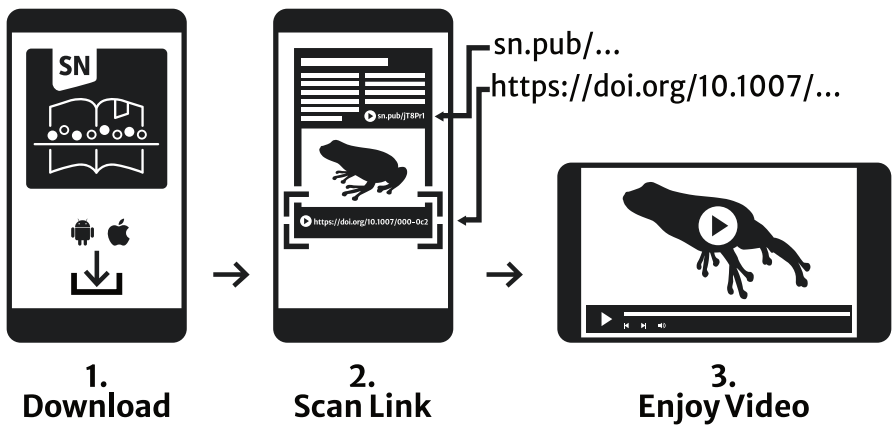


Ratgeber Ehlers-Danlos-Syndrome

Springer Nature More Media App



Support: customerservice@springernature.com

Karina Sturm • Helena Jung
Andrea Maier

Ratgeber Ehlers-Danlos-Syndrome

Komplexe Bindegeweberkrankungen
einfach erklärt

 Springer

Karina Sturm
Neumarkt i.d.OPf., Bayern, Deutschland

Helena Jung
Privatpraxis für Medizinische Genetik
Köln, Deutschland

Andrea Maier
Neurologie
Universitätsklinikum Aachen
Aachen, Deutschland

Die Online-Version des Buches enthält digitales Zusatzmaterial, das durch ein Play-Symbol gekennzeichnet ist. Die Dateien können von Leser*innen des gedruckten Buches mittels der kostenlosen Springer Nature „More Media“ App angesehen werden. Die App ist in den relevanten App-Stores erhältlich und ermöglicht es, das entsprechend gekennzeichnete Zusatzmaterial mit einem mobilen Endgerät zu öffnen.

ISBN 978-3-662-65040-0 ISBN 978-3-662-65041-7 (eBook)
<https://doi.org/10.1007/978-3-662-65041-7>

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

© Der/die Herausgeber bzw. der/die Autor(en), exklusiv lizenziert an Springer-Verlag GmbH, DE, ein Teil von Springer Nature 2022

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von allgemein beschreibenden Bezeichnungen, Marken, Unternehmensnamen etc. in diesem Werk bedeutet nicht, dass diese frei durch jedermann benutzt werden dürfen. Die Berechtigung zur Benutzung unterliegt, auch ohne gesonderten Hinweis hierzu, den Regeln des Markenrechts. Die Rechte des jeweiligen Zeicheninhabers sind zu beachten.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag, noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen. Der Verlag bleibt im Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutionsadressen neutral.

Umschlagbild: © silvapinto / stock.adobe.com

Planung/Lektorat: Katrin Lenhart

Springer ist ein Imprint der eingetragenen Gesellschaft Springer-Verlag GmbH, DE und ist ein Teil von Springer Nature.

Die Anschrift der Gesellschaft ist: Heidelberger Platz 3, 14197 Berlin, Germany

Vorwort

„Ehlers-Dan... Was?“ Das hören Betroffene der seltenen Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) fast täglich. Die meisten Menschen in ihrem Umfeld haben nie von der Gruppe von angeborenen Bindegewebserkrankungen gehört. Und das medizinische Personal denkt, die Ehlers-Danlos-Syndrome wären nicht mehr, als ein wenig überdehnbare Haut und flexiblere Gelenke. Doch die EDS sind viel mehr als nur „ein bisschen beweglich zu sein“. Zusätzlich zu den Symptomen der EDS, die den ganzen Körper betreffen können, treten diverse andere Erkrankungen zusammen mit den Ehlers-Danlos-Syndromen auf, wie z. B. Dysautonomie, Mastzellaktivierungssyndrom und viele mehr.

Die Ehlers-Danlos-Syndrome und all ihre Begleiter sind sowohl für Betroffene als auch für deren Ärzt*innen eine große Herausforderung. Expert*innen gibt es im deutschsprachigen Raum nur wenige, weshalb die Betroffenen oft auf sich alleine gestellt sind. Sie müssen selbst Expert*innen für ihre Erkrankung werden, wenn sie eine optimale Versorgung erwarten. Ressourcen gibt es viele, doch nicht ohne Barrieren. „Warum gibt es das nicht auf Deutsch?“ Das ist der eine Satz, den ich von Betroffenen im deutschsprachigen Raum am häufigsten höre. Fachliteratur ist fast immer nur in englischer Sprache verfügbar: die erste Hürde. Zusätzlich steht oft eine weitere Hürde im Weg: medizinische Fachwörter und schwierige Ausdrücke.

Diese Barrieren soll dieser Ratgeber durchbrechen. Was sind die Ehlers-Danlos-Syndrome? Wie deute ich meine Befunde? Wie werden die EDS behandelt? Was sind all diese Begleiterkrankungen und wie können sie festgestellt werden? Mit unserem Buch möchten wir Antworten auf die häufigsten Fragen geben und dabei zwar Fachwörter erwähnen – denn die muss man auch als Patient*in kennen –, diese aber zusätzlich in einfachen Worten erklären.

VI Vorwort

Durch eine Mischung aus fachlichen Informationen, Expert*innenmeinung aus wissenschaftlicher Literatur und Tipps zum praktischen Umgang mit der Gruppe von komplexen Bindegewbserkrankungen vermittelt dieses Buch eine fundierte Grundlage und gibt vor allem Neueinsteiger*innen – Betroffenen, Angehörigen, Interessierten sowie medizinischem Personal – einen kompakten Überblick über all die Facetten der Ehlers-Danlos-Syndrome.

Cheers,

Karina

Danksagungen

Die Autorinnen dieses Buchs möchten sich herzlich bei allen Mitwirkenden bedanken.

Unser besonderer Dank gilt Dr. Chopra, PD Dr. med. dent. habil. Harnisch, Prof. Dr. med. Horny, PD Dr. med. Meuser, Prof. Dr. med. Raithel und Dr. Healy mit Jared Pelletier, Marketing/Social Media Specialist von Healy Physical Therapy & Sports Medicine, für die informativen Videointerviews, die es Betroffenen erlauben, noch tiefer in Themen wie MCAS, Zahnbeteiligung, Schmerztherapie und vieles mehr einzutauchen. Dadurch wird es Patient*innen ermöglicht, besser ausgebildet an ihre kommenden Ärzt*innen heranzutreten. Danke für Ihre Zeit und Ihr Engagement, EDS betreffend.

Außerdem wollen wir uns bei der Deutschen Ehlers-Danlos Initiative e. V., insbesondere bei Bettina Brossart, die einen Großteil der Abbildungen für dieses Buch angefertigt hat, und Martin Leinen für die Unterstützung dieses Ratgebers bedanken. Darüber hinaus gilt unsere Dankbarkeit ebenfalls Jürgen Grunert und Judith Roske sowie der kompletten Vorstandschaft und allen ehrenamtlichen Mitarbeiter*innen der Organisation, die jeden Tag dafür sorgen, dass die Ehlers-Danlos-Syndrome mehr in den Fokus der Öffentlichkeit rücken und sich die Versorgungssituation für Betroffene in Deutschland verbessert. Zudem möchten wir ein herzliches Dankeschön an Daniel Overdiek richten, der uns hilfreiche Ratschläge zu den sozialrechtlichen Gegebenheiten in Deutschland gab.

Ferner möchten wir uns bei Dominik Schima bedanken, der uns so tatkräftig beim Kipptischvideo geholfen hat, und ebenfalls bei Katharina Müller für die fachliche Unterstützung im Bereich Gynäkologie und Schwangerschaft/Geburt sowie bei Denver Igharo für die selbst angefertigte Abbildung

zur Small-Fiber-Neuropathie sowie Assoc. Prof. Dr. Markus-Frederik Bohn für das Proteinstrukturmodell.

Außerdem möchten wir uns bei Diana Jovin bedanken, die mit *Disjointed* ein umfangreiches Buch zu EDS veröffentlicht hat, welches für englischsprachige Betroffene sehr zu empfehlen ist.

Darüber hinaus ein großes Danke an Rea Strawhill für die Beratung zum österreichischen Sozialsystem, genauso an Katharina Sigl, Leiterin der Selbsthilfegruppe Ehlers-Danlos-Syndrom Linz.

Unser Dank gilt ebenso dem freundlichen Team bei Springer Nature, speziell Katrin Lenhart und Dr. Esther Dür, die uns Buchautorinnen jederzeit mit Rat und Tat zur Seite standen und einen Patient*innenratgeber zu einem Nischenthema, einer seltenen Erkrankung, möglich gemacht haben. Nur dank ihres Vertrauens haben Patient*innen nun auch eine umfangreiche deutschsprachige Literatur zum Thema EDS und können selbstbestimmt und gut informiert auf ihre Ärzt*innen zugehen.

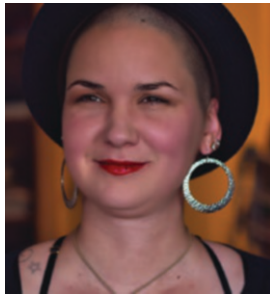
Und zu guter Letzt möchte ich, die Erstautorin Karina Sturm, meine Dankbarkeit gegenüber meinen Mitautorinnen, den zwei wundervollen Ärztinnen Dr. med. Helena Jung und Dr. med. Andrea Maier, ausdrücken. Nicht nur sind diese beiden Ärztinnen zwei der wenigen deutschen Expert*innen, die sich mit großer Leidenschaft Betroffenen mit EDS widmen; zusätzlich haben sie für diesen Ratgeber ihre wenige freie Zeit geopfert, um Patient*innen eine zusätzliche Unterstützung zu bieten. Als Selbstbetroffene habe ich den größten Respekt vor allem, was sie tun, und freue mich jeden Tag aufs Neue, dass es solche Ärztinnen wie sie gibt!

Und damit verabschieden wir uns auch schon. Wir hoffen dieses Buch war alles, was ihr, die Leser*innen, euch erhofft habt, und verbleiben mit einem riesigen Danke fürs Lesen, fürs Teilen, fürs Empfehlen!

Die Autorinnen.

Frauenpower

Karina Sturm (MA)



Karina Sturm ist eine Multimedia-Journalistin aus Deutschland, die für sieben Jahre in San Francisco, Kalifornien, lebte. Bevor sie chronisch krank wurde war sie Arzthelferin, dann medizinisch-technische Laboratoriums-assistentin und arbeitete mehrere Jahre in einer deutschen Forschungseinrichtung, in der sie ein breites medizinisches Wissen erlangte. Heute kombiniert Karina ihr Fachwissen mit ihren persönlichen Erfahrungen im Bereich chronische Krankheit und Behinderung. Schreiben liebte sie schon in ihrer Kindheit, doch erst durch ihre Behinderung hat Karina ihre Leidenschaft für die Medienproduktion entdeckt, die 2019 in einem Masterabschluss mit *Distinction* der *Edinburgh Napier University* in Schottland gipfelte. Für ihre Masterarbeit produzierte Karina ihren ersten Dokumentarfilm *We Are Visible*, der Menschen mit Ehlers-Danlos-Syndrom auf der ganzen Welt porträtiert. Neben der *Class Medal*, einer Auszeichnung für besondere Leistungen der Universität, gewann *We Are Visible* außerdem mehrere Filmpreise. Zusätzlich schreibt Karina für nationale und internationale Publikationen über alle The-

men rund um Krankheit und Behinderung. Außerdem arbeitet sie zusammen mit anderen Journalist*innen und Aktivist*innen am Thema Inklusion und Barrierefreiheit. Karina legt großen Wert auf die akkurate Repräsentation von Menschen mit chronischen Krankheiten und Behinderungen in den Medien und hofft durch ihre Arbeit Vorurteile und Stereotypen langfristig abzubauen.

Mehr Information:

www.karina-sturm.com

Dr. Helena Jung



Dr. med. Helena Jung, geb. 1955, ist Ärztin und Heilpädagogin. Nach dem Medizinstudium in Köln war sie bis 1992 am dortigen Universitätsklinikum in der Schmerzambulanz des Instituts für Anästhesiologie und operative Intensivmedizin tätig. Anschließend nahm sie bis 1995 am Institut für Humangenetik der Universität Bonn an der Weiterbildung zur medizinischen Genetik teil. Des Weiteren ist sie seit 1998 ärztliche Psychotherapeutin (Schwerpunkt Verhaltenstherapie). In den Jahren 1995 bis 2017 praktizierte Helena Jung als Humangenetikerin in eigener Praxis, danach bis 2020 in einem medizinischen Versorgungszentrum. Heute führt sie eine Privatpraxis für Medizinische Genetik. Helena Jung verfügt über eine langjährige praktisch-klinische Erfahrung in der Beratung und Betreuung von Menschen mit Ehlers-Danlos-Syndromen. Sie etablierte als niedergelassene Ärztin eine Spezialsprechstunde für erbliche Bindegewbserkrankungen, die sie nun im Rahmen ihrer Privatpraxis für Medizinische Genetik/Spezialpraxis für seltene Erkrankungen weiterführt. Helena Jung ist Mitglied im medizinisch-wissenschaftlichen Beirat der Deutschen Ehlers-Danlos Initiative e. V., hält Vorträge und liefert Rundfunkbeiträge zum Thema Ehlers-Danlos-Syndrome.

Dr. Andrea Maier

Frau Dr. med. Andrea Maier studierte von 2005–2011 Medizin an der Uniklinik RWTH Aachen. 2012 begann sie ihre Facharztausbildung in der Klinik für Neurologie der Uniklinik Aachen und erlangte im Verlauf die Doktorwürde. Sie entwickelte früh ein großes Interesse an Kreislaufstörungen und autonomen Neuropathien und war Mitgründerin der „Autonomes Nervensystem (ANS) Ambulanz“ Aachen, deren Leitung sie in der Folge übernahm. Seit 2018 ist sie als Fachärztin für Neurologie geschäftsführende Oberärztin des medizinischen Zentrums für erwachsene Menschen mit schweren Mehrfachbehinderungen (MZEB Aachen). Durch ihr Interesse an interdisziplinärer Zusammenarbeit und seltenen Erkrankungen betreute sie zunehmend mehr Patient*innen mit (hypermobiler) Ehlers-Danlos-Syndrom, mittlerweile in einem interdisziplinären Team. Neben der Durchführung von Forschungsstudien zum Thema Ehlers-Danlos-Syndrome und autonomen Small-Fiber-Neuropathien engagiert sie sich ehrenamtlich als Sekretärin der Arbeitsgemeinschaft autonomes Nervensystem, im medizinisch-wissenschaftlichen Beirat der Deutschen Ehlers-Danlos Initiative e. V. sowie POTS und andere Dysautonomien e. V., um sich für Menschen mit den seltenen Erkrankungen wie den Ehlers-Danlos-Syndromen und autonomen Neuropathien einzusetzen.

Für barriereärmeren Zugang: Bildbeschreibung

- **Karina Sturm**

Ein Headshot von Karina, einer Frau mit rasierten Haaren und einem schwarzen Hut. Sie trägt roten Lippenstift, goldenen Lidschatten und große silberne Ohringe.

- **Dr. Helena Jung**

Dr. Jung ist eine Frau mit schulterlangen, schwarzen Haaren. Sie sitzt auf einem Stuhl in ihrem Büro und trägt einen blauen Sweater, ein blaues Halstuch mit Leopardenmuster und roten Lippenstift. Im Hintergrund sind eine gelbe Tür, ein gelbes Regal und eine gelb-orangene künstliche Blumengirlande zu sehen.

- **Dr. Andrea Maier**

Dr. Maier ist eine junge Frau mit langen blonden Haaren, die zu einem Zopf gebunden sind und nach vorn über ihre linke Schulter hängen. Sie trägt eine rote Brille, eine gestreifte graue Anzugjacke, ein rotes Shirt und lächelt.

Inhaltsverzeichnis

1	Die Ehlers-Danlos-Syndrome	1
1.1	Kurze Zusammenfassung	1
1.2	Was ist Bindegewebe und was hat es mit EDS zu tun?	3
1.3	Klassifikation & Krankheitsursachen	8
1.4	Verdachtsmomente	11
1.5	Diagnostik	15
1.6	Für barriereärmeren Zugang: Bild- und Videobeschreibungen	24
1.6.1	Abbildungen	24
1.6.2	Videos	33
	Literatur	34
2	Auf dem Weg zur Diagnose	41
2.1	Überweisung zur Humangenetik – Praktische Tipps	41
2.2	Vorbereitung des Termins	42
2.3	Untersuchung	45
2.4	Befund	47
2.5	EDS-Diagnose und was nun?	50
2.6	Für barriereärmeren Zugang: Bildbeschreibung	51
3	Komorbiditäten (Begleiterkrankungen)	53
3.1	Osteoporose, Arthrose & Skoliose	53
3.2	Chiari-Malformation, kraniozervikale Instabilität & Tethered Cord Syndrome	56
3.3	Dysautonomie & autonome Neuropathien	61
3.4	Gastroparese & andere gastrointestinale Beschwerden	71

3.5	Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS)	73
3.6	Blutungsneigung & Hämatombildung	80
3.7	Neurologische & muskuläre Beschwerden	81
3.8	Chronische Schmerzen, Müdigkeit & Erschöpfung	85
3.9	Schlafstörungen	88
3.10	Herz- & Gefäßbeteiligung	90
3.11	Augenbeteiligung	91
3.12	Temporomandibuläre Dysfunktion	92
3.13	Hernien/Prolapse	94
3.14	Psychiatrisch/psychische Aspekte & Neurodiversität	95
3.15	Gynäkologische Aspekte	97
3.16	Andere Erkrankungen und Erscheinungen bei EDS	98
3.17	Pharmakogenetik	102
3.18	Für barriereärmeren Zugang: Bild- und Videobeschreibungen	103
3.18.1	Abbildungen	103
3.18.2	Videos	106
	Literatur	108
4	Management von EDS	125
4.1	Vorsorgeuntersuchungen & Spezialist*innen	125
4.2	Physiotherapie, Ergotherapie & Logopädie	125
4.3	Verbesserung der Schlafqualität	131
4.4	Ernährungskonzepte	132
4.5	Schmerztherapie	135
4.6	Hilfsmittel	139
4.7	Komplikationen bei Operationen	143
4.8	Schwangerschaft/Geburt	147
4.9	Psyche/Coping	149
4.10	Für barriereärmeren Zugang: Bild- und Videobeschreibungen	151
4.10.1	Abbildungen	151
4.10.2	Videos	153
	Literatur	154
5	Soziales	165
5.1	Dauerverordnung für Physiotherapie	166
5.2	Leistungen außerhalb des Regelkatalogs	167
5.3	Krankengeld	168
5.4	Rehabilitationsmaßnahmen	169
5.5	Arbeitslosengeld	169

	Inhaltsverzeichnis	XV
5.6	Erwerbsminderungsrente	169
5.7	Sozialhilfe	170
5.8	Grad der Behinderung (GdB)	172
5.9	Pflegegrad	172
5.10	Private Berufsunfähigkeitsversicherung	173
5.11	EU-Toilettenschlüssel	173
5.12	Kurzer Blick auf Österreich und die Schweiz (s. Tab. 5.1)	173
5.13	Weiterführende Informationen	180
5.14	Für barriereärmeren Zugang: Bild- und Videobeschreibung	181
5.14.1	Abbildungen	181
5.14.2	Videos	182
	Literatur	183
Stichwortverzeichnis		189