



Háskólinn
á Akureyri

Heilbrigðisvísindasvið

Hjúkrunarfræði 2012

Ehlers – Danlos Syndrome og fjölskyldan

Björk Önnudóttir

Hrafnhildur Björk Gunnarsdóttir

Lokaverkefni til B.S. gráðu í hjúkrunarfræði

Leiðbeinandi: Dr. Hermann Óskarsson

Verkefni þetta er lokaverkefni til B.S. prófs í hjúkrunarfræði.

Verkefnið unnu:

Björk Önnudóttir

Hrafnhildur Björk Gunnarsdóttir

Það staðfestist hér með að lokaverkefni þetta fullnægir að mínum dómi kröfum til B.S.
prófs í hjúkrunarfræði:

Dr. Hermann Óskarsson
Leiðbeinandi

Útdráttur

Tilgangurinn með gerð þessarar fræðilegu samantektar var að gera EDS sýnilegra í augum almennings og heilbrigðisstarfsmanna. Við leitumst við að svara rannsóknarspurningunni: Hvaða áhrif hefur Ehlers-Danlos syndrome á barnshafandi konur og hver eru áhrif langvinnra veikinda á fjölskyldur? Ehlers Danlos Syndrome (EDS) er samheiti á hópi arfgengra bandvefssjúkdóma. Þar sem ákveðinn galli verður á framleiðslu kollagens í líkamanum. Kollagen eru prótein sem gefa bandvefjum ákveðinn teygjanleika og styrk. Þessi galli í kollagenframleiðslu líkamans veldur því að vefir verða óeðlilega veikir, gefa eftir og geta auðveldlega rifnað. EDS erfist í flestum tilfellum ríkjandi, þ.e. ef annað foreldri er með sjúkdóminn þá eru 50% líkur á að barnið erfi hann. Algengi á EDS er talið vera 1 á móti 5,000 – 10,000 á heimsvísu, þá er verið að tala um öll afbrigði af EDS. Við gerð þessarar fræðilegu samantektar öfluðum við okkur heimilda í erlendum gagnasöfnum þaðan notuðum við fræðigreinar og rannsóknir um EDS. Niðurstöður úr þessum greinum sýndu að einstaklingar sem eru með EDS lifa við mikla skerðingu á lífsgæðum. Alvarlegasta afbrigðið af EDS leiðir einstaklinginn til dauða langt fyrir aldur fram. Konur með EDS glíma við margvísleg vandamál á meðgöngu. Áhrif vandamálanna sem tengjast EDS á meðgöngu eru allt frá óþægindum yfir í lífshættulega fylgikvilla. EDS hefur mikil áhrif á alla fjölskyldumeðlimi veika einstaklingsins, það er mikilvægt að fjölskyldan fái fræðslu og stuðning, því margt getur breyst innan fjölskyldunnar þegar einhver innan hennar fær greiningu á EDS. Okkar ályktun er sú að ef heilbrigðisstarfsmenn og almenningur væru meðvitaðri um tilvist þessa sjúkdóms væri hægt að greina hann fyrir og veita þeim einstaklingum og fjölskyldum þeirra þá aðstoð og ummönnun sem þau þurfa.

Lykil hugtök í þessari samantekt eru: Ehlers – Danlos Syndrome, meðganga, fæðing, fjölskyldan og langvinn veikindi

Abstract

The purpose of this report was to familiarize the public and the health care specialists on the subject of EDS. We will attempt to answer the questions: What influence does EDS have on a pregnant woman, and what are the possible influences on the families involved in chronic illness. EDS is the name of a group of inherited connective tissue disorders. Where the specific defect is in the production of collagen in the body. Collagens are the proteins that give the connective tissues their elasticity and strength. This defect in the production of collagen results in the connective tissues becoming weak stretching out and can easily tear apart. EDS is most often inherited, for example, if one parent has the disease there is a 50% chance of the child inheriting it. The instances of EDS is estimated at 1 in 5,000 – 10,000 and this is including all of the different types. This report is a compilation of our research from many sources or databases, where we found articles and research done on EDS. The results of which show that the patients with EDS live with many compromises to their health and well being. The worst types of EDS can even lead to an early death. Women with EDS are faced with many problems during pregnancies. The influences from EDS during pregnancy range from discomfort to life threatening symptoms. EDS has a large influence on the entire family of the patient, which is why the family also needs support, because much can change within the family when one is diagnosed with EDS. Our conclusion is that if the medical staff and the public were aware of the existence of this disease. Then it could be identified earlier and then the patients and their families could get the help and support that they need.

The key issues in this report are: Ehlers-Danlos Syndrome, pregnancy, birth, family and chronic illness.

Efnisyfirlit

Útdráttur.....	III
Abstract.....	IV
1 Inngangur.....	1
2 Fræðileg samantekt.....	6
2.1 Ehlers-Danlos Syndrome.....	6
2.1.1 Klassíska afbrigðið.....	8
2.1.2 Yfirhreyfanlega afbrigðið.....	9
2.1.3 Æðaafrbrigðið.....	10
2.1.4 Daglegt líf með EDS.....	11
2.2 EDS og meðganga.....	13
2.2.1 Klassíska/yfirhreyfanlega afbrigðið og meðganga.....	13
2.2.2 Æðaafrbrigðið og meðganga.....	16
2.3 Hjúkrunarþarfir þungaðra kvenna með EDS.....	18
2.4 Fæðing og klassíska afbrigðið.....	21
2.4.1 Fæðing og yfirhreyfanlega afbrigðið.....	22
2.4.2 Fæðing og æðaafrbrigðið.....	23
2.5 Eftirlit eftir fæðingu hjá konunni og hinu nýfædda barni.....	24
2.5.1 EDS og nýburinn.....	25
2.6 Fjölskyldan.....	27
2.6.1 Veiki einstaklingurinn.....	28
2.6.2 Langvinn veikindi og fjölskyldan.....	29
2.6.3 Fjölskyldur langveikra barna.....	31
2.6.4 EDS, einstaklingurinn og fjölskyldan.....	31
2.7 Samantekt.....	35
3 Umræður.....	37
4 Lokaorð.....	41
5 Heimildaskrá.....	42

Þakkarorð

Við viljum byrja á því að þakka fjölskyldum okkar fyrir ómældan stuðning, þolinmæði og hvatningu. Sérstaklega viljum við þakka mökum okkar og börnum fyrir þann skylning og umburðarlyndi sem þau sýndu okkur meðan á námínu stóð.

Við viljum þakka leiðbeinandanum okkar Hermanní Óskarssyni fyrir áhugasemi, hvatningu, leiðsögn og vingjarnlegt viðmót.

Við viljum einnig þakka þeim Reyni Arngrímssyni, erfðasérfræðingi, Páli Möller, skurðlækni og Signýju Ástu Guðmundsdóttur, læknanema fyrir þeirra aðstoð.

Í lokin viljum við þakka Karen Nielsdóttur fyrir yfirlestur.

Kafli 1

Inngangur

Í þessari heimildarsamantekt er leitast við að svara spurningunni: Hvaða áhrif hefur Ehlers-Danlos syndrome á barnshafandi konur og hver eru áhrif langvinnra veikinda á fjölskyldur? Tilgangurinn er að vekja athygli á EDS og fylgikvillum á meðgöngu, í fæðingu og eftir fæðingu, einnig reynum við að varpa ljósi á líðan og þarfir fjölskyldna einstaklinga með EDS. Meðganga konu með EDS flokkast sem áhættumeðganga og þurfa þær konur reglulegra eftirlit en aðrar konur. Það er mjög mikilvægt að hjúkrunarfræðingar þekki einkenni EDS og viti hvenær hætta er á ferð. Einnig er mikilvægt að hjúkrunarfræðingar geti gert sér grein fyrir fræðsluþörfinni hjá einstaklingum með EDS, þunguðum konum og fjölskyldunni í heild með tilliti til aðstæðna hverju sinni.

EDS er frekar lítið þekkt í heiminum í dag og sérstaklega á Íslandi. Þrátt fyrir þetta þekkingarleysi þá hefur EDS mikil áhrif á líf fólks. Áhrif EDS á meðgöngu eru misjöfn og fara eftir því hvaða týpu af EDS konan er með, en sumar týpur eru lífshættulegar móður og barni. Einstaklingar með EDS og fjölskyldur þeirra þurfa fræðslu og stuðning til þess að geta lifað sem eðlilegustu lífi þrátt fyrir langvinn veikindi. Þar sem greindar hafa verið margar týpur af EDS þá eru áherslur í fræðslu og umönnun misjafnar eftir því hvaða týpu um ræðir.

Ástæða þess að umfjöllun um Ehlers – Danlos Syndrome (EDS) varð fyrir valinu er sú að höfundar ritgerðarinnar þekkja konu sem hefur lengi þjáðst af EDS. Þegar hún sagði okkur fyrst frá sínum veikindum þá vissum við ekkert um EDS, hvað það væri, hver einkennin væru eða hverjar afleiðingarnar væru á hennar daglega líf. Þegar við fórum að verja meiri tíma með henni þá sáum við hversu mikil áhrif EDS hefur á líf hennar, m.t.t. verkja, hreyfihömlunar og félagslegrar einangrunar.

Hún sagði okkur einnig að ef að EDS hefði verið greint fyrr hjá henni þá hefði hún fyrr fengið sérhæfða og rétta meðferð og þá væri hún ekki orðin svona slæm í dag. Okkur fannst það varla forsvaranlegt að við sem verðandi heilbrigðisstarfsmenn vissum ekkert um EDS þar sem þetta er alvarlegt ástand sem hefur mikil áhrif á líf fólks og áhrifin geta einnig verið lífsógnandi.

EDS hefur verið skipt niður í mismunandi týpur eða afbrigði alls 11 og munum við í meginmáli fjalla um helstu týpunar sem eru I, II, III og IV. Áhrif EDS á meðgöngu og í fæðingu eru misalvarleg og fara þau eftir því hvaða týpu af EDS konan er með. Hverri týpu af EDS fylgja ákveðin einkenni þó eru viss einkenni sem eru almenn og geta komið fram í öllum týpum, þau eru teygjanleg húð, viðkvæm húð og yfirhreyfanleg liðamót. Hjartaloku vandamál og víkkun á aortu geta komið fram í öllum týpum. Verkir um allan líkamann og höfuðverkur geta einnig fylgt öllum týpunum. Týpur I og II eru svokölluð klassísk afbrygði af EDS, til viðbótar við sameiginleg einkenni fylgja klassíska afbrigðinu einkenni eins og laus liðamót, mjög teygjanleg og þunn húð sem merst og rofnar auðveldlega. Einnig er hæg sárgræðsla sem leiðir til mikillar myndunar öra. Týpu III af EDS sem er kölluð yfirhreyfanlegt afbrygði, fylgja sömu sameiginlegu einkennin, til viðbótar fylgja þessari týpu einkenni eins og mjög laus og óstöðug liðamót, einstaklingurinn fer endurtekið úr lið við lítið álag eins og t.d. við það að klæða sig (Mayo Clinic staff, 2010).

Týpa IV að EDS er kölluð æðafbrigði, þessi týpa er sjaldgæf en alvarlegust og einkennin eru oft lífshættuleg, eins og mjög viðkvæmt æðakerfi og líffæri sem hafa tilhneigingu til að rofna. Það er mikil hætta á samfalli á lungum og þau hjartaloku vandamál sem fylgja þessari týpu geta verið mun alvarlegri en þau sem fylgja hinum týpunum. Húðin er þunn, hálf gegnsæ og merst auðveldlega. Blæðingartími er lengdur og oft er mjög erfitt að stoppa blæðingu. Einkennandi andlitsdrættir fylgja þessu afbrigði af EDS (Mayo Clinic staff, 2010).

Gildi þessarar samantektar fyrir hjúkrunarfræði er að upplýsa hjúkrunarfræðinga um EDS og þau einkenni sem geta gefið vísbendingar um að EDS sé til staðar hjá einstaklingi. Það er mjög mikilvægt að hjúkrunarfræðingar séu vel vakandi fyrir einkennum svo að hægt sé að grípa snemma í taumana og veita fólki viðeigandi fræðslu og stuðning sem getur stuðlað að betri líðan og bættum lífskjörum.

Helstu hugtök sem notuð eru í heimildarsamantektinni eru: Ehlers – Danlos Syndrome, meðganga, fæðing, fjölskyldan og langvinn veikindi. Hugtakið Ehlers – Danlos Syndrome er skilgreint sem arfgengt heilkenni sem erfist frá foreldrum til barna og er það stökkbreyting á geni sem veldur óeðlilegri byggingu og framleiðslu á collageni (Mayo Clinic staff, 2010). Hugtakið meðganga er skilgreint sem það ferli þegar kona er með einn eða fleiri lifandi fósturvísa eða fóstur í legi sínu. Meðganga er oftast 38 vikur frá getnaði, þ.e. um það bil 40 vikum frá síðustu blæðingum, en henni lýkur með fæðingu barns, stundum með keisaraskurði (Wikipedia, e.d.). Hugtakið fæðing er skilgreint sem sá tími þegar afkvæmið kemur út úr kvið móðurinnar og inní heiminn (Wikipedia, 2007). Hugtakið fjölskylda er skilgreint sem hópur einstaklinga sem á sameiginlegt heimili þar sem þeir deila saman tómsendum, hvíld, tilfinningum, efnahag, ábyrgð og verkefnum. Meðlimirnir eru oftast fullorðnar manneskjur af báðum kynjum eða einstaklingur, ásamt barni eða börnum þeirra. Þau eru skuldbundin hvert öðru í siðferðilegri og gagnkvæmri hollustu (Sigrún Júlíusdóttir, 2004). Hugtakið langvinn veikindi er skilgreint sem krónískt ástand, sem ekki er hægt að lækna. (McDonald, Zauszniewski og Bekhet, 2010).

Þessi heimildarsamantekt er byggð upp á fjórum megin þemum en þau eru, Ehlers – Danlos syndrome, meðganga, fæðing og þarfir fjölskyldunnar. Í byrjun þessarar samantektar verður fjallað almennt um EDS, helstu afbrigði og einkenni hvers afbrigðis. Þar á eftir er kafli um EDS og meðgöngu þar förum við yfir helstu fylgikvilla og það sem getur komið uppá á meðgöngunni og það sértæka eftirlit sem konur með EDS eru í á meðgöngu.

Í þeim kafla fjöllum við einnig um hjúkrunarþarfir þungaðra kvenna með EDS. Næsti kafli fjallar um þau vandamál sem geta komið upp í fæðingunni og hvaða sértæku meðferð þessar konur þurfa að fá í fæðingunni, einnig segjum við frá því hverju þarf að fylgjast með eftir fæðingu hjá konunni og hinu nýfædda barni. Í síðasta kaflanum verður fjallað um þarfir fjölskyldunnar og þær breytingar sem verða á högum fjölskyldunnar þegar lanvinn veikindi gera vart við sig. Einnig fjöllum við um þau áhrif sem EDS hefur á einstaklinginn sjálfan og þær hindranir sem verða á lífi hans. Við fjöllum einnig um áhrif EDS á fjölskylduna í heild.

Gagnasöfnin sem notuð voru við heimildarleitina eru: Proquest, google scholar, pubmed, google, mendeley og ScienceDirect. Helstu leitarorð sem notuð voru við heimildarleitina eru: Ehlers –Danlos Syndrome, EDS and woman, EDS and pregnancy, EDS and symptoms, EDS complications, EDS definition, EDS and obstetricia, EDS and gynecologic, EDS and maternity nurse care, EDS and birth, EDS and family, family care, family nursing, illness in family, cronic illness og newborn with EDS.

Helstu takmarkanir við gerð þessarar samantektar voru skortur á fræðilegu efni á íslensku. Við fundum engar fræðigreinar um EDS á íslensku og engar rannsóknir sem hafa verið gerðar hér á landi. Við vitum af rannsókn sem var gerð árið 2010, en hún hefur ekki verið birt, svo það stóð okkur ekki til boða að nota neitt úr henni. Við vorum ítrekað búnar að reyna að hafa samband við aðila sem gætu hugsanlega gefið okkur upplýsingar um tíðnitölur EDS á Íslandi, en við gátum bara fengið tíðnitölur um æðaafbrigðið. Það erlenda fræðilega efni sem við fundum var nokkuð einhæft og innihélt ekki mikið af nýjum uppgötvunum í sambandi við EDS.

EDS er lítið þekktur sjúkdómur hér á landi, því er full þörf á vakningu og aukinni umræðu um einkenni og afleiðingar EDS, bæði á meðal almennings og heilbrigðisstarfsmanna. Þar sem við fundum ekkert fræðilegt efni á íslensku um EDS þá notuðumst við alfarið við erlendar fræðigreinar í umfjöllun okkar um EDS. Langvinn veikindi eins og EDS hafa gríðarleg áhrif á fjölskyldumeðlimi þess veika. Við notuðumst einnig við erlendar greinar í umfjölluninni um langvinn veikindi og áhrif þeirra á fjölskyldur. Við lögðum okkur fram við að finna nýjar heimildar og eru flestar heimildirnar frá árunum 2000 – 2011.

Kaflí 2

Fræðileg samantekt

Í kafla tvö í þessari fræðilegu samantekt ætlum við að fjalla almennt um Ehlers – Danlos Syndrome (EDS), greina frá mismunandi afbrigðum og hvaða einkenni fylgja hverju afbrigði. Þar á eftir munum við fjalla um það hvaða áhrif EDS hefur á meðgöngu og hvaða vandamál geta komið upp á meðgöngunni með tilliti til móður og barns. Kaflinn þar á eftir er um fæðingu barns hjá konum með EDS, hvort sem um ræðir keisaraskurð eða eðlilega fæðingu um fæðingarveg. Í framhaldi af þeim kafla kemur umfjöllun um það sem er mikilvægt að fylgjast með eftir fæðingu barns hjá konum með EDS, bæði með tilliti til móður og barns. Í síðasta kaflanum munum við fjalla um áhrif langvinnra veikinda á einstakling og fjölskyldu hans. Einnig fjöllum við um áhrifin á foreldra ef barn innan fjölskyldunnar er langveikt. Að lokum er samantekt úr efninu sem við fjöllum um í fyrri köflum.

2.1 Ehlers-Danlos Syndrome

EDS er arfgengur bandvefssjúkdómur, þar sem ákveðinn galli verður á framleiðslu kollagens í líkamanum. Kollagen eru prótein sem veita bandvefjum líkamans ákveðinn teygjanleika og styrk. Þegar talað er um bandvef líkamans er átt við húð, sínar, vegg líffæra, brjóska og æðar. Þessi galli í kollagenframleiðslu líkamans verður til þess að vefir verða óeðlilega veikir, gefa eftir og geta auðveldlega rifnað. EDS erfist í lang flestum tilfellum ríkjandi, þ.e. ef annað foreldri er með sjúkdóminn þá eru 50% líkur á að barnið erfi sjúkdóminn. Sjúkdómurinn er yfirleitt einkennandi innan fjölskyldunnar, sem þýðir að foreldri með ákveðið afbrigði getur ekki eignast barn með annað afbrigði. Ekki er hægt að vera arfberi og einkennalaus af sjúkdómnum.

En vegna þess hve lítið sjúkdómurinn er þekktur þá er talið að í mörgum tilfellum verði viðkomandi einstaklingur jafnvel ekki greindur, eða greinist í mörgum tilfellum ekki, fyrir en hann er kominn á fullorðinsár (Whitelaw, 2004). Algengi EDS er talið vera 1 á móti 5,000 – 10,000 manns á heimsvísu (Lind og Wallenburg, 2002). Árið 2010 höfðu verið greindir 10 einstaklingar með æðaafrbrigðið á Íslandi, af þeim eru átta einn á lífi, þessir einstaklingar eru allir innan sömu fjölskyldunnar (Signý Ásta Guðmundsdóttir, 2010). Tölur varðandi EDS almennt eru ekki til hér á landi og þetta er vangreind vandamál. Almennt er lítið vitað um algengi erfðasjúkdóma á Íslandi, þar á meðal er EDS (Reynir Arngrímsson, munnleg heimild, 27. Apríl 2012).

Fyrsta klíníska lýsingin á EDS var sett fram árið 1892 af Dr. Tschernogobow (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Hann greindi frá óvenjulegum liðleika og viðkvæmri húð í grein sem birtist í Moskvu árið 1892 (Savasta, Merli, Ruggieri, Bianchi og Spartà, 2011). EDS dregur nafn sitt frá dönskum húðsjúkdómalækni að nafni Edward Ehlers og frönskum lækni með sérfræðiþekkingu í húðsjúkdómum að nafni Henry-Alexandre Danlos (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Fyrstu skrif Edwards Ehlers birtust árið 1901 og fyrstu skrif Henri- Alexander Danlos birtust árið 1908. Þeir birtu uppgötvanir sínar sjálfstætt og sameinuðu síðar verk sín (Savasta, Merli, Ruggieri, Bianchi og Spartà, 2011).

EDS er skipt niður í nokkrar týpur, byggt á tilteknum einkennum hverrar týpu. Alls hafa verið greind 11 mismunandi afbrigði af EDS. Þau afbrigði sem við ætlum að fjalla um eru: týpur I og II sem eru yfirleitt flokkaðar saman sem klassísk afbrygði, týpa III sem er yfirhreyfanlegt afbrygði og týpa IV sem er æðaafrbrigði. Þótt að alvarleiki einkenna sé afar mismunandi eftir því hvaða týpu um ræðir, þá eru nokkur einkenni sem eru sameiginleg með öllum afbrigðum. Algengustu sameiginlegu einkennin eru: teygjanleg og viðkvæm húð sem merst eða rofnar auðveldlega og grær hægt. Einnig eru laus liðamót til staðar í öllum afbrigðunum (Mayo Clinic staff, 2010).

Þau einkenni frá taugakerfi sem virðast vera sameiginleg með öllum afbrigðum af EDS eru höfuðverkir. Það eru yfirleitt mígreni höfðuverkir með og án áru og spennuhöfuðverkir sem fólk finnur fyrir (Savasta, Merli, Ruggieri, Bianchi og Spartà, 2011).

2.1.1 Klassíska afbrigðið

Klassíska afbrigðið er ásamt yfirhreyfanlega afbrigðinu sem fjallað verður um á eftir, algengasta formið af EDS, þau eru samanlegt um 60% af greindum EDS sjúklingum (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Aðaleinkenni klassíska afbrigðisins eru frá húðinni, hún er slétt, mjúk viðkomu og mjög teygjanleg. Ef togað er í húðina þá teygist mikið á henni og hún skreppur snögg til baka. Húðin er mjög viðkvæm og rofnar auðveldlega við tiltölulega lítinn áverka, sérstaklega yfir álagspunktum eins og hjám og olnbogum. Þau svæði sem eru útsett fyrir áverkum eru sköflungar, enni og haka. Sárgræðsla er mjög seinkuð og sár eru gjörn á að opnast aftur eftir að þau virðast gróin, mikil, breið og ljót ör myndast sem dofna yfirleitt ekki mikið með tímanum. Þegar sári hjá EDS sjúklingi er lokað með saumum þá er mikilvægt að það sé ekki tog á húðinni. Einnig þarf að setja fleiri spor og saumarnir þurfa að vera í helmingi lengur en hjá heilbrigðum einstaklingi. Húðin merst einnig mjög auðveldlega við lítið högg (Wenstrup og Paepe, 2007).

Önnur einkenni klassíska afbrigðisins eru frá liðum, þeir eru of lausir sem getur valdið því að fólk getur hrokkið úr og í lið. Þeir liðir sem er viðkvæmastir eru: Axlir, hnéskeljar, fingur, mjaðmir, úlnliður og viðbein. Að öllu jöfnu geta einstaklingarnir sjálfir komið sér í liðinn og þurfa ekki alltaf að leita sér lækniástoðar.

Einkenni frá vöðvum koma fram sem minnkaður vöðvastyrkur, vöðvaþreyta og vöðvakrampar. Sjaldgæfustu einkennin í klassíska afbrigðinu eru frá hjarta - og æðakerfinu. Hjartalokur geta fallið saman, víkkun á aortu og fyrirvaralaust rof á stórum æðum (Wenstrup og Paepe, 2007).

Við greiningu á klassíska afbrigðinu af EDS er aðallega stuðst við klíníska skoðun og fjölskyldusögu. Það sem er athugað við klíníska skoðun er teygjanleiki húðar, alltaf á að athuga teygjanleika á heilli húð. Almenn útlit húðar er skoðað með tilliti til öramyndunar án áverka á hnjám og olnbogum. Hreyfanleiki liða er mældur með því að kanna liðleika litlafingurs og þumalfingurs. Einnig er athugað hvort að einstaklingurinn geti rétt úr olnbogum og hnjám umfram 10 gráður af eðlilegri stöðu og það er athugað hvort að einstaklingurinn geti sett lófa flata á gólfið með því að beygja sig fram, án þess að beygja hnén (Malfait, Wenstrup og Paepe, 2010).

2.1.2 Yfirhreyfanlega afbrigðið

Eins og áður var greint frá þá eru yfirhreyfanlega afbrigðið og klassíska afbrigðið samanlagt um 60% allra greindra EDS tilfella (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Aðaleinkenni yfirsveigjanlega afbrigðisins eru frá liðum, þeir eru mjög lausir og einstaklingar fara ítrekað úr lið, bæði við lítið álag eða alveg upp úr þurru, þegar það gerist þá fylgir því mikill sársauki. Ótímabær hrörnun í liðum t.d. liðagigt er algengt einkenni. Þessir miklu og langvarandi verkir eru hamlandi fyrir einstaklinginn bæði líkamlega og andlega. Einkenni frá húðinni eru minni í þessu afbrigði heldur en í klassíska afbrigðinu, þó er húðin teygjanleg og mjúk viðkomu, en ef það er mikil öramyndun þá bendir það til þess að einstaklingurinn sé frekar með klassíska afbrigðið (Malfait, Wenstrup og Paepe, 2010).

Önnur greiningarmerki yfirhreyfanlega afbrigðisins er starfræn truflun í ristli og réttstöðu hraðtaktur (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Við greiningu á yfirhreyfanlega afbrigðinu er oftast eingöngu stuðst við klíníska skoðun og fjölskyldusögu (Malfait, Wenstrup og Paepe, 2010).

2.1.3 Æðaafrbrigðið

Æðaafrbrigðið er frekar sjaldgæft en jafnframt alvarlegasta afrbrigðið af EDS, það er um 10% af öllum greindum tilfellum af EDS (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Af öllum afrbrigðunum af EDS þá eru verstar horfur í æðaafrbrigðinu, þar sem mikil hætta er á fyrirvaralausum rofi á stórum æðum og holum líffærum, jafnvel snemma á ævinni (Paepe og Malfait, 2012). Þessu afrbrigði fylgja margbreytileg einkenni, mörg hver lífsógnandi. Æðaafrbrigðið sýnir yfirleitt lítil einkenni í barnæsku en um 20 ára aldur eru 25% einstaklinganna komnir með einhverskonar einkenni og um 40 ára aldur eru 80% einstaklinganna komnir með einkenni. Meðal lífaldur einstaklinga með æðaafrbrigðið af EDS er um 48 ár, og konur með æðaafrbrigðið eru í mjög svo aukinni hættu á að fá alvarleg og lífsógnandi einkenni á meðgöngu (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006).

Eitt af því sem einkennir þetta afrbrigði eru sérstakir andlitsdrættir. Kinnbeinin eru útstæð og kinnar eru innfallnar. Augun virðast sokkin eða bólgin og oft er húðlitur í kringum augun dekkri. Nefið er grannt og mjótt og varir eru þunnar og mjóar, það sést betur á efri vörinni. Húðin er óeðlilega þunn, föl og gegnsæ. Æðar sjást vel sérstaklega á brjóstakassa, öxlum og stundum á kvið. Húðin eldist hratt og illa sem kemur fram þannig að margir ungir einstaklingar eru með húð á við eldri fólk. Húðin merst mjög auðveldlega og mikið en það er eitt af aðal greiningarmerkjum þessa afrbrigðis. Það virðist ekki vera að óeðlilegur teygjanleiki húðar fylgi þessu afrbrigði af EDS (Germain, 2007).

Einkennin frá hjarta – og æðakerfinu eru viðkvæmar æðar sem geta auðveldlega rofnað og myndað gúla. Þær æðar sem oftast rofna eða mynda gúla eru miðlungs og stórar æðar í kviðarholi og brjóstholi. Alvarleg hjartaloku vandamál geta komið fram og þá eru það lokurnar sjálfar eða hjartað sem eru undir áhrifum frá EDS (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006).

Æðaafrbrigðinu af EDS fylgir einnig aukin hætta á fyrirvaralausum rofi á líffærum, oftast eru það líffæri í kviðarholi sem rofna. Þau líffæri í kviðarholi sem eru helst í hættu á að rofna eru smágirni og ristill, þar er Sigmoid hluti ristilsins í mestri hættu (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006). Dánartíðni af völdum rofs á smápörmum eða ristli er tiltölulega lág. Það er hægt að tengja þessa lágu dánartíðni við framfarir í læknisfræðinni, þar sem lækningar geta með skurðaðgerð oft gert við rof á ristli eða smápörmum. Einnig er aukin hætta á fyrirvaralausum rofi á lifur og milta (Germain, 2007).

Við greiningu á æðaafrbrigðinu er aðallega stuðst við klíniska skoðun og fjölskyldusögu. Við klíniska skoðun er húðin metin með tilliti til marbletta, einnig er einstaklingurinn beðinn um að halla sér fram og þá ættu æðarnar á bakinu að koma vel í ljós. Einkenni í andlitinu eru ekki alltaf áberandi og það getur gert greininguna erfiðari. Ef einstaklingurinn hefur haft einkenni frá hjarta – og æðakerfinu eða meltingarfærum þá gefur það vísbendingu um æðaafrbrigði EDS. Það eru skiptar skoðanir um það hvort að senda eigi fólk í miklar rannsóknir við greininguna eins og MRI, því það valdi óþarflega miklum kvíða og stressi, sem getur verið hættulegt EDS sjúklingum, sérstaklega þeim sem eru með æðaafrbrigðið (Germain, 2007).

2.1.4 Daglegt líf með EDS

Rannsókn var gerð í Svíþjóð árið 1998, um áhrif EDS á daglegt líf fólks. Niðurstöður rannsóknarinnar voru birtar í tímaritinu *International Journal of Nursing Studies* árið 2000. Þetta var upphafleg leitandi rannsókn með eigindlegri nálgun. Þeir einstaklingar sem voru orðnir 18 ára og voru meðlimir í stuðningshóp fyrir EDS sjúklinga var boðið að taka þátt. Allir þátttakendurnir fengu skriflegt upplýsingabréf í pósti, í því voru upplýsingar um tilgang rannsóknarinnar og rétt þátttakanda til þess að draga sig út úr rannsókninni hvenær sem þeir vildu.

Viku eftir að þátttakendurnir fengu bréfið í pósti var haft samband við þá í gegnum síma og rannsakandi og þátttakandi komu sér saman um stað og stund fyrir viðtalið. Viðtölin fóru fram annaðhvort á heimili þátttakandans eða skrifstofu þess sem tók viðtalið. Í fyrsta viðtali var þátttakandinn beðinn um að lýsa sjúkdómi sínum og segja frá því hvaða hindranir sjúkdómurinn hefði á líf hans. Eftir að fyrstu viðtölin höfðu farið fram þá voru hannaðir spurningarlistar út frá því helsta sem kom út úr viðtölunum. Rannsóknin sýndi fram á marga þætti sem höfðu veruleg áhrif á líf fólks, þeir voru: Að lifa í stöðugum ótta, ótti við skinnáverka sem enduðu yfirleitt sem opin sár sem þurfti að sauma, konur óttuðust að verða þungaðar vegna hættunnar sem þungum hefur í för með sér fyrir þær sjálfar og ófædda barnið. Foreldrar barna með EDS óttuðust að verða dæmd sem kærulausir eða ofbeldisfullir foreldrar þar sem börnin voru yfirleitt með stóra og marga marbletti og þau fóru jafnvel oft úr lið. Foreldrar voru á sama máli um það að þeim leið mjög illa þegar þau þurftu að fara með börnin á slyshadeild vegna áverka sem börnin fengu. Margir sögðu að starfsfólkið hefði alveg eins getað spurt þau beint að því hvort að þau væru að beita barnið ofbeldi. Ótti við atvinnuleysi var algengur þar sem fólk gat oft á tíðum ekki mætt þeim kröfum sem vinnuveitendur gerðu til starfsmanna sinna. Ótti við versnun á sjúkdómnum var mikill og sagðist fólk lifa í þeim ótta daglega. Að lifa við verki var stór þáttur í lífi allra þátttakendanna, verkirnir voru allt frá því að vera í tvo tíma á dag í það að vera stanslaust allan daginn og yfir nóttina. Verkir tengdir minniháttar aðgerðum og tannviðgerðum voru algengir þar sem það gengur oft mjög illa að deyfa EDS sjúklinga. Allir þátttakendurnir lýstu skilningsleysi hjá almenningi og einnig hjá heilbrigðisstarfsfólki. Þátttakendurnir sögðu að það væri oft á tíðum niðurdrepandi að fara til læknis eða að leita sér annarskonar aðstoðar þar sem heilbrigðisstarfsfólk tók oft á tíðum ekki mark á verkja kvörtunum þeirra þar sem ekki væri haldbær ástæða fyrir verkjunum. EDS hafði áhrif á allt í lífi þátttakendanna t.d. skólagöngu og starfsferil (Berglund, Nordström og Lutzén, 2000).

2.2 EDS og meðganga

Hvaða vandamál geta komið upp á meðgöngu hjá konum með EDS? Í upphafi var talið að konum með EDS farnaðist vel á meðgöngu. Það var svo árið 1950 sem tilfelli um vandamál á meðgöngu og jafnvel andlát móður og /eða barns fóru að vekja athygli heilbrigðisstarfsmanna. Birtingarmyndir þessara vandamála voru misalvarlegar og misgreindar sem t.d. sýkingar eða leghálsbilun. Í byrjun var talið að klassíska afbrigðinu fylgdu alvarlegustu vandamálin af því að þau vandamál voru algengust eða um 80% allra tilfella (Silva, Pereira, Oliveira og Carneiro, 2006).

Margvísleg vandamál geta komið upp á meðgöngu, í fæðingu og eftir fæðingu hjá konum með EDS og það fer eftir því hvaða afbrigði af EDS um ræðir hversu alvarleg vandamálin eru og hverjar afleiðingarnar verða fyrir móður og barn (De Vos, Nuytinck, Verellen og Paepe, 1999).

2.2.1 Klassíska/yfirhreyfanlega afbrigðið og meðganga

Klassíska afbrigðinu af EDS fylgir áhætta á meðgöngu bæði fyrir móður og barn. Yfirleitt er áhættan ekki lífsógnandi móðurinni. Hættan á fylgikvillum á meðgöngu eykst eftir því sem konan hefur haft alvarlegri einkenni tengd EDS fyrir meðgöngu. Ef hið ófædda barn hefur erfitt EDS frá móður eða föður þá eru meiri líkur á fæðingu fyrir tímum sökum rofs á fósturhimnu/líknarbelg (Malfait, Wenstrup og Paepe, 2010). Mjaðmagrindin verður mjög óstöðug og getur það valdið konunni óþægindum og verkjum (Lind og Wallenburg, 2002).

Konum með yfirhreyfanlega afbrigðið af EDS er hætt við því að einkenni verði verri á meðgöngu, ásamt því að fylgikvillar meðgöngunnar geri vart við sig. Alvarlegustu vandamálin í þessu afbrigði eru fæðing fyrir tímum vegna þess að leghálsinn er ekki nógu sterkur og opnast fyrir tímum. Konur verða oft fyrir því að missa ítrekað fóstur.

Það er stundum gerður leghálssaumur til að fyrirbyggja ótímabæra víkkun á leghálsinum. Það er aukin hættu á rofi á fósturhimnu/líknarbelgnum sem getur leitt til fæðingar fyrir tímann (De Vos, Nuytinck, Verellen og Paepe, 1999). Yfirleitt þola konur með yfirhreyfanlega afbrigðið meðgönguna nokkuð vel. Algengasta vandamálið á meðgöngu er óstöðuleiki í mjaðmagrind sem getur valdið miklum óþægindum fyrir konuna (Lind og Wallenburg, 2002). Vegna þess hve mjaðmagrindin og neðstu hryggjarliðir verða óstöðug á meðan á meðgöngunni stendur, þá er mikilvægt að konurnar séu í reglulegu eftirliti hjá svæfingarlækni sem metur stöðu mjaðmagrindar og hryggjaliða með tilliti til vænlegasta stungustaðar við deyfingu þegar kemur að fæðingu. Þar sem fæðing fyrir tímann er nokkuð algeng í þessu afbrigði þá er nauðsynlegt að konan hitti svæfingarlækni reglulega til þess að vænlegasti stungustaðurinn hverju sinni sé alltaf kunnur (Sood, Robinson og Suri, 2009).

Dutta, Wilson og Oteri (2011) lýsa í grein sinni klínísku tilfelli af 29 ára frumbyrju sem greindist með yfirhreyfanlega afbrigðið af EDS 23 ára gömul. Hún byrjaði að finna fyrir einkennum 14 ára gömul, fyrstu einkennum voru verkir í neðri hluta baks, verkurinn fór svo líka að gera vart við sig í hnjúnum, eftir það fór hún að fara endurtekið úr mjaðmarlið beggja megin. Hún hafði tilhneigingu til að fá marbletti af litlu tilefni og hún var með öramyndun á álagssvæðum. Hún var einnig með irritable bowel syndrome eða iðraólgu. Hún hafði frá unglingsaldri verið hjá sjúkráþjálfara vegna óútskýrðra liðverkja. Á unga aldri hafði hún farið í nokkrar aðgerðir t.d. botnlangatöku og hálskirtlatöku þar sem allt gekk vel og ekkert kom uppá. Hún fór svo í nefaðgerð þar sem varð mikil blæðing sem reyndist erfitt að hemja, henni voru þá gefnar fjórar einingar af blóði. Hún hafði einnig fundið fyrir hjartsláttarónotum og hraðtakti, þá var hún send til hjartalæknis sem setti hana í sólarhrings hjartalínurit. Þar komu í ljós endurtekin hraðtaktarköst að degi til sem gerðu ekki vart við sig á nóttinni. Fjölskyldusagan er þannig að móðir hennar greindist ung með liðagigt og einnig móður amma hennar. Enginn í fjölskyldunni hafði fengið formlega greiningu á EDS.

Frá 13. viku meðgöngunnar var hún undir miklu eftirliti hjá meðal annars sérfræðingi í gigtarsjúkdómum, sérfræðingi í blóðsjúkdómum, hjartasérfræðingi og svæfingarlækni. Gigtarlæknirinn ráðlagði keisarafæðingu vegna mikilvægis þess að liðirnir gætu verið í eðlilegri stöðu vegna hættunar á því að hún myndi fara úr mjaðmarlið við eðlilega fæðingu. Blóðmeinalæknirinn ráðlagði blóðrannsókn með tilliti til blæðingartíma og blóðflögu talningar og virkni, út frá niðurstöðum úr blóðprufunum var ekki talin aukin hætta á mikilli blæðingu hjá henni tengt keisaraskurðinum. Hjartalæknirinn ráðlagði hjartaómskoðun og hjartalínurit sem gáfu eðlilegar niðurstöður. Á 28. viku meðgöngunnar voru henni gefnir sterar sem hjálpa til við að styrkja lungu hins ófædda barns, vegna þess hve hættan á fyrirburafæðingu er mikil. Það var svo ákveðið að hún færi í keisara á 36. viku meðgöngunnar og ef hún færi á stað í fæðingu fyrir þann tíma þá færi hún í bráðakeisara. Í hennar tilfelli var það aðallega vegna þess hve gjörn hún var á að fara úr mjaðmarlið sem keisaraskurður varð fyrir valinu. Svæfingarlæknirinn lagði til að teknar væru blóðprufur úr henni og þær sendar í krosspróf, til þess að nægilega mikið blóð væri tiltækt í aðgerðinni ef til þess kæmi að henni færi að blæða mikið. Hann lagði einnig áherslu á mikilvægi þess að allir sem tækju þátt í aðgerðinni gerðu sér grein fyrir blæðingarhættunni. Konan vildi frekar vera vakandi í aðgerðinni og fá mænudeyfingu þrátt fyrir blæðingarhættu af völdum deyfingar stungunnar. Á 24. viku var hún lögð inn vegna hraðsláttar og mæði, hún fór í rannsóknir og allt kom eðlilega út, hún útskrifaðist af spítalanum nokkrum dögum seinna. Á 28. viku fór aðeins að blæða hjá henni og samdrættir gerðu vart við sig, hún var þá einnig lögð inn á sjúkrahús til eftirlits í nokkra daga. Hún fór í meðgöngu sónar sem sýndi eðlilegan þroska hjá barninu. Það var svo á 35. viku sem hún fór á stað í fæðingu, hún fór þá í bráðakeisara eins og ákveðið hafði verið.

Liðum var haldið í eðlilegri stöðu og engin vandamál tengd þeim komu fram, það voru engin vandamál í sambandi við deyfinguna og blóðtap í aðgerðinni var áætlað 400 ml. Það gekk vel að loka skurðinum og greri hann án vandamála. Barnið fæddist heilbriggt og var 1920 grömm að þyngd með augar uppá 9 (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Höfundar greinarinnar vildu koma því á framfæri hversu mikilvægt það sé að fagfólk vinni saman til að tryggja sem besta útkomu fyrir móður með EDS og barnið hennar. Það þarf að meta hvert tilfalli sérstaklega með tilliti til einkennana sem konan hefur (Dutta, Wilson og Oteri, 2011).

2.2.2 Æðaafrbrigðið og meðganga

Æðaafrbrigðinu af EDS fylgja margvísleg og alvarleg vandamál á meðgöngu. Konum með æðaafrbrigðið af EDS er oft ráðlagt að verða ekki þungaðar sökum þeirra lífsógnandi vandamála sem koma fram á meðgöngu og í fæðingu. Ef konur verða þungaðar þá er mælt með því að enda meðgönguna fyrir 16. viku. Það er að sjálfsögðu val konunnar hvort hún vilji halda meðgöngunni áfram eða enda hana. Konurnar fá ýtarlega fræðslu um hverjar hættur eru og hver áhrifin gætu orðið fyrir þær og hið ófædda barn. Þær konur sem velja að halda meðgöngunni áfram eru flokkaðar sem áhættusjúklingar og meðganga þeirra er flokkuð sem áhættumeðganga, þær þurfa að vera undir miklu eftirliti hjá læknum með sérfræðipækkingu á þessu sviði (Hammond og Oligbo, 2012). Æðaafrbrigðinu af EDS fylgir einnig aukin hætta á fæðingu fyrir tímann vegna þess hve leghálsinn er slappur og opnast of fljótt. Einnig er hætta á að leg konunnar rifni sérstaklega á síðasta þriðjungi meðgöngunnar (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006).

Blóðmagn konunnar á meðgöngu eykst og nær hámarki í kringum 32. viku. Þessi aukning blóðmagni eykur álagið á æðakerfið og þar sem það er mjög viðkvæmt fyrir þá verður meiri hætta á rofi á æðum og æðagúlamyndun. Flestar fæðingar verða með fyrirfram ákveðnum keisaraskurði á milli 32. og 35. viku.

Keisaraskurður er framkvæmdur þetta snemma til þess að draga úr þrýstingi í kviðarholinu en of mikill þrýstingur eykur hættuna á rofi á miðlungs og stórum æðum í kviðarholi og brjóstholi. Komið hefur fram að með því að framkvæma keisaraskurð þetta snemma þá minnka líkurnar á lífsógnandi fylgikvillum EDS og dánartíðni mæðranna lækkar. Einnig kemur keisaraskurður í veg fyrir slæma áverka á spangarsvæðinu sem konur með æðaafrbrigðið hljóta yfirleitt í kjölfar fæðinga um fæðingarveg. Þó að keisaraskurður sé að öllu jöfnu betri kostur en eðlileg fæðing þá er hann alls ekki áhættulaus fyrir konuna, þar er margt sem spilar inni en einn af þeim þáttum er að það getur verið mjög erfitt að stoppa blæðingu eftir keisaraskurð hjá konum með æðaafrbrigðið af EDS (Hammond og Oligbo, 2012).

Lurie, Manor og Hagay (1998) lýsa í sinni grein klínísku dæmi af 33 ára konu, sem var þunguð í annað sinn, í þetta skiptið gekk hún með tvíbura. Hún greindist á barnsaldri með æðaafrbrigðið af EDS. Fyrri meðganga hennar endaði með fyrirburafæðingu á 32. viku vegna rofs á fósturhimnu/líknarbelg, drengurinn sem hún ól var 2000 grömm að þyngd en hann var síðar greindur með æðaafrbrigðið af EDS. Konan var lögð inn nokkrum sinnum meðan á síðari meðgöngunni stóð, fyrsta innlögnin var á sjöundu viku, þá var hún með lungnabólgu og þvagfærasýkingu, hún var meðhöndluð með sýklalyfjum í æð. Á meðan hún var inniliggjandi þá fór hún að finna fyrir miklum höfuðverkjum, myndataka af höfði án skuggaefnis sýndi ekkert óeðlilegt. Læknar ráðlögðu henni þá að enda meðgönguna vegna þess hve hættan fylgjandi meðgöngunni var mikil. Hún ákvað að halda meðgöngunni áfram, aðallega vegna trúarlegra ástæðna. Á 12. viku var hún aftur lögð inn, þá vegna blæðingar frá leggöngum, hún fór í sónar og þá sást enginn hjartsláttur hjá öðrum tvíburanum, en hinn dafnaði eðlilega, blæðingin stóð í tvo daga. Á 20. viku var hún lögð inn vegna grunnlægrar segabláæðabólgu fyrir neðan hné. Blóðtappi var útilokaður með ómskoðun. Hún fór á þessum tíma í fjölda rannsókna sem sýndu ekkert óeðlilegt.

Hjartaómskoðun sýndi hinsvegar skerta starfsemi í mítralloku vegna mítrallokuleka, lítilliga skert flæði var um ósæð en það var góð virkni í bæði hægri og vinstri sleglum. Fósturþroski var eðlilegur fyrir utan klumpufót. Læknarnir komust að þeirri niðurstöðu að það væri öruggast að hún væri innlögð á sjúkrahúsinu fram að fæðingu barnsins. Þar sem blóðmagn konu á meðgöngu nær hámarki á 32. viku og hún hafði áður fætt fyrir tíma vegna rofs á fósturhimnu þá var ákveðið að barnið yrði tekið með keisaraskurði eins fljótt og hægt væri. Henni voru á þessum tíma gefnir sterar til að styrkja lungu barnsins. Það var svo ákveðið að hún skyldi fara í keisaraskurð á 32. viku. Á 30. viku fann hún skyndilega fyrir mikilli mæði, öndunartíðni var hröð, blóðþrýstingur var innan eðlilegra marka og púlsinn var nokkuð hraður. Þetta ástand stóð yfir í tvo klukkutíma svo fór hún að jafna sig. Blóðþrúfur og aðrar rannsóknir komu eðlilega út. Á milli 30. og 32. viku fékk hún tvo skammta af sterum til að styrkja lungu barnsins. Keisaraskurðurinn var svo framkvæmdur á 32. viku, móðirin var svæfð í aðgerðinni. Fóðruð verkfæri voru notuð til þess að halda vef frá í aðgerðinni, til þess að minnka líkur á rifum og sárum, klemmur voru settar á æðar til að minnka blæðingu. Öll vefjalög voru tekin saman með sérstakri varfærni og húðin var tekin saman með plástrum og heftum. Móðirin var með dren úr skurðsári í fjóra sólarhringa. Drengurinn var 1700 grömm að þyngd með apgar uppá níu á fyrstu mínútu og apgar uppá 10 eftir fimm mínútur. Móðirin og drengurinn voru útskrifuð af sjúkrahúsinu eftir tveggja vikna dvöl án nokkurra vandamála (Lurie, Manor og Hagay, 1998).

2.3 Hjúkrunarþarfir þungaðra kvenna með EDS

Hverjar eru hjúkrunarþarfir þungaðra kvenna með EDS? Það veltur mikið til á því hvaða afbrigði af EDS konan er með. Það sem veldur konum með klassíska afbrigðið mestum óþægindum er grindarlos með miklum verkjum. Það eru til ýmis hjálpartæki sem geta dregið úr óþægindum á meðgöngu. Meðgöngubelti sem konan er með á sér á daginn styður vel við grindina og getur dregið úr verkjum.

Það getur einnig verið gott að hafa snúningslak á rúminu, þetta er ekki alltaf nóg og þurfa konurnar oft að styðjast við hækjur (Lind og Wallenburg, 2002).

Grindarlos er einnig algengasti fylgikvillinn á meðgöngu hjá konum með yfirhreyfanlega afbrigðið, þeim konum er ráðlagt að nota sömu hjálpartæki og konum með klassíska afbrigðið (Lind og Wallenburg, 2002). Í fjölda rannsókna kemur fram mikilvægi einstaklingsmiðaðrar fræðslu til kvenna sem eru með grindarverki á meðgöngu, fræðslan þarf að koma inn í mæðraverndina um leið og konan fer að fá verki. Auk fræðslu geta meðferðarúræði við grindarlosi verið sjúkraþjálfun, vatnsleikfimi ætluð þunguðum konum, nálarstungur og oft er þörf á sálfræðiaðstoð. Í sjúkraþjálfun felast margir þættir, en markmið sjúkraþjálfunarinnar er að hafa áhrif á lífaflfræðilega þætti. Það er gert með æfingum sem vinna að því að bæta líkamsstöðuna og stöðugleika mjaðmagrindar. Í sjúkraþjálfun er einnig unnið að verkjastillingu með nuddi og annarri mjúkvefjameðferð. Sjúkraþjálfarar ráðleggja konum við val á hjálpartækjum ásamt því að gefa konum hagnýt ráð um hvernig best sé að bera sig að við vissa hluti (Erna Kristjánsdóttir, Bryndís Björk Ásgeirsdóttir og Margrét Lilja Guðmundsdóttir, 2007). Konur með EDS geta orðið það slæmar af grindargliðnun og óstöðugleika í hnám að það þarf að leggja þær inn, oft er það í kringum 35. viku (Dutta, Wilson og Oteri, 2011). Konur með yfirhreyfanlega afbrigðið verða sérstaklega slæmar af óstöðugleika í mjaðmagrind og neðstu hryggjarliðum. Eins og fram hefur komið þá verða mjaðmagrind og neðstu hryggjarliðir mjög óstöðug á meðgöngu hjá konum með yfirhreyfanlega afbrigðið. Eftirlit hjá svæfingalækni með tilliti til stungustaðar til að deyfa í fæðingunni er því mikilvægt, sérstaklega hjá konum með yfirhreyfanlega afbrigðið (Sood, Robinson og Suri, 2009).

Rannsókn sem Lind og Wallenburg (2002) gerðu í Hollandi sýndi að fósturhimnur ófædds barns sem hefur erfð EDS frá öðru foreldri eru mun viðkvæmari en hjá heilbrigðum ófæddum börnum og því mun meiri hætta á fæðingu fyrir tímann sökum rofs á fósturhimnum. Í rannsókninni kom það einnig fram að fæðing fyrir tímann hjá heilbrigðum konum sem gengu með barn sem hafði erfð EDS frá föðurnum var algengari en hjá konum með EDS en gengu með heilbriggt barn. Konum með EDS er einnig hættara við að fá sýkingu í fósturhimnurnar. Það er því mikilvægt að fylgjast vel með þessum konum á meðgöngu og reglulegt eftirlit með leghálsi, legi og þvagfærum er mikilvægur þáttur af mæðraverndinni (Lind og Wallenburg, 2002).

Þar sem vandamál á meðgöngu, í fæðingu og stuttu eftir fæðingu, bæði tengd móður og barni eru algeng hjá konum með EDS þá flokkast meðganga þungaðrar konu með EDS undir áhættumeðgöngu (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006). Meðganga er flokkuð sem áhættumeðganga þegar það er fyrirséð að hætta er á skaða hjá móður eða barni, eða ef lífi móður eða barns er ógnað á meðgöngunni eða í fæðingunni. Það er mjög mikilvægt ef um áhættumeðgöngu er að ræða að konan hafi góðan stuðning frá sínum nánustu, helst maka. Þar sem ferlið getur verið mjög stressandi og erfitt fyrir verðandi móður (Depp, 2011). Konur sem eru í áhættumeðgöngu eru í nákvæmu eftirliti á meðgöngunni, þar sem vel er fylgst með líðan móðurinnar og barnsins. Það er mikilvægt að konan viti af hverju hennar meðganga er skilgreind sem áhættumeðganga, ef konan veit ástæðuna þá getur hún tekið meiri þátt í meðferð sinni og hún er líklegri til þess að fara eins vel með sig og hið ófædda barn og hún getur. Hver meðganga er mismunandi og það er mikilvægt að flokka ekki allar þungaðar konur sem eru greindar í áhættumeðgöngu undir sama hatt. Meðganga getur verið flokkuð sem áhættumeðganga strax frá byrjun, þá yfirleitt vegna heilsufars konunnar, undirliggjandi sjúkdóma eða fyrri sögu um vandamál á meðgöngu, í fæðingu eða eftir fæðingu.

Einnig getur eðlileg meðganga þróast yfir í áhættumeðgöngu ef átand konunnar eða barnsins breytist til hins verra meðan á meðgöngu stendur (Mayo Clinic staff, 2011).

Meðganga konu með æðaafrigið af EDS er alltaf flokkuð sem áhættumeðganga þar sem mjög margt og lífsógnandi getur komið uppá á meðgöngunni. Það er mikilvægt að konur með æðaafrigið séu undir reglulegu eftirliti hjá læknum með þekkingu á EDS. Rof á stórum æðum í kviðarholi og brjóstholi eru meðal fylgikvilla meðgöngunnar og einnig rof á þörmum og legi, það á sérstaklega við á síðasta þriðjungi meðgöngu (Lind, Henk og Wallenburg, 2002).

2.4 Fæðing og klassíska afrigið

Hvað getur komið uppá í fæðingu hjá konum með EDS? Í klassíska afrigðinu og yfirhreyfanlega afrigðinu er margt sem getur komið uppá í fæðingunni. Hættan á fylgikvillum og alvarleiki þeirra er breytilegur og fer eftir því hversu slæm konan er af EDS fyrir meðgönguna (Sikka og Bahadur, 2007). Það getur verið aukin hætta á því að konan rifni illa á spangarsvæðinu við fæðingu um fæðingarveg, það getur verið mjög erfitt að ná sárinu saman og sár eftir spangarrifur grær yfirleitt mjög illa og á löngum tíma. Það fylgir því einnig mikil hætta að klippa spöngina í fæðingum þar sem blæðingin verður yfirleitt mikil og erfitt getur verið að ná sárinu saman. Einnig getur konan rifnað meira út frá sárinu án þess að neitt fái við það ráðist (Jones og Ng, 2009).

Það ætti helst ekki að nota hjálpartæki við fæðingar eins og sogklukku eða tangir, þar sem notkun slíkra hjálpartækja geta valdið miklum skaða á fæðingarveginum og getur leitt til mikilla blæðinga sem erfitt getur verið að komast fyrir (Jones og Ng, 2009). Yfirleitt er fyrirframákveðinn keisaraskurður í tíma betri kostur og ættu þær konur sem hafa áður farið í keisaraskurð ávallt að fara í fyrirframákveðinn keisaraskurð (Sikka og Bahadur, 2007).

2.4.1 Fæðing og yfirhreyfanlega afbrigðið

Konur með yfirhreyfanlega afbrigðið eru í mestri hættu, þær hljóta þriðju og fjórðu gráðu rifu í um 19% fæðinga, á meðan svo slæmar rifur eiga sér stað í um 8% fæðinga hjá heilbrigðum konum (Lind og Wallenburg. 2002). Spangarrifur eru flokkaðar í fjögur stig eða gráður eftir hve djúpar þær eru og ná þriðja og fjórða stigs rifur aftur í endaparmshringvöðva og flokkast sem endaparmsrifur. Það eru til alþjóðlegar skilgreiningar sem notaðar eru í því skyni að samræma greiningar á spangarrifum í fæðingum. Þeim er ætlað að koma í veg fyrir vanskráningu á sannanlegum endaparmsrifum, draga úr hættu á þeim og auðvelda fagrýni í framtíðinni.

Þessar skilgreiningar eru:

1. Fyrsta gráðu rifa: Einungis er rof í húð eða slímhúð.
2. Annarrar gráðu rifa: Áverki á spöng sem nær niður í vöðvalög grindarbotns en ekki í hringvöðva endaparms.
3. Þriðju gráðu rifa: Áverki á spöng sem nær niður í hringvöðva endaparms.
 - a. Minna en helmingur af ytri hringvöðvanum er rifinn.
 - b. Meira en helmingur af ytri hringvöðvanum er rifinn.
 - c. Bæði ytri og innri hringvöðvar eru rifnir.
4. Fjórðu gráðu rifa: Áverki á spöng sem nær í gegnum báða endaparmshringvöðva og slímhúð endaparms. (RCOG, 2007).

Ef hið ófædda barn hefur erfð EDS frá móður eða föður eru meiri líkur á því að barnið fæðist í sitjandi stöðu og þá er aukin hættu á því að barnið fari úr axlarlið eða mjaðmarlið (Malfait, Wenstrup og Paepe, 2010).

2.4.2 Fæðing og æðaafrigðid

Æðaafrigðinu af EDS fylgir mest hættu í fæðingu og stuttu eftir fæðingu bæði fyrir móður og barn. Konur með æðaafrigðid af EDS ættu alltaf að fara í keisaraskurð þar sem hann er ekki eins áhættusamur og eðlileg fæðing. Keisaraskurðurinn ætti að fara fram á bilinu 32. viku til 35. viku þar sem mun minni hættu fylgir því að framkvæma hann svona snemma. Margt getur komið uppá í keisaraskurði hjá konum með æðaafrigðid af EDS, þó gengur yfirleitt betur að ráða við aðstæður eins og blæðingu í keisaraskurði heldur en við eðlilega fæðingu (Germain, 2007). Svæfingarlæknirinn sem er viðstaddur keisaraskurðinn þarf að vera vel upplýstur um ástand konunnar þar sem æðaafrigðid af EDS hefur margvísleg áhrif við aðgerðir. Það getur verið erfitt að koma upp æðalegg og það er mikilvægt að það þurfi ekki margar tilraunir þar sem blæðing eftir stungur getur orðið töluverð. Það þarf sérstaka aðgát við deyfingu, bæði hvað varðar stungustaðinn og nálarstærð, það á að nota eins fína nál og hægt er til þess að draga úr blæðingarhættu. Alltaf ætti frekar að nota mænudeyfingu frekar en mænurótardeyfingu þar sem ekki er gott að þurfa að skilja eftir legg í baki konunnar þar sem það eykur hættuna á blæðingu (Jones og Ng, 2009). Áður en aðgerðin hefst er konum oft gefið lyfið 1-desamino-8-D-arginine vasopressin (DDAVP) til þess að minnka hættuna á mikilli blæðingu (Erez, Ezra og Rojansky, 2007).

Það getur verið mjög hættulegt ef konan fer á stað í fæðingu og það ætti helst ekki að gerast. Það er aukin hættu á legrofi í fæðingunni, einnig er hættu á slæmum áverkum á spangarsvæðinu og endaparmi. Það er aukin hættu á skaða á þvagrás og þvagblöðru einnig er hættu á rofi á þörmum. Hjá konum með æðaafrigðid af EDS verður oft mikil blæðing í og strax eftir fæðingu sem erfitt getur verið að hemja (Hammond og Oligbo, 2012). Það er þekkt að konur með EDS fari í blæðingarlost við miklar blæðingar í fæðingu (Yem, Lin, Chen og Niu, 2006).

2.5 Eftirlit eftir fæðingu hjá konunni og hinu nýfædda barni

Með hverju þarf að fylgjast eftir fæðingu bæði hjá móður og hinu nýfædda barni? Í æðaafrbrigðinu af EDS er dánartíðni mæðra um 20% tengt meðgöngunni, fæðingunni og sængurlegunni. Mikill hluti andlátanna af völdum æðaafrbrigðisins eiga sér stað stuttu eftir eða nokkrum dögum eftir fæðingu barns um fæðingarveg (Lurie, Manor og Hagay, 1998). Þar sem sár og skurðir hjá einstaklingum með æðaafrbrigðið af EDS hafa tilhneigingu til að opnast aftur eftir að þeim hefur verið lokað. Þá er nauðsynlegt að fylgjast vel með konum eftir fæðingu barns, bæði eftir keisaraskurð og eftir fæðingu um fæðingarveg. Það er mikilvægt að skurður eftir keisarfæðingu sé vel saumaður saman af læknum með þekkingu á sjúkdómnum og þeim áhrifum sem hann hefur á húðina og aðra vefi líkamans. Vefjalög og húð hjá konum með EDS eru oft tekin saman með öðrum hætti en hjá heilbrigðum konum. Þar sem konur með EDS hljóta oft en ekki slæma áverka á spangarsvæðinu og endaparmi eftir fæðingu þá er mjög mikilvægt að fylgjast vel með gróanda í sárunum. Þau geta opnast aftur og valdið mikilli blæðingu. Einnig er nokkuð algengt að konur með EDS fái sýkingu í sár á spangarsvæðinu (Erez, Ezra og Rojansky, 2007). Það er einnig hættu á legrofi, þarmarofi og rofi á stórum æðum stuttu eftir fæðingu. Það á aðallega við um æðaafrbrigðið af EDS. Það er því mikilvægt að starfsfólk, hjúkrunarfræðingar, ljósmæður og lækningar séu vakandi fyrir einkennum um blæðingu stuttu eftir fæðinguna (Lind og Wallenburg, 2002). Konum er stundum gefið lyfið DDAVP í fæðingu eða eftir fæðingu til að draga úr hættunni á blæðingu (Erez, Ezra og Rojansky, 2007).

2.5.1 EDS og nýburinn

Þar sem EDS er arfgengt heilkenni þá er mikilvægt að fylgjast vel með nýburum og skoða þá með tilliti til einkenna um EDS, ef annað foreldrið er með EDS. Það getur oft verið erfitt að greina EDS hjá nýfæddum börnum. Það ætti að meta nýbura þar sem annað foreldrið er með EDS sem nýbura í áhættuhópi (Lind og Wallenburg, 2002).

Það er mikilvægt að meta nýburann með tilliti til EDS strax við fæðingu, og starfsfólk þarf að vera viðbúið að veita sérhæfða aðstoð strax eins og t.d. öndunaraðstoð, oftast vegna fæðingar fyrir tímann eða lágþrýstings hjá barninu, það er einkenni sem oft sést hjá nýbura með EDS. Nauðsynlegt er að meðhöndla nýbura sem er í hættu á að vera með EDS mjög mjúklega til þess að koma í veg fyrir marbletti og aðra áverka, það þarf ekki mikið til þess að nýfætt barn hljóti áverka. Það ætti einnig alltaf að styðja við axlir og mjaðmir barnsins þar sem þessir liðir eru sérstaklega viðkvæmir fyrir því að fara úr liðnum (Lawrence, 2005).

Börn sem fæðast með klassíska afbrigðið af EDS virðast við fyrstu sýn oft heilbrigð, en þegar betur er að gáð þá eru þau yfirleitt vaxtarskert miðað við meðgöngulengd. Líkami þeirra er allur rýr og slappur. Húðin hjá börnum með klassíska afbrigðið er mjög mjúk viðkomu og áferðinni hefur verið lýst sem deigkennd. Húðin er einnig hálf gegnsæ og æðar sjást vel, á höndum og fótum er húðin óvenju krumpuð og virðist öldruð. Það getur verið öramyndun á ákveðnum svæðum eins og enni, höku, olnbogum og hnjám. Ef myndaður er þrýstingur á fótin eins og ef barnið stæði, þá eru þreyfanlegir litlir mjúkir hnúðar til hliðar á hælnum sem hverfa þegar þrýstingnum er aflétt. Á framhandleggjum og sköflungum er oft hægt að þreifa harða hreyfanlega fituhnúða. Það er mikilvægt að skoða mjaðmir og axlir strax, þar sem það er algengt að börn með klassíska afbrigðið hafi farið úr lið við fæðinguna (Lawrence, 2005).

Barn sem fæðist með yfirhreyfanlega afbrigðið af EDS er með svipuð húðeinkenni og barn með klassíska afbrigðið. Húðin er mjög mjúk viðkomu og deigkennd, til viðbótar þá er húð barna með yfirhreyfanlega afbrigðið mjög teygjanleg, sérstaklega aftan á hálsinum, á olnbogum og hnjám. Börnin eru oft með ör á sömu svæðum og börn með klassíska afbrigðið þ.e. á enni, höku, olnbogum og hnjám. Húðin er mjög viðkvæm og rofnar auðveldlega (Lawrence, 2005).

Barn sem fæðist með æðaafrigi af EDS er með einkenni frá húðinni, hún er þunn og gegnsæ, æðar á brjóstakassa, öxlum og kvið sjást sérstaklega vel (Lawrence, 2005). Um 13% af þeim börnum sem fæðast með æðaafrigið eru með einkenni þess að vera með floppy infant syndrome, þá eru allir vöðvar óvenju slakir og allur líkaminn er slappur, það er mjög mikilvægt að floppy infant syndromið greinist sem fyrst þar sem þau börn þurfa oft öndunaraðstoð (Lind og Wallenburg, 2002). Nýfædd börn með æðaafrigið eru með sömu einkenni í andliti og fullorðnir sem eru með æðaafrigið. Þessi einkenni eru bólgin augu með rauðri rák yfir augnlokið, einnig er oft auka skinnfelling á augnlokinu, andlitsbein eru áberandi útstæð og innfallnar kinnar. Efri vörin er þunn og fíngerð með ógreinilegri varalínu. Eyrnasnepplar eru oft óvenjulega litlir eða eru ekki til staðar (Lawrence, 2005). Strax við fæðingu þarf að fylgjast vel með barninu með tilliti til öndunarerfiðleika, þau einkenni sem koma fram við öndunarerfiðleika hjá barninu eru: nasavængjablakkt, stunur og inndrættir, þessi einkenni geta verið merki um samfallið lunga/loftbrjóst. Börn sem fæðast með æðaafrigið af EDS eru í mikilli hættu á að fá loftbrjóst. Hjartahlustun ætti að fara fram eins fljótt og hægt er og ef eitthvað óeðlilegt heyrir þá ætti strax að kalla til barnahjartalækni, til þess að framkvæma hjartaómskoðun og meta starfssemi hjartans. Virkni í hjartalokum er oft ekki eðlileg hjá nýfæddum börnum með æðaafrigið af EDS, einnig er víkkun á aortunni eða lungnaslagæðinni einkenni sem geta sést strax við fæðingu. Einnig getur verið um hjartabilunar einkenni hjá nýfædda barninu að ræða (Lawrence, 2005).

Það er nauðsynlegt að skoða og þreifa kvið vandlega með tilliti til kviðslits, stórs naflaslits eða náraslits, það þarf einnig að banka kvið og þvagblöðru og fylgjast með merkjum um sársauka neðarlega á kvið á meðan. Ef kostur er þarf að meta kraft þvagbunnar, séstaklega hjá drengjum, þar sem það er hætta á blöðrumyndun í þvagblöðru og þvagleiðurum sem geta valdið þvagteppu. Um 12% nýfæddra barna með æðaafringði af EDS eru með klumpufót og um 3% barna með æðaafringði eru úr mjaðmarlið þegar þau fæðast, svo það er nauðsynlegt að veita því eftirtekt og skoða barnið vel með tilliti til þessa (Lawrence, 2005).

2.6 Fjölskyldan

Hvaða áhrif hefur það á fjölskylduna þegar meðlimur innan hennar veikist? Í gegnum tíðina hefur þátttaka fjölskyldunnar og stuðningur við hana alltaf verið partur af hjúkrun, en ekki hefur alltaf verið talað um fjölskylduhjúkrun. Á margra ára tímabili fór hjúkrun veikra aðallega fram á sjúkrahúsum og þá varð sú þróun að fjölskyldurnar urðu útundan í sambandi við umönnun og ákvarðanatöku sem snertu hinn veika einstakling. Nú hefur sú breyting orðið á að hjúkrun veikra einstaklinga hefur færst meira yfir á heimilin og fjölskyldum er boðið að taka fullan þátt í umönnun og ákvarðanatöku. Hjúkrunarfræðingum ber skylda til að stuðla að þátttöku fjölskyldunnar þegar fjölskyldumeðlimur veikist. Kenningar, klínísk vinna og rannsóknir tengdar hjúkrunarfræðinni hafa sýnt fram á góða útkomu fyrir þann veika þegar fjölskyldan hefur verið þátttakandi í meðferð. Mikil þróun hefur orðið í fjölskylduhjúkrun og þátttöku fjölskyldunnar síðustu 35 árin, fjölskyldumeðlimir hafa meira að segja og meira mark er tekið á þeirra skoðunum (Wright og Leahey, 2009).

2.6.1 Veiki einstaklingurinn

Áhrif langvinnra veikinda á veika einstaklinginn eru margvísleg, það eru hindranir í daglegu lífi, auknir verkir og aukin þreyta sem hafa yfirleitt hvað mest að segja í lífi einstaklingsins. Veiki einstaklingurinn þarf einnig að takast á við ný og jafnvel versnandi einkenni sjúkdómsins, sem koma til annaðhvort vegna versunar á sjúkdómi eða sem aukaverkanir af meðferð. Einnig þarf hinn veiki oft að veita sér einhverskonar meðferð sjálfur, en í því felst að hann þarf að læra aðferðir til þess að geta sinnt því. Hinn veiki þarf einnig að gera sitt í því að halda samskiptum við heilbrigðisstarfsfólk sem sinnir honum í góðum farvegi og þarf hann að vera viðbúinn því að þurfa jafnvel að hitta og kynnast nýju starfsfólki. Að halda sambandi við vini og ættingja getur verið erfitt og oft er það of mikið álag fyrir einstaklinginn að bera sig eftir sambandi við vini sína og ættingja, þá skiptir stuðningur miklu máli og það að vinir og ættingja komi til hans að fyrra bragði skiptir sköpum („New Psychological“, 2005).

Einstaklingar með langvinna sjúkdóma eru líklegri en aðrir til þess að þróa með sér einkenni þunglyndis, séstaklega þeir sem upplifa mikla verki eða hreyfihömlun tengt sínum sjúkdómi, hvort sem þessi einkenni eru bein einkenni sjúkdómsins eða aukaverkanir af meðferð. Sýnt hefur verið fram á að sjúkraþjálfun, endurhæfing eða iðjuþjálfun geta verið hjálp í baráttu við þunglyndi en einnig hefur komið fram að það geti líka ýtt undir þunglyndi. Það sem veldur einstaklingum með langvinna sjúkdóma oft mestri andlegri vanlíðan er það að, verk sem einstaklingurinn gerði sjálfur heima fyrir áður en hann veiktist hafa í veikindunum færst yfir á maka eða aðra fjölskyldumeðlimi. Þessi breyting á heimilinu kallar oft fram sektarkennd hjá þeim veika og honum finnst hann vera auka byrði á fjölskylduna. Þegar hinn veiki einstaklingur er að ganga í gegnum allar þessar breytingar á lífsmynstri og alla þá líkamlegu og andlegu vanlíðna sem fylgir því að vera veikur, þá skiptir stuðningu vina og ættingja öllu máli („New Psychological“, 2005).

2.6.2 Langvinn veikindi og fjölskyldan

Ef fjölskyldumeðlimur veikist þá leiðir það til margskonar breytinga hjá öllum í fjölskyldunni og hættan er að upp komi tilfinning um stress, tímaleysi og óöryggi í sambandi við heimilishald og umönnun hins veika. Fjölskyldumeðlimir þess veika eru oftast en ekki undir miklu andlegu og tilfinningalega álagi tengdu veikindunum og þeirri óvissu sem óhjákvæmilega fylgir langvinnnum veikindum. Konur sem makar þess veika eru í meiri hættu á að finna fyrir of miklu andlegu, tilfinningalegu og líkamlegu álagi, heldur en karlmenn sem makar veiks einstaklings. Eldra fólk sem makar eða aðstandendur eru einnig í meiri hættu heldur en þeir sem yngri eru (Holmes og Deb, 2003). Ekki eru allar fjölskyldur eins þegar kemur að viðbrögðum við því að fjölskyldumeðlimur veikist, þar er margt sem hefur áhrif á viðbrögð fólks. Fjármál fjölskyldunnar veiga þungt þegar kemur að viðbrögðum við langvinnnum veikindum. Sýnt hefur verið fram á að takmarkað fjármagn fjölskyldu sé ein helsta ástæða þess að fjölskyldumeðlimir sérstaklega makar finni fyrir andlegu og tilfinningalega álagi og fari jafnvel að sýna þunglyndiseinkenni. Félagsleg staða fjölskyldunnar skiptir miklu máli og getur verið vendipunktur í því hvernig fjölskyldunni tekst að takast á við langvinn veikindi. Engar rannsóknir hafa sýnt að fjölskyldustærðin skipti máli þegar kemur að langvinnnum veikindum heldur skiptir mestu máli hvernig tengslin innan fjölskyldunnar eru. Það er mikilvægt að fjölskyldumeðlimir geri sér grein fyrir og viðurkenni álagið sem fylgir því að fjölskyldumeðlimur veikist og leiti sér aðstoðar. Bæði í sambandi við umönnun þess veika og einnig varðandi andlega hlið hjá fjölskyldumeðlimum. Sé það ekki gert er hættan sú að fjölskyldumeðlimir brenni út og geti ekki á neinn hátt sinnt þeim veika (Holmes og Deb, 2003).

Það mætti tala um ákveðna hringrás sem fer af stað þegar upp koma langvinn veikindi innan fjölskyldu. Líðan, skap og geta þess sem er veikur veltur mikið á aðstoð, viðbrögðum og líðan annarra fjölskyldumeðlima. Líðan fjölskyldumeðlimanna fer svo eftir líðan, skapi og getu þess sem er veikur. Það er mikilvægt að allir vinni saman og geri sitt besta til þess að hringurinn gangi upp. Þegar einstaklingur innan fjölskyldunnar veikist þá eru aðrir fjölskyldumeðlimir settir í ýmiskonar ný störf eins og að vera umönnunaraðilar, stuðningsaðilar, sálfræðingar og fjármálaráðgjafar, allt án nokkurrar þjálfunar eða undirbúnings. Hið mikla álag sem er á fjölskyldumeðlimum getur haft þær afleiðingar að fólk hættir að hugsa um þarfir sínar og langanir og einblínir einungis á þarfir þess sem er veikur. Því flestir vilja gera eins vel og þeir geta fyrir ástvini sína, en hættan er sú að ef þetta gerist þá endist fólk ekki lengi í því að hugsa um þann veika og gefst upp sökum ofálags. Það er því nauðsynlegt að fjölskyldumeðlimir sem eru að annast um langveikan einstakling fái góðan stuðning, bæði líkamlegan og andlegan, frá heilbrigðisstarfsfólki en einnig frá ættingjum og vinum (Goldberg og Rickler, 2011).

Maki veika einstaklingsins er oftast sá sem tekur mesta ábyrgð á því að annast um hann. Það tekur mikið á makann tilfinningalega og andlega að annast um þann veika og oft er mjög efitt fyrir makann að setta sig við veikindin. Líf makans breytist mikið við veikindin og þarf hann að taka yfir verk sem veiki einstaklingurinn sinnti áður, í tengslum við heimilishald og ábyrgð gagnvart fjölskyldunni. Þá verður minni tími fyrir makann til þess að sinna tólmstundum og eigin heilsu (Fekete, Stephens, Mickelson og Druley, 2007).

2.6.3 Fjölskyldur langveikra barna

Ef barn innan fjölskyldunnar er langveikt þá verður mjög aukið álag og stress á foreldrana og systkin. Langveik börn eru í helmingi meiri hættu á að fá þunglyndi heldur en heilbrigð börn. Velferð veika barnsins velltur aðallega á því hvernig fjölskyldan tekst á við veikindin og hversu vel fjölskyldan vinnur saman. Þar sem langvinn veikindi barns valda miklu álagi og stressi hjá foreldrum og systkinum veika barnsins, þá er hættu á því að foreldrar örmagnist í umönnunarhlutverkinu. Sálræn vandamál og reiði geta komið fram hjá foreldrum og systkinum þegar álagið verður of mikið. Það er því mjög mikilvægt að heilbrigðisstarfsfólk gefi fjölskyldunni tíma og gefi foreldrum tækifæri til að tjá sig um líðan sína. Systkini veika barnsins þurfa líka að fá að tjá sig og þau þurfa líka tíma með foreldrunum því það er hættu á því að þeim finnist þau vanrækt og útundan ef foreldrarnir einblína eingöngu á veika barnið (Isaacs og Sewell, 2003). Börn með langvinna sjúkdóma þjást oft af svefnvandamálum, sem koma fram sem minni virkni yfir daginn, hegðunarvandamálum og andlegri vanlíðan. Svefnvandamál hjá langveiku barni hefur áhrif á alla í fjölskyldunni. Þess vegna er það áherslu atriði foreldra og annarra umönnunaraðila að koma nætursvefninum í góðan farveg, góður nætursvefn eykur lífsgæði allrar fjölskyldunnar (Sivertsen, Hysing, Elgen, Stormark og Lundervold, 2009).

2.6.4 EDS, einstaklingurinn og fjölskyldan

Þar sem ekki er til nein lækning við EDS þá felst meðferð EDS sjúklinga aðallega í fyrirbyggingu, það er fyrirbygging áverka, meiðsla og versnunar á einkennum. Þessi fyrirbygging getur haft mikil áhrif á líf fólks, fullorðinna jafnt sem barna. EDS sjúklingar ætti ekki að stunda íþróttir þar sem hraði og snerting við aðra kemur við sögu, vegna hættunar á að hljóta slæma áverka. EDS sjúklingum er einnig ráðlagt að vera með varnir eins og púða eða sárabindi á álagsstöðum til þess að draga úr hættunni á áverkum.

Þessir þættir geta verið hamlandi fyrir líf fólks bæði líkamlega og andlega. Komið hefur fram að um 36% EDS sjúklinga þjást af þunglyndi eða sýna einhver einkenni þunglyndis samfara sínum sjúkdómi (Johnston, Occhipinti, Baluch og Kaye, 2006).

Eins og fram kom í rannsókn Berglund, Nordström og Lutzén (2000) þá hefur EDS gríðarleg áhrif á daglegt líf einstaklingsins og fjölskyldu hans, það er því mikilvægt að fólk finni fyrir stuðningi og skilningi frá fólki og þá sérstaklega frá heilbrigðisstarfsfólki. Foreldrar barna með EDS verða oft fyrir því að vera dæmd fyrirfram sem kærulausir foreldrar sem fylgjast ekki nægjanlega vel með börnum sínum þar sem börnin eru yfirleitt með mikla marbletti og aðra áverka. Það er mikið álag á foreldra barna með EDS þar sem þau þurfa alltaf að hugsa fram í tímann og gera ráðstafanir til þess að reyna að fyrirbyggja meiðsli hjá börnum sínum. Börn og fullorðnir einstaklingar með EDS finna oft fyrir fordómum frá samfélaginu, bæði tengdum hlífðarbúnaði sem fólki er ráðlagt að vera með og einnig vegna útlits. Þá er það ástand húðar sem oftast vekur upp fordóma hjá fólki þar sem húðin er oft mjög útsett örum. Þessi viðbrögð frá þjóðfélaginu hafa mikil áhrif á andlega líðan EDS sjúklinga og fjölskyldur þeirra (Berglund, Nordström og Lutzén, 2000).

Þegar einstaklingur greinist með EDS þá fylgir greiningunni yfirleitt mikill kvíði og öryggisleysi tengt framtíðinni og hver áhrifin verði á hið daglega líf. Þar sem EDS er arfgengt heilkenni þá er líklegt að einhver annar fjölskyldumeðlimur sé einnig með EDS. Það er mælt með læknisfræðilegri skoðun og genarannsókn fyrir aðra fjölskyldumeðlimi, því fylgir aukið álag og kvíði í viðbót við álagið sem fylgdi greiningunni á einstaklingnum innan fjölskyldunnar (Wenstrup og Paepe, 2007).

Það hefur komið fram í mörgum rannsóknum að verkir eru algengasta sameiginlega einkennið sem fylgir EDS. Verkirnir hafa mikil áhrif á allt líf einstaklinganna. Aðgerðir eins og öll hreyfing, svefn, vinna, félagsleg samskipti og samlíf geta reynst einstaklingum með EDS erfiðar og jafnvel ógerlegar. Einstaklingar með EDS þjást samhliða einkennum frá EDS oft af kvíða og þunglyndi sem er oft tengt verkjum og félagslegri einangrun. Einkenni langvinnra sjúkdóma eins og EDS geta breyst í ákveðinn tíma, ný einkenni gera vart við sig á meðan önnur hverfa tímabundið. Einstaklingar eru þó yfirleitt aldrei einkennalausir (Berglund, Mattiasson og Nordström 2003). Bowling (1995) gerði rannsókn í Bretlandi á því hvaða þættir væru oftast hindrandi í daglegu lífi einstaklinga með langvinna sjúkdóma. Fjöldi þátttakanda í rannsókninni voru 2000 einstaklingar, svarhlutfallið var 77%. Gögnum var safnað á mánaðartímabili með spurningarlistum. Það sem einstaklingum fannst oftast hindra sig í því að eiga eðlilegt líf voru þættir eins og hreyfing, að geta ekki gengið, staðið og að geta ekki farið í búðir. Hindranir í félagslífi eru einnig algengar og þar vegur þungt að geta ekki stundað vinnu eða sinnt tómsendum. Fólk einangrast mikið og getur ekki oft ekki tekið þátt í félagslegum athöfnum með vinum eða fjölskyldu (Bowling (1995).

Eftirfarandi frásögn móður sem átti dóttur með EDS sýnir glögglega fram á það þekkingarleysi á EDS sem virðist enn vera ríkjandi meðal heilbrigðisstarfsfólks. Einnig kemur vel fram hræðslan, vonleysið og bjargarleysið sem sjúklingarnir og fjölskyldumeðlimir þeirra upplifa við greingu sjúkdómsins.

Við fæðingu var Sara dóttir mín með mjög sýnilegar æðar á höfðinu og líkamanum.

Þegar hún fór að hreyfa sig um þá marðist hún mjög illa ef hún datt. Læknar sögðu að það væri ekkert til að hafa áhyggjur af, hún væri bara með þunna húð. Þegar Sara var 12 ára þá fór að bera á óvenjulegum staðbundnum útbrotum á hnjánum.

Húðsjúkdómalæknir sagði að húð væri með perforating elastoma.

Læknar sögðu að hún væri mjög sérstakt tilfelli, en þeir vissu ekki hver ástæðan fyrir útbrotunum væri. Þegar Sara var 23 ára fór hún að finna fyrir verkjum í fótum. Læknir sagði að ástæðan væri æðahnútar, og það væri ekkert hægt að gera nema það að hún þyrfti að passa sig á því að standa ekki kyrr of lengi og hún þyrfti að vera í stuðningssokkum. Verkurinn fór versnandi og hún fór í skoðun á sjúkrahúsi. Það var tekið blóðsýni og henni blæddi í 13 mínútur eftir stunguna. Hún fór í sameiginlegt viðtal hjá blóðmeinalækni og húðsjúkdómalækni, þeir sögðu að hún ætti að hitta sérfræðing í Ehlers-Danlos syndrome. Við vissum ekkert hvað var í gangi. Við biðum í tvö ár eftir því að hitta sérfræðinginn. Hann setti út á andlitsdrættina hjá henni og athugaði með liðina, þeir voru ekki ofhreyfanlegir. Hann sagði okkur að hún væri með æðaafrbrigði af heilkenninu. Enginn fjölskyldumeðlimur var eins og hún, ástand hennar var af völdum stökkbreytingar á geni. Henni var sagt að hún mætti ekki eignast börn, mætti ekki taka þátt í íþróttum sem hefðu snertingu annarra í för með sér og að hún ætti að forðast stress og andlegt álag. Okkur var boðið uppá að spyrja spurninga, en þetta var allt of mikið áfall til þess þá. Við fórum heim í þögn, Sara var sérstaklega leið yfir því að mega ekki eignast börn. Þegar ég las fræðslufni frá stuðningshópi EDS þá áttaði ég mig á þeim hryllingi að ótímabær og skyndilegur dauðdagi væri möguleiki. Ég dofnaði upp. Sara var ung kona í góðu formi, í fullri vinnu sem hafði gaman af lífinu. Ég skyldi fræðslufnið eftir þar sem hún gæti lesið það, ef hún vildi. Sara ákvað að segja vinum sínum ekki frá veikindum sínum. Sara fékk þunglyndisköst, en í sameiningu þá ákváðum við að halda áfram lífinu eins og það var. Tveimur árum seinna var Sara í vinnunni þegar að fætarnir á henni dofnuðu upp. Hún var þá flutt á nærliggjandi spítala. Læknarnir þar vissu ekkert um EDS. Þeir fundu ekkert að og sögðu að hún mætti fara heim. Á þeim tímapunkti þá hneig Sara niður. Þegar læknum hafði tekist að endurlífga hana þá áttuðu þeir sig á því að henni var að

blæða innvortis. Nýrnaslagæð hafði rofnað og þrátt fyrir aðgerð dó Sara á skurðarborðinu. Í dag vinn ég með stuðningshópi fyrir EDS, til þess að auka þekkinguna á þessu sjaldgæfa heilkenni og til þess að styðja við þá sem þurfa að takast á við þetta heilkenni og þau vandamál sem eru samhliða því (Mould, 2007).

2.7 Samantekt

Eins og fram hefur komið hér á undan þá er EDS oft á tíðum mjög vangreindur sjúkdómur, þar sem einstaklingar greinast oft ekki, eða jafnvel ekki fyrr en á fullorðinsárum. Alls hafa verið greind 11 afbrigði af EDS en algengustu afbrigðin eru: klassíska afbrigðið, yfirhreyfanlega afbrigðið og æðaafbrigðið. Einkennin eru mjög misalvarleg og fer það eftir því hvaða afbrigði af EDS um ræðir hversu alvarleg einkennin eru. Alvarlegustu einkennin fylgja æðaafbrigðinu, en þau eru mörg hver lífsógnandi. Meðallífaldur fólks með æðaafbrigðið er um 48 ár. Öllum afbrigðunum fylgja einkenni sem draga úr lífsgæðum fólks og eru hindrandi í mörgu sem fólk tekur sér fyrir hendur t.d. atvinnu, námi, íþróttum og margskonar tómstundum.

Meðganga konu með EDS getur reynst erfið og jafnvel lífsógnandi fyrir hana og barnið. Meðganga konu með æðaafbrigðið er alltaf flokkuð sem áhættumeðganga vegna þeirra mörgu og lífsógnandi vandamála sem geta komið upp á meðgöngunni. Konum með æðaafbrigðið er ráðlagt að verða ekki þungaðar og ef þær verða það er þeim boðið uppá að enda meðgönguna fyrir 16. viku. Klassíska og yfirhreyfanlega afbrigðinu fylgja ekki eins lífsógnandi vandamál fyrir konuna. Það sem aðallega hrjáir konuna er mikil grindargliðnum, los í hnjám og neðstu hryggjarliðum. Það er einnig aukin hætta á fóstuláti og fæðingu fyrir tímann, sökum rofs á fósturhimnum/líknarbelg eða sökum þess að leghálsinn opnast of snemma.

Það er að mörgu að hyggja eftir fæðingu barns hjá konum með EDS og börnum þeirra, einnig þarf að fylgjast sérstaklega með barninu ef að faðirinn er með EDS. Þar sem barnið getur erfð EDS frá báðum foreldrum. Ef annað foreldrið er með EDS þá er nauðsynlegt að skoða nýburann vel með tilliti til þess.

Þegar einstaklingur innan fjölskyldu er langveikur hafa veikindin yfirleitt gríðarleg áhrif á alla fjölskyldumeðlimi. Ef einstaklingur innan fjölskyldu er með EDS þá hefur það ekki bara mikil áhrif á einstaklinginn sjálfan heldur einnig á fjölskyldu hans. Það er að mörgu að hyggja í samandi við EDS og oft eru fjölskyldumeðlimir hræddir og kvíðnir yfir óvissunni og þeim takmörkunum sem fylgja sjúkdómnum. Takmarkanirnar sem EDS setur á líf einstaklingana eru miklar og hafa gífurleg áhrif á andlega líðan einstaklingana.

Kafli 3

Umræður

Viðfangsefni okkar í þessari fræðilegu samantekt var að leita svara við rannsóknarspurningunni: Hvaða áhrif hefur Ehlers-Danlos syndrome á barnshafandi konur og hver eru áhrif langvinnra veikinda á fjölskyldur?

Tilgangurinn með gerð þessarar fræðilegu samantektar var að gera EDS sýnilegra í augum almennings og heilbrigðisstarfsmanna. Þörfin fyrir fræðslu er mikil og okkur langar til þess að leggja okkar af mörkum við að vekja athygli á EDS, við lítum á þetta verkefni sem áskorun þar sem ekki er til mikið efni um EDS hér á landi.

Gildi þessarar samantektar fyrir hjúkrunarfræði er að upplýsa hjúkrunarfræðinga um EDS og þau einkenni sem geta gefið vísbendingar um að EDS sé til staðar hjá einstaklingi. Það er mjög mikilvægt að hjúkrunarfræðingar hafi góða þekkingu á einkennum EDS svo að hægt sé að grípa snemma í taumana og veita fólki viðeigandi fræðslu og stuðning. Hjúkrunarfræðingar geta með þekkingu, færni og umhyggju stuðlað að betri líðan og bættum lífskjörum, EDS sjúklinga.

Silva, Pereira, Oliveira og Carneiro, (2006) segja frá því í sinni grein að tilfelli um vandamál á meðgöngu tengd EDS megi rekja aftur til ársins 1950. En á þeim tíma fóru tilkynningar um andlát mæðra og barna að vekja athygli lækna. En vegna þekkingarskorts í þá daga voru konurnar ekki greindar rétt eða meðhöndlaðar á réttan hátt (Silva, Pereira, Oliveira og Carneiro, 2006). Við teljum líklegt að margar konur með EDS séu ógreindar á meðgöngu. Það er mikið um vandamál á meðgöngu eða í fæðingu sem gætu jafnvel kallast vísbendingar um EDS. Það eru vandamál eins og slæm grindargliðnun á meðgöngu, mikil blæðing í eða eftir fæðingu og slæmar spangarrifur. Það er því mjög mikilvægt að heilbrigðisstarfsfólk sem sinnir þunguðum konum sé meðvitað um EDS, einkenni og afleiðingar.

Þar sem EDS er arfgengur sjúkdómur eða syndrome þá þarf að meta nýburann með m.t.t. EDS strax við fæðingu, hvort sem það er móðir eða faðir sem er greint með EDS (Lind og Wallenburg, 2002). Við gerð verkefnisins vaknaði spurningin: Eru heilbrigðisstarfsmenn hér á landi, læknar, ljósmæður eða hjúkrunarfræðingar með nægjanlega þekkingu á EDS til þess að meta nýbura eins ýtarlega og þarf að gera þegar grunur er um EDS? Miðað við það sem efni sem við fundum á íslensku þá er okkar svar, nei. Sem við teljum sýna fram á bráða þörf fyrir frekari fræðslu á meðal heilbrigðisstarfsmanna.

Þegar einstaklingur greinist með EDS þá hefur það mikil áhrif á líf hans og fjölskyldunnar í heild. Greiningunni fylgir oft mikill kvíði, hræðsla og uppgjöf. Þar sem EDS er ættgennt þá er mælt með læknisfræðilegri skoðun og genarannsókn fyrir fjölskyldumeðlimi þess veika. Það er nauðsynlegt að einstaklingurinn og fjölskylda hans fái góða fræðslu og stuðning frá heilbrigðisstarfsfólki með góða þekkingu á EDS (Wenstrup og Paepe, 2007). Hér á landi er mjög erfitt fyrir greinda einstaklinga að leita sér aðstoðar, þar sem þeir vita ekki hvert þeir eigi að leita.

Við gerðum okkur grein fyrir því í upphafi að EDS er mjög lítið þekkt á meðal almennings. Það kom okkur hinsvegar verulega á óvart hversu lítil þekking á EDS er á meðal heilbrigðisstarfsmanna. Sem veldur því að einstaklingar eru oft ógreindir stóran hluta af ævinni og eru ekki að fá þá meðferð og aðstoð sem þeir þyrftu að fá. Að okkar mati er mikilvægt að vakning verði á EDS og þeim einkennum sem fylgja. Þar sem einkenni EDS eru þess eðlis að þau gefa ekki merki um að eitthvað sé að, fyrr en of seint.

Fólk sem hefur aldrei heyrt um EDS, sér einkenni eins og liðleika og teygjanlega húð frekar sem skemmtiefni sem spennandi er að sjá heldur en sjúkdómseinkenni. Við teljum að það sé mikil þörf á því að fræða heilbrigðisstarfsfólk um EDS til þess að það geti veitt einstaklingum sem greinast og fjölskyldum þeirra viðeigandi fræðslu og stuðning.

Það er mikilvægt að fjölskyldumeðlimir gleymist ekki, þar sem þeir þurfa einnig góða fræðslu til þess að geta gert sér grein fyrir því sem koma skal. Einnig er mikilvægt að heilbrigðisstarfsfólk með þekkingu á EDS sé aðgengilegt fyrir einstaklinga með EDS og fjölskyldur þeirra, þar sem nýjar spurningar geta vaknað hvenær sem er.

Það var ekki auðvelt að finna nothæfar fræðilegar heimildir fyrir þessa samantekt og við fundum ekkert fræðilegt efni á íslensku í gagnagrunnum. Sem sýnir aftur fram á þörfina fyrir fræðslu og vakningu hér á landi. Bæði meðal almennings og heilbrigðisstarfsmanna.

Við þekkjum til einstaklinga hér á landi sem eru greindir með EDS erlendis, við vitum að þeir eru í erfiðleikum með að leita sér lækniástoðar hér á landi. Reynsla þeirra kemur heim og saman við það sem við lásум í erlendum rannsóknum á líðan EDS sjúklinga. Þar segist fólk ekki fá nægan stuðning og skilning frá heilbrigðisstarfsfólki.

Þegar við lítum til framtíðar þá sjáum við fyrir okkur aukna þekkingu hér á landi á meðal heilbrigðisstarfsmanna. Við sjáum fyrir okkur að hjúkrunarfræðingar með sérþekkingu á EDS verði aðgengilegir, t.d. á göngudeildum og heilsugæslustöðvum. Einnig þarf einhver sem tengist mæðraeftirliti að vera með þekkingu á EDS. Þar sem samfella í meðferð hjá einstaklingum með EDS er mjög mikilvæg þá væri þverfagleg teymisvinna nauðsynleg. Við sjáum fyrir okkur teymi af fagfólki sem sérhæfir sig í því að sinna einstaklingum með EDS og fjölskyldum þeirra. Innan EDS teymis væri læknir, hjúkrunarfræðingur, sjúkraþjálfari, iðjuþjálfari, sálfræðingur og jafnvel félagsráðgjafi þar sem fólk þarf oft mikla aðstoð frá mismunandi aðilum. Þunguðum konum væri einnig komið í sambandi við starfsmenn teymisins sem fylgjast vel með konunni á meðgöngunni, ásamt ljósmóður, fæðingarlækni og svæfingarlækni.

Kafli 4

Lokaorð

Við gerð þessa lokaverkefnis höfum við öðlast þekkingu og skilning á bandvefssjúkdómnum EDS. Þessi sjúkdómur getur dregið verulega úr lífsgæðum fólks og það fer eftir því hvaða afbrigði fólk er með, hversu alvarleg einkennin eru, eitt hættulegasta afbrigðið leiðir fólk til dauða langt fyrir aldur fram.

Við lásum margar fræðigreinar um EDS, í tengslum við meðgöngu og fæðingu. Allar rannsóknarniðurstöður sýndu fram á hversu mikilvægt er fyrir þungaðar konur að vera undir reglulegu eftirliti hjá heilbrigðisstarfsfólki með þekkingu á EDS á meðgöngu, í fæðingu og eftir fæðingu. Þar sem EDS er arfgengur sjúkdómur þá eru helmings líkur á að hann erfist til barnsins og einkenni geta komið fram strax við fæðingu.

Langvinn veikindi hafa gríðaleg áhrif á líf veiku einstaklinganna og fjölskyldur þeirra sem þurfa að glíma við andlega og líkamlega fylgikvilla sem þessum sjúkdómi fylgja. Því er nauðsynlegt að EDS sjúklingum og þeirra nánustu aðstandendum sé veittur stuðningur og fræðsla til að geta tekist á við lífið. Með tilliti til hversu alvarlegur og lífsógnandi sjúkdómur EDS er þá teljum við að auka þurfi þekkingu heilbrigðisstarfsfólks á EDS svo hægt sé að veita þá hjúkrun og eftirfylgni sem þessir einstaklingar þurfa.

Á Íslandi eru ekki til nein virk samtök fyrir EDS sjúklinga. Við teljum að aukin umfjöllum og fræðsla um EDS mundi auðvelda greindum einstaklingum að koma fram í dagsljósið og styðja hvort annað í baráttunni við sjúkdóminn. Við fundum ekki neinar greinar á íslensku um EDS sem sýnir hversu lítil þekking um þennan sjúkdóm er til staðar hér á landi. Við teljum að það þurfi að vekja athygli á þessum sjúkdómi í þjóðfélaginu og þá sérstaklega innan heilbrigðisgeirans. Við teljum að það þurfi að vekja athygli á þessum sjúkdómi í þjóðfélaginu og þá sérstaklega innan heilbrigðisgeirans.

Heimildaskrá

- Berglund, B., Mattiasson, A. C., og Nordström, G. (2003). Acceptance of disability and sense of coherence in individuals with Ehlers–Danlos syndrome. *Journal of Clinical Nursing*, 12, 770-777.
- Berglund, B., Nordström, G. og Lutzén, K. (2000). Living a restricted life with Ehlers-Danlos Syndrome (EDS). *International Journal of Nursing Studies*, 37(2), 111-118.
- Bowling, A. (1995). What things are important in people's lives? A survey of the public's judgements to inform scales of health related quality of life. *Social Science & Medicine*, 41(10), 1447-1462.
- Depp, R. (2011). Care of the High-Risk Mother. *The Global Library of Women's Medicine*, doi: 10.3843/GLOWM.10153
- De Vos, M., Nuytinck, L., Verellen, C. og De Paepe, A. (1999). Preterm Premature Rupture of Membranes in a Patient with the hypermobility type of the Ehlers – Danlos Syndrome. *Fetal Diagnosis Therapy* 14,(4), 244-247. doi: 10.1159/000020930
- Dutta, I., Wilson, H. og Oteri, O. (2011). Pregnancy and delivery in Ehlers – Danlos Syndrome (Hypermobility type): Review of the Literature. *Obstetrics and Gynecology International*. doi:10.1155/2011/306413
- Erez, Y., Ezra, Y. og Rojansky, N. (2007). Ehlers-Danlos type IV in pregnancy. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 23, 7-9. doi: 10.1159/000109218
- Erna Kristjánsdóttir, Bryndís Björk Ásgeirsdóttir og Margrét Lilja Guðmundsdóttir. (2007). Mjaðmagrindarverkir á meðgöngu, Könnun á þjónustu. *Ljósmaðrablaðið*, 85(2), 6-8, 10-13.

- Fekete, E. M., Stephens, M. A. P., Mickelson, K. D. og Druley, J. A. (2007). Couples' support provision during illness: the role of perceived emotional responsiveness. *Life & Health Library*. Sótt af:
http://findarticles.com/p/articles/mi_go2821/is_2_25/ai_n32049093/pg_9/?tag=content;coll
- Germain, D. P. (2007). Ehlers – Danlos syndrome type IV. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(32), 1-9. doi: 10.1186/1750-1172-2-32
- Goldberg, A. og Rickler, K. S. (2011). The role of family caregivers for people with chronic illness. *Medicine & health/Rhode Island*, 94(2), 41-42.
- Hammond, R. og Oligbo, N. (2012). Ehlers Danlos Syndrome Type IV and pregnancy. *Arch Gynecol Obstet*, 285, 51-54. doi: 10.1007/s00404-011-1899-5
- Isaacs, D. og Sewell, J. R. (2003). Children with chronic conditions. *The Medical journal of Australia*, 179(5), 235-236.
- Johnston, B. A., Occhipinti, K. E., Baluch, A. og Kaye, A. D. (2006). Ehlers – Danlos syndrome: Complications and solutions concerning anesthetic management. *M. E. J. Anesth*, 18(6), 1171-1184.
- Jones, T. L. og Ng, C. (2008). Anaesthesia for caesarean section in patient with Ehlers – Danlos syndrome associated with postural orthostatic tachycardia syndrome. *International Journal of Obstetric Anesthesia*, 17(4), 365-369. doi: 10.1016/j.ijoa.2008.04.003
- Lawrence, E. J. (2005). The Clinical Presentation of Ehlers-Danlos Syndrome. *Adv Neonatal Care*, 5(6), 301-314.

- Lind, J. og Wallenburg, H. C. S. (2002). Pregnancy and the Ehlers-Danlos syndrome: A retrospective study in a Dutch population. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 81(4), 293-300.
- Lurie, S., Manor, M. og Hagay, Z. J. (1998). The threat of type IV Ehlers-Danlos syndrome on maternal well-being during pregnancy: early delivery may make the difference. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 18(3), 245-248. doi: 10.1080/01443619867416
- Malfait, F., Wenstrup, R. J. og Paepe, A. D. (2010). Clinical and genetic aspects of Ehlers Danlos syndrome, classic type. *Genetics IN Medicine*, 12(10), 597-605. doi:10.1097/GIM.0b013e3181eed412
- Mayo Clinic staff. (2011). High-risk pregnancy: Know what to expect. Mayo Clinic. Sótt af <http://www.mayoclinic.com/health/high-risk-pregnancy/MY01923>
- Mayo Clinic staff. (2010). Ehlers – Danlos Syndrome. Mayo Clinic. Sótt af <http://www.mayoclinic.com/health/ehlers-danlos-syndrome/DS00706/DSECTION=causes>
- McDonald, P. E., Zauszniewski, J. A., og Bekhet, A. K. (2010). Cultural Comparison of Chronic Conditions, Functional Status, and Acceptance in Older African-American and White Adults. *The journal of the national black nurses association*, 21(1), 1-6.
- Petrie, K. J. og Revenson, T. A. (2005). New Psychological Interventions in Chronic Illness: Towards Examining Mechanisms of Action and Improved Targeting. *Journal of Health Psychology*, 10(2), 179-184. doi: 10.1177/1359105305049761

- Paepe, A. D. og Malfait, F. (2012). The Ehlers–Danlos syndrome, a disorder with many faces. *Clinical Genetics*, 1-11. doi: 10.1111/j.1399-0004.2012.01858.x
- Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. (2007). The management of third- and fourth- degree perineal tears. Green-top Guideline No. 29, 1-11.
- Savasta, S., Merli, P., Ruggieri, M., Bianchi, L. og Spartá, M. V. (2010). Ehlers–Danlos syndrome and neurological features: a review. *Childs Nerv Syst*, 27(3), 365–371. doi: 10.1007/s00381-010-1256-1
- Signý Ásta Guðmundsdóttir. (2010). Ehlers-Danlos heilkenni (tegund IV). Samband svip- og arfgerðar. Óbirt BS – ritgerð í læknisfræði við Háskóla Íslands, læknadeild.
- Sigrún Júlíusdóttir. (2004). Hvað þýðir hugtakið fjölskylda og hvað er fjölskyldumeðferð? Vísindavefurinn. Sótt af <http://visindavefur.is/?id=4485>.
- Sikka, P. og Bahadur, A. (2007). Pregnancy with Ehlers – Danlos syndrome type II. *J Turkish – German gynecol Assoc*, 9(1), 50-51.
- Silva, M. R. e., Pereira, A. L. C., Oliveira, G. B. og Carneiro, S. C. da. (2006). Connective tissue diseases: Pseudoxanthoma elasticum, anetoderma, and Ehlers – Danlos syndrome in pregnancy. *Clinics in Dermatology*, 24, 91-96. doi: 10.1016/j.clindermatol.2005.10.005
- Sivertsen, B., Hysing, M., Elgen, I., Stormark, K. M. og Lundervold, A. J. (2009). Chronicity of sleep problems in children with chronic illness: a longitudinal population-based study. *Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health*, 3(22), 1-7. doi:10.1186/1753-2000-3-22

- Sood, V., Robinson, D. A. og Suri, I. (2009). Difficult intubation during rapid sequence induction in a parturient with Ehlers – Danlos syndrome, hypermobility type. *International Journal of Obstetric Anesthesia*, 18(4), 408-412. doi: 10.1016/j.ijoa.2009.03.012
- Wenstrup, R. og Paepe, A. D. (2007). Ehlers – Danlos Syndrome, Classic Type. University of Washington, Seattle. Sótt af <http://newtons-online.net/documents/EDS%20a.pdf>
- Whitelaw, S. E. (2004). Ehlers-Danlos Syndrome, Classical type: Case Management. *Dermatology Nursing*, 16(5) 433-437.
- Wikipedia. (e.d.). Pregnancy. Sótt af http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy#See_also
- Wikipedia. (2007). Birth. Sótt af http://en.wikipedia.org/wiki/Birth#Medical_meanings
- Wright, L. M. og Leahey, M. (2009). Nurses and families: A guide to famili assessment intervention. (5. útgáfa). Philadelphia: F. A. Davis Company.
- Yen, J. L., Lin, S. P., Chen, M. R. og Niu, D. M. (2006). Clinical Features of Ehlers – Danlos Syndrome. *J Formos Med Assoc*, 105(6), 475-480.

