

Inhalt

Vorwort der 2. Auflage — V

Vorwort der 1. Auflage — VI

Grußwort der Selbsthilfegruppe — VII

Autoren — XIV

Beat Steinmann

- 1 Das Ehlers-Danlos-Syndrom: Klinik – Einteilung – Pathogenese – Genetik — 1**
 - 1.1 Definition und Epidemiologie — 1
 - 1.2 Klassische Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS Typ I und Typ II) — 6
 - 1.2.1 Ätiologie und Pathogenese — 6
 - 1.2.2 Klinische Zeichen und Befunde — 6
 - 1.2.3 Diagnose — 8
 - 1.2.4 Differenzialdiagnose — 9
 - 1.2.5 Therapie und Prophylaxe — 9
 - 1.3 Hypermobile Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS Typ III) — 10
 - 1.3.1 Ätiologie und Pathogenese — 10
 - 1.4 Vaskuläre Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS Typ IV) — 12
 - 1.4.1 Ätiologie und Pathogenese — 12
 - 1.4.2 Klinische Zeichen und Befunde, Verlauf und Prognose — 12
 - 1.4.3 Diagnose — 14
 - 1.4.4 Differenzialdiagnose — 14
 - 1.4.5 Therapie und Prophylaxe — 15
 - 1.5 Kyphoskoliotische Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS Typ VIA) — 15
 - 1.5.1 Ätiologie und Pathogenese — 15
 - 1.5.2 Klinische Zeichen und Befunde und Verlauf — 15
 - 1.5.3 Diagnose — 16
 - 1.5.4 Differenzialdiagnose — 17
 - 1.5.5 Therapie — 17
 - 1.5.6 Varianten des EDS Typ VIA: EDS Typ VIB, EDS Typ VIC und EDS Typ VID — 17
 - 1.6 Arthrochalasis (EDS Typen VIIA und VIIB) und Dermatosparaxis (EDS Typ VIIC) — 21
 - 1.6.1 Ätiologie und Pathogenese — 21

- 1.6.2 Klinische Symptome — 24
- 1.6.3 Diagnose — 26
- 1.6.4 Differenzialdiagnose — 26
- 1.6.5 Therapie — 26
- 1.7 Periodontale Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS Typ VIII) — 26
 - 1.7.1 Ätiologie und Pathogenese — 26
 - 1.7.2 Klinische Symptome — 26
 - 1.7.3 Therapie — 26
- 1.8 Brittle Cornea Syndrom (BCS1 und BCS2) — 27
 - 1.8.1 Ätiologie und Pathogenese — 27
 - 1.8.2 Klinische Zeichen und Befunde — 27
 - 1.8.3 Therapie — 29
- Literatur — 29

Ingrid Haußer

- 2 Morphologische Grundlagen erblicher Bindegewebserkrankungen — 31**
 - Literatur — 38

Karin Mayer

- 3 Molekulargenetische Diagnostik beim Ehlers-Danlos-Syndrom — 39**
 - 3.1 Einteilung — 39
 - 3.2 Bindegewebe und Kollagen — 39
 - 3.3 Genetische Ursachen der EDS-Subtypen entsprechend der aktuellen Klassifikation — 40
 - 3.3.1 EDS klassischer Typ (cEDS), (früher I/II) — 41
 - 3.3.2 EDS hypermobiler Typ (hEDS), (früher III) — 42
 - 3.3.3 Dem klassischen Typ ähnliches Ehlers-Danlos-Syndrom, Classical like EDS (clEDS); (früher EDS mit Tenascin-X-Defizienz) — 43
 - 3.3.4 EDS vaskulärer Typ (vEDS), (früher IV) — 43
 - 3.3.5 EDS Arthrochalasis Typ (aEDS), (früher VIIA und VIIB) — 44
 - 3.3.6 EDS kyphoskoliotischer Typ (kEDS), (früher VI) — 45
 - 3.3.7 EDS Dermatosparaxis Typ (dEDS), (früher VIIC) — 46
 - 3.4 Seltene EDS-Formen und Differenzialdiagnosen — 47
 - 3.4.1 Ehlers-Danlos-Syndrom Spondylodysplastische Formen (spEDS) — 47
 - 3.4.2 Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulokontrakturer Typ (mcEDS) — 48
 - 3.4.3 Ehlers-Danlos-Syndrom mit Herzklappenbeteiligung (cvEDS) — 49
 - 3.4.4 Ehlers-Danlos-Syndrom Peridontose Typ (pEDS) — 49
 - 3.4.5 Brittle-Cornea-Syndrom (BCS) — 49
 - 3.4.6 Cutis laxa (CL) — 50
 - 3.4.7 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS) — 50
 - 3.5 Differenzialdiagnostik — 57

3.6	Genetische Diagnostik und genetische Beratung — 58
	Literatur — 60

Andreas K. Luttkus

4	Das Ehlers-Danlos-Syndrom – eine Herausforderung für die Gynäkologie und Geburtshilfe — 65
4.1	Einleitung — 65
4.2	Gynäkologie — 67
4.3	Schwangerschaftsverlauf — 71
4.4	Entbindungsmodus — 72
4.5	Das vaskuläre EDS (vEDS) — 74
4.6	Der hypermobile Typ des EDS — 77
4.7	Seltene EDS-Typen — 77
4.8	Geburtshilfliche Anästhesie beim Ehlers-Danlos-Syndrom — 78
4.9	Zusammenfassung — 78
	Literatur — 79

Finja Arndt und Barbara Behnke

5	Chronische Schmerzen und Fatigue-Symptomatik beim Ehlers-Danlos-Syndrom — 83
5.1	Wissenschaftlicher Hintergrund — 83
5.2	Pathogenese der verschiedenen Schmerzentitäten im Bereich des Bewegungsapparates — 85
5.3	Verminderte körperliche Belastbarkeit/Chronic-Fatigue-Symptomatik — 86
5.4	Konservative Therapie der Gelenk- und Muskelschmerzen — 87
	Literatur — 90

Günther Wittenberg

6	Moderne Bildgebung und radiologische Interventionen beim Ehlers-Danlos-Syndrom — 91
6.1	Diagnostische Möglichkeiten der Radiologie beim EDS — 91
6.2	Therapeutische Möglichkeiten der Radiologie beim EDS — 97
	Literatur — 103

Albert Busch

7	Die chirurgische Behandlung des Ehlers-Danlos-Syndroms — 105
7.1	Einleitung — 105
7.2	Perioperatives Management — 107
7.3	Labordiagnostik und Gerinnungsmanagement — 108
7.3.1	Gerinnungsdiagnostik und -management — 108
7.3.2	Vitamin-D-Diagnostik — 110

- 7.4 Allgemeine chirurgische Implikationen — 110
- 7.5 Viszeralchirurgische Implikationen — 112
- 7.6 Gefäßchirurgische Implikationen — 113
- 7.7 Zusammenfassung — 115
- Literatur — 116

Michael Frank und Kurt J. G. Schmailzl

- 8 Manifestationen des vaskulären Ehlers-Danlos-Syndroms – Gefäßfragilität bei Erkrankungen des Ehlers-Danlos-Formenkreises — 119**
 - 8.1 Vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom (OMIM#130050) — 119
 - 8.1.1 Pathophysiologie — 119
 - 8.1.2 Entwicklung und Verlauf — 120
 - 8.1.3 Gefäßfragilität: Arterien — 121
 - 8.1.4 Verschiedene Arten von arteriellen Komplikationen und Verteilungsmuster — 122
 - 8.1.5 Prognose — 127
 - 8.1.6 Behandlungsgrundsätze — 127
 - 8.2 „Klassisches“ EDS (OMIM#130000) — 129
 - 8.3 Kyphoskoliotisches Ehlers-Danlos-Syndrom (OMIM#225400) — 130
 - 8.3.1 Fragilität der Gefäße — 131
 - Abbildungsnachweise — 136
 - Literatur — 136

Barbara Behnke und Finja Arndt

- 9 Kinderorthopädische Probleme des Ehlers-Danlos-Syndroms — 141**
 - 9.1 Schlussfolgerung — 149
 - Literatur — 149

Kurt J. G. Schmailzl, Sanja Križan und Michael Frank

- 10 Kardiale und kardiovaskuläre Beteiligung beim Ehlers-Danlos-Syndrom vom vaskulären Typ — 151**
 - 10.1 Einleitung — 151
 - 10.2 Genetik — 152
 - 10.3 Befunde und Diagnose — 153
 - 10.4 Natürlicher Verlauf — 155
 - 10.5 Gefäßkomplikationen: arterielle Komplikationen und Venenfragilität — 156
 - 10.6 Management von vEDS — 158
 - 10.7 Follow-up — 159
 - 10.8 Präventive Maßnahmen und Patientenschulung — 160
 - 10.9 Notfälle — 161

10.10	Medikamentöse Therapie —	162
10.11	Perspektiven —	163
	Literatur —	163