

Motion till riksdagen 2021/22:1718

av **Nicklas Attefjord och Annika Hirvonen (båda MP)**

Ökad kunskap om sjukdomen EDS

Förslag till riksdagsbeslut

Riksdagen ställer sig bakom det som anförs i motionen om att stärka forskningen om Ehlers-Danlos syndrom (EDS) och tillkännager detta för regeringen.

Motivering

EDS är en av de obotliga sjukdomarna i Sverige som än idag saknar botemedel. I Sverige uppskattas förekomsten till 10 personer per 100 000 invånare och inget botemedel för sjukdomen finns. Sverige behöver idag mer forskning kring EDS, hur den uppstår, hur den skulle kunna botas och hur man kan underlätta livet för dem drabbade.

Sjukdom/tillstånd

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en grupp ärftliga sjukdomar.¹ De orsakas av bindvävsförändringar som påverkar leder, hud, blodkärl och inre organ. Överörlighet i lederna, övertöjbar och mjuk hud samt sköra kärlväggar är vanliga och karaktäristiska symtom. Även tänder och tandkött kan vara påverkade. Många fler symtom förekommer och symtomen varierar mellan de tretton sjukdomar som ingår i Ehlers-Danlos syndrom.

Fortfarande saknas mycket forskning kring EDS och hur man dels kan göra livet lättare för alla som drabbas av sjukdomen och dels söka vägar att bota sjukdomen.

Förekomst

Förekomsten är svår att uppskatta eftersom många personer med Ehlers-Danlos syndrom sannolikt har fått andra diagnoser eller ännu inte fått någon diagnos. I Sverige uppskattas förekomsten till 10 personer per 100 000 invånare.

Orsak

Ehlers-Danlos syndrom orsakas antingen av ärftliga förändringar i kollagenets uppbyggnad eller av ärftliga enzymdefekter som påverkar kollagenets funktion. Kollagen är det vanligaste proteinet hos människan och det håller samman bindväven. Det finns kombinationer av minst 25 olika kollagen i hud, ben, senor, brosk, blodkärl, tandkött, basalmembran, hornhinna, ögats glaskropp och stödjande vävnader i inre organ. Kollagenkedjor binder ihop sig tre och tre och bildar starka trådar (fibriller). Vid Ehlers-Danlos syndrom har fibrillerna en glesare och förändrad struktur som gör att vävnadernas hållfasthet blir sämre. Även andra proteiner med liknande funktion är kända, och i några fall av Ehlers-Danlos syndrom har man hittat förändringar i något av dessa proteiner.

I de flesta fallen kan Ehlers-Danlos syndrom kopplas till en förändring (mutation) i en gen som kodar för ett protein med betydelse för bildning av kollagen eller för ett protein som påverkar kollagenets funktion.

Ärftlighet

Sjukdomarna som ingår i Ehlers-Danlos syndrom kan nedärvas både autosomt dominant och autosomt recessivt.

Symtom

En del symtom är gemensamma för de olika sjukdomarna som ingår i Ehlers-Danlos syndrom, till exempel symtom från leder och hud. Andra symtom är specifika för en viss sjukdom. Symtomen visar sig i olika åldrar och symtomens svårighetsgrad varierar. Trötthet uppges vara vanligt vid Ehlers-Danlos syndrom, men den mesta kunskapen om trötthet kommer från studier av personer med hypermobil EDS.

Smärta

Olika smärttillstånd är vanligt hos personer med Ehlers-Danlos syndrom. Smärtan kan vara lokal och bero på att lederna är ansträngda. Smärtan kan även vara generell och förenad med den trötthet som förekommer vid Ehlers-Danlos syndrom. Regelbunden utvärdering är avgörande för en effektiv behandling. Kvinnor med Ehlers-Danlos syndrom kan uppleva vaginal smärta vid samlag (dyspareuni).

Diagnostik

Diagnosen Ehlers-Danlos syndrom fastställs utifrån en kombination av olika symtom som överrörlighet, hudsymtom och blödningsbenägenhet. Information om släktingar med liknande symtom är en viktig del av bedömningen. Till exempel kan klassisk EDS oftast diagnostiseras utifrån kliniska symtom.

Behandling/stöd

Det finns ingen behandling som botar Ehlers-Danlos syndrom. Behandlingen inriktas därför på att lindra symtomen och förebygga skador. Behovet av behandling är individuellt och varierar beroende på vilken av sjukdomarna det är och vilka symtom som förekommer. Förståelse för symtomen och kunskap om Ehlers-Danlos syndrom och vilka symtom som finns vid de olika sjukdomarna är viktigt för den fortsatta behandlingen.

EDS är en av de obotliga sjukdomarna i Sverige som än idag saknar botemedel. I Sverige uppskattas förekomsten till 10 personer per 100 000 invånare och inget botemedel för sjukdomen finns. Sverige behöver idag mer forskning kring EDS, hur den uppstår, hur den skulle kunna botas och hur man kan underlätta livet för dem drabbade. Detta bör riksdagen till regeringen som sin mening ge till känna.

Nicklas Attefjord (MP)

Annika Hirvonen (MP)

ⁱ I stor utsträckning är bakgrundsinformation och faktauppgifter i motionen hämtade från Socialstyrelsens hemsida om sällsynta diagnoser. <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/ehlers-danlos-syndrom/>.