

Geachte collega,

U verwees bovengenoemde patiënt(e) naar de afdeling Klinische Genetica in verband met hypermobiliteit en een vermoeden op een onderliggende bindweefselaandoening.

Bij deze indicatie is verwijzing naar een klinisch genetisch spreekuur in veel gevallen niet zinvol.

Uw patiënt(e) wordt vooralsnog niet opgeroepen. Wij zouden u eerst willen vragen om uw verwijzing te heroverwegen. De reden hiervoor wordt in deze brief verder toegelicht.

### **Samenvatting**

Verwijzing naar een klinisch geneticus van een kind of volwassene met uitsluitend klachten ten gevolge van hypermobiliteit zonder bijkomende klinische verschijnselen (zie ondergenoemde criteria) is *niet* zinvol, omdat wij hiervoor géén DNA-diagnostiek en/of behandeling kunnen bieden. Ook bij eventuele kinderwens bij deze patiënten is er geen indicatie voor verwijzing naar de klinische genetica. Voor behandeling en begeleiding is verwijzing naar een revalidatiearts, ergotherapeut, fysiotherapeut of reumatoloog wel zinvol.

### **Verwijscriteria**

Klinisch genetisch onderzoek is zinvol bij hypermobiliteit **in combinatie met**

- Familielid met een bewezen verklarende mutatie passend bij de diagnose
- Skeletafwijkingen: klompvoeten beiderzijds, contracturen, ernstige scoliose, aangeboren pectus afwijking, lengte boven de target height of >2.5 SDS of <-2,5 SDS
- Huidafwijkingen: opvallend elastisch, sigarettenpapierlittekens, spataderen onset <30 jaar (en bij vrouwen vóór een eerste zwangerschap), herhaaldelijk grotere hernia's van de buikwand of lies
- Oogafwijkingen: zoals lens(sub)luxatie of onverklaarde netvliesloslatingen
- Interne problemen: prolaps van organen op jonge leeftijd (vóór zwangerschap bij vrouwen), onbegrepen scheuren of rupturen van holle organen
- Herhaalde pneumothorax
- Osteopenie of osteoporose <40 jaar
- Verlies van gehele gebit <40 jaar (tenzij slechte mondhygiëne)
- Cardiale problemen: verwijde aorta, arteriële dissecties of ernstige onbegrepen bloedingen, Carotid-cavernous fistula.
- Belaste familieanamnese (1e en/of 2e graads) voor onverklaard plots overlijden (< 50 jaar) of thoracale aortapathologie.

### **Conclusie**

Op basis van bovenstaande overwegingen wordt de verwijzing van uw patiënt(e), met de bij ons aanwezige gegevens, nu niet verder in behandeling genomen en wordt uw patiënt(e) niet opgeroepen op onze polikliniek.

Ik hoop u door middel van deze brief voldoende geïnformeerd te hebben. Ik wil u vragen bovenstaande met patiënt te communiceren zodat deze geen oproep van ons verwacht. Indien u nog vragen heeft dan kunt u uiteraard contact met ons opnemen.

Met vriendelijke groet,

De afdeling Klinische Genetica van het ... medisch centrum.

NB. Deze verwijsriteria zijn opgesteld in opdracht van de VKGN en zijn landelijk toepasbaar.