidas kõige paremini toetada ja ravida EDS-i ja HSD-ga elavaid inimesi pärast diagnoosi saamist.

5.1.2 Kuidas see töö välja töötati

See „Road to 2026“ (*tõlge: Tee 2026. aastani*) töö esindab aastaid kestnud uuringuid, rahvusvahelist koostööd, ekspertarvamusi ja konsensust ning elukogemust, mis kõik on suunatud diagnoosimise ja ravi parandamisele kogu maailmas.

Värskendus põhineb järgmisel:

- Rahvusvahelised uurimistulemused
- Globaalne kliiniline ekspertiis
- Süstemaatiline kirjanduse ülevaade
- Delphi konsensusmetoodika
- Range teaduslik eelretsenseerimine

See on sõltumatu teadus, mida juhivad eksperdid.

5.1.3 Milline on Ehlers-Danlos Seltsi roll?

Ehlers-Danlose Selts ei määra teaduslikke tulemusi. Nad aitavad seda tööd teha järgmiselt:

- Algatuse rahastamisega
- Sõltumatute globaalsete ekspertide kokku toomisega
- Uurimisprotsessi toetamisega
- Elukogemuse kaasamise tagamisega igal sammul

Kui värskendus 1. detsembril avaldatakse, pakub Ehlers-Danlose Selts järgmist:

- Värskenduste selgitused

- Ressursid ravi parandamiseks
- Juhendid arstidele ja kogukonnale
- Toetades muutustega toimetulekul

5.2 The Road to 2026: A Path Toward Progress (tõlge: Tee 2026. aastani: tee edasimineku suunas)

2017. aasta Ehlers-Danlose sündroomide rahvusvahelise klassifikatsiooni avaldamine

oli pöördeline hetk, mis muutis arusaama Ehlers-Danlose sündroomidest (EDS) ja hüpermobiilsuse spektri häiretest (HSD). See uuendus pani aluse paljudele uuringutele, mis kõik püüdlavad kõigi EDS-i ja HSD tüüpide ning nende seisundite ravimise parema mõistmise poole.

Uuringutest tulenev edusammude ajend

Tuginedes uusimatele uuringutele, ülemaailmsetele kliinilistele ja patsientide kogemustele ning tehes koostööd tervishoiutöötajate ja meie kogukonnaga, asub **Ehlers-Danlose sündroomide ja hüpermobiilsuse spektrihäirete rahvusvahelise konsortsiumi (IC)** ekspertkomitee nüüd “**teele aastani 2026**”.

5.2.1 Milline on Road to 2026 (tõlge: tee aastani 2026)?

Tee aastani 2026 on tee ja protsess 2017. aasta Ehlers-Danlose sündroomide rahvusvahelise klassifikatsiooni uuendamise suunas. Selle uuenduse eesmärk on edendada EDS-i ja HSD-i mõistmist ja ravi globaalsel tasandil, lühendades diagnoosimise aega ja parandades ravi. See töö peaks valmima ja avaldatama 2026. aasta lõpus.

Töö hõlmab põhjalikku uurimist selle kohta, mida praegu EDS-i ja HSD kohta teatakse, ning hindamist selle kohta, mida on vaja diagnoosimise ja ravi globaalse kättesaadavuse parandamiseks.

Arvesse võetakse järgmisi põhielemente:

- **Klassifitseerimis kriteeriumite uuendamine:** klassifitseerimis raamistiku põhjalik läbivaatamine ja uuendamine.
- **Diagnostiline rada:** kliiniliselt testitud ja täiustatud diagnostikajuhend EDS-i ja HSD jaoks.
- **Hindamis- ja raviviiside loomine:** praktiline juhend sümptomite ja kaasuvate haiguste hindamiseks ja raviks, mis mõjutavad meie kogukonna tervist, heaolu ja elukvaliteeti.

5.2.2 Kes on kaasatud “2026. aasta teekonda”?

Rahvusvahelise Konsortsiumi (IC) EDS ja HSD komitee teeb järgmise 2-3 aasta jooksul koostööd ja laiemate sidusrühmadega, sealhulgas EDS ja HSD ülemaailmsete ekspertidega, kogukonna liikmetega, kes jagavad kogemusi, ning iga IC töörühma kogukonna ekspertidega. „Tee 2026. aastani“ komiteesse kuuluvad Ehlers-Danlose

sündroomide ja hüpermobiilsuse spektri häirete juhtivad eksperdid, kellel on laialdased kliinilised kogemused ja uuringud.

Kogukonna hääl: mitte midagi meist, ilma meieta

Kuigi teaduse ja uuringute tulemusi suunavad komitee tervishoiutöötajad, on kogukonna hääle ja kogukonnakesksete organisatsioonide häälte kaasamine selles protsessis kriitilise tähtsusega, et tagada elukogemuse kaasamine ideest teostuseni.

Komitees osalevad Ehlers-Danlose Seltsi esindajad, kes tagavad, et kogutakse ja integreeritakse uurimisprotsessi mitmekesine hulk kogukonna häáli, et tuua esile süsteemseid probleeme ja kajastada kogukonna elukogemusi kogu maailmas. Igas IC töörühmas on kogukonna ekspert, kes jagab elukogemusi ja tagab, et kogukonna kogemused ja reaalsus on esindatud.

Ehlers-Danlose Selts on pühendunud administratiivse ja rahalise toetuse pakkumisele kõigis „Tee 2026. aastani“ komitee kokkupanemise aspektides selle olulise töö ja ülemaailmse koostöö jaoks. Ning tagama, et kogukonna häält kuuldakse ja esindatakse tõhusalt. Ehlers-Danlose Seltsi esindajad annavad pärast iga kohtumist värskendusi, et kogukonda kogu protsessi vältel teavitada.

Komitee liikmed on:

- Jessica Bowen
- Dr. Peter Byers
- Professor Marina Colombi
- Dr. Serwet Dermidas
- Dr. Clair Francomano
- Dots. professor dr. Alan Hakim
- Dr. Glenda Sobey
- Dr. Hanandi Kazkaz
- Professor Fransiska Malfait
- Dr. Roberto Mendoza
- Professor Marianne Rohrbach
- Professor Lara Bloom, CNE
- Scarlett Eagle
- Rebecca Gluck, PA-C
- Louise Tofts

5.2.3 Mida hõlmab projekt "Tee aastani 2026"?

Teel 2026. aastani komitee töö hõlmab järgmist:

- Kogu asjakohase avaldatud kirjanduse ja kogemuste läbivaatamine alates 2017. aasta rahvusvahelise klassifikatsiooni avaldamisest.

- Kõigi oluliste uuringute, näiteks HEDGE (hüpermobiilse Ehlers-Danlose geneetilise hindamise) uuringu ja muude molekulaarsete uuringute, hEDS/HSD kriteeriumide ülevaateuuringu ning igat tüüpi EDS-i ja HSD uuringute tulemuste arvessevõtmine järgmise paari aasta jooksul.
- Teemade kindlaks tegemine, mida tuleb kriteeriumite muutmise kaalumisel arutada.
- Nende teemade uurimine koos arstide, akadeemikute ja laiema kogukonnaga, et jõuda konsensussele ja tagada kõigi vajalike teemade käsitlemine.
- Edasise töö kindlaks tegemine. Mida on vaja teha küsimuste lahendamiseks, millele ei saa vastata ilma täiendavate uuringuteta.
- Kriteeriumite muudatuste (kui neid on) ettepanekute esitamine ja sidusrühmade arvamuse küsimine nende ettepanekute kohta, sealhulgas EDS-i ja HSD kogukonna arvamuste küsimine.
- Soovituste koostamine ja vajadusel nende testimine kliinilises praktikas.

Seejärel läbivad komitee järeldused range teadusliku vastastikuse eksperdi hinnangu.

5.2.4 „Tee aastani 2026” ajajoon ja tulemused

1. Aastatel 2024 ja 2025 kohtus „Tee aastani 2026” komitee, et läbi vaadata ja hinnata ülaltoodud punkte. Nende kohtumiste ootuses käivitas Ehlers-Danlose Selts 2024. aasta aprillis tagasiside vormi lootuste ja murede kohta üheksas keeles, mis koguti kokku ja anti komiteele läbivaatamiseks.
2. 2025. aasta märtsis käivitas Ehlers-Danlose Selts põhjaliku kogukonnakogemuse uuringu, mis jäädvustas EDS-i ja HSD-kogukonna reaalseid kogemusi, keskendudes kriitilistele teemadele. Selle uuringu tulemusi jagatakse „Tee aastani 2026” teaduskomiteega ja neid kasutatakse artikli avaldamiseks ajakirja American Journal of Medical Genetics erinumbris koos „Tee aastani 2026” klassifikatsiooni uuendusega.
3. Ehlers-Danlose Seltsi 2025. aasta rahvusvahelisel teadus sümposiumil Torontos Kanadas kohtus „Tee 2026. aastani“ komitee teadus ringkondadega, et arutada oma seniseid tulemusi ja suhelda sidusrühmadega.
4. Lõplik väljaanne avaldatakse kahes erinumbris ajakirjas American Journal of Medical Genetics, mis ilmuvad 2026. aasta lõpus ja 2027. aasta alguses. Väljaande autoriteks on „Tee 2026. aastani“ komitee ja nende kutsutud kaastöötajad, kellel on laialdased teadmised EDS-i ja HSD valdkonnast.
5. Ehlers-Danlose Selts rahastab väljaande avatud juurdepääsu, et tagada kõigile tervishoiutöötajatele ja patsientide kogukondadele kogu maailmas sellele tasuta juurdepääs.
6. Ehlers-Danlose Selts tagab, et selle väljaande põhjal luuakse ligipääsetavad ressursid ja materjalid ning need tehakse kättesaadavaks mitmes keeles kogukonna liikmetele ja arstidele kogu maailmas, et neid saaks kliinilises praktikas kasutada oma veebisaidil ja rakenduses. Need hõlmavad väljaandeid, artiklite tavalisi versioone, ravijuhendeid, videoid, ressursse, selgitavaid juhendeid uute teemade, diagnostiliste plaanide ja tööriistade ning raviplaanide kohta.

6. TREENING JA LIIKUMINE TÄISKASVANUTELE, KELLEL ON HÜPERMOBIILNE EHLERS-DANLOS SÜNDROOM JA HÜPERMOBIILSUS SPEKTRI HÄIRED

NB! See teave on ainult juhiseks ja ei ole mõeldud individuaalse meditsiinilise nõu andmiseks!

Tõendid liikumise ja treeningu eeliste kohta on üsna ülekaalukad. Millised on siis mõned neist eelistest? Alustuseks järgmiste seisundite ennetamine ja ravi:

- Diabeet
- Kõrge vererõhk
- Kõrge kolesteroolitase
- Südamehaigused
- Rasvumine
- Osteoporoos
- Artriit
- Depressioon ja ärevus

Need on mõned kõige levinumad terviseprobleemid, mis mõjutavad ühiskonda ja moodustavad igal aastal tohutu osa perearsti/haigla külastustest ja isegi surmajuhtumitest ning see, et kellelgi juhtub olema hüpermobiilne Ehlers-Danlose sündroom (hEDS) või hüpermobiilsuse spektrihäire (HSD), ei välista ka ülaltoodud seisundite teket. Sa ei saa ennast hEDS/HSD tekke eest kaitsta, aga sa saad aidata ennetada ülal loetletud seisundite teket, seega oled treeninguga juba võitmas.

Hüpermobiilsusega treenimisel on ka teisi eeliseid! Näiteks:

- Liikumisel enesekindluse suurendamine
- Keha jäikade osade paindlikkuse parandamine
- Tegevuste jätkamise võimaldamine
- Vastupidavuse parandamine
- Keha lihasvastupidavuse parandamine
- Stressi ja pingete leevendamine
- Kaalulangus ja lihastoonuse suurendamine
- Treeningu taseme parandamine
- Enesehinnangu tõstmine

Treening on kasulik, aga kuidas saab hEDS/HSD-ga treenida? See on üks levinumaid küsimusi hüpermobiilsete patsientide seas. Nad kurdavad mitmesuguste treeninguga seotud raskuste üle – ebastabiilsed liigesed, krooniline valu, posturaalse tahhükardia sündroom (PoTS) mis takistab liikumist, piirab mao sümptomeid ja muidugi väsimust.

Treening (ja liikumine üldiselt) on tegelikult üks hEDS/HSD haldamise alustalasisid ning võib pakkuda võimalust loodetavasti parandada funktsionaalset võimekust, võimaldades elus rohkem eesmärke saavutada.

See pole aga alati lihtne ning hEDS/HSD füüsilise seisundi osas on terve spekter võimekusest, alates kergest kuni väga raskeni, kuid kõik saavad treeningust ja liikumisest kasu. Vaja on lihtsalt teada, milline treeningtüüp kellelegi sobib ja kuidas seda teha, mis viib meid järgmiste kõige sagedamini esitatavate küsimusteni – „Milline treening on minu jaoks ohutu?“, „Kas on mingeid harjutusi, mida peaksin vältima?“, „Kuidas ma saan vältida dekonditsioneerimist?“, „Kas ma peaksin tegema venitusharjutusi?“, „Kui palju trenni peaksin tegema?“ ja „Kas ma saan kodus treenida ilma jõusaali minemata?“ Need kõik on õigustatud küsimused. Aga enne kui me sellega jätkame, on mõned olulised asjad, mida tuleks mainida.

Esiteks peaks enne mis tahes treeningprogrammi alustamist alati veenduma, et patsient on saanud treeninguks loa igalt arstilt, kelle ravi all ollakse (kardioloog, gastroenteroloog, reumatoloog, perearst jne). Teiseks on iga inimene individuaalne ja hEDS/HSD mõjutab kõiki erinevalt. Seega ei asenda miski individuaalset hindamist, et määrata kõige sobivam treeningrežiim. Ideaalis peaks seda tegema täielikult koolitatud tervishoiutöötaja (litsentseeritud füsioterapeut), kes saab seejärel ka harjutusi vastavalt jälgida ja kohendada.

6.1 Parimad harjutused liigeste hüpermobiilsuse korral

Isomeetriline tugevdamine

Isomeetriselised harjutused hõlmavad lihaste kokkutõmmet liigest liigutamata, pakkudes stabiilsust ja jõudu. Need harjutused on olulised lihasjõu säilitamiseks ilma liigese ebastabiilsusega riskides.

Kontrollitud liikumisulatus

Harjutused, mis suunavad liigeseid läbi nende normaalse liikumisulatuse, et parandada kontrolli ja vähendada vigastuste ohtu. Need liigutused aitavad säilitada tüüpilist liikumisulatust, tagades samal ajal stabiilsuse.

Kerelihaste stabiilsuse harjutused

Kerelihaste tugevdamine, et toetada üldist keha stabiilsust ja vähendada hüpermobiilsete liigeste koormust. Tugev kere on oluline tasakaalu säilitamiseks ja vigastuste vältimiseks.

Jõutreening

See treeningvorm tugevdab lihaseid, sidemeid, kõõluseid ja luid. Tugevam olemine vähendab vigastuste ohtu ja pakub liigestele lisatuge. Jõu omamine annab suurema võimekuse füüsiliste ja funktsionaalsete ülesannete täitmiseks. Tugevdamist saab kodus (või jõusaalis) saavutada järgmisel viisil:

- Koormuse kasutamine (takistuslindid, hantlid, kehakaal – võib isegi kasutada gravitatsiooni). Mõned näited võivad hõlmata jalgade tugevdamist lihtsalt toolil

istest püsti tõusmist ja tagasi istumist või takistuslindi kinnitamist tooli tagumise jala ümber, millel istute, tõmmates see ette ja asetades jalg selle sisse, seejärel sirutades põlve välja sirutades. Käte tugevdamiseks saab teha biitsepsi kõverdusi hoides ubade purki või kilekotti asjadega. Õlgade tugevdamiseks saab hoida käes väikest hantlit ja tõstes käed külgedele (olles ettevaatlik, kui on kalduvus subluksatsioonidele/nihestuste tekkele).

- Alustada tuleks harjutuse korduste arvu (baasarvu) väljaselgitamisega, millega suudetakse hakkama saada ilma valu süvendamata (alustades vaikselt) – ja kasutades tempokat lähenemist (kuigi valu võib olla kogu aeg, peaks vältima kõike, mis seda süvendab ja veelgi hullemaks teeb).
- Pilates – kliinilisele populatsioonile kohaldatud algtaseme matil -treeningharjutused võivad olla suurepärased kere tugevdamiseks, propriotsepsiooni ja kehateadlikkuse arendamiseks ning arvatakse, et need aitavad ka motoorse kontrolli parandamisel. **Vältima peaks kõrgema taseme traditsioonilisi Pilatese harjutusi**, mis võivad olla liiga rasked ja kehale liigset stressi avaldada. Kui osaleda Pilatese tunnis, tuleks teavitada esmalt treenerit oma seisundist. Hea treener peaks seejärel suutma harjutusi sobivamaks muuta. Kui proovida kodus pilatest, siis tuleks valida kindlasti algajatele mõeldud videod.
- Liigutused peavad olema tehtud kontrollitult.
- Tuleks veenduda, et õiged lihased töötavad (siin võib olla eriti kasulik füsioterapeudi nõuanded).

Suletud kineetilise ahela harjutused

Liigutused, kus käsi või jalg on pidevas kontaktis pinnaga, pakkudes stabiilsust ja jõudu. Need harjutused on tõhusad funktsionaalse jõu arendamisel, mida saab rakendada igapäevastes tegevustes.

Õrn venituse

Kerge venituse paindlikkuse säilitamiseks ilma liigeseid üle koormamata.

Vaatomata hüpermobiilsusele võivad osad inimesed ikkagi kangeks jääda. Jäikus võib olla levinud kaebus. Suuremad lihasgrupid võivad sageli üle töötada ja väsida, põhjustades valu ja lihasspasme. Jäikus võib tekkida ka valu ja vähese liigese kasutamise tõttu, seega võib paindlikkuse säilitamine olla kasulik. Meie kehaosad võivad sageli kangeks jääda, kui me püsime pikka aega staatilistes (ja halbades) asendites. Seetõttu on oluline regulaarselt asendit vahetada. Õrnad venitused (või „teadlikud liigutused“ – õrnade kontrollitud liigutuste vorm) võivad samuti aidata leevendada tekkida võivat jäikust, aitab lihased paindlikuna hoida ja vähendab vigastuste ohtu järskude liigutuste korral. Jooga võib samuti kasulik olla, aga tuleks leida hea õpetaja ja **olla ettevaatlik, et ei venitataks ülevenitusse**. Meeles tuleks pidada, et „**see, et midagi sinna läheb, ei tähenda, et selle peaks sinna viima!**“ Tavaliselt võib olla raske aru saamiseks, kus see „seal“ on. Võib olla raske teada, millal venitus peatada. Siin tulebki mängu järgmine osa – propriotsepsioon ja tasakaal.

Proprietseptiivne treening

Harjutused, mis parandavad keha võimet tajuda liigeste asendit, parandades tasakaalu ja koordinatsiooni. Proprietseptiivne treening on oluline liigeste hüpermobiilsuse sündroomiga inimestele kukkumiste ja muude vigastuste vältimiseks. Liigeste asendi tajumise häire võib põhjustada liigeste paigast libisemist. Üldiselt, mida parem on proprietseptsioon, seda parem on stabiilsus. Kuidas seda kodus treenida? On mitmeid erinevaid viise, aga ilma ametliku hindamiseta sõltub valik suuresti isiku enda tajutatavast võimest harjutust hallata. Kõige tähtsam on valida sobiv tase ja tagada selle sooritamiseks turvaline keskkond. Siiski võiks mõned ideed hõlmata järgmist:

- Tai Chi – suurepärane treeningvorm, mis koosneb aeglastest, kontrollitud liigutustest. Hea tasakaalu ja stabiilsuse jaoks. Soovitav on ka Chi Gung.
- Püstiseisu tasakaaluharjutused – need võivad varieeruda jalad koos seisust (proovides ka suletud silmadega), ühel jalal seismisest või kõikuval laual seismisest. Võib proovida palli viskamist ja püüdmist kõikuval laual seistes või isegi teha minikükke, kui olla tõeliselt julge.
- Wii Fit – see võib olla lõbus viis tasakaalu ja stabiilsuse treenimiseks. Wii Fiti laua kasutamisel saab kasutada mitmesuguseid mängu.
- Võimlemispall – suurepärane ja mitmekülgne kodune treeningvahend. Proovides pallil istuda heas rühis. Kui võimalik, proovida ka silmad kinni. Edasijõudnut võivad proovida istuda jalad koos. Kui võimalik, proovida üks põlv välja sirutada tõstes jala põrandalt üles, kui olla eriti julge võib proovida seda teha silmad kinni.

Nagu juba mainitud, PEAKS igasuguse tasakaalu/proprietseptsiooni tüüpi harjutuse tegemisel tagama turvalise keskkonna (harjutades matil, asetades toolid mõlemale küljele või seistes seina lähedal) ning valima harjutuse, mis on sobival tasemel, st väljakutset pakkuv kuid mitte üle jõu käivalt raske.

Aeroobne treening

Teise nimega kardiorespiratoorne või kardiovaskulaarne treening. See on treening, mis paneb südame ja kopsud tööle ning transpordib hapnikku lihastesse. Tavaliselt saavutame selle treeningvormi selliste tegevuste abil nagu kõndimine, jooksulindi kasutamine, treeningrataste kasutamine, crosstrainerite kasutamine ja ujumine, kui nimetada vaid mõnda. Soovitav kogus „normaalse“ elanikkonna jaoks on 150 minutit mõõduka intensiivsusega treeningut nädalas, mis on jaotatud viieks 30-minutiliseks treeninguks nädala jooksul. Kuigi see võib tunduda palju, saab iga 30 minutit jagada uuesti kolmeks 10-minutiliseks osaks päevas või isegi kuueks 5-minutiliseks osaks, kui soovite. Mis on mõõdukas intensiivsus? Juhendina on olemas nn „kõnetest“, mille kohaselt peaks mõõduka intensiivsusega tegevuse ajal suutma rääkida, kuid mitte laulda.

See võib mõnele olla saavutatav, sel juhul tehke seda! Siiski võib paljudel olla ülaltoodu saavutamine alguspunktina keeruline. Liiga varane pingutamine võib põhjustada ägenemist. Kuidas seda lihtsamaks teha või kodus teha? Nagu eespool mainitud, on võimaluse korral kõndimine suurepärane viis aeroobse treeningu saavutamiseks. Teine võimalus on trepist üles ja alla käimine. Kui kõndimine on raske siis ujumine võib olla

üks võimalus. Võib kas ujuda või lihtsalt basseini ringi jalutada. Kohalikku basseini pole? Võib osta väikese komplekti eraldiseisvaid pedaale ja kodus „rattaga sõita“, see võib olla väga kasulik, kui kellelgi on potentsiaalne sooletalitlus. Kui pedaalimine on raske, võib pedaalid lauale asetada ja neid käsirattana kasutada. Isegi kodused tegevused, nagu koristamine ja aiatööd, võivad olla kardiovaskulaarse treeningu vormiks. Ei ole hullu, kui ei suudeta 30 minutit päevas saavutada. Kogu treening peaks olema tempokas ja peaks alati alustama väikese, hallatava „baaskoormusega“, mida saab teha ilma sümptomeid oluliselt süvendamata. Alustada tuleks madala intensiivsusega treeninguga 5–10 minutit kaks kuni kolm korda nädalas. See on okei. Seda saab alati suurendada, aga millegi tegemine on parem kui mitte midagi tegemine. Iroonilisel kombel võib kardiotreening olla suurepärase viisi väsimuse vastu võitlemiseks, sest kuigi see võib tunduda kogu energia kulutamisenä, peaks aja jooksul energiamahd suurenema, kui vorm saavutatakse.

6.2 Harjutused. Mida vältida ragisevate liigestega hüpermobiilsuse korral

Suure koormusega tegevused

- **Jooksmine või sörkjooks:** Võib liigestele liigset koormust avaldada, mis võib põhjustada valu ja vigastusi.
- **Hüppeharjutused:** Suurendab vigastuste ohtu hüpermobiilsetele liigestele avalduva suure koormuse tõttu.

Raskete raskuste tõstmine

- **Ranked küikid ja jõutõmme:** Võib hüpermobiilseid liigeseid pingutada ja vigastusi põhjustada. Need harjutused avaldavad liigestele märkimisväärset survet ja neid tuleks vältida või teha ettevaatlikult.
- **Pealt surumine:** Ebastabiilsuse ja vigastuste oht, eriti kui õlaliigesed on hüpermobiilsed.

Sügavad venitused ja äärmise painduvuse harjutused

- **Joogaasendid nagu spagaat või sügav seljakõverdus:** Võib liigeseid üle sirutada, mis suurendab ebastabiilsust ja vigastuste ohtu.
- **Iluvõimlemine:** Suur risk äärmise painduvus nõude tõttu, mis võib hüpermobiilsuse sümptomeid süvendada.

Kõrge intensiivsusega intervalltreening (HIIT)

- **Burpee harjutused:** Suure löögiga ja liigestele koormav, suurendades vigastuste ohtu.
- **Mägironimine:** Võib hüpermobiilseid liigeseid destabiliseerida, mis võib põhjustada kahjustusi.

Kontaktspordialad

Kontaktspordialad kujutavad endast suurt vigastuste ohtu füüsiliste kokkupõrgete ja löökide tõttu, mis võib olla eriti kahjulik hüpermobiilsusega inimestele. Otsese füüsilise kontaktiga tegevuste tegemine võib süvendada paljusid hüpermobiilsusega seotud sümptomeid, sealhulgas jalavalu, liigeste ebastabiilsust ja kroonilist valu.

Hüpermobiilsusega inimestel on sageli lõdvad liigesed ja nõrgad lihased, mis muudab nad vastuvõtlikumaks vigastustele, nagu nihestused ja nikastused.

Lisamärkusena on üldiselt soovitatav vältida suure koormusega ja/või kontaktsporte (seiklushimulisematele). Keskenduda selle asemel madala kuni mõõduka mõjuga aeroobsele tegevusele ning väikese koormusega tugevdavale ja propriotseptiivsele treeningule.

Kuigi parim viis treeningprogrammi koostamiseks ja järgimiseks on füsioterapeudi järelevalve all, kes hindab hoolikalt konkreetseid vajadusi ning suudab edusamme jälgida ja kohandada, on siiski võimalik ja ausalt öeldes oluline säilitada teatud liikumistase ja teha lihtsaid harjutusi kodus ise.

Seega liikumine ja järkjärguline treening on oluline hüpermobiilse elanikkonna puhul paljudel põhjustel. See võib aidata jäikusest ja deformatsioonist tingitud valu leevendamisel. Treening võib anda ka rohkem energiat, mis aitab väsimuse vastu. See võib aidata parandada üldist stabiilsust, vähendada vigastuste riski ja vähendada nihestuste sagedust. Neile, kes võivad kannatada PoTS-i all, võib treening aidata ka selle sümptomeid leevendada (lihtsalt veenduda, et kaotatud sool pärast tagasi saada elektrolüütsete jookide või soola tablettidega vees).

7. FÜÜSILINE TERAAPIA HÜPERMOBIILSETELE. LIIGESTE RAGISEMINE.

Hüpermobiilsus, mida iseloomustavad ebatavaliselt painduvad liigesed põhjustab sageli liigeste ragisemist. See levinud nähtus võib olla häiriv, kuid selle tagajärgede ja ravistrateegiate mõistmine, eriti hüpermobiilsuse ja liigeste ragisemise korral võib füüsiline teraapia oluliselt parandada haigestunute elukvaliteeti.

7.1 Mis on hüpermobiilne praksuv liiges?

Hüpermobiilne praksuv liiges viitab sagedasele paukumisele või praksumisele, mis esineb liigeste hüpermobiilsuse sündroomiga inimeste liigestes. See seisund on enamat kui lihtsalt müra; see võib olla seotud mitmesuguste sümptomite ja algpõhjustega, mis vajavad tervishoiutöötajate hoolikat tähelepanu.

7.2 Hüpermobiilse praksuva liigese sümptomid

- Sagedane liigeste paukumine või praksumine: Sageli on see tingitud lõtvadest liigestest, mis liiguvad üle oma tüüpilise liikumisulatuse, mille tulemuseks on mitmesugused helid. Need kuuluvad liigesed võivad olla ehmataavad, kuid on hüpermobiilsuse levinud märk.
- Valu ja ebamugavustunne: Püsiv või vahelduv liigesevalu kahjustatud liigeste ümber, mida igapäevased tegevused sageli süvendavad. Osteoartriidi valu võib tekkida ka pikaajalise liigeste ebastabiilsuse tagajärjel.
- Liigeste ebastabiilsus: Liigeste alt kadumise tunne, mis viib enesekindluse puudumiseni igapäevastes liigutustes ja füüsilises tegevuses.
- Väsimus: Lihaväsimus pidevast pingutusest liiga painduvate liigeste stabiliseerimiseks, mis sageli põhjustab valutavat valu ja ebamugavustunnet.
- Suurem vigastuste oht: Nõrkade lihaste ja lõdvestunud liigeste tõttu on suurem vastuvõtlikkus nikastustele, venitustele ja muudele vigastustele.
- Artriidi teke: Liigeste kiirenenud kulumine võib põhjustada varajast artriiti, eriti inimestel, kellel on esinenud hüpermobiilsust.
- Kaldumus muudele seisunditele: Näiteks Ehlers-Danlose sündroomid, millega kaasneb ka veniv nahk ja muud sidekoe probleemid.

7.3 Mis põhjustab hüpermobiilsust ja praksuvaid liigeseid?

- Hüpermobiilsus: Liigne liigeste painduvus geneetiliste tegurite või sidekoehaiguste, näiteks healoomulise hüpermobiilsuse sündroomi tõttu. Need seisundid põhjustavad kostruktuuride suuruse vähenemist, mis viib liigeste liikumise suurenemiseni.
- Praksuvad liigesed: Hüpermobiilsuse korral on see levinud mitmesuguste aluseks olevate mehhanismide tõttu:

- Gaasimullid: Sünoviaalvedeliku gaasimullid, mis koosnevad peamiselt süsinikdioksiidist, võivad lõhkedes tekitada pauk-heli. See luude pindu eraldav vedelikukiht toimib loodusliku määrdeainena.
- Sidemete või kõõluste liikumine: Plõksumine luu või muude struktuuride kohal, mis võib põhjustada mürarikkaid liigeseid.
- Kõhre kulumine ja rebend: Kõhr toimib luude vahelise pehmenusena; selle kulumine võib liigete liikumisel suurendada hõõrdumist ja müra. Kõhre kiht võib muutuda õhukeseks, põhjustades luude pindade kokkupuudet ja tekitades mitmesuguseid helisid.

7.4 Kas liigete praksumine hüpermobiilsuse korral on kahjulik?

Liigete praksumine iseenesest ei ole tingimata kahjulik, kuid hüpermobiilsuse kontekstis võib see viidata varjatud probleemidele, millega tuleb pikaajalise kahjustuse vältimiseks tegeleda. Liigete praksumise pikaajalise mõju kohta on teaduslikke lahkavamuusi, kuid liigete hüpermobiilsuse sündroomiga inimesed peaksid olema ettevaatlikud, kuna neil on suurem nihetuste ja muude vigastuste risk.

7.5 Füüsilise teraapia roll hüpermobiilsuse ravis

7.5.1 Füüsilise teraapia eelised hüpermobiilsuse ja ragisevate liigete korral

- **Lihaste tugevdamine:** ortopeediline füsioteraapia hüpermobiilsuse korral keskendub liigeseid toetavate ja stabiliseerivate lihaste tugevdamisele, aidates vältida liigete hüpermobiilsuse sündroomi süvenemist.
- **Liigete stabiilsuse parandamine:** liigete kontrolli ja funktsiooni parandamine sihipäraste harjutuste abil võib oluliselt vähendada nihetuste riski ja parandada stabiilsust igapäevaelus.
- **Valu vähendamine:** ebamugavustunde leevendamine erinevate terapeutiliste tehnikate abil, näiteks manuaalteraapia ja spetsiifiliste harjutuste abil, liigesevalu leevendamiseks.
- **Liikumisulatuse suurendamine:** paindlikkuse ohutu suurendamine vajadusel, tagades samal ajal, et liigutused jäävad normaalsele tasemele, et vältida liigete ülekoormamist.
- **Vigastuste ennetamine:** ohutute liikumismustrite koolitamine ja õpetamine liigete kaitsmiseks füüsilise tegevuse ja igapäevaste tegevuste ajal.
- **Liigete kaitsmise koolitamine:** strateegiad liigete ülekoormuse vältimiseks, näiteks tugi seadmete kasutamine ja tegevuste muutmine.
- **Kohandatud treeningprogrammid:** individuaalsetele vajadustele vastavad kohandatud plaanid, mis keskenduvad lihaskõhule ja lihastoonuse säilitamisele liigete tõhusaks toetamiseks.

8. MASSAAŽITERAAPIA: OLULINE RESSURSS LIIGESTE HÜPERMOBIILSUSE KORRAL

Massaažiteraapia võib pakkuda liigeste hüpermobiilsusega inimestele mitmesuguseid eeliseid, sealhulgas valu leevendamist, lihasingete vähendamist, propriotseptsiooni paranemist ja üldise heaolu paranemist. Massaažiteraapia rakendamist tuleb aga kohandada vastavalt nende inimeste ainulaadsetele vajadustele. Siin on peamised kaalutlused:

1. **Subluksatsioonide ja nihestustega arvestamine:** Liigeste hüpermobiilsusega inimesed võivad olla alati liigeste subluksatsioonidele (osalistele nihestustele) ja nihestuste tekkele. Terapeutid peavad seda arvestama ja kasutama tehnikaid, mis väldivad nende probleemide süvendamist.
2. **Muutunud valu tajumise mõistmine:** Liigeste hüpermobiilsus võib olla seotud muutunud valu tajumisega, mis tähendab, et inimene ei pruugi ebamugavustundele tüüpilisel viisil reageerida. Selge suhtlus mugavus tasemete kohta on kogu seansi vältel ülioluline.
3. **Lihaste tasakaalustamatuse käsitlemine:** Hüpermobiilsus võib põhjustada teatud lihaste ülekoormust, samas kui teised on alakasutatud, mis viib lihaste tasakaalustamatuseni. Kohandatud massaažitehnikad aitavad seda tasakaalu taastada, soodustades paremat lihaskiirfunktsiooni.
4. **Õrnad lähenemisviisid:** Liigeste hüpermobiilsusega inimesed reageerivad sageli paremini õrnematele massaažitehnikatele. Agressiivsemad lähenemisviisid, näiteks süvakoemassaaž, võivad potentsiaalselt kahjustada õrnu kudesid ja põhjustada ebamugavust.

8.1 Õppimine ja kohanemine: teekond edasi

Teadmised on jõud, eriti tervishoius. Mida rohkem me mõistame selliseid seisundeid nagu liigeste hüpermobiilsus ja keha reaktsioon erinevatele sekkumistele, seda paremini saame oma lähenemisviise kohandada nende seisunditega inimeste vajadustele.

8.2 Holistilise heaolu edendamine

Massaažiterapeutid võivad samuti mängida olulist rolli holistilise heaolu edendamisel. Oma töö kaudu saavad nad parandada lõõgastumist, vähendada stressi ja parandada üldist heaolu, mis on olulised tegurid kroonilise valu ja väsimuse all kannatavatele inimestele, mis sageli kaasnevad liigeste hüpermobiilsusega.

Liigeste hüpermobiilsusega inimeste jaoks mõeldud terviklik massaažiteraapia plaan võib lisaks regulaarsetele seanssidele hõlmata ka nõuandeid iseseisvate massaažitehnikate, venitus- ja tugevdamisharjutuste ning stressijuhtimisstrateegiate kohta.

8.3 Koostöö teiste tervishoiutöötajatega

Arvestades liigete hüpermobiilsuse häirete mitmetahulist olemust, on optimaalse ravi pakkumiseks ülioluline teha koostööd teiste tervishoiutöötajatega. Massaažiterapeutide jaoks on oluline säilitada avatud suhtluskanalid oma klientide teiste tervishoiuteenuse osutajatega, sealhulgas füsioterapeutide, tegevusterapeutide ja arstidega, et tagada terviklik lähenemine.

KOKKUVÕTE

Kokkuvõtteks võib öelda, et sain läbi oma töö ja uurimise väga palju targemaks eri haigustest ja spektri häiretest, nende geneetilistest põhjustajatest ja et nendega võivad kaasneda hüpermobiilsed liigesed, veniv nahk, kerged sinikate tekked jpm.

Lisaks leidsin ka väga asjakohase arikli kliiniliselt füsioterapeudilt Ühend Kuningriigi Ehlers-Danlos Sündroomi toetus grupist, kus on väga palju asjalikke nõuandeid hüpermobiilsetele treenimiseks. Ning, et teha tuleks pigem madala koormusega treeninguid jälgides, et ei tekiks üle venitavust ning et hüppamine, kontakt spordialad ja väga intensiivne raskuste tõstmine on pigem vastunäidustatud.

Massööri seisukohast, et üldse hüpermobiilsetele massaaži pakkuda on liigete hüpermobiilsuse mõistmine ja nõuetekohane haldamine massaažiteraapia kontekstis ülioluline. See võimaldab terapeutidel pakkuda nende seisunditega inimestele tõhusat, ohutut ja personaalset hooldust, parandades nende elukvaliteeti ja heaolu.

Sain ka teada, et selle aasta lõpus võetakse rahvusvaheliselt kasutusele uuenenud diagnoosimise meetodika ja ravimeetodid mis läbi peaks diagnoosimine muutuma kiiremaks ja tõhusamaks.

KASUTATUD KIRJANDUS

1. Ehlers-Danlos Selts [<https://www.ehlers-danlos.com/>] 24.03.2026
2. Jason Parry, Exercise and movement for adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders
[<https://www.ehlers-danlos.org/information/exercise-and-movement-for-adults-with-hypermobile-ehlers-danlos-syndrome-and-hypermobility-spectrum-disorders/>] 24.03.2026
3. Norah Whitten, Physical Therapy For Hypermobility Cracking Joints
[<https://deltaphysiogroup.com/physical-therapy-for-hypermobility-cracking-joints/>]
24.03.2026
4. Unraveling Joint Hypermobility: A Guide for Massage Therapists, Niel Asher
Education
[<https://nielasher.com/blogs/video-blog/unraveling-joint-hypermobility-a-guide-for-massage-therapists>] 24.03.2026