

Hypermobiliteit spreekuur

Erasmus MC Rotterdam

Marijn Vis, Reumatoloog



Erkend expertisecentrum

**Expertisecentrum Ehlers-Danlos
syndromen**

Erasmus MC

Erasmus



Disclosures

Geen voor deze presentatie



HMS poli

Sinds 2011 HMS spreekuur

Opgezet gezien de groeiende groep patiënten met hypermobiliteit en klachten.

Zuid-Afrikaanse dokter (opgeleid bij Bulbena)

Sinds 2022 expertise centrum EDS met komst Dr. Demirdas

Doel hypermobiliteit poli

1. Diagnose

2. Uitleg

3. Verwijzen

- Comorbiditeiten
- Behandeling

Diagnose

Ehlers Danlos Hypermobiele type(EDS-HT) of Hypermobiliteits Spectrum Disorders (HSD)



*Welke
dokter?*



Verwijs criteria Klinische genetica

- verdenking Ehlers Danlos Syndroom van het klassiek type op basis van opvallend zachte en/of elastische huid
- verdenking Ehlers Danlos Syndroom van het vaattype op basis van bijvoorbeeld duidelijk afwijkende (vloeipapier dunne) littekens en/of ernstig onverklaard bloedverlies na een ingreep of scheur in de interne organen en/of objectief slechte wondgenezing
- verdenking Ehlers Danlos Syndroom van een ander zeldzaam type: graag specificeren waarom
- verdenking Marfan syndroom op basis van verwijding aortawortel, Marfan habitus, lensluxatie/andere oogafwijking, pectusafwijking en/of spontane pneumothorax
- verdenking Osteogenesis Imperfecta (OI) op basis van gehoor-/oog- en/of skeletafwijkingen (bijv. recidiverende fracturen)

Reumatoloog

ReumaNederland

Omgaan met reuma

Over ons

Nieuws

Contact

🌙 A+

Doneer nu

Reuma ▾

Onderzoek ▾

Help mee ▾

Zoeken...



Hypermobiliteit

Reuma

Vormen van reuma

> Hypermobiliteit

🔊 Lees voor ▶

Wat is hypermobiliteit?

Als je hypermobiel bent, zijn je gewrichtsbanden en pezen te soepel. Je gewrichten krijgen daardoor niet genoeg steun en worden te beweeglijk. Meestal merk je dat je hypermobiel bent aan je vingers en knieën en aan je wervelkolom. Deze kun je



Erasmus MC



Opzet poli

Verwijzing vanuit 2^e lijn

Reumatoloog (eenmalig)

- 45 minuten
- Anamnese + lichamelijk onderzoek
- Evt DNA diagnostiek
- Duideing klachten
- Plan


Diagnose


Diagnose EDS

VS

Klachten

POTS/MCAS/CCI

 **Diagnostic Criteria for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS)**
This diagnostic checklist is for doctors across all disciplines to be able to diagnose EDS

 Distributed by The Ehlers-Danlos Society


Patient name: _____ DOB: _____ DOV: _____ Evaluator: _____

The clinical diagnosis of hypermobile EDS needs the simultaneous presence of all criteria, **1 and 2 and 3**.

CRITERION 1 – Generalized Joint Hypermobility

One of the following selected:

- ≥ 6 pre-pubertal children and adolescents
- ≥ 5 pubertal men and women to age 50
- ≥ 4 men and women over the age of 50

Beighton Score: ____/9 

If Beighton Score is one point below age- and sex-specific cut off, two or more of the following must also be selected to meet criterion:

- Can you now (or could you ever) place your hands flat on the floor without bending your knees?
- Can you now (or could you ever) bend your thumb to touch your forearm?
- As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
- As a child or teenager, did your shoulder or kneecap dislocate on more than one occasion?
- Do you consider yourself "double jointed"?

CRITERION 2 – Two or more of the following features (A, B, or C) must be present

Feature A (five must be present)

- Unusually soft or velvety skin
- Mild skin hyperextensibility
- Unexplained striae distensae or rubae at the back, groins, thighs, breasts and/or abdomen in adolescents, men or pre-pubertal women without a history of significant gain or loss of body fat or weight
- Bilateral piezogenic papules of the heel
- Recurrent or multiple abdominal hernia(s)
- Atrophic scarring involving at least two sites and without the formation of truly papyraceous and/or hemosideric scars as seen in classical EDS
- Pelvic floor, rectal, and/or uterine prolapse in children, men or nulliparous women without a history of morbid obesity or other known predisposing medical condition
- Dental crowding and high or narrow palate
- Arachnodactyly, as defined in one or more of the following:
 - (i) positive wrist sign (Walker sign) on both sides, (ii) positive thumb sign (Steinberg sign) on both sides
- Arm span-to-height ratio ≥ 1.05
- Mitral valve prolapse (MVP) mild or greater based on strict echocardiographic criteria
- Aortic root dilatation with Z-score ≥ 2

Feature A total: ____/12

Feature B

- Positive family history, one or more first-degree relatives independently meeting the current criteria for hEDS

Feature C (must have at least one)

- Musculoskeletal pain in two or more limbs, recurring daily for at least 3 months
- Chronic, widespread pain for ≥ 3 months
- Recurrent joint dislocations or frank joint instability, in the absence of trauma

CRITERION 3 – All of the following prerequisites MUST be met

- Absence of unusual skin fragility, which should prompt consideration of other types of EDS
- Exclusion of other heritable and acquired connective tissue disorders, including autoimmune rheumatologic conditions. In patients with an acquired CTD (e.g. Lupus, Rheumatoid Arthritis, etc.), additional diagnosis of hEDS requires meeting both Features A and B of Criterion 2. Feature C of Criterion 2 (chronic pain and/or instability) cannot be counted toward a diagnosis of hEDS in this situation.
- Exclusion of alternative diagnoses that may also include joint hypermobility by means of hypotonia and/or connective tissue laxity. Alternative diagnoses and diagnostic categories include, but are not limited to, neuromuscular disorders (e.g. Bethlem myopathy), other hereditary disorders of the connective tissue (e.g. other types of EDS, Loey-Dietz syndrome, Marfan syndrome), and skeletal dysplasias (e.g. osteogenesis imperfecta). Exclusion of these considerations may be based upon history, physical examination, and/or molecular genetic testing, as indicated.

Diagnosis: _____

Verpleegkundige / FT

Extra metingen

- Bulbena
- Spanwijdte

Uitleg

- Eigen regie
- Eigen verantwoordelijkheid

Plan

- Verwijzingen
- Aanspreekpunt

Eigen regie

Weer een toekomst dankzij therapie in Australië

Barbara de Jong

Vraag je je wel eens af hoe het adopteert niet iemand die wordt getroffen door een ernstige ziekte en hoort op een wonderbaarlijke genezing en daarom geld inzamelen? Dit is het bijzondere verhaal van Eveline, die na een therapie in Australië weer kan lopen.

Eveline doet stralend de deur open van haar ouderlijk huis in Rotterdam-Ommoord. Zo'n alledaagse handeling had ze een paar maanden geleden niet kunnen uitvoeren. „Het voel een beetje onwettelijk”, zegt ze. „Maar ik ben zo ongelofelijk blij.”

Eveline wist zich de afgelopen maanden met veel kracht en doorzettingsvermogen uit een nachtmertze te knokken die vijf jaar geleden begon. Uit het niets kreeg ze een heftige pijn in haar scheenbenen. Een lang medisch traject volgde, waarna ze in de ziekteverzekering een rolstoel kreeg. Nederlandse artsen vonden geen oorzaak voor haar pijn. Ze zou somatische overklapbare klachten hebben en moest er maar mee leren leven.

Uiteindelijk kwam ze er via Duitse en Zwitserse artsen achter dat ze een hele waaier aan aandoeningen heeft, waaronder het zeldzame Ehler-Danlos Syndroom, een ziekte waarbij haar bindweefsel ongewoon rekbaar is. Ook heeft ze het Pelvic Congestion Syndroom, het May-Thurner Syndroom en het Nutcracker Syndroom.

Ze vestigde haar hoop op het Australische NeuroPhysix, een intensieve therapie waarbij door middel van oefeningen de werking van het zenuwstelsel wordt gecorrigeerd. NeuroPhysix is ontwikkeld door de Australiër Ken Ware. Een uitgangspunt van de therapie is dat ons lichaam ontspannen in interactie is met de omgeving en prikkelverwerkend. Tijdens de therapie wordt dit proces versterkt door heel milde prikkels toe te dienen en de spieren. Hierbij wordt gebruik gemaakt van fitnessapparaten met lichte gewichten.

Brondfunding
Is een crowdfunding lukte het Eveline een flink deel van de kosten (40.000 euro) voor de therapie te reis bij elkaar te krijgen. Familiediensten sprongen voor het laatste deel bij. Eveline kwam 16 september aan in Australië en begon meteen aan haar therapie. „Dat lijkt kort,

De eerste week was ik daar met mijn rolstoel, de tweede week liep ik op krukken en in de derde week vergat ik die

- Eveline Schallenberg

verder.” Al snel maakte Eveline progressie. „De eerste week was ik daar met mijn rolstoel, de tweede week liep ik op krukken en in de derde week was er een moment waarop ik die vergat”, zegt ze. „Dat was heel bijzonder. Mijn brein ging uit de gehandicapte staat.”

Eveline merkte dat haar rolstoel altijd een soort houvast was geweest. Thuis zat ze er altijd in. Tijdens de therapie nam ze hem altijd mee, desnoods om erachter te blijven lopen. Van haar begeleiders hoorde ze dat ze daarmee moest stoppen. „Ik dacht erachter hoe dan? Als ik te lang loop, krijg ik pijn.” Zij gaven aan dat die pijn er juist uit moest. „Ik moest het per situatie bekijken. Er zijn zo veel meer mogelijkheden, zoals een campingslotje meememen of een dekentje om op de grond te zitten. Het was belangrijk dat ik uit die rolstoel kwam.”

Overstuur raken
In het begin raakte Eveline daar een beetje overstuur van. „Ik wilde niet naar een supermarkt om te ontdekken dat het toch niet ging.” Uiteindelijk kwam ze er achter dat het toch moest.

Daarna lukte het zelfs een kilometer lange wandeling in Springbrook National Park te maken. „Ik wilde dat zo graag, maar durfde niet goed”, vertelt Eveline. „Ze zeiden: 'Doe het! Al loop je maar een minuut of een paar meter.' Eveline maakte het tripje, maar kreeg na 2 kilometer pijn. „Ik ben toen even op een trap gaan zitten, maar maakte de wandeling wel af. Ik zag een waterval, mooie vogels en wallaby's. Later heb ik gewoond met walvisvissen, terwijl ik eerst dacht dat ik het niet zou kunnen. Ook haar oefeningen gingen beter. Het lukte



Eveline kwam 16 september aan in Australië en begon meteen aan haar therapie. „Dat lijkt kort,

zelfs om 70 kilogram te deadliften. „Dat was wel even een moment”, blikt ze terug. „Ik dacht echt: wat gebeurt er allemaal? Die 70 kilo heb ik niet, maar volgens Ken moest ik niet aan het gewicht denken, maar aan hoe het voor mi voelde.”

Na het tillen van 70 kilo kreeg Eveline het een beetje kwaad. „Iedereen begon te applausiëren. Dat was het punt waarop ik weer ruimte voelde. De volgende keer was ik er. Dat snakte ik al die jaren zo naar. Ik begon steeds meer te lachen en te lachen, zelden dat het leek alsof ik steeds langer werd. Ik durfde weer te dromen en het voelde alsof alles kwam.”

Eveline kwam begin november terug naar Nederland. Dat viel haar loodzwaar, geeft ze toe. Het was een intensief proces van het erkennen en verwerken van pijn, angst en emoties. Nu realiseert ze thuis verder met begeleiding op afstand. „Ik ga vier keer per week naar de sportschool. Ik heb nog wel pijn, dat is niet in een keer verdwenen, maar als ik veel blij oefen, zal het steeds beter gaan.”

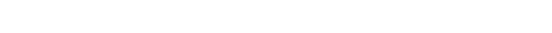
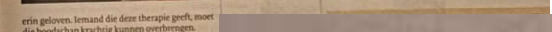
Eveline hoopt met haar verhaal mensen te inspireren dat alles mogelijk is. „Mijn vriend en ik hebben nu weer een toekomst samen. Hoe mooi is het dat hij niet steeds mijn rolstoel meer hoeft te duwen.” Ze geniet van de kleine dingen in het leven. „Ik kan boodschappen doen en wandelen met ons hondje. Hij is swaalf jaar en we weten niet hoelang hij nog bij ons is.”

Therapie nog onbekend
Uit onderzoek blijkt de Australische NeuroPhysix-therapie bij de meeste ziekenhuizen nog onbekend. Ook Jan van Amstel, voorzitter van de MfV Vereniging, kent die niet, maar zegt de ontwikkelingen met interesse te volgen.

„Als een therapie in Nederland nog niet wetenschappelijk is onderzocht, wil het niet zeggen dat die niet werkt. Van stamcellenbehandeling werd in het begin gezegd dat het onveilig zou zijn, nu wordt het toegepast.”

Revalidatie Nederland laat weten open te staan voor alle nieuwe ontwikkelingen. „Artsen zijn verbonden aan internationale wetenschappelijke netwerken. Als blijkt dat deze behandeling werkt bij meerdere mensen, zou deze ook naar Nederland gehaald kunnen worden”, zegt een woordvoerder.

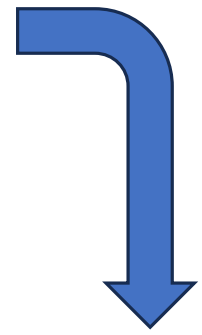
Ook het Koninklijk Nederlands Genesingschap voor Fysiotherapie (KNGF) is niet bekend met de therapie. Psychiater Michiel Hengveld van de Vereniging tegen de Kwakzalverij noemt de behandeling geen



Tijdens de behandeling kon Eveline bij een gegeven moment zelfs een wandeling maken in de Australische natuur.

Na de speciale therapie in Australië kan Eveline (28) weer staan en wandelen, maar ook 70 kilo deadliften. „Ik ben zo ongelofelijk blij.”

Ze volgde iedere dag 2 uur intensieve NeuroPhysix-therapie. Die is bedacht door Ken Ware (op de linker en rechter foto).



verder. „Al snel maakte Eveline progressie. „De eerste week was ik daar met mijn rolstoel, de tweede week liep ik op krukken en in de derde week was er een moment waarop ik die vergat”, zegt ze. „Dat was heel bijzonder. Mijn brein ging uit de gehandicapte staat.”

Eveline merkte dat haar rolstoel altijd een soort houvast was geweest. Thuis zat ze er altijd in. Tij-

Verwijzingen behandeling

Revalidatie

Fysiotherapie

- Bugnet
- Fasciatherapie
- Gnatologische

Ergotherapie



Verwijzing Diagnostiek

Klinische Genetica

Vasculaire geneeskunde

- POTS

MDL

Neuroloog

Cardioloog

MDO

Maandelijks

- Klinische geneticus
- Kinder revalidatie
- Cardioloog
- Internist
- Fysiotherapeut (Marc Scheeper)



Wat zijn/kunnen wij helaas niet

Geïntegreerd behandel centrum

Specialisten straat

Alle oplossingen

Follow-up



Doel expertise centrum

Patiënten stromen

- Juiste plek

Multidisciplinaire aanpak

Onderwijs

Onderzoek

Problemen

Lange wachtlijst

Verwijzen

- Kennis ander dokters
- Houding van andere specialisten

Gebrek aan wetenschappelijk bewijs

Afsluiting

Hypermobiliteit

- Duidelijkheid diagnose
- EDS-HT of HSD maakt niet

Noodzakelijk

- Kennis
- Wetenschap