



# **HYPERMOBIEEL EHLERS-DANLOS SYNDROOM (HEDS) VERSUS HYPERMOBILITEITSSPECTRUMSTOORNISSEN (HSD):**

## **WAT IS HET VERSCHIL TUSSEN HEDS EN HSD?**

*Er is een grote herziening geweest in de benadering van gewrichtshypermobiliteit (JH) als geheel. Om het continuüm van JH te herkennen, werden de hypermobiliteitsspectrumstoornissen (HSD) gecreëerd, variërend van, aan de ene kant, asymptomatische JH (iemand die geen symptomen heeft behalve het vermogen om de gewrichten verder te bewegen dan de normale limieten) tot hypermobile EDS (hEDS), aan de andere kant.*

*Het spectrum erkent dat er ernstige gevolgen kunnen zijn voor iemands leven, of het nu gaat om de directe gevolgen van JH, of omdat bekend is dat ze geassocieerd zijn met JH.*

### **Hypermobiel Ehlers-Danlos Syndroom**

*Hoewel hypermobile EDS (hEDS) het enige type van EDS blijft zonder een bevestigde oorzaak, zijn de criteria voor hEDS-diagnose aangescherpt in vergelijking met de Villefranche-nosologie uit 1997, zoals vastgesteld door een internationale consensus.*

*Het essentiële verschil tussen HSD en hEDS ligt in de strengere criteria voor hEDS in vergelijking met HSD.*

*Als iemand vóór de criteria van 2017 de diagnose hEDS kreeg, is er geen reden om een nieuwe diagnose te vragen, tenzij ze besluiten deel te nemen aan nieuw onderzoek of opnieuw moeten worden beoordeeld om een andere reden.*

### **HSD versus hEDS: de nieuwe diagnostische criteria**

*Behandeling is belangrijker dan een benaming.*

- Volgens de criteria van 2017, HSD- of hEDS-diagnose, moeten alle andere mogelijke verklaringen voor symptomen eerst worden onderzocht, om ervoor te zorgen dat ze niet beter passen bij een ander EDS-subtype, letsel of een andere bindweefselaandoening zoals Marfan.
- Symptomen en familiegeschiedenis worden vervolgens vergeleken met de nieuwe criteria voor hEDS (zie tabel).
- Als ze niet voldoen aan de nieuwe criteria, kijken artsen naar de nieuwe criteria voor HSD.
- Het onderscheiden van het subtype van HSD is afhankelijk van drie factoren:
  - Welke gewrichten hypermobiel zijn;
  - De Beighton score;
  - De aanwezigheid van andere musculoskeletale aandoeningen.

*Wat belangrijk is, is: de juiste diagnose en behandeling krijgen, niet de benaming.*

## 1997 CRITERIA VOOR HYPERMOBIELE EDS

De klinische diagnose van hEDS vereist de gelijktijdige aanwezigheid van criteria 1 EN 2 EN 3.

### criterium 1:

#### Gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit (GJH)

De Beighton score:

- ≥6 voor pre-puberale kinderen en adolescenten,
- ≥5 voor mannen en vrouwen tot de leeftijd van 50 jaar, en
- ≥4 voor mannen en vrouwen boven de 50 jaar voor hEDS.

Bij personen met verworven gewrichtsbependingen (in het verleden geopereerd, rolstoel, amputaties, enz.) die de berekening van de Beighton score beïnvloeden, kan de beoordeling van GJH historische informatie inhouden en dit met behulp van een vijf punten vragenlijst.

Als de Beighton score 1 punt onder de leeftijds- en geslachtsspecifieke grens is EN de vijf punten vragenlijst is 'positief' (= minimaal 2 positieve items), dan kan er een diagnose van GJH worden gesteld.

[Opmerkingen en kwalificaties over dit criterium in "The 2017 International Classificatie van de Ehlers-Danlos-syndromen," Malfait et al.]

### criterium 2:

#### Twee of meer van de volgende kenmerken A, B en C MOETEN aanwezig zijn

Bijvoorbeeld: A en B; A en C; B en C; A en B en C.

#### KENMERK A: systemische manifestaties van een meer gegeneraliseerde bindweefselaandoening (in totaal moeten er vijf aanwezig zijn)

1. Ongewoon zachte of fluwelen huid
2. Milde overrekbaarheid van de huid
3. Onverklaarbare striae zoals striae distensae of rubrae op de rug, liezen, dijen, borsten en/of buik bij adolescenten, mannen of prepuberale vrouwen zonder voorgeschiedenis van aanzienlijke toename of verlies van lichaamsvet of gewicht
4. Bilaterale piëzogene papels aan de hiel
5. Terugkerende of meervoudige buikhernia(s) (bijv. navelstreng, lies, cruraal)
6. Atrofische littekens op ten minste twee plaatsen en zonder de vorming van echt papierachtige en/of hemosiderische littekens zoals te zien bij klassieke EDS
7. Bekkenbodem-, rectale en/of baarmoederverzakking bij kinderen, mannen of nulliparae vrouwen zonder een voorgeschiedenis van morbide obesitas of een andere bekende predisponerende medische aandoening
8. Dental Crowding en hoog of smal gehemelte
9. Arachnodactylie, zoals gedefinieerd in een of meer van de volgende :
  - a. positief polsteken (Steinberg-teken) aan beide kanten;
  - b. positief duimteken (Walker-teken) aan beide kanten
10. Armoverspanning tot hoogte ≥1,05
11. Mitralisklepprolaps (MVP) mild of groter op basis van strikte echocardiografische criteria
12. Aortaworteldilatatie met Z-score >+2

## 1997 CRITERIA VOOR HYPERMOBIELE TYPE EDS

### Belangrijkste criteria:

- Huidbetrokkenheid (hyperrekbaarheid en/of gladde, fluwelen huid)
- Gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit

### Kleine criteria:

- Terugkerende gewrichtsdislocaties
- Chronische gewrichts-/ledematenpijn
- Positieve familiegeschiedenis

De aanwezigheid van een of beide belangrijkste criteria is nodig voor klinische diagnose; de aanwezigheid van een of meer kleine criteria draagt bij aan de diagnose, maar bij afwezigheid van een belangrijk criterium, zijn ze niet voldoende om een diagnose te stellen.

## 1997 CRITERIA VOOR HYPERMOBIELE EDS

## 1997 CRITERIA VOOR HYPERMOBIEL TYPE EDS

### KENMERK B: positieve familiegeschiedenis

met een of meer eerste graadverwanten (biologische moeder, vader, broer, zus) die onafhankelijk van elkaar voldoen aan de huidige diagnosecriteria voor hEDS.

### KENMERK C: musculoskeletale complicaties (minstens 1)

1. Musculoskeletale pijn in twee of meer ledematen, dagelijks terugkerend gedurende minimaal 3 maanden

2. Chronische, wijdverspreide pijn gedurende  $\geq 3$  maanden

3. Terugkerende gewrichtsdislocaties of gewrichtsinstabiliteit, in afwezigheid van trauma (a of b)

a. Drie of meer atraumatische dislocaties in hetzelfde gewricht of twee of meer atraumatische dislocaties in twee verschillende gewrichten die op verschillende tijdstippen voorkomen.

b. Medische bevestiging van gewrichtsinstabiliteit op 2 of meer plaatsen die niet veroorzaakt zijn door trauma.

### criterium 3:

### aan alle volgende voorwaarden MOET worden voldaan

1. Afwezigheid van ongewone kwetsbaarheid van de huid, hier rekening houden met andere types EDS.

2. Uitsluiting van andere erfelijke en verworven bindweefselaandoeningen, waaronder auto-immuun reumatologische symptomen. Bij patiënten met een verworven bindweefselaandoening (bijv. lupus, reumatoïde artritis, enz.), aanvullende diagnose van hEDS vereist voldoening aan beide Kenmerken A en B van criterium 2. Kenmerk C van criterium 2 (chronische pijn en/of instabiliteit) kan in deze omstandigheden niet worden meegeteld voor hEDS-diagnose.

3. Uitsluiting van alternatieve diagnoses die ook gewrichtshypermobiliteit door middel van hypotonie en/of bindweefsellaxiteit omvatten. Alternatieve diagnoses en diagnostische categorieën omvatten, maar zijn niet beperkt tot, neuromusculaire aandoeningen (bijv. myopathische EDS, Bethlem myopathie), andere erfelijke bindweefselaandoeningen (bijv. andere soorten EDS, Loeys-Dietz syndroom, Marfan-syndroom) en skeletdysplasieën (bijv. OI). Uitsluiting van deze overwegingen kan gebaseerd zijn op anamnese, lichamelijk onderzoek en/of moleculair genetisch testen, zoals aangegeven.

### Algemene opmerking:

- Veel andere functies worden beschreven bij hEDS, maar de meeste zijn niet specifiek of gevoelig genoeg om te worden opgenomen in formele diagnostische criteria, op dit moment (zie "Hypermobiel Ehlers-Danlos Syndroom (ook bekend als Ehlers-Danlos Syndroom Type III en Ehlers-Danlos Syndroom hypermobiliteitstype): klinische beschrijving en natuurlijke geschiedenis" door Tinkle et al.

- Deze omvatten, maar zijn niet beperkt tot : slaapstoornissen, vermoeidheid, orthostatische tachycardie, functionele gastro-intestinale stoornissen, dysautonomie, angst en depressie. Deze andere systemische manifestaties kunnen vaak slopender zijn dan de gewrichtssymptomen en functionaliteit en levenskwaliteit aantasten, en moeten altijd worden vastgesteld tijdens klinische onderzoeken.

- Hoewel ze geen deel uitmaken van de diagnostische criteria, kan de aanwezigheid van dergelijke systemische manifestaties de aanleiding zijn om hEDS te overwegen in de differentiële diagnose.

## Het spectrum van gewrichtshypermobiliteit (JH)

TYPE	BEIGHTON SCORE	MUSCULOSKELETALE BETROKKENHEID	OPMERKINGEN
Asymptomatische GJH	Positief	Afwezig	
Asymptomatische PJH	Gewoonlijk negatief	Afwezig	JH meestal beperkt tot handen en/of voeten
Asymptomatische LJH	Negatief	Afwezig	JH meestal beperkt tot enkele gewrichten of lichaamsdelen
gHSD	Positief	Aanwezig	
pHSD	Gewoonlijk negatief	Aanwezig	JH meestal beperkt tot handen en/of voeten
IHSD	Negatief	Aanwezig	JH meestal beperkt tot enkele gewrichten of lichaamsdelen
hHSD	Negatief	Aanwezig	Historische aanwezigheid van JH
hEDS	Positief	Mogelijk	

*Musculoskeletale betrokkenheid omvat trauma (micro- en macrotrauma), chronische pijn, verstoorde proprioceptie en andere kenmerken (platvoeten, slecht uitgelijnde botten in de elleboog en grote teen, milde tot matige scoliose, kyfose (buitenwaartse kromming) van de bovenste wervelkolom, lordose (binnenwaartse kromming) van de onderrug.*

### Verklarende woordenlijst:

- *Arachnodactylie: de vingers en tenen zijn abnormaal lang en slank, in vergelijking met de handpalm en voetboog; en de duimen van het individu hebben de neiging om ook naar binnen te worden getrokken in de richting van de handpalm.*
- *Hemosiderisch: geelbruin*
- *Hypotonie: abnormaal lage spierspanning*
- *Nullipara: een vrouw die nog nooit is bevallen*
- *Piëzogene papels: kleine, pijnlijke, reversibele hernia's van onderliggende vetbolletjes door de fascia in de dermis,*
- *Papierachtig: dun of droog als papier*
- *Verzakking: een naar voren of naar beneden glijden van een van de delen of organen van het lichaam*
- *Striae distensae: striae, striemen*
- *Striae rubrae: rode lineaire strepen*

**BRON: The Ehlers-Danlos Society**