

Informatie over het klassiek-gelijkend type Ehlers-Danlos syndroom (cEDS)

Wat is het klassiek-gelijkend type Ehlers-Danlos syndroom?

Ehlers-Danlos syndroom is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. Bindweefsel geeft steun op veel plaatsen in het lichaam. Er bestaan verschillende typen Ehlers-Danlos syndroom. Bij het klassiek-gelijkend type Ehlers-Danlos syndroom (cEDS) is het bindweefsel van huid en gewrichten minder sterk, waardoor huidproblemen en gewrichtsklachten ontstaan. cEDS is een zeldzame aandoening en in Nederland zijn er tot op heden ongeveer 30 mensen gediagnostiseerd.

Kenmerken van het cEDS

De eerste klachten van cEDS treden vaak al op de kinderleeftijd op.

De huid is zacht en opvallend elastisch, ook ontstaan er makkelijk blauwe plekken. Een belangrijk verschil met klassiek EDS, is dat er bij cEDS geen 'sigaretten papier' littekens voorkomen en de huid dus minder kwetsbaar lijkt te zijn. Naast de overrekbare huid, staan gewrichtsklachten op de voorgrond die leiden tot hypermobiliteit, dit kan leiden tot ontwrichting (luxatie of 'uit de kom gaan') van een gewricht. Doordat spieren de instabiliteit van de gewrichten proberen te corrigeren, kan overbelasting optreden, met blessures, pijnklachten en vermoeidheid als gevolg. Ook kunnen door overbelasting ontstekingsreacties, pees- en spierscheuren optreden. Soms is er een vertraagde motorische ontwikkeling door spierzwakte en/of hypermobiliteit. Andere kenmerken die bij cEDS worden gezien zijn: spierverswakking van de hand en voetspieren (atrofie), voetafwijkingen (brede, plompe voorvoet, korte tenen met overmatige huid, platvoeten, hallux valgus, piezogene papels), handafwijkingen (acrogerie van de handen, mallet vinger, gebogen vingers, korte vingers), vochtophoping in de benen zonder hartfalen, milde spierzwakte, verminderde gevoeligheid van zenuwen (axonale polyneuropathie), nabloeden na de bevalling bij vrouwen en verzakking van de vagina, baarmoeder of rectum. Een enkele keer is er een hartklep probleem. Ook worden vaker maagdarmklachten zoals misselijkheid, terugvloed van maaginhoud, vertraagde sliksnelheid en maagontledigingsstoornissen (o.a. reflux) gezien.

Welke medische adviezen zijn er?

cEDS 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 revalidatiearts. Het is belangrijk dat u aan elke dokter die u behandelt, doorgeeft dat u cEDS heeft.

Wondgenezing

Belangrijk is om bij grote wonden waarbij hechtingen nodig zijn te melden dat er sprake is van een bindweefsel aandoening; in het bijzonder ook bij een operatie. Hechtingen moeten zorgvuldig geplaatst worden (laag voor laag) en eventueel wat langer dan gebruikelijk blijven zitten.

Cardiologische controles

Hoewel er bij dit type Ehlers-Danlos syndroom meestal geen vaatproblemen voorkomen wordt wel geadviseerd cardiologische controles te verrichten. Dit kan met grote tussenpozen plaatsvinden.

Het advies is om dit in ieder geval te doen eenmalig op de kinderleeftijd en elke 5 jaar op de volwassen leeftijd. Op volwassen leeftijd wordt dit aangeraden omdat er een aantal patiënten bekend zijn die problemen met de pompkracht van de hartspier ontwikkelen.

Maag en darmen

Een deel van de patiënten met cEDS heeft, als gevolg van de broosheid van het bindweefsel in het maag-darm stelsel, een perforatie (scheur) van de darm gehad. Soms als gevolg van een inwendig onderzoek (scopie) en soms als gevolg van ontstoken divertikels (uitstulpingen in de darm) die zijn gescheurd. Het advies is daarom om terughoudend te zijn met inwendige onderzoeken en indien mogelijk pijnstillers onder de NSAID groep te vermijden.

Zwangerschap en bevalling

Voor vrouwen geldt dat er in de zwangerschap een verhoogd risico is op een vroegtijdige bevalling vanwege een minder stevige baarmoedermond (cervixinsufficiëntie) en klachten van toegenomen hypermobiliteit (vooral bekken). Daarnaast kunnen rondom de bevalling toegenomen bloedingsneiging en problemen rondom hechtingen van belang zijn. Een natuurlijke vaginale bevalling heeft de voorkeur boven een keizersnede of kunstverlossing. In verband met hypermobiliteit en verhoogde kans op (sub)luxaties is het belangrijk tijdens de bevalling goed op de houding te letten. Het advies is om de zwangerschap en bevalling door de gynaecoloog te laten begeleiden. Later is er een verhoogde kans op verzakking (prolaps).

Sporten/Aanpassingen/hulpmiddelen

Gezien de frequente gewrichts- en huidproblemen zijn er ook adviezen om contactsporten, competitieve sporten en topsport zo veel mogelijk te vermijden. Wel zijn lichte spierversterkende oefeningen goed voor gewrichtsstabiliteit, bij voorkeur onder begeleiding van een fysiotherapeut. Soms zijn aanpassingen of hulpmiddelen nodig om in het dagelijks leven (thuis/werk) te kunnen blijven functioneren. Een revalidatie-arts kan hierin adviseren.

Wat is de oorzaak?

cEDS syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *TNXB*-gen. Het *TNXB* gen zorgt ervoor dat het eiwit tenascin-X wordt gemaakt (TNX). TNX is een belangrijke bouwsteen in het bindweefsel; het geeft stevigheid en structuur. Door een mutatie in het *TNXB* gen wordt er minder of minder goed TNX gemaakt, waardoor het bindweefsel minder stevig is.

Hoe erft het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. cEDS erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen cEDS als hij of zij in beide kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met cEDS een mutatie in het *TNXB* gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie, of slechts op één van beide kopieën van het gen een mutatie hebben, hebben geen verhoogde kans op cEDS.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met cEDS een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg kan erven. 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>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de patiëntenvereniging:

<http://www.ehlers-danlos.nl/> of op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ehlers-danlos-syndromen> .

Meer informatie voor de huisarts kunt u hier nalezen:

<https://artsengenetica.nl/info/ehlers-danlos-syndromen>

<https://artsengenetica.nl/info/ehlers-danlos-syndromen-naar-kenmerken>

7 februari 2022.