

Ehlers-Danlos-Syndrom

Dieser Erkrankungsgruppe liegen Probleme bei der **Kollagen-Biosynthese** zugrunde. Je nach Störungsart stehen Manifestationen an der Haut, den Gelenken oder den Gefäßen im Vordergrund.



© Mopic / fotolia.com

Kollagen macht etwa ein Viertel der Gesamtproteinmenge unseres Körpers aus. Es ist Hauptbestandteil von Haut, Knochen, Sehnen, Knorpel, Blutgefäßen und Zahnhalteapparat. Unterschiedliche Kollagenklassen

bedingen die speziellen Eigenschaften des jeweiligen Gewebes, zum Beispiel die Reißfestigkeit von Bändern und Sehnen oder die Druckresistenz von Gelenknorpel. Bei Patienten mit Ehlers-Danlos-Syndrom verhindern Mutationen, dass einzelne Kollagene korrekt und in aus-

reichender Menge hergestellt werden.

Unterschieden werden nach der derzeitigen Nomenklatur sechs verschiedene Haupttypen des Ehlers-Danlos-Syndroms. Der klassische und der hypermobile Typ machen zusammen etwa 80 Prozent der Fälle aus.

Ihre Häufigkeit beträgt etwa 1:5000 bis 1:20 000 Geburten, die anderen Typen sind noch weitaus seltener.

Klassischer Typ Patienten mit dem klassischen Typ haben eine sehr elastische Haut aus, die sich bis zu mehrere Zentimeter anheben lässt (normal sind einige Millimeter). Zudem ist sie leicht verletzlich. Nach Verletzungen bilden sich breite Narben, und Betroffene bekommen leicht blaue Flecken. Außerdem sind ihre Gelenke beweglicher als bei normalen Menschen und renken sich leicht aus. Viele Patienten mit klassischem Ehlers-Danlos-Syndrom haben Gelenk- und/oder Rückenschmerzen und sind oft müde. Ihre Muskulatur ist schwächer ausgeprägt. Der klassische Typ wird in eine schwere (früher Typ I) und eine mildere Verlaufsform (früher Typ II) unterteilt. Vermutlich werden gerade milde Formen nicht immer diagnostiziert.

Bei etwa der Hälfte der Patienten mit klassischem Ehlers-Danlos-Syndrom lässt sich eine Mutation in den Genen feststellen, die für die $\alpha 1$ - und $\alpha 2$ -Ketten des Kollagen V kodieren.

Hypermobiler Typ Bei diesem Typ (früher Typ III) sind vor allem die kleinen und großen Gelenke überbeweglich. Dies führt zu Instabilität, häufigen Verrenkungen und Schmerzen. Viele Patienten entwickeln früh eine Arthrose. Die Haut ist nur wenig betroffen. Die dafür zuständigen Gene sind allerdings nicht bekannt.

Vaskulärer Typ Dagegen weiß man, dass der vaskuläre Typ des Ehlers-Danlos-Syndroms (früher Typ IV) durch Muta-

