

Informatie over het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom

Wat is het klassiek 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 type Ehlers-Danlos syndroom is vooral het bindweefsel van de huid minder sterk, waardoor huidproblemen ontstaan. Ook gewrichtsklachten komen voor en soms hartproblemen of uiterlijke kenmerken. Klassiek type Ehlers-Danlos syndroom komt bij ongeveer 1 op de 20.000 mensen voor.

Kenmerken van het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom

De huid is zacht, opvallend elastisch, en kwetsbaar: er ontstaan makkelijk wondjes. De wondgenezing is vertraagd en hechtingen kunnen soms weer opengaan. Littekens zijn vaak breed, dun en sigarettenpapierachtig (vooral op knieën, voorhoofd en ellebogen). Vaak ontstaan er snel blauwe plekken.

Gewrichtsklachten die voorkomen zijn hypermobiliteit, dit kan leiden tot luxaties van een gewricht (uit de kom gaan). 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.

Een enkele keer is er een hartklep of aorta probleem; er kunnen enkele gelaatskenmerken zijn zoals plooitjes naast of onder de ogen. Ook worden vaker maagdarmklachten zoals misselijkheid, terugvloed van maaginhoud, maagontledigingsstoornissen (o.a. reflux) en obstipatie gezien, en tandvleesproblemen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom 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 klassiek type Ehlers-Danlos syndroom 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 doen. Dit kan met grote tussenpozen plaatsvinden.

Het advies is om dit in ieder geval te doen van kinderleeftijd tot volwassen leeftijd. Op volwassen leeftijd worden bij stabiele, normale bevindingen controles meestal gestopt.

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 een 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

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. Bij operaties is extra aandacht nodig voor wondhechting en eventueel verhoogde bloedingsneiging.

Aanpassingen/hulpmiddelen

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?

Het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *COL5A1*-gen of het *COL5A2*-gen; een enkele keer worden ook mutaties gezien in andere collageen-genen. Echter in een deel van de patiënten wordt geen mutatie in een collageen-gen gevonden. Het *COL5A1*- en *COL5A2* gen zorgen ervoor dat het eiwit collageen type 5 wordt gemaakt. Collageen is een belangrijke bouwsteen in het bindweefsel; het geeft stevigheid en structuur. Door een mutatie in het collageen-gen wordt er minder of minder goed collageen gemaakt, waardoor het bindweefsel minder stevig is.

Hoe erft het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom over?

Het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) klassiek type Ehlers-Danlos syndroom 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 het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom een mutatie in het *COL5A1* of *COL5A2*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het klassiek type Ehlers-Danlos syndroom 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>. 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>.