Vak A

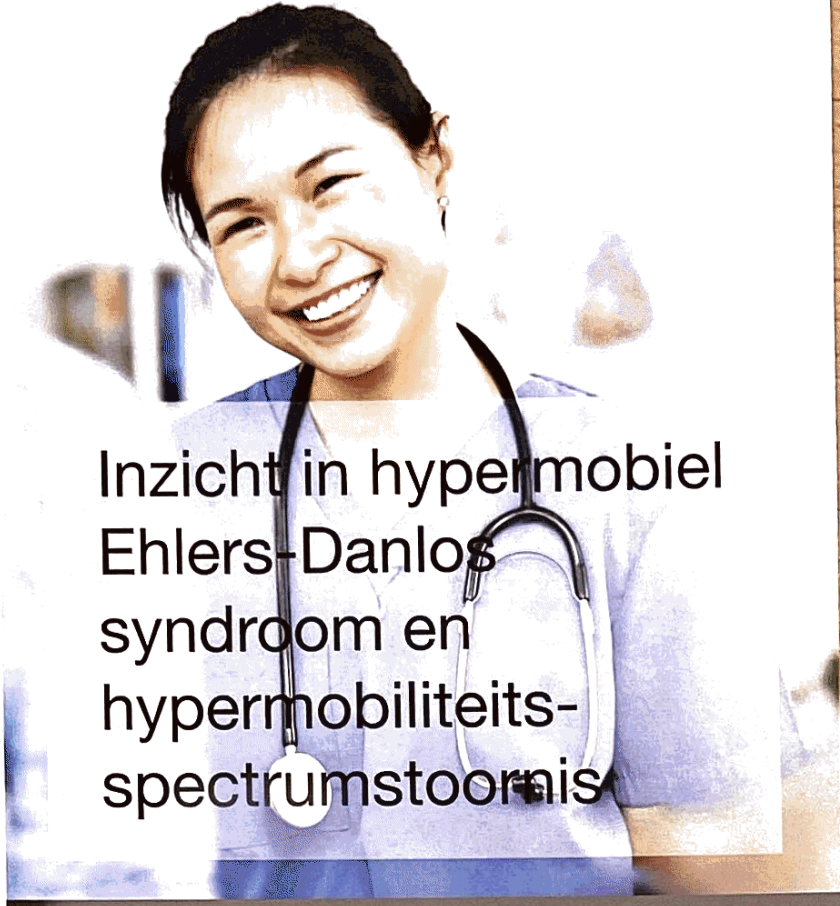
Wat zijn hypermobiel Ehlers-Danlos-syndroom en hypermobiliteitsspectrumstoornis?

De Ehlers-Danlos-syndromen zijn een groep van 14 types erfelijke bindweefselaandoeningen die variëren, zowel in hoe ze het lichaam beïnvloeden, als in hun genetische oorzaken. Ze ontstaan door veranderingen in het meest voorkomende structurele eiwit van het lichaam: het collageen. In tegenstelling tot de zeldzamere types zoals klassieke of vasculaire EDS, wordt nu gedacht dat het hypermobiele type Ehlers-Danlos-syndroom (hEDS) veel voorkomt en de prevalentie van hypermobiliteitsspectrumstoornis (HSD) is nog hoger.

hEDS wordt in het algemeen gekenmerkt door hypermobiliteit en vaak instabiliteit (subluxatie/dislocatie) van de gewrichten, gewrichtspijn en weke-delenbeschadiging; abnormale huid (zachte, gladde huid die enigszins overrekbaar kan zijn, met neiging tot het ontstaan van atrofische papyrusachtige littekens, trage en frequent gecompliceerde wondgenezing en het bij gering of geen trauma ontstaan van blauwe plekken); en andere zwakkere lichaamsweefsels, bijv. een zwakke buikwand hetgeen leidt tot hernia's; verzakkingen van blaas, baarmoeder en endeldarm; rekbare capillairen en spataderen. Comorbiditeiten zoals cardiovasculaire autonome disfunctie (tachycardie en/of lage bloeddruk); gastro-intestinale stoornissen (reflux, maagverlamming, trage darm, intoleranties voor voedingsmiddelen); urologische problematiek (overactieve of slappe blaas), moeheid/lage belastbaarheid, en psychische problematiek zoals angst- en stemmingsstoornisen zijn ook geassocieerd met hEDS. Belangrijk is dat hEDS niet wordt geassocieerd met zwakte of ruptuur van de grote bloedvaten, de baarmoeder, de darmwand of andere holle organen.

Wanneer symptomatische hypermobiliteit van gewrichten wordt ervaren, maar individuen niet voldoen aan de criteria voor hEDS (of een andere erfelijke aandoening van het bindweefsel), kan een patiënt een diagnose krijgen uit een groep van vier verschillende categorieën hypermobiliteitsspectrum stoornissen (HSD). HSD kan, net als hEDS, aanzienlijke en vergelijkbare effecten op de gezondheid hebben en deel uitmaken van een diagnostisch continuüm. Beide kunnen dezelfde symptomen en comorbiditeiten vertonen.

(Al het bovenstaande: Tinkle BT et al 2017)



Inzicht in hypermobiel Ehlers-Danlos syndroom en hypermobiliteits-spectrumstoornis

Preoperatieve beoordelingsrichtlijnen - hEDS & HSD

De informatie in deze brochure is bedoeld om chirurgen en anesthesisten te helpen om de meest voorkomende problemen in overweging te nemen die zich voordoen bij patiënten met hypermobiel Ehlers-Danlos-syndroom (hEDS) of hypermobiliteitsspectrum stoornis (HSD).

De ernst van de symptomen en manifestaties van hEDS en HSD varieert van mild tot ernstig. Een aantal comorbide stoornissen doen zich voor bij deze aandoeningen. Ze kunnen implicaties hebben voor de keuzes die gemaakt worden bij de behandeling/ operatie en hun perioperatieve en postoperatieve zorg.

Er is geen absolute contra-indicatie voor chirurgie bij deze stoornissen bekend. Vertrouwdheid met hEDS/ HSD (zie vakken **A** en **B**) en mogelijke complicaties, samen met de bereidheid om de nodige wijzigingen in de operatietechniek aan te brengen, zijn van cruciaal belang. Met deze aangepaste aanpak kunnen patiënten met hEDS/HSD veiliger geopereerd worden.

Bij het plannen van een operatie wordt aanbevolen om de volgende specifieke aspecten in overweging te nemen:

- Ongevoeligheid en intolerantie (zowel gastro-intestinaal als systemisch) voor analgetica en andere medicijnen.
- Voorzichtigheid is nodig bij het verplaatsen of positioneren van een patiënt om letsel te voorkomen (beschadiging van weke delen, inklemming van zenuwen, subluxaties of ontwrichtingen, enz.).
- Instabiliteit van de cervicale wervelkolom en/of het kaakgewricht en/of dentale fragiliteit moet worden overwogen bij intubatie enz.
- Sommige patiënten hebben cardiovasculaire dysautonomie, met een neiging om spontaan tachycardisch en/of hypotensief te worden.
- Sommige patiënten met hEDS/HSD ervaren een vertraagde wondgenezing en weefselherstel. Ook als er geen aanwijzingen hiervoor zijn bij eerdere operaties/littekens, wordt het aanbevolen hiermee rekening te houden bij het hechten, het verwijderen van hechtingen en de postoperatieve verplaatsing van de patiënt. De meest recente literatuur beveelt aan chirurgische procedures uit te voeren met zachte dissectie en met gebruik van milde laterale kracht tijdens incisies, retractie en hechten (Tinkle BT et al 2017).

  Het wordt aanbevolen om het sluiten van de huid uit te voeren in twee lagen met minimale spanning, een voldoende hoeveelheid hechtingen, diepe hechtingen en de ondersteuning met wondsluitstrips, met de juiste afstand tot de incisie om te voorkomen dat hechtingen door het fragiele weefsel snijden, en zonder het gebruik van huidclips (Weinberg J. et al 1999 / Tinkle BT et al 2017).

  Het is raadzaam de hechtingen langer te laten zitten dan normaal om heropening van de wond te voorkomen en in etappes om en om te verwijderen (Burcharth J. en Rosenberg J. 2012 / Tinkle BT et al 2017).
- Veel mensen met hEDS/HSD hebben snel blauwe plekken. Dit wordt verondersteld te worden veroorzaakt door de fragiliteit van de

haarvaten. Sommige patiënten hebben langdurige bloedingen als gevolg van milde bloedplaatjesdisfuncties. Subcutane en intramusculaire hematomen worden ook frequent beschreven.

- De effecten van spierzwakte en deconditionering en chronische musculoskeletale pijn en chronische moeheid kunnen de herstelduur en de revalidatie beïnvloeden. Postoperatieve oefeningen die zijn bedoeld om de beweeglijkheid van de gewrichten te herstellen, moeten worden aangepast in plaats van het toepassen van standaardprotocollen.
- Bij een chirurgische ingreep bij een bevalling moet rekening worden gehouden met de mogelijke effecten van hEDS/HSD op de wondgenezing (Molloholli M. 2011). Toegenomen frequentie van rupturen bij chirurgische incisies worden gemeld (zie 'huidsluiting' hierboven).

  Perineaal trauma veroorzaakt door episiotomie (of scheuren) kan langzamer genezen dan 'normaal' of de genezing kan gecompliceerd verlopen met littekenproblemen. Er is geen absolute indicatie voor een keizersnede; de voordelen en risico's (niet in het minst de slechte wondgenezing en het risico op bloedingen en litteken- en buikwandproblemen) zijn een kwestie van klinisch oordeel.

Anesthesie en perioperatief beheer verdienen ook speciale zorg bij hEDS:

- Lokale verdovingstechnieken zijn mogelijk niet effectief. Er wordt vaak resistentie tegen topische EMLA-crème en intradermale lidocaïne-injecties gemeld. Een dubbele dosis verdovingsmiddel door intradermale injectie kan een effectieve eerste optie zijn (Castori M. 2012).
- Verdovingsresistentie is ook gemeld bij patiënten met hEDS/HSD met betrekking tot epidurale analgesie.
- Het rekening houden met een verhoogd risico op hemodynamische problemen (zoals een verlaging van de bloeddruk) tijdens anesthesie wordt aanbevolen als cardiovasculaire dysautonomie aanwezig is (zie hierboven).
- Postoperatieve orthostatische hoofdpijn kan bij sommige patiënten optreden als gevolg van spinale anesthesie en meer uitgesproken hypovolemie met verhoogde expansie van het vaatstelsel. Veel voorkomende comorbiditeiten, zoals (hoog cervicale) gewrichtsinstabiliteit en cervicale spondylose, kunnen ook een rol spelen.

De kennis en best practice op dit gebied veranderen voortdurend. Medici worden geadviseerd om de meest actuele beschikbare informatie te controleren. Ga naar ehlers-danlos.com/2017-eds-international-classification om de richtlijnen voor classificatie, behandeling en zorg voor de Ehlers-Danlos-syndromen en hypermobiliteitsspectrumstoornis (vrijgegeven 17 maart 2017) te bekijken. Dit meest recente literatuuroverzicht op dit gebied van de geneeskunde beschrijft het huidige begrip van de associaties met hypermobiliteit-gerelateerde aandoeningen en de beschikbare behandelingsopties.

Lezers worden aangespoord om in alle gevallen toepasselijk, gekwalificeerd medisch advies in te winnen. De informatie in deze brochure mag niet worden gebruikt als middel voor zelfdiagnose.

Het is de verantwoordelijkheid van artsen om klinische procedures te controleren en altijd te vertrouwen op hun eigen ervaring en kennis van hun patiënten om diagnoses te stellen, medicijnen voor te schrijven en, tijdens het evalueren en gebruiken van alle hierin beschreven informatie, methoden, samenstellingen of experimenten alle passende veiligheidsmaatregelen te nemen.

Er is alles aan gedaan om deze brochure zo volledig en nauwkeurig mogelijk te maken, maar er wordt geen garantie of geschiktheid geïmpliceerd. In de ruimste zin van de wet aanvaarden noch de uitgever, noch de auteur of bijdragers of redacteurs aansprakelijkheid of verantwoordelijkheid voor fouten of weglatingen. Noch aanvaarden ze enige aansprakelijkheid of verantwoordelijkheid voor enig letsel en/of verlies of schade aan personen, entiteiten of eigendommen als een kwestie van nalatigheid, productaansprakelijkheid of anderszins, of van enig gebruik of misbruik/verkeerde toepassing of werking van methoden, producten, instructies of ideeën in het hierin opgenomen materiaal.

Onze dank gaat uit naar de artsen en anesthesisten die hebben geholpen bij het beoordelen van de inhoud van deze brochure, en in het bijzonder Dr. Alan Hakim voor zijn redactie en algehele evaluatie (Engelse versie 1.1) en Emile P.F. Janssen, Revalidatiearts (Nederlandse vertaling, versie 1.3).

Belangrijk: de professionele referentiebrochures in deze serie zijn in de eerste plaats bedoeld voor gebruik door gezondheidswerkers. Ze worden beoordeeld door professionals in de gezondheidszorg en zijn gebaseerd op wetenschappelijk onderzoek.

Het is de bedoeling dat deze brochure door de patiënt meegenomen wordt naar zijn/haar pre-operatieve beoordeling en aan de pre-operatieve verpleegkundige wordt overhandigd. De brochure kan vervolgens worden bewaard ter informatie van het chirurgische team en anderen die betrokken zijn bij de procedure, het herstel en de revalidatie van de patiënt.

© Redcliff HOUSE
Publications that raise awareness

Voor het eerst gepubliceerd in het Engels: augustus 2019
Eerste publicatie in het Nederlands: juli 2021
Geplande beoordelingsdatum: juli 2023

Vak B

Handige bronnen (in alfabetische volgorde):

Ehlers-Danlos Society - Ehlers-Danlos.com

Ehlers-Danlos Support UK - Ehlers-Danlos.org

Hypermobility Syndromes Association - hypermobility.org

Netherlands Vereniging Van Ehlers-Danlos Patienten - ehlers-danlos.nl

Vlaamse Vereniging voor Erfelijke Bindweefselaandoeningen - bindweefsel.be

Bronvermelding (in alfabetische volgorde):

Arendt-Nielsen L. et al 1990 - Insufficient effect of local analgesics in Ehlers Danlos type III patients. Acta Anaes Scand 1990; 34: 358-61

Arendt-Nielsen L. et al 1991 -The response of local anaesthetics (EMLA cream) as a clinical test to diagnose between hypermobility and Ehlers Danlos III syndrome. Scand J Rheumatol 1991, 20: 190-5

Bulbena A. et al 2017 - Psychiatric and psychological aspects in the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 10. doi: 10.1002/ajmg.c.31544. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28186381.

Burcharth J. Rosenberg J. 2012 - Gastrointestinal surgery and related complications in patients with ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. Dig Surg 29:349-357

Castori M. 2012 - Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: An Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular, and Systemic Manifestations' by Marco Castori, Medical Genetics Dept. of Molecular Medicine www.hindawi.com/isrn/dermatology/2012/751768/

Castori M. 2012 - Gynaecologic and Obstetric Implications of the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers–Danlos Syndrome Hypermobility Type) in 82 Italian Patients - Wiley Periodicals, Inc. www.afadoc.it/wp/wp-content/uploads/2012/06/35506_fta.pdf.

Castori M. et al 2017 - A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 1. doi: 10.1002/ajmg.c.31539. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28145606.

Chopra P. et al 2017 - Pain management in the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet 2017 Feb 10. doi: 10.1002/ajmg.c.31554. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28186390.

Engelbert R.H. et al 2017 - The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:158–167.

Fikree A. 2017 - Gastrointestinal involvement in the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 10. doi: 10.1002/ajmg.c.31546. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28186368.

Francomano C.A. 2006 - The Spine and the Craniocervical Junction in Ehlers-Danlos Syndrome. Program Nr: 285 for the 2006 ASHG Annual Meeting.

Francomano C and Bloom L. 2017. ehlers-danlos.com/2017-eds-international-classification-webinar/

Hakim A.J. et al 2005 - Local anaesthetic failure in joint hypermobility syndrome. J R Soc Med. 2005 Feb; 98(2): 84-5.

Hakim A.J. 2013 - Skin and hEDS/HSD hypermobility.org/help-advice/skin/.

Hakim A.J. 2013 (HMSA) - Pain and Hypermobility Syndromes - hypermobility.org/help-advice/pain/.

Hakim A.J. 2017 - Ehlers-Danlos syndrome - The Hypermobility Syndromes Association hypermobility.org/help-advice/hypermobility-syndromes/what-is-eds/

Hakim A.J. et al 2017 - Chronic fatigue in Ehlers-Danlos syndrome-hypermobile type. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 10. doi: 10.1002/ajmg.c.31542. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28186393.

Hakim A.J. & Keer R. 2013 - Pregnancy hypermobility.org/help-advice/pregnancy/.

Hakim A. et al 2017 - Cardiovascular autonomic dysfunction in Ehlers-Danlos syndrome-hypermobile type. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 4. doi: 10.1002/ajmg.c.31543. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28160388.

Hakim A.J. 2018/19 - Personal correspondence/review

Hermanns-Lê T. et al 2014 - Gynaecologic and obstetric impact of the ehlers-danlos syndrome : clues from scrutinising dermal ultrastructural alterations. Research Journal of Women's Health - Gynecology ISSN 2052-6210. www.hoajonline.com/gynecology/2052-6210/2/1

Hugon-Rodin J. et al 2016 - Gynecologic symptoms and the influence on reproductive life in 386 women with hypermobility type ehlers-danlos syndrome: a cohort study. Orphanet J Rare Dis. 2016 Sep 13;11(1):124. doi: 10.1186/s13023-016-0511-2.

Kochharn P.K. 2011 - Anaesthesia and positioning - LABOUR - Joint hypermobility disorder - challenges in an Obstetric and perioperative setting. doi: dx.doi.org/10.1136/bmj.c7167 : BMJ 2011;342:c7167

Lind J. and Wallenburg H.C. 2002 - Pregnancy and the Ehlers-Danlos syndrome: a retrospective study in a Dutch population. Acta Obstet Gynecol Scand. 2002;81(4):293-300.

Malfait F. et al 2017. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8–26.

Molloholli M. 2011 - Implications for obstetric care. BMJ 2011; 342: d1003. Specialty Registrar in Obstetrics and Gynaecology,Horton General Hospital, Oxford Radcliffe Hospitals NHS Trust.

Morris S.L. et al 2016. Hypermobility and musculoskeletal pain in adolecents. J Pediatr 16:31044–31047.

Mulvey M.R. et al 2013. Modest association of joint hypermobility with disabling and limiting musculoskeletal pain: Results from a large- scale general population-based survey. Arthritis Care Res (Hoboken) 65:1325–1333.

Pauker S.P. et al 2014 - Clinical manifestations and diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes - www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-ehlers-danlos-syndromes - Accessed Nov 2014 and May 2015

Shirley E.D. et al 2012 - Ehlers-Danlos Syndrome in Orthopaedics - Etiology, Diagnosis, and Treatment Implications www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3435946/ports Health. 2012 Sep; 4(5): 394–403. doi: 10.1177/1941738112452385 PMCID: PMC3435946.

Steinmann B. et al. 2002 - The Ehlers-Danlos syndrome. In: Royce P.M. Steinmann B. editors. Connective tissue and its heritable disorders, 2nd edition. New York (US): Wiley-Liss. pp 431–524.

Smith C. 2017 - Understanding Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorder. www.redcliffhousepublications.co.uk (First published: May 2017).

Sundelin H.E. et al 2016 - Pregnancy outcome in Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers Danlos Syndrome. Acta Obstet Gynecol Scand. 2016 Oct 14. doi: 10.1111/aogs.13043.

Tinkle B. et al 2017 - Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Feb 1. doi:10.1002/ajmg.c.31538. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28145611.

Weinberg J. et al 1999 - Joint surgery in Ehlers-Danlos patients: results of a survey. Am J Orthop (Belle Mead NJ). 1999 Jul; 28(7):406-9. Pubmed.

Preoperative assessment guidance - hEDS & HSD © Claire Smith, Redcliff-House Publications. A4 Pamphlet V1.3 ISBN: 978-1-9997300-3-1