

## **Informatiebrief over Hypermobiliteits Spectrum Aandoening (HSD)/Ehlers-Danlos syndroom van het hypermobiliteitstype (hEDS)**

### **Wat zijn HSD en hEDS?**

Hypermobiliteit van (alle) gewrichten komt in wisselende mate voor bij ongeveer 10% van de Nederlandse bevolking, afhankelijk van geslacht (vrouwen vaker dan mannen) en leeftijd (meer bij kinderen dan volwassenen). Hypermobiliteit is een overbeweeglijkheid van de gewrichten doordat de gewrichtskapsels en -banden minder stevigheid geven. Hypermobiliteit wordt vastgesteld door middel van gestandaardiseerde onderzoeken, meestal de Beighton-score. Bij mensen met hypermobiliteit kan er in zeldzame gevallen sprake zijn van een erfelijke bindweefselaandoening. Dit is bijvoorbeeld het geval bij het Ehlers-Danlos syndroom (EDS). Van EDS zijn verschillende typen bekend, waarbij elk type gekenmerkt wordt door specifieke verschijnselen en problemen. EDS wordt veroorzaakt door een verandering in het erfelijk materiaal, het DNA. De diagnose hEDS wordt, anders dan bij de andere typen, alleen gesteld op basis van specifieke klinische criteria omdat hiervoor geen zinvol DNA-onderzoek beschikbaar is. Een verandering in het DNA die leidt tot hEDS is namelijk (nog) niet bekend. Om de diagnose hEDS te krijgen moet iemand voldoen aan strikte klinische criteria die zijn opgesteld door een internationale groep zorgverleners in 2017. Deze criteria zijn te vinden op de website van de Vereniging voor Ehlers-Danlos patiënten (VED, die onderaan deze bijlage). Indien iemand niet voldoet aan deze criteria dan wordt er gesproken van een Hypermobiliteits Spectrum Aandoening (HSD). Van HSD is bekend dat er behalve hypermobiliteit, gewrichtsklachten en milde huidverschijnselen ook vaker andere klinische verschijnselen kunnen optreden, zonder dat deze echt (volledig) te verklaren zijn en die ook geen indicatie geven voor genetisch onderzoek. Hierbij gaat het bijvoorbeeld om prikkelbare darm syndroom (IBS), posturaal orthostatisch tachycardiesyndroom (POTS), blaasfunctiestoornissen, migraine en vermoeidheid.

### **Welke klachten en verschijnselen kunnen optreden bij HSD en hEDS**

De meest genoemde klachten hangen samen met de hypermobiliteit van de gewrichten. Hierbij kunnen luxaties en subluxaties van de gewrichten voorkomen, evenals, soms, ernstige/invaliderende pijnklachten van de gewrichten met vervroegde slijtage (artrose). De huid is veelal fluweelzacht en hyperelastisch. Ook maag/darmklachten en slaapproblemen komen vaker voor. Daarnaast kunnen patiënten ook last hebben van vermoeidheid (soms chronisch vermoeidheidssyndroom), spierpijn (soms fybromyalgie), snel blauwe plekken, blaasfunctiestoornissen, IBS en POTS. De mate en ernst van deze klachten zijn per persoon sterk variabel en het beloop is niet te voorspellen.

### **Hoe wordt de diagnose gesteld?**

De diagnose HSD/hEDS wordt gesteld op grond van de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek. Deze diagnose hoeft niet door een klinisch geneticus gesteld te worden. Wanneer gedacht wordt aan een van de andere vormen van EDS kan DNA diagnostiek soms meer duidelijkheid geven.

### **Hoe kunnen HSD en hEDS behandeld worden?**

Er is geen genezing mogelijk voor HSD en hEDS. Het is daarom belangrijk om in het dagelijks leven om te leren gaan met de eventuele klachten en beperkingen. Een fysiotherapeut, ergotherapeut of revalidatiearts kan daarbij behulpzaam zijn. U kunt eventueel uw huisarts om een verwijzing vragen. Het is over het algemeen verstandig om spierversterkende oefeningen te doen, zonder de gewrichten te veel te belasten. Zwemmen is bijvoorbeeld een goede sport.

Omdat er geen moleculaire test bestaat om hEDS te bevestigen/diagnosticeren, is voor behandeling, prognose en begeleiding verwijzing naar een fysiotherapeut of revalidatiearts zinvoller. Een verwijzing naar een polikliniek Klinische Genetica heeft geen meerwaarde bij het vaststellen van de diagnose hEDS.

Ook niet wanneer hypermobiliteit (al dan niet in combinatie met geassocieerde gewrichtsklachten) familiair voorkomt. Ook bij eventuele kinderwens is er geen indicatie voor verwijzing naar de klinische genetica. De klinisch geneticus levert geen bijdrage aan de diagnose, behandeling en begeleiding van deze patiënten.

### **Hoe erft HSD en hEDS van het hypermobiliteitstype over?**

HSD en hEDS erven autosomaal dominant over. Dit wil zeggen dat de aandoening van generatie op generatie kan worden doorgegeven, waarbij kinderen van een HSD of hEDS-patiënt steeds 50% kans hebben op de aandoening. Dit geldt voor zowel jongens als meisjes. De mate waarin de aandoening tot uiting komt, kan sterk variëren. Gemiddeld hebben aangedane vrouwen meer gewrichtsklachten dan mannen.

### **Hoe kunnen familieleden worden onderzocht?**

In de meeste gevallen kan alleen op grond van lichamelijk onderzoek worden vastgesteld of er sprake is van gegeneraliseerde hypermobiliteit. Slechts zelden (bij de zeldzamere vormen van EDS) is DNA diagnostiek mogelijk.

### **Meer informatie**

Aanvullende informatie kunt u vinden op de volgende websites:

- Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten: <https://ehlers-danlos.nl/heds-en-hsd-criteria/>
- Thuisarts.nl: <https://www.thuisarts.nl/hypermobiele-eds/>
- website Ehlers-Danlos society, wereldwijd netwerk patiënten en zorgverleners (Engelstalig): <https://www.ehlers-danlos.com/ehlers-danlos-info/>
- websites voor artsen:  
Artsengenetica.nl:  
<https://artsengenetica.nl/info/ehlers-danlos-syndromen>  
<https://artsengenetica.nl/info/ehlers-danlos-syndromen-naar-kenmerken>

17 december 2019.