

EHLERS-DANLOS-SYNDROOM

MEDISCHE EN KINESITHERAPEUTISCHE PROBLEMATIEK OP HOOFDLIJNEN

DEFINITIES

EDS of **Ehlers-Danlos Syndroom** is een verzamelnaam voor een klinisch en genetisch heterogene groep van zeldzame erfelijke bindweefselaandoeningen, veroorzaakt door fouten in het genetisch materiaal dat de aanmaak van bepaalde bindweefselcomponenten (bv collageen) bepaalt. De belangrijkste kenmerken zijn hypermobiliteit, rekbare zachte huid, veralgemeende bindweefselzwakte, hematomen en vertraagde wondgenezing. Tot op heden zijn er 13 verschillende types van EDS gedefinieerd, die veroorzaakt worden door genetische defecten ('mutaties') in 20 verschillende genen. Zo worden het klassieke (cEDS) en vasculaire (vEDS) type veroorzaakt door mutaties in de genen die coderen voor respectievelijk collageen type V en collageen type III.

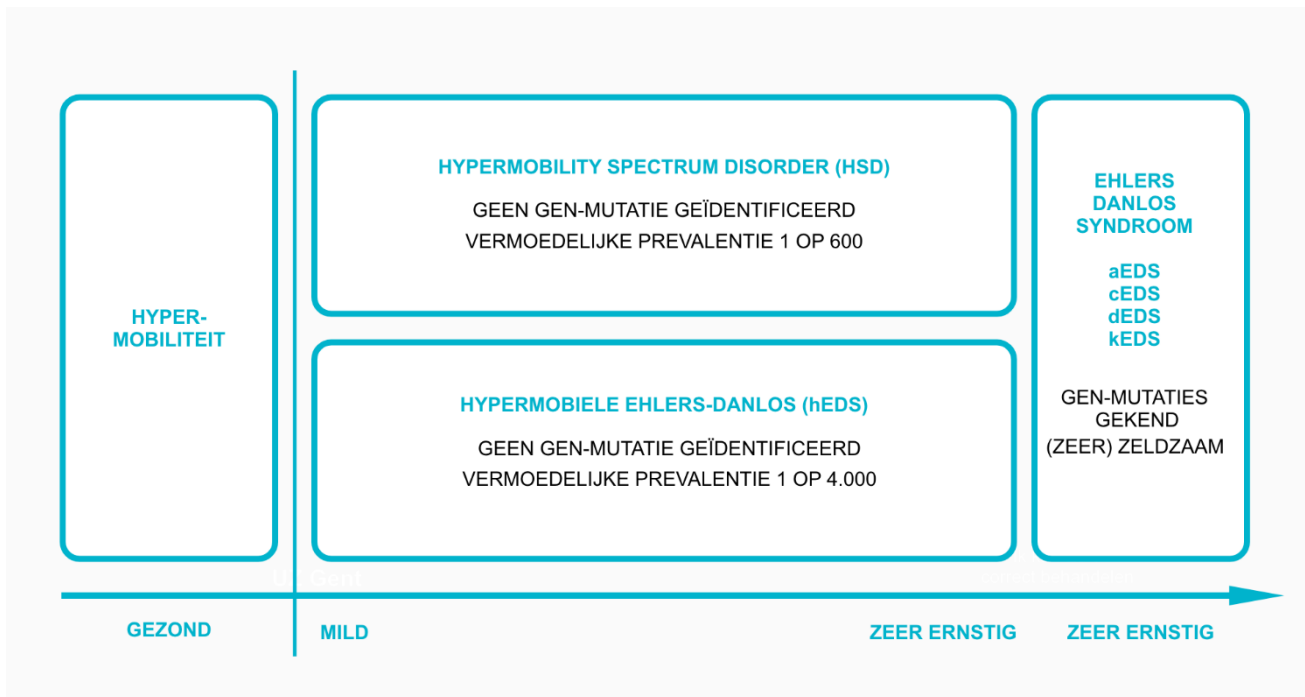
HSD of **Hypermobility Spectrum Disorder** of Hypermobiliteits Spectrum Aandoening is een diagnose die wordt gesteld wanneer iemand hypermobile gewrichten heeft die klachten veroorzaken en er geen andere aandoening vastgesteld kan worden die deze klachten veroorzaakt, zoals één van de Ehlers-Danlos syndromen. In tegenstelling tot EDS is HSD niet zeldzaam.

Het **hypermobile Ehlers-Danlos syndroom** of hEDS is een specifiek type van EDS, hoofdzakelijk gekenmerkt door hypermobiliteit en milde tekenen van bindweefselzwakte. In tegenstelling tot de andere EDS-types, is het onderliggend genetisch defect van hEDS nog niet gekend. Actueel is het niet duidelijk of hEDS en HSD één en dezelfde aandoening is (i.e. of hEDS binnen het spectrum van HSD valt).

IMPACT VAN MULTISYSTEMISCHE KLACHTEN OP DE LEVENSKWALITEIT

Bij hEDS staat **veralgemeende hypermobiliteit** meer op de voorgrond dan bij de andere types. Deze mensen hebben dan ook te kampen met hyperlaxiteit van de gewrichten, recidiverende (sub)luxaties, musculoskeletale overbelastingletsels (tendinitis, bursitis), degeneratieve articulaire problemen (arthrose, tendinopathie, discale problematiek), vroegtijdige arthrose en chronische wijdverspreide pijn.

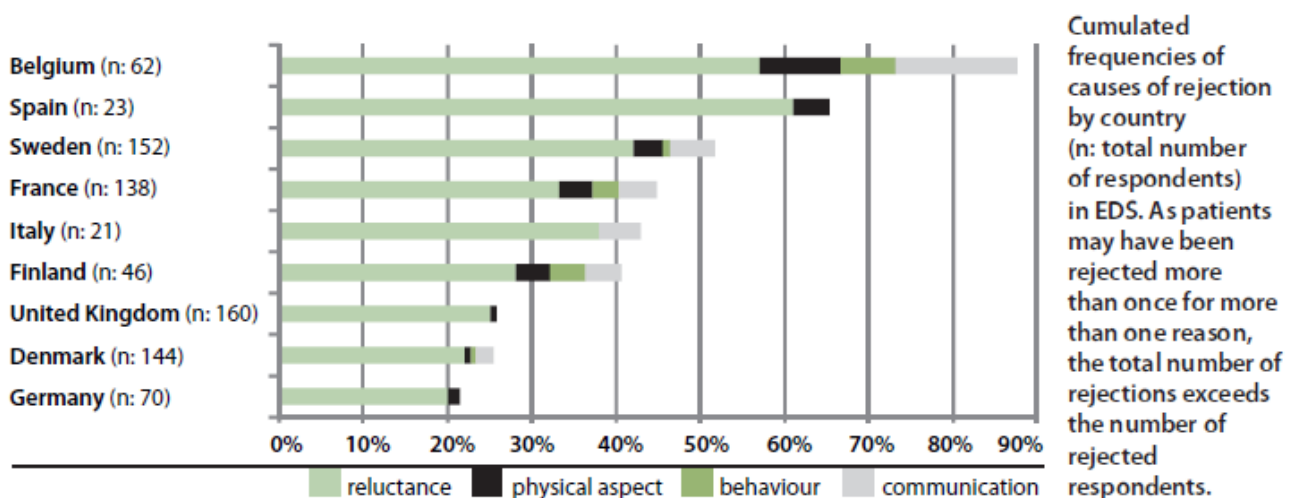
Twee derde van de patiënten met hEDS heeft daarnaast **multisystemische klachten die de levenskwaliteit ernstig kunnen beïnvloeden. De lijst met gerelateerde klachten is erg lang:** POTS (posturaal orthostatisch tachycardie syndroom), orthostatische intolerantie, mestcelactivatiesyndroom, functionele gastro-intestinale klachten zoals prikkelbare darmsyndroom, motiliteitsproblemen van het maag-darmstelsel, uro-genitale klachten,... **Vergelijkbare symptomatische hypermobiliteit en multisystemische klachten zijn ook kenmerkend voor HSD.**



Als gevolg van de hypermobiliteit en de degeneratieve problemen kunnen patiënten ook gevolgen op neurologisch vlak vertonen (neurogene elongatieletsels, neurogene compressie of irritatie). **Bij de meerderheid van de patiënten ontstaat daarnaast ook een chronische pijnproblematiek op jongvolwassen tot volwassen leeftijd.**

DIAGNOSE EN MEDISCHE BEGELEIDING

In 'The Voice of 12,000 Patients - Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe' (Report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys) (2009) wordt beschreven dat **patiënten met EDS zeer frequent weigering ervaren van begeleiding door zorgprofessionals**, concreet dubbel zoveel als geobserveerd bij de 16 andere onderzochte aandoeningen. In 95% van de gevallen werd de complexiteit van de ziekte vernoemd als 1 van de redenen. België is de absolute koploper in deze Europese ranking. Er zijn geen aanwijzingen dat dit resultaat sinds 2009 verbeterd is voor België.

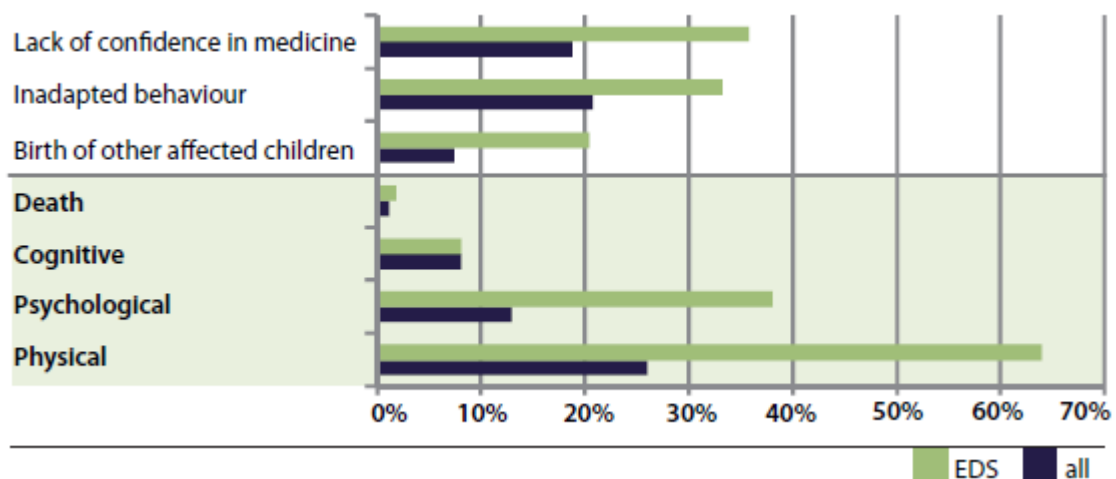


Uit een recente bevraging van het UZ Gent blijkt dat 38,5% van de patiënten meer dan 10 artsen bezocht, en 24,6% eerst terecht kwam bij 2 tot 5 verschillende artsen vooraleer de correcte diagnose van hEDS of HSD gesteld kon worden. Recent Amerikaans onderzoek heeft vastgesteld dat in hoofdzaak als een gevolg hiervan 85% van deze patiëntenpopulatie *clinician-associated trauma* ervaren.

Misdiagnose, gevolgd door een verkeerde behandeling, komt voor in 70% van de gevallen.

Een vaak voorkomend gevolg van deze misdiagnose is een erg lange periode tot de correcte diagnose (8 jaar zonder misdiagnose, 19 jaar in geval van somatische misdiagnose en 22 jaar met psychiatrische misdiagnose). Voor 86% van de patiënten had de vertraging in diagnose schadelijke gevolgen, zoals aangegeven in onderstaande figuur. Ook hier is er een grote discrepantie ten opzichte van de andere onderzochte aandoeningen in de studie.

In onze contacten met patiënten vernemen we regelmatig dat jonge mensen een psychiatrische opname of behandeling ondergaan omdat men er vanuit gaat dat de klachten psychogeen van aard zijn. We stellen vast dat heel wat van deze jonge patiënten nadenken over euthanasie door de grote ziektelast en het gemis aan perspectief op adequate behandeling en begeleiding terwijl zij net hun leven zouden moeten kunnen uitbouwen.



De medische kennis ontbreekt in de volledige medische keten in Vlaanderen: huisartsen, artsen-specialisten van zowat alle specialisaties, adviserend geneesheren en controle-artsen van FOD en VAPH kennen de aandoening niet of onvoldoende. Dit leidt tot veel frustratie bij deze patiëntengroep. Een eerste stap om hieraan tegemoet te komen, was de oprichting van de website Eds.Vlaanderen, waar een overzicht wordt gegeven van de medische en therapeutische problematiek. Dit is echter ruim onvoldoende om deze problematiek op te lossen.

De dienst Medische Genetica van het UZ Gent, onder leiding van het medisch diensthoofd Prof. Dr. Fransiska Malfait, is het referentiecentrum voor de klinische en genetische diagnosestelling en de opvolging van mensen met erfelijke bindweefselaandoeningen, zoals EDS, in Vlaanderen. Bij mensen bij wie op basis van een combinatie van klinische kenmerken en/of familiale antecedenten een vermoeden of vrees bestaat dat er een onderliggende zeldzame vorm van EDS (of andere erfelijke aandoening) bestaat, is een uitwerking op de dienst Medische Genetica zinvol om tot een correcte diagnose te komen. De diagnoses van HSD en van hEDS daarentegen

berusten tot nader order enkel op klinische criteria en dienen niet gesteld te worden door een klinisch geneticus. **De huisarts, fysisch geneesheer of reumatoloog kan deze diagnose stellen en is beter geplaatst dan een geneticus om een aangepast zorgtraject voor de patiënt op te stellen. Echter, doordat deze aandoeningen weinig gekend zijn en artsen vaak terugdeinzen voor de complexiteit van deze aandoening, staat de Vlaamse patiënt in de kou** en kan tevens de huisarts – als die de aandoening al kent – heel vaak niet adequaat doorverwijzen.

Het Europees Referentienetwerk (ERN) Reconnet formuleerde **internationale richtlijnen voor een gecoördineerd multidisciplinair zorgpad** voor de behandeling van patiënten met hypermobiliteit, waarin regelmatig contact met een fysisch geneesheer en/of pijnarts, individuele begeleiding bij de revalidatie door een kinesitherapeut, psychologische begeleiding en educatie centrale pijlers zijn. Naargelang de nood kunnen ook gerichte verwijzingen naar andere arts-specialisten nodig zijn voor de behandeling en opvolging van multisystemische klachten.

Recentelijk hebben we een indiening gedaan bij het **NEED-project** van het Federaal Kenniscentrum van de Gezondheidszorg om de vele onervulde behoeften bij deze patiënten te signaleren. Zebrapad VZW, de vereniging voor patiënten met EDS en HSD, heeft recentelijk met het Vlaams Patiëntenplatform de aanvraag opgestart om tot een zorgpad en conventie te komen waarbij de gesprekken met het **RIZIV** nu lopende zijn.

BELANG VAN KINESITHERAPIE

Tot op vandaag bestaat er geen curatieve therapie voor EDS en HSD. Wanneer patiënten orthopedische chirurgie ondergaan voor instabiele gewrichten en overbelastingsletsels, ontstaat na verloop van enkele maanden vaak recidief van het probleem, omdat de foutieve bewegingspatronen niet gecorrigeerd werden. Pijnstilling via medicatie heeft gewoonlijk onvoldoende effect. **Voor patiënten met hypermobiliteit geldt de internationale richtlijn om met regelmaat zo actief mogelijk te blijven om de spierkracht te onderhouden. Conservatieve behandeling onder de vorm van kinesitherapie is de meest cruciale pijler voor patiënten met hypermobiliteit.** De kinesitherapeut corrigeert via oefentherapie de foutieve bewegingspatronen, door bestaande dysbalansen in kracht en spierlengte te herstellen, het onevenwicht tussen hypermobile en hypomobile zones te verkleinen en de proprioceptie, het evenwicht en bewuste bewegingscontrole te verbeteren. Voor preventie van peesdegeneratie dient men tijdig met peesversterkende excentrische oefeningen te starten. Daarnaast wordt ook rustige duurtraining aangeboden. Individuele begeleiding is van belang om veilige technieken en oefeningen te selecteren.

Aangezien de aandoening diverse systemen aantast en er geen genezing mogelijk is, is een doorgedreven begeleiding en behandeling door een kinesitherapeut noodzakelijk. Een gebrek aan preventieve en curatieve professionele bewegingsbegeleiding leidt immers tot een nefastere evolutie van de aandoening met meer werkverzuim en invaliditeit tot gevolg. **Deze patiënten moeten 2 à 3 maal per week kinesitherapie krijgen om stabiel te blijven. Hiervoor is een E-pathologie absoluut noodzakelijk, zowel voor mensen met hEDS, als voor mensen met HSD.**

In de realiteit zien we echter dat een E-pathologie-toekenning regelmatig geweigerd wordt aan mensen met een bevestigde diagnose van EDS (vnl. hEDS), en dat patiënten met HSD in België niet eens in aanmerking komen voor een verhoogde terugbetaling voor kinesitherapie. Doordat HSD niet op de lijst van E-pathologieën staat, wordt bijna elke patiënt met hypermobiliteit onnodig naar de dienst Medische Genetica van het UZ Gent gestuurd voor genetische screening, wat leidt tot lange wachtlijsten, laattijdige diagnoses, foutieve verwachtingspatronen bij de patiënt ten aanzien van de klinisch geneticus, naast onnodige angst en frustratie. Indien blijkt dat de patiënt geen EDS, maar HSD heeft, wordt een kwaliteitsvolle bewegingsbegeleiding bijna steeds een lijdensweg. In omliggende landen wordt wel dezelfde zorg en terugbetaling voorzien voor EDS en HSD (bv. Verenigd Koninkrijk, Frankrijk).

CONCLUSIE

Een aantal verbeteringen zijn dringend noodzakelijk bij de behandeling van de groep van hEDS- en HSD-patiënten:

- De kennis over hEDS en HSD in de volledige medische keten in Vlaanderen dient dringend verbeterd te worden;
- Huisartsen moeten patiënten beter kunnen begeleiden en correct doorverwijzen;
- Een aantal regionale artsen-specialisten zouden zich moeten ontfermen over deze patiëntengroep;
- Een vlotte verstrekking van een E-pathologie voor hEDS-patiënten, maar ook voor HSD-patiënten, is noodzakelijk om de fysieke achteruitgang door de ziekte te vertragen om op die manier menselijk leed en hoge maatschappelijke kosten te vermijden.

Finaal dienen zorgpaden en een conventie te worden uitgewerkt voor deze patiëntengroep.

CONTACTGEGEVENS

Eds.Vlaanderen

E-mail info@eds.vlaanderen

Website www.eds.vlaanderen

