



KINDERBESCHERMING, EDS EN HSD

Inleiding

De trieste realiteit is dat kindermishandeling bestaat. De gemeenschap van personen met Ehlers–Danlos Syndroom (EDS) en Hypermobiliteitsspectrumstoornissen (HSD) is er niet immuun voor. Evenzo is het verschrikkelijk om beschuldigd te worden van misbruik terwijl je onschuldig bent.

Misbruik komt in vele vormen voor. Zo is er de vorm van de onverklaarbare verwondingen en een andere vorm is "Münchhausen by proxy".

Elke bezorgdheid over mogelijk kindermisbruik moet altijd zorgvuldig worden overwogen. Sommige dingen waarvan bekend is dat ze kenmerken zijn van de Ehlers–Danlos Syndromen en Hypermobiliteitsspectrumstoornissen, kunnen echter lijken op verwondingen die voorkomen bij fysiek misbruik. Sommige dingen kunnen erg lijken op symptomen of gedrag waarvan gedacht kan worden dat het Münchhausen bij proxy is (verzonnen ziekte).

Bovendien is het absoluut duidelijk dat zelfbeschadiging veel voorkomt bij kinderen en adolescenten in het algemeen en dat dit om een aantal verschillende redenen ontstaat. Zelfbeschadiging kan duidelijk naar voor komen uit de aard van het letsel en een volledige beoordeling, en wordt niet beschouwd als 'kindermishandeling', maar er is dan wel de behoefte aan psychosociale en medische ondersteuning, afhankelijk van de oorzaak(en).

In de onderstaande tekst vatten we de bedenkingen samen die zich kunnen voordoen bij de Ehlers–Danlos Syndromen en hypermobiliteitsspectrumstoornissen en bieden we algemeen advies aan ouders/voogden/verzorgers/ en professionele collega's over waar ze informatie kunnen zoeken en hoe ze kunnen meewerken aan het proces als een probleem met betrekking tot kindermishandeling geuit werd.

Tekenen en symptomen bij Ehlers–Danlos Syndromen

Tekenen van fysiek misbruik zijn onder meer : onverklaarbare blauwe plekken, verwondingen van de zachte weefsels en dislocaties. Deze kunnen ook van nature in verschillende mate voorkomen bij de verschillende soorten EDS, en in verschillende mate tussen individuen met dezelfde vorm van EDS.

Bij aandoeningen zoals osteogenesis imperfecta, osteoporose en enkele van de meer zeldzame vormen van EDS, kunnen fracturen spontaan of met schijnbaar minimaal trauma optreden. Er is echter geen duidelijk bewijs dat breuken op deze manier optreden bij zuigelingen. Er zijn aanwijzingen dat ambulante kinderen met het Ehlers–Danlos Syndroom een hoger risico lopen op veelvoorkomende fracturen (bijv. pols) als gevolg van vallen (Rolfes et al.)

Er zijn ook aanwijzingen dat vasculaire complicaties zoals hematoom (bloedzwellig in zachte weefsels/huid), intracranieële (inwendig in de schedel) bloeding en dissectie (scheuring van het slijmvlies van een bloedvat) kunnen optreden, zij het zelden, bij verschillende van de meer zeldzame vormen van EDS, en niet alleen in de vasculaire vorm van EDS (vEDS).

EDS SUBTYPE	OVERERVINGS-PATROON	GENETISCHE BASIS	BETROKKEN PROTEÏNEN	SLEUTELWOORDEN
Klassieke EDS cEDS	Autosomaal dominant	Belangrijk: COL5A1, COL5A2	Type V collageen	Ehlers-Danlos syndrome, classic*, COL5A1, COL5A2, Ehlers-Danlos syndrome type I, Ehlers-Danlos syndrome type II, Ehlers-Danlos syndrome, COL1A1
		Zeldzaam: COL1A1	Type I collageen (p.(Arg312Cys))	Ehlers-Danlos syndrome, COL1A1
Klassiek-gelijkende EDS clEDS	Autosomaal recessief	TNXB	Tenascin XB	Ehlers-Danlos syndrome, TNXB, tenascin-x
Cardiovasculaire EDS cvEDS	Autosomaal recessief	COL1A2	Type I collageen (total absence of $\alpha 2$ chain)	Ehlers-Danlos syndrome, COL1A2
Arthrochalisische EDS aEDS	Autosomaal dominant	COL1A, COL1A2	Type I collageen (N-propeptide processing)	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochaliasia, Ehlers-Danlos syndrome type VIIA, Ehlers-Danlos syndrome type VIIB
Dermatosparaxische EDS dEDS	Autosomaal recessief	ADAMTS2	ADAMTS-2	Ehlers-Danlos syndrome, dermatospara*, ADAMTS2, Ehlers-Danlos syndrome type VIIC
Kyfoscoliotische EDS kEDS	Autosomaal recessief	PLOD1	LH1	Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscolio*, PLOD1
		FKBP14	FKBP22	Ehlers-Danlos syndrome type VIA Ehlers-Danlos syndrome, FKBP14
Braos Hoornvliessyndroom BCS	Autosomaal recessief	ZNF469	ZNF469	Brittle cornea syndrome, ZNF469, PRDM5
		PRDM5	PRDM5	
Spondylodysplastische EDS spEDS	Autosomaal recessief	B4GALT7	$\beta 4$ GalT7	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid, B4GALT7
		B4GALT6	$\beta 4$ GalT6	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid, B3GALT6 Ehlers-Danlos
		SLC39A13	ZIP13	Ehlers-Danlos syndrome, spondylocheirodysplas*, SLC39A13
Musculocontracturale EDS mcEDS	Autosomaal recessief	CHST14	D4ST1	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural, CHST14, DSE
		DSE	DSE	Ehlers-Danlos syndrome type VIIB, adducted thumb-clubfoot syndrome, Ehlers-Danlos syndrome Koshi type, D4ST1-deficient Ehlers-Danlos syndrome
Myopatische EDS mEDS	Autosomaal recessief of autosomaal dominant	COL12A1	Type XII collageen	Ehlers-Danlos syndrome, COL12A1
Parodontale EDS pEDS	Autosomaal dominant	C1R/S	C1r and C1Rs	Ehlers-Danlos syndrome, periodontal, C1R, C1S

D'hondt S, Van Damme T, Malfait F, 2018

Er is echter geen bewijs in de literatuur dat deze ernstige vasculaire problemen optreden bij de hypermobile variant van EDS (hEDS).

Bovendien zijn er een aantal redenen waarom verzonnen ziekten een punt van zorg kunnen zijn bij kinderen en adolescenten.

Bijvoorbeeld:

- symptomen of tekenen die bij lichamelijk onderzoek worden gevonden en niet verklaard kunnen worden door een medische aandoening;
- medisch onderzoek verklaart de symptomen en tekenen niet;
- het begin van nieuwe symptomen na het verdwijnen van de vorige;
- na verloop van tijd zijn er herhaalde presentaties met een reeks tekenen en symptomen.

De normale dagelijkse activiteiten, bijvoorbeeld het schoolbezoek, kunnen worden beïnvloed in een mate die verder lijkt te gaan dan verwacht zou kunnen worden voor de medische aandoening waarvan bekend is dat de jongere heeft.

Omdat dit zo complex is en omdat welzijn hoe dan ook van fundamenteel belang is (of het nu misbruik of een medische aandoening is), moeten alle gevallen zeer zorgvuldig worden beoordeeld en moeten alle medische mogelijkheden worden overwogen. Wat onweerlegbaar is, is dat met overweldigende pijn en meerdere symptomen zowel een jongere als zijn familie toegewijde multidisciplinaire hulp nodig hebben.

Ondersteuning van de beoordeling van een jongere met EDS of HSD

Wanneer de gegeven uitleg niet overeenkomt met het gevonden letsel of de gevonden ziekte, zijn gezondheids-, sociale en welzijnsmedewerkers en wetshandhavers verplicht hun zorgen hierover te melden als ze denken dat iemand het slachtoffer is van misbruik. Deze medewerkers kunnen al dan niet bekend zijn met aandoeningen zoals EDS of HSD.

Er zijn manieren om diegenen te helpen die hun bezorgdheid over misbruik beoordelen. Enkele belangrijke dingen om te overwegen bij EDS zijn:

–Is er een bevestigde diagnose van EDS en hoe heeft dit zich in de loop van de tijd, als individu, gepresenteerd? Het is belangrijk om een duidelijk beeld te hebben van de "natuurlijke historie", d.w.z. hoe de aandoening hen tot nu toe heeft beïnvloed. Niet iedereen met EDS heeft dezelfde zorgen of ernst van de zorgen. Is wat er is gebeurd normaal voor hen of abnormaal voor hen? Als het abnormaal is, waarom is dit dan gebeurd? Zijn er andere verklaringen dan misbruik voor de verandering in het patroon of type letsel of gedrag.

–Als één of beide biologische ouders EDS of een vergelijkbare aandoening hebben, kan dit helpen om een mening te vormen, maar uiteindelijk is het belangrijk om te weten of het kind of de adolescent de aandoening heeft.

–Hebben degenen die hun bezorgdheid hebben geuit een professional geraadpleegd die ervaring heeft met het diagnosticeren en behandelen van EDS, als ze die expertise zelf niet hebben?

–Met betrekking tot fracturen, zijn er andere medische oorzaken overwogen waarvan bekend is dat ze verband houden met fracturen, en is het type fractuur een erkende of redelijkerwijs mogelijke complicatie van die aandoening?

–Over de hele wereld kunnen er verschillende beleidsregels en wetten zijn bij het omgaan met kindermishandeling. Er moet advies worden ingewonnen bij een wettelijke vertegenwoordiger die bekend is met het lokale beleid en de wetgeving.

–Werk waar mogelijk samen met de gezondheids-, welzijns- en wetshandhavers. Bij het uitoefenen van hun werk zijn zij wettelijk verplicht om hun zorgen te melden. Het welzijn van de jongere staat voor hen voorop.

In complexe gevallen is het onvermijdelijk dat multidisciplinaire inbreng nodig is, maar bij (mogelijke) aanwezigheid van EDS hoort daarbij een deskundig oordeel op het gebied van EDS en de erfelijke aandoeningen van het bindweefsel.

EDS SUBTYPE	OVERERVINGS-PATROON	GENETISCHE BASIS	BETROKKEN PROTEÏNEN	SLEUTELWOORDEN
Klassieke EDS cEDS	Autosomaal dominant	Belangrijk: COL5A1, COL5A2	Type V collageen	Ehlers-Danlos syndrome, classic*, COL5A1, COL5A2, Ehlers-Danlos syndrome type I, Ehlers-Danlos syndrome type II, Ehlers-Danlos syndrome, COL1A1
		Zeldzaam: COL1A1	Type I collageen (p.(Arg312Cys))	Ehlers-Danlos syndrome, COL1A1
Klassiek-gelijkende EDS cEDS	Autosomaal recessief	TNXB	Tenascin XB	Ehlers-Danlos syndrome, TNXB, tenascin-x
Cardiovasculaire EDS cvEDS	Autosomaal recessief	COL1A2	Type I collageen (total absence of $\alpha 2$ chain)	Ehlers-Danlos syndrome, COL1A2
Arthrochalasische EDS aEDS	Autosomaal dominant	COL1A, COL1A2	Type I collageen (N-propeptide processing)	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia, Ehlers-Danlos syndrome type VIIA, Ehlers-Danlos syndrome type VIIB
Dermatosparaxische EDS dEDS	Autosomaal recessief	ADAMTS2	ADAMTS-2	Ehlers-Danlos syndrome, dermatospara*, ADAMTS2, Ehlers-Danlos syndrome type VIIC
Kyfoscoliotische EDS kEDS	Autosomaal recessief	PLOD1	LH1	Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscolio*, PLOD1
		FKBP14	FKBP22	Ehlers-Danlos syndrome type VIA Ehlers-Danlos syndrome, FKBP14
Broos Hoornvliessyndroom BCS	Autosomaal recessief	ZNF469	ZNF469	Brittle cornea syndrome, ZNF469, PRDM5
		PRDM5	PRDM5	
Spondylodysplastische EDS spEDS	Autosomaal recessief	B4GALT7	$\beta 4$ GalT7	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid, B4GALT7
		B4GALT6	$\beta 4$ GalT6	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid, B3GALT6 Ehlers-Danlos
		SLC39A13	ZIP13	Ehlers-Danlos syndrome, spandylcheirodysplas*, SLC39A13
Musculocontractuale EDS mcEDS	Autosomaal recessief	CHST14	D4ST1	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural, CHST14, DSE
		DSE	DSE	Ehlers-Danlos syndrome type VIB, adducted thumb-clubfoot syndrome, Ehlers-Danlos syndrome Koshi type, D4ST1-deficient Ehlers-Danlos syndrome
Myopatische EDS mEDS	Autosomaal recessief of autosomaal dominant	COL12A1	Type XII collageen	Ehlers-Danlos syndrome, COL12A1
Parodontale EDS pEDS	Autosomaal dominant	C1R/S	C1r and C1Rs	Ehlers-Danlos syndrome, periodontal, C1R, C1S