

Informatie voor de huisarts over

Ehlers-Danlos Syndromen (EDS)



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Vereniging van
Ehlers-Danlos
patiënten



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Kernboodschappen

Alarmsymptomen

Acute ernstige hoofd- en/of buikpijn is een alarmsymptoom bij patiënten met het vaatype (vEDS) en patiënten met klassiek-lijkende EDS (cEDS) en kan een uiting zijn van cerebrovasculaire problematiek (zoals een carotisdissectie), of darmperforatie. Onderzoek de patiënt bij deze klachten nauwkeurig en verwijs zo nodig door. Manipulatie van nek en wervelkolom kan tot dwarslaesie leiden; met name wanneer de patiënt buiten bewustzijn is. Informeer bij verwijzing de huisartsenpost of SEH over de diagnose EDS.

Verwijzingen

Vermeld altijd de diagnose EDS bij verwijzing. (Peri-) operatieve handelingen vragen extra aandacht van de anesthesist en het operatieteam, onder andere voor de tiltechniek en het gebruik van plak- en hechtmateriaal. Bij beademing moet rekening worden gehouden met het risico op kaakluxatie en het toegenomen risico op (na)bloedingen. Ook is er kans op een ruptuur van de trachea bij intubatie bij klassiek lijkende EDS (cEDS).

Lokale anesthesie

Lokale anesthesie werkt soms niet (goed). Extra infiltratie en een langere inwerktijd van het analgeticum zijn nodig. Ook kunnen combinaties van

lokale anesthesie, zoals EMLA-crème of cryo-spray in combinatie met een verdovingsinjectie nodig zijn.

Hechtingen/wondpleisters

Indien mogelijk heeft het gebruik van zwaluwstaartjes en steristrips de voorkeur boven hechtingen vanwege de kwetsbare bindweefselstructuur. Bruine hechtpleister of leukoplast kan de huid beschadigen. Het gebruik van wondlijm zorgt niet voor een fraaiere of betere wondgenezing.

Wondgenezing

De genezingstendens van weefsels zoals huid en botten is vertraagd, waardoor de herstelperiode soms langer is. Verwijder hechtingen daarom niet te vroeg. Immobilisatie (bijvoorbeeld met een gipsverband) kan zorgen voor voldoende rust ter bevordering van de wondgenezing. Maak een afweging tussen het gunstige effect op de wondgenezing en het verlies van spierkracht als gevolg van immobilisatie.

(Luchtweg-)infecties

Bij luchtweginfecties kan de (beperkte) longcapaciteit verder afnemen. Er kan sprake zijn van het samenvallen van kleine en grote luchtwegen. Een pneumonie verloopt soms met weinig symptomen, maar kan

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Kernboodschappen

toch levensbedreigend zijn. Het is daarom van belang bacteriële infecties zo vroeg mogelijk te onderkennen en te behandelen.

Hypertensie

Een hoge bloeddruk is een risicofactor voor cerebro-/cardiovasculaire problematiek. Behandel hypertensie, met name bij het vaattype (vEDS), adequaat conform de **NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement**.

Obstipatie

Bij obstipatie is het van belang, vooral bij patiënten met vaatbetrokkenheid (vEDS), om hard persen te

voorkomen. Zie bij de behandeling van obstipatie, indien mogelijk, af van darmspoelingen (klyasma's/microlax), vanwege mogelijke beschadiging van vaten en/of darmwand. Wees voorzichtig met het gebruik van een rectale thermometer.

Zie voor toelichting op deze kernboodschappen en andere aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Ehlers-Danlos Syndromen (EDS)

Ehlers-Danlos Syndromen (EDS) is de verzamelnaam voor een zeldzame, klinisch en genetisch heterogene groep erfelijke bindweefselafwijkingen. De belangrijkste kenmerken zijn: hypermobiliteit, rekbaar zachte huid, bindweefselzwakte, hematomen en vertraagde wondgenezing. Deze kenmerken hoeven niet bij alle vormen van EDS aanwezig te zijn. Door deze kenmerken zijn pijn en vermoeidheid veelgehoorde klachten.

EDS is een multisysteemziekte. Naast bindweefselafwijkingen in gewrichten, komen ook bindweefselafwijkingen voor in andere organen, zoals hart, maag-darmstelsel, luchtwegen en ogen. De ernst en symptomen variëren sterk per subtype, maar ook per persoon.

In 2017 is er een nieuwe classificering van EDS opgesteld met toentertijd dertien verschillende typen. Gezien de zeldzaamheid van de aandoening zijn onlangs nieuwe typen beschreven. Voor een actuele lijst van alle typen zie www.ehlers-danlos.nl en www.artsenetica.nl. De classificering, met nieuwe criteria, is gebaseerd op klinische, biochemische en genetische data. De meest voorkomende typen zijn klassieke EDS (cEDS), vasculaire EDS (vEDS) en hypermobile EDS (hEDS), die samen ruim 90% van alle gevallen van EDS vertegenwoordigen. Het is niet altijd mogelijk exact aan te geven welk type EDS de patiënt heeft. Verschillende factoren hebben hier invloed op:

- de (grote) klinische overlap tussen verschillende typen EDS
- het ontbreken van een pathogene variant in één van de bekende EDS geassocieerde genen
- het geheel van aanwezige symptomen past niet binnen één van de bestaande typen
- het ontbreken van DNA-diagnostiek voor hypermobile EDS (hEDS)

- de individuele verschillen in ervaren klachten van EDS en de mogelijke verandering van klachten gedurende het beloop van de aandoening

Bij de vernieuwde criteria is er een onderscheid gemaakt tussen hypermobile EDS (hEDS) en Hypermobiliteit Spectrum Aandoeningen (Hypermobility Spectrum Disorder, HSD). De criteria voor hEDS zijn strikter dan die van HSD in de hoop in de toekomst makkelijker een genetische oorzaak te kunnen vinden. Het onderscheid tussen hEDS en HSD zegt niets over de ernst van de diagnose in de context van beperkingen en ervaren last; HSD en hEDS zijn beide bindweefselstoornissen die in het verlengde van elkaar liggen. Beiden vragen om een vergelijkbare aanpak en behandeling. Echter, bij hEDS zal de arts meer alert moeten zijn op autonoom disfunctioneren en bijbehorende complicaties. Deze huisartseninformatie richt zich vooral op klassieke EDS (cEDS) en hypermobile EDS (hEDS). Waar van toepassing wordt specifiek het betreffende EDS-type, dan wel HSD vermeld.

Etiologie

EDS wordt gekenmerkt door bindweefselafwijkingen, veroorzaakt door een genmutatie (behoudens hEDS/HSD). Bij een aantal typen, zoals cEDS, is de aanleg van collageen verstoord. Collageen is de belangrijkste bouwsteen voor de stevigheid en structuur van het bindweefsel. Verschillende genen zijn betrokken bij de aanmaak van collageen-eiwitten. De aard van het genetische defect verschilt per type EDS. Door afwijkingen in één van deze genen wordt er minder, of minder goed functionerend, collageen geproduceerd.

De afgelopen jaren zijn voor bijna alle EDS-typen één of meerdere oorzakelijke genen geïdentificeerd. Alleen van hEDS en HSD is er (nog) geen genetische oorzaak aangetoond.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Ehlers-Danlos Syndromen (EDS)

Voor informatie over betrokken genen per EDS-type, raadpleeg artsengenetica.nl.

Beloop

Het beloop bij EDS is afhankelijk van het type en de ernst van EDS. Soms zijn symptomen al bij de geboorte aanwezig, maar meestal worden de verschijnselen pas in de loop van de kindertijd duidelijk. De aandoening is niet progressief, maar het beloop kan gecompliceerd worden door bijvoorbeeld (sub)luxaties, microtrauma's in gewrichten en artrose op relatief jonge leeftijd. Dit betekent ook dat de klachten mogelijk uitbreiden en/of verergeren bij het ouder worden van de patiënt. Vroeger werd nog wel eens gedacht dat met het ouder worden, en hiermee vaak samenhangende vermindering van de hypermobiliteit, de klachten zouden verdwijnen. Dit blijkt dus een misverstand. Gebruik van hulpmiddelen (zoals een brace) kan het ontstaan van (sub)luxaties en microtrauma's voorkomen. Fysiotherapeutische ondersteuning en revalidatie kunnen helpen om voldoende te bewegen, wat belangrijk is voor behoud van kracht en uithoudingsvermogen.

Prognose

Hoe EDS verloopt, verschilt per persoon. Sommige mensen met EDS kunnen volledig deelnemen aan het arbeidsproces en in de sociale en maatschappelijke omgeving. Anderen lukt dat niet.

Dit is niet afhankelijk van het type EDS. Zelfs binnen één familie kunnen de beperkingen sterk variëren. Doorgaans hebben mensen met EDS een normale levensverwachting. Alleen vasculaire EDS is geassocieerd met een slechte prognose; patiënten overlijden vaker vroegtijdig door een ruptuur van arteriën en/of holle organen, zoals de darmen. Ook zwangerschap en bevalling kunnen gecompliceerd worden door onder andere bekkeninstabiliteit.

Epidemiologie

De prevalentie van de verschillende typen EDS loopt sterk uiteen, waarbij hEDS/HSD de meest voorkomende vormen zijn, met een geschatte prevalentie van 1 op 5.000 mensen. cEDS komt voor bij 1 op 20.000 mensen. Het veel zeldzamere vEDS komt waarschijnlijk voor bij 1 op 150.000 mensen.

Jaarlijks worden in ons land circa 20-30 kinderen met EDS geboren.

Bij de meeste EDS-typen is de geslachtsverdeling gelijk door het autosomaal dominante (AD) erfelijkheidspatroon. Vrouwen krijgen vaker dan mannen de diagnose HSD/hEDS, hoewel ook bij dit type EDS de overerving autosomaal dominant is.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Diagnostiek

Het duurt vaak jaren voordat de diagnose EDS wordt gesteld. De patiënt is vaak al door verscheidene zorgverleners gezien en soms zijn andere diagnoses gesteld, zoals fibromyalgie, voordat de EDS wordt vastgesteld.

Vaak diagnosticeert een revalidatiearts hEDS, soms een reumatoloog of andere specialist. Bij een vermoeden van één van de andere EDS-typen, met uitzondering van hEDS en HSD, gaat de patiënt naar een klinisch geneticus voor onderzoek, waaronder eventueel DNA-diagnostiek. Zie ook hieronder het **Protocol Klinisch Genetici**.

Klinisch diagnostische criteria

Uitgebreide (familie)anamnese en lichamelijk onderzoek vormen de basis voor aanvullend onderzoek. Bij vermoeden van EDS is het van belang informatie te verkrijgen over de aan- of afwezigheid van verschillende gerelateerde **symptomen**.

In 2017 is een nieuwe internationale classificatie opgesteld voor de verschillende vormen van EDS. De minimale **diagnostische criteria** zijn:

- overmatig rekbare huid
- atrofische littekens
- gegeneraliseerde hypermobiliteit van de gewrichten of **3 minor criteria**

De diagnostische criteria zijn uitsluitend bedoeld om EDS te onderscheiden van andere bindweefselaandoeningen.

Hypermobiliteit

Aan de hand van de **Beighton score** kan de onderzoeker bepalen of er sprake is van gegeneraliseerde hypermobiliteit.

Hypermobiliteits Spectrum Aandoening (HSD)

Er is sprake van HSD wanneer:

- sprake is van hypermobiliteit en de patiënt hier klachten van ondervindt
- niet aan alle criteria voor de diagnose Ehlers-Danlos wordt voldaan
- andere diagnoses (zoals het syndroom van Marfan) zijn uitgesloten

Zie ook: **criteria** hEDS en HSD.

Aanvullende diagnostiek

Aanvullend onderzoek bestaat meestal uit laboratoriumonderzoek, indien geïndiceerd gevolgd door gerichte DNA-analyse. Een aantal centra, zoals het Amsterdam UMC en het Erasmus MC, kan met next generation sequencing genetische analyse van het zogenoemde EDS-genenpanel uitvoeren. Regionale laboratoria kunnen het diagnostisch monster voor onderzoek naar deze centra sturen.

Protocol Klinisch genetici

Voor hEDS en HSD zijn de onderzoeksmogelijkheden beperkt, omdat er (nog) geen genetische oorzaak voor deze typen is geïdentificeerd. Verwijzing naar een klinisch geneticus is bij vermoeden van deze typen dan ook niet zinvol en kan valse verwachtingen scheppen. Voor alle andere typen is het specifieke genetische defect inmiddels bekend. Op indicatie gaat de patiënt voor verdere diagnostiek naar een reumatoloog, oogarts, cardioloog, orthopeed, neuroloog en/of andere specialist.

Zie ook: verwijsriteria klinische genetica bij hypermobiliteit en artsengenetica.nl.
vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Diagnostiek

Diagnostiek bij kinderen

Meestal stelt een kinderarts de diagnose EDS op basis van de combinatie van de typische kenmerken, waaronder in ieder geval gewrichtshypermobiliteit en zachte, kwetsbare en overrekbare huid. Deze kenmerken zijn altijd aanwezig, maar er is grote variatie in aanwezigheid van andere symptomen per kind en type EDS.

Bij vermoeden van EDS is verwijzing naar een kinderarts geïndiceerd. Deze verricht aanvullend onderzoek om de diagnose te bevestigen en pathologie in andere organen, zoals het hart, uit te sluiten. Hypermobiliteit vaststellen bij kinderen kan lastig zijn, vooral omdat er (nog) geen leeftijdsspecifieke testen zijn en hypermobiliteit tot de leeftijd van 6 jaar ook fysiologisch kan zijn. De **Beighton en Bulbena scores** gelden ook voor kinderen en adolescenten. Met informatie over de motorische ontwikkeling van het kind kan de arts een beter beeld vormen van de mate van gegeneraliseerde hypermobiliteit.

Zie ook: *EDS op de kinderleeftijd*.

Huidbiopt

Een huidbiopt kan bij EDS (met uitzondering van hEDS) soms van toegevoegde waarde zijn in de diagnostiek.

Differentiaaldiagnose

Er staan verschillende aandoeningen in de differentiaaldiagnose, zoals:

- Syndroom van Marfan: marfanoïde postuur, ectopische lens, progressieve aortadilatatie/aneurysma, arachnodactylie
- Osteogenesis imperfecta: verscheidene fracturen, botdeformiteiten, kleine gestalte, blauwe sclera, doofheid

- Loeys-Dietz syndroom: aortawortel en/of arteriële dilatatie/dissectie, gekronkelde arteriën, hypertelorisme, bifide uvula, gehemeltepleet, arachnodactylie
- Stickler syndroom: sensorineuraal gehoorverlies, oogafwijkingen met betrekking tot glasvocht en/of netvlies, gehemeltepleet, spondylo-epifysaire dysplasie
- Cutis laxa (vaak als uiting van een glycosyleringsdefect): overtollige huid die langzaam terugkeert naar de oorspronkelijke positie (i.t.t. EDS waarbij deze direct terugveert), normale wondgenezing, geen kwetsbare huid
- Larsen syndroom: craniofaciale deformaties, klein gestalte, idiopathisch kleine lengte
- Occipitale hoornsyndroom: parasagittale botexostose uitgaande van het os occipitale, blaasdivertikels, liesbreuk, gekronkelde vaten
- Cytogenetische afwijkingen die gepaard gaan met hypermobiliteit, denk aan microdeletie en microduplicatie syndromen
- Andere zeldzame erfelijke aandoeningen die invloed hebben op bovengenoemde pathways (een voorbeeld is het MAP3K7 gen dat invloed heeft op de TGF-beta pathway)
- Kindermishandeling: bij onverklaarde symptomen, zoals (het frequent aanwezig zijn van) hematomen op ongebruikelijke plaatsen, huidbeschadigingen, gewrichtsletsel en chronische vermoeidheid

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

Er is grote klinische variatie tussen individuen met EDS; de aard en ook de ernst van de symptomen kan tussen EDS-patiënten, ook met hetzelfde type, verschillen.

Van alle patiënten met EDS vertegenwoordigen cEDS, hEDS en vEDS samen meer dan 90%. De beschreven symptomen betreffen in principe cEDS en hEDS, tenzij een ander type vermeld wordt. De meest gepresenteerde kenmerken betreffen de huid en de gewrichten. Zie: www.ehlers-danlos.nl en artsengenetica.nl voor een overzicht van de symptomen per EDS-type.

Pijn

EDS-patiënten hebben vaak chronisch pijn. De exacte oorzaak van de pijn is niet bekend. De meest waarschijnlijke verklaring is dat pijn ontstaat door overbelasting, verstuiking en microtrauma's van spieren, pezen, ligamenten en gewrichten. Gevoelens van angst en depressie kunnen de pijnbeleving versterken. De pijn aan het houdings- en bewegingsapparaat kan al vrij jong invaliderend zijn.

Acuut optredende pijn kan het gevolg zijn van (sub)luxaties of van overbelasting van pezen en gewrichten (tendinitis, artritis). Neuropathische pijn kan het gevolg zijn van traumatisch zenuwletsel (bijvoorbeeld na ingrepen of luxaties), neurologische compressie of polyneuropathie.

Het goed uitleggen van de werking en de functie van pijn kan bevorderlijk zijn voor patiënt. Een revalidatietraject en eventuele steunmiddelen waarbij de patiënt leert om balans in belasting te vinden kunnen ook effectief zijn. Met name nachtelijke pijnen kunnen afnemen als de balans in motorische belasting goed is (niet te veel en niet te weinig, verschillend per persoon).

Vermoeidheid

Chronische vermoeidheid komt vaak voor. De vermoeidheidsklachten hangen vaak samen met EDS-gerelateerde problematiek: pijn, hyperlaxiteit van de gewrichten, lage spiertonus, overbelasting van spiergroepen, een afwijkende stand of houding, artrose en/of eventuele (cardio)vasculaire problematiek. Ernstige vermoeidheid kan leiden tot slaapproblemen, concentratieproblemen, verminderd sociaal functioneren, pijn (ernst/beleving) en het vermogen om adequaat om te gaan met de klachten.

Huidafwijkingen

Voorkomende huidafwijkingen zijn:

- overrekbare huid
- zachte huid; fluwelig, perzikachtig
- kwetsbare huid, wonden bij minimaal trauma en typerende dunne, vloeipapier-achtige littekens
- hernia's (hernia inguinalis, umbilica, hiatus of littekenbreuken) komen vaker voor door het afwijkende bindweefsel in de huid
- hematomen, na minimaal trauma
- striae
- varices op jonge leeftijd (<30 jaar en indien vrouw: nullipara)
- piëzogene papels; kleine, soms pijnlijke, indrukbare hernaties van onderliggend vetweefsel. Aan mediale of laterale zijde van de voet/hiel bijvoorbeeld
- molluscoïde pseudotumoren; vlezige, sponsachtige bultjes van 2-3 cm op drukpunten (met name achillespezen, knieën en ellebogen)
- sferoïden; kleine, mobiele, goed voelbare, subcutane papels. Met name op de onderarm en pretibiaal

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

Huidafwijkingen die meer specifiek zijn voor vEDS:

- dunne huid
- acrogeria, een vroegtijdige veroudering van de huid door atrofie van de huid en onderhuids vetweefsel

Bloedingsneiging

Een toegenomen bloedingsneiging bij EDS kan het gevolg zijn van structurele collageenafwijkingen in de huid en het steunweefsel rondom de vaten en bij vEDS ín de vaatwand. Bij EDS-patiënten komen afwijkingen in het hemostatisch systeem vaker voor dan in de algemene populatie.

Gastro-intestinale klachten

Gastro-intestinale klachten komen vaak voor bij de verschillende vormen van EDS. Bij cEDS en hEDS/ HSD zijn gastro-intestinale klachten meestal een uiting van niet-levensbedreigende manifestaties.

Vaak voorkomende symptomen zijn:

- misselijkheid
- reflux
- opgezet buik en/of opgeblazen gevoel
- flatulentie
- verstoorde spijsvertering
- indigestie, buikpijn
- obstipatie en diarree

Obstipatie

Van de verschillende maagdarmklachten lijkt obstipatie de meeste impact te hebben op de gezondheid gerelateerde kwaliteit van leven. Obstipatie en persen vergroten het risico op een perforatie

bij vEDS en cEDS. Obstipatie ontstaat bij EDS onder andere door overmatig rekbaar darmen.

Prikkelbaredarmsyndroom (PDS)

PDS komt veel voor bij EDS-patiënten.

Zie ook: [NHG-Standaard Prikkelbaredarmsyndroom](#).

Autonome disfunctie

Een andere oorzaak van de genoemde gastro-intestinale klachten is autonome disfunctie (zie ook [Autonome disfunctie](#)). Frequent voorkomende GI-klachten bij EDS-patiënten met autonome disfunctie zijn gastroparese en pathologische gastro-oesofageale reflux.

De MDL-arts stelt de diagnose gastroparese na een maagledigingsonderzoek of drukmeting van de maag. Een gastroscopie is bij mensen met EDS, vanwege de mogelijke complicaties, minder geschikt als diagnostisch middel. Soms is er ook sprake van het dumpingsyndroom, als gevolg van een vertraagde maaglediging in combinatie met een versnelde passage van vloeistoffen.

Overige GI-klachten

Andere aan EDS gerelateerd gastro-intestinale problemen zijn: hemorrhoiden, divertikels, rectokèle of prolaps, en (sliding) hernia diafragmatica. Patiënten met cEDS en divertikels/diverticulitis lijken een verhoogd risico te hebben op darmperforatie.

Afwijkingen aan het skelet

Gewrichten/gewrichtsklachten

EDS-patiënten hebben vaak pijn en instabiliteit in één of meerdere [vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

gewrichten, met name schouders, handen en knieën. Instabiliteit en hypermobiliteit leiden soms tot (sub)luxaties. Instabiliteit van vooral de schouders, knieschijven, kaken en kleine gewrichten (handen/vingers) veroorzaakt (pijn)klachten. Een radiuskopluxatie (zondagsarmpje) treedt gemakkelijk op. Gewrichts- en rugpijn komt veel voor en neemt toe met de leeftijd, terwijl de instabiliteit en hypermobiliteit kunnen afnemen. Meer dan de helft van de EDS-patiënten boven de 40 jaar heeft in wisselende mate last van degeneratieve artrose, vooral in de hypermobile gewrichten.

Kleine gewrichten verbinden de ribben met het sternum en de wervelkolom. Ook hier kunnen zeer pijnlijke subluxaties/dislocaties optreden. Na verloop van tijd kan het borstbeen zakken, waardoor de druk op de onderliggende structuren toeneemt. Het beeld van het thoracic outlet syndrome kan hierbij ontstaan, met uitstralende pijn vanuit de nek naar de schouder, armen, hand en kaak.

Syndroom van Tietze

Dit betreft een chronische ontsteking van het kraakbeen bij de aanhechting van de voorste ribben aan de borstkas. Dit veroorzaakt pijn die optreedt bij bewegen, hoesten en niezen. De klachten zijn meestal eenzijdig. Soms is er een rode, pijnlijke plek op het borstbeen.

Spielen

Hypotonie en peesrupturen komen dikwijls voor bij de meer zeldzame vormen van EDS (zoals kEDS). HSD gaat ook vaak gepaard met spierzwakte (waarschijnlijk als gevolg van het ook aangedane bindweefsel in de spieren), echter zonder afname van de spiermassa. De spierzwakte leidt tot vermoeidheid en verminderde inspanningstolerantie waardoor de algehele conditie afneemt.

Scoliose

Scoliose is een veelvoorkomend symptoom bij verschillende vormen van EDS. Het meest ernstige type is het kyfoscoliosetype (kEDS). De exacte oorzaak van scoliose is meestal niet bekend, maar matige spiertonus en/of spierkracht en afwijkend bindweefsel dragen bij aan het ontstaan. Hypermobiliteit is een risicofactor voor het ontwikkelen van een (milde) scoliose.

Heupdysplasie

Een deel van de EDS-patiënten heeft heupdysplasie. Dit vergroot de kans op een heupdislocatie.

Extremiteten

Aan EDS-gerelateerde afwijkingen aan de extremiteiten, zijn:

- platvoeten (pedes plani), hallux valgus en klompvoeten (met name bij vEDS)
- pectus excavatum
- hypermobiliteit van de handen en polsen
- nachtelijke kramp, dit komt vaak voor en is mogelijk het gevolg van verminderde bloedcirculatie 's nachts, of van overbelasting overdag

Botkwaliteit

Vroege osteoporose en een toegenomen fractuurrisico zijn geassocieerd met zeldzame vormen van EDS. Bij cEDs en hEDS is de incidentie van fractures hetzelfde als in de algemene populatie, maar de botgenezing kan vertraagd zijn.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

Autonome disfunctie

Autonome disfunctie is een overkoepelende term voor verschillende aandoeningen die gerelateerd zijn aan een verstoring van het autonome zenuwstelsel. De meerderheid van de patiënten met EDS (vooral hEDS/HSD) heeft te maken met symptomen door cardiovasculaire en sudomotorische (met betrekking tot zweetsecretie) disfunctie (zie hieronder). De oorzaak bij hEDS/HSD is nog niet bekend, maar verschillende factoren lijken een rol te spelen bij het ontstaan, zoals dunnevezelneuropathie, bindweefsellaxiteit en vasoactieve medicatie.

EDS-kenmerken die mogelijk gerelateerd zijn aan autonome disfunctie, zijn:

- cardiovasculair: orthostatische of paroxysmale tachycardie (POTS), palpities, (atypische) pijn op de borst, kortademigheid, flushing, livedo reticularis (paarse verkleuring van de (onder) benen)
- neurologisch: (bijna-)syncope, duizeligheid, licht gevoel in het hoofd (houdingsafhankelijk)
- sudomotorisch/exocrien: (palmaire) hyperhidrosis, hypo-/anhydrosis, nachtzweeten, droge ogen, droge mond, vaginale droogheid, warmte-/koude-intolerantie
- gastro-intestinaal: dysfagie, snelle verzadiging, misselijkheid, maagpijn, buikpijn, opgeblazen gevoel, diarree, obstipatie
- urogenitaal: hypo-/hyperactieve blaas, nycturie, onvolledige blaaslediging, urineretentie, impotentie
- indirecte manifestaties: vermoeidheid, slechte slaapkwaliteit, koorts, pijnlijke lymfklieren, angst, depressie, paniekaanvallen, hoofdpijn (vooral migraine zonder aura), concentratie- of geheugenproblemen, brainfog, visuele problemen

Zie: [afbeelding disautonomie](#).

Postural Tachycardia Syndrome

De meest voorkomende vorm van autonome disfunctie bij EDS-patiënten is het Postural Tachycardia Syndrome (POTS). POTS is een vorm van orthostatische intolerantie gepaard gaande met de tachycardie en vele andere symptomen bij het opstaan uit zit- of ligstand. De diagnostische criteria voor POTS zijn:

- een minimale hartslagverhoging van 30 slagen per minuut, of een hartfrequentie van meer dan 120 slagen per minuut, binnen 10 minuten na het aannemen van een staande houding. Bij kinderen/adolescenten is de verhoging van de hartfrequentie minimaal 40 slagen/minuut. De klachten verbeteren na rust in rugligging.
- er is geen orthostatische hypotensie
- een minimale duur van 6 maanden met symptomen die passen bij orthostatische intolerantie
- de afwezigheid van een duidelijke oorzaak van de sinus tachycardie, zoals acute fysiologische stimuli, dieet-Invloeden, andere medische aandoeningen, of medicatie

In ernstige gevallen kan POTS tot forse beperkingen leiden, zoals niet meer kunnen werken of studeren. POTS treft vooral jonge vrouwen tijdens de reproductieve jaren en komt vaker voor bij mensen met hEDS. Ongeveer 50% van de mensen met POTS heeft een dunnevezelneuropathie

Zie ook: [huisartseninformatie over dunnevezelneuropathie](#).

Mestcel activatie stoornis

Mestcel activatie syndroom (MCAS) is een type mestcel activatiestoornis. De mestcellen zijn gevuld met blaasjes met chemische mediators zoals onder andere histamine, heparine, prostaglandinen, neutrale proteasen, zure hydrolasen, tumor **vervolg >>**



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

necrosis factor, chemokines en cytokines. Deze mediators komen in variabele hoeveelheden vrij als de mestcellen degranuleren. Dit degranuleren gebeurt als de mestcellen geprikkeld worden. Bij een mestcel activatie stoornis gebeurt dit op een inadequate, overdreven wijze, waarbij de mestcellen ook nog eens overgevoelig zijn voor prikkels.

De mediators die hierbij vrijkomen zorgen voor een scala aan symptomen, zoals jeuk, opvliegers, reflux, ulcera, diarree, buikkrampen, specifieke spier- en gewrichtspijn, neiging tot flauwvallen, chronische vermoeidheid en soms anafylaxie. De diagnose wordt onder andere gesteld op basis van een verhoogd tryptasegehalte. Onderzoeksdata suggereren dat patiënten met EDS en/of POTS zich kunnen presenteren met symptomen die overeenkomen met MCAS. Hoe EDS zich precies tot MCAS verhoudt is echter nog niet bekend. Tryptase lijkt een rol te spelen in de pathofysiologie van de trias **MCAS, EDS en POTS**. Verder onderzoek hiernaar is nodig.

Patiënten met klachten kunnen het beste verwezen worden naar een allergoloog met specifieke kennis over mastocytose.

Zie ook: [Informatie voor de huisarts over Mastocytose](#).

Hoofdpijn/nekpijn

Chronische en terugkerende hoofdpijn komt vaak voor bij EDS-patiënten. Verschillende soorten, aan EDS gerelateerde hoofdpijn, zijn:

- migraine (vaak frequenter en ernstiger dan bij patiënten zonder EDS)
- spierspanningshoofdpijn

- hoofdpijn door intracranieële hypertensie
- hoofdpijn door afwijkingen aan de cervicale wervelkolom:
 - craniocervicale instabiliteit
 - cervicale spondylose
- hoofdpijn door temporomandibulaire afwijkingen

Vooraf migraine (met en zonder aura) en cervicale spondylodese hebben een hoge prevalentie bij hEDS/HSD en komen vaak gecombineerd voor.

Cerebrovasculaire aandoeningen

Acuut optreden van heftige hoofdpijn is een alarmsymptoom. EDS kan leiden tot cerebrovasculaire aandoeningen, zoals CVA, intracranieële aneurysmata, subarachnoïdale bloeding en carotisdissectie. Deze zijn vooral gerelateerd aan **vEDS**, ook op jonge leeftijd. Voor de diagnostiek hiervan heeft niet-invasieve MR-angiografie de voorkeur.

Zie ook: [NHG-Standaard Hoofdpijn](#).

Cardiovasculaire afwijkingen

Aangeboren hartafwijkingen

Bij cEDS, hEDS en vEDS zijn er, behalve aneurysma's van de coronairarteriën bij vEDS, geen aanwijzingen voor een toegenomen incidentie van aangeboren hartafwijkingen. Meer dan 10% van de vEDS-patiënten overlijdt bij het eerste cardiovasculaire event, zonder vooraf bekende diagnose. Bij de zeldzamere EDS vormen worden wel klepafwijkingen en/of cardiomyopathie beschreven, afhankelijk van het type EDS.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

Vaatproblemen

De vaatproblemen staan bij vEDS (en een aantal zeer zeldzame vormen van EDS) op de voorgrond en zijn bepalend voor de levensverwachting van deze patiëntengroep. In principe zijn alle arteriën en venen zwak.

- varices ontstaan bij vEDS op relatief jonge leeftijd
- arteriële aneurysmata en aortadilatatie kunnen optreden; ruptuur van de aorta is een ernstige acute complicatie
- acute buikpijn, hoofdpijn of thoracale klachten zijn een alarmsymptoom

Urogenitale klachten

Het urogenitaal systeem en het bekkengebied bevatten veel collageenrijk weefsel, zoals de blaas, baarmoeder en ligamenten van het bekken. Er is daarom een groter risico op klachten in deze weefsels bij EDS-patiënten.

Hoewel cijfers hierover ontbreken, is het aannemelijk dat urineweginfecties bij EDS en bij patiënten met gegeneraliseerde hypermobiliteit, vaker optreden. EDS-patiënten hebben vaker (congenitale) blaasdivertikels en deze zijn geassocieerd met andere congenitale malformaties en maligniteiten. EDS leidt tot structurele veranderingen van de blaaswand. Hyperelasticiteit, blaaswandzwakte en hoge druk bij de blaaslediging door obstructie spelen hierbij een rol. Deze factoren dragen waarschijnlijk bij aan het ontstaan van blaasdivertikels. Onvolledige blaaslediging kan een urineweginfectie veroorzaken. Zit de divertikel dichtbij de uitmonding van de ureter, dan kan reflux ontstaan. Vanwege het risico op nierschade is reflux een operatie-indicatie. Klachten van de urinewegen (met uitzondering van de nieren)

vormen de meest gerapporteerde klachten, vooral bij HSD. De meest voorkomende klachten zijn:

- urine-incontinentie (stress, urge, tijdens coïtus) en enuresis nocturna
- vesico-urethrale reflux (VUR)
- blaasdivertikels

Andere beschreven urologische problemen zijn:

- abnormale ureterfunctie met verwijd pyelum en ureter tot gevolg
- nierprolaps
- nierinfarct (vEDS)

Hypermobiliteit bij EDS-patiënten lijkt gerelateerd te zijn aan bekkenbodemp Problemen. Door het afwijkende collageen biedt het bindweefsel onvoldoende steun en functioneert de bekkenbodem matig. Blaasprolaps en urine-incontinentie komen vaker voor bij vrouwen met EDS dan bij de doorsnee populatie. Bij zwangerschap kan bekkenbodemp Problematiek voorkomen.

Gynaecologische klachten

EDS gaat gepaard met diverse gynaecologische klachten, zoals:

- prolaps van verschillende organen in het kleine bekken; cystocele, rectocele of uterovaginale prolaps
- menstruele stoornissen:
 - onregelmatig bloedverlies
 - intermenstruele bloeding
 - menorrhagie

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

- ovariële (zoals PCOS) en uteriene afwijkingen (zoals endometriose). De pathofysiologie van EDS is nog onduidelijk
- bekkenbodempdisfunctie
- afwijkingen van de genitale slijmvliezen:
 - vaginale droogheid
 - fissuren
 - oedeem
 - perianale laceratie na medische ingreep (bijvoorbeeld coloscopie)
 - recidiverende vaginale infecties
- pijn; vulvodynie, vestibulodynie, dyspareunie en gegeneraliseerde pijn in het kleine bekken

Complicaties tijdens zwangerschap en bevalling

De belangrijkste obstetrische complicaties bij cEDS en hEDS/HSD zijn geassocieerd met verhoogde mobiliteit van de gewrichten rond de bevalling, voornamelijk bekkeninstabiliteit. Een aantal obstetrische afwijkingen komt vaker voor bij EDS patiënten: een premature bevalling, een afwijkende ligging, postpartum nabloeden met trombocytopenie en een derdegraads ruptuur.

Voor vrouwen met vEDS is er risico op serieuze complicaties, vooral rupturen. Er is bij vrouwen met EDS een indicatie voor begeleiding door de gynaecoloog, liefst voor aanvang van de zwangerschap.

Oogproblemen

EDS kan, afhankelijk van het type, gepaard gaan met oogproblemen. Fibrillair collageen is aanwezig in de cornea (bij cEDS en hEDS), sclera (bij hEDS) en in het glasvocht (bij hEDS).

Voorkomende problemen zijn:

- dunne cornea
- droge ogen
- glasvochtafwijkingen

Het gen COL3A1, dat bij afwijkingen vEDS veroorzaakt, is niet in het oog aanwezig. Toch kunnen bij vEDS oogproblemen optreden door een aneurysma van de hersenvaten of bloeding in/achter het oog. Bijkomende klachten zijn proptosis, oogbewegingsstoornis, roodheid en oedeem van de conjunctiva.

EDS onderscheidt zich van het syndroom van Marfan omdat spontane lensluxaties bij EDS juist niet voorkomen. Er is wel een verhoogd risico op traumatische lensluxaties bij EDS, door gemakkelijker scheuren van de cornea of de sclera. Ernstige myopie en glasvochtafwijkingen vergroten het risico op netvliesloslating.

Mondholte: kaak-, tandvlees- en gebitsproblemen

Temporomandibulaire (TM-)disfunctie komt voor bij vrijwel alle EDS-patiënten. Het bewegen van het temporomandibulaire gewricht is hoorbaar, de gewrichtsfunctie is verstoord en er kunnen pijnklachten bestaan. TM-disfunctie ontstaat meestal door hypermobiliteit en overbelasting van het kaakgewricht en de kauwspieren.

Luxatie van de kaakgewrichten, waarbij de patiënt de mond niet meer kan sluiten, komt significant vaker voor bij EDS. De kauwspieren zorgen grotendeels voor de stabiliteit van het

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

kaakgewricht. Deze kunnen door de luxatie overrekken of beschadigen en pijn veroorzaken. Bij herhaalde luxatie, of door chronische overbelasting kan gewrichtsschade ontstaan, zoals artrose.

Slaapproblemen

Slaapproblemen zijn gebruikelijk bij EDS en vormen voor veel kinderen en volwassenen een groot probleem. Inslaap-, doorslaapproblemen en *periodic limb movement disorder (PLMD)* zijn beschreven. Mogelijke oorzaken zijn een disfunctie van het autonome zenuwstelsel, maar ook chronische pijn en vermoeidheid dragen bij aan het ontstaan en in stand houden van slaapproblemen.

Er is ook een hoge prevalentie van obstructieve slaapapneu (OSA) onder EDS-patiënten. De bindweefselafwijkingen spelen hierin mogelijk een rol. Te denken valt aan het samenvallen van de grote en kleine luchtwegen en aan de vergrote laxiteit van de huid. Onbehandelde OSA draagt mogelijk bij aan toename van cardiovasculaire complicaties.

Zie ook: [NHG-Standaard Slaapproblemen en slaapmiddelen](#).

EDS op de kindereleeftijd

Symptomen van EDS bij kinderen zijn zeer uiteenlopend, kunnen op elke leeftijd tot uiting komen en variëren ook binnen een familie. Bij peuters en kleuters is vooral de kwetsbare huid typerend. Hypermobiliteit neemt toe met de leeftijd en kinderen kunnen daar veel last van hebben. Alle weefsels kunnen aangedaan zijn, waarbij de problemen aan de huid en de gewrichten het meest uitgesproken zijn.

Gewrichtshypermobiliteit gaat vaak gepaard met vertraagde motorische ontwikkeling. Abnormaal looppatroon, onhandigheid

en slechte coördinatie zijn gebruikelijk bij hEDS/HSD. Een primair kenmerk van pediatrische presentatie van hEDS/HSD is een duidelijke aanleg voor sporten zoals gymnastiek, dans en ballet, terwijl er ook sprake is van achterblijvende coördinatievaardigheden op school.

Daarnaast kan EDS een nadelige invloed hebben op het gezin, school, sport en sociale activiteiten met leeftijdgenoten.

Bij jonge kinderen die zich mogelijk nog niet goed kunnen uitdrukken, kan gedragsverandering (hullen, 'lastig gedrag' of 'hangerigheid') een uiting zijn van onbehagen.

Bij oudere kinderen en adolescenten kunnen vermoeidheid, pijn en ander ongemak leiden tot angst, depressie, of gegeneraliseerde somatische klachten. Chronisch ziek zijn betekent onder andere regelmatig schoolverzuim en/of minder betrokken kunnen zijn bij lichamelijke en sociale activiteiten met leeftijdgenoten. De kwetsbaarheid van de kinderen maakt het soms moeilijk los te komen van thuis. Separatie, een toch al moeizaam proces, wordt dan zowel voor het kind als voor de ouders extra zwaar. Ouders kunnen (te) beschermend zijn en kinderen kunnen zich daar regressief in gedragen dan wel zich er ernstig tegen verzetten. Hierdoor gaan ze over hun eigen lichamelijke grenzen heen. Goede begeleiding van psychische klachten is daarom van belang.

Psychosociale aspecten en psychiatrische problematiek

Kwaliteit van leven

Vermoeidheid, pijn en de diverse specifieke lichamelijke klachten kunnen de kwaliteit van leven nadelig beïnvloeden. Het niet begrepen worden door zorgmedewerkers kan ook bijdragen aan een slechtere kwaliteit van leven. Copingmechanismen zijn mede [vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Symptomen

bepalend voor de mate waarin iemand de kwaliteit van leven ervaart.

Acceptatie

In de beginfase, maar zeker ook tijdens het verdere verloop van de ziekte, is aandacht voor de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van EDS belangrijk. Na de diagnose kan de patiënt boos, verdrietig of wanhopig zijn of de diagnose ontkennen. Soms voelen patiënten zich eindelijk erkend in hun klachten. Patiënten (en/of hun ouders) worden geconfronteerd met een veranderd toekomstbeeld. Aanpassing, ook in emotioneel opzicht, is nodig omdat de fysieke mogelijkheden veranderen. Bij vEDS kan het levensperspectief veranderen door de mogelijk beperkte levensverwachting. Beroepskeuze, partnerkeuze, kinderwens, zwangerschap en ouderschap komen in een ander licht te staan. Ook het uitvoeren van taken en de rolverdeling binnen het gezin vragen meestal herschikking. Hoewel aanpassing van de werkomstandigheden dikwijls mogelijk is, kan er vrees voor arbeidsongeschiktheid bestaan.

Angst en depressie

Niet alleen vrees voor een leven met beperkingen, maar ook angst voor complicaties of toename van de hypermobiliteit kunnen de patiënt hinderen en het zelfvertrouwen of zelfbeeld aantasten. EDS-patiënten hebben vaker te maken met somberheidsklachten en depressie.

Erkenning

Door de onzichtbare lichamelijke klachten kan de patiënt de gedachte hebben te moeten knokken voor erkenning van de ziekte. Soms is er onbegrip, omdat er ogenschijnlijk weinig aan de hand lijkt, terwijl de patiënt wel duidelijke beperkingen ervaart. Vanwege de weinig specifieke klachten is daar vaak ook al een periode van zoeken naar een diagnose aan voorafgegaan.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Multidisciplinair specialistisch team

EDS heeft individueel afgestemde behandeling en begeleiding, meestal van verscheidene zorgprofessionals, die samen een multidisciplinair team (MDT) vormen. Het MDT wisselt per patiënt van samenstelling en kan bestaan uit: een revalidatiearts, een kinderarts of internist, een reumatoloog, een (kinder-)orthopeed, een neuroloog, een klinisch geneticus, een dermatoloog, een cardioloog, een verpleegkundig specialist, een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een psycholoog en een tandheelkundig specialist. Daarnaast kan op indicatie een gynaecoloog, MDL-arts of een handchirurg geconsulteerd worden.

De zorg voor de patiënt vindt meestal plaats in de woonregio. Bij voorkeur coördineert de hoofdbehandelaar (bijvoorbeeld de revalidatiearts of kinderarts) in het regionale ziekenhuis deze lokale zorg. De (hoofd)behandelaar vraagt zo nodig advies bij het MDT van één van de gespecialiseerde centra en/of de patiënt komt jaarlijks op controle op het spreekuur van het MDT.

Zorgcoördinatie

De EDS-patiënt komt voor zorg bij veel verschillende disciplines. Diverse zorgverleners met expertise op het gebied van EDS werken verspreid over Nederland. De meeste zorg kan in de woonregio plaatsvinden met adviezen van lokale/regionale multidisciplinaire teams. Voor complexe problematiek is zorg in een UMC geïndiceerd (zie *Consultatie en verwijzing*).

Rol van de huisarts

De patiënt en de huisarts kunnen met de hoofdbehandelaar en/of het MDT van de gespecialiseerde centra afspraken maken

over de zorgcoördinatie (bijvoorbeeld over de rol van de huisarts in acute situaties, bij de inzet van paramedische hulpverlening en bij psychosociale begeleiding).

Expertisecentrum

In 2021 heeft het ministerie van VWS twee centra erkend als EDS-expertisecentrum (zie www.zichtopzeldzaam.nl). Daarnaast bieden verschillende ziekenhuizen revalidatietrajecten specifiek voor hypermobiliteit/bindweefselproblematiek. Patiënten met vEDS kunnen ook terecht op een **Marfan-poli**.

Adolescentie

De impact van een chronische aandoening als EDS kan tijdens de puberteit en tijdens de adolescentie veranderen. Jongeren met EDS hebben mogelijk te maken met (dagelijks) gebruik van medicatie en hulpmiddelen, lopen het risico op luxaties en kampen met onzekerheid over de toekomst met mogelijk verdere achteruitgang en beperkingen. Dit kan invloed hebben op onder andere het aangaan en behouden van vriendschappen en relaties, het voltooien van een studie, het uitoefenen van een beroep of het zelfstandig gaan wonen. In deze levensfase van verzelfstandiging kunnen zich daarom extra dilemma's voordoen. Tegelijkertijd vindt op het 18^e levensjaar de transitie van jeugdzorg naar de volwassenenzorg plaats. Tijdige voorbereiding van de transitie en extra (aandacht voor) begeleiding in deze fase is van belang.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Risico op complicaties

Bij de afweging van het inzetten van invasieve diagnostiek en het verrichten van ingrepen is het van belang rekening te houden met de potentiële, aan EDS gerelateerde risico's. Terughoudendheid is gewenst, vooral bij niet noodzakelijke cosmetische ingrepen zoals ooglidcorrecties of laserbehandeling van hoornvlies. Medisch noodzakelijke ingrepen moeten wel plaatsvinden.

Chronische pijn

Pijnbeleving en pijnbehandeling zijn divers. Bij de pijnbehandeling heeft een multidisciplinaire aanpak de voorkeur, deze is zoveel mogelijk gericht op het onderliggende probleem. Pijn aan het bewegingsapparaat bij EDS komt voornamelijk door fysieke overbelasting bij een verminderde belastbaarheid. Onvoldoende beweging, houdingsproblematiek en gedragsmatige factoren kunnen hierbij een rol spelen. De revalidatiearts kan de problemen van de patiënt analyseren en vervolgens een behandelplan maken met hulp van ergotherapie, fysiotherapie of manuele therapie en met ondersteuning van een psycholoog of maatschappelijk werker. Bij pijn veroorzaakt door polyneuropathie, is een verwijzing naar de neuroloog geïndiceerd.

Fysiotherapie

Fysiotherapie is voor de meeste EDS-patiënten een onderdeel van de (pijn-)behandeling. Het geeft op den duur vaak verbetering van de pijnklachten. Aandachtspunten bij de behandeling zijn:

- core stability
- gewrichtsstabiliteit

- oefeningen ter verbetering van de proprioceptie en de algemene conditie
- vermijden van stretchen om subluxaties en dislocaties te vermijden
- manuele therapie voor gewrichtsrelaxatie bij overactieve spier(groep)en

Cognitieve gedragstherapie

In het bijzonder wanneer de patiënt, ondanks behandeling (fysiotherapie en pijnbestrijding), hevige pijn houdt is cognitieve gedragstherapie aanbevolen. Behandeling is gericht op het accepteren een chronische aandoening te hebben en het leren omgaan met pijn.

Medicamenteuze pijnbestrijding

Er zijn verschillende medicamenteuze opties bij de behandeling van pijn bij EDS. Het is belangrijk om de oorzaak van de pijn te achterhalen en individueel te bekijken welke aanpak het meest effectief is.

Medicamenteuze opties:

- paracetamol: middel van eerste keuze
- NSAID: bij milde pijn of onvoldoende effect van paracetamol. Vanwege de bijwerkingen alleen na uitsluiten van congestief hartfalen, ischemische hartziekte of cerebrovasculair lijden. Gebruik van klassieke NSAID wordt, indien er sprake is van een mestcelactivatiestoornis (MCAS), afgeraden
- opioïden: zoals bij elke patiënt is terughoudendheid in gebruik hierbij van belang. Cave: obstipatie bij EDS

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

- tricyclische antidepressiva (amitriptyline) of anti-epileptica (carbamazepine): mogelijk effectief bij chronische of neuropathische pijn
- medicinaal gebruik van cannabis kan soms een aanvulling zijn

Een nadeel van pijnstilling bij EDS is dat de patiënt signalen van overbelasting niet meer voelt. Het is daarom van belang dat de (huis)arts met de patiënt in een gesprek:

- afspraken maakt over de maximale dosering en herhalings-recepten, omdat chronisch gebruik van pijnstillers niet wenselijk is
- bespreekt welke alternatieve methoden er zijn om de pijn hanteerbaar te maken (ontspanningsoefeningen, massage, warmte/koude behandeling etc.)
- bespreekt dat in bepaalde situaties van grote inspanning de patiënt tijdelijk (extra) pijnstilling kan gebruiken. Dit kan vooral bij jongeren de mogelijkheid geven mee te doen in de maatschappij (bijvoorbeeld voor een concertbezoek)

De (huis)arts kan de patiënt zo nodig naar een pijnpoli verwijzen.

Vermoeidheid

De balans tussen inspanning en ontspanning is essentieel bij EDS. Hulpmiddelen en een individueel revalidatieplan kunnen ertoe bijdragen de persoonlijke mogelijkheden te optimaliseren. Andere mogelijkheden die kunnen bijdragen aan het omgaan met de vermoeidheidsklachten zijn psychologische ondersteuning of een consult bij een expertise-poli voor chronische vermoeidheid (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Huid

Preventie

Het is van belang (ook geringe) traumata te voorkomen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Bescherming van lichaamsdelen die gevoelig zijn voor trauma, zoals voorhoofd, ellebogen, knieën en schenen, kan de schade bij verwonding beperken. Dit kan met verband, maar ook met sportief materiaal, zoals een helm, kniebeschermers en/of beschermbril. Wel is het verstandig om contactsporten te vermijden.

EDS-patiënten krijgen het advies hun huis zo in te richten dat de kans op stoten zo veel mogelijk beperkt blijft (denk aan plaatsing van meubels en afdekken van scherpe hoeken en randen).

Vitamine C kan het ontstaan van hematomen reduceren. Vitamine C is een cofactor in de hydroxylatie van procollageen. Dit is nodig voor de aanmaak van collageen, wat bindweefsel vormt en de vaatwand versterkt. De algemeen aanbevolen dosis voor volwassenen bedraagt 2 gram per dag.

Molluscoïde pseudotumoren

Het advies geldt om alleen te opereren bij klachten (bijvoorbeeld door de locatie).

Wondgenezing

Niet alleen de wondgenezing kan slecht en traag zijn, ook het hechten van wonden kan problemen geven. Soms is het zinvol een plastisch chirurg de wondsluiting te laten verzorgen.

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Huidwonden dienen spanningsloos te worden gesloten, bij voorkeur in twee lagen. Voor andere wonden is het advies om diepe steken royaal aan te brengen; huidhechtingen dienen twee keer zo lang in situ te blijven als normaal; de randen van de aangrenzende huid dient zorgvuldig afgeplakt te worden om uitrekken van het litteken te voorkomen. Behandeling met deamino-delta-D-arginine vasopressine kan nuttig zijn om de bloedingstijd te normaliseren (zie ook [GeneReviews over cEDS](#)).

Plastische chirurgie bij EDS

Veelvoorkomende klachten waarmee EDS-patiënten bij de plastisch chirurg op het spreekuur komen zijn:

- ontsierende littekens
- hyperpigmentatie van de huid na een bloeding
- beschadiging van ligamenten van de pols en vingers

Bij de overweging van een cosmetische ingreep moet de chirurg de voordelen van de ingreep goed afwegen tegen de mogelijke risico's, zoals de vorming van slechte en ontsierende littekens en het toegenomen risico op andere complicaties, zoals een bloeding. Het lijkt daarom beter behandeling zoals dermabrasie en laserbehandeling te vermijden.

Gastro-intestinale klachten

Acute klachten

Acute abdominale pijnklachten zijn, met name bij vEDS, een alarmsignaal dat zorgvuldig gekozen diagnostiek behoeft en zo nodig (chirurgische) behandeling. Invasief onderzoek bij cEDS en HSD/hEDS is relatief veilig maar niet zonder gevaar.

Niet-invasief onderzoek en behandeling van vaker voorkomende functionele GI-klachten, zoals PDS, bij hEDS/HSD en cEDS zijn toepasbaar zoals in de algemene populatie. Het is beter opioïden te vermijden bij patiënten met EDS en gastro-intestinale problemen, met name obstipatie.

Obstipatie

Door overmatig rekbare darmen kan obstipatie niet altijd met laxantia of darmspoelen verholpen worden. In die, gelukkig zeldzame, gevallen is een ileostoma nog de enige oplossing.

GI-klachten door POTS

Een laag FODMAP (Fructose, Oligosachariden, Disachariden, Mono-amines en Polyolen) - dieet kan effectief zijn tegen een opgeblazen gevoel, buikpijn en diarree als gevolg van POTS.

Zie ook: [NHG-Standaard Obstipatie](#) en [NHG-Standaard Prikkelbaredarmsyndroom](#).

Gastroparese

Voeding

Bij gastroparese (trage maaglediging) vormen dieetmaatregelen de eerste stap. Vaak reduceren patiënten met gastroparese de voedselinname tot 1-2 maaltijden per dag, of beperken zich tot bepaalde voedselcategorieën. Hierdoor is er vaak een calorie-, vitamine, en/of mineralentekort.

Dieetadviezen richten zich op de frequentie en inhoud van maaltijden; meer gepureerde, of drinkbare maaltijden, kleinere porties, 6-8 keer per dag. Vet en vezels kunnen de maaglediging juist vertragen.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Roken heeft een negatieve invloed op de maagfunctie. Over het algemeen is de compliance voor deze maatregelen beperkt.

Medicamenteus

Het doel van medicamenteuze behandeling bij gastroparese is het bevorderen van het welbevinden door stimuleren van de maaglediging en verminderen van misselijkheid.

Gebruikte middelen hierbij zijn prokinetica en anti-emetica.

Orthopedische klachten

De uitdaging voor elke EDS-patiënt is het vinden en houden van de balans tussen rust en inspanning zonder overbelasting. Leefregels kunnen helpen om (sub)luxaties zoveel mogelijk te beperken. De meeste EDS-patiënten zijn onder behandeling van een revalidatiearts of (gespecialiseerde) fysiotherapeut.

Fysio- en manuele therapie

Goed getrainde spieren kunnen instabiele gewrichten helpen stabiliseren. Een oefenprogramma met geleidelijke opbouw van specifieke oefeningen, zonder overbelasting wat betreft kracht, duur en frequentie, draagt hieraan bij. De pijn mag slechts kortdurend toenemen door de fysiotherapie. In specifieke gevallen kan gekozen worden voor manuele therapie.

Een bekkenfysiotherapeut kan hulp bieden bij patiënten met (zwangerschapsgerelateerde) bekkenproblematiek. Kaakfysiotherapie kan zinvol zijn bij temporomandibulaire pijnklachten.

Overige vormen van therapie

Naast fysiotherapie kunnen Mensendieck-, Cesar- en ergotherapie helpen om een balans te vinden in fysieke draaglast en draag-

kracht. Hulpmiddelen zoals braces, een matras, aangepaste schoenen, een rolstoel of scootmobiel, kunnen klachten verlichten. Hierbij is het van belang te voorkomen dat door verminderde activiteit de conditie afneemt en de klachten juist toenemen.

Alternatieve therapieën zoals acupunctuur, yoga/pilates en biofeedback hebben geen wetenschappelijk aangetoond effect, maar kunnen voor sommige patiënten toch verbetering van de klachten geven of helpen bij acceptatie van de klachten.

Fractuurpreventie

Suppletie van vitamine D en calcium bij hypermobile gewrichten kan bijdragen aan de preventie van fracturen.

Zie ook: [NHG-Standaard Fractuurpreventie](#).

Chirurgische behandeling

Het advies geldt om chirurgische ingrepen aan de gewrichten (bijvoorbeeld bij luxaties) zoveel mogelijk te vermijden vanwege onder andere het (vaak) beperkte resultaat, de mogelijke complicaties ter plaatse van de wond en de consequenties voor naastgelegen gewrichten.

Sommige patiënten zijn echter toch gebaat bij een ingreep, zoals een arthrodesse (bijvoorbeeld van hand, pols, enkel, voet, bekken of wervelkolom). De orthopeed besluit hier alleen toe na een zorgvuldige afweging van de voor- en nadelen van een operatieve ingreep, samen met de patiënt.

Scoliose

Vooral bij jonge patiënten is frequente follow-up van een scoliose van belang om tijdig te kunnen bepalen of er sprake is van **vervolg >>**



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

progressie van de scoliose. Bij een hoek van meer dan 30 graden is het lichaam niet meer stabiel en is soms een operatie nodig. Ook op oudere leeftijd is controle van de scoliose van belang. Klachten als gevolg van de scoliose kunnen, onder andere door verlies van spiermassa, bij het ouder worden weer toenemen. Chirurgische correctie is meestal niet nodig.

Neurologische klachten

Het advies geldt om alle EDS-patiënten met toenemende, of nieuwe, neurologische klachten voor (her)beoordeling te verwijzen naar het multidisciplinair team. De revalidatiearts kan na onderzoek zelf een behandeling inzetten of de patiënt naar de neuroloog binnen het MDT verwijzen.

Autonome disfunctie/ POTS

De behandeling van *Postural Tachycardia syndrome (POTS)* wordt individueel bepaald en kan bestaan uit:

- het vermijden van uitlokkende factoren zoals minder staan, rustig opstaan en rechtop zitten
- volume vergroten: door het verhogen van vocht- en zoutinname
- countermanoeuvres: bloeddruk verhogende handelingen
- bewegingstherapie
- medicatie die bijdraagt aan verbetering van de symptomen:
 - fludrocortison
 - bètablokkers
 - midodrine
 - clonidine
 - pyridostigmine
 - benzodiazepines
 - SSRI's, SNRI's

- erythropoëtine
- octreotide
- cognitieve gedragstherapie

Niet alle medicatie is geschikt voor mensen met EDS. Een arts met ervaring met EDS en disautonomie maakt een individuele afweging welke medicatie de voorkeur heeft.

De vaak optredende gastro-intestinale klachten hebben een negatieve invloed op de behandeling van POTS, die voornamelijk bestaat uit de orale inname van vocht en elektrolyten. In ernstige gevallen heeft de patiënt sondevoeding nodig (enteraal) om ernstig gewichtsverlies en ondervoeding te voorkomen of intraveneuze voeding (parenteraal), met plaatsing van respectievelijk een sonde of (getunnelde) centrale lijn.

Patiënten met hEDS en POTS hebben vaker een afwijkende maaglediging (gastroparese). Daarbij is er een hogere prevalentie van functionele gastro-intestinale afwijkingen bij POTS-patiënten. Behandeling van beide condities verschilt echter, reden waarom het van belang is een juiste diagnose te stellen.

Behandeling van gastro-intestinale klachten bij POTS, zie [Gastro-intestinale klachten](#).

Cerebrovasculaire aandoeningen

Tot voor kort was de behandeling van niet-levensbedreigende cerebrovasculaire aandoeningen in principe conservatief. Recente studies tonen positieve effecten van nieuwe behandelmethoden; behandeling met de bètablokker celiprolol is geassocieerd met een afname van vaatrupturen. Endovasculaire spoelembolisatie [vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

toont goede resultaten bij de behandeling van pseudo-aneurysmarupturen en carotis-caverneuze fistels.

Hoofdpijn/migraine

De behandeling van hoofdpijnklachten bij EDS is gericht op het in kaart brengen en, zo mogelijk, behandelen van de oorzakelijke factoren.

Zie ook: [NHG-Standaard Hoofdpijn](#).

Mestcel activatie stoornis

Er bestaat geen curatieve behandeling voor deze aandoening. Het beleid is gericht op het voorkomen en verlichten van klachten en complicaties veroorzaakt door de uitstoot van mestcelmediatoren en is per individu verschillend. Het is essentieel om, voor zover mogelijk, triggers te vermijden. De behandeling is meestal in handen van een internist-allergoloog.

Cardiovasculaire problemen

De cardioloog of vasculair internist is de behandelaar bij (risico op) cardiovasculaire problemen en, in het geval van vEDS, eventueel in samenwerking met de thoraxchirurg c.q. vaatchirurg indien chirurgische interventies nodig zijn. Behandeling van cardiovasculaire aandoeningen is in principe gelijk aan die bij de algemene bevolking, met inachtneming van de aan EDS-gerelateerde risico's. Bij vEDS controleert de cardioloog of vasculair internist de bloeddruk regelmatig, waarbij de streefwaarden laag-normaal zijn. Soms is medicamenteuze behandeling al nodig op jongvolwassen

leeftijd. Preventieve behandeling met celiprolol lijkt het risico op complicaties te verlagen.

Bij behandeling van vasculaire dissectie of ruptuur heeft, indien mogelijk, een conservatieve aanpak de voorkeur. Soms is een operatie onvermijdelijk. Deze vindt bij voorkeur plaats in een gespecialiseerd centrum. Tijdens de ingreep zijn minimale en voorzichtige weefselmanipulatie en het versterken van anastomoses essentieel.

Patiënten met vEDS kunnen voor controle en behandeling terecht in een [expertisecentrum](#) of op een [Marfan-poli](#).

Gynaecologische problemen

Hypermenorroe

Behandeling van hypermenorroe is zoals in de algemene populatie. Invasieve behandelmethoden, zoals hysterectomie, kunnen bij EDS geassocieerd zijn met meer peri-operatieve complicaties.

Zie ook: [NHG-Standaard Vaginaal bloedverlies](#).

Prolaps en urine-incontinentie bij vrouwen met EDS

Zowel bij chirurgische interventie als bij conservatieve behandelmethoden hebben vrouwen met EDS een verhoogde kans op complicaties. Het is belangrijk dat de uroloog of gynaecoloog een individuele afweging maakt bij de verschillende behandelopties. Bij conservatieve behandelmethoden zoals een [vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

pessarium, is het belangrijk elke drie maanden te controleren op ulceratie.

De behandeling van stressincontinentie is meestal medicamenteus en is niet anders dan in de algemene populatie.

Zie ook: [NHG-Standaard Incontinentie voor urine bij vrouwen](#).

Overige gynaecologische en seksuele problemen

- De behandeling van vaginale atrofie bestaat uit oestrogeen crème.
- Endometriose is meestal moeilijk behandelbaar. Soms is hormonale therapie voldoende, soms is een operatie geïndiceerd.
- Seksuele disfunctie heeft vaak een multidisciplinaire aanpak, met gynaecoloog, psycholoog en/of seksuoloog. Mannelijke vEDS-patiënten kunnen bij erectiestoornissen in theorie PDE-5-remmers gebruiken, zolang er geen sprake is van cardiovasculaire aandoeningen. Zie: [NHG-Standaard Seksuele klachten](#) voor het beleid bij cardiovasculaire aandoeningen.

Oogproblemen

Routinematige screening is van belang, met name bij cEDS en kyfoscoliotisch EDS (kEDS). Na het stellen van de diagnose EDS en bij nieuwe klachten is een consult bij een oogarts geïndiceerd. De oogarts bepaalt vervolgens individueel de frequentie van de controles.

Het risico op complicaties bij chirurgische interventies is bij EDS verhoogd. Tot er meer bekend is hierover, is het advies

vermijdbare ingrepen, zoals laserbehandeling van het hoornvlies, te vermijden.

Mond, kaak en gebit

De tandarts moet op de hoogte zijn van EDS. Tegen tand-/ kiesextractie na het 10^e - 12^e jaar en orthodontische behandeling bestaat weinig bezwaar, met enige aanpassing van de behandeling (kracht van de beugel, langere behandelingsduur). De eventuele aanwezigheid van een hartklepafwijking of een kunstklep moet ook bekend zijn, in verband met endocarditisprofylaxe.

Kaakproblemen

Bij temporomandibulaire (TM-) disfunctie is het van belang de overbelasting van het kaakgewricht te voorkomen zoals vermijden van kauwgom eten en tandenknarsen. Gedragmatige aanpak door uitleg/instructie is dus één van de pijlers van de therapie. Daarnaast is bij primaire afwijkingen van het kaakgewricht ook het dragen van een opbeetplaat of spalk belangrijk. Oefentherapie kan helpen de mondbeweging te verbeteren, zodat de kopjes van de kaak draaien en niet verschuiven. Eventueel zijn speciale elastiekjes zinvol of is een operatieve ingreep nodig.

De behandeling van artrose is gericht op pijnreductie (paracetamol), spierontspanning (gespecialiseerde fysiotherapeut) en beperken van de kaakbeweging (spalk).

Aandachtspunten voor de tandarts en mondhygiënist:

- laat de patiënt de mond niet langer openhouden dan mogelijk, vermijd hierbij het risico op dislocatie van het kaakgewricht
- wanneer de behandeling meer tijd vergt, laat de patiënt de mond regelmatig even sluiten

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

- liever geen behandelingen clusteren
- zorg voor een goede hoofd-/nekhouding van de patiënt om druk op weefsels te voorkomen
- wees ervan bewust dat anesthetica mogelijk minder werkzaam is
- antibiotische profylaxe is volgens protocol geïndiceerd bij patiënten met een hartkleprolaps
- voorzichtige manipulatie en niet-invasieve behandeling kunnen trauma aan weefsel met verstoorde wondgenezing en langere bloedingsneiging voorkomen
- ga bij pijnklachten in de mond uit van (mogelijke) dislocatie van het kaakgewricht, tot het tegendeel is bewezen

Slaapproblemen

De therapie bij slaapproblemen is, net als in de algemene populatie, gericht op het aanpakken van de oorzaak. Omdat bij

EDS-patiënten ook pijn een factor kan zijn, is het van belang met de patiënt de mogelijkheden te bespreken om pijn bij het slapen zoveel mogelijk te reduceren zoals het dragen van een brace 's nachts, ligorthese of pijnmedicatie.

Zie ook: [NHG-Standaard Slaapproblemen en slaapmiddelen](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap

Overerving EDS

Alle typen van EDS zijn erfelijk. EDS erft op verschillende manieren over:

- Autosomaal dominant:
 - dit betreft de meeste EDS-typen
 - spontane mutatie, of overerving van een van de ouders
 - als ouders zelf niet zijn aangedaan is het herhalingsrisico op EDS bij een volgend kind klein (<1%) maar niet nul, vanwege de mogelijkheid van mozaïcisme: de mutatie is aanwezig in zaadcellen of eicellen en eventueel in een deel van de bloedcellen van een van de ouders van het kind met EDS
 - de kans voor EDS-patiënt op het doorgeven van EDS aan het nageslacht is 50%
- Autosomaal recessief:
 - deze vorm komt in zeldzamere gevallen voor, bijvoorbeeld dEDS
 - ouders zelf zijn niet aangedaan, maar wel gendrager
 - de herhalingskans op volgend kind met EDS is 25%
 - de kans dat de EDS-patiënt de aandoening doorgeeft aan het nageslacht is klein (<1%)
- X-gebonden recessief: bij deze vorm van overerving (in principe, cave sqewed X-inactivatie) krijgen alleen jongens de aandoening

Genetische counseling

Gezien de genetische oorzaak van de meeste vormen van EDS is genetische counseling een belangrijk onderdeel van de begeleiding van mensen met EDS. De klinisch geneticus geeft de (ouders van de) patiënt informatie over de wijze van overerving en

de herhalingskans. Dit verschilt per type EDS. Ook (eerstegraads) familieleden kunnen voor counseling en eventueel onderzoek terecht bij een klinisch geneticus. Vooral bij het vaattype is dit van belang. DNA-onderzoek bij eerstegraads familieleden is mogelijk wanneer de mutatie bij de (index-)patiënt bekend is. Het genetisch defect bij hEDS/HSD is (nog) niet geïdentificeerd, waardoor verwijzing naar een klinisch geneticus bij deze patiënten niet geïndiceerd en niet zinvol is (zie [verwijscriteria hypermobile EDS](#)).

Zelfbeschikkingsrecht

Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. Het is van belang de patiënt goed te informeren over de wenselijkheid c.q. consequenties van een genetisch onderzoek en met name van DNA-onderzoek. Behalve het recht om te weten, hebben patiënten (en familieleden) ook het recht om niet te weten. Genetische counseling biedt begeleiding bij de mogelijke dilemma's bij de keuze om zich wel of niet genetisch te laten onderzoeken.

Informeren familieleden

Tot voor kort kon alleen de patiënt zelf familieleden informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in de familie, al dan niet met hulp van door een behandelaar opgestelde familiebrieven. Met de herziene [VKG-richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen](#) kan de klinisch geneticus indien nodig zelf de familiebrief toesturen aan familieleden. De huisarts is het eerste aanspreekpunt voor families met een erfelijke aandoening, zowel voor inhoudelijk vragen als voor de verwijzing naar de klinisch geneticus.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap

Huisartsen kunnen familieleden die twijfelen over DNA-onderzoek een [keuzehulp](#) laten invullen en hierover in gesprek gaan. Bovendien hoeft de keuze voor wel of geen DNA-onderzoek nog niet gemaakt te worden op het moment van verwijzen. De Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten heeft de folder ‘[Hoe vertel ik het mijn familie?](#)’ gemaakt en ook op [erfelijkheid.nl](#) kan informatie hierover gevonden worden.

Kinderwens

Preconceptieve counseling

Erfelijkheid, prenatale diagnostiek en potentiële zwangerschapscomplicaties zijn belangrijke aspecten die bij preconceptieve counseling aan de orde komen.

Prenatale diagnostische procedures (zoals prenatale diagnostiek en preimplantatie genetische diagnostiek) zijn mogelijk wanneer de pathogene variant bij de ouder bekend is. Het risico op complicaties bij invasieve diagnostische procedures is mogelijk verhoogd.

Vanwege het verhoogde risico op complicaties bij meerlingzwangerschap, geldt het advies om bij IVF slechts één embryo terug te plaatsen. IVF bij vEDS is risicovol, net als een zwangerschap. Zelfs een algemene zwangerschapskwaal als obstipatie vereist een adequate behandeling, vanwege het risico op een levensbedreigende darmruptuur. Een multidisciplinair team moet dan zorgvuldig afwegen of IVF en een zwangerschap medisch verantwoord zijn.

Zie ook: www.pgtnederland.nl.

Fertiliteit

Vruchtbaarheid lijkt niet verminderd bij EDS. Onvruchtbaarheid bij vrouwen met EDS, voornamelijk door anovulatie, is een enkele keer beschreven. Het aantal miskramen is verhoogd (20 - 25% van de zwangerschappen).

Anticonceptie

Bijna alle contraceptieve opties zijn mogelijk bij vrouwen met EDS. Meer invasieve methoden, zoals de prikpil of een anticonceptiestaaftje, hebben minder de voorkeur vanwege de mogelijke lokale complicaties door EDS.

Extra voorzichtigheid is geboden bij het plaatsen van een intra-uterine device (IUD) ter voorkoming van beschadiging van de cervix, of perforatie van de uterus.

Bij de keuze voor een operatieve sterilisatie is het van belang, net als bij andere chirurgische ingrepen bij EDS-patiënten, rekening te houden met het verhoogde risico op complicaties.

Zwangerschap en bevalling

Risico's bij zwangerschap en bevalling

Maternale complicaties, gerelateerd aan bindweefseldisfunctie, komen bij EDS vaker voor dan in de algemene populatie. Voorbeelden zijn bekkeninstabiliteit en obstetrische problemen zoals premature bevalling, postpartum bloeding, gecompliceerde perineale laceratie en matige genezing van een episiotomiewond. Cervixinsufficiëntie, met het risico op vroeggeboorte, komt relatief weinig voor bij EDS.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap

vEDS

Het risico op (ernstige) complicaties tijdens de zwangerschap en bevalling en zelfs op overlijden van de moeder, is aanzienlijk hoger bij vEDS. De oorzaak van overlijden is meestal een aortaruptuur of een ruptuur van de uterus, voornamelijk tijdens de bevalling en postpartum. Het is essentieel dat de gynaecoloog preconceptief uitgebreid de mogelijke risico's en de voorzorgsmaatregelen met de patiënte bespreekt. Zorgvuldige begeleiding gedurende de zwangerschap, electieve opname in het laatste trimester en een geplande keizersnede vanaf 32 weken komen hierbij aan de orde.

Zwangerschapsbegeleiding

Er zijn geen vaste richtlijnen omtrent de begeleiding van de zwangere met EDS. Wel is het van belang dat een gynaecoloog de zwangerschap en bevalling begeleidt. Voor vEDS patiënten dient dit te gebeuren in een tertiair centrum.

Bevalling

De bevalling vindt altijd plaats onder gynaecologische begeleiding. De gynaecoloog bespreekt met de aanstaande ouders een plan voor de bevalling. Een vaginale bevalling is bij de meeste vrouwen met EDS mogelijk.

Naast algemene verloskundige factoren zijn ook eventuele bekkenafwijkingen mede bepalend bij deze keuze. Tijdens de bevalling is het nodig alert te zijn op de gewrichten en houding om luxaties en bekkenklachten te voorkomen. Het risico op nabloedingen, vagina- en/of bekkenruptuur is bij alle typen EDS

verhoogd. Vanwege de mogelijke problemen bij hechten is het van belang om schade aan het baringskanaal of bekkenbodem te voorkomen. Schade ontstaat spontaan ((totaal)ruptuur) of door medisch ingrijpen (forceps- of vacuümextractie met episiotomie). Toch verlopen de meeste bevallingen bij EDS-patiënten zonder grote problemen.

Speciale aandacht voor eventuele anesthesie tijdens de partus is van belang.

Foetale complicaties

Hernia's en gewrichtsluxaties kunnen voorkomen. Heeft de moeder vEDS dan is het risico op complicaties bij de foetus toegenomen, zoals premature geboorte, slechte uitkomst door maternale complicaties, of musculoskeletale afwijkingen.

Indien het kind vEDS heeft, dan is het risico op het voortijdig breken van de vliezen c.q. vroeggeboorte groter. Ook bestaat er risico op ruptuur van de navelstreng tijdens de bevalling. Een afwijkende kindligging (stuit- of afwijkende hoofdligging) kan een aanwijzing zijn dat het kind EDS heeft. Het 'floppy infant syndrome' is een ernstige complicatie en manifesteert zich bij 13% van de pasgeborenen met EDS.

Na de geboorte onderzoekt een kinderarts het kind.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Alarmsymptomen

Acute hoofdpijn of (acute) buikpijn, met name bij patiënten met het vaattype (vEDS), kan wijzen op een vaatruptuur of darmperforatie. Bij bloedingen, perforaties of infecties kan door de EDS sneller een levensbedreigende situatie ontstaan. Onderzoek de patiënt nauwkeurig bij klachten van acuut ontstane of niet herkende pijn, en verricht zo nodig niet-invasief aanvullend beeldonderzoek.

Stuur een overdracht naar de huisartsenpost met de diagnose en aandachtspunten.

Verwijzingen

Vermeld altijd de diagnose EDS met het juiste type bij verwijzing. (Peri-)operatieve handelingen vragen extra aandacht van de anesthesist en het operatieteam, onder andere voor de tiltechniek, het gebruik van plak- en hechtmateriaal en beademing en intubatie vanwege het risico op kaakluxatie. Ook is er een hoger risico op (na)bloedingen.

Patiëntdeskundigheid

Patiënten met EDS of hun ouders zijn vaak goed geïnformeerd over hun ziekte. Zij stellen erkenning van hun kennis op prijs. Een deel van de patiënten is verenigd in de Vereniging van Ehlers-Danlospatiënten (VED). Deze vereniging heeft een website met informatiemateriaal voor patiënten en zorgprofessionals (zie www.ehlers-danlos.nl).

Lichamelijk onderzoek

Bij fysiek contact met een EDS-patiënt is enige behoedzaamheid gewenst: bij stevig beetpakken kunnen de gewrichten luxeren en kunnen gemakkelijk hematomen ontstaan.

SOS Kaartje

Op de website van de Vereniging van Ehlers-Danlos zijn SOS kaartjes in verscheidene talen te bestellen. Het is raadzaam voor de patiënt om een kaartje in zijn of haar portemonnee te houden indien deze naar het buitenland reist. Ook kan de patiënt een **Witte Kruis alarmpenning** dragen.

Algemene preventieve maatregelen

Preventie is bij mensen met EDS minstens zo belangrijk als in de algemene bevolking. Voorbeelden van aandachtspunten zijn:

- zorg voor goede zonbescherming van de huid, bij voorkeur factor 50; beschadiging van zowel de dermis als de epidermis leidt tot verdere verslechtering van de conditie van de huid en verhoogt het risico op huidtumoren.
- stop met roken: roken heeft, behalve dat het een risicofactor is voor hart- vaat- en longproblemen, een negatieve invloed op de conditie van de huid, bijvoorbeeld op de elasticiteit
- zorg voor (behoud van) een gezond gewicht. Door overgewicht neemt het risico op overbelasting van het bewegingsapparaat toe
- draag beschermende kleding (zoals scheenbeschermers) en goedpassend schoeisel, vermijd contactsporten, scherpe voorwerpen en meubels
- draag geen rugzakken of zware (boodschappen)tassen c.q. voorwerpen

De huisarts kan een rol spelen, bijvoorbeeld door het geven van leefstijladviezen, te verwijzen naar een diëtist(e) of met begeleiding bij het stoppen met roken.

Zie: **NHG-Behandelrichtlijn Stoppen met roken.**

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Huid

Wondgenezing

Huidwonden dienen spanningsloos te worden gesloten, bij voorkeur in twee lagen. Voor andere wonden is het advies om diepe steken royaal aan te brengen; huidhechtingen dienen twee keer zo lang in situ te blijven als normaal en de randen van de aangrenzende huid dienen zorgvuldig afgeplakt te worden om uitrekken van het litteken te voorkomen.

Immobilisatie (gipsverband) kan zorgen voor voldoende rust ter bevordering van de wondgenezing. Wel dient een afweging gemaakt te worden tussen winst voor de wondgenezing en snelle verliezen en moeilijk te herwinnen spierkracht na immobilisatie.

Medicatie

Huidatrofie als bijwerking van medicatie zoals inhalatie- of systemische glucocorticoiden treedt versterkt op bij EDS-patiënten. Wees hiervan bewust bij het voorschrijven van deze medicatie.

Lokale anesthesie

Patiëntenervaring heeft geleerd dat lokale anesthesie soms niet (goed) werkt. De oorzaak hiervan is onbekend. Soms is extra infiltratie gedurende de ingreep nodig. Ook kunnen andere vormen van lokale anesthesie, zoals EMLA-crème of cryo-spray in combinatie met de verdovingsinjectie effectief zijn.

Bloedingstijd

Preventieve maatregelen bij toegenomen bloedingstijd:

- Vermijd zoveel mogelijk medicatie die de bloedingsneiging kan versterken, zoals aspirine of NSAID's.
- Leg na stoten een drukverband aan en leg het aangedane lichaamsdeel hoog om verdere bloeding te voorkomen.

- Voorafgaand aan tandextracties, operatie en bij een voorgeschiedenis van fors bloeden is aanvullend onderzoek en zo nodig behandeling van de bloedings- en stollingsneiging geïndiceerd.
- Bloedingen (bijvoorbeeld neusbloedingen) gaan soms met meer bloedverlies gepaard, of houden langer aan.
- Ter voorkoming van perioperatieve bloedingen kunnen EDS-patiënten met een toegenomen bloedingstijd door een vaatwandafwijking, zonder hemostatisch defect, baat hebben bij de vasopressine analoog DDAVP. Dit dient vooraf zorgvuldig te worden getest.

Obstipatie

Bij obstipatie is het, vooral bij patiënten met het vaattype, van belang om hard persen te voorkomen. Voorzichtigheid is geboden bij darmspoelingen (klyasma's/microlax) bij de behandeling van obstipatie, vanwege mogelijke beschadiging van vaten of darmwand. Ook perforatie bij het gebruik van een rectale thermometer is beschreven. Soms is obstipatie zo ernstig dat de aanleg van een stoma moet worden overwogen.

Luchtweginfecties

Bij luchtweginfecties kan de (beperkte) longcapaciteit verder afnemen. Een pneumonie verloopt soms weinig opvallend, zoals door uitblijven van verhoging of koorts, maar kan tegelijk toch levensbedreigend zijn. Het is daarom van belang infecties zo vroeg mogelijk te onderkennen en te behandelen.

Griepvaccinatie

Een griepvaccinatie is geïndiceerd bij patiënten met EDS, vooral bij long- en cardiale problematiek (hemodynamisch belangrijke kleppathologie).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Temperatuurdysregulatie

EDS-patiënten met autonome disfunctie kunnen te maken hebben met een temperatuurdysregulatie. Patiënten die standaard een lage lichaamstemperatuur hebben, krijgen meestal niet snel koorts. Houd hier rekening mee bij de interpretatie van de lichaamstemperatuur, bijvoorbeeld bij de beoordeling van een mogelijke infectie.

Hypertensie

Een hoge bloeddruk is een risicofactor bij cerebro-/cardiovasculaire problematiek. Behandel hypertensie, met name bij het vaattype (vEDS), conform de [NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement](#).

Hartklepafwijkingen/kunstkleppen

Een kleine groep EDS-patiënten met klepafwijkingen of kunstkleppen gebruikt levenslang antistolling vanwege klephemolyse en trombo-embolische complicaties. Daarnaast is bij een verhoogd infectierisico, zoals bij (tandheelkundige) ingrepen, een profylaxe met antibiotica noodzakelijk. De tandarts of de mondhygiënist kunnen een rol spelen bij preventie van cariës en parodontitis.

Zie ook: [NHG-Behandelrichtlijn Endocarditisprofylaxe](#).

Seksuele problemen

De lichamelijke seksuele reacties zijn in principe niet verstoord, maar factoren zoals angst en pijn kunnen remmend werken. De patiënt zal dit niet altijd spontaan bij de partner aangeven. Het onderwerp is voor allebei soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de huisarts biedt eventueel ruimte om actief naar deze problematiek te vragen. Bespreek zo nodig praktische oplossingen en/of verwijst naar hulpverlening.

Slaapproblemen

Denk bij slaapproblemen aan de mogelijkheid van apneu, vanwege de weefselzwakte. Verwijs de patiënt indien nodig naar de neuroloog voor verdere diagnostiek (polysomnografie). Vermijd slaapmedicatie; het spierverslappend effect vergroot het risico op dislocatie van gewrichten en toename van apneu. Sommige patiënten hebben baat bij het gebruik van een hulpmiddel om een gecorrigeerde of comfortabele houding te verkrijgen (ligorthese), waardoor pijnklachten verminderen.

Sportadviezen

Beweging of sportbeoefening draagt bij aan een betere conditie, maar niet alle sporten en activiteiten zijn mogelijk bij EDS. Voor alle vormen van EDS worden contactsporten ontraden en bij het vaattype zijn ook krachtsporten en piekbelasting gecontra-indiceerd. Een fysiotherapeut, revalidatiearts of sportarts met kennis van EDS kan de patiënt op basis van de individuele situatie adviseren over een passende sport.

School en werk

Sommige kinderen hebben baat bij Speciaal Onderwijs voor kinderen met een lichamelijke beperking. Volwassenen met EDS kunnen beperkingen in de werkomstandigheden ervaren. Hierdoor kunnen aanpassingen nodig zijn in de werkplek of werktijd, maar soms is werk niet (meer) mogelijk. Het uithoudingsvermogen is vaak sterk verminderd, terwijl ook de gewrichten beperkt belastbaar kunnen zijn. Wijs de patiënt, indien nodig, op de expertise van de bedrijfsarts. Een ergotherapeut kan de patiënt helpen om belasting en belastbaarheid in balans te brengen en geeft praktische adviezen over bijvoorbeeld de werkplek (zie ook [Achtergrondinformatie](#)).
vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Verzekeringen

Informatie over verzekeringen en erfelijke ziektes is te vinden op de website van het [Erfocentrum](#). Attendeer de patiënt hier zo nodig op.

Voorzieningen en aanpassingen

Voorzieningen en aanpassingen (rolstoel, woningaanpassingen) kunnen nodig zijn afhankelijk van de aard en ernst van de beperkingen. Wijs de patiënt op mogelijke vergoedingen zoals de WMO, de Wet-Wajong en het persoonsgebonden budget (PGB) en ondersteunende instanties, zoals MEE en WELDER (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Wanneer een medisch adviseur informatie vraagt over een patiënt, dan kunt u deze gegevens alleen verstrekken als u daarvoor toestemming heeft van de patiënt. Hiervoor moet u de patiënt laten weten welke gegevens zijn opgevraagd en met welk doel. Meer informatie hierover staat in de KNMG Richtlijn [Omgaan met medische gegevens](#).

Psychosociale ondersteuning

Een patiënt met EDS moet zich, gezien de lichamelijk beperkingen, vaker dan gebruikelijk aanpassen aan omstandigheden, zoals opleidings- en beroepskeuze of verdeling van de beperkte energie over (dagelijkse) activiteiten. Het is van belang een evenwicht te vinden in activiteit en rust. U (of POH GGZ) kan hierbij een adviserende en ondersteunende rol spelen. Verwijs zo nodig naar maatschappelijk werk, of psychologische hulpverlening. Het periodiek afnemen van een vragenlijst over de kwaliteit van leven kan bijdragen aan het monitoren van het welbevinden van de EDS-patiënt. Medicatie voor pijn, slaapproblemen, depressie en vermoeidheid helpt vaak maar tijdelijk.

Adolescentie

Beperkt zijn in het functioneren en daarbij deels afhankelijk zijn van anderen is lastig, zeker voor pubers. Daarnaast kunnen ouders en anderen vaak (te) beschermend zijn, wat mogelijk de verzelfstandiging in deze levensfase bemoeilijkt.

Activiteiten als het uitoefenen van een hobby of deelname aan cursussen en clubs, het doen van eigen taken binnen het gezin, voldoende contact met leeftijdgenoten en lotgenotencontact met leeftijdgenoten via de VED, kunnen bijdragen aan het zelfstandiger worden. Natuurlijk geldt daarnaast het volgen van onderwijs, waar nodig met aanpassing in het schema om overbelasting te voorkomen en met aangepast schoolmeubilair of boekenpakket. U kunt in deze levensfase van verzelfstandiging een rol spelen door het belang van de controles en therapietrouw te bespreken, leefstijladviezen (onder andere roken, alcohol, drugs) te geven en aandacht te hebben voor eventuele psychosociale problematiek. Het consulteren van een ergotherapeut kan raadzaam zijn.

Kindermishandeling

Soms is er bij kinderen met EDS, voordat de diagnose gesteld is, een ontrecte verdenking van mishandeling, vanwege de hematomen, verwondingen en (sub)luxaties e.c.i. Dit is vaak een traumatische ervaring voor de ouders en het kind, zeker wanneer er soms al maatregelen zijn genomen door bijvoorbeeld het AMK/Jeugdzorg in de periode voor de diagnose. Bied indien nodig ondersteuning en eventueel doorverwijzing voor (psychologische) hulpverlening.

Belasting omgeving

Door de fysieke beperkingen zal de patiënt geregeld een beroep op de naaste omgeving (moeten) doen. Bij kinderen kan de relatie met de ouders onder druk komen te staan.

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

In hoeverre dit schadelijk is, hangt af van hun draaglast, draagkracht en onderlinge communicatie. Andere gezinsleden (broertjes en zusjes) hebben ook aandacht nodig. Let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke of psychische belasting en vraag hier actief naar. Verwijs, indien nodig, naar maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening. Ook een ergotherapeut kan hulp bieden bij het uit balans raken van draagkracht en draaglast.

Lotgenotencontact

Via de VED is er mogelijkheid tot lotgenotencontact (www.ehlers-danlos.nl).

Informatie over veilige verzorging

Ouders van kinderen met EDS bouwen vaak een schat aan kennis op door hun dagelijkse intensieve omgang met hun kind. Deze ervaringen hebben praktische adviezen voor de veilige verzorging van baby's, kinderen en jongvolwassenen opgeleverd. Via lotgenotencontact en informatieboekjes van de patiëntenvereniging kunnen ouders en medewerkers van dagverblijven, peuterspeelzalen en leerkrachten hiervan kennis nemen (zie www.ehlers-danlos.nl).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Diagnostiek

De patiënt kan voor genetische counseling en diagnostiek terecht in één van de [klinisch genetische centra](#).

Achtergrondinformatie

- Brochure van de VED: [Hoe vertel ik het mijn familie?](#)
- [Informatiemateriaal](#) op de website van de VED
- Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. [Ehlers-Danlos Syndrome: A multidisciplinary Approach.](#)
- Patiënteninformatie over EDS van de VKGN:
 - [Klassieke EDS](#) (cEDS)
 - [Hypermobiele EDS](#) (hEDS)
 - [Vasculaire EDS](#) (vEDS)
- Brief van de VKGN met [verwijscriteria voor DNA-onderzoek bij hypermobiliteitsklachten](#) (VKGN)
- [Praktische handleiding voor leerkrachten](#)
- Artikel: [The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes](#)
- Artikel: [The Ehlers-Danlos syndromes, rare types](#)

Relevante websites

- Internationale community van alle betrokkenen bij EDS, meer informatie voor extreem zeldzame gevallen www.ehlers-danlos.com
- De website van de Vereniging van Ehlers-Danlos patiënten heeft een [gedeelte voor artsen](#) en professionals met literatuur gerelateerd aan de verschillende disciplines www.ehlers-danlos.nl
- Informatie over Ehlers-Danlos van Arts en Genetica www.artsenogenetica.nl
- Dysautonomia international www.dysautonomiainternational.org
- Website met nieuws over EDS www.ehlersdanlosnews.com

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Benarroch EE. Postural tachycardia syndrome: a heterogeneous and multifactorial disorder. *Mayo Clin Proc.* 2012;87(12):1214-1225. doi:10.1016/j.mayocp.2012.08.013.
2. Bonamichi-Santos R, Yoshimi-Kanamori K, Giavina-Bianchi P, Vivolo Aun M. Association of Postural Tachycardia Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome with Mast Cell Activation Disorders, *Immunology and Allergy Clinics of North America*, Volume 38, Issue 3, 2018, Pages 497-504.
3. Byers PH. Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. 1999 Sep 2 [Updated 2019 Feb 21]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1494/>.
4. Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, Brock I, Gompel A, Bulbena A, Francomano C. 2017. Pain management in the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:212-219.
5. Colombi M, Dordoni C, Chiarelli N, Ritelli M. 2015. Differential diagnosis and diagnostic flow chart of joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type compared to other heritable connective tissue disorders. *Am J Med Genet Part C* 169C:6-22.
6. Domany KA, Hantragool S, Smith DF, Xu Y, Hossain M, Simakajornboon N. Sleep Disorders and Their Management in Children With Ehlers-Danlos Syndrome Referred to Sleep Clinics. *J Clin Sleep Med.* 2018 Apr 15;14(4):623-629. doi: 10.5664/jcsm.7058. PMID: 29609717; PMCID: PMC5886440.
7. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
8. Fikree A, Chelimsky G, Collins H, Kovacic K, Aziz Q. 2017. Gastrointestinal involvement in the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:181-187.
9. Gilliam E, Hoffman JD, Yeh G. Urogenital and pelvic complications in the Ehlers-Danlos syndromes and associated hypermobility spectrum disorders: A scoping review. *Clin Genet.* 2020 Jan;97(1):168-178. doi: 10.1111/cge.13624. Epub 2019 Sep 1. PMID: 31420870; PMCID: PMC6917879.
10. Goodman BP. Evaluation of postural tachycardia syndrome (POTS). *Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical* 215 (2018) 12-19.
11. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. **VSOP**. 2014.
12. Hurst, BS, Lange SS, Kullstam SM, Usadi RS, Matthews ML, Marshburn PB, et al. Obstetric and Gynecologic Challenges in Women With Ehlers-Danlos Syndrome, *Obstetrics & Gynecology*: March 2014 - Volume 123 - Issue 3 - p 506-513. doi: 10.1097/AOG.000000000000123.
13. Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. Ehlers-Danlos Syndrome: A multidisciplinary Approach. 2018. IOS Press Amsterdam.
14. Levy HP. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome. 2004 Oct 22 [Updated 2018 Jun 21]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Literatuurlijst

15. Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. 2017. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8-26.
16. Malfait F, Wenstrup R, De Paepe A. Classic Ehlers-Danlos Syndrome. 2007 May 29 [Updated 2018 Jul 26]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244.
17. Malhotra A, Pace A, Ruiz Maya T, Colman R, Gelb BD, Mehta L, et al. Headaches in hypermobility syndromes: A pain in the neck? American Journal of Medical Genetics Part A (IF 2.802) Pub Date : 2020-09-17, DOI: 10.1002/ajmg.a.61873
18. Mehr SE, Barbul A, Shibao CA. Gastrointestinal Symptoms in Postural Tachycardia Syndrome: a Systematic Review. Clin Auton Res. 2018 August ; 28(4): 411-421.
19. Puledda F, Viganò A, Celletti C, Petolicchio B, Toscano M, Vicenzini E, et al. A study of migraine characteristics in joint hypermobility syndrome a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. Neurol Sci. 2015 Aug;36(8):1417-24. doi: 10.1007/s10072-015-2173-6. Epub 2015 Mar 20. PMID: 25791889.
20. Roma M, Marden CL, De Wandele I, Francomano CA, Rowe PC. Postural tachycardia syndrome and other forms of orthostatic intolerance in Ehlers-Danlos syndrome. Vol. 215, Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical. Elsevier B.V.; 2018. p. 89-96.
21. Sedky K, Gaisl T, Bennett DS. Prevalence of Obstructive Sleep Apnea in Joint Hypermobility Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Clin Sleep Med. 2019 Feb 15;15(2):293-299. doi: 10.5664/jcsm.7636. PMID: 30736885; PMCID: PMC6374081.
22. Steinmann B, Royce PM, Superi-Furga A. The Ehlers-Danlos syndrome. In: Royce Pm, Steinmann B, eds. Connective tissue and its heritable disorders. 2nd ed. New York, USA: Wiley-Liss, 2002:431-525.
23. Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015.
24. De Wandele I, Rombaut L, Leybaert L, Van de Borne P, De Backer T, Malfait F, et al. Dysautonomia and its underlying mechanisms in the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. Semin Arthri Rheum. 2014 Aug 1;44(1):93-100.

Deze literatuurlijst is een aanvulling op de literatuurlijst die is gebruikt voor het maken van de huisartsenbrochure uit 2012.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Bijlage 1

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als EDS.

Na het stellen van de diagnose

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.

- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders is afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Medische begeleiding

- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Colofon

Deze digitale brochure kwam tot stand door een samenwerkingsverband van de Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten (VED), de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen - en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze informatie is onderdeel van een informatiereeks die te raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten (VED)

De Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten bestaat sinds 1984. De vereniging is opgericht om mensen die met EDS leven te helpen bij al hun vragen. De VED is er voor patiënten met de Ehlers-Danlos Syndromen en voor patiënten met HSD (Hypermobiele Spectrum Disorders). De vereniging streeft naar een volwaardige positie van haar leden in de maatschappij. Om dit te bereiken vraagt de VED in de buitenwereld aandacht voor deze aandoeningen en de items waar patiënten veel tegen aanlopen. Hierbij richt de VED zich voornamelijk op de (para-)medische wereld met als doel relevante (medische) informatie te ontsluiten en de toegang tot de juiste zorg te verbeteren.

Aan de andere kant richt de VED zich op de patiënt zelf en probeert handvatten te bieden die helpen bij zelfacceptatie en eigen regie. Items in het dagelijks leven, waaronder (psycho-)sociale aspecten, hulpmiddelen en gezondheid voeren hierin de boventoon.

Leden kunnen mailen naar medischevragen@ehlers-danlos.nl voor alle inhoudelijke medische vragen. Ook artsen of andere hulpverleners kunnen schrijven naar dit mailadres voor al hun medische vragen. Zo nodig worden vragen doorgestuurd aan de medische adviesraad. Dit adviescollege bestaat uit ruim 30 medici en paramedici met specialistische ervaring met de Ehlers-Danlos Syndromen. Zoals uit deze inleiding blijkt, zijn persoonlijk advies, het organiseren van lotgenotencontact en uitbreiden van de kennisbank de speerpunten van de VED.

VED

Telefoon: 085 1309250

E-mail: info@ehlers-danlos.nl

www.ehlers-danlos.nl

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ehlers-Danlos Syndromen
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Colofon

Colofon

VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035-603 40 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie update 2021

Mevrouw M.A. Griffioen, arts/beleidsmedewerker VSOP

Mevrouw E. Dwarswaard, projectmedewerker VSOP

Mevrouw J.T.F. de Wit- van de Ven, voorzitter VED

Mevrouw V. Colstee, bestuurslid VED

Mevrouw H. Smeenk-Smale, eindredacteur VED

Mevrouw A. Verburg - Oorthuizen, huisarts en senior wetenschappelijk medewerker NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw L.J.M. Cornelissens, psychotherapeut/medisch ethicus, lid MAR

Mevrouw T. Scheltens, huisartsengeneeskunde, lid MAR

Mevrouw dr. S. Demirdas, Klinisch Geneticus in het Erasmus Medisch Centrum, Lid MAR

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over EDS kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van de Vereniging van Ehlers-Danlos Patiënten.

Soest, oktober 2021



VSOP



Nederlands
Huisartsen
Genootschap



