

Informatiebrief over het vasculair Ehlers-Danlos syndroom

Wat is het vasculair Ehlers-Danlos syndroom?

Het Ehlers-Danlos syndroom (EDS) is een erfelijke bindweefselaandoening. Bindweefsel is een steunweefsel dat in veel organen en weefsels voorkomt. Er bestaan verschillende typen EDS. Het vasculair Ehlers-Danlos syndroom (vEDS) werd vroeger ook wel het vaattype, type 4 of type IV genoemd en wordt gezien als de meest ernstige vorm van EDS vanwege gevaarlijke complicaties die hierbij kunnen optreden. Bij vEDS verandert de structuur van het bindweefsel waardoor het minder sterk is. De aandoening kan in meerdere weefsels en organen tot uiting komen, met name in de grote bloedvaten, holle organen en huid. Het is niet bekend hoe vaak vEDS voorkomt, maar het is een zeldzame aandoening. Het wordt geschat dat ongeveer 1 op de 50.000 – 150.000 mensen vEDS heeft.

Kenmerken van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom

De huid kan dun en doorschijnend zijn met zichtbare bloedvaten met name op de borstkas. Vooral de huid van handen en voeten kan opvallend dun en gerimpeld zijn en ziet er veelal ouder uit dan de leeftijd van de patiënt (=acrogerie).

Personen met vEDS hebben sneller (grote) blauwe plekken en soms is er een slechte wondgenezing. Ten opzichte van andere vormen van EDS komt een overrekbare huid minder vaak voor. Doordat het bindweefsel in de bloedvaten kwetsbaar is, kan er een scheur van een bloedvat optreden. Een scheur van de bloedvaten kan voorafgegaan worden door een verwijding (aneurysma), maar kan ook optreden bij een normale diameter van het bloedvat. In de literatuur is beschreven dat bij ongeveer 80% van de mensen met vEDS een complicatie is opgetreden voor 40-jarige leeftijd. Een scheur van een grote slagader is de meest voorkomende oorzaak van overlijden. Ook het bindweefsel in de holle organen zoals de dikke en de dunne darm is zwakker waardoor er een scheuring van het orgaan kan optreden. Bij zwangere vrouwen kan er een scheuring van de baarmoeder ontstaan.

Een deel van de patiënten heeft een kenmerkend gelaat met prominente jukbeenderen, grote ogen, een spitse neus en dunne lippen. Verder kunnen hypermobiliteit van de kleine gewrichten, pees- en spierscheuring, spataderen op jongvolwassen leeftijd en een spontane klaplong voorkomen. De eerste verschijnselen ontstaan meestal vanaf jong volwassen leeftijd, maar bij kinderen kunnen wel een laag geboorte gewicht, klompvoeten, liesbreuk en gewrichtsklachten optreden, en, in zeldzame gevallen ook andere verschijnselen. De kenmerken kunnen echter binnen- en tussen families sterk verschillen en kunnen ook (zo goed als) afwezig zijn.

Welke medische adviezen zijn er?

vEDS kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft. De behandeling wordt meestal gecoördineerd door een kinderarts/cardioloog, vasculair internist en/of vaatchirurg. Het is belangrijk dat u aan elke dokter die u behandelt, doorgeeft dat u vEDS heeft. Veel mensen met vEDS kiezen ervoor om een SOS-kaartje of ketting/armband bij zich te dragen (zie online <https://winkel-ehlers-danlos.nl/> en <https://www.alarmpenning.nl/nl-nl/>).

Preventieve maatregelen

In verband met een grotere kans op blauwe plekken en scheuring van bloedvaten wordt geadviseerd contactsporten en zware belasting zoals gewichtheffen te vermijden.

Bij uitwendige laesies, zoals snijwonden etc dient rekening gehouden te worden met de bijzondere kwetsbare huid, zodat hechting van de wonden extra voorzichtig moet plaatsvinden. Voor het hechten van wonden geldt: huidwonden worden zonder spanning gesloten, bij voorkeur in twee lagen. Voor andere wonden worden diepe hechtingen royaal aangebracht; huidhechtingen worden twee keer zo lang op hun plaats gelaten als normaal; en de randen van aangrenzende huid zijn zorgvuldig afgeplakt om uitrekken van het litteken te voorkomen.

Ingrijpende diagnostische technieken; zoals bijvoorbeeld angiografieën, catheterisaties, colonoscopie (inwendig darmonderzoek) worden afgeraden, gezien de verhoogde neiging op bloedvatproblemen. Deze dienen alleen bij zeer bijzondere indicaties en met de beste voorzorgen te gebeuren.

Het is belangrijk dat iemand met vEDS bij (pijn)klachten, bij stomp trauma, en zelfs een licht trauma, laagdrempelig wordt gezien door een arts om een bloedvatruptuur/perforatie zo snel mogelijk vast te stellen of uit te sluiten.

Het is belangrijk personen in de nabije omgeving, zoals de leerkracht, te informeren over de aandoening. Geadviseerd wordt een medical alert kaartje bij u te dragen (hier staat op dat de persoon vEDS heeft en wat dit voor gevolgen kan hebben).

Regelmatige bloeddrukcontrole is belangrijk en behandeling met bloedverdunners (waaronder ook pijnstillers zoals aspirine) moet weloverwogen worden gestart.

Controles bloedvaten Controles van de bloedvaten worden verricht om eventuele verwijding van bloedvaten in kaart te brengen. De voor- en nadelen van beeldvormend onderzoek worden door de cardioloog/vaatchirurg besproken. De cardioloog/vaatchirurg kan ook advies geven over eventuele preventieve behandeling met celiprolol (een bèta-blokker).

Als iemand een klaplong heeft gehad kan vliegen afgeraden worden, en is het belangrijk niet te roken/vapen, en dient er bij een luchtweginfectie laagdrempelig met antibiotica te worden behandeld.

Zwangerschap en bevalling Voor vrouwen geldt dat er in de zwangerschap een verhoogd risico is op een vroegtijdige bevalling en scheuring van de baarmoeder. Vrouwen met vEDS wordt geadviseerd hun persoonlijke risico's zorgvuldig af te wegen alvorens te besluiten tot een zwangerschap en deze te bespreken met de betrokken medisch specialisten (cardioloog of vaatchirurg en gynaecoloog).

Wat is de oorzaak?

vEDS wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het COL3A1 gen gelegen op de lange arm van chromosoom 2. Het COL3A1 gen zorgt ervoor dat het eiwit collageen type 3 wordt gemaakt. Collageen is een belangrijke bouwsteen in het bindweefsel; het geeft stevigheid en structuur. Door een mutatie in het collageen-gen wordt er te weinig of minder goed collageen gemaakt, waardoor het bindweefsel minder stevig is. Het collageen type 3 is vooral aanwezig in de huid, bloedvaten en holle organen.

Hoe erft het vasculair Ehlers-Danlos syndroom over?

vEDS erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) vEDS ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met vEDS een mutatie in het COL3A1 gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op vEDS. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met vEDS een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie, lotgenotencontact en voor een medical alert kaartje kunt u terecht bij de patiëntenvereniging <http://www.ehlers-danlos.nl/> of op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ehlers-danlos-syndromen>. Op de website VASCERN.eu: <https://vascern.eu/ressources/?langue=62> vindt u meerdere informatieve filmpjes.

18 juli 2023.