



# KLINISCHE BEOORDELINGSMETHODES VOOR HET CLASSIFICEREN VAN GENERALISEERDE GEWRICHTSHYPERMOBILITEIT

## VOOR NIET-EXPERTS

**BRON: THE EHLERS-DANLOS SOCIETY.** Dit artikel is een bewerking van: Birgit Juul-Kristensen, Karoline Schmedling, Lies Rombuat, Hans Lund en Raoul H.H. Engelbert 2017 door Benjamin Guscott. Meeteigenschappen van klinische beoordelingsmethodes voor het classificeren van gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit - een systematische review. *Am J Med Genet Deel C Semin Med Genet* 175C:116–147.

*Er is een gebrek aan kennis over welke klinische beoordelingsmethodes het meest geschikt zijn voor het classificeren van gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit (GJH), hier bespreken we ze systematisch. Er werden vier testbeoordelingsmethodes geïnspecteerd (Beighton Score [BS], Carter en Wilkinson, Hospital del Mar, Rotes-Querol) en twee vragenlijstbeoordelingsmethodes (Vijfdelige vragenlijst [5PQ], Beighton Score-zelf gerapporteerd [BS-self]). Studies werden beoordeeld als "redelijk" of "slecht". De aanbeveling voor klinisch gebruik bij volwassenen is BS met een afkappunt van 5 van de 9 inclusief historische informatie, terwijl het bij kinderen BS is met een afkappunt van ten minste 6 van de 9. Er zijn echter meer studies nodig voordat op bewijs gebaseerde aanbevelingen kunnen worden gedaan.*

### Inleiding

*Gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit (GJH) komt relatief vaak voor en komt voor bij ongeveer 2-57% van de verschillende populaties. Belangrijke redenen hiervoor kunnen het gebruik van veel verschillende klinische beoordelingsmethodes en classificatiecriteria zijn. GJH wordt gekenmerkt door gewrichten die buiten het normale bewegingsbereik kunnen bewegen. Veel mensen met GJH hebben geen symptomen, waardoor het ook moeilijk is om het aantal mensen met deze aandoening goed in te schatten. Wanneer GJH gepaard gaat met symptomen, wordt het gedefinieerd als een gezondheidsgerelateerde aandoening, bijvoorbeeld het gewrichtshypermobiliteitssyndroom (JHS) of het Ehlers-Danlos syndroom, hypermobiel type (hEDS). De twee aandoeningen (JHS en hEDS) hebben een zeer nauwe overlap tot het punt dat ze niet te onderscheiden zijn; hier wordt het JHS/hEDS genoemd. De aandoening JHS/hEDS kan worden gedefinieerd als een bindweefselaandoening, die in het algemeen wordt gekenmerkt door GJH, complicaties van gewrichtsinstabiliteit, pijn, kenmerkende huidverschijnselen en verminderde levenskwaliteit. Tot nu toe is JHS gediagnosticeerd door de Brighton-tests en -criteria, en hEDS door de Villefranche-criteria, beide inclusief het Beighton-scoresysteem (BS) van negen tests voor de beoordeling van GJH.*

In de klinische beoordelingsmethodes worden met name twee meeteigenschappen geëvalueerd: validiteit en betrouwbaarheid. Validiteit verwijst naar de vraag of het resultaat als correct kan worden bevestigd, terwijl betrouwbaarheid verwijst naar de vraag of een resultaat kan worden herhaald met hetzelfde of een vergelijkbaar resultaat.

BS bestaat uit één test van de lage rug en de onderste extremiteiten, en vier bilaterale tests elders (oppositie eerste vinger, vijfde vingerextensie, elleboogextensie, knie-extensie en achterwaarts buigen), met scores variërend van 0 tot 9. Invloedsfactoren op BS zijn leeftijd, geslacht, etniciteit en fysieke fitheid. Voor volwassenen was een afkappunt van 4/9 voor GJH opgenomen in de Brighton-criteria voor JHS, terwijl 5/9 voor GJH het criterium is voor hEDS in de Villefranche-criteria. Voor kinderen was er geen consensus over een specifiek afkappunt voor GJH, maar er zijn 5/9, 6/9 en 7/9 gesuggereerd. Het is bekend dat de betrouwbaarheid van Brighton of soortgelijke tests goed is, maar er is gebrek aan bewijs voor de validiteit van deze methode.

De vijfdelige vragenlijst (5PQ), die tot nu toe alleen voor volwassenen is gebruikt, bestaat uit vijf vragen, inclusief actuele en historische informatie over gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit (naar voren buigen van de rug, oppositie van de eerste vinger, het vermogen om vrienden te amuseren met vreemde lichaamsvormen, ontwrichting van schouder/knie, perceptie van dubbelgewricht). De 5PQ wordt over het algemeen als betrouwbaar beschouwd, maar zou baat hebben bij meer onderzoek naar verschillende soorten validiteit. Duidelijke diagnostische klinische beoordelingsmethodes voor GJH met en zonder symptomen zijn nodig, zowel voor de diagnose van JHS/hEDS als voor het meten van behandelresultaten van JHS/hEDS, zowel bij kinderen als bij volwassenen.

Samenvattend is er onvoldoende kennis over welke klinische beoordelingsmethodes geschikt zijn om GJH te classificeren. Daarom was het doel van deze studie om een systematische review uit te voeren die de klinische beoordelingsmethodes voor het classificeren van GJH identificeerde, om hun betrouwbaarheid en validiteit te evalueren volgens de aanbevolen COSMIN-procedure, en uiteindelijk om het beste bewijs samen te vatten.

## **Resultaten en discussie**

In de literatuur zijn vier testmethodes (BS, CW, HdM, RQ) en twee vragenlijstbeoordelingsmethodes (5PQ, BS-self) geïdentificeerd voor het classificeren van GJH bij kinderen en volwassenen. De meeste onderzoeken gingen over BS en alleen BS en 5PQ rapporteerden aspecten van validiteit. Het merendeel van de betrouwbaarheidsonderzoeken toonde enig positief bewijs voor BS, en lijkt daarom acceptabel voor gebruik in de klinische praktijk, op voorwaarde dat het testen overal op dezelfde manier wordt uitgevoerd. Er zijn tekortkomingen in onderzoeken naar de validiteit van BS, terwijl de drie andere testbeoordelingsmethodes (CW, HdM, RQ) onvoldoende informatie over zowel betrouwbaarheid als validiteit hebben om aan te bevelen.

Voor de vragenlijstbeoordelingsmethodes werden de meeste onderzoeken gerapporteerd op 5PQ, wat een veelbelovende beoordelingsmethode blijkt te zijn voor toekomstige populatiestudies. De aanvullende vragenlijst, BS-self, lijkt misschien ook veelbelovend, omdat deze illustraties bevat van de testprocedures voor elk van de BS-tests. De methodes voor het beoordelen van vragenlijsten hebben echter meer evaluatie nodig voordat ze klinisch kunnen worden gebruikt, aangezien zeer weinig onderzoeken meeteigenschappen hebben gerapporteerd over hun betrouwbaarheid en validiteit.

Aangezien JHS en hEDS in de huidige beoordeling worden erkend als één en dezelfde aandoening, moet een specifiek afkappunt worden bepaald en kan 5/9 worden voorgesteld voor toekomstig gebruik bij volwassenen. Aangezien echter bekend is dat gewrichtsmobiliteit, en dus BS, afneemt met de leeftijd, is het voor volwassenen noodzakelijk om ook aanvullende historische informatie op te nemen. Aangezien kinderen individuele groeiperiodes hebben, kan dit de reden zijn om twee afkappunten (een onder- en een bovengrens) te hanteren, waarbij rekening wordt gehouden met leeftijd en geslacht. Het bovenste afkappunt wordt gesuggereerd om ten minste 6/9 te zijn, zoals gebruikt in eerdere on-

derzoeken. Opwarmen voordat flexibiliteitstesten worden uitgevoerd, kan de uitkomst van een testbeoordelingsmethode beïnvloeden. Er zijn echter bijna geen studies die hebben gemeld of deelnemers wel een warming-up hebben gedaan, en de invloed van dergelijke prestaties is daarom onbekend.

Dit overzicht belicht een aantal gebieden die toekomstig onderzoek behoeven. Vanwege de beperkte onderzoeken naar de klinische beoordelingsmethodes voor het classificeren van GJH, zijn meer hoogwaardige onderzoeken nodig, met name die de verschillende aspecten van validiteit evalueren. Aanvullende testbeoordelingsmethodes anders dan de momenteel beschreven methodes kunnen worden overwogen om de aanwezigheid van GJH in de diagnostische procedure van erfelijke bindweefselaandoeningen te ondersteunen.

Ook van belang is dat consensus gerechtvaardigd is over de selectie van specifieke test- en vragenlijstbeoordelingsmethodes voor het classificeren van GJH, de testprestaties en de afkappunten waarop leeftijd, geslacht en etniciteit in aanmerking kunnen worden genomen.

Beperkingen van deze review zijn het kleine aantal studies, waardoor is besloten om alleen de betrouwbaarheid te beoordelen en weinig types van het validiteitsaspect. Verder, aangezien de steekproefomvang in klinische onderzoeken vaak veel kleiner is dan in vragenlijstonderzoeken, wordt aanbevolen dat kleine steekproeven met behulp van testbeoordelingsmethodes niet zo strikt worden beoordeeld als bij het gebruik van vragenlijstbeoordelingsmethodes. Ondanks deze beperkingen heeft deze review er baat bij systematisch te zijn en aanbevolen evaluatiestrategieën voor dit soort review toe te passen.

## **Conclusie**

In het huidige systematische literatuuronderzoek zijn vier test- en twee vragenlijstbeoordelingsmethodes gevonden voor het classificeren van GJH. De meeste onderzoeken gebruikten de Beighton-score. De betrouwbaarheid van deze methode lijkt acceptabel. Er werden tekortkomingen gevonden in onderzoeken naar de validiteit van BS, terwijl de drie andere testbeoordelingsmethodes geen informatie bevatten over zowel betrouwbaarheid als validiteit. Met betrekking tot methodes voor het beoordelen van vragenlijsten wordt 5PQ het vaakst gebruikt, maar alleen bij volwassenen. Concluderend, op voorwaarde dat de testprocedures consistent zijn, is de aanbeveling voor klinisch gebruik bij volwassenen BS met een afkappunt van 5 op 9, inclusief historische informatie. Bij kinderen is het BS met een afkappunt van ten minste 6 op 9. Hoewel de Beighton-score wordt aanbevolen voor het classificeren van GJH, is meer onderzoek nodig, vooral naar de validiteitseigenschappen van deze beoordelingsmethodes.