



WAT IS DE PREVALENTIE EDS EN HSD ?

ZIJN DE EHLERS-DANLOS SYNDROMEN EN HYPERMOBILITEITSSPECTRUMSTOORNISSEN ZELDZAAM OF VEEL VOORKOMEND?

De algemene prevalentie van de Ehlers-Danlos Syndromen (EDS) wordt geschat op 1 op 5000 (Pyeritz, 2000), wat wereldwijd als zeldzaam wordt beschouwd. Verschillende varianten van EDS zijn nog zeldzamer met prevalentiecijfers van 1 op 20.000 tot 1 op 100.000, of ultra-zeldzaam en treffen zeer kleine aantallen individuen en families (Malfait et al., 2017).

De populatieprevalentie van de hypermobiliteitsspectrumstoornissen (HSD) en de meest voorkomende variant van EDS, hypermobile EDS (hEDS), is niet bekend. Uit nationale onderzoeken naar medische dossiers kunnen conclusies worden getrokken dat de prevalentie van hEDS in de orde van 1 op 3500 tot 1 op 5000 ligt (Cederlöf et al., 2016, Kulas Søborg et al., 2017, Demmler et al., 2019). Deze gegevens omvatten echter niet degenen die de aandoening niet bij een arts hebben ingediend of bij wie de diagnose is gemist, waardoor de werkelijke prevalentie waarschijnlijk groter is.

In november 2019 verscheen een studie van Demmler et al. die keek naar patiëntendossiers uit databases van gezondheidszorgdiensten in Wales gedurende 27 jaar, tot 2017. De studie meldde dat ofwel de diagnose Ehlers-Danlos Syndroom (EDS) of Joint Hypermobility Syndrome (JHS) werd gevonden in de huisartsenpraktijk of ziekenhuisdossiers van de gezondheidszorg van ongeveer 1 op de 500 mensen in Wales. Het concludeerde dat EDS/HSD geen zeldzame aandoeningen zijn. Wat de gegevens feitelijk aantoonde, was dat de prevalentie van medische dossiers voor JHS ongeveer 1 op 600 (een cijfer vergelijkbaar met dat geëxtrapoleerd in een mededeling van Grahame en Hakim, 2006), en dat de totale prevalentie voor alle soorten EDS ongeveer 1 op 3200 is.

We ondersteunen volledig onderzoek dat de prevalentie en complexiteit van de aandoeningen die onze gemeenschap beïnvloeden, naar voren brengt. De Ehlers-Danlos Society is niettemin bezorgd dat dit artikel tot de publieke opinie heeft geleid dat de Ehlers-Danlos Syndromen (alle subtypen gecombineerd) veel voorkomen, terwijl dit niet echt is aangetoond. De term "EDS" geeft alle soorten EDS aan, en niet alleen hypermobile EDS (hEDS). Vooraanstaande klinici in het veld hebben in het British Medical Journal hun bezorgdheid geuit over de gebruikte methodologie en terminologie.

We zijn van mening dat hEDS en HSD twee van de meest verkeerd begrepen aandoeningen van onze tijd zijn, en we kijken uit naar een tijd waarin robuust onderzoek met zuivere gefenotypeerde gegevens kan aantonen dat zowel hEDS als HSD veel voorkomen, zoals we anekdotisch gezien ook geloven. Het is echter belangrijk om te onthouden dat er momenteel 14 soorten EDS zijn en dat internationaal wordt erkend dat dit (voor iedereen behalve hEDS, waarvoor het antwoord onduidelijk blijft) zeldzame tot uiterst zeldzame aandoeningen zijn.

We willen onze gemeenschap geruststellen dat het geen voordeel voor de organisatie is om te zeggen dat de Ehlers-Danlos Syndromen zeldzaam zijn. Als zou blijken dat ze veel voorkomen, zouden we dit absoluut omarmen. We hebben sinds onze lancering in 2016 nooit meer geld ontvangen voor Zeldzame Ziekten. We zijn ons er echter van bewust dat bijvoorbeeld gezondheidszorgdiensten en financieringsorganisaties voor gezondheidsonderzoek beslissingen nemen over hoe ze mensen met zeldzame aandoeningen, zoals die in onze gemeenschap, ondersteunen. Die steun verliezen op basis van een misvatting is niet juist, aangezien internationaal wordt erkend dat aandoeningen binnen de EDS-familie zeldzaam zijn.

Evenzo weten we dat het zo belangrijk is om het bewustzijn over HSD en hEDS te vergroten. We zijn hier nooit mee gestopt en zullen hier ook nooit mee stoppen. We leven en ademen dit. We zijn toegewijd aan onze missie om onderwijs, ondersteuning en onderzoek naar alle soorten EDS en HSD in gelijke mate te vergroten. Toegang tot vroege diagnose, beheer, zorg en validatie vormt de kern van wat we doen, en we willen ervoor zorgen dat de bredere medische gemeenschap deze aandoeningen het respect en het begrip geeft dat ze verdienen. Een belangrijke manier om dit te waarborgen is door middel van onderzoeks- en recensiepublicaties die de huidige kennis nauwkeurig beschrijven.

Wij zijn van mening dat alle soorten EDS en HSD nog steeds verkeerd en ondergediagnosticeerd worden, maar dit maakt ze niet 'gewoon'. Het bepalen van de werkelijke prevalentie van HSD, hEDS en de meer zeldzame subtypes van EDS blijft een onderzoeksprioriteit voor The Society.

BRON: The Ehlers-Danlos Society