



ORTHOPEDISCH MANAGEMENT VAN DE EHLERS-DANLOS SYNDROMEN

VOOR NIET-EXPERTS

BRON: THE EHLERS-DANLOS SOCIETY. Dit artikel is een bewerking van William B. Ericson Jr. en Roger Wolman, aangepast door Benjamin Guscott 2017. Orthopedische behandeling van de Ehlers-Danlos Syndromen. Am J Med Genet Deel C Semin Med Genet 175C: 188-194.

De rol van orthopedische chirurgie bij de Ehlers-Danlos Syndromen is controversieel en moeilijk te onderscheiden uit de beschikbare medische literatuur. Een niet-chirurgische behandeling heeft de voorkeur, maar voor zorgvuldig geselecteerde patiënten kunnen specifieke gewrichtsstabilisatie en zenuwvrijgaveprocedures symptomatische verlichting bieden wanneer conservatieve maatregelen falen.

Inleiding

Orthopedie is de behandeling van spieren, botten en gewrichten. Het Ehlers-Danlos Syndroom (EDS) is een bindweefselstoornis waarbij sprake is van te beweeglijke gewrichten (gewrichtshypermobiliteit, JH). JH is niet altijd pijnlijk, maar zo ja, (1) is moeilijk te diagnosticeren zonder zeer gespecialiseerde training, (2) wordt niet weergegeven op standaard diagnostische tests, (3) reageert niet op standaardbehandeling, (4) verlaagt de drempel voor geassocieerde gewrichtsblessures, (5) veroorzaakt voortijdige slijtage van gewrichten, en (6) resulteert in een hoger percentage mislukkingen voor de behandeling, zowel medisch als chirurgisch. Wat volgt is een korte samenvatting, waarin een algemene benadering van patiënten met EDS en JH wordt beschreven. De auteurs onderschrijven, verkiezen of certificeren geen specifieke procedure of specifieke techniek, en geven deze meningen alleen voor algemene informatie.

De medische term voor gedeeltelijke dislocatie van een gewricht is 'subluxatie' en EDS-patiënten hebben frequente subluxatie en incidentele dislocatie van grote en kleine gewrichten. De asymmetrische belasting van de gewrichtsoppervlakken als het gewricht subluxeert, draagt bij aan de vroege slijtage van het gewrichtsoppervlak, en er is heel weinig letsel nodig om een "los" gewricht "los en pijnlijk" te maken. EDS-patiënten hebben vaak zenuwpijn. Dit type zenuwprobleem beschadigt de zenuwen meestal niet, maar veroorzaakt pijn waar de zenuwen eindigen, niet waar ze worden samengedrukt, en wordt helaas niet weergegeven in diagnostische tests en kan resistent zijn tegen behandeling. Pijn door zenuwproblemen kan erg lijken op gewrichtspijn door instabiliteit, en deze eigenschap van EDS/JH maakt het leven van EDS-patiënten en hun artsen zeer gecompliceerd.

EDS-patiënten vertonen vaak meerdere klachten, met name vage, aan/uit pijn in de ledematen of wervelkolom. Artsen hebben de neiging om een eenvoudige, enkele diagnose te stellen. Bij EDS-patiënten is het vaak veel moeilijker om de exacte oorzaak of oorzaken van de pijn van de patiënt te bepalen, de verwachtingen kunnen onrealistisch zijn en technische problemen kunnen ernstige gevolgen hebben. Desondanks kan een operatie voor patiënten de enige behandeling zijn die op betrouwbare wijze resulteert in aanhoudende pijnverlichting.

Niet-chirurgische behandelingsopties

Over het algemeen moeten niet-chirurgische opties voor de behandeling van gewrichtspijn worden uitgeput voordat een operatie wordt aanbevolen. Het volgende is een gedeeltelijke lijst :

– Acute pijn

Pijn kan het gevolg zijn van een plotselinge (acute) gebeurtenis of een langdurig (chronisch) patroon. In de acute setting is de standaard orthopedische "R-I-C-E"-behandeling (Rest, Ice, Compression, Elevation) veilig en effectief. Het is niet bijzonder effectief of praktisch in de chronische setting. De gebruikelijke behandelingsopties voor elke patiënt met een acuut letsel zijn geschikt voor de meeste EDS-patiënten.

– Chronische pijn

In de chronische setting zijn er meerdere opties die effectief kunnen zijn. Zowel patiënten als artsen zouden "orale medicatie" waarderen die resulteert in effectieve pijnverlichting. Helaas is orale medicatie voor EDS-patiënten problematisch: medicijnen veranderen de onderliggende oorzaak van de pijn niet en hebben vaak problematische bijwerkingen.

Vanwege verschillende aspecten van EDS kunnen niet-steroïde anti-inflammatoire geneesmiddelen (NSAID's), paracetamol en opioïden schadelijk zijn. Gabapentine en pregabaline kunnen helpen en verminderen angst, maar gaan gepaard met gewichtstoename. Naltrexon is met enig succes off-label gebruikt voor chronische pijn. Spalken kunnen heel nuttig zijn voor specifieke soorten gewrichtsinstabiliteit, vooral als onderdeel van een gecoördineerd behandelingsprogramma. Spalken beperken de gewrichtsbeweging en kunnen pijn beperken, maar kunnen al dan niet resulteren in verhoogde stabiliteit, en als ze consequent worden gebruikt, kunnen ze de spieren zwakker maken door onbruik.

Fysiotherapie en oefenprogramma's zijn essentiële componenten voor een succesvolle pijnverlichting bij patiënten met EDS. Oefeningen die de nadruk leggen op low-impact versterking, positiewaarneming en verbeterde houding kunnen zeer nuttig zijn. Fysiotherapie kan effectief worden gebruikt om de kernspierkracht te vergroten en specifieke gewrichten te stabiliseren. Lokale anesthesie-injecties kunnen nuttig zijn bij het bepalen van de bron van pijn. We moeten opmerken dat de meest voorkomende vormen van lokale anesthesie nu bekend zijn als toxisch voor kraakbeenproducerende cellen, en ropivacaïne moet bij voorkeur worden gebruikt voor deze injecties. Anekdotisch werkt carbocaine meestal beter bij EDS-patiënten. Voedingsoverwegingen worden steeds belangrijker. Mogelijk komen er in de toekomst duidelijkere aanbevelingen. Gewichtsbeheersing is een belangrijke noodzaak voor elke patiënt met EDS. Botgezondheid, met voldoende calciumname en geschikte vitamine D-spiegels, is erg belangrijk. Lichaamsbeweging is ook een belangrijk onderdeel van de gezondheid van de botten, maar kan problematisch zijn.

Chirurgische behandelingsopties

EDS-patiënten lopen een verhoogd risico bij elke vorm van operatie. De beslissing om een orthopedische operatie aan te bevelen, moet zorgvuldig worden overwogen. Chirurgie is een optie voor een select aantal specifieke aandoeningen bij EDS-patiënten, maar er is weinig in de chirurgische literatuur om deze benadering te ondersteunen. Normale diagnostische tests en een hoger percentage mislukkingen zouden chirurgische interventie in de EDS-populatie niet moeten voorkomen, maar voorzichtigheid is geboden.

Cervicale wervelkolom: instabiliteit in het hoofd en de nek en gevallen waarbij de onderste hersenen in de wervelkolom worden gedrukt, kunnen absoluut chirurgische ingrepen vereisen. Rechtopstaande MRI's zijn aan te raden. Degeneratie van de ondersteunende kraakbeenschijven tussen de botten van de wervelkolom komt vaak voor. Het samensmelten van deze botten kan nodig zijn, maar houdt risico's in voor de gezondheid van aangrenzende botten. Indien nodig hebben minimaal invasieve technieken de voorkeur.

Thoracale uitlaat: de thoracale uitlaat is de ruimte waar zenuwen en bloedvaten naar de arm overgaan van het nek-/borstgebied naar de arm. Symptomen zijn vaak gerelateerd aan het Thoracic Outlet Syndrome (TOS). Vooral bij subluxaties zijn de zenuwen in dit gebied onderhevig aan krachten. Compressie en/of spanning op zenuwen veroorzaken symptomen waar de zenuwen eindigen, niet waar ze worden bekneld of getrokken. Het resultaat is vage hand/armpijn die helaas overlapt met de andere gebieden die vaak pijnlijk zijn bij patiënten met losse gewrichten. Fysiotherapie is essentieel voor deze aandoening. Botox-injecties in spieren kunnen enorme verlichting geven. Een operatie kan geïndiceerd zijn, maar kan de patiënt verergeren. TOS is een complex en controversieel onderwerp in de medische gemeenschap en bemoeilijkt het leven van veel patiënten met EDS ernstig.

Schouder: schouderinstabiliteit reageert bij de meeste patiënten goed op fysiotherapie. Het doel van therapie is om de rusttonus van spieren te verhogen, zonder anderen te overweldigen. Beeldvorming is normaal gesproken normaal. Chirurgie (Neer Inferior Capsular Shift) kan zeer nuttig zijn bij het stabiliseren van de schouder. Mogelijke complicaties zijn terugkerende instabiliteit en gewrichtsstijfheid. Bij patiënten met zeer, zeer losse schouders heeft deze procedure een hoog percentage mislukkingen en moet deze voorzichtig worden benaderd. Scheuren rond de schouder zijn niet ongewoon en komen vaker voor bij patiënten met overmatige gewrichtsbeweging. In sommige gevallen is een operatie aangewezen. Mogelijke complicaties zijn herhaalde scheuren en gewrichtsstijfheid.

Elleboog: deze problemen verdwijnen vaak spontaan of met fysiotherapie of andere modaliteiten, zoals Platelet Rich Plasma (PRP)-injecties, maar bij aanhoudende en ongecontroleerde problemen kan een operatie een redelijke optie zijn.

Pols: EDS-patiënten hebben meestal onstabiele enkels, knieën en heupen en vallen vaak op hun uitgestrekte handen. Deze polsbeschadiging kan losse polsgewrichten omzetten in pijnlijke losse polsgewrichten. Fysiotherapie en handoefeningen maken dit soort polspijn vaak erger. Chirurgische stabilisatie van de pols werkt in sommige gevallen redelijk goed. Zenuwbeknelling veroorzaakt ernstige polspijn en kan met succes worden behandeld met een operatie als de diagnose is gesteld.

Duim: veel duimproblemen kunnen met een operatie worden behandeld.

Vingers: hyperextensie van de vingergewrichten veroorzaakt mogelijk geen symptomen. Als het pijnlijk is, of als de vingers blijven haken of vastklikken, zijn achttvormige spalken zeer nuttig. Chirurgie is een optie als de spalken falen, maar dit type operatie is technisch uitdagend en heeft een hoger percentage mislukkingen. Peesproblemen reageren goed op een operatie, indien nodig en de diagnose is correct.

Lumbale wervelkolom: extreme druk en zwelling van de zenuwen in de onderste wervelkolom is een punt van zorg voor elke patiënt met EDS of JH die ernstige rugpijn vertoont, vooral met beenzwakte of gevoelloosheid tussen de benen, incontinentie of plotseling begin van seksuele disfunctie. Dit kan een spoedoperatie vereisen om permanente verlamming en verlies van controle over de blaas/darm te voorkomen.

Heup: subluxatie kan leiden tot ontstekingen, waardoor patiënten moeilijk op hun zij kunnen slapen. Dit kan op MRI verschijnen en reageert meestal op fysiotherapie en steroïde-injecties (indien mogelijk vermijden). In moeilijk te behandelen gevallen kan een operatie enorme verlichting geven, als de diagnose correct is. Scheuren komen veel vaker voor bij EDS-patiënten, en verwijdering of reparatie kan verlichting geven, hoewel langdurig bewijs voor deze procedure ontbreekt. Gewrichtsinstabiliteit (van het SI, sacro-iliacale gewricht) komt zeer vaak voor bij EDS-patiënten en manifesteert zich als vage lage rug-/bekkenpijn. Deze reageert vaak goed op fysiotherapie. Injectie van een irriterend middel (prolotherapie) voor geïsoleerde SI-gewrichtsinstabiliteit kan helpen, maar blijft controversieel. Een beugel om het SI-gewricht te stabiliseren kan nuttig zijn. Een operatie voor instabiliteit van het SI-gewricht is zelden nodig, maar kan onmiddellijke en blijvende pijnverlichting geven. Heuppijn kan ook het gevolg zijn van schijffalen in de onderrug.

Knie: knie-instabiliteit reageert meestal op fysiotherapie en vereist af en toe een knieondersteuning. Chirurgie kan worden gebruikt in gevallen van scheuren. Fysiotherapie kan heel nuttig zijn bij het creëren van stabiliteit van het kniegewricht. Vooruitgang in het ontwerp van implantaten heeft chirurgie tot een meer haalbare optie voor artritis gemaakt.

Enkel: de enkel heeft de neiging om het op oneffen terrein op te geven en veroorzaakt vaak vallen. De enkel kan ook gewond raken door de val en kan instabieler worden. Enkelbraces en orthesen werken bij veel patiënten redelijk goed, maar zijn omslachtig. Procedures rond de enkel hebben een hoog percentage mislukkingen en wondproblemen komen vaak voor. Fysiotherapie en orthesen zijn de steunpilaren van de behandeling, maar stabilisatiechirurgie kan nuttig zijn.

Voet: eeltknobbels die niet pijnlijk zijn, kunt u het beste met rust laten. Pijn in de bal van de voet komt ook vaak voor. Steroïde-injecties kunnen dit probleem verergeren. Orthesen zijn de steunpilaar van de behandeling van voetmisvormingen.

Zenuw: perifere zenuwproblemen komen vaak voor bij EDS-patiënten. Chirurgie voor perifere zenuwcompressie is uiterst betrouwbaar als de diagnose correct is. Helaas presenteren EDS-patiënten zich vaak met meerdere, gelijktijdig overlappende zenuwklachten, en het uitzoeken van de oorzaak kan vervelend, tijdrovend en arbeidsintensief zijn. Elektrodiagnostische onderzoeken worden vaak besteld om zenuwbeschadiging te beoordelen, maar zijn niet nuttig wanneer de resultaten normaal zijn, wat gebruikelijk is. Inzicht in de bijdrage van de bovenste wervelkolom van de patiënt wordt als uitgangspunt geadviseerd.

Conclusie

EDS resulteert in een neiging tot voortijdige slijtage van alle belangrijke gewrichten in het lichaam, zonder dat diagnostische tests abnormaal zijn. Pijnlijke gewrichtsinstabiliteit reageert meestal op conservatieve behandeling. Als dit niet lukt, kan een chirurgische ingreep helpen. Een succesvolle behandeling van EDS-patiënten vereist uitgebreide kennis van anatomie en fysiologie, evenals behandelingsopties, waaronder chirurgie, en uitgebreide middelen op het gebied van diagnostische tests, fysiotherapie en overleg/coördinatie van behandeling met deskundige zorgverleners.