



## Diagnosehilfe für EDS-Typen ausgenommen (hEDS und mcEDS)

Name Patient:

Geburtsdatum:

Name Arzt:

Datum:

### **Hauptkriterien:**

**Charakteristische kraniofaziale Merkmale bei Geburt, im frühen Kindesalter oder in späterer Kindheit:**  
geschwollene Augenlider, blaue Skleren, Epikanthus, Antimongoloide Lidachsen, Mikrognathie<sup>(dEDS)</sup>

#### **Augen:**

Dünne Cornea mit oder ohne Ruptur (zentrale Corneadicke oft <400 µm)<sup>(BCS-MUSS Kriterium)</sup>

Früh einsetzender progressiver Keratokonus<sup>(BCS)</sup>

Frühzeitig einsetzender progressiver Keratoglobus<sup>(BCS)</sup>

Blaue Skleren<sup>(BCS)</sup>

#### **Hautbeteiligung:**

atrophische Narben<sup>(cvEDS)/(cEDS)</sup>

Überdehnbarkeit der Haut<sup>(cvEDS)/(aEDS)/(cEDS)/(clEDS)</sup>

dünne, durchscheinende Haut<sup>(cvEDS)</sup>

Hämatomneigung<sup>(cvEDS)</sup>

Samtige Hauttextur und Fehlen atrophischer Narbenbildung<sup>(clEDS)</sup>

Extreme Hautverletzlichkeit mit angeborenen oder postnatalen Hautrissen<sup>(dEDS)</sup>

Überschüssige, meist laxe Haut mit tiefen Hautfalten an Handgelenken und Knöcheln<sup>(dEDS)</sup>

Verstärkte Hautfältelung der Handfläche<sup>(dEDS)</sup>

Leicht verletzliche Haut / spontane Ekchymosen<sup>(clEDS)</sup>

Ernstes Hämatomneigung mit einem Risiko von subkutanen Hämatomen und Blutungen<sup>(dEDS)</sup>

#### **Gelenke:**

Hypermobilität der distalen Gelenke<sup>(mEDS)</sup>

Generalisierte Gelenkhypermobilität<sup>(cEDS)/(cvEDS)</sup>

Angeborene bilaterale Hüftluxation<sup>(aEDS)</sup>

Generalisierte Gelenkhypermobilität (GJH) mit oder ohne wiederauftretende Dislokationen (meist Schulter und Sprunggelenk)<sup>(clEDS)</sup>

Schwere Gelenkhypermobilität mit multiplen Dislokationen/Subluxationen<sup>(aEDS)</sup>

Generelle Gelenkhypermobilität mit Luxationen/Subluxationen (vor allem Schultern, Hüften und Knie)<sup>(kEDS)</sup>

proximale Gelenkkontrakturen (Knie, Hüfte und Ellenbogen)<sup>(mEDS)</sup>

#### **Wirbelsäule:**

Angeborene oder früh auftretende Kyphoskoliose (progressiv oder nicht progressiv)<sup>(kEDS)</sup>

#### **Muskeln:**

Angeborene Muskelhypotonie<sup>(kEDS)</sup>

Angeborene Muskelhypotonie und/oder Muskelatrophie, die sich mit dem Alter verbessert<sup>(mEDS)</sup>

#### **Gefäße:**

Carotis-Sinus-Cavernosus Fistel (CCSF) bei fehlendem Trauma<sup>(vEDS)</sup>

Schwere progressive Herzklappenprobleme (Aortenklappe, Mitralklappe)<sup>(cvEDS)</sup>

Arterienruptur in jungem Alter<sup>(vEDS)</sup>

#### **Hernien / Rupturen:**

Spontane Sigma-Dickdarmperforation in Abwesenheit einer bekannten Divertikelerkrankung oder einer anderen Darmpathologie<sup>(vEDS)</sup>

Nabelbruch<sup>(dEDS)</sup>

Uterusruptur während des dritten Trimenons der Schwangerschaft ohne vorangegangenen Kaiserschnitt und/oder schwere peripartale Perineumrisse<sup>(vEDS)</sup>

#### **Sonstiges:**

Postnatale Wachstumsverzögerung<sup>(dEDS)</sup>

Kurze Gliedmaßen, Hände und Füße<sup>(dEDS)</sup>

Perinatale Komplikationen durch verstärkte Bindegewebsfragilität<sup>(dEDS)</sup>

## Nebenkriterien:

### Augen:

Keratokonus<sup>(vEDS)</sup>  
Blaue Skleren<sup>(kEDS)</sup>  
Epikanthus<sup>(cEDS)</sup>  
Refraktionsanomalien: Myopie<sup>(kEDS)/(dEDS)</sup> Astigmatismus<sup>(dEDS)</sup> Hypermetropie<sup>(kEDS)</sup>  
Strabismus<sup>(dEDS)</sup>  
Netzhautablösung<sup>(BCS)</sup>  
Enukleation oder Corneanarben als Ergebnis der vorherigen Ruptur<sup>(BCS)</sup>  
Progressiver Verlust der Corneastroma-Tiefe, insbesondere in der zentralen Cornea<sup>(BCS)</sup>  
Starke Kurzsichtigkeit bei normaler oder mäßig erhöhter Axiallänge<sup>(BCS)</sup>

### Ohren:

Gehörlosigkeit oft mit gemischten leitenden und sensorineuralen Komponenten, progressiv höhere Frequenzen oft stärker beeinträchtigt („abfallendes“ Reintonaudiogramm)<sup>(BCS)</sup>  
Vermehrte Dehnbarkeit der Trommelfelle<sup>(BCS)</sup>

### Zähne:

Zahnfleischschwund und Fragilität der Gingiva<sup>(vEDS)</sup> Zahnanomalien<sup>(dEDS)</sup>

### Haut:

Weiche, teigige Haut<sup>(cEDS)/(dEDS)/(mEDS)</sup>  
Atrophische Narben<sup>(dEDS)/(mEDS)</sup>  
Weiche, samtige und durchscheinende Haut<sup>(BCS)</sup>  
Dünne durchscheinende Haut mit verstärkter Sichtbarkeit der Venen<sup>(vEDS)</sup>  
Hautverletzlichkeit (oder traumatische Zerreißen)<sup>(cEDS)/(aEDS)</sup>  
Sphärische subkutane Knoten (Unterarm und Schienbein)<sup>(cEDS)</sup>  
Gewebeverletzlichkeit einschließlich atrophischer Narben<sup>(aEDS)</sup>  
Hämatomneigung ohne entsprechendes Trauma und/oder an ungewöhnlichen Stellen wie Wangen oder Rücken<sup>(vEDS)</sup>  
Starke Hämatomneigung der Haut<sup>(kEDS)/(cEDS)</sup>  
Molluskoide Pseudotumoren<sup>(cEDS)</sup>  
Hautüberdehnbarkeit<sup>(dEDS)/(kEDS)</sup>

### Gesicht:

charakteristische Fazies: schmales Lippenrot<sup>(vEDS)</sup>  
Mikrognathie<sup>(vEDS)</sup>  
schmale Nase<sup>(vEDS)</sup>  
hervorstehende Augen<sup>(vEDS)</sup>

### Muskeln:

Milde distale und proximale Muskelschwäche<sup>(cEDS)</sup>  
Rupturen der Muskeln und Sehnen<sup>(vEDS)</sup>  
Myopathie in der Muskelbiopsie<sup>(mEDS)</sup>  
Muskelatrophie in Händen und Füßen<sup>(cEDS)</sup>  
Muskelhypotonie<sup>(aEDS)</sup>

### Hände/Finger:

Akrogerie der Hände, Hammerfinger, Klinodaktylie, Brachydaktylie<sup>(cEDS) / (vEDS)</sup>  
Arachnodaktylie<sup>(BCS)</sup>  
Leichte Kontrakturen der Finger (vor allem Dig. V)<sup>(BCS)</sup>

### Thorax:

Thoraxanomalien (insbes. Trichterbrust) bzw. Brustfehlbildung<sup>(cvEDS)/(kEDS)</sup>  
Spontanpneumothorax<sup>(vEDS)</sup>

### Wirbelsäule:

Kyphoskoliose<sup>(aEDS)</sup>

### Knochen / Gelenke:

Radiologisch milde Osteopenie <sup>(aEDS)</sup>	Generelle Gelenkhypermobilität <sup>(dEDS)</sup>
Hypermobilität der distalen Gelenke <sup>(BCS)</sup>	Überbeweglichkeit der kleinen Gelenke <sup>(vEDS)</sup>
Gelenksdislokationen <sup>(cvEDS)</sup>	kongenitale Hüftluxation <sup>(vEDS)</sup>
Skoliose <sup>(BCS)</sup>	Osteopenie <sup>(dEDS)/(kEDS)</sup>
Osteoporose <sup>(kEDS)</sup>	Entwicklungsdysplasie der Hüfte <sup>(BCS)</sup>
Komplikationen durch Gelenkhypermobilität (z.B. Verstauchungen, Luxationen/Subluxationen, Schmerz, flexible Plattfüße) <sup>(cEDS)</sup>	

### Gefäße:

Ruptur/Aneurysma einer mittelgroßen Arterie <sup>(kEDS)</sup>  
früh auftretende Krampfadern (unter 30 Jahren und Nullipara bei Frauen) <sup>(vEDS)</sup>  
Ödeme der Beine ohne Herzinsuffizienz <sup>(cEDS)</sup>  
Hypotonie in der Kindheit, normalerweise mild vorhanden <sup>(BCS)</sup>

### Füße:

Klumpfuß <sup>(vEDS)/(kEDS)</sup>	
Fuß-Deformationen:	breiter Vorfuß <sup>(cEDS)</sup>
	Brachydaktylie mit exzessiver Haut <sup>(cEDS)</sup>
	Pes Planus <sup>(cEDS)/(cvEDS)</sup>
	Hallux Valgus <sup>(cEDS)/(cvEDS)/(BCS)</sup>
	piezogene Papeln <sup>(cEDS)</sup>
	Pes Planovalgus <sup>(cvEDS)</sup>
	Plattfuß <sup>(BCS)</sup>

### Rupturen:

Prolaps von Rektum, Uterus, Vagina <sup>(cEDS)</sup>	Nabel- oder Leistenbruch <sup>(kEDS)/(cvEDS)</sup>
Hernien (auch anamnestisch) <sup>(cEDS)</sup>	
Komplikationen durch erhöhte viszerale Verletzlichkeit (z.B. Blasenruptur, Zwerchfellruptur, Rektum Prolaps) <sup>(dEDS)</sup>	

### Neurologie:

Axonale Polyneuropathie <sup>(cEDS)</sup>

### Sonstiges:

Hirsutismus <sup>(dEDS)</sup>	Verzögerte motorische Entwicklung <sup>(dEDS)/(mEDS)</sup>
marfanoider Habitus <sup>(kEDS)</sup>	Motorische Entwicklungsverzögerung <sup>(mEDS)</sup>

## Auswertung

Name Patient:

Geburtsdatum:

Name Arzt:

Datum:

EDS Typ	Zutreffende Hauptkriterien	Zutreffende Nebenkriterien	Gentest möglich	Vererbung	Betroffene Gene
<b>Classic EDS (cEDS)</b>	/ 2	/ 9	ja	Autosomal Dominant	COL5A1 oder COL5A2, selten COL1A1
<p>Familienmitglieder ersten Grades, auf die die klinischen Kriterien des cEDS zutreffen (wenn zutreffend, bitte ankreuzen) Für eine klinische Diagnose des cEDS müssen alle Hauptkriterien vorhanden sein <b>und/oder</b> beide Hautbeteiligung-Hauptkriterien mit zumindest drei von neun Nebenkriterien.</p>					
<b>Classical-like EDS (clEDS)</b>	/ 3	/ 11	ja	Autosomal Rezessiv	TNXB
<p>Für eine klinische Diagnose müssen alle drei Hauptkriterien erfüllt sein und die Familienanamnese mit einem autosomal-rezessiven Erbgang vereinbar sein.</p>					
<b>Cardiac-valvular EDS (cvEDS)</b>	/ 8	/ 6	Ja	Autosomal Rezessiv	COL1A2
<p>Für die klinische Diagnose muss das erste Hauptkriterium erfüllt sein ( Ja) und die Familienanamnese mit einem autosomal-rezessiven Erbgang vereinbar sein, sowie zusätzlich ein anderes Hauptkriterium und/oder zumindest zwei Nebenkriterien.</p>					
<b>Vaskuläres EDS (vEDS)</b>	/ 5	/ 12	ja	Autosomal dominant	COL3A1, selten COL1A1
<p>Für die klinische Diagnose sollte mindestens entweder eine positive Familienanamnese der Erkrankung, eine arterielle Ruptur oder Dissektion bei Personen unter 40 Jahren, eine unerklärliche Ruptur des Sigmas des Dickdarms oder ein Spontanpneumothorax bei Vorhandensein anderer Symptome, die mit vEDS vereinbar sind. vEDS Abklärung sollte auch bei Auftreten einer Kombination der Minor Kriterien erfolgen. Familienanamnese des vEDS mit dokumentierter ursächlicher Gen-Variante in COL3A1</p>					
<b>Arthrochalasia EDS (aEDS)</b>	/ 3	/ 5	ja	Autosomal Dominant	COL1A1, COL1A2
<p>Für eine klinische Diagnose muss das 1. Hauptkriterium ( Ja) und zusätzlich entweder das 3. Hauptkriterium ( Ja) oder das 2. Hauptkriterium ( Ja) mit zumindest zwei Nebenkriterien erfüllt sein.</p>					
<b>Dermatosparaxis EDS (dEDS)</b>	/ 9	/ 12	ja	Autosomal Rezessiv	ADAMTS2
<p>Für eine klinische Diagnose müssen die ersten beiden Hauptkriterien [extreme Fragilität der Haut ( Ja) und charakteristische kraniofaziale Merkmale ( Ja)] und zusätzlich entweder ein weiteres Hauptkriterium und/ oder drei Nebenkriterien erfüllt sein.</p>					
<b>Kyphoskoliotisches EDS (kEDS)</b>	/ 3	/ 9	Ja	Autosomal Rezessiv	PLOD1, FKBP14
<p><u>Zu den subtypspezifischen Nebenkriterien gehören</u> <u>PLOD1:</u> Hautverletzlichkeit, Wundheilungsstörungen, atrophische Narbenbildung, sklerale/okulare Fragilität/Rupturen, Mikrokornea und Gesichtsdysmorphien <u>FKBP14:</u> angeborene Hörstörung, folliculäre Hyperkeratose, Muskelatrophie, Blasen Divertikel Für eine klinische Diagnose müssen das erste ( Ja) und das zweite Hauptkriterium ( Ja) und zusätzlich entweder das dritte Hauptkriterium ( Ja) und/oder drei Nebenkriterien erfüllt sein.</p>					
<b>Brittle Cornea Syndrom (BCS)</b>	/ 4	/ 15	ja	Autosomal Rezessiv	ZNF469, PRDM5
<p>Für eine klinische Diagnose müssen das erste Hauptkriterium ( Ja) und zusätzlich entweder zumindest ein weiteres Hauptkriterium und/oder drei Nebenkriterien erfüllt sein</p>					
<b>Myopathisches EDS (mEDS)</b>	/ 3	/ 4	ja	Autosomal Dominant oder Autosomal Rezessiv	COL12A1
<p>Für eine klinische Diagnose muss das erste Hauptkriterium ( Ja) und zusätzlich entweder ein weiteres Hauptkriterium und/oder drei Nebenkriterien erfüllt sein.</p>					