



WAT ZIJN DE EHLERS-DANLOS SYNDROMEN?

De Ehlers-Danlos Syndromen (EDS) zijn een groep bindweefselaandoeningen die kunnen geërfd worden en variëren zowel in hun invloed op het lichaam als in hun genetische oorzaken. Ze worden over het algemeen gekenmerkt door gewrichtshypermobiliteit (gewrichten die verder strekken dan normaal), hyperrekbaarheid van de huid (huid die verder kan worden uitgerekt dan normaal), en fragiele weefsels.

Bindweefsel is het materiaal in de lichaam dat de verschillende weefsels en organen samenhoudt, ondersteunt en scheidt. Bindweefsel is gelegen tussen andere weefsels overal in het lichaam en zorgt voor kracht en flexibiliteit, en helpt ook bij het uitvoeren van algemene functies evenals gespecialiseerde diensten. Bindweefselaandoeningen verstoren deze meest fundamentele processen en structuren van het lichaam. De resulterende problemen kunnen wijdverspreid zijn, in een breed scala van ernst, en van invloed op gebieden die anders niets met elkaar te maken lijken te hebben.

Een vroege diagnose is cruciaal. Symptomen kunnen worden behandeld als ze zich voordoen. Zorg is grotendeels preventief, ter ondersteuning en beheersing van EDS met de bedoeling om de schade zo minimaal mogelijk te houden. De individuele noden moeten afgestemd worden op de symptomen die zich voordoen bij de persoon met EDS. EDS treft mensen van alle leeftijden, rassen en geslachten.

Voor meer informatie : ehlers-danlos.com en zebrapadvzw.be

EDS is momenteel ingedeeld in dertien subtypes. De fysieke tekenen en symptomen van een persoon zullen vergeleken worden met de belangrijkste en secundaire criteria om het subtype te identificeren dat het meest compleet past. Er is substantieel symptoomoverlap tussen EDS en andere bindweefselaandoeningen, dus een definitieve diagnose voor EDS, wanneer de genmutatie bekend is – en dit is bij alle types behalve hypermobiele EDS – vraagt ook om bevestiging door testen om de verantwoordelijke variant voor het aangetaste gen te identificeren.

Hou er rekening mee dat iemands ervaring met EDS individueel is en niet noodzakelijk hetzelfde is als de ervaring van een andere persoon. Diagnostische criteria zijn uitsluitend bedoeld om EDS van andere bindweefselaandoeningen te onderscheiden, en er zijn veel meer mogelijke symptomen voor elk type EDS dan er criteria zijn.

- Klassieke EDS [COL5A1, COL5A2, zelden COL1A1]
- Klassiek-gelijkende EDS [TNXB]
- Cardiovasculaire EDS [COL1A2]
- Vasculaire EDS [COL3A1, zelden COL1A1] mogelijk kortere levensverwachting; arteriële ruptuur is de meest voorkomende oorzaak van plotselinge dood.
- Hypermobiele EDS [geen geïdentificeerde oorzaak]
- Arthrochalasische EDS [COL1A1, COL1A2]
- Dermatosparaxis EDS [ADAMTS2]
- Kyfoscoliotische EDS [PLOD1, FKBP14]
- Broos hoornvliessyndroom [ZNF469, PRDM5]
- Spondylodysplastische EDS [B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13]
- Musculocontracturale EDS [CHST14, DSE]
- Myopathische EDS [COL12A1]
- Periodontale EDS [C1R, C1S]