



Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän tunnistaminen

Opas fysioterapeuteille

Tiia Matila

Sofia Nuorala

OPINNÄYTETYÖ
Lokakuu 2025

Fysioterapeutin tutkinto-ohjelma

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Fysioterapeutin tutkinto-ohjelma

Matila, Tiia & Nuorala, Sofia:
Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän tunnistaminen
Opas fysioterapeuteille

Opinnäytetyö 66 sivua, joista liitteitä 15 sivua
Lokakuu 2025

Opinnäytetyön tarkoituksena oli luoda sähköinen opas, joka helpottaa hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän tunnistamista. Opas on suunnattu fysioterapeuteille ja alan opiskelijoille. Opinnäytetyön tehtävänä oli selvittää, miten fysioterapeutti voisi tunnistaa hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän fysioterapeuttisen tutkimisen keinoin. Työn tavoitteena oli lisätä sekä fysioterapeuttien että alaa opiskelevien tietoisuutta hypermobiilista Ehlers-Danlosin oireyhtymästä ja sen tunnistamisesta. Työ rajattiin koskemaan hypermobiilia Ehlers-Danlosin oireyhtymää sairastavia aikuisia. Opinnäytetyön yhteistyökumppaneina toimivat Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys sekä fysioterapeutti Hanna Markkula.

Opinnäytetyö toteutettiin toiminnallisena opinnäytetyönä, joka koostuu kirjallisesta raporttiosuudesta sekä sähköisestä oppaasta. Kirjallisessa osuudessa kuvataan yleisesti Ehlers-Danlosin oireyhtymän eri alamuotojen oireita sekä spesifimmin hypermobiilin alamuodon oireita ja ilmenemistä. Kirjallinen osuus käsittelee diagnostisia kriteereitä sekä fysioterapeuttisen tutkimisen osa-alueita Ehlers-Danlosin oireyhtymän hypermobiilin alamuodon näkökulmasta. Työn lähteinä pyrittiin käyttämään mahdollisimman tuoreita ja luotettavia tutkimuksia sekä kirjallisuutta. Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän diagnostiset kriteerit ovat vuodelta 2017.

Hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä on yksi Ehlers-Danlosin oireyhtymien alamuodoista. Tämä perinnöllisen sidekudossairauden hypermobiili alamuoto oireilee moninaisesti, ja sille tyypillisiä oireita ovat muun muassa laaja-alaiset kivut sekä nivelten yliliikkuvuus ja sijoiltaanmenot. Kyseinen sidekudossairaus on alidiagnosoitu ja sen diagnoosiviive on keskimäärin 11–12 vuotta. Sitä sairastava henkilö voi päätyä fysioterapeutin vastaanotolle ilman diagnoosia ja monimuotoisin oirein, minkä vuoksi fysioterapeutin on tärkeää osata tunnistaa kyseinen sairaus ja tarvittaessa ohjata kuntoutuja jatkotutkimuksiin. Työn tuotoksena syntyneen sähköisen oppaan myötä fysioterapeuteilla on mahdollisuus hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän tehokkaampaan tunnistamiseen. Oppaassa on esitettyä perustietoa tästä sidekudossairaudesta sekä sen diagnoosikriteerit fysioterapeuttisen tutkimisen eri osa-alueihin kiteytettyinä käytännön työtä helpottamaan.

Asiasanat: hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä, fysioterapia, yliliikkuvuus, tunnistaminen

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree Programme in Physiotherapy

Matila, Tiia & Nuorala, Sofia:
Recognition of the hypermobile Ehlers-Danlos syndrome
A guide for physiotherapists

Bachelor's thesis 66 pages, appendices 15 pages
October 2025

The purpose of this thesis was to create a digital guide to support the identification of Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS). The guide is intended for physiotherapists and students in the field. The aim was to explore how physiotherapists can identify hEDS through physiotherapeutic assessment methods. The objective was to raise awareness of hEDS and its identification among physiotherapists and students in the field. The scope of the thesis was limited to adults diagnosed with hEDS. The project was carried out in collaboration with the Finnish Ehlers-Danlos Association and physiotherapist Hanna Markkula.

This thesis was implemented as a functional project, consisting of a written report and a digital guide. The written section provides an overview of the symptoms associated with the various subtypes of Ehlers-Danlos syndrome, with a specific focus on the hypermobile subtype. It also discusses diagnostic criteria and aspects of physiotherapeutic assessment relevant to hEDS. The source material was selected based on reliability and recency. The current diagnostic criteria for hypermobile Ehlers-Danlos syndrome are from 2017.

Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome is one of the subtypes of the Ehlers-Danlos syndromes. This particular subtype presents with a wide range of symptoms, most typically generalized pain, joint hypermobility and joint dislocations. The condition is significantly underdiagnosed, with an average diagnostic delay of 11–12 years. Individuals with hEDS may seek physiotherapy with diverse symptoms, making it essential for physiotherapists to identify the syndrome and refer patients for further evaluation when necessary. The digital guide produced through this thesis provides physiotherapists with practical tools for more effective identification of hEDS. It includes essential information about the condition and summarizes diagnostic criteria across different areas of physiotherapeutic assessment to support clinical practice.

Key words: hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome, physiotherapy, hypermobility, identification

Alla on kuvattuna opinnäytetyössä hyödynnetty tekoälytyökalu ja sen käyttötarkoitus työssämme.

Työkalun nimi (ja versio): ChatGPT, OpenAi:n GPT-5

Käyttötarkoitus ja osio, jossa työkalua on käytetty: Kuvio 3. muokkaaminen tekoälyn avulla siten, että alkuperäisestä kuvasta on poistettu englanninkieliset tekstit kuvan selkeyttämiseksi.

Olemme tietoisia olevamme täysin vastuussa opinnäytetyön sisällöstä sekä tekoälyn hyödyntämisestä osana opinnäytetyötä.

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	7
2	OPINNÄYTETYÖN TAVOITE JA TARKOITUS	9
3	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	10
3.1	Toiminnallinen opinnäytetyö.....	10
3.2	Aiheen rajaaminen ja tiedonhankinta.....	10
3.3	Hyvän oppaan piirteitä.....	11
3.4	Oppaan laatiminen	12
3.5	Oppaan arviointi	13
4	SIDEKUDOKSEN RAKENNE JA TEHTÄVÄ.....	14
5	YLEISTÄ NIVELTEN YLILIIKKUVUUDESTA.....	15
6	EHRLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄT	17
7	HYPERMOBIILI EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄ.....	21
7.1	Diagnostiikka	21
7.2	Vaikutuksia toimintakykyyn	25
7.3	Hoitomuotoja.....	27
7.4	HSD:n ja hEDS:n erotusdiagnostiikka	29
8	FYSIOTERAPEUTTINEN TUTKIMINEN EPÄILTÄESSÄ HYPERMOBIILIA EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄÄ.....	32
8.1	Haastattelu.....	33
8.2	Havainnointi	35
8.3	Manuaalinen tutkiminen	37
8.4	Mittaaminen	38
8.5	Kuntoutujan kohtaaminen.....	40
8.6	Kuntoutujan ohjaaminen eteenpäin hEDS:ää epäiltäessä.....	42
9	YHTEENVETO	44
10	POHDINTA	45
	LÄHTEET	47
	LIITTEET	53
	Liite 1. Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän diagnostisten kriteerien lomake	53
	Liite 2. Toiminnallinen tuotos.....	54

LYHENTEET JA TERMIT

cEDS	klassinen Ehlers-Danlosin oireyhtymä
EDS	Ehlers-Danlosin oireyhtymät
hEDS	hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä
HSD	yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät
MCAS	syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä
MFS	Marfanin oireyhtymä
OI	osteogenesis imperfecta
POTS	posturaalinen ortostaattinen takykardiaoireyhtymä

1 JOHDANTO

Hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä eli hEDS on perinnöllinen sidekudossairaus, jonka tavanomaisiin oireisiin lukeutuvat muun muassa nivelten yliliikkuvuus ja sijoiltaanmenot, väsymys sekä laaja-alaiset ja monimuotoiset kivut. Koska hEDS vaikuttaa koko kehoa ympäröivään sidekudokseen, sen oireet ovat usein monisysteemisiä ja useisiin elinjärjestelmiin ulottuvia. Tästä syystä hEDS voi vaikuttaa sitä sairastavan jokaiselle toimintakyvyn osa-alueelle. HEDS on yksi Ehlers-Danlosin oireyhtymien (EDS) kolmestatoista alamuodosta ja muista alamuodoista poiketen sen diagnosointi on kliininen. HEDS:n esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1-5 / 10 000 ja nykytiedon mukaan se on yleisin EDS:n alamuodoista. Tarkkaa tietoa hEDS:n esiintyvyydestä ei kuitenkaan ole. (Volberding ym. 2022.)

HEDS:n diagnoosivaikeus on tällä hetkellä keskimäärin jopa 11–12 vuotta (Volberding ym. 2022). Diagnoosin sekä oikeanlaisen hoidon ja kuntoutuksen saamiseksi hEDS:n tunnistamisesta tarvitaan yhä selkeämpää tietoa, jota on mahdollista jakaa terveydenhuollon ammattilaisten välillä. Nopeammalla sairauden tunnistamisella voidaan helpottaa ennen kaikkea sairastuneen elämää, mutta myös esimerkiksi vähentää virheellisten diagnoosien tai hoitomuotojen aiheuttamia kustannuksia. Oikean diagnoosin saamisella voi olla valtava merkitys erityisesti sairastuneen näkökulmasta. Diagnoosi voi esimerkiksi mahdollistaa erilaisten etuuksien hakemisen sekä tuoda psykologista helpotusta oireiden syyn selvittäessä. Oikea diagnoosi antaa suunnan myös hoidolle ja kuntoutukselle. (Urtti 2024.) Parhaimmillaan tehokkaammalla tunnistamisella ja tiedon lisäämisellä voidaan vähentää myös stigmaa, jota usein on harvinaissairauksien ympärillä (Locke & Eastman 2025).

HEDS:n hoito ja kuntoutus ovat tänä päivänä yhä pirstaleisia, sillä kyseessä on harvinaissairaus. Tästä syystä hEDS:lle ei ole olemassa yhtenäisiä hoito- tai kuntoutussuosituksia, jotka osaltaan voivat vaikuttaa myös diagnosointiin sekä hoidon saamiseen. Erityisesti moniammatillinen osaaminen aiheesta on vielä suppeaa. (Volberding ym. 2022.) Myös tuoreimmassa Suomessa julkaistussa harvinaissairauksien kansallisessa ohjelmassa todetaan, kuinka

harvinaissairauksia sairastavien diagnosoinnissa, hoidon toteutumisessa, arjessa selviytymisessä sekä osallisuudessa on edelleen vielä paljon kehitettävää (Wedenoja 2024, 6).

Kiinnostus opinnäytetyömme aihetta kohtaan lähti alkujaan liikkeelle pohtiessamme nivelten yliliikkuvuuden vaikutuksia ihmisen toimintakykyyn ja liikkumiseen. Aiheesta tarkemmin keskustellessamme saimme vinkin meille silloin vielä täysin tuntemattomasta perinnöllisestä sidekudossairaudesta, johon nivelten yliliikkuvuus keskeisesti kuuluu. Lähestyimme Suomen Ehlers-Danlos -yhdistystä ja aiheeseen perehtynyttä fysioterapeuttia Hanna Markkulaa aiheen tiimoilta, ja he lähtivät mielellään mukaan opinnäytetyöprosessiin. Yhdessä päätimme toteuttaa opinnäytetyön keskittyen Ehlers-Danlosin oireyhtymien yleisimpään eli sen hypermobiliin alamuotoon.

Opinnäytetyömme kohderyhmäksi valikoituivat fysioterapeutit sekä laajemmin myös alan opiskelijat, koska alan tarjoama koulutus aiheesta on vielä vähäistä. Esimerkiksi useiden fysioterapeuttien tietämys kyseisen perinnöllisen sidekudossairauden diagnostisista kriteereistä, oireista ja hoidosta on vielä puutteellista (Engelbert ym. 2017). Tästä syystä opinnäytetyömme tarkoituksena oli luoda opas fysioterapeuteille, joka voi auttaa tunnistamaan sitä sairastavat henkilöt sekä mahdollistaa nopeamman diagnoosin saamisen.

2 OPINNÄYTETYÖN TAVOITE JA TARKOITUS

Opinnäytetyön tavoitteena on lisätä tietoisuutta hypermobiilista Ehlers-Danlosin oireyhtymästä ja sen kartoittamisesta fysioterapeuttisen tutkimisen avulla. Tavoitteenamme on lisätä sekä omaa että muiden fysioterapeuttien ja alaa opiskelevien tietämystä sairauden tunnistamisesta.

Opinnäytetyön tarkoituksena on tehdä yhteistyökumppaneille Suomen Ehlers-Danlos-yhdistykselle ja fysioterapeutti Hanna Markkulalle opas, jota he voivat hyödyntää heille suotuisalla tavalla. Yhdistys voi esimerkiksi jakaa opasta omilla nettisivuillaan ja fysioterapeutti Hanna Markkula hyödyntää sitä koulutuksissaan. Oppaan kohderyhmänä ovat paitsi fysioterapeutit myös laajemmin alan opiskelijat. Oppaan on tarkoitus sisältää tietoa sairaudesta ja sen tunnistamisesta. Tunnistaminen sisältää muun muassa haastattelun sisällön teemoittain sekä muiden tutkimuksellisten osa-alueiden tarkastelun. Tarkoituksena on tehdä toiminnallinen opinnäytetyö, josta hyötyisi sekä yhteistyökumppanimme että kaikki fysioterapeutit, alan opiskelijat ja mahdollisesti myös muut terveydenhuollon ammattilaiset.

Opinnäytetyötä ohjaavat kysymykset ovat seuraavat:

- Millainen sairaus on hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä?
- Mitkä ovat hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän tyypilliset oireet ja liitännäissairaudet?
- Mitkä ovat hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän diagnostiset kriteerit?
- Miten hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä vaikuttaa toimintakykyyn?
- Mitä fysioterapeuttinen tutkiminen sisältää?
- Mitä fysioterapeutin tulisi tutkia hypermobiilia Ehlers-Danlosin oireyhtymää epäiltäessä?
- Millainen on hyvä opas?

3 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

3.1 Toiminnallinen opinnäytetyö

Toiminnallisessa opinnäytetyössä ratkaistaan tavallisesti jokin ongelma tai pyritään kehittämään jotain alan käytäntöä. Lisäksi sen tavoitteena on toteuttaa jokin toiminnallinen tuotos, joka voi olla esimerkiksi palvelu, ohjeistus, suunnitelma tai mallinnus. Lopullisen tuotoksen lisäksi toiminnalliseen opinnäytetyöhön kuuluu aina myös viitekehys, johon se perustuu. (TAMK n.d.) Meidän tapauksessamme haluamme kehittää edelleen tiedonsaatavuutta sekä ymmärrystä hypermobiilista Ehlers-Danlosin oireyhtymästä ja sen tunnistamisesta. Toiminnallisena tuotoksena kokoamme oppaan hEDS:n tunnistamisesta.

3.2 Aiheen rajausta ja tiedonhankinta

Yhteistyökumppanimme Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys sekä fysioterapeutti Hanna Markkula antoivat meille vapaat kädet aiheen muodostamisessa, sillä koko ihmisen elimistöön vaikuttavassa Ehlers-Danlosin oireyhtymässä on useita näkökulmia, jotka vaativat lisää tarkastelua. Toisin sanoen opinnäytetyö tulee joka tapauksessa olemaan yhteistyökumppaneille hyödyksi. Itse halusimme rajata aiheen hyvin yksiselitteisesti, jotta työn toteuttaminen olisi mahdollisimman selkeää. Koska Ehlers-Danlosin oireyhtymän yleisin alamuoto on sen hypermobiili muoto (Volberding ym. 2022), päädyimme rajaamaan aiheemme käsittelemään sairautta sen näkökulmasta. Valitsimme edelleen aihetta rajaten tarkastelumme hEDS:n fysioterapeuttisesta näkökulmasta, sillä yleisesti monien fysioterapeuttien tietämys hEDS:stä on vielä vähäistä. Opinnäytetyömme käsittelee hEDS:ää sairastavia aikuisia.

Suurin osa opinnäytetyömme tiedonhankinnasta on tapahtunut loppuvuodesta 2024 sekä vuoden 2025 tammikuussa. Tiedonhaussa keskityimme aluksi keräämään yleistietoa kokonaisuudessaan Ehlers-Danlosin oireyhtymistä, jonka jälkeen tarkensimme tiedonhakua opinnäytetyömme rajaamaan aiheeseen. Käytännössä olemme keränneet hEDS:stä ja sen diagnostisiin kriteereihin

pohjautuvasta tutkimisesta tietoa seuraavista tietokannoista: PubMed, National Academies Press sekä Wiley Online Library.

Kyseisten tietokantojen lisäksi olemme hyödyntäneet julkaisuja myös sekä Suomen että kansainvälisen Ehlers-Danlos-yhdistysten virallisilta verkkosivuilta. Tiedonhaussa olemme käyttäneet myös Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen verkkosivuja sekä Suomen Fysioterapeuttien julkaisuja käsitellessämme opinnäytetyössä fysioterapeuttisen tutkimisen perusteita. Olemme pyrkineet käyttämään mahdollisimman tuoreita lähteitä, koska esimerkiksi tämänhetkiset hEDS:n diagnostiset kriteerit on asetettu vuonna 2017.

Opinnäytetyöhön olemme saaneet ammattilaisohjausta yhteistyökumppaniltamme fysioterapeutti Hanna Markkulalta, joka on erikoistunut perinnöllisten sidekudossairauksien kuntoutukseen. Markkula on ollut työn toteutuksessa mukana asiantuntijana ja ohjeistanut muun muassa tiedonhaussa.

3.3 Hyvän oppaan piirteitä

Hyvän oppaan laatiminen lähtee liikkeelle sen kohderyhmän tunnistamisesta, sillä oppaan kohderyhmä vaikuttaa niin oppaan kirjoitustyyliin kuin sen ulkomuotoonkin. Esimerkiksi potilaalle tuleva ohje voi poiketa ammattilaisen käsiin tulevasta ohjeesta; potilaan ohje voi olla kirjoitustyyliältään puhuttelevampi, kun taas terveydenhuollon ammattilaiselle kohdennettu teksti voi olla tyyliältään asiapitoisempaa sisältäen esimerkiksi ammattisanastoa. (Torkkola, Heikkinen, Tiainen 2002, 36.)

Toimivan oppaan kirjoittamisessa on hyvä hyödyntää ”tärkein ensin”-neuvoa, jotta olennaisimmat asiat tulevat lukijalleen heti selväksi eivätkä ne jää lukematta. Näin oppaalla on mahdollisuus herättää lukijansa mielenkiinto jo alussa ja pitää se mukanaan loppuun saakka. Myös toimiva otsikointi voi vaikuttaa positiivisesti oppaaseen sujuvoittamalla sekä lukukokemusta että siinä olevan tiedon löytämistä. (Torkkola ym. 2002, 39-42.) Esimerkkinä toimivasta otsikoinnista lukijan huomion tulisi kiinnittyä ensimmäisenä pääotsikoihin eikä niin sanotusti kilpailla väliotsikoiden kanssa (Kielitoimiston ohjepankki n.d).

Oppaan laatimisessa merkittäviksi tekijöiksi nousevat myös tekstin oikeakielisyys, oikeinkirjoitus sekä ymmärrettävyys. Hyvä opas ei toisaalta myöskään kerro aiheestaan ihan kaikkea, jotta sen sisältö säilyy lukijalleen selkeänä ja asiapitoisena. Virkkeiden on hyvä pysyä yksinkertaisina, ymmärrettävinä ja lyhyinä; oppaan kirjoittamisen nyrkkisääntönä voidaankin hyödyntää sääntöä ”yksi virke - yksi asia”. (Torkkola ym. 2002, 42-49.)

Hyvä opas laaditaan aina myös sen visuaalista puolta ajatellen, sillä parhaimmillaan erilaisilla kuvilla tai kuvituksilla herätetään sekä lukijan mielenkiinto että tuetaan oppaassa olevaa tekstiä ja sen ymmärrettävyyttä (Torkkola ym. 2002, 39-42). Myös erilaisia taulukoita ja tekstin asettelutapoja voidaan hyödyntää visuaalisina keinoina tekstiosuuksia tukemaan. Lisäksi teemaltaan yhtenäistä opasta on miellyttävämpää lukea. (Kielitoimiston ohjepankki n.d.)

3.4 Oppaan laatiminen

Toiminnallisen opinnäytetyömme lopullisena tuotoksena laadimme oppaan graafisen suunnittelun verkkosivulla, Canvalla. Valmiin oppaan muutimme Canvassa lopulta vielä Microsoft PowerPoint-muotoon, jotta sitä voidaan sähköisessä muodossa helposti jakaa, esittää sekä tarvittaessa myös muokata. Tällä tavalla opasta käyttävien on mahdollista lisätä oppaaseen halutessaan myös muistiinpanoja. Oppaan tekeminen ajoittui opinnäytetyöprosessin loppuvaiheille, sillä halusimme kerätä ensin kattavan teoriapohjan aiheellemme. Aloimme suunnittelemaan oppaan sisältöä tarkemmin kesäkuussa 2025. Rakensimme oppaan sisällön kerättyyn teoretietoon ja vuoden 2017 diagnostisiin kriteereihin perustuen.

Opas luotiin fysioterapeuttien ja alan opiskelijoiden käyttöön helpottamaan hEDS:n tunnistamista käytännön työssä. Tämän takia valitsimme oppaaseen pystysuoran asettelun sekä runsaasti tilaa omille muistiinpanoille. Lisäksi pyrimme pitämään oppaan hyvin selkeänä, jotta sitä olisi vaivatonta hyödyntää käytännön tilanteissa. Laadimme oppaaseen tutkimisen tueksi suoraan täytettäviä taulukoita, mutta myös sähköisiä linkkejä sivustoille, joista saa tarvittaessa lisätietoa tutkimiseen liittyen. Oppaan visuaaliseksi teemaksi

valitsimme seeprakuosin, koska se symboloi harvinaissairauksia. Sama teema on käytössä sekä Suomen että kansainvälisen Ehlers-Danlosin yhdistysten verkkosivuilla. Syyskuussa 2025 teimme viimeistelyjä oppaan visuaaliseen ilmeeseen. Pyysimme palautetta yhteistyökumppaneiltamme, jonka jälkeen teimme viimeisiä korjauksia saatujen palautteiden pohjalta.

3.5 Oppaan arviointi

Laatimamme opas vastaa sille asettuja tavoitteita. Opas tarjoaa alkuun lukijalleen kootusti perustietoa hEDS:stä. Tutkimisosuuteen on koottu hEDS:n tunnistamisen kannalta keskeisimmät piirteet, ohjeita sekä sähköisiä linkkejä tutkimiseen liittyviin lisätietoihin. Oppaan lopussa kerrotaan myös jatko-ohjauksesta. Oppaassa käytetty tietopohja perustuu ajankohtaiseen tutkimuskirjallisuuteen sekä vuonna 2017 asetettuihin diagnostisiin kriteereihin, mikä vahvistaa sen luotettavuutta ja käyttökelpoisuutta. Visuaalisesti oppaan rakenne, pystysuora asettelu sekä suoraan täytettävät taulukot ja muistiinpanotilat tukevat fysioterapeutin käytännön työtä. Sähköiset linkit puolestaan monipuolistavat opasta ja voivat helpottaa oppaan käyttöä sekä nopeuttaa fysioterapeutille tiedon löytymistä. Microsoft PowerPoint-muodon ansiosta opas on helposti jaettavissa ja käytettävissä. Muuten oppaan visuaalinen ilme on pyritty pitämään yhtenäisenä, selkeänä sekä aihetta tukevana.

Opasta tehtäessä sen sisältöä on täytynyt rajata selkeästi, sillä lähteitä liittyen fysioterapeuttiseen tutkimiseen ja hEDS:ään on vielä suhteellisen niukasti tarjolla. Tämä on vaikuttanut oppaan sisällön laajuuteen, sillä opas nojautuu tällä hetkellä vahvasti vuonna 2017 asetettuihin diagnostisiin kriteereihin. Lisäksi oppaan sisältöä on täytynyt pohtia erityisesti sen lukijaa ajatellen, jotta se pysyisi mahdollisimman selkeänä, mutta kuitenkin riittävän informatiivisena, mikäli aihe on lukijalleen täysin uusi. Toisaalta oppaan on hyväkin olla selkeä ja rajattu, sillä kyseessä on kuitenkin vasta kyseisen perinnöllisen sidekudossairauden tunnistamisvaihe.

4 SIDEKUDOKSEN RAKENNE JA TEHTÄVÄ

Koska muutokset sidekudoksessa liittyvät olennaisesti hEDS:ään, on tärkeää ymmärtää sidekudoksen merkitys ja tehtävät elimistössä. Sidekudoksella tarkoitetaan kudostyyppiä, joka on olennainen osa jokaista elinjärjestelmäämme. Se koostuu soluista, säikeistä ja soluvälineaineesta. Sidekudoksen proteiinisäikeitä ovat muun muassa kollageeni ja elastiini. Soluväliaine puolestaan muodostuu pääosin proteoglykaaneista, proteiineista, vedestä sekä hyaluronihaposta. Lisäksi kudoserakenteessa on erilaisia soluja, joissa on erilaisia reseptoreita. (Volberding ym. 2022.)

Sidekudoksen muodostaa kolme eri säietyyppiä, jotka ovat kollageenisäikeet, ohuet verkkosäikeet ja haarautuvat elastiset säikeet. Kollageenisäikeet muodostuvat pääosin kollageenin I tyypistä. Näiden tehtävänä on antaa vetolujuutta löystyneille ja tiheille sidekudoksille. Ohuet verkkosäikeet koostuvat taas tyypin III kollageenista ja ne muodostavat kudoksille tukevuutta muodostamalla ristikudoksia. Haarautuvat elastiset säikeet koostuvat elastiinista, joka antaa kudokselle mahdollisuuden venyä ja palautua. (Volberding ym. 2022.)

Sidekudoksen tehtävänä on muun muassa tukea, eristää ja yhdistää elimistön eri osia koko kehossa. Sidekudoksen erikoistuneita muotoja ovat luut ja rustot. Myös jänteet sekä ligamentit koostuvat pääosin sidekudoksesta. Kollageeni I muodostaa pääosin luukudoksen ja kollageeni II rustokudoksen. (Pettersen 2022.)

Sidekudoksen rakenteeseen vaikuttavat äidiltä ja isältä perityt geenit. Joskus geeneihin syntyy virhe, jonka seurauksena myös sidekudoksen proteiineihin voi syntyä virheellinen rakennemuutos. Tällöin myös sidekudos voi muotoutua rakenteellisesti virheelliseksi. Virhe sidekudoksen proteiineissa näyttäytyy useimmiten nivelten yliikkuvuutena ja tällöin seurauksena voi syntyä elämää haittaava perinnöllinen sairaus. Yksi vakavaksi luokiteltava perinnöllinen sidekudossairaus on Ehlers-Danlosin oireyhtymä. (Pettersen 2022.)

5 YLEISTÄ NIVELTEN YLILIIKKUVUUDESTA

Nivelten yliliikkuvuudesta eli hypermobiliiteetista voidaan puhua silloin, kun nivelissä on tavallista suuremmat liikeradat (Atwell ym. 2021). Nivelten yliliikkuvuutta voidaan pitää yleisesti yhtenä ihmisen ominaisuuksista. Sen taustalla voivat olla perinnölliset tekijät tai esimerkiksi erilaiset fyysiset traumat tai yliliikkuvuutta lisäävä harjoittelu. Nivelten yliliikkuvuus ei aina aiheuta ongelmia ja sitä voidaankin pitää oireettomana, kun se ei aiheuta kipuja tai muita oireita. Oireeton nivelten yliliikkuvuus ei vaadi hoitoa ja esimerkiksi tietyissä ammateissa, kuten tanssijoilla ja muusikoilla, se voidaan kokea jopa eduksi. Oireettomalla yliliikkuvuudella on kuitenkin mahdollisuus muuttua oireiseksi elämän myöhemmässä vaiheessa ja se voi aiheuttaa muun muassa erilaisia nivelongelmia ja kipuja. Joissakin tapauksissa joillain oireisilla voi täytyä diagnostiset kriteerit ja tämä voi johtaa jopa perinnöllisen sidekudossairauden diagnoosiin. Tästä syystä lapsuudessa ja nuoruudessa näyttäytyvää nivelten yliliikkuvuutta olisi hyvä seurata. Tämä olisi hyvä toteuttaa kuitenkin hienovaraisesti ketään leimaamatta. (Castori ym. 2017.)

Oireisesta nivelten yliliikkuvuudesta puhutaan puolestaan silloin, kun yliliikkuvuudesta seuraa erilaista kipua tai haittaa arkielämään. Nivelten yliliikkuvuus voi aiheuttaa ongelmia erityisesti nivelten ollessa yliliikkuvuuden lisäksi instabiileja, josta puolestaan voi seurata erilaisia vammoja tai subluksaatioita eli osittaisia sijoiltaanmenoja tai dislokaatioita eli sijoiltaanmenoja. Yliliikkuva nivel ei ole kuitenkaan automaattisesti instabiili. (Castori ym. 2017.)

Oireettomasta ja oireisesta yliliikkuvuudesta on hyvä erottaa omaksi alueekseen vielä erilaiset oireyhtymät, joiden oirekuvaan yliliikkuvuus voidaan yhdistää. Jos nivelten yliliikkuvuuteen liittyy moninaisia koko elimistöön vaikuttavia oireita, voi kyseessä olla perinnöllinen sidekudossairaus. Perinnöllisiin sidekudossairauksiin lukeutuvat muun muassa Ehlers-Danlosin oireyhtymät (EDS), Marfanin oireyhtymä (MFS), yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät (HSD) sekä osteogenesis imperfecta (OI). (Volberding ym. 2022.)

Nivelten yliliikkuvuuden arviointiin suositellaan Beightonin pisteytystä, jossa yleistynyt nivelten yliliikkuvuus voidaan todeta, kun sen kriteerien perusteella pisteiden yhteismääräksi saadaan aikuisilla vähintään 5 pistettä, yli 50-vuotiailla 4 pistettä sekä lapsilla ja nuorilla vähintään 6 pistettä. Testistä voi korkeimmillaan saada yhteensä 9 pistettä. Mikäli pisteytys jää yhden pisteen ikäkohtaisen raja-arvon alle, suositellaan täyttämään vielä 5-pisteen hypermobiliiteetikysely Beightonin pisteytyksen lisäksi. Jos kuntoutuja saa kyselystä tulokseksi vähintään 2 pistettä, voidaan näiden pisteiden nähdä korvaavan yhden Beightonin pisteytyksen pisteistä. (Malfait ym. 2017.) Positiivisen Beightonin pisteytyksen tai 5-pisteen hypermobiliiteetikyselyn jälkeen suositellaan aina kuitenkin myös laajemmin muiden nivelten yliliikkuvuuden tutkimista (Glans, Humble, Elwin, Bejerot 2020). Nämä testit tulemme avaamaan vielä tarkemmin työn myöhemmässä vaiheessa.

6 EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄT

Ehlers-Danlosin oireyhtymät (EDS) ovat joukko harvinaisia perinnöllisiä sidekudossairauksia, joiden taustalla on kollageeniin vaikuttava mutaatio. Nykytiedon valossa EDS:stä voidaan eriyttää tarkemmin 13 eri alamuotoa (Taulukko 1.), joista kaikista muista paitsi hEDS:stä on tunnistettu diagnosointia selkeyttäviä geenimutaatioita. Tästä syystä muiden kuin hEDS:n diagnosoinnissa voidaan hyödyntää geenitestiä. HEDS:n diagnoosi on kliininen. (Malfait ym. 2017.) Ehlers-Danlosin oireyhtymän esiintyvyys on 1/5000 (sis. kaikki alamuodot). On kuitenkin arvioitu, että kaikista EDS-potilaista noin 80-90% sairastaa hEDS:ää. (Volberding ym. 2022.)

TAULUKKO 1. Ehlers-Danlosin oireyhtymän (EDS) alamuodot ja niiden lyhenteet (muokattu Volberding ym. 2022).

Alamuodon nimi	Lyhenne
Classical EDS (Klassinen EDS)	cEDS
Classical-like EDS	clEDS
Cardiac-valvular EDS	cvEDS
Vascular EDS (Vaskulaarinen EDS)	vEDS
Hypermobile EDS (Hypermobiili EDS)	hEDS
Arthrochalasia EDS (Artrtokalaktinen EDS)	aEDS
Dermatosparaxis EDS (Dermatosparaksinen EDS)	dEDS
Kyphoscoliotic EDS (Kyfoskolioottinen EDS)	kEDS
Brittle Cornea syndrome	BCS
Spondylodysplastic EDS	spEDS
Musculocontractural EDS	mcEDS
Myopathic EDS	mEDS
Peridontal EDS	pEDS

EDS:lle tyypillinen geenimutaatio aiheuttaa häiriön kollageenin muodostumisessa, jolloin häiriintyvät myös voiman ja joustavuuden ilmeneminen kehon rakenteissa; kudokset ei kestä tavanomaiseen tapaan rasitusta eikä palaudu siitä normaalisti. Virheellinen kollageeni tekee kudoksesta hauraampaa ja voi johtaa muun muassa yliliikkuvuuteen, nivelten sijoiltaanmenoon, lihaksiston väsymiseen sekä vaihtelevaan ja monimuotoiseen kipuun. (Malfait ym. 2017.)

Ehlers-Danlosin oireyhtymä voi aiheuttaa oireita ja toimintahäiriöitä useassa kehon eri järjestelmässä. Koska ihmisen elinjärjestelmät toimivat tiiviissä vuorovaikutuksessa keskenään, jo yhden järjestelmän muutokset sekä toimintahäiriöt vaikuttavat väistämättä myös muihin. Monisysteemisten oireiden vuoksi EDS:n hoito vaatii moniammatillista yhteistyötä. EDS:lle ei ole parannuskeinoja, joten hoitomenetelmät perustuvat oireiden ja kipujen lieventämiseen sekä niiden ennaltaehkäisyyn. (Volberding ym. 2022.)

Kaikille EDS-potilaille olisi hyvä toteuttaa kardiovaskulaarinen perusarviointi, jotta voidaan havaita mahdollisten akuuttien sairaustilanteiden varhaiset merkit. Näitä voivat ovat esimerkiksi voimakkaat rintakivut tai verisuonten repeämät. Arvioinnin perusteella voidaan tarvittaessa sopia säännöllisistä kardiologin seurantakäynneistä. Joskus näillä arviointikäynneillä arvioidaan myös kirurgisten toimenpiteiden tarvetta. Kaikille EDS-potilaille olisi hyvä tehdä diagnoosin alussa myös oftalmologinen arviointi liittyen silmien osien toiminnan arviointiin. Vaikka silmiin liittyvien poikkeavien löydösten riski on suurin vain kEDS-potilailla (kyfoskolioottinen EDS), poikkeavia löydöksiä voidaan havaita myös muissa EDS:n alamuodoissa. (Volberding ym. 2022.)

Myös selkärangan ja selkäytimen sairaudet ovat valtaväestöä yleisempiä EDS:n alamuodoissa, ja esimerkiksi skolioosia voidaan todeta sekä lapsilla että aikuisilla. Myös muiden oireiden, kuten esimerkiksi päänsäryn ja migreenin, ilmentyminen olisi hyvä selvittää ja hoitaa muun muassa mahdollisen Chiari I:n epämuodostuman vuoksi. Lisäksi mahasuolikanavan oireet olisi hyvä selvittää sekä hoitaa asianmukaisella tavalla. Joillakin EDS:ää sairastavilla voi esiintyä valtaväestöä yleisemmin myös toistuvia infektioita, syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymän (MCAS) oireita sekä dysautonomiaa. Kyseisiä oireita voidaan

selvittää ja tutkia esimerkiksi niiden oirekuviin perustuvilla selvityksillä. (Volberding ym. 2022.)

Tyypillisiä Ehlers-Danlosin oireyhtymän alamuotoja yhdistäviä oireita ovat muun muassa yleistynyt nivelten yliliikkuvuus, nivelten sijoiltaanmenot, mustelmataipumus sekä ihon venyvyys (Volberding ym. 2022; Castori ym. 2017). Myös erilaiset verenvuotohäiriöt sekä mahasuolikanavan oireet lukeutuvat sen yleisimpiin oireisiin. Lisäksi EDS:ään liittyy lähes aina poikkeavuutta autonomisen hermoston sekä sydämen ja keuhkojen verenkierron toiminnassa. (Malfait ym. 2017.) Erityisesti autonomisen hermoston toimintahäiriön on todettu vaikuttavan kehoon hyvin kokonaisvaltaisella tavalla. EDS voi aiheuttaa myös seksuaalitoimintojen häiriöitä (Volberding ym. 2022). Lisäksi on havaittu, että EDS:ää sairastavilla voi olla keskimääräistä enemmän neuropsykiatrisia oireita kuten esimerkiksi tarkkaavaisuus- ja ylivilikkaushäiriöitä (Laine 2025). EDS:n vaikutus ihmisen toimintakykyyn on kuitenkin aina hyvin yksilöllinen ja se voi ulottua usealle elämän eri osa-alueelle (Malfait ym. 2017). Seuraavassa taulukossa (Taulukko 2.) on koottuna perinnöllisille sidekudossairauksille tyypillisiä oireita:

TAULUKKO 2. Perinnöllisten sidekudossairauksien tyypillisiä oireita ja liitännäissairauksia (Markkula 2025, 25).

Oireet ja löydökset
Yleistynyt niveltien yli liikkuvuus, sijoiltaanmenot, subluksaatiot, nilkan nyrjähdykset, varhainen nivelrikko
Laaja-alainen pitkittynyt kipu, kuten lihas-, nivel-, vatsa-, suolisto- ja hermokipu, päänsärky
Tuki- ja liikuntaelinten oireet, kuten rasitusintoleranssi, rasitusvammat, lihasheikkous ja -hypotonia
Tasapainon, koordinaation ja proprioseptiikan ongelmat, motorinen kömpelyys, motorisen kehityksen viivästymä
Luuston hauraus ja vähäenergiseltä murtumat, skolioosi ja muut rangan poikkeavuudet (kananrinta, kuopparinta, ahdas rintakehä), kampaajalat, lyhytkasvuisuus, selkädinkananavan kovakalvon laajentuma
Poikkeavat kehon mittasuhteet tai kasvonpiirteet, kuten pitkät raajat ja sormet, ohuet huulet, pieni leuka, korkea ja kapea kitalaki, kitalakihalkio, kaksiosainen kitakieleke, suuret tai etäällä toisistaan sijaitsevat silmät
Venytävä, pehmeä tai hauras iho, hauraat kudokset, verisuonet ja limakalvot, kudosten epänormaali paraneminen, poikkeava arvenmuodostus
Hematologiset ja hyytymisaktiivisuuden poikkeavuudet, mustelma- ja verenvuototaipumus, suonikohjut
Sydän- ja verenkiertoelimistön oireet, kuten sydämen läppävuodot, kiemuraiset valtimot, aortan tyven laajentuma, aortan, muiden valtimoiden ja sisäelinten repeämät, ilmarinta, ilma-veririnta
Hengityselimistön oireet, kuten hengenahdistus, hengitysvaikeudet, allergiat, infektiotaipumus
Neurologiset oireet, kuten kognition, muistin ja keskittymisen ongelmat, sensoriset ja motoriset häiriöt
Uupumus ja unihäiriöt
Mahasuolikanavan oireet, kuten pahoinvointi, vatsakipu, ummetus, ripuli, gastropareesi, tyrät, sisäelinten esiinluiskahdus/ siirtymä, peräsuolen pullistuma ja prolapsi
Virtsä- ja sukupuolielinten oireet, kuten kuukautishäiriöt, kivut, laskeumat, prolapsit, inkontinenssi, virtsaamisvaikeudet, virtsatietulehdukset, seksuaalitoimintojen häiriöt, raskaus- ja synnytyskomplikaatiot
Muita: näön, kuulon ja hampaiston ongelmat, sininen silmänvalkuainen, aistilyherkkyydet, verkkokalvon irtoaminen, leikkauskomplikaatiot, poikkeava vaste puudutuksissa, lääkeyliherkkyys, positiivinen sukuhistoria
Liitännäissairaudet ja liitännäisoireet
Autonomisen hermoston toimintahäiriöt, kuten posturaalinen ortostaattinen takykardiaoireyhtymä (POTS)
Krooninen väsymysoireyhtymä (ME/CFS) ja long covid
Syöttösolujen aktivaatio-oireyhtymä (MCAS)
Yläkaularangan instabiliteetti (UCI), ml. atlanto-okkipitaalinen/ kraniaokervikaalinen instabiliteetti (AOI/CCI) ja/ tai atlantoakksiaalinen instabiliteetti (AAI)
Systeemiset sidekudossairaudet, kuten nivelreuma ja fibromyalgia
Psyykkiset ja neuropsykiatriset häiriöt kuten ahdistuneisuus, masennus, aktiivisuuden ja tarkkaavuuden häiriö (ADHD) ja autismikirjon häiriö (ASD)
Muita: päänsärkysairaudet (kuten migreeni), astma, rintakehän yläaukeaman oireyhtymä (TOS), ärtyneen suolen oireyhtymä, endometrioosi, Chiarin epämuodostuma, liekaantunut selkäydin, ohutsäieni neuropatia, kohonnut/ alentunut kallonsisäinen paine

7 HYPERMOBIILI EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄ

Kuten aiemmin olemme jo maininneet, hypermobili Ehlers-Danlosin oireyhtymä eli hEDS on yleisin EDS:n alamuodoista ja sen esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1-5 / 10 000. Esiintyvyyden arviointi on kuitenkin haasteellista muun muassa sairauden tunnistamisen vaikeuden sekä pitkittyneen diagnoosin saamisen vuoksi, joten tarkkaa tietoa asiasta ei ainakaan toistaiseksi ole. (Castori ym. 2017.)

HEDS:n oireisiin ja liitännäissairauksiin lukeutuvat pitkälti samankaltaiset oireet kuin muillakin EDS:n alamuodoilla. Tässä alamuodossa iho voi olla erityisesti samettisen pehmeää, yleensä lievästi venyvää sekä altista mustelmille, jotka paranevat tavallista hitaammin. Myös nivelten sijoiltaanmenot ovat yleisiä. (Volberding ym. 2022.) HEDS:lle tyypillistä on usein myös laaja-alainen ja vaikea yksilöllinen kipu, joka voi vaihdella esimerkiksi kroonisesta kivusta akuuttiin kipuun tai paikallisesta kivusta laajemmin koko tuki- ja liikuntaelimestön kipuun. Myös erilaisia nivelkipuja, neuropaattista kipua, nosiseptistä kipua, päänsärkyä sekä ruoansulatuskanavan kipuja voi ilmetä. (Chopra ym. 2017.)

7.1 Diagnostiikka

Vuonna 2017 määriteltiin hEDS:n diagnostisiin kriteereihin kuuluu kolme kategoriala ja virallisen diagnoosin saamiseksi kaikista kategorioista tulee täyttyä tietty pistemäärä (Malfait ym. 2017). Ensimmäinen kriteeri liittyy nivelten yliliikkuvuuteen, jota arvioidaan jo aiemmin mainitsemallamme Beightonin pisteytyksellä (Taulukko 3.) sekä tarvittaessa 5-pisteen hypermobiliiteettikyselyllä. Seuraavien taulukoiden suomennokset Beightonin pisteytyksestä ja 5-pisteen hypermobiliiteettikyselystä ovat fysioterapeutti Hanna Markkulan tekemät epäviralliset suomennokset.

TAULUKKO 3. Beightonin pisteytyksen arviointilomake (muokattu Markkula 2024).

Beightonin pisteytys	Vasen	Oikea
Passiivinen dorsifleksio ja yli 90 asteen yliojennus pikkusormen tyvinivelessä	___ / 1	___ / 1
Peukalo koskettaa passiivisesti taivutettuna kyynärvarren fleksoripuolta	___ / 1	___ / 1
Kyynärnivelen yli 10 asteen yliojennus	___ / 1	___ / 1
Polvinivelen yli 10 asteen yliojennus	___ / 1	___ / 1
Vartalon eteentaivutus kämmenet lattiassa polvien ollessa täysin ojennettuina	___ / 1	
Yhteispisteet ___ / 9		

Jos Beightonin pisteet jäävät yhden pisteen vajaaksi omassa ikä- ja sukupuoliluokassa, tulee kuntoutujan vastata myönteisesti vähintään kahteen kysymykseen 5-pisteen hypermobiliiteettikyselystä, jotta yliliikkuvuuden kriteeri täyttyy. Nämä on esitetty seuraavassa taulukossa (Taulukko 4.):

TAULUKKO 4. 5-pisteen hypermobiliiteettikysely (muokattu Hakim & Grahame 2003; Markkula 2024).

Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) saamaan kämmenet lattiaan polvet suorina?	
Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) taivuttamaan peukalosi kyynärvarteen?	
Huvititko lapsena kavereitasi vääntelemällä kehoasi outoihin asentoihin tai pystytkö tekemään spagaatit?	
Onko polvilumpiosi tai olkapääsi mennyt sijoiltaan useammin kuin kerran lapsena tai teini-ikäisenä?	
Pidätkö itseäsi ”yliliikkuvana”? (double-jointed)	
Myönteiset vastaukset ____ / 5	

Toinen kriteereistä käsittelee piirreryhmiä A-C, joista vähintään kahden ryhmän ehtojen tulee täytyä diagnoosin varmistumiseksi. Ryhmä A käsittelee erilaisia fyysisiä ja anatomisia ominaisuuksia, jotka ovat yhdistettävissä hEDS:ään. Kriteereiden mukaan niistä tulee täytyä vähintään viisi. Piirreryhmä B käsittelee sukuhistoriaa, jossa yhden tai useamman ensimmäisen asteen sukulaisen nähdään täyttävän yksinään nykyiset diagnostiset kriteerit hEDS:lle. Ryhmä C käsittelee tuki- ja liikuntaelinsairauksia, joista yhden on täytyttävä diagnostisten kriteereiden mukaan. (Malfait ym. 2017.)

Piirreryhmä A:

- 1. Epätyypillisen pehmeä tai samettinen iho*
- 2. Ihon lievä ylivenyvyys*
- 3. Selittämättömät striat (venytysarvet, arpijuovat) selässä, nivusalueella, lanteilla, rinnoissa tai vatsan alueella murrosikäisillä miehillä tai esiteini-iässä olevilla naisilla, ilman merkittävää painonnousun tai -laskun historiaa*
- 4. Pietsogeeniset papulat (rasvatyrät) kantapäissä molemmin puolin*
- 5. Toistuvat tai useat tyrät (esim. napa-, nivus-, reisityrät)*
- 6. Ainakin kaksi atrofista (kuopalla olevaa tai pigmentiltään hieman tummempaa) arpea. Arvet eivät saa olla klassiselle EDS:lle (cEDS) tyypillisiä paperiarpia ja/tai hemosiderisiä (tummaa, pigmentoituneita) arpia.*

7. Lantionpohjan, peräsuolen ja/tai kohdun prolapsit lapsilla, miehillä tai synnyttämättömillä naisilla ilman sairaalloista ylipainoa tai muuta edeltävää lääketieteellistä tilaa.
8. Hampaiden ahtaus ja korkea tai kapea kitalaki.
9. Pitkäsormisuus (arachnodactyly) jossa toinen tai kumpikin seuraavista tunnusmerkeistä toteutuu:
 - A. Positiivinen Steinbergin merkki kummallakin puolella (peukalo näkyy nyrkin ulkopuolelle nyrkistäessä)
 - B. Positiivinen Walkerin merkki kummallakin puolella (pikkusormi ja peukalo menevät päällekkäin, kun niillä otetaan ranneote)
10. Sivuille Levitettyjen käsien välinen etäisyys mitattavan pituuteen verrattuna ($\geq$) 1,05
11. Hiippaläpän prolapsi, lievä tai voimakas, löydetty kaikututkimuksella
12. Aortan tyven laajentuma (Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys n.d.)

Piirreryhmä C:

1. Päivittäinen kipu yhdessä tai useammassa nivelessä, vähintään kolmen kuukauden ajan.
2. Krooninen laaja-alainen kipu vähintään kolme kuukautta.
3. Toistuvat nivelten sijoiltaanmenot tai selkeä nivelen instabiliteetti (epävakaus) joka ei johdu traumasta;
 1. Kolme tai useampia ei-traumaperäisiä sijoiltaanmenoja samassa nivelessä tai kaksi tai useampia ei- traumaperäisiä sijoiltaanmenoja kahdessa eri nivelessä, esiintyen eri aikaan
 2. Lääketieteellinen vahvistus instabiliteetille vähintään kahdessa paikassa (ei yhteydessä traumaan). (Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys n.d.)

Kolmannessa kriteeriryhmässä tulee täyttyä kaikki seuraavat kriteerit:

1. Epätyypillisen hauraan ihon puuttuminen. Sellaisen pitäisi johtaa harkitsemaan muita EDS:n alamuotoja.
2. Muiden perinnöllisten sidekudossairauksien tai yleistyneiden sidekudoksen autoimmuunisairauksien poissulku, sisältäen autoimmuunit reumasairaudet. Potilailla, joilla on yleistynyt sidekudoksen autoimmuunisairaus kuten lupus eli SLE tai reuma, hEDS:n lisädiagnoosi vaatii, että sekä piirteet A että B toteutuvat kriteereissä kaksi. Piirrettä C kriteereissä kaksi (krooninen kipu ja instabiliteetti) ei voida laskea hEDS:n oireeksi tässä tapauksessa.
3. Muiden yliliikkuvuutta sisältävien sairauksien poissulku. Näihin diagnooseihin kuuluvat neuromuskulaarionhäiriöt (kuten mm. myopaattinen EDS, Bethlemin myopatia), muut perinnölliset sidekudossairaudet (muut EDS:n alatyypit, Loeys-Dietz-oireyhtymä, Marfanin oireyhtymä) ja luustosairaudet (luustodysplasiat kuten esim. Osteogenesis imperfecta OI). Näiden poissulku perustuu henkilöhistoriaan, fyysisiin tutkimuksiin ja/ tai kliinisen genetiikan tutkimuksiin (molekyyli-genetiikan keinoin). (Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys n.d.)

Näiden lisäksi hEDS:ään on yhdistetty lukuisia muitakin piirteitä ja oireita kuten esimerkiksi krooninen väsymys, alentunut rasisusintoleranssi, posturaalinen ortostaattinen takykardiaoireyhtymä (POTS), yläkaularangan instabiliteetti sekä erilaiset neurologiset ja spinaaliset oireet (Hakim. ym. 2024). Nämä sekä muut oireet eivät kuitenkaan nykytiedon mukaan täytä vielä riittävää tarkkuutta, jotta ne voitaisiin hyväksyä osaksi diagnostisia kriteereitä. Tällaiset oireet olisi kuitenkin hyvä ottaa huomioon, sillä ne saattavat viestiä nimenomaan EDS:n hypermobiliista tai muusta alamuodosta sekä olla peruste tarkempien tutkimusten tekemiselle. (Malfait ym. 2017.) Oman haasteensa tähän tuo oireiden yksilöllisyys.

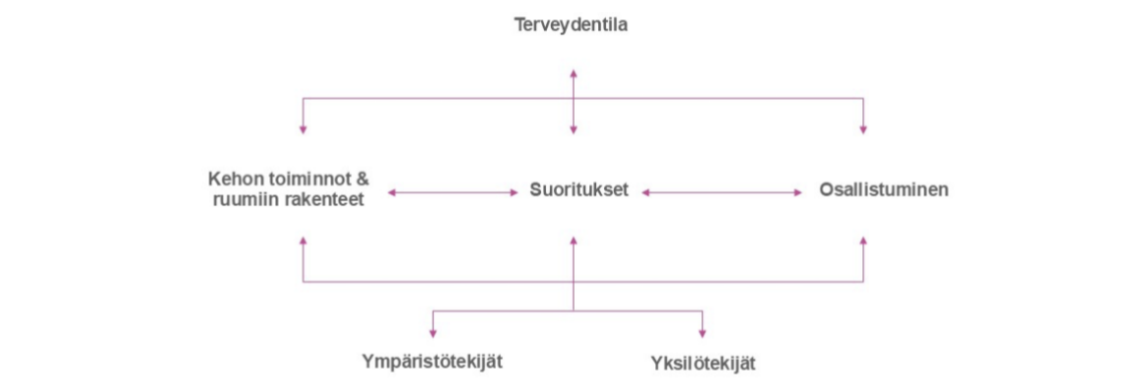
Vaikka suurin osa diagnostisista kriteereistä ovat sellaisia mitä fysioterapeutti voi arvioida ja tutkia, varsinaisen diagnoosin tekee lääkäri (Volberding ym. 2022). Kliinisen tutkimuksen perusteella diagnoosin asettaa kyseiseen sairauteen perehtynyt erikoislääkäri (Kaitila 2014). Kansainvälisen Ehlers-Danlos-yhdistyksen verkkosivuilta on löydettävissä hEDS:n diagnostiset kriteerit koottuna yhdelle lomakkeelle, mutta siitä ei toistaiseksi ole saatavilla suomennettua versiota (Liite 1). Lomake on tarkoitettu käytettäväksi kaikkien tieteenalojen lääkäreille, joilla on valmiudet hEDS:n diagnosointiin (The Ehlers-Danlos Society n.d).

Ehlers-Danlosin oireyhtymien kansainvälinen tutkijayhteisö on laittanut liikkeelle suuren muutoksen, The Road to 2026, joka tähtää vuoteen 2026 mennessä EDS:n luokitusten päivittämiseen. Uudistuksen tavoitteena on edelleen parantaa EDS:n ymmärtämistä maailmanlaajuisesti sekä nopeuttaa diagnoosin saamista ja kehittää sen hoitomenetelmiä. (The Ehlers-Danlos Society n.d.) EDS:n diagnostiset kriteerit voivat siten muuttua tulevaisuudessa.

7.2 Vaikutuksia toimintakykyyn

Terveysten ja hyvinvoinnin laitos (THL) määrittelee toimintakyvyn tarkoittamaan ihmisen fyysisiä, psyykkisiä ja sosiaalisia edellytyksiä, joilla selvitä itselle merkityksellisistä sekä välttämättömistä arkielämän toimista. Nämä arkipäivän toimet voivat pitää sisällään esimerkiksi työn, opiskelun sekä vapaa-ajan harrastukset. THL kuvaa toimintakykyä moniulotteisena käsitteenä, josta voidaan

erottaa omaksi osakseen fyysinen, psyykkinen, kognitiivinen sekä sosiaalinen osa-alue, jotka jokainen ovat lopulta myös kytköksissä toisiinsa. (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2023.) Toimintakyvyn arviointi perustuu kansainväliseen toimintakyvyn, toimintarajoitteiden sekä terveyden ICF-luokitukseen, joka kuvaa toimintakyvyn osa-alueiden vuorovaikutuksellisuutta ja moniulotteisuutta (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2025).



KUVIO 1. Kansainvälisen ICF-luokituksen osa-alueet (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2025).

Kuten edellä kuvatussa taulukossa 2. hEDS:ään liittyvät oireet jo itsessään kuvaavat, ovat sairauden vaikutukset sitä sairastavan toimintakykyyn laaja-alaiset yltäessään jokaiseen toimintakyvyn osa-alueeseen. Tutkimusten mukaan erityisesti fatiikin, kroonisen kivun, nivelten yliliikkuvuuden, dysautonomian sekä POTS:in on koettu vaikuttavan hEDS:ää sairastavan elämänlaatuun heikentävästi. Esimerkiksi laaja-alainen kipu, nivelten yliliikkuvuus ja toistuvat sijoiltaanmenot voivat aiheuttaa liikkumisvaikeuksia ja siten vaikeuttaa päivittäistehtävien suorittamista tai liikuntaharrastuksiin osallistumista. (Volberding ym. 2022.)

ICF-luokitusta (Kuvio 1.) tarkemmin hEDS:n näkökulmasta pohtiessa kehon toimintoihin ja ruumiin rakenteisiin voivat lukeutua muun muassa nivelten yliliikkuvuus ja vähentynyt lihasvoima. Nämä voivat heijastua esimerkiksi toiminnallisiin suorituksiin ja näkyä heikentyneenä suorituskykynä tai kaatuiluna. Tähän kaikkeen vaikuttavat myös yksilö- ja ympäristötekijät. Edellä mainitut asiat vaikuttavat puolestaan taas osallistumisen mahdollisuuksiin; esimerkiksi käsinkirjoitus tai tavanomaisesti liikuntatunneille osallistuminen voivat olla

haastavia. (Engelbert ym. 2017.) Moninaiset oireet sekä mahdolliset liitännäissairaudet voivat siten vaikuttaa heikentävästi opiskelu- ja työelämään (Volberding ym. 2022).

7.3 Hoitomuotoja

Hypermobiiliin Ehlers-Danlosin oireyhtymään ei ole parantavaa hoitokeinoa, mutta kuntoutus on hoidossa ensisijainen lähestymistapa (Engelbert ym. 2017). Lääkkeettömään sekä lääkkeelliseen hoitoon ja kuntoutukseen kuuluvat yleisesti oireiden ennaltaehkäisy ja niiden lievittäminen sekä oireisiin liittyvien toissijaisten vammojen hoitaminen. Erityisesti kirurgisia toimenpiteitä tulee harkita tarkasti, sillä yleisesti EDS-potilailla komplikaatioiden riski on korkeampi muuhun väestöön verrattuna johtuen muun muassa pehmytkudosten hauraudesta sekä anestesiaan liittyvistä kehon reaktioista. Komplikaatioiden riskiä lisäävät myös hEDS:n yleisiin oireisiin lukeutuvat hitaampi haavojen parantuminen sekä verenvuotoriski. (Volberding ym. 2022.)

Edellä mainituista syistä hEDS:n hoito on ensisijaisesti konservatiivista. Joskus kirurginen hoito voi olla kuitenkin välttämätöntä ja tällöin tulee huomioida potilaan yksilölliset erityistarpeet. (Volberding ym. 2022.) Hoidon määrän tarve riippuukin pitkälti oireista ja se voi koostua muun muassa akuuttien oireiden (nivelten sijoiltaanmenot) toimenpiteistä tai kroonistuneiden oireiden (fatiikki, kipu) lieventämisestä (Tinkle ym. 2017).

Ihannetilanteessa hEDS:n hoito alkaa jo varhaisella diagnosoinnilla. Joka tapauksessa heti diagnoosin jälkeen erityisen tärkeää on auttaa kuntoutujaa ja hänen lähiomaisiaan tunnistamaan hEDS:n vakavat oireet sekä muutokset, jotka voivat vaatia kiireellistä hoitoa. Myös säännöllisellä seurannalla voidaan pyrkiä ennakoimaan kyseisiä tilanteita. Välitöntä hoitoa vaativia oireita voivat olla esimerkiksi erilaiset neurologiset oireet sekä sisäelinten repeytymiset. Näitä kyseisiä akuutteja repeytymiä esiintyy kuitenkin harvoin hEDS:ssä. Yleisempiä ne ovat muun muassa vEDS:ssä ja MFS:sä. (Volberding ym. 2022.)

HEDS:n hoidossa tulisi hyödyntää moniammatillisesti useita terveydenhuollon ammattilaisia kuten eri erikoisalojen lääkäreitä, sairaanhoitajia, toiminta- ja

fysioterapeutteja sekä tarpeen mukaan psykoterapeutteja (Volberding ym. 2022). Monipuolinen asiantuntijatiimi on sairauden monipuolisten ja laajalle ulottuvien oireiden kanssa välttämätön; hEDS:n hoitoa tulisi lähentyä mahdollisimman holistisesta eli kokonaisvaltaisesta näkökulmasta. Fysioterapeutin rooli tässä asiantuntijoiden joukossa on merkittävä erityisesti sairauteen liittyvien tuki- ja liikuntaelimiin kohdistuvien oireiden konservatiivisessa hoidossa. (Tinkle ym. 2017.)

Kuntoutuksella, johon osallistuu monia eri terveydenhuollon ammattilaisia, voidaan helpottaa oireita sekä vaikuttaa positiivisesti kuntoutujan toimintakykyyn. Tutkimusten mukaan suurin osa hEDS-kuntoutujista hyötyy fysioterapiasta, vaikka näyttöä sen vaikuttavuudesta on vielä tänä päivänä rajallisesti. (Volberding ym. 2022.) Fysioterapialla on tutkitusti saatu aikaan positiivisia vaikutuksia muun muassa hEDS-kuntoutujien proprioseptiikkaan sekä kipuun (Reychler ym. 2021). Lisäksi terapeutin harjoittelun ja motoristen toimintojen kehittämisen on todettu olevan hyödyllistä (Brittain ym. 2023). Kokonaisuudessaan fysioterapian keinoilla on saatu kohennettua hEDS-kuntoutujien elämänlaatua (Reychler ym. 2021). Tällä hetkellä heikkoa näyttöä on puolestaan manuaalisen terapian, potilasohjauksen ja toiminnallisen harjoittelun vaikuttavuudesta (Brittain ym. 2023).

Tarkemmin hEDS-kuntoutujan fysioterapiaan voi kuulua yksilöllisesti räätälöityä matalatehoista lihasvoimaharjoittelua sekä erilaisia stabilointi-, hengitys- ja asento- harjoituksia keskittyen erityisesti raajoihin ja keskivartalon tukeen (Keer & Butler 2010). Lihasvoimaharjoittelussa on suositeltua edetä progressiivisesti esimerkiksi suljetun kineettisen ketjun liikkeistä puoliksi suljetun kineettisen ketjun liikkeisiin ja lopulta mahdollisuuksien mukaan myös avoimen kineettisen ketjun liikkeisiin (Rombaut n.d). Fysioterapiassa voidaan hyödyntää myös erilaisia kivunhallintamenetelmiä. Kiteytettynä fysioterapian avulla tavoitteena on parantaa fyysistä toimintakykyä ja vaikuttaa positiivisesti arjen suoriutumiseen ja osallistumiseen. Fysioterapiaan voi kuulua vahvasti myös erilaiset arkea helpottavat apuvälineet kuten ortoosit, tuet sekä liikkumisen apuvälineet. (Keer & Butler 2010.) Yleisesti eri perinnöllisten sidekudossairauksien kuntoutuksessa voidaan soveltaa samoja pääperiaatteita, mutta kuntoutuksessa tulee kuitenkin

aina huomioida yksilöllisyys sekä sairauteen liittyvät erityispiirteet (Volberding ym. 2022).

Kuten kaikkiin pitkäaikaissairauksiin, myös perinnöllisiin sidekudossairauksiin voi liittyä erilaisia psyykkisiä oireita, sillä elämä haastavan pitkäaikaissairauden kanssa on usein myös henkisesti kuormittavaa. Tämän vuoksi potilailta tulee kartoittaa aina myös mahdolliset psyykkiset oireilut ja haasteet. Oireita tulee hoitaa tarvittaessa asianmukaisella tavalla, sillä tutkimusten mukaan psyykkisellä hyvinvoinnilla on suuri merkitys kokonaisvaltaiseen hyvinvointiin ja hoitoon sitoutumiseen. (Volberding ym. 2022.) Kokonaisvaltaisessa hoidossa ja kuntoutuksessa tulisikin huomioida tarvittaessa myös mielenterveyden sekä sairauden oireiden kanssa pärjäämisen tukeminen (Bulbena ym. 2017).

On tärkeää kuitenkin tiedostaa, että psyykkisten oireiden hoitaminen ei saisi olla esteenä fyysisten oireiden hoidolle tai niiden arvioinnille. Vähäinen tietämys hEDS:stä voi nimittäin johtaa psyykkisten oireiden korostamiseen ja siten jopa viivästyttää diagnoosin saamista; esimerkiksi osa dysautonomian oireista voivat muistuttaa virheellisesti ahdistuneisuushäiriön oireita, jolloin oireiden todellinen tausta voi jäädä selvittämättä. (Volberding ym. 2022.)

7.4 HSD:n ja hEDS:n erotusdiagnostiikka

Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymät (HSD: hypermobility spectrum disorders) ovat joukko sidekudossairauksia, joita yhdistävät pitkälti hEDS:n kaltaiset oireet kuten oireinen niveltien yliikkuvuus ja epävakaus, monimuotoiset ja laaja-alaiset kivut sekä fatiikki. Myös POTS sekä erilaiset mahasuolikanavan häiriöt on tutkimusten mukaan yhdistetty HSD:n yleiseen oirekuvaan. Vuoden 2017 diagnostisten kriteereiden mukaan HSD-diagnoosia tehdessä tulisi ottaa huomioon myös seuraavat tuki- ja liikuntaelimistön oireet: erilaiset elimistön mikro- ja makrotraumat, proprioseptiikan häiriöt, lihasheikkous sekä krooninen kipu. (Castori ym. 2017.) Nykytiedon mukaan HSD:stä voidaan puhua diagnoosina silloin, kun kaikkia hEDS:lle vuonna 2017 asetettuja diagnostisia kriteereitä ei voida täyttää, mutta niveltien yliikkuvuus nähdään oireisena (Atwell ym. 2021). Samankaltaisuuksista huolimatta hEDS ja HSD ovat toisistaan erillisiä sairauksia.

HSD on myös huomattavasti hEDS:ää yleisempi esiintyvyydeltään (The Ehlers-Danlos Society n.d.).

Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymistä voidaan tunnistaa neljä eri alamuotoa, jotka ovat yleistynyt yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä G-HSD, lokaalinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä L-HSD, perifeerinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä P-HSD sekä historiallinen yliliikkuvuuskirjon oireyhtymä H-HSD. Nämä on esitelty tarkemmin taulukossa 5. HSD:n diagnoosin saamisen jälkeen olisi tärkeää yhä seurata oireiden ja koko oireyhtymän mahdollista kehitystä tai muutosta, sillä saatu diagnoosi ei välttämättä ole lopullinen tai muuttumaton. (Castori ym. 2017.)

TAULUKKO 5. Yliliikkuvuuskirjon oireyhtymien alamuodot (muokattu Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys n.d).

Alamuoto ja sen lyhenne	Kuvaus
Yleistynyt HSD, (G-HSD)	Arvioidaan Beightonin pisteytyksellä. Yksi tai useampi tuki- ja liikuntaelimistöön liittyvä oire. Vaatii aina tarkempia tutkimuksia, jotta hEDS voidaan poissulkea.
Lokaalinen HSD, (L-HSD)	Nivelten yliliikkuvuus näyttäytyy yksittäisissä nivelissä tai yksittäisissä nivelryhmissä. Yksi tai useampi tuki- ja liikuntaelimistön oire.
Perifeerinen HSD, (P-HSD)	Nivelten yliliikkuvuus on rajoittunut selkeästi kehon ääreisosiin eli käsiin tai jalkoihin. Yksi tai useampi tuki- ja liikuntaelimistöön liittyvä oire.
Historiallinen HSD, (H-HSD)	Itseraportoitu nivelten yliliikkuvuus. Beightonin pisteytyksen tulos on usein negatiivinen, mutta oireista voidaan tunnistaa yksi tai useampi tuki- ja liikuntaelimistön oire. Muiden diagnoosien (HDS:n alamuodot,

	reumatologiset sairaudet) poissulkeminen vaaditaan.
--	--

8 FYSIOTERAPEUTTINEN TUTKIMINEN EPÄILTÄESSÄ HYPERMOBILIA EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄÄ

Koska hEDS:lle ei toistaiseksi ole olemassa hoito- tai kuntoutussuosituksia, fysioterapeuttisessa tutkimisessa voidaan hyödyntää hEDS:n diagnostisia kriteereitä keskeisten oireiden tunnistamisessa sekä niiden vaikutusten arvioimisessa kuntoutujan arjessa ja toimintakyvyssä. Fysioterapeuttisen tutkimisen keskeisimpiä menetelmiä ovat haastattelu, havainnointi, manuaalinen tutkiminen ja mittaaminen (Suomen fysioterapeutit n.d). HEDS:ää epäiltäessä fysioterapeuttisen tutkimisen tulee olla perusteellinen sisältäen edellä mainitut tutkimusmenetelmät. Kuviossa 2. on esitetty laaja-alaisesti perinnöllistä sidekudossairautta sairastavan tutkimisen osuuksia, joita voidaan soveltaa myös hEDS:n tutkimisessa. Yleisesti tutkimisella tulee selvittää yksilöllisesti sekä kuntoutujan toiminta- ja työkyky että mahdolliset apuväline- ja palvelutarpeet. (Markkula 2025, 27.) Toimintakyvyn arvioinnissa tulee hyödyntää kansainvälistä ICF-luokitusta, jotta kuntoutujan terveydentilasta saadaan riittävän laaja ja todenmukainen käsitys (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2024).

HEDS-kuntoutujilla sekä fysioterapeuttisessa tutkimisessa että fysioterapian toteuttamisessa tulee huomioida yksilöllisyys ja rasituksen taso, jotta kuntoutujalla on voimavaroja toteuttaa kaikki testit sekä jatkaa niiden jälkeen päiväänsä. Fysioterapia tulee siten mukauttaa kuntoutujan voimavaroihin ja kuormituskapasiteettiin. (Rombaut n.d.)



KUVIO 2. Laaja-alaisen tutkimisen sisältö perinnöllistä sidekudossairautta epäiltäessä (Markkula 2025, 27).

8.1 Haastattelu

Fysioterapeuttisen tutkimisen yksi tärkeimmistä osa-alueista on haastattelu, jonka tarkoituksena on koota mahdollisimman kokonaisvaltainen käsitys kuntoutujan tilasta ja tarpeista (Tapio & Vilen 2020, 136). Ennen haastattelua on hyvä selvittää huolellisesti kuntoutujan tausta- ja perustietoja sekä fysioterapian mahdollisia kontraindikaatioita kuntoutujan aiemmista potilaskertomuksista (Suomen fysioterapeutit n.d.). Tärkeää on kartoittaa esimerkiksi mahdolliset liitännäisoireet ja -sairaudet (Taulukko 2.) sekä kiinnittää huomiota löydöksiin, jotka voivat samalla kuulua myös hEDS:n diagnostisiin kriteereihin. Näitä ovat muun muassa hiippaläpän, lantionpohjan, peräsuolen ja/tai kohdun prolapsit ja toistuvat tyrät sekä aortan tyven laajentuma. (Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys n.d.) Näiden tietojen pohjalta fysioterapeutti voi jo ennalta suunnitella kuntoutujalle sopivaa fysioterapeuttisen tutkimisen sisältöä (Suomen fysioterapeutit n.d.).

Etukäteistietoihin tutustumisen lisäksi tulee kuntoutujalta itseltään haastatella lisätietoja hänen taustatietoihinsa liittyen. Haastattelussa onkin tärkeää osallistaa kuntoutujaa mahdollisimman paljon, jotta hänellä on mahdollisuus kertoa tilanteestaan laaja-alaisesti. (Tapio & Vilen 2020, 136.) Erityisesti hEDS:ää tai muuta EDS:n alamuotoa epäiltäessä validoiva vuorovaikutus haastattelun aikana on tärkeää, sillä haastateltavalla voi olla taustalla useita negatiivisia kokemuksia

terveydenhuollossa asioinnista (Halverson 2022). Haastatteluhetkellä on myös tärkeää poissulkea akuuttia hoitoa vaativat oireet kuten esimerkiksi nopeasti etenevät neurologiset oireet, pyörtyminen ilman ortostaattista intoleranssia sekä merkittävät suolen ja rakon toimintahäiriöt (Russek ym. 2023).

Yläkaularangan instabiliteetti kuuluu hEDS:n mahdollisiin liitännäissairauksiin (Russek ym. 2023), joka vaatii aina erityishuomiota. Koska toistaiseksi ei ole olemassa hoitosuosituksia yleisestä yliliikkuvuudesta kärsivien yläkaularangan instabiliteetille, voidaan sen hoidossa hyödyntää vuonna 2023 julkaistua asiantuntijaraporttia *”Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility”*, jossa on esitetty kyseisille kuntoutujille soveltuvia hoitomenetelmiä. Lisäksi on todettu, että useimmat tunnetuista spesifeistä testeistä eivät sovellu tälle kuntoutujaryhmälle niiden provokatiivisuuden vuoksi. (Russek ym. 2023.) Kyseisen liitännäissairauden kartoittaminen on tärkeää kuntoutujan turvallisuuden vuoksi. Mikäli haastattelussa ilmenee viitteitä yläkaularangan instabiliteetille, olisi tarkempi tutkiminen hyvä toteuttaa asiaan erikoistuneen fysioterapeutin vastaanotolla. Yläkaularangan instabiliteettiin viittaavia oireita voivat olla muun muassa päänsärky, niska- tai kasvokivut, pahoinvointi sekä näkömuutokset. Oireet muuttuvat ja pahenevat tavallisesti niskan liikkeen yhteydessä. (Russek ym. 2023.) Nämä voivat tulla esiin myös kuntoutujan kuvaillessa omia oireitaan haastattelun aikana.

hEDS:ää epäiltäessä haastattelussa on hyvä pitää mielessä hEDS:n yleisimmät oireet ja diagnostiset kriteerit, joita voidaan hyödyntää tunnistamisen tukena. Esimerkiksi aikaisemmat ja toistuvat nivelten sijoiltaanmenot sekä yliliikkuvuuden tai diagnoosin ilmeneminen perhehistoriassa kuuluvat hEDS:n diagnostisiin kriteereihin (Liite 1). Yksiselitteistä hEDS-kuntoutujan oirekuvaa on hyvin vaikeaa lähteä määrittelemään, sillä se on jokaisella täysin yksilöllinen ja eri oireet voivat vaihdella ja korostua eri tavoin (Volberding ym. 2022). Fysioterapeutin tulee siten poimia haastattelun pohjalta kuntoutujan toimintakykyyn merkittävimmin vaikuttavat oireet, jotka voivat viitata hEDS:ään.

Koska erityisesti kipu on yksi hEDS:n keskeisimmistä oireista (Chopra 2017), tulee se ottaa esiin haastattelussa. Yleisesti kivun arvioinnissa voidaan

hyödyntää esimerkiksi VAS-janaa sekä NRS-asteikkoa. Lisäksi kuntoutujan oma sanallinen arviointi sekä oirepiirros voivat antaa tarkempaa tietoa muun muassa kivun tyypistä tai sijainnista. (Kipu: Käypä hoito -suositus 2017.) Diagnostisissa kriteereissä kipuun liittyviä piirteitä ovat esimerkiksi yli kolme kuukautta kestävä krooninen laaja-alainen kipu ja päivittäinen kipu yli kolmen kuukauden ajan yhdessä tai useammassa nivelessä (Malfait ym. 2017).

Haastattelussa on hyvä pitää mielessä ICF:n kaltainen kokonaisvaltaisuus. Esimerkiksi osallistumista ja suoriutumista voidaan kartoittaa haastattelemisen ja keskustelemisen aikana. (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2024.) Haastattelemalla voidaan esimerkiksi selvittää oireiden vaikutuksia kuntoutujan arjessa suoriutumiseen ja osallistumiseen.

8.2 Havainnointi

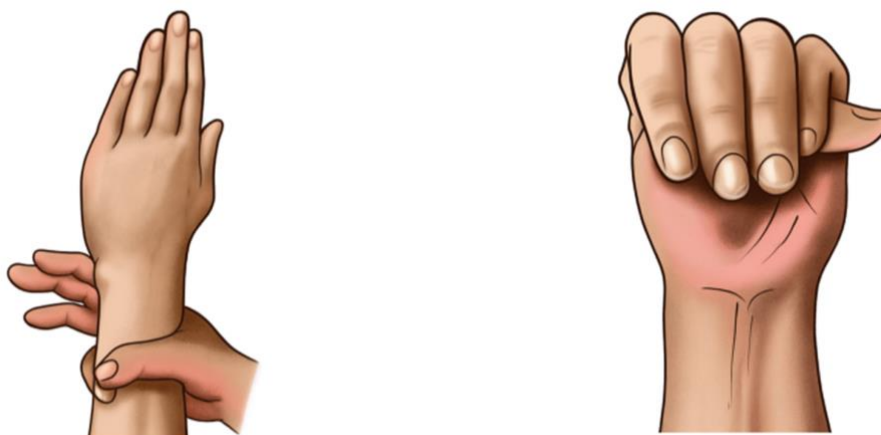
Havainnointi on fysioterapeuttisen tutkimisen keino, jossa ollaan kiinnostuneita muun muassa kuntoutujan perusliikkumisesta ja asennon sekä tasapainon hallinnasta. Havainnointi olisi hyvä aloittaa heti kuntoutujan saapuessa vastaanotolle ja sitä tulee tehdä tutkimisen jokaisessa vaiheessa. (Suomen fysioterapeutit n.d.)

HEDS:ää epäiltäessä kuntoutujan kävelyssä ja muussa perusliikkumisessa kannattaa kiinnittää huomiota mahdolliseen nivelten yliliikkuvuuteen. Esimerkiksi seisoma-asennossa tai kävelyn aikana polvinivelen yliojentuminen voi olla tyypillistä. Myös istuma-asentoon on hyvä kiinnittää huomiota, sillä se voi näyttää niin sanotusti epänormaalilta ja asennon jatkuva vaihtaminen voi olla tyypillistä; istuma-asennossa hEDS:ää sairastava voi esimerkiksi pitää jalkojaan tiivisti toisiinsa kiertyneenä tai jalkaterät voivat hakeutua sisäkiertoon lattiaa vasten. Kuntoutujan liikkumista havainnoitaessa on perusteltua toteuttaa myös toiminnallisia testejä, joiden aikana voidaan tarkastella liikkeiden laatua ja esimerkiksi linjausten pysymistä. (Keer & Butler 2010.) Esimerkiksi kyykky ja yhden jalan seisoja voivat sopia kyseisessä tilanteessa toteutettaviksi testeiksi (Rombaut n.d.).

Fysioterapeuttisen tutkimisen alussa kuntoutujalta tulee arvioida yleisryhtiä alusvaatteisillaan, jotta saadaan tietoa kehon ja sen luisten osien linjauksista. Yleisryhtiä tarkastellaan asiakkaan edestä, sivulta sekä takaa. Ryhtiä verrataan niin sanotusti ihanteelliseksi määriteltyyn ryhtiin. (Keer & Butler 2010.) Ihanteellisen ryhdin ajatellaan usein koostuvan ”luotisuorasta” asennosta, jossa suoran ajatellaan kulkevan seisoma-asennossa korvasta olkapään keskiosaan ja lonkan isosta sarvennoisesta polven keskiosaan sekä nilkan uloimpaan kehräsluuhun. (Tapio & Vilen 2020, 150). Tyypillisesti hEDS:ää sairastavan ryhdissä voivat korostua nivelten ääriasennot, kuten lonkkien liiallinen ojennus sekä nivelten ääriasennoissa niin sanotusti roikkuminen tai lepääminen (Keer & Butler 2010). Lisäksi voi esiintyä skolioosia sekä kuoppa- ja harjurintaisuutta (Malfait ym. 2017). Vaikka kuntoutujan ryhtiä tulee havainnoida, on tärkeää muistaa ryhdin olevan usein myös tilanteesta riippuvaista, eikä ryhti vastaanotolla välttämättä kerro kehon asennosta muissa tilanteissa (Tapio & Vilen 2020, 150).

Ryhtiä havainnoitaessa on suositeltavaa kiinnittää huomioita myös kuntoutujan raajojen pituuteen, koska hEDS:n diagnostisiin kriteereihin kuuluu suurentunut suhde käsivarsien pituuden ja vartalon pituuden välillä. Diagnostisten kriteerien mukaan tämä on positiivinen, kun sivulle levitettyjen käsien välinen etäisyys kuntoutujan pituuteen verrattuna on suurempi tai yhtä suuri kuin 1.05. Myös pitkäsormisuus on osana hEDS:n kriteereitä ja tämä voidaan selvittää Steinbergin ja Walkerin merkeillä. Steinbergin merkki on positiivinen, kun peukalo on näkyvissä nyrkin ulkopuolella nyrkistäessä. Walkerin merkki on positiivinen puolestaan silloin, kun pikkusormi ja peukalo menevät päällekkäin otettaessa niillä ranneote (Kuvio 3). (Malfait ym. 2017.) Myös nämä ovat fysioterapiatilanteessa suhteellisen helppo ja nopea toteuttaa.

Kyseisten kehon rakenteiden selvittäminen on tärkeää myös erotusdiagnostisesti, sillä ne voivat viitata Marfanin oireyhtymään, jonka tavanomaisiin oireisiin lukeutuvat tyypillisesti muun muassa tavallista pidemmät raajat sekä edellä mainitut rintalastan muutokset (Aaltonen 2025). HEDS:n diagnostisiin kriteereihin kuuluu lisäksi korkea tai kapea kitalaki sekä hampaiden ahtaus (Malfait ym. 2017). Tämä on piirre, jota fysioterapeutti voi halutessaan arvioida helposti katsomalla kuntoutujan suuhun.



KUVIO 3. Positiiviset Walkerin ja Steinbergin merkit. (OpenAI ChatGPT, muokattu Prepladder 2023).

8.3 Manuaalinen tutkiminen

Manuaalisella tutkimisella eli esimerkiksi käsin tunnustelemalla (palpointi) tai muilla manuaalisilla menetelmillä fysioterapeutti pyrkii selvittämään ja arvioimaan muun muassa kuntoutujan kipua sekä nivelten ja lihasten toimintaa (Suomen fysioterapeutit n.d). HEDS:ää epäiltäessä palpointia voidaan hyödyntää esimerkiksi kuntoutujan ihon kuntoa ja elastisuutta tarkastellessa, sillä epätavallisen pehmeä, lievästi venyvä sekä mustelma-altis iho on osa hEDS:n diagnostisia kriteereitä. Samoin selittämättömät striat eli arpijuovat esimerkiksi selässä, nivusalueella tai vatsan seudulla sekä rasvatyrät (piezogeeniset papulat) kantapäissä ovat osana kriteereitä ja voivat viestiä hEDS:stä. (Malfait ym. 2017.) Myös huonosti parantuneisiin haavoihin on hyvä kiinnittää huomiota (Keer & Butler 2010).

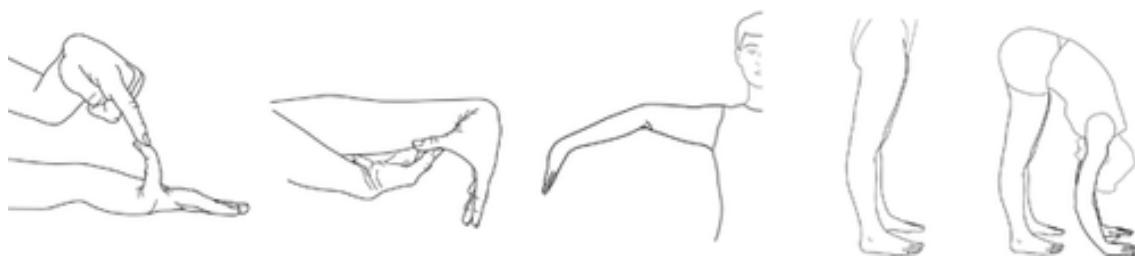
Ihon elastisuutta palpoitaessa on huomioitava, että runsaasti venyvä iho voi viitata myös EDS:n klassiseen alamuotoon, sillä noin 1,5 cm venyvä iho kuuluu cEDS:n diagnostisiin kriteereihin (Malfait ym. 2017). Ihon venyvyyttä voidaan arvioida nipistämällä ja nostamalla ihon sekä ihonalaisen kudoksen kerroksia kuntoutujan ei-dominantin kyynärvarren palmaaripuolen keskiosasta. Iho voidaan katsoa ylivenyväksi, kun se voidaan venyttää standardoidun raja-arvon yli kolmella seuraavista kehon alueista: 1,5 cm kyynärvarren distaalaisesta osasta ja kämmenen selkäpuolelta sekä 3 cm kaulasta, kyynärpäistä ja polvista. (Malfait ym. 2024.)

HEDS:ään liittyvää nivelten yliliikkuvuutta on suositeltavaa tutkia Beightonin pisteytystä laajemmin (Glans ym. 2020). Manuaalisen tutkimisen keinoilla voidaan siten pyrkiä selvittämään tarkemmin nivelten liikelaajuuksia ja sitä kautta mahdollista yliliikkuvuutta. Kuntoutujan nivelten liikkuvuutta voidaan arvioida sekä aktiivisella että passiivisella nivelten testauksella (Keer & Butler 2010). Turvallisinta on aloittaa aktiivisten liikelaajuuksien testauksella. Passiivinen nivelten testaus ei aina ole tarpeen, mikäli nivelten yliliikkuvuus näyttäytyy hyvin selkeänä jo aktiivisten liikkeiden aikana. Erityisen tärkeää onkin muistaa toteuttaa nivelten testaukset varovasti kuntoutujaa kuunnellen. Koska yliliikkuvat nivelet omaavat kuntoutujat voivat näyttää liikkuvan usein vaivattomasti ja kivutta, on fysioterapeutin tärkeää tarkastella liikkeen laatua ihmisen biomekaniikka mielessä pitäen. Nivelten yliliikkuvuus ja laajat liikeradat voivatkin hämätä tutkimista, sillä usein kuntoutujan kertomat kivut ja oireet voivat olla ristiriidassa liiketestien suhteen. (Keer & Butler 2010.)

8.4 Mittaaminen

Mittaaminen sisältää muun muassa soveltuvien toimintakykymittareiden sekä kehon rakenteita ja suoritusta tarkastelevien mittareiden hyödyntämisen osana fysioterapeuttista tutkimista. Mittareiden avulla on tarkoitus kerätä mahdollisimman objektiivista tietoa kuntoutujan toimintakyvyn eri osatekijöistä. (Suomen fysioterapeutit n.d.)

Keskeinen hEDS:n tunnistamisessa käytettävä mittari on jo aiemmin mainitsemaamme Beightonin pisteytys, jolla arvioidaan nivelten yliliikkuvuutta (Castori 2017). Beightonin pisteytyksessä suoritetaan viisi testiä: passiivinen pikkusormen dorsifleksio, peukalon passiivinen taivutus kyynärvarren fleksoripuoleen, kyynärnivelen ojennus, polvinivelen ojennus sekä vartalon eteentaivutus (Kuvio 4.). Raajoille tehtävät liikkeet suoritetaan molemmilla puolilla. Testin pisteytyksen olemme avanneet aiemmin nivelten yliliikkuvuutta yleisesti käsittelevässä kappaleessa 5.



KUVIO 4. Beightonin pisteytyksessä suoritettavat liikkeet (Malfait ym. 2017).

Kuten edeltävästi olemme kuvanneet, 5-pisteen hypermobiliiteettikyselyä hyödynnetään osana hEDS:n diagnosointia, jos Beightonin pisteet jäävät yhden pisteen vajaan kuntoutujan omaan ikäluokkaan nähden. Puuttuva piste korvautuu kuntoutujan vastatessa myönteisesti vähintään kahteen hypermobiliiteettikyselyn kysymykseen. Kokonaisuudessaan kysely koostuu viidestä kysymyksestä, joilla pyritään todentamaan sekä nykyistä että lapsuuden aikaista yliliikkuvuutta. (Juul-Kristensen ym. 2017.) Koska kysely rajoittuu kuitenkin vain muutaman nivelen yliliikkuvuuden arviontiin, suositeltavaa olisi tutkia tarkemmin myös muut kuntoutujan nivelet (Glans ym. 2020).

Sekä Beightonin pisteytys että 5-pisteen hypermobiliiteettikysely ovat suhteellisen helppoja ja nopeita toteuttaa fysioterapiatilanteessa. Kyseisiä testejä voidaan hyödyntää varmistamaan muun tutkimisen perusteella mahdollisesti havaittu nivelten yliliikkuvuus. Testien toteuttaminen voi luoda myös kuntoutujalle tunteen siitä, että hänen oireensa otetaan todesta ja niille voidaan löytää mahdollinen selitys.

HEDS:ää epäiltäessä fysioterapeutti voi hyödyntää myös muita testejä, jotka eivät suoraan kartoita sen diagnostisia kriteereitä, mutta kuitenkin sen keskeisimpiä piirteitä. Monipuoliset testit kuntoutujan yksilöllinen tilanne huomioon ottaen voivat ohjata kohti diagnoosia sekä edesauttaa kuntoutuksen suunnittelua. Esimerkiksi NASA 10-minuutin Lean-testillä ja COMPASS 31-kyselyllä voidaan kartoittaa posturaaliseen ortostaattiseen takykardiasyndroomaan (POTS) tai muihin dysautonomian muotoihin viittaavia oireita. Näiden lisäksi hEDS:n oireisiin lukeutuvaa lihasheikkoutta ja -hypotoniaa voidaan tutkia esimerkiksi manuaalisella lihastestauksella tai yksinkertaisesti

kuntoutujan liikkumista havainnoimalla. Näiden testien tulokset voivat toimia perustana tarkemmille jatkotutkimuksille. (Malfait ym. 2017.)

NASA 10-minuutin Lean-testissä kuntoutuja makaa alkuun rauhassa 5-10 minuutin ajan, jolloin määritellään keskimääräinen lepoverenpaine sekä pulssi. Tämän jälkeen kuntoutuja nousee seisomaan seinää vasten 10 minuutiksi, jolloin sydämen sykettä ja verenpainetta mitataan minuutin välein ortostaattisen intoleranssin ja autonomisen hermoston vasteiden arvioimiseksi. Testi tulee keskeyttää, mikäli kuntoutujalla esiintyy merkittäviä oireita kuten esimerkiksi voimakasta huimausta. Testissä arvioitavia oireita ovat muun muassa huimaus, pyörtymisen tunne sekä kognitiiviset muutokset. (Bateman Horne Center 2016.)

NASA 10-minuutin Lean-testin tuloksia voidaan täydentää COMPASS 31-kyselyllä, jossa kartoitetaan itsearvioiden autonomisen hermoston oireita kuudella eri osa-alueella. Kysely on suunniteltu laajamittaiseen käyttöön autonomisten häiriöiden tutkimuksessa ja käytännön kliinisessä työssä. Kyselyn pistemäärä on 0-100. Jos kuntoutuja saa vähintään 20 pistettä tai enemmän, viittaa se keskivaikeaan tai vaikeaan dysautonomiaan. (Sletten ym. 2012.) Tarkemmat ohjeet ja fysioterapeutti Hanna Markkulan tekemät epäviralliset suomennokset testistä ja kyselystä löytyvät tekemästämme oppaasta sähköisten linkkien muodossa.

8.5 Kuntoutujan kohtaaminen

HEDS:ää sairastava on tekemisissä usein tiiviisti terveydenhuollonammattilaisten kanssa. Pitkäaikaissairauden vaikuttaessa hyvin moninaisesti sekä yksilöllisesti hyvinvointiin, voivat terveydenhuollon ammattilaiset leimata tällaiset ihmiset ”vaikeiksi potilaiksi”. HEDS:ää sairastavat saattavat kokea ahdistusta negatiivisista kohtaamisista terveydenhuollon ammattilaisten kanssa. Osa perinnöllistä sidekudossairautta sairastavista ovat kohdanneet esimerkiksi oireiden vähättelyä sekä välinpitämättömyyttä. (Halverson ym. 2023.) Tästä syystä on tärkeää ottaa huomioon kohtaamisen vaikutukset sairastuneen hyvinvointiin.

Fysioterapeutin tulee noudattaa työssään eettisiä periaatteita, jotka peilautuvat vahvasti kohtaamisiin kuntoutujien kanssa. Jokainen kuntoutuja tulee kohdata tasavertaisina huolimatta heidän terveydentilastaan, toimintakyvystään, etnisyydestään, sukupuolestaan tai seksuaalisesta suuntautumisestaan. Lisäksi fysioterapeutilla on velvollisuus kertoa kuntoutujalleen hänen oikeudestaan kieltäytyä terapiasta sekä siihen liittyvistä mahdollisista myönteisistä tai negatiivisista vaikutuksista. Kaikki kuntoutujan fysioterapiaan liittävä tieto on luottamuksellista. Fysioterapeutin ja kuntoutujan välinen suhde perustuu kokonaisuudessaan vuorovaikutukseen. (Kulju ym. 2014.)

Hyvään kohtaamiseen ja vuorovaikutukseen liitettäviä tekijöitä ovat muun muassa luottamus, empatia, selkeä vuorovaikutus ja aito kuunteleminen (Halverson ym. 2023). Näihin tekijöiden toteutumiseen liittyy vahvasti myös nonverbaalinen viestintä. Oikeanlainen sanaton viestintä kuten katsekontaktin ottaminen ja kehon eleiden kohdistaminen kuntoutujaan päin voivat herättää luottamuksen tunnetta. (Tapio & Vilen 2020, 58.)

Usein pelkistä negatiivisista rakenteellisista ongelmista puhuttaessa kuntoutuja voi kokea, ettei asiaan pysty itse vaikuttamaan ja hänen minäpystyvyytensä tunne voi laskea. Joidenkin fysioterapeutin käyttämien sanojen vaikutuksesta kuntoutuja saattaa alkaa pelätä kipua tai vältellä tiettyjä liikkeitä tai tilanteita. (Tapio & Vilen 2020, 59) Toisaalta hEDS-kuntoutujien kokiessa usein vähättelyä moninaisten oireiden kanssa, voi se aikaansaada esimerkiksi liiallista tai väärin toteutettua harjoittelua. Fysioterapeutin on siis myös hyvä pohtia sanojensa merkitystä, sillä ne voivat joko merkittävästi pahentaa tai edistää kuntoutujan tilannetta. Edellä mainittujen tekijöiden esiintyminen kuntoutujan ja terveydenhuollon ammattilaisen kohtaamisessa usein myös lisäävät sekä kuntoutujan sitoutumista hoitoon että positiivista kokemusta kohtaamisesta. (Halverson ym. 2023.)

Fysioterapiassa tulee huomioida myös kuntoutujan yksilöllisyys sekä jaksaminen. Tutkimuksen mukaan joidenkin fysioterapeuttien vähäinen tietämys hEDS:stä voi johtaa liiallista kuormitusta aiheuttavaan fysioterapiaan, jonka jälkeen kuntoutuja voi kokea toimintakykynsä entistä huonommaksi fysioterapiasta pois lähtiessään. (Halverson ym. 2023). Tällaisissa tilanteissa kuntoutujan kuunteleminen ja

yksilöllinen huomioiminen olisi ensiarvoisen tärkeää, sillä fysioterapian ei ole tarkoitus pahentaa oireita – päinvastoin.

8.6 Kuntoutujan ohjaaminen eteenpäin hEDS:ää epäiltäessä

Mikäli fysioterapiakäynnillä toteutetun tutkimisen ja arvioinnin perusteella havaitaan viitteitä hEDS:stä, fysioterapeutin on tärkeää osata ohjata kuntoutuja jatkoselvittelyihin mahdollista diagnoosin saantia varten. Tärkeää on kuitenkin myös tiedostaa, että kuntoutujalla on itsemääräämisoikeus, johon kuuluu oikeus kieltäytyä mahdollisista jatkotutkimuksista tai jatko-ohjauksesta. Tästä syystä hänen suostumuksensa on aina pyydettävä erikseen ennen hoidon jatkosuunnittelua. (Sosiaali- ja terveysministeriö n.d.)

Diagnosoinnissa tärkeässä roolissa ovat sairauden epäily sekä kuntoutujan ohjaaminen jatkotutkimuksiin. Yksittäisten harvinaissairauksien hoitopolkuja ei ole kuvattu Suomessa (Wedenoja 2024, 9), eikä hEDS:lle ole olemassa virallista hoitopolkua (Sulli ym. 2018). Koska virallisen diagnoosin tekee lääkäri, kuntoutuja olisi hyvä ohjata lääkärin vastaanotolle. Kokemusten perusteella laajin tietämys EDS:stä on yleensä fysiatreilla ja reumatologeilla (Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys n.d). On kuitenkin hyvä pitää mielessä, että EDS:stä on olemassa useita eri alamuotoja ja jatkoselvittelyissä voi olla kyse myös muista sairauden muodoista (Malfait ym. 2017).

Mahdollisen diagnoosin jälkeen moniammatillisen kuntoutuksen, hoidon ja vertaistuen merkitys kasvaa. Diagnoosi ja sairaus voivat vaikuttaa kuntoutujan itsensä lisäksi myös hänen läheistensä elämään. Tietoa saa terveydenhuollon palveluiden kautta, mutta usein potilasyhdistykset ja -järjestöt pystyvät tarjoamaan aiheesta vielä erityisasiantuntemusta jakaessaan todellisiin kokemuksiin perustuvaa tietoa sekä järjestäessään esimerkiksi vertaistukitapahtumia. (Wedenoja 2024, 10.) Suomessa toimii virallinen Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry, joka tukee toiminnallaan Ehlers-Danlosin oireyhtymää ja yliliikkuvuuskirjon oireyhtymiä sairastavia sekä heidän läheisiään. Yhdistys edistää diagnoosien saamista, hoitoa ja kuntoutusta sekä valvoo potilaiden etuja Invalidiliiton kautta. Heidän toimintaansa kuuluu myös

virkestystoiminnan järjestäminen sekä tiedon jakaminen. (Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys n.d).

9 YHTEENVETO

Opinnäytetyön tavoitteena oli lisätä tietoisuutta hypermobiliista Ehlers-Danlosin oireyhtymästä ja sen tunnistamisesta fysioterapeuttisen tutkimisen keinoilla. Tavoitteenamme oli lisätä sekä omaa että muiden fysioterapeuttien ja alaa opiskelevien tietämystä aiheesta. Työn tarkoituksena oli luoda toiminnallisena tuotoksena opas hEDS:n tunnistamisesta aiheen parissa työskenteleville fysioterapeuteille ja fysioterapeuttiopiskelijoille. Tämä toteutettiin yhdessä yhteistyökumppaneiden kanssa.

Opinnäytetyö toteutettiin toiminnallisena opinnäytetyönä, jonka tietoperusta pohjautuu tutkimuskirjallisuuteen sekä vuonna 2017 asetettuihin hEDS:n diagnostisiin kriteereihin. Oppaan laatimisessa ja teoriapohjan keräämisessä hyödynsimme yhteistyökumppanimme Hanna Markkulan osaamista ja tietämystä aiheesta. Tämä vahvisti työn käytännönlähtöisyyttä. Tuloksena syntyi selkeä ja tiivis opas, joka kokoaa yhteen hEDS:n tunnistamiseen liittyvät keskeiset piirteet ja tarjoaa käytännön työvälineitä fysioterapeutin työhön. Opas edistää hEDS:n tunnistamista ja sitä voidaan mahdollisesti hyödyntää jatkossa myös esimerkiksi erilaisten koulutusten tukena.

Yhteenvetona aiheen tarkastelun perusteella voidaan todeta, että hEDS on laaja-alaisesti elimistöön vaikuttava alidiagnosoitu harvinaissairaus, joka tarvitsee runsaasti lisätarkastelua fysioterapeuttisesta näkökulmasta. Laadittu opas voi osaltaan edistää hEDS:n tunnistamista ja lisätä aiheeseen liittyvää tietoisuutta fysioterapian kentällä. Vaikuttaa myös siltä, että fysioterapia on keskeinen osa hEDS:n hoitoa, vaikka sen vaikuttavuudesta on vielä suppeasti tietoa tarjolla.

Tämän lisäksi fysioterapeutilla voi olla merkittävä rooli erityisesti hEDS:n tunnistamisessa, vaikka virallisen diagnoosin tekee lääkäri; hEDS:n diagnostisissa kriteereissä on useita osa-alueita, joita fysioterapeutti voi tutkia. HEDS-kuntoutujien kanssa työskenneltäessä korostuu erityisesti validoivan vuorovaikutuksen tärkeys mahdollisten aikaisempien negatiivisten kohtaamisten myötä terveydenhuollossa. Fysioterapeuttina on tärkeää pysähtyä kuuntelemaan kuntoutujaa sekä pitää mielessä harvinaissairauksien mahdollisuus.

10 POHDINTA

Koemme, että opinnäytetyö vastasi hyvin sille asetettuihin tavoitteisiin ja tarkoituksiin. Saavutimme itselle asettamamme tavoitteen tiedon lisäämisestä opinnäytetyömme aiheesta. Vastasimme opinnäytetyölle asetettuihin ohjaaviin kysymyksiin. Mielestämme saimme myös toteutettua selkeän oppaan, jota voitaisiin mahdollisesti hyödyntää fysioterapeutin käytännön työssä sekä koulutusten tukena.

Opinnäytetyöprosessi on sujunut kokonaisuudessaan suunnitellusti ja olemme molemmat oppineet paljon. Pysyimme itselle asettamassa aikataulusuunnitelmassa ja työnjako sujui tasapuolisesti, mikä tuki hyvää yhteistyötä. Kirjoitimme työtä ajoittain yhdessä ja itsenäisesti. Työnteko on ollut mieleistä aiheen ollessa molemmille mielenkiintoinen ja merkityksellinen. Prosessissa eniten aikaa vievää on ollut lähteiden tarkasteleminen ja kokonaan uuden aiheen sisäistäminen siten, että siitä tuotettu teksti on varmasti faktapohjaista. Tästä huolimatta työn tekeminen on ollut todella palkitsevaa ja toivommekin, että tulevana fysioterapeutteina osaamme myös itse tunnistaa hEDS:ää sairastavat kuntoutujat ja olla edesauttamassa hEDS:n diagnosointia. Kirjoitustyötä helpotti valtavasti yhteistyökumppanimme Hanna Markkulan apu muun muassa lähteiden jakamisessa ja työn tarkistamisessa.

Haastetta opinnäytetyön kirjoittamiseen aiheutti ajoittain lähteiden vähyys etenkin fysioterapeutin käytännön työstä aiheen parissa. Käytimme työssämme lähteenä usein vuoden 2022 konsensustutkimusraporttia aiheesta, sillä useimmat löytämämme lähteet pohjautuivat juuri tähän raporttiin. Pelkästään hEDS:n fysioterapiaan keskittyviä lähteitä on yhä harvassa. Tämän vuoksi nojautuimme opinnäytetyössä vahvasti vuonna 2017 asetettuihin hEDS:n diagnostisiin kriteereihin. Lähteiden vähyys rajoitti myös oppaan laajuutta ja toi esiin tarpeen aiheen jatkotutkimukselle. Jatkossa olisi esimerkiksi hyödyllistä pilotoida laadittua opasta käytännön työssä ja kerätä siitä käyttäjäpalautetta, jotta sen toimivuutta voitaisiin edelleen kehittää.

Kokonaisuutena aihe vaatii mielestämme selkeästi lisää tarkastelua erityisesti fysioterapeuttisesta näkökulmasta. Toivomme, että aihe saisi lisää näkyvyyttä fysioterapian kentällä - ehkä jopa tekemämme oppaan myötä. Toisaalta harvinaissairauksina sekä hEDS että muut perinnölliset sidekudossairaudet hyötyvät varmasti kaikesta lisätutkimuksesta ja näkyvyyden lisäämisestä. Harvinaisten sidekudossairauksien tilanne voi kehittyä eteenpäin kokonaisuudessaan The Road to 2026-prosessin myötä. Tätä jäämme seuraamaan mielenkiinnolla.

LÄHTEET

Aaltonen, K., 2025. Marfanin oireyhtymä. Lääkärikirja Duodecim, Duodecim Terveyskirjasto. Verkkosivu. Viitattu 21.9.2025.
<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00722#s2>

Atwell, K., Michael, W., Dubey, J., James, S., Martonffy, A., Anderson, S., ...& Schrager, S. 2021. Diagnosis and management of hypermobility spectrum disorders in primary care. *The journal of the American board of family medicine*, 34(4), 838-848. <https://doi.org/10.3122/jabfm.2021.04.200374>

Bateman Horne Center. 2016. *NASA 10 Minute Lean Test | Instructions for Providers*. <https://batemanhornecenter.org/wp-content/uploads/2016/09/NASA-Lean-Test-Instructions-1.pdf>

Bulbena, A., Baeza-Velasco, C., Bulbena-Cabré, A., Pailhez, G., Critchley, H., Chopra, P., ... & Porges, S. 2017. Psychiatric and psychological aspects in the Ehlers–Danlos syndromes. <https://doi.org/10.1002/ajmq.c.31544>

Brittain, G., Flanagan, S., Foreman, L. & Teran-Wodzinski, P. 2023. *Physical therapy interventions in generalized hypermobility spectrum disorder and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: a scoping review*. *Disability and rehabilitation*, 46(10), 1936-1953.
<https://doi.org/10.1080/09638288.2023.2216028>

Castori, M., Tinkle, B., Levy, H., Grahame, R., f, F., & Hakim, A. 2017. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. <https://doi.org/10.1002/ajmq.c.31539>

Chopra, P., Tinkle, B., Hamonet, C., Brock, I., Gompel, A., Bulbena, A., & Francomano, C. 2017. Pain management in the Ehlers–Danlos syndromes. <https://doi.org/10.1002/ajmq.c.31554>

Engelbert, R. H., Juul-Kristensen, B., Pacey, V., De Wandele, I., Smeenk, S., Woinarosky, N., ... & Simmonds, J. V. 2017. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobility Ehlers Danlos syndrome. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 175, No. 1, pp. 158-167). <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31545>

Glans, M., Humble, M. B., Elwin, M., & Bejerot, S. 2020. Self-rated joint hypermobility: the five-part questionnaire evaluated in a Swedish non-clinical adult population. *BMC musculoskeletal disorders*, 21, 1-8. <https://doi.org/10.1186/s12891-020-3067-1>

Hakim, A. J., & Grahame, R. 2003. A simple questionnaire to detect hypermobility: an adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain <https://doi.org/10.1111/j.1742-1241.2003.tb10455.x>

Halverson, C. M., Penwell, H. L., & Francomano, C. A. 2023. Clinician associated traumatization from difficult medical encounters: Results from a qualitative interview study on the Ehlers-Danlos Syndromes. <https://doi.org/10.1016/j.ssmqr.2023.100237>

Juul-Kristensen, B., Schmedling, K., Rombaut, L., Lund, H., & Engelbert, R. H. 2017. Measurement properties of clinical assessment methods for classifying generalized joint hypermobility—a systematic review. In *American journal of medical genetics part C: Seminars in medical genetics* (Vol. 175, No. 1, pp. 116-147). <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31540>

Kaitila, I., 2014. Hypermobiili Ehlers-Danlos-oireyhtymä. Harvinaiset-yksikkö. Invalidiliitto. Viitattu 19.5.2025. https://www.invalidiliitto.fi/sites/default/files/2017-06/Hypermobiili_Ehlers-Danlos-oireyhtyma_2014-06-16_web.pdf

Keer, R., & Butler, K. 2010. Physiotherapy and occupational therapy in the hypermobile adult. *Hypermobility, fibromyalgia and chronic pain*, 9. <https://doi.org/10.1016/B978-0-7020-3005-5.00013-6>

Kielitoimiston ohjepankki n.d. Selkeät virkkeet, jäsennelty teksti. Verkkosivu. Viitattu 12.9.2025. <https://kielitoimistonohjepankki.fi/vk/4-selkeat-virkkeet-jasennelty-teksti/>

Kipu. Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Anestesiologiyhdistyksen ja Suomen Yleislääketieteen yhdistyksen asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim, 2017 (viitattu 20.05.2025). <https://www.kaypahoito.fi/hoi50103>

Kulju, K., Lähteenmäki, M-L., Mesiäinen, H., Myyryläinen, R., & Rautonen, A., 2014. Fysioterapeuttien eettiset ohjeet. Suomen fysioterapeutit. https://www.suomenfysioterapeutit.fi/wp-content/uploads/2018/01/Fysioterapeutin_Eettiset_Ohjeet_2014.pdf

Laine, P., 2025. Venyvien kudosten EDS. Verkkosivu. Viitattu 6.6.2025. <https://reumaliitto.fi/reuma-lehti/venyvien-kudosten-eds/>

Locke, J. D., & Eastman, J. T. 2025. Navigating the psychosocial landscape of Ehlers–Danlos syndrome: an autobiographic case study. *Discover Mental Health*, 5(1), 123. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40820186/>

Malfait, F., Francomano, C., Byers, P., Belmont, J., Berglund, B., Black, J., ... & Tinkle, B. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers– Danlos syndromes. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31552>

Malfait, F., Symoens, S., & Syx, D. 2007, päivitetty 2024. Classic Ehlers-Danlos Syndrome. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244/>

Markkula, H., 2025. Fysioterapia Ehlers-Danlosin oireyhtymän ja muiden perinnöllisten sidekudossairauksien kuntoutuksessa. Manuaali. Manuaalisen fysioterapian ammattilehti 1/2025.

Pettersson, T. 2022. Sidekudoksen perinnölliset taudit. Reumaliitto.fi. Verkkosivu. Viitattu 20.3.2025. <https://reumaliitto.fi/reuma-aapinen/sidekudoksen-perinnolliset-taudit/>

Prepladder 2023, Marfan Syndrome: Signs, Diagnosis, Management and Prognosis. Verkkosivu. Viitattu 10.8.2025. <https://www.prepladder.com/neet-ss-pediatrics/genetic-disorders/marfan-syndrome-signs-diagnosis-management-and-prognosis>

Reychler, G., De Backer, M. M., Piraux, E., Poncin, W., & Caty, G. 2021. Physical therapy treatment of hypermobile Ehlers–Danlos syndrome: a systematic review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 185(10). <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62393>

Rombaut, L., n.d. Role of physical and occupational therapies in EDS and HSD. Viitattu 20.5.2025. https://www.ehlers-danlos.com/wp-content/uploads/2021/04/PDF_pain_management_lies_rombaut.pdf

Russek, L. N., Block, N. P., Byrne, E., Chalela, S., Chan, C., Comerford, M., ... & Hakim, A. 2023. Presentation and physical therapy management of upper cervical instability in patients with symptomatic generalized joint hypermobility: International expert consensus recommendations. <https://doi.org/10.3389/fmed.2022.1072764>

Sletten, David M., Guillermo A. Suarez, Phillip A. Low, Jay Mandrekar, and Wolfgang Singer. 2012. "COMPASS 31: A Refined and Abbreviated Composite Autonomic Symptom Score." *Mayo Clinic Proceedings* 87 (12): 1196–1201. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2012.10.013>

Sosiaali- ja terveysministeriö. n.d. Potilaan oikeudet. Verkkosivu. Viitattu 31.8.2025. <https://stm.fi/potilaan-oikeudet#:~:text=Potilaan%20oikeuksista%20ja%20asemasta%20m%C3%A4%C3%A4r%C3%A4t%C3%A4n%20laissa.%20Oikeudet%20koskevat,potilaalle.%20Laki%20koskee%3A%20sosiaalihuollon%20laitoksissa%20annetta via%20terveydenhuollon%20palveluja.>

Sulli, A., Talarico, R., Scirè, C. A., Avcin, T., Castori, M., Ferraris, A., Frank, C., Grunert, J., Paolino, S., Bombardieri, S., Schneider, M., Smith, V., Cutolo, M., Mosca, M., & Malfait, F. 2018. Ehlers-Danlos syndromes: State of the art on clinical practice guidelines. <https://doi.org/10.1136/rmdopen-2018-000790>

Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys. n.d. hEDS diagnoosikriteerit. Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry. Verkkosivu. Viitattu 25.9.2025. <https://www.ehlers-danlos.fi/eds/luokittelukriteerit/heds-diagnoosikriteerit/>

Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys. n.d. HSD. Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry. Verkkosivu. Viitattu 25.9.2025. <https://www.ehlers-danlos.fi/hsd/>

Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys. n.d. Yhdistyksen toiminta. Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry. Verkkosivu. Viitattu 25.9.2025. <https://www.ehlers-danlos.fi/yhdistys/>

Suomen fysioterapeutit. n.d. Tutkimis- ja arviointiosaaminen. Verkkosivu. Viitattu 28.4.2025 <https://www.suomenfysioterapeutit.com/ydinosaaminen/ammattillinen-osaaminen/tutkimis-ja-arviointiosaaminen.html>

TAMK. 2025. Opinnäytetyö (ohjeita opiskelijalle, TAMK). Verkkosivu. Viitattu 27.2.2025. <https://www.tuni.fi/fi/opiskelijan-opas/kasikirja/tamk/opintojen-suorittaminen/opinnaytetyot/opinnaytetyo-ohje-opiskelijalle-tamk#tyyppeja>

Tapio, J. Vilen, V. 2020. *Fysioterapia 2.0 – kuntoutuksen tiede ja taide*. VK-kustannus.

Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL). 3.4.2025. ICF-luokitus. Verkkosivu. Viitattu 13.4.2025. <https://thl.fi/aiheet/toimintakyky/icf-luokitus>

Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL). 20.12.2023. Mitä toimintakyky on? Verkkosivu. Viitattu 20.3.2025. <https://thl.fi/aiheet/toimintakyky/mita-toimintakyky-on>

Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL). 12.4.2024. Näin käytät ICF-työkaluja. Verkkosivu. Viitattu 20.5.2025. https://thl.fi/aiheet/toimintakyky/icf-luokitus/icf-luokituksen-kaytto/nain-kaytat-icf-tyokaluja?utm_source=chatgpt.com#arvioi

The Ehlers-Danlos Society. n.d. Are the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders Rare or Common? Verkkosivu. Viitattu 21.9.2025. <https://www.ehlers-danlos.com/prevalence/>

The Ehlers-Danlos Society. n.d. HEDS Diagnostic Checklist. Verkkosivu. Viitattu 19.5.2025. <https://www.ehlers-danlos.com/heds-diagnostic-checklist/>

The Ehlers-Danlos Society. n.d. The Road to 2026: A Path Toward Progress. Verkkosivu. Viitattu 28.11.2024. <https://www.ehlers-danlos.com/road-to-2026/>

Tinkle, B., Castori, M., Berglund, B., Cohen, H., Grahame, R., Kazkaz, H. & Levy, H. 2017. Hypermobility Ehlers–Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers–Danlos syndrome Type III and Ehlers–Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31538>

Torkkola, S., Heikkinen, H. & Tiainen S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäväksi – Opas potilasohjeiden tekijöille. Tampere: Tammer-Paino Oy.

Urtti, A. 2024. Lääketieteelliset diagnoosit ja niiden merkitys. Lääkärikirja Duodecim. Verkkosivu. Viitattu 16.5.2025. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01401>

Volberding, P. A., Wedge, R. A., Cartaxo, T., Spicer, C. M. 2022. Selected Heritable Disorders of Connective Tissue and Disability. National Academies of Sciences, Engineering and Medicine. <https://doi.org/10.17226/26431>

Wedenoja, S. 2024. *Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028*. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL). <https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-247-1>

LIITTEET

Liite 1. Hypermobiilin Ehlers-Danlosin oireyhtymän diagnostisten kriteerien lomake

KUVIO 5. (The Ehlers-Danlos Society n.d.)



Diagnostic Criteria for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS)

This diagnostic checklist is for doctors across all disciplines to be able to diagnose EDS



Patient name: _____ DOB: _____ DOV: _____ Evaluator: _____

The clinical diagnosis of hypermobile EDS needs the simultaneous presence of all criteria, 1 and 2 and 3.

CRITERION 1 – Generalized Joint Hypermobility

One of the following selected:

- ☐ ≥6 pre-pubertal children and adolescents
- ☐ ≥5 pubertal men and women to age 50
- ☐ ≥4 men and women over the age of 50

Beighton Score: ____/9



If Beighton Score is one point below age- and sex-specific cut off, two or more of the following must also be selected to meet criterion:

- ☐ Can you now (or could you ever) place your hands flat on the floor without bending your knees?
- ☐ Can you now (or could you ever) bend your thumb to touch your forearm?
- ☐ As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
- ☐ As a child or teenager, did your shoulder or kneecap dislocate on more than one occasion?
- ☐ Do you consider yourself "double jointed"?

CRITERION 2 – Two or more of the following features (A, B, or C) must be present

Feature A (five must be present)

- ☐ Unusually soft or velvety skin
- ☐ Mild skin hyperextensibility
- ☐ Unexplained striae distensae or rubae at the back, groins, thighs, breasts and/or abdomen in adolescents, men or pre-pubertal women without a history of significant gain or loss of body fat or weight
- ☐ Bilateral piezogenic papules of the heel
- ☐ Recurrent or multiple abdominal hernia(s)
- ☐ Atrophic scarring involving at least two sites and without the formation of truly papyraceous and/or hemosideric scars as seen in classical EDS
- ☐ Pelvic floor, rectal, and/or uterine prolapse in children, men or nulliparous women without a history of morbid obesity or other known predisposing medical condition
- ☐ Dental crowding and high or narrow palate
- ☐ Arachnodactyly, as defined in one or more of the following:
 - (i) positive wrist sign (Walker sign) on both sides, (ii) positive thumb sign (Steinberg sign) on both sides
- ☐ Arm span-to-height ratio ≥1.05
- ☐ Mitral valve prolapse (MVP) mild or greater based on strict echocardiographic criteria
- ☐ Aortic root dilatation with Z-score >+2

Feature A total: ____/12

Feature B

- ☐ Positive family history; one or more first-degree relatives independently meeting the current criteria for hEDS

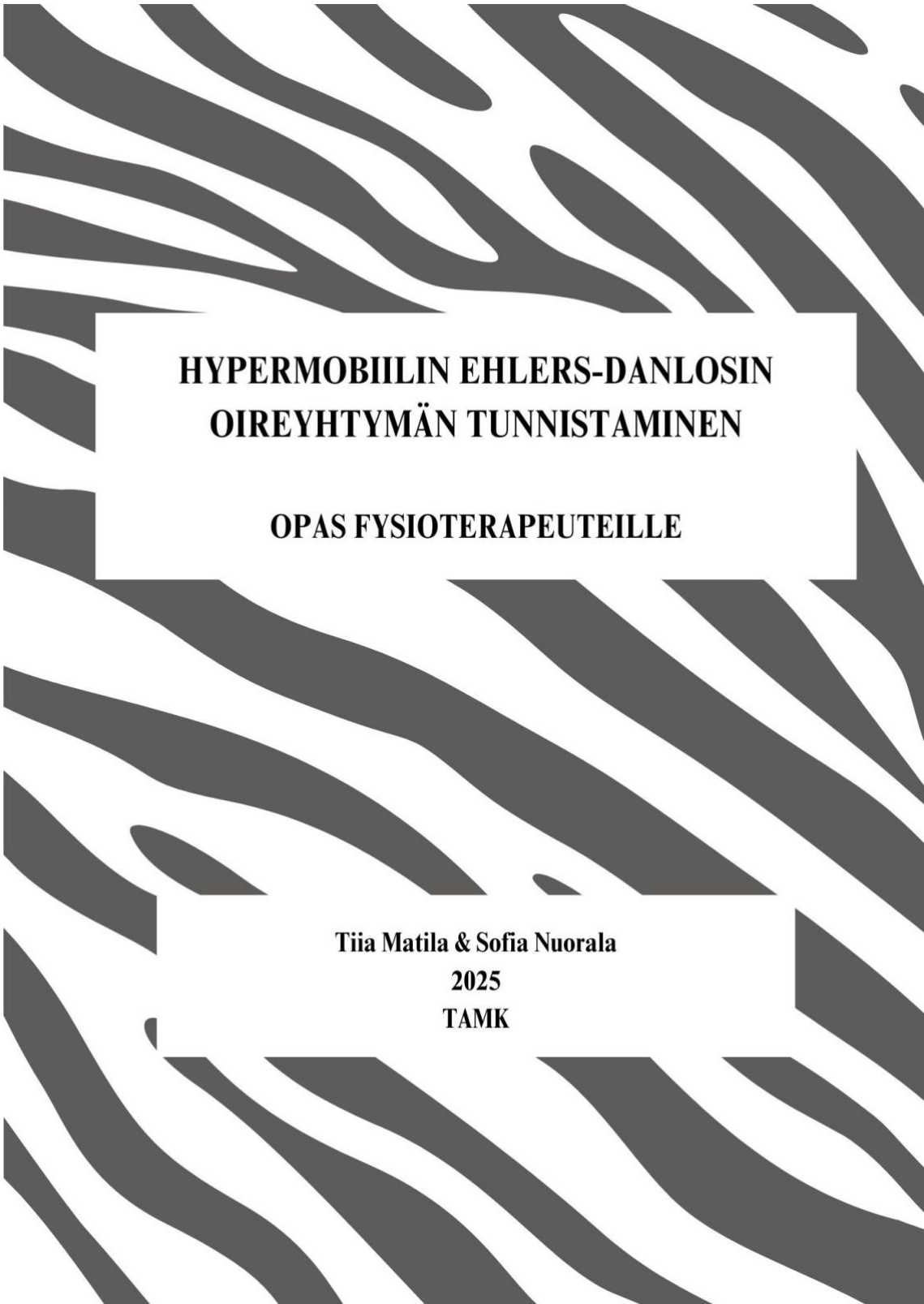
Feature C (must have at least one)

- ☐ Musculoskeletal pain in two or more limbs, recurring daily for at least 3 months
- ☐ Chronic, widespread pain for ≥3 months
- ☐ Recurrent joint dislocations or frank joint instability, in the absence of trauma

CRITERION 3 – All of the following prerequisites MUST be met

1. Absence of unusual skin fragility, which should prompt consideration of other types of EDS
2. Exclusion of other heritable and acquired connective tissue disorders, including autoimmune rheumatologic conditions. In patients with an acquired CTD (e.g. Lupus, Rheumatoid Arthritis, etc.), additional diagnosis of hEDS requires meeting both Features A and B of Criterion 2. Feature C of Criterion 2 (chronic pain and/or instability) cannot be counted toward a diagnosis of hEDS in this situation.
3. Exclusion of alternative diagnoses that may also include joint hypermobility by means of hypotonia and/or connective tissue laxity. Alternative diagnoses and diagnostic categories include, but are not limited to, neuromuscular disorders (e.g. Bethlem myopathy), other hereditary disorders of the connective tissue (e.g. other types of EDS, Loeys-Dietz syndrome, Marfan syndrome), and skeletal dysplasias (e.g. osteogenesis imperfecta). Exclusion of these considerations may be based upon history, physical examination, and/or molecular genetic testing, as indicated.

Diagnosis: _____

The background of the entire page is a zebra print pattern, consisting of dark grey, wavy, diagonal stripes on a white background. The stripes vary in thickness and curvature, creating a dynamic, organic look.

HYPERMOBIILIN EHLERS-DANLOSIN OIREYHTYMÄN TUNNISTAMINEN

OPAS FYSIOTERAPEUTEILLE

Tiia Matila & Sofia Nuorala

2025

TAMK

SISÄLLYS

Lukijalle.....	3
Perustietoa hEDS:stä.....	4
Haastattelu.....	5
Havainnointi.....	6
Manuaalinen tutkiminen.....	8
Mittaaminen.....	9
Jatko-ohjaus.....	12
Materiaalit.....	13

LUKIJALLE

Tämä opas on suunnattu fysioterapeuteille ja alan opiskelijoille, jotka kohtaavat ammatissaan monenlaisia kuntoutujia erilaisine taustoineen. Usein esimerkiksi monet tuki- ja liikuntaelimestön vaivat voivat olla hyvinkin selkeitä ja nopeasti tunnistettavia, mutta toisinaan taustalla voi olla harvinaisempi tai vähemmän tunnettu syy. Yksi tällainen syy voi olla hypermobili Ehlers-Danlosin oireyhtymä eli hEDS: perinnöllinen sidekudossairaus, joka voi jäädä täysin tunnistamatta tai sen oireet sekoittua virheellisesti muihin diagnooseihin.

Opinnäytetyön tuotoksena syntyneen oppaan tavoitteena on lisätä tietoisuutta hEDS:stä ja tarjota käytännönläheisiä keinoja sen varhaiseen tunnistamiseen fysioterapeutin vastaanottotyössä. Tarkoituksena ei ole antaa diagnoosia, vaan ohjata keskeisimpien oireiden tunnistamisessa, joiden perusteella kuntoutuja voidaan tarvittaessa ohjata jatkotutkimuksiin sekä vertaistuen pariin. Opas perustuu vuonna 2017 asetettuihin hEDS:n diagnostisiin kriteereihin. Kriteereihin on kuitenkin odotettavissa päivityksiä, ja tämänhetkisen tiedon mukaan uudet kriteerit julkaistaan vuonna 2026.

Oppaassa käsitellään fysioterapeuttisen tutkimisen eri osa-alueita ja niiden sisältöjä, joita fysioterapeutti voi tutkia epäillessään hEDS:ää. Kaikkia oppaassa käsiteltäviä tutkimisen osa-alueita ei ole tarkoitus toteuttaa yhdellä kertaa. Tutkimisessa tulee huomioida yksilöllisyys ja rasituksen taso, jotta kuntoutujalla on voimavaroja jatkaa sen jälkeen päiväänsä. Oppaan lopussa käsitellään kuntoutujan tarpeen mukaista jatko-ohjausta. Löydät oppaasta myös tutkimiseen liittyviä linkkejä sekä materiaaleja, joita voit hyödyntää tarvittaessa työsi rinnalla.

Toivomme, että opas toimii tukena käytännön työssä sekä herättää kiinnostuksen oppia lisää tästä usein tunnistamatta jääneestä, mutta fysioterapian kannalta merkityksellisestä perinnöllisestä sidekudossairaudesta. Haluamme kiittää opinnäytetyön yhteistyökumppaneita fysioterapeutti Hanna Markkulaa sekä Suomen Ehlers-Danlos -yhdistys ry:tä.

Täältä löydät ajantasaista tietoa hEDS:n diagnostisten kriteerien päivityksistä:

[The Road to 2026](#)

PERUSTIETOA HEDS:STÄ

Hypermobiili Ehlers-Danlosin oireyhtymä (hEDS) on yksi Ehlers-Danlosin oireyhtymän (EDS) kolmestatoista alatyypistä. Se on perinnöllinen sidekudossairaus, jonka tavanomaisiin oireisiin lukeutuvat muun muassa nivelten yliliikkuvuus, väsymys sekä laaja-alaiset ja monimuotoiset kivut. HEDS:n vaikuttaessa koko kehoa ympäröivään sidekudokseen, oireet ovat usein hyvinkin moniulotteisia sekä useaan kehon elinjärjestelmään vaikuttavia. Tästä syystä perinnöllisen sidekudossairauden vaikutukset voivat ulottua sitä sairastavan jokaisen toimintakyvyn osa-alueelle.

HEDS:n diagnosointi perustuu tällä hetkellä kliiniseen oirekuvaan sekä vuoden 2017 diagnostisten kriteerien täyttymiseen, sillä vielä ei ole löydetty sairauden muodolle ominaista kollageenilöydöstä, jolla se voitaisiin selkeästi erottaa muista EDS:n alamuodoista. HEDS:n esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1-5 / 10 000, mutta tarkkaa tietoa tästä ei ole, sillä sairautta on haastava tunnistaa ja diagnoosiviive on merkittävä.

HEDS:lle ei ole olemassa parantavaa hoitokeinoa. Hoito on ensisijaisesti konservatiivista sisältäen moniammattillisen asiantuntijatiimin tiivistä yhteistyötä. Erityisesti fysioterapeutin rooli tässä tiimissä on merkittävä muun muassa oireyhtymään liittyvien tuki- ja liikuntaelimiin kohdistuvien oireiden hoidossa. Kuntoutus on hEDS:n hoidon ensisijainen lähestymistapa.

HAASTATTELU

Selvitä seuraavat asiat muun haastattelun yhteydessä. Voit hyödyntää halutessasi oikealla olevaa tyhjää tilaa muistiinpanoille.

Akuuttia hoitoa vaativat oireet <i>- Mm. pyörtyminen ilman ortostaattista intoleranssia, nopeasti etenevät neurologiset oireet, lisääntyneet suolen ja rakon toimintahäiriöt.</i>	Jos viitteitä, ohjaa lääkäriin/päivystykseen!
Toistuvat ja/tai aiemmat nivelten sijoiltaanmenot	
Yliliikkuvuuden ilmeneminen suvussa (erityisesti 1. asteen sukulaiset)	
Kipu <i>- Yli 3kk kestävä krooninen laaja-alainen kipu tai päivittäinen kipu yli 3kk ajan yhdessä tai useammassa nivelessä.</i>	
Liitännäisoireet ja -sairaudet <i>- Mm. hiippaläpän, lantionpohjan, peräsuolen ja/tai kohdun prolapsit ja toistuvat tyrät sekä aortan tyven laajentuma.</i>	
Yläkaularangan instabiliteetti <i>- Oireina mm. päänsärky, niska- tai kasvokivut, pahoinvointi ja näkömuutokset. Pahentuvat usein niskan liikkeiden aikana. (Ei kuulu virallisiin diagnostisiin kriteereihin.)</i>	Jos viitteitä, ohjaa tähän erikoistuneelle fysioterapeutille!

HAVAINNOINTI I

Selvitä seuraavat asiat havainnoidessasi. Voit hyödyntää halutessasi oikealla olevaa tyhjää tilaa muistiinpanoille.

Nivelten yliliikkuvuus perusliikkumisen aikana <i>Toiminnalliset testit: esim. kyykky ja yhden jalan seisonta.</i>	
Istuma-asento	
Jatkuva asennon vaihtaminen	
Ryhti (skolioosi)	

HAVAINNOINTI II

Rasvatyrät esim. kantapäissä	
Raajojen pituus sekä harju- tai kuopparintaisuus <i>Yläraajat ovat tavanomaista pidemmät, kun niiden välinen etäisyys on pituuteen verrattuna ≥ 1.05</i>	
Pitkäsormisuus <i>Walkerin ja Steinbergin merkit (ohje s.13)</i>	
Korkea ja kapea kitalaki sekä hampaiden ahtaus	

MANUAALINEN TUTKIMINEN

Selvitä seuraavat asiat manuaalisen tutkimisen keinoilla. Voit hyödyntää halutessasi oikealla olevaa tyhjää tilaa muistiinpanoille.

Ihon kunnon ja elastisuuden palpoiminen <i>Mustelmat, huonosti parantuneet haavat sekä poikkeavat arvet (mm. matomainen, silkkipaperimainen), jotka eivät liity raskauteen tai painonmuutoksiin.</i> HUOM! 1,5cm venyvä iho viittaa EDS:in klassiseen alamuotoon (cEDS)	
Nivelten aktiivisten ja passiivisten liikelaajuuksien mittaaminen HUOM! Testaa aina ensin nivelten aktiivinen liike, sitten varoen tarvittaessa passiivinen.	

Täältä löydät ohjeet nivelten liikelaajuuksien mittaamiseen:

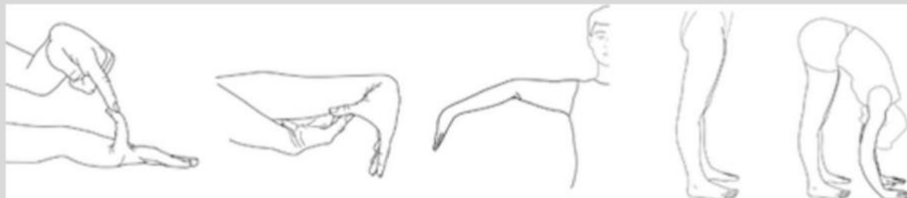
To-Mi - Toimintakyvyn mittarit

Ohje ihon elastisuuden arviointiin:

Ihon venyvyyttä voidaan arvioida mm. nipistämällä ja nostamalla ihon ja ihonalaisen kudoksen kerroksia kuntoutujan ei-dominantin kyynärvarren palmaaripuolen keskiosasta tai kämmenen selkäpuolelta (kuva s. 14).

MITTAAMINEN I

HEDS:ää epäiltäessä kartoitetaan Beightonin pisteytys. Voit hyödyntää seuraavaa taulukkoa testiä tehdessäsi. Seuraavat Beighton-pisteytyksen ja 5-pisteen hypermobiliiteettikyselyn suomennot ovat fysioterapeutti Hanna Markkulan tekemiä epävirallisia käännöksiä.



BEIGHTONIN PISTEYTYYS	OIKEA	VASEN
Passiivinen dorsifleksio ja yli 90 asteen ylijännitys pikkusormen tyvinivelessä	___ / 1	___ / 1
Peukalo koskettaa passiivisesti taivutettuna kyynärvarren fleksoripuolta	___ / 1	___ / 1
Kyynärnivelen yli 10 asteen ylijännitys	___ / 1	___ / 1
Polvinivelen yli 10 asteen ylijännitys	___ / 1	___ / 1
Vartalon eteenkäntäminen kämmenet lattias­sa polvien ollessa täysin ojennettuina		
Yhteispisteet ___ / 9		

Pistemäärä on positiivinen, jos aikuisella se on vähintään 5/9, lapsella ennen murrosikää vähintään 6/9 ja yli 50-vuotiaalla aikuisella vähintään 4/9.

HUOM! Muista aina testata myös muut nivelet!

Täältä löydät tarkempaa tietoa Beightonin pisteytyksestä:

[Beightonin pisteytys](#)

MITTAAMINEN II

HEDS:ää epäiltäessä käytetään 5-pisteen hypermobiliiteettikyselyä, mikäli Beightonin pisteet jäävät yhden pisteen vajaan kuntoutujan ikä- ja sukupuolikohtaisesta rajasta. Yliliikkuvuuden kriteeri katsotaan täytetyksi, jos kuntoutuja saa kyselystä vähintään 2 myönteistä vastausta ja Beighton on korkeintaan yhden pisteen vajaan ikäkohtaisesta raja-arvosta.

Voit hyödyntää seuraavaa taulukkoa. Merkitse rasti oikealla olevaan ruutuun kuntoutujan vastatessa kysymykseen myönteisesti.

Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) saamaan kämmenet lattiaan polvet suorina?	
Pystytkö nyt (tai oletko joskus pystynyt) taivuttamaan peukalosi kyynärvarteesi?	
Huvititko lapsena kavereitasi vääntelemällä kehoasi outoihin asentoihin tai pystytkö tekemään spagaatit?	
Onko polvilumpiosi tai olkapääsi mennyt sijoiltaan useammin kuin kerran lapsena tai teini-ikäisenä?	
Pidätkö itseäsi ”yliliikkuvana”? (double-jointed)	
Myönteiset vastaukset: ____ / 5	

Täältä löydät epävirallisen suomennoksen 5-pisteen hypermobiliiteettikyselystä:

[5-pisteen hypermobiliiteettikysely s. 31](#)

MITTAAMINEN III

HEDS:ää epäiltäessä voidaan hyödyntää myös muita testejä, kuten 10 minuutin seisomistestiä (esim. NASA 10-minuutin Lean-testi) ja COMPASS 31-kyselyä. Ne auttavat kartoittamaan hEDS:n keskeisiä piirteitä: posturaaliseen ortostaattiseen takykardiasyndroomaan (POTS) tai muihin dysautonomian muotoihin viittaavia oireita. Testit voivat antaa lisätietoa kuntoutujan kokonaisvaltaisesta toimintakyvystä ja oireiden taustatekijöistä.

HUOM! Nämä testit eivät kuulu hEDS:n virallisiin diagnostisiin kriteereihin, vaan voivat toimia lisäarviointina kuntoutuksen ja ohjauksen suunnittelussa. Voit hyödyntää halutessasi oikealla olevaa tyhjää tilaa muistiinpanoille.

COMPASS 31-kysely	
NASA 10-minuutin Lean-testi	

Täältä löydät testien ohjeet sekä englanniksi että suomeksi:

NASA 10-minute Lean test,

COMPASS 31-kysely

Testiohjeet (epäviralliset suomennokset) s. 38-47

JATKO-OHJAUS

Mikäli fysioterapiakäynnillä havaitaan viitteitä hEDS:stä, kuntoutuja tulee hänen niin halutessaan ohjata jatkotutkimuksiin mahdollista diagnoosin saantia varten. Koska virallisen diagnoosin tekee lääkäri, ohjataan kuntoutuja erikoislääkärin vastaanotolle. Tavallisesti laajin tietämys EDS:sistä Suomessa on fysiatreilla ja reumatologeilla. On kuitenkin tärkeää pitää mielessä, että jatkoselvittelyissä voi olla kyse myös muista sairauksista tai Ehlers-Danlosin oireyhtymän muista alamuodoista, ei ainoastaan hEDS:stä.

Mahdollisen diagnoosin jälkeen vertaistuen merkitys kasvaa sekä diagnoosin saaneella että hänen läheisillään. Vertaistuen saamiseksi kuntoutujalle on hyvä tarjota tietoa esimerkiksi Suomen Ehlers-Danlos-yhdistyksestä, joka tukee toiminnallaan EDS:iä ja yliliikkuvuuskirjon oireyhtymää sairastavia sekä heidän läheisiään. Yhdistyksen kautta on mahdollista saada sekä arvokasta tietoa että mahdollisuuden osallistua erilaisiin vertaistukitapahtumiin.

Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys ry:n yhteystietoja:



 www.ehlers-danlos.fi

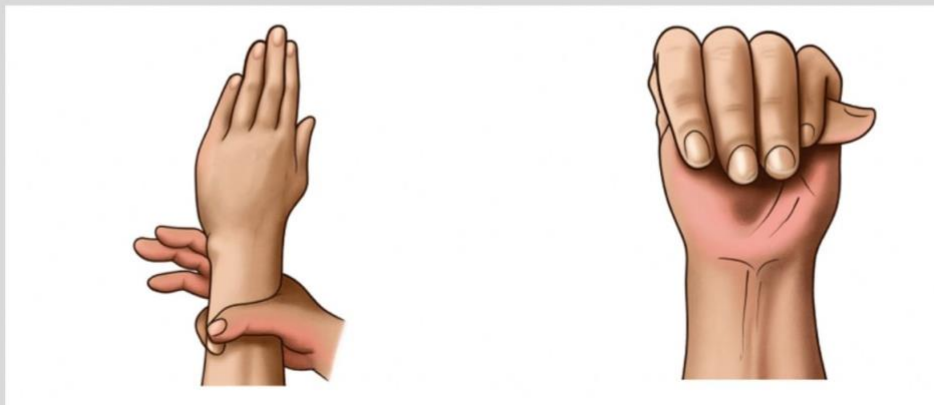
 [@suomenehlersdanlosyhdistys](https://www.facebook.com/suomenehlersdanlosyhdistys)

 [Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys](https://www.instagram.com/suomenehlersdanlosyhdistys)

MATERIAALIT I

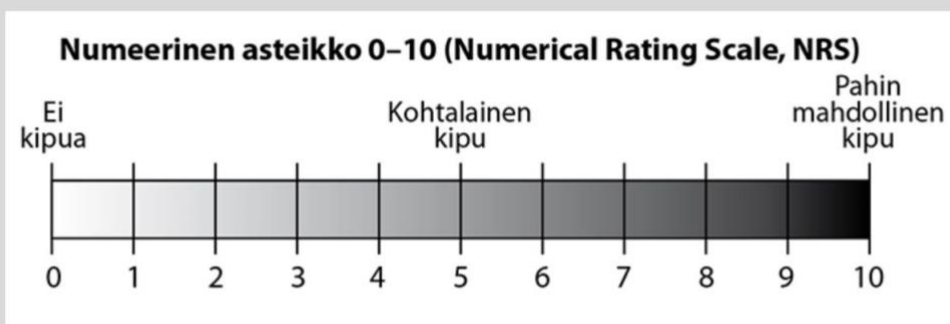
Positiiviset Walkerin ja Steinbergin merkit

Kuva: (OpenAI ChatGPT, mukailtu Prepladder 2023.)



NRS-asteikko

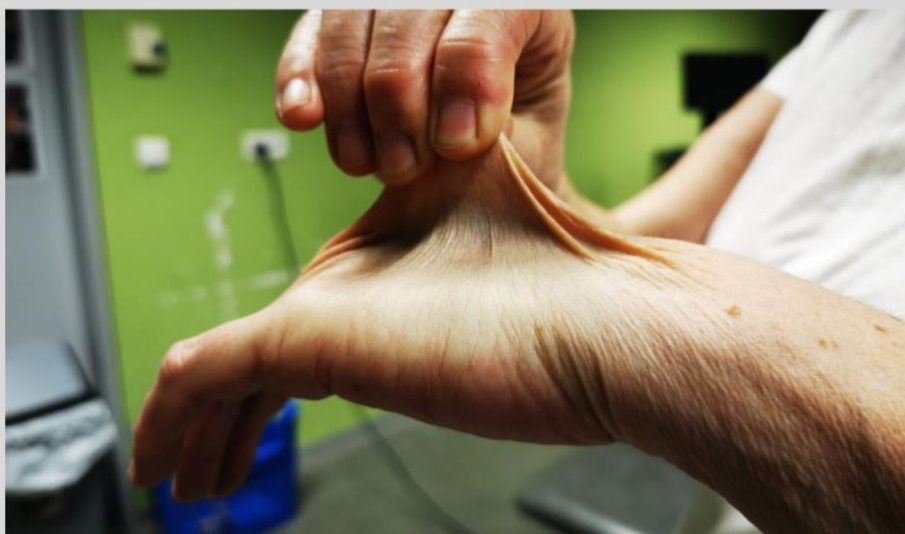
Kuva: <https://www.kaypahoito.fi/xmedia/ktk/kipu/nrs.html>



MATERIAALIT II

Ihon elastisuuden arviointi

Kuva: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244/>



- Kipupiiirros - Terveysportti