

Pubmed

Diese Datenbank für medizinische Publikationen bietet eine gute Übersicht überenglischsprachige Publikationen aus weltweiten Fachmagazinen. Wie viel von diesen Publikationen man zu sehen bekommt, ist unterschiedlich – manchmal nur der Titel, meist das Abstract (also eine kurze Zusammenfassung), und manchmal ist auch die ganze Publikation frei zugänglich. Teilweise haben Universitätsbibliotheken Zugang zu den ganzen Artikeln; es kann also eventuell lohnenswert sein, sich einen Bibliotheksausweis zu beschaffen.

Die Suchfunktion ermöglicht es, sowohl nach Begriffen zu suchen (z.B. Ehlers-Danlos, hypermobility, hereditary connective tissue disorder, collagen) oder nach Autoren (Nachname und Anfangsbuchstabe des Vornamens).

Einige Autoren mit interessanten Publikationen sind z.B. Francomano CA, Castori M, Tinkle BT, Grahame R, Henderson FC, Voermans NC, Milhorat TH, Bolognese P, Rowe PC, De Paepe A, Rombaut L www.pubmed.com

Chiari Syringomyelia Foundation

Diese Stiftung hat sich der Erforschung von Chiari Malformation und Syringomyelie gewidmet. In den letzten Jahren häufen sich die Hinweise darauf, dass diese Erkrankungen auch im Rahmen des Ehlers-Danlos-Syndroms auftreten können, zum Beispiel zusammen mit kraniozervikalen Instabilitäten. Daher beschäftigt sich die Stiftung, die Ärztekongresse und Forschung fördert, zunehmend auch mit dem Ehlers-Danlos-Syndrom.

Alle Arztvorträge werden per Video aufgenommen und sind über das Internet frei zugänglich.

www.csfinfo.org/research/csf-funded-research/csf-research-colloquium/

Videos finden sich ebenso auf dem youtube-Channel "Chiari & Syringomyelia Foundation"

Ehlers-Danlos National Foundation

Auch die amerikanische Ehlers-Danlos National Foundation (www.ednf.org) betreibt einen youtube-Channel mit Fachvorträgen verschiedener Ärzte und Fachleute rund um das Thema EDS. Der Name des youtube-Channels ist "Ehlers-Danlos National Foundation"

Außerdem hat die EDNF viele Präsentationen der Vorträge der jährlichen Konferenzen auf ihre Homepage gestellt, so zum Beispiel hier aus dem Jahr 2014:

ednf.org/2014-annual-conference

Dinet

Das Thema Dysautonomie, also Regulationsstörungen der Körperfunktionen, die unwillkürlich reguliert werden (wie Blutdruck, Organe, Körpertemperatur) findet zunehmend auch bei EDS Beachtung – es häufen sich die Hinweise, dass bei EDS häufig Symptome von Dysautonomie auftreten.

Die Internetseite dinet.org beschäftigt sich mit verschiedensten Arten und Ursachen von Dysautonomie (nicht nur auf EDS bezogen) und bietet eine sehr umfassende Linkliste zu Publikationen, die sich mit diesem Thema beschäftigen.

www.dinet.org/index.php/information-resources/dysautonomia-links

Google Scholar und Google Books

Auf viele Fachbücher und Fachartikel läßt sich auch über Google Funktionen zugreifen. Zum Beispiel findet man viele Auszüge aus medizinischen Fachbüchern, wenn man im Suchfenster von Google einen Fachbegriff eingibt und dann die Option "books" oder "Bücher" wählt.

Über scholar.google.com ist es außerdem ebenfalls möglich, nach wissenschaftlichen Publikationen zu suchen.

Anke R.

Das Ehlers-Danlos Syndrom vom hypermobilen Typ und die schwere Komplikation der cervicalen Instabilitäten.

Eine nahezu unbekannt Komplikation des EDS vom hypermobilen Typ stellt die cervicale Instabilität dar, insbesondere die cranio-cervicale Instabilität.

Von einer Instabilität spricht man, wenn sich Wirbel aufgrund von knöchernen oder ligamentären Verletzungen zu viel bewegen können. Findet diese Überbeweglichkeit an der Halswirbelsäule statt, sprechen wir von einer cervicalen Instabilität.

Eine cranio-cervicale Instabilität oder CCI betrifft die obersten Wirbel der Halswirbelsäule. Hier unterscheidet man zwischen den oberen und unteren Kopfgelenken. Die oberen Kopfgelenke befinden sich zwischen Schädel und Atlas (1. Halswirbel), die unteren zwischen Atlas und Axis (2. Halswirbel). Die Instabilität zwischen C1 und C2 bezeichnet man als Atlanto-axiale Instabilität.

Ein besonderes Augenmerk muss auch auf die Chiari Malformation gerichtet werden.

Laut neuesten Studien treten Chiari Malformation und Instabilitäten bei ca. 13 Prozent der EDS Patienten auf. Eine Chiari Malformation beschreibt eine Gruppe von Erkrankungen bei der es zu einer Verschiebung von Kleinhirnantteilen durch das Hinterhauptsloch in den Spinalkanal kommt. Als Komplikation kann es zu einer Syringomyelie kommen. Die Symptome der Chiari Malformation ähneln denen der CCI stark und muss somit bei Verdacht immer mit abgeklärt werden.

Ursachen für Instabilitäten in der Halswirbelsäule gibt es sehr viele. Über Unfälle, schwere Stürze, dauerhafte Fehllhaltung, dem Down Syndrom und der rheumatoiden Arthritis sind die Bindegewebserkrankungen mit als häufige zu nennen. Leider ist dieser Zusammenhang wenig bekannt und somit leiden viele Betroffenen stark unter der Hilflosigkeit.

Da es bei Bindegewebserkrankungen wie dem Ehlers-Danlos Syndrom oder auch dem Marfan Syndrom zu einer allgemeinen Bandlaxizität kommt, reichen hier meist schon kleinere Stürze aus um großen Schaden an der Halswirbelsäule anzurichten.

Je nach Schwere des Schadens und Höhe der Instabilität können die Symptome von dauerhaftem Knacken bis zu schweren neurologischen Ausfällen reichen. Es kommt zu Sehstörungen jeglicher Art, Taubheitsgefühl in Armen und Beinen,

psychischen Störungen, Schwindel, drop attacks, Lähmungserscheinungen, Muskelabbau, Schwäche im ganzen Körper und in schlimmen Fällen zu Schlaganfällen und Atemaussetzern. Nicht selten treten lebensbedrohliche Situationen ein.

Die Diagnostik ist aufwändig und erfordert einen sehr erfahrenen Arzt, der sich nicht nur mit dem Ehlers-Danlos Syndrom auskennt, sondern auch mit den ligamentären Instabilitäten an der Halswirbelsäule. Eine aussagekräftige Diagnostik ist immer eine funktionelle Diagnostik, das heißt der Patient bringt seinen Nacken in verschiedene Positionen wie Flexion, Extension, Rotation und Seitneigung. Hier kann man zum Beispiel das funktionelle Röntgen, das Funktions-MRT (Upright MRT) und das Funktions-CT nennen. Beim Funktions-CT und Röntgen lässt sich nur indirekt auf die überdehnten Bänder schließen. Das Funktions-MRT lässt hingegen auch die Beurteilung der Bänder selbst zu. Leider ist derzeit ein Funktions-MRT keine Kassenleistung und muss vom Patient selbst getragen werden. Diese funktionellen Untersuchungen beherrschen nur sehr wenige Ärzte.

Zusätzliche hilfreiche Untersuchungen um die Schwere der Schädigung darzustellen sind: Otoneurologie, Neurovegetative Diagnostik und die Positronen Emissions Tomographie (PET).

Die Therapie einer Halswirbelsäuleninstabilität ist individuell abhängig vom Zustand des Patienten. Bei uns EDS Betroffenen wird viel ausprobiert um die perfekte Therapieform zu finden. Hat man zusätzliche Instabilitäten an der Halswirbelsäule geht es nur darum die Kernmuskulatur zu stabilisieren um die Instabilität muskulär ausgleichen zu können.

Konservative Therapien sind leider aufgrund des schlechten muskulären Zustands bei vielen von uns nicht Erfolg versprechend. Zusätzlich erschwerend kommen andere Co-Erkrankungen hinzu. Betroffene leiden häufig unter Instabilitäten an anderen Gelenken, Hernien, Mitralklappeninsuffizienz, Osteoarthritis, Blutungsneigung, Darmproblemen, autonome Dysfunktionen (POTS), Osteoporose, Autoimmunerkrankungen, Mastzellaktivierung und vielem mehr. All diese Faktoren müssen in einer Therapie individuell abgestimmt werden.

Hier wird deutlich, warum häufig alle konservativen Therapien ausgeschöpft sind und am Ende nur eine Operation übrig bleibt. Und schon steht man als Betroffener vor dem nächsten Problem. Wie wir alle wissen, ist es mit der Diagnose Ehlers-Danlos-Syndrom schon sehr schwer ärztliche Hilfe zu finden. Hat man auch noch eine CCI dazu

wird es noch sehr viel schwerer. Nichtbetroffene können sich das schwer vorstellen, doch bei realistischer Betrachtung wird schnell klar, welche Probleme entstehen.

Deutschland ist ein kleines Land mit relativ wenigen Betroffenen; bei EDS Patienten muss eine andere OP Technik angewandt werden, die Versorgung vor und nach der OP ist anders, das komplette medizinische Personal muss im Hinblick auf Anästhesie, OP, Physiotherapie usw. geschult sein. Bis zur Diagnose vergehen meist Jahre, da der Patient mit einer Vielzahl an Symptomen zum Arzt geht die sehr unspezifisch sind, die Diagnostik schwierig, zeitaufwändig und teuer ist, nicht jeder Arzt geschult ist Halswirbelsäulenverletzungen zu erkennen und zu guter Letzt sind EDS Patienten chronisch krank und kommen mit einer Vielzahl an anderer Problemen.

Halswirbelsäulenverletzungen und deren Diagnostik sind sowohl in der Literatur als auch bei Ärzten in Deutschland stark umstritten. Dies macht deutlich weshalb gerade die Kombination aus EDS und CCI eine besonders schwierige ist.

Operationen an der oberen Halswirbelsäule sind an gesunden Patienten schon riskant und potentiell lebensbedrohlich. Es wird klar, weshalb man hier ausschließlich zu einem Spezialisten mit EDS Erfahrung gehen möchte und auch muss.

Da ich selbst betroffen bin, habe ich eine Website aufgebaut. Ich möchte alle Menschen in Deutschland auf diese seltene Kombination aus Erkrankungen aufmerksam machen.

In erster Linie ging es hauptsächlich um die instabile Halswirbelsäule, doch mittlerweile stelle ich ein Bindeglied zwischen EDS und HWS Instabilen dar. 4 Jahre lang habe ich keine Hilfe gefunden. Erst in den USA wurde ich diagnostiziert.

Ich wünsche mir, dass in Deutschland kein Mensch mehr so leiden muss, dass die Ärzte aufmerksam auf diese Krankheiten werden und sich die Therapieoptionen verbessern und auf den aktuellsten Stand gebracht werden. Ich wünsche mir und allen anderen Betroffenen eine Zukunft.

Karina Sturm

Webseite: www.instabile-halswirbelsaeule.de

Facebook Seite: www.facebook.com/instabilehalswirbelsaeule

YouTube: www.youtube.com/EDSandCCIawareness

Quellen:

Syndrome of occipitoatlantoaxial hypermobility, cranial settling, and chiari malformation type I in patients with hereditary disorders of connective tissue. Milhorat TH1, Bolognese PA, Nishikawa M, McDonnell NB, Francomano CA.