

## **Wanneer is het zinvol een patiënt met hypermobiliteit te verwijzen naar de afdeling Genetica?**

Regelmatig worden patiënten naar de klinisch geneticus verwezen voor genetisch onderzoek bij gewrichtshypermobiliteit met de verdenking Ehlers-Danlos syndroom. Daarbij zijn de verwachtingen van verwijzer en patiënt over wat de klinisch geneticus te bieden heeft vaak hooggespannen. In werkelijkheid is een dergelijke verwijzing helaas meestal weinig zinvol.

Hypermobiliteit van de gewrichten komt in wisselende mate voor bij ongeveer 10 procent van de Nederlandse bevolking, afhankelijk van geslacht (vrouwen vaker dan mannen) en leeftijd (meer bij kinderen dan volwassenen). Hypermobiliteit op zich is zodoende geen aandoening. Als er door hypermobiliteit langdurige pijnklachten van de gewrichten optreden, zonder dat er bijvoorbeeld aanwijzingen zijn voor een aantoonbare reumatologische ziekte, kan er sprake zijn van het hypermobiliteitssyndroom (HMS) of het hypermobiele type Ehlers-Danlos syndroom (hEDS).

Het onderscheid tussen HMS en hEDS is niet wetenschappelijk onderbouwd; de syndromen behoren tot het brede spectrum van gewrichtshypermobiliteit (diagnostische criteria 2017, zie [www.ehlers-danlos.nl/](http://www.ehlers-danlos.nl/) en dan 'Ehlers-Danlos' en 'Typeringen'). Het is niet mogelijk om HMS met behulp van DNA-onderzoek te bevestigen. Verwijzing naar de klinisch geneticus voor DNA-diagnostiek is daarom niet zinvol.

Voor behandeling, prognose en begeleiding is verwijzing naar een fysiotherapeut of revalidatiearts zinvoller.

Vanzelfsprekend kunt u wel de patiënten verwijzen met verdenking op een ernstige of specifieke bindweefselaandoening. Een duidelijke diagnose kan van belang zijn voor de patiënt en zijn familie. Dat geldt in het bijzonder voor verdenking op Marfan syndroom, familiale thoracale aorta aneurysma's en dissecties (FTAAD) of andere familiale vaatdissecties.

Onderstaande verwijscriteria kunt u aanhouden om te bepalen of een verwijzing bij hypermobiliteit zinvol is.

### **Verwijscriteria bij hypermobiliteit**

Patiënten met hypermobiliteit kunnen worden verwezen naar de afdeling Genetica als er sprake is van hypermobiliteit in combinatie met:

- Cardiovasculaire problemen: aneurysmata en dissecties bij patiënt of in familie. Onverklaard overlijden op (relatief) jonge leeftijd in de familie.
- Skeletafwijkingen: contracturen; ernstige scoliose; pectus deformiteit; arachnodactylie marfanoïde lichaamsbouw; dysproportionele kleine of grote lengte;

ernstige artrose met gewrichtsprothese op jonge leeftijd (tussen 20-50 jr) bij patiënt en/of familieleden (zonder obesitas);

- Huidafwijkingen: opvallend elastische huid, sigarettenpapierlittekens, opvallend slechte wondgenezing;
- Oogafwijkingen: hoge myopie >3D; lens(sub)luxatie; netvliesloslatingen;
- Interne problemen: op jonge leeftijd verzakkingen van organen, ernstige passagestoornissen van de darmen
- Opvallend uiterlijk
- Verstandelijke beperking

Bij twijfel over het nut van verwijzen van een patiënt kunt u altijd met een van de klinisch genetici overleggen via bovenstaand telefoonnummer of e-mailadres.

Ook als u andere vragen of opmerkingen heeft over deze brief horen wij deze graag!

Voor de patiënt die om verwijzing vraagt is het wellicht zinvol om hem/haar een kopie van deze brief te overhandigen

Met vriendelijke groet,

De klinisch genetici van de afdeling Genetica UMC Utrecht