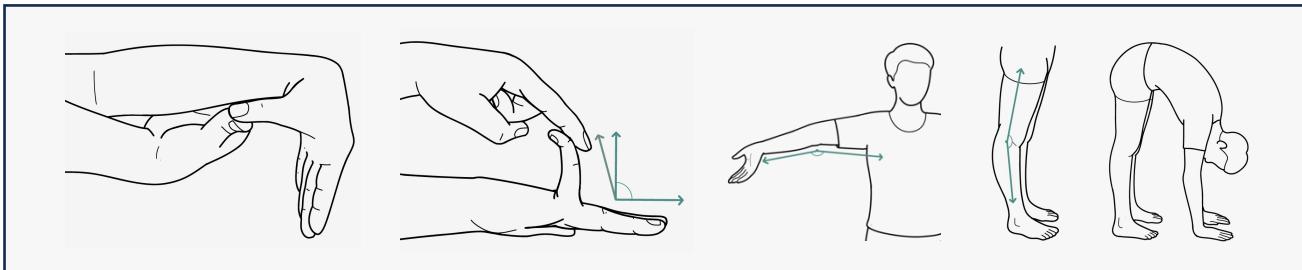


Klinische Checkliste für die Diagnostik des hypermobilen Ehlers-Danlos-Syndromes (hEDS)

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Die diagnostischen Kriterien hängen von drei klinischen Hauptmerkmalen ab:

Kriterium 1 - Generalisierte Gelenkhypermobilität



1. Passive Anlegung des rechten Daumens an die Beugeseite des Unterarms
2. Passive Anlegung des linken Daumens an die Beugeseite des Unterarms
3. Passive Rückbeugung des rechten kleinen Fingers über 90 Grad hinaus
4. Passive Rückbeugung des linken kleinen Fingers über 90 Grad hinaus
5. Überstreckung des rechten Ellenbogens über 10 Grad hinaus
6. Überstreckung des linken Ellenbogens über 10 Grad hinaus
7. Überstreckung des rechten Knies über 10 Grad hinaus
8. Überstreckung des linken Knies über 10 Grad hinaus
9. Vorwärtsbeugung des Rumpfes mit gestreckten Knien und flach auf dem Boden aufliegenden Handflächen

Beighton Score: _____ / 9

Eine der folgenden Auswahlmöglichkeiten:

Kinder von der Vorpubertät bis zum Alter von 19 Jahren, mit einem Score ≥ 6

Personen von 20 bis 50 Jahren, mit einem Score ≥ 5

Personen über 50 Jahre, mit einem Score ≥ 4

Es gibt Kriterien, die sich auf die Berechnung des Beighton-Score auswirken, z. B. Benutzung eines Rollstuhls, chirurgische Eingriffe an den Gelenken, Amputation, traumatische Gelenkverletzungen. In diesen Fällen kann der Fünf-Punkte-Fragebogen verwendet werden.

Wenn der Beighton-Score für die Altersgruppen nur um 1 Punkt unterschritten wird:

Prüfen Sie den nachstehenden **Fünf-Punkte-Fragebogen**, wenn mindestens 2 der 5 Fragen positiv beantwortet werden, dann liegt eine generalisierte Gelenkhypermobilität vor.

1. Können Sie (oder konnten Sie jemals) Ihre Hände flach auf den Boden legen, ohne dabei Ihre Knie zu beugen?
2. Können Sie (oder konnten Sie jemals) Ihren Daumen an die Beugeseite des Unterarms anlegen.
3. Haben Sie als Kind Ihre Freunde belustigt, indem Sie Ihren Körper in seltsame Positionen gebracht haben oder konnten Sie einen Spagat machen?
4. Haben Sie sich Ihre Schulter oder Kniescheibe als Kind oder Jugendlicher mehr als einmal (sub-)luxiert?
5. Betrachten Sie sich als „sehr gelenkig“?

Klinische Checkliste für die Diagnostik des hypermobilen Ehlers-Danlos-Syndromes (hEDS)

Kriterium 2 – Zwei oder mehr der folgenden Merkmale (A bis C) müssen vorhanden sein:

Merkmal A (fünf müssen vorhanden sein)

- Weiche und/oder samtige Haut
- Milde Hautdehnbarkeit
- Unerklärliche Dehnungsstreifen oder rote Streifen an Rücken, Leisten, Oberschenkeln, Brüsten und/oder Bauch bei Jugendlichen, Männern oder vorpubertären Mädchen ohne signifikante zu- oder Abnahme von Körperfett oder Gewicht in der Vorgeschichte
- Bilaterale piezogene Papeln an der Ferse bei Belastung
- Rezidivierende oder multiple ventrale (abdominale) Hernien
- Atrophische Narbenbildung an mindestens zwei Stellen
- Beckenboden-, Rektal- und/oder Uterusprolaps bei Kindern, Männern oder Frauen die noch kein Kind geboren haben
- Engstehende Zähne und hochgewölbter oder schmaler Gaumen
- Arachnodaktylie, wie in einem oder mehreren der folgenden Punkte definiert: (i) positives Handgelenkzeichen (Walker-Zeichen) auf beiden Seiten, ii) positives Daumenzeichen (Steinberg-Zeichen) auf beiden Seiten
- Verhältnis zwischen Armspanne zu Körpergröße $\geq 1,05$
- Echokardiographischer Befund: Mitralklappenprolaps
- Echokardiographischer Befund: Aortenwurzeldilatation mit einem Z-Score $> +2$

/ 12

Merkmal B:

- Positive Familienanamnese für hEDS bei einem oder mehreren Verwandten ersten Grades

Merkmal C (mindestens eines muss vorhanden sein)

- Tägliche musculoskelettale Schmerzen in zwei oder mehreren Extremitäten, die seit mindestens 3 Monaten bestehen.
- Chronische Schmerzen im Bewegungsapparat seit mindestens 3 Monaten
- Rezidivierende Gelenkluxationen oder Gelenkinstabilität ohne Trauma

/ 3

KRITERIUM 3 (Alle der folgenden Merkmale müssen erfüllt sein)

1. Bei Fehlen einer ungewöhnlichen Fragilität der Haut, sollten andere EDS-Typen in Betracht gezogen werden.
Der Ausschluss anderer erblicher und erworbener Bindegewebserkrankungen, einschließlich autoimmuner rheumatologischer Erkrankungen. Bei Personen mit einer erworbenen CTD (z.B. Lupus, rheumatoide Arthritis, etc.) erfordert die zusätzliche Diagnose von hEDS die Erfüllung der Merkmale A und B von Kriterium 2. Das Merkmal C von Kriterium 2 (chronischer Schmerz und/oder Gelenkinstabilität) kann in dieser Situation nicht auf eine Diagnose von hEDS angerechnet werden.
2. Ausschluss von Differentialdiagnosen, die auch die Gelenkhypermobilität durch Hypotonie und/oder Bindegewebsschwäche beinhalten können. Zu den Differentialdiagnosen und Diagnosekategorien gehören unter anderem neuromuskuläre Erkrankungen (z.B. Bethlem-Myopathie), andere erbliche Bindegewebserkrankungen (z.B. andere EDS-Typen, Loeys-Dietz-Syndrom, Marfan-Syndrom) und Skelettdysplasien (z.B. Osteogenesis imperfecta). Der Ausschluss dieser Faktoren kann auf Anamnese, körperlicher Untersuchung und/oder molekulargenetischen Tests beruhen.

/ 3

Datum

Ärztin / Arzt / Stempel

Quelle:

Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, Bloom L, Bowen JM, Brady AF, Burrows NP, Castori M, Cohen H, Colombi M, Demirdas S, De Backer J, De Paepe A, Fournel-Gigleux S, Frank M, Ghali N, Giunta C, Grahame R, Hakim A, Jeunemaitre X, Johnson D, Juul-Kristensen B, Kapferer-Seebacher I, Kazkaz H, Kosho T, Lavallee ME, Levy H, Mendoza-Londono R, Pepin M, Pope FM, Reinstein E, Robert L, Rohrbach M, Sanders L, Sobey GJ, Van Damme T, Vandersteen A, van Mourik C, Voermans N, Wheeldon N, Zschocke J, Tinkle B. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8-26.