

# PATIËNTENFOLDER EHLERS DANLOS SYNDROMEN (EDS)

**Waarschuwing:** deze informatiefolder is bedoeld als ondersteuning van onze consulten en begeleiding en kan niet in plaats van een consult worden gebruikt.

Inhoudsopgave	
Inleiding. De Ehlers Danlos Syndromen (EDS).	1
Hypermobiliteit, instabiliteit, dislocatie.	1
Hypermobiliteit spectrum aandoeningen (HSA).	2
Het beloop van hEDs: de drie fasen in het leven bij hEDS.	5
Hypermobiliteit bij kinderen.	6
Mast Cell Activation Disorder (MCAS).	8
Zwangerschap en bevalling bij hEDS.	8
Slaapstoornissen bij hEDS.	8
Pijn bij HSA/(h)EDS.	8
Hoofdpijn bij hEDS.	9
Gevolgen van hEDS op het functioneren.	9
Prognose en kwaliteit van leven bij hEDS.	10
Onze aanpak, bij patiënten met tendomyogene klachten bij Hypermobiliteit Spectrum Aandoeningen (HSA)/hEDS.	10
Behandeling van pijn bij HSA/(h)EDS.	11

## Inleiding. De Ehlers Danlos Syndromen (EDS).

De Ehlers Danlos Syndromen (EDS) is een verzamelnaam voor een klinisch en genetisch veelzijdige groep van momenteel 14 beschreven, meestal autosomaal (niet geslachtsgebonden) dominant (heeft één van de ouders de aandoening, dan is voor ieder kind van deze ouder de kans dat het ook aangedaan is 50%) overervende, qua symptomendeels overlappende, aandoeningen van het bindweefsel. De syndromen hebben hypermobiliteit (overbeweeglijkheid) van de gewrichten, verhoogde rekbaarheid van de huid en verhoogde kwetsbaarheid van weefsels, met elkaar gemeen. De Britse arts Frederick Parkes-Weber heeft in 1936 voorgesteld om deze bindweefselaandoeningen Ehlers-Danlos syndromen te noemen.

In 2017 is er een indeling in 13 typen EDS voorgesteld door Malfait, waaraan in 2018 een 14e type is toegevoegd. De verschillende typen van EDS zijn geïdentificeerd aan de hand van hun verschijnselen en hun (voor zover bekend) genetische kenmerken. Elk type van EDS is een verschillende erfelijke afwijking. Dit betekent bijvoorbeeld dat iemand met vasculaire EDS geen kind kan hebben met klassieke EDS. Of dat je in de loop van de aandoening een ander type EDS kan krijgen. Wel vertonen de verschijnselen van de verschillende typen EDS een overlap, waardoor het in de praktijk niet altijd duidelijk is om welke type EDS het gaat bij individuele patiënten.

Bij het hypermobiel Ehlers Danlos syndroom (hEDS) is het precieze onderliggende genetische defect niet bekend en vindt de diagnostiek plaats met behulp van diagnostische criteria (een lijst van klachten en verschijnselen). De huidige stand van onderzoek is dat er bij hEDS mogelijk meerdere genetische factoren in combinatie met diverse omgevingsfactoren verantwoordelijk zijn voor het optreden van hEDS. Het onderliggende pathologisch mechanisme van hEDS is grotendeels niet bekend tot nu toe.

De prevalentie (het voor komen in de algemene bevolking) van Ehlers-Danlos syndromen (EDS) is minstens 1:5000, dit zou betekenen dat er minstens 3400 EDS patiënten in Nederland zouden zijn. Echter hierbij moet worden opgemerkt dat er geen accurate studies zijn gedaan naar het voorkomen van EDS.

Van alle mensen met een Ehlers-Danlos syndroom heeft zeker 80-90% de hypermobile vorm (hEDS). Er zijn minstens 3400 mensen met een vorm van EDS in Nederland, waarvan minstens 2700-3000 mensen met hEDS. Echter op basis van wetenschappelijke onderzoeken en onze klinische bevindingen is het waarschijnlijk dat het aantal mensen met EDS en hEDS (veel) hoger is.

## Hypermobiliteit, instabiliteit, dislocatie.

Veel mensen hebben erg beweeglijke, lenige (hypermobile) gewrichten. Hierdoor blinken zij uit in o.a. turnen, gymnastiek, yoga, ballet en andere dansvormen. Ze kunnen door de extra beweeglijkheid van hun gewrichten vaak allerlei bijzondere dingen, zoals hun duim tegen hun onderarm aan trekken of gewrichten in en uit de kom laten schieten, zoals de gewrichten van de vingers, de duimen, schouders.

Men schat dat tot 10% van de gehele bevolking enige mate van hypermobiliteit heeft, waarbij dit bij vrouwen drie keer zo vaak voor komt dan bij mannen en bij kinderen vaker dan bij volwassenen. De meeste van deze mensen hebben geen klachten als gevolg van deze hypermobiliteit. Men gebruikt de term **gewrichtshypermobiliteit**, waarmee wordt bedoeld de eigenschap dat één of meerdere gewrichten de mogelijkheid heeft/hebben om passief en/of actief te bewegen voorbij de normale grenzen. Wanneer deze hypermobiliteit leidt tot **instabiliteit** van de gewrichten ontstaan er klachten.

Factoren die er voor zorgen dat hypermobiliteit leidt tot instabiliteit zijn: soepelheid van de omgevende weke delen die mede verantwoordelijk zijn voor de stabiliteit (kapsels, banden, spieren, pezen), aangeboren of verworven afwijkingen van de gewrichtsvlakken, aandoeningen van de spieren en neurologische aandoeningen. Andere factoren zijn bijv. geslacht, belasting, leefstijl, beroep, ongevallen.

Gewrichtsinstabiliteit kan weer leiden tot gewrichtsdislocaties (het uit de kom gaan van de gewrichten) en beschadiging van de het gewricht omgevende weke delen.

Wanneer gewrichtshypermobiliteit zich beperkt tot één of enkele gewrichten (doorgaans minder dan 5 gewrichten), dan spreken we van **gelokaliseerde of partiële gewrichtshypermobiliteit**.

Bij 5 of meer hypermobile gewrichten spreken we van **generaliseerde gewrichtshypermobiliteit**.

Als de hypermobiliteit zich beperkt tot de gewrichten van de handen en voeten, spreken we van **perifere gewrichtshypermobiliteit**, de grote gewrichten van armen en benen en (de gewrichten van) de wervelkolom zijn dan niet hypermobiel. Deze vorm van hypermobiliteit wordt veel gezien bij kinderen onder de twaalf jaar en is dan onschuldig. Bij volwassenen daarentegen kan het wijzen op het bestaan van een zeer ernstig en gevaarlijk syndroom van Ehlers Danlos: de vasculaire vorm.

## Hypermobiliteit spectrum aandoeningen (HSA).

Er is een groep mensen met hypermobile gewrichten die chronische pijnklachten en andere verschijnselen en klachten heeft, m.n. chronische vermoeidheid, autonome disregulatie symptomen en psychische klachten zoals angst- en panieklachten en depressie. Zij behoren tot de mensen die lijden aan een **hypermobiliteit spectrum aandoening (HSA)** of één van de Ehlers Danlos syndromen (hEDS is hiervan de meest bekende en de vaakst voorkomende aandoening) of andere, soms zeer zeldzame, bindweefsel-aandoeningen die gepaard gaan met hypermobiliteit. Tot het publiceren van de meest recente diagnostische criteria voor **hypermobiel Ehlers Danlos syndroom (hEDS)** in 2017 sprak men over het Ehlers–Danlos syndroom, hypermobile type (EDS-HT) en (benigne) hypermobiliteitssyndroom (HMS).

Uit wetenschappelijk onderzoek is gebleken dat EDS-HT en HMS geen aparte ziektebeelden zijn, maar overlap vertonen met elkaar als naar de klachten en verschijnselen gekeken wordt. Internationaal is afgesproken om de termen Ehlers–Danlos syndroom, hypermobile type (EDS-HT) of Ehlers-Danlos syndroom type III en (benigne) hypermobiliteitssyndroom of gewrichtshypermobiliteits syndroom niet meer te gebruiken, om zo verwarring en onjuiste aanpak en behandeling te voorkomen. In plaats daarvan spreekt men van hypermobiel Ehlers Danlos syndroom (hEDS) en hypermobiliteit spectrum aandoeningen (HSA).

De moderne inzichten onderscheiden een spectrum dat begint bij mensen met een vorm gewrichtshypermobiliteit zonder klachten, via mensen met gewrichtshypermobiliteit met klachten, die **niet** voldoen aan de diagnostische criteria voor hEDS of een andere vorm van EDS, deze worden benoemd met de term **hypermobiliteit spectrum aandoeningen HSA**, via mensen die **wél** voldoen aan de diagnostische criteria voor hypermobiel Ehlers Danlos syndroom (hEDS), tot mensen met andere vormen van Ehlers Danlos syndromen, waarbij er ook sprake is van gewrichtshypermobiliteit. Wat deze mensen allemaal met elkaar gemeen hebben is het bestaan van gewrichtshypermobiliteit, die enerzijds kan leiden tot verschijnselen in het spier- en skeletstelsel en anderzijds tot meer algemene verschijnselen kan leiden.

Wanneer en welke verschijnselen optreden is naast van de mate van gewrichtshypermobiliteit, afhankelijk van een samenspel van diverse factoren, zoals leeftijd, geslacht, belasting, beroep, leefstijl, ongevallen, etc. De grenzen tussen de verschillende aandoeningen/diagnosen binnen het spectrum zijn relatief willekeurig en een persoon kan in de loop van de tijd een ontwikkeling doormaken van de ene aandoening naar de andere binnen het spectrum. **Echter: alle mensen met hypermobiliteit en klachten verdienen een aanpak die daarbij past.**

### Tot de verschijnselen in het spier- en skeletstelsel behoren:

- **Micro- en macrotraumata** (beschadigingen).

Hierbij moet gedacht worden aan luxaties (ontwrichtingen) en sublaxaties (bijna ontwrichtingen van gewrichten), letsels van spieren, gewrichtsbanden, pezen, kapsel en kraakbeen. Hierdoor treden er klachten op van pijn en functieverlies. Uiteindelijk kan er, als een lange termijn complicatie, bij een deel van de mensen met gewrichtshypermobiliteit gesproken worden over chronische pijnklachten en pijn overgevoeligheid (hypersensitiviteit of sensitisatie), waarbij hoogst waarschijnlijk een aandoening van de dunne zenuwvezels die pijnprikkels geleiden (dunne vezel neuropathie) mede een rol speelt.

- **Degeneratieve (samenhangend met slijtage) aandoeningen van de gewrichten en aandoeningen van de botten.**

Deze slijtage van m.n. het kraakbeen in de gewrichten vormt de lange termijn effecten van m.n. microtraumata.

- **Gestoorde proprioceptie ( spier-, pees, gewrichtszin) en spierzwakte.**

Deze beide verschijnselen hebben een versterkend effect op elkaar en kunnen in een vicieuze cirkel leiden tot toenemende beperkingen in het functioneren bij EDS. Bij de motorische ontwikkeling van kinderen ligt hier mogelijk een verband tussen gewrichtshypermobiliteit en de diagnose developmental coordination disorder (DCD)

- **Uiterlijke kenmerken van het spier- en skeletstelsel**, bijv. platvoeten, x-stand in de achtervoet, X-stand van de grote tenen, x-stand in de ellebogen, milde scoliose (s-vormige vervorming van de wervelkolom), toegenomen thoracale kyfose (bolling van het borstgedeelte van de rug) en lumbale lordose (holstand van het lendengedeelte van de rug), plagiocephalie (schuine zijwaartse vervormingen van de schedel).

### Tot de algemene/systemische verschijnselen behoren:

- Cardiovasculaire (betreffende het hart en de bloedvaten) verschijnselen, zoals orthostatische tachycardie (hartkloppingen).

- Primaire dysmorfiën (aangeboren uiterlijke afwijkingen).

- Betrokkenheid van huid, slijmvliezen en fascia (bindweefsel rond spieren, botten en gewrichten). Hiertoe horen ook de functionele maag- en darmstoornissen, zoals prikkelbare darmsyndroom, blaasdysfuncties.

- Betrokkenheid van het zenuwstelsel, waaronder psychische problematiek zoals angst en depressie.

De aanpak van HSA en hEDS is gelijk. De genetische basis van HSA en hEDS is nog onduidelijk. hEDS is zeldzaam, HSA niet.

Er kunnen vier subtypen hypermobiliteit spectrum aandoeningen onderscheiden worden:

### 1. Gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit spectrum aandoening.

Mensen met klachten en middels Beighton-score geobjectieerde gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit, waarbij er verschijnselen zijn in het spier- en skeletstelsel in combinatie met algemene/systemische verschijnselen passend bij hEDS, **zonder** dat voldaan wordt aan de diagnostische criteria voor hEDS.

### 2. Perifere gewrichtshypermobiliteits spectrum aandoening.

Hier beperkt de hypermobiliteit zich tot de handen en voeten, waarbij er verschijnselen zijn in het spier- en skeletstelsel in combinatie met algemene/systemische verschijnselen passend bij hEDS, **zonder** dat voldaan wordt aan de diagnostische criteria voor hEDS.

### 3. Gelokaliseerde gewrichtshypermobiliteits spectrum aandoening,

met hypermobiliteit in minder dan 5 gewrichten, waarbij er verschijnselen zijn in het spier- en skeletstelsel in combinatie met algemene/systemische verschijnselen passend bij hEDS, **zonder** dat voldaan wordt aan de diagnostische criteria voor hEDS.

### 4. Historische gewrichtshypermobiliteits spectrum aandoening.

Hierbij is er een anamnese waarbij er op jongere leeftijd sprake was van gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit, met een nu (te) lage Beighton-score, waarbij er verschijnselen zijn in het spier- en skeletstelsel in combinatie met algemene/systemische verschijnselen passend bij hEDS, **zonder** dat voldaan wordt aan de diagnostische criteria voor hEDS. Hierbij moet differentiaal diagnostisch gedacht worden aan het bestaan van reumatische aandoeningen.

### Kenmerken van hEDS.

Ondanks dat hEDS een autosomaal overervingspatroon heeft, hebben bij volwassenen, vrouwen veel vaker klachten dan mannen, waarbij minstens 80-90% van de volwassen patiënten met klachten vrouw is. Bij kinderen zien we een man/vrouw verhouding van 1:1, echter na de puberteit zien we een verschuiving optreden, waarbij het aantal mannen met klachten ten opzichte van de vrouwen afneemt. hEDS treft zowel mannen als vrouwen van alle rassen en etnische achtergronden.

Er is geen genezing mogelijk van het onderliggende bindweefselprobleem, begeleiding en preventie van de consequenties zijn derhalve aangewezen. Door de complexiteit van HSA/hEDS met zijn geassocieerde klachten, zijn diverse medische specialismen betrokken. De kennis over het ziektebeeld, over de juiste aanpak en vooral het overzicht en de regie ontbreekt veelal. Mensen die lijden aan HSA/hEDS worden ten onrechte vaak gezien als hypochoonders. Ook worden ze vaak onrechtvaardig beschuldigd van luiheid, omdat ze vele activiteiten die hun pijn doen, vermijden. Ook hun ernstige moeheid speelt hierbij een belangrijke rol. De meesten zien er niet ziek uit, met als gevolg dat ze regelmatig door hun vrienden, collega's en artsen en andere professionals in de zorg onvriendelijk bejegend worden.

Velen zoeken jaren, onsuccesvol, naar de oorzaak van hun klachten, omdat vele artsen en therapeuten niet bekend zijn met deze aandoeningen van het bindweefsel en de daarbij behorende complexe symptomen.

De vertraging tussen start van de klachten het stellen van de juiste diagnose kan vele jaren zijn. Deze lange vertraging in het stellen van de juiste diagnose en het ervaren gebrek aan begrip en vertrouwen door anderen, kan leiden tot frustraties ( zowel over de bejegening van artsen en therapeuten, maar ook over hun klachten en beperkingen in het dagelijks functioneren), boosheid, angst en depressie. Het maakt dat door verlies van vertrouwen in professionals in de zorg, de diagnostiek, behandeling en begeleiding van deze getraumatiseerde mensen een grote uitdaging kan zijn voor alle betrokkenen. Bij kinderen en volwassenen met gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit, chronische pijn en chronische vermoeidheid en andere systemische problematiek, dient de diagnose hEDS overwogen te worden en getoetst door middel van de diagnostische criteria (2017) voor hypermobiel Ehlers Danlos Syndroom. In de praktijk blijkt het stellen van de diagnose voor artsen complex en het vereist kennis en ervaring met de toepassing en interpretatie van de diagnostische criteria.

Er is géén relatie tussen hEDS met mentale retardatie of met stollingsstoornissen, of met verminderde botdichtheid bij volwassenen.

## Het beloop van hEDs: de drie fasen in het leven bij hEDs.

Ten aanzien van het beloop van de aandoening hEDs gedurende het leven worden er **drie fasen onderscheiden**:

**Fase 1: de hypermobile fase.** In de jaren van het leven, grofweg van geboorte tot het begin van de puberteit, staat lenigheid en neiging tot verstuikingen van gewrichten en uit de kom gaan van gewrichten (m.n. schouder, knieschijven en enkels, ook "snapping hip" komt veel voor) op de voorgrond. De pijnklachten beperken zich doorgaans tot de benen en voeten en worden vaak geduid als "groeipijnen". Daarnaast zijn er pijnklachten in de handen bij fijn motorische en repetitieve activiteiten, m.n. schrijven. Ook buitensporige vermoeidheid en problemen met plassen kunnen optreden. Sommige hypermobile kinderen hebben een vertraagde, (ab)normale motorische ontwikkeling en worden gediagnosticeerd met developmental coordination disorder (DCD). Ook buikpijnklachten komen frequent voor bij kinderen met hEDs. Een groot probleem hierbij is dat kinderen/adolescenten en ouders met hun klachten veelal door mensen uit hun omgeving en ook door professionals in de zorg, niet serieus genomen worden. De klachten worden dan geduid als gedragsproblemen en pedagogische problemen en zelfs psychiatrische problematiek bij de ouders, zoals het syndroom van Münchhausen by proxy. Hierbij wordt er een zeer negatieve rol voor de ouders verondersteld. Het frequent optreden van onverklaarbare blauwe plekken, frequente (sub)luxatie van gewrichten bij hEDs, het frequenter optreden van botbreuken als gevolg van de motorische onhandigheid, maakt dat ouders regelmatig onterecht van kindermishandeling worden verdacht en beschuldigd.

**Fase 2: de pijn fase.** Hierbij zien we gegeneraliseerde chronische pijn in het bewegingsapparaat en chronische vermoeidheid, waarbij vaak de diagnoses fibromyalgie syndroom, chronisch pijnsyndroom, bekkeninstabiliteit, hoofdpijn, zowel spanningshoofdpijn als migraine, chronisch vermoeidheidssyndroom, SOLK, temporomandibulaire gewrichtsdysfunctie, slaapstoornissen, depressie, angst- en paniekstoornis gesteld worden. Deze fase start doorgaans in de eerste tienerjaren van het leven in en na de puberteit. Vaak wordt er een complex van geassocieerde klachten zoals tintelingen, diverse, therapieresistente, progressieve, functionele klachten van het spijsverteringsstelsel, orthostatische klachten en bekkenbodemplakten gezien. Bij en na de zwangerschappen zien we veelal een toename van de klachten.

**Fase 3: de stijve fase.** In deze fase, die gezien wordt bij volwassenen en ouderen, soms al vanaf het dertigste levensjaar, neemt de hypermobiliteit van de gewrichten af, maar de beperkingen nemen toe, door een combinatie van pijn en vermoeidheid, afnemende spiermassa, toenemende spierzwakte, verslechterende proprioceptie, doorgemaakte letsels en gewrichtsontstekingen. Ook de geassocieerde klachten en problemen buiten het bewegingsapparaat nemen toe. Gegeneraliseerde gewrichtshypermobiliteit is doorgaans niet meer aanwezig in deze fase. In deze fase, grofweg boven het 40e levensjaar is het stellen van de diagnose soms moeilijk. Gedurende deze drie fasen zien we een afname van de Beighton score als maat voor de lenigheid, m.a.w. de lenigheid neemt af. Met het stijgen van de leeftijd, neemt bij ons allen de kans op artrose (slijtage van het gewrichtskraakbeen) toe. Bij mensen met hEDs is de kans op het ontstaan van artrose, op relatief jonge leeftijd vergroot. Kort gezegd: zij krijgen eerder/jonger en daardoor ernstiger last van artrose in diverse gewrichten, m.n. CMC-1 gewricht aan de basis van de duim, de knieën en MTP-1 gewricht aan de basis van beide grote tenen. Het effect hiervan is dat de mate van hypermobiliteit afneemt, ze worden stijver. Echter ook artrose geeft pijnklachten aan de gewrichten.

## Hypermobiliteit bij kinderen.

De inschatting is dat 10-30% van alle kinderen hypermobiel is, slechts 1-3% heeft hier ook klachten van. Het is niet bekend waarom sommige kinderen wel en andere geen klachten ontwikkelen. De belangrijkste hypothese hierbij is dat lokale biomechanische overbelasting tijdens activiteiten leidt tot frequente microtraumata van de gewrichtsvlakken, met als reactie aanpassing en overbelasting van andere delen van het bewegingsapparaat.

Op **functieniveau** kunnen de volgende klachten optreden:

**Mentale functies:** psychologische symptomen, slaapstoornissen, stoornissen in lichaamsbeeld en zelfvertrouwen.

**Sensorische functies en pijn:** oogsymptomen, verminderde proprioceptie, balans en evenwicht, verminderde gevoeligheid voor lokale verdoving en pijn, m.n. verergerd door inspanning/belasting, waarbij pijn in de knieën en schouders het meest voorkomen en overgevoeligheid voor prikkels een rol speelt.

**Functies van het centrale zenuwstelsel:** dysautonomie verschijnselen, sensitiviteit.

**Functies van het hart- en vaat- en ademhalingsstelsel:** gewijzigde vorm en functies van het hart, orthostatische cardiovasculaire dysfunctie, verminderde inspanningstolerantie, vermoeidheid.

**Neuromusculaire (betreffende zenuw- en spierstelsel) en**

**bewegingsfuncties:** gewrichtshypermobiliteit en instabiliteit, verminderde spierkracht, verminderd spier- en algemeen uithoudingsvermogen, verminderd evenwicht en coördinatie, stoornissen in looppatroon en loopfunctie.

**Functies van het spijsverteringsstelsel en hormoonstelsel:** dysfunctie van het spijsverteringsstelsel.

**Urogenitale (betreffende de urinewegen en de geslachtsdelen) functies:** urine incontinentie.

**Functies van de huid:** gewijzigde eigenschappen van de huid.

**Op activiteiten- en participatieniveau:**

**Mobiliteit:** noodzaak het gebruik van hulpmiddelen voor mobiliteit, frequenter vallen, verminderde loopfunctie, incl. problemen met rennen, springen en traplopen.

**Activiteiten op het gebied van onderwijs en arbeid:** noodzaak en gebruik van speciale regelingen op school, schoolverzuim, problemen met schrijven, problemen met volgen van lessen in lichamelijke opvoeding, vermoeidheid/verminderde belastbaarheid waardoor minder tijd voor studie beschikbaar.

**Vrije tijds activiteiten:** minder deelname aan activiteiten gepaard gaande met lichamelijke inspanning, meer deelname aan zittende activiteiten.

**Familieleven:** een negatieve impact op functioneren gezin/familie, minder in staat om klusjes in huishouden te doen.

In onze klinische praktijk zien wij een trage motorische ontwikkeling (bijv. niet kruipen maar billen schuiven), lage spierspanning, houterige motoriek, zeer beweeglijk c.q. slecht kunnen stil zitten, bewegingsangst, vermoeidheid, extreme pijnklachten in het bewegingsapparaat, ook spontaan en 's nachts. Gewrichts(sub)luxaties m.n. van enkels en knieschijven, platvoeten, vertraagde zindelijkheid, dynamische scoliose van de wervelkolom. Het debuut klachten is meestal tussen 3 en 6 jaar.

Vele hEDs patiënten, ook kinderen, kennen het fenomeen van spontane, of na minimaal trauma optredende, blauwe plekken. Door hun motorische onhandigheid, lopen zij vaker letsels, zoals botbreuken op. Hetgeen bij kinderen regelmatig aanleiding is voor onterechte verdenking op kindermishandeling.

De nieuwe, in 2017 gediagnosticeerde diagnostische criteria blijken bij evaluatie in nationale EDS centra in Canada en België geen betrouwbare diagnosestelling vóór de puberteit toe te laten, zeker niet voor kinderen jonger dan 6 jaar.

Op basis hiervan zijn wij terughoudend met stellen van definitieve diagnoses bij kinderen jonger dan 12 jaar. Wij stellen voor de jonge leeftijdscategorie waarschijnlijkheidsdiagnoses, waarbij deze kinderen regelmatig opnieuw geëvalueerd worden.

Overigens is in praktijk het vaak moeilijk om een onderscheid te maken tussen pijn en vermoeidheid bij hEDs en andere syndromen gepaard gaande met hypermobiliteit of chronische pijn. Ook het onderscheid qua motoriek tussen kinderen met hEDs en DCD kan heel moeilijk zijn.

## Dysautonomie, POTS, en andere multi-systemische verschijnselen bij EDS.

Deze zijn tot nu toe geen onderdeel van de diagnostische criteria omdat er geen wetenschappelijk bewijs bestaat voor een directe, specifieke associatie met de Ehlers-Danlos Syndromen. Echter deze symptomen treden zo veelvuldig op bij mensen met hEDs (meer dan 75%) dat ze zeker aandacht en symptomatische behandeling verdienen.

**Dysautonomie** is een overkoepelende term die wordt gebruikt om verschillende aandoeningen te beschrijven die te maken hebben met een storing van het autonome zenuwstelsel. Het autonome zenuwstelsel stuurt het grootste deel van de essentiële en automatisch verlopende functies van het lichaam aan. Het betreft die functies, die onwillekeurig zijn (die we niet met onze wil kunnen beïnvloeden), zoals de bloedsomloop (hartslag, bloeddruk, doorbloeding ledematen), ademhaling, spijsvertering, verwijding en vernauwing van de pupillen, het scherp stellen van de lenzen in onze ogen en de temperatuurregeling. Bij dysautonomie is het normale evenwicht binnen het autonome zenuwstelsel verstoord. Hierdoor past het lichaam zich niet meer automatisch optimaal, voortdurend en snel aan, aan de continue wisselende omstandigheden waaraan we worden bloot gesteld.

Diverse onderliggende factoren lijken een rol te spelen bij autonome dysfunctie bij hEDs, zoals (dunne vezel) neuropathie, overmatige soepelheid van bindweefsel, maar ook het gebruik van medicatie.

Dysautonomie heeft continu invloed op veel verschillende systemen en organen in het lichaam. Die optelsom van aanwezige symptomen maakt dat een patiënt zich sterk geïnvalideerd kan voelen.

Dysautonomie kan leiden tot symptomen als:

- bloeddrukregulatieproblemen: hoge bloeddruk, lage bloeddruk, of een afwisseling daar van. Bij lage bloeddruk en gevoel van licht in het hoofd zijn, flauwvallen, duizeligheid, pijn op de borst en nek/schouder pijn, onvermogen om lang te staan, met pijn, zwelling en onrust in de benen. Bij hEDs zien we regelmatig een vorm van dysautonomie die POTS (postural orthostatisch tachycardie syndroom) wordt genoemd. Hierbij zien een orthostatische (gerelateerd aan houdingsveranderingen) intolerantie optreden gedefinieerd door het optreden van een tachycardie versnelde hartslag) bij het overeind komen uit liggende positie naar stand en een significante vermindering van cerebrale doorbloeding en druk met als gevolg vermoeidheid, een licht gevoel in het hoofd, flauwvallen, gezichtsvelduitval, verwardheid. Daarnaast is er een verminderde orgaandoorbloeding met als gevolg Raynaud verschijnselen, pijn op de borst, benauwdheid, gevoel van zwakte en algemene malaise. Vanwege de overlap van verschijnselen kan POTS verward worden met een gegeneraliseerd angststoornis.
- temperatuurregulatie problemen: perioden van koude- of warmtegevoel niet passend bij daadwerkelijke temperatuur. Intolerantie voor hoge en lage temperaturen, te veel of te weinig zweeten,
- maag-darm problemen: opstoten, zuurbranden, waarbij pijnklachten zich uitbreiden naar de borstkast, snel een vol gevoel bij eten, slikproblemen, buikpijn, diarree, obstipatie, opgeblazen gevoel, strak gevoel in buik. Vanwege de overlap van verschijnselen wordt vaak de diagnose prikkelbare/spastische darm/colon of specifieke buikklachten gesteld.
- overactieve of te weinig actieve blaas, incontinentie voor urine, frequente urineweginfecties.

- kloppende hoofdpijn,
- slecht/wazig zien, droge ogen,
- droge mond,
- benauwdheid/kortademigheid,
- misselijkheid,
- algehele slaptte, vermoeidheid en uitputting, trillen,
- cognitieve beperkingen / "Brain fog" (niet goed, trager kunnen denken/concentreren),
- verhoogde prikkelbaarheid.
- Er is ook vaak sprake van inspanningsintolerantie, dat wil zeggen dat bij inspanning verergert een algemeen malaisegevoel.

### Mast Cell Activation Disorder (MCAS).

Ook dit is een fenomeen dat vaak samen gaat met hEDS. Mestcellen, als onderdeel van het immuunsysteem, zijn bekend voor hun rol bij diverse allergieën. De mestcellen spelen een belangrijke rol bij de functie van het immuunsysteem, ook bij het opsporen, het herkennen en het bestrijding van ziekteverwekkers en van weefselbeschadigingen, waarbij ze een heel scala aan mediators/stoffen gebruiken om de functie van locale en verder verwijderde onderdelen van het immuunsysteem te beïnvloeden (zoals andere soorten immuuncellen, cellen die bindweefsel vormen en cellen die bloedvaten vormen). Een stoornis in de regulatie van de mestcellen wordt verondersteld in acute en vertraagde overgevoelgevoelheidsreacties Maar ook bij neuropathieën en aandoeningen van het bindweefsel. MCAS is een stoornis in het immuunsysteem waarbij er een verhoogd aantal mestcellen zijn en/of de stoffen die deze aansturen zoals bijv. histamine en tryptase. Het is onduidelijk in hoeverre MCAS een aparte aandoening is die vaker voorkomt bij hEDS of dat MCAS één van de uitingsvormen van hEDS is. De symptomen van MCAS kunnen zijn onder meer: roodheid van de huid, jeuk, verlaagde bloeddruk, astma, diarree, opgezwollen buik, krampende buikpijn, overgevoeligheid voor voedingsmiddelen, en toename van diverse dysautonomie verschijnselen, zoals gastro-intestinale klachten en vermoeidheid.

### Zwangerschap en bevalling bij hEDS.

In de populatie van vrouwen met hEDS worden complicaties bij zwangerschap en bevalling vaker gezien. Hierbij gaat het om: toename van diverse hEDS symptomen: gastro-intestinale klachten, moeheid en pijn (40%). Echter 13% zag juist afname van diverse hEDS symptomen, terwijl 47% stabiel bleef qua klachtenniveau. Een andere veel voorkomende complicatie bij zwangerschap is een toename van bekkeninstabiliteit klachten. 1 op de 3 vrouwen met hEDS had een vlotte, snelle bevalling. Littekenproblemen na keizersnede of episiotomie komen vaker voor bij hEDS.

### Slaapstoornissen bij hEDS.

In- en doorslaap problemen komen zeer frequent voor bij mensen met hEDS. Ook het fenomeen dat slapen niet leidt tot afname van vermoeidheid is zeer veel voorkomend. Diverse symptomen van hEDS en dysautonomie hebben een negatieve invloed op de slaap bij hEDS.

### Pijn bij HSA/(h)EDS.

Pijn is een veel voorkomend symptoom bij EDS, meer dan 90% van de EDS patiënten heeft een vorm van chronische progressieve pijn, op meerdere wisselende locaties in het lichaam. De specifieke onderliggende oorzaak en het mechanisme dat verantwoordelijk is voor de pijnklachten bij hEDS zijn niet duidelijk.

Zowel lokale acute pijn als chronische, diffuse pijn in het gehele lijf zijn verantwoordelijk voor de beperkingen en participatieproblemen en verminderde kwaliteit van leven van mensen met hEDS. Ook is pijn een belangrijke factor bij de slaapstoornissen bij hEDS.

Bij hEDS is er sprake van een combinatie van chronische pijn en chronische vermoeidheid, waarbij abnormale, niet verklaarbare en niet op rust reagerende moeheid wordt beschreven bij 95% van de hEDS patiënten. Ook hoofdpijn veelal in combinatie met nekpijn, naast migraine (75%), gastro-intestinale pijn (85%), pijn in de kaakgewrichten (71%), menstruatiepijn (73%) en vaginale pijn (42%) worden frequent beschreven bij hEDS.

Ook zien we dat zowel nociceptieve als neuropathische pijn (68%) aanwezig zijn bij hEDS. De nociceptieve pijn komt uit de aangedane spieren, gewrichten en andere bindweefselstructuren. Lokale, acute nociceptieve pijn wordt frequent gemeld in elleboog (43%), schouder (80%), onderarmen en handen (75%, waarbij frequent een carpaal tunnel syndroom wordt ge-diagnosticeerd), knieën (71%), wervelkolom, incl. de nek en overgang tussen nek en schedel (67%).

De neuropathische pijn wordt gekenmerkt door allodynie en wordt beschreven als een elektrisch, brandend, doof of tintelend gevoel op diverse prikkels. Bij beeldvormend onderzoek wordt zelden duidelijk druk of beklemming van zenuwen gezien. Wel wordt er regelmatig dunne vezel neuropathie gezien.

Andere factoren die een rol kunnen spelen bij pijn, bij hEDS zijn: spierspasme of hypertonie, spierzwakte, direct letsel van gewrichtsstructuren door instabiliteit en (sub)luxaties van de gewrichten, incl. de gewrichten in de wervelkolom, zenuwbeknelling, ontstekingen van de gewrichten, voorafgaande operatieve ingrepen, gestoorde proprioceptie en coördinatie. Ook zien we dat factoren zoals leefstijl, sportactiviteiten, letsels en blessures en bijkomende medische problematiek een rol kunnen spelen.

Daarnaast zien we frequent centrale sensitisatie en algemene verhoogde gevoeligheid. Uit wetenschappelijk onderzoek blijkt tot nu toe niet wat de meeste optimale en effectieve behandeling van pijn bij hEDS is. Bij de aanpak kan enerzijds gekozen worden voor behandeling gericht op het wegnemen van de oorzaak van de pijn (bijv. dislocatie van gewrichten, stoornis in proprioceptie en coördinatie), anderzijds op minimalisatie van de pijngewaarwording. Dit gebeurt in de vorm van fysiotherapie, medicatie, aanpassingen en voorzieningen, bijv. drukkleiding en orthesen.

### Hoofdpijn bij hEDS.

Hoofdpijn komt vaak voor bij hEDS patiënten. Hier is doorgaans sprake van complexe hoofdpijn-klachten, waarbij er sprake is van diverse typen hoofdpijn door elkaar:

- migraine;
- cervicogene hoofdpijn: vanuit de nek bij instabiliteit van nek en cranio-cervicale overgang;
- hoofdpijn door een Chiari malformatie;
- hoofdpijn door spontane lekkage ruggemergvocht;
- hoofdpijn bij temporomandibulaire gewrichtdysfunctie, hierbij wordt ook oorpijn, oorsuizen en tandenkarsen beschreven;
- kloppende hoofdpijn bij dysautonomie;
- hoofdpijn als bijwerking van medicatie.

### Gevolgen van hEDS op het functioneren.

Deze gevolgen van hEDS zijn qua aantal en ernst niet noodzakelijkerwijs geassocieerd met de mate van gewrichtshypermobiliteit.

**Lichamelijk:** hypermobiliteit, gewrichtsklachten: (sub)luxaties, pijn, stijfheid, nek- en rugklachten (inclusief vergrote kans op problemen en klachten van de tussenwervelschijven, incl. hernia's in rug en nek) al dan niet uitstralend naar de benen, hoofdpijnklachten, zowel vanuit de nek, als migraine, pijnklachten of deborst, (vervroegde) artrose (slijtage van het gewrichtskraakbeen) van de gewrichten, slechte houding, suboptimale trainbaarheid van de spieren, wisselende pijnlijke spierspanning: van te hoog naar te laag.

Lichamelijke deconditionering en spierzwakte, coördinatiestoornissen, vermoeidheid. Klachten van (gescheurde, ontstoken) gewrichtsbanden, slijmbeurs- en peesontstekingen. Neuropathische pijnen (zenuwpijnen: brandende, zeurende pijn, tintelingen, doof gevoel, etc.). Kaakgewricht klachten. Huidproblemen. Diverse dysautonomiekklachten en klachten bij MCAS. Problemen met seksualiteit kunnen optreden bij verzakkingen van endeldarm, baarmoeder en blaas, hierdoor kan gemeenschap voor vrouwen pijnlijk zijn. Secundaire incontinentie kan uiteraard ook een negatieve invloed bij intimiteit hebben. Pijn aan de vulva en vaginisme (pijnlijk spasme van de vagina) kunnen ook optreden.

**Activiteiten van het dagelijks leven:** beperkingen in lopen, traplopen, reiken, grijpen, tillen, dragen, zitten en staan.

**Maatschappelijk:** problemen met studie, werken, wonen, aangaan relaties, seksualiteit, gezinsvorming, verplaatsen buitenshuis, hobby's.

**Psychisch:** angst- en paniekstoornissen (50-70% van de hEDS patiënten), bewegingsangst en andere disfunctionele coping en gedrag, stemmingsproblemen (30-50% van de hEDS patiënten), relatieproblemen, frustraties, onbegrip.

**Communicatie:** schrijven, typen, muisbediening.

### Prognose en kwaliteit van leven bij hEDS.

Bij hEDS dient er in het algemeen rekening gehouden te worden met persisterende chronische, wisselende, qua intensiteit en locatie pijnklachten in diverse gewrichten, inclusief de wervelkolom en weke delen, of zelfs pijn diffuus in het gehele bewegingsapparaat, al dan niet geassocieerd met gewricht (sub)luxaties. Daarnaast bestaat er een complex samenspel met chronische vermoeidheid en verminderde belastbaarheid, mede ook door frequent met hEDS geassocieerde dysautonomie en psychische problematiek, m.n. angst- en stemmingsstoornissen, op diverse terreinen van het functioneren. Secundair is er kans op het optreden van vervroegde invaliderende poly-artrose. Qua functioneren dient er rekening gehouden te worden met soms wisselende, maar veelal substantiële beperkingen, ook op het gebied van arbeid.

Uit onze klinische ervaring en bevestigd door wetenschappelijk onderzoek blijkt dat er sprake is van een significant verlaagde kwaliteit van leven bij hEDS. Chronische pijn en vermoeidheid en het veel vaker voorkomen van psychische problematiek spelen hierbij mede een rol. Ook negatieve ervaringen met zorgprofessionals bij diagnostiek en behandeling en met diverse instanties spelen hierbij een rol.

### Onze aanpak, bij patiënten met tendomyogene klachten bij Hypermobiliteit Spectrum Aandoeningen (HSA)/hEDS.

Aan de basis van onze aanpak staat een empathische benadering waarbij het vertrouwen in en geloven van de patiënt op een respectvolle wijze centraal staat.

Het globale doel is behandeling van chronische pijn- en vermoeidheidsklachten gericht op het bereiken van **een acceptabel pijn- en vermoeidheidsniveau en andere klachten** geassocieerd met hEDS. Eliminatie van pijn en vermoeidheid en diverse andere met hEDS geassocieerde aandoeningen en klachten, wordt als niet realistisch gezien. Het uitgangspunt is dat er blijvende pijn- en vermoeidheidsklachten zullen bestaan, waarbij de lokalisatie en intensiteit van deze klachten kunnen variëren in de tijd. Ook dient er rekening gehouden te worden met blijvende beperkingen op diverse terreinen, m.n. ook op terrein van arbeid.

Onze aanpak vergt veel tijd en geduld, met vaak slechts kleine verbeteringen. Dit betekent dat ook **acceptatie een belangrijk uitgangspunt** is in onze aanpak.

Na uitgebreide beoordeling en diagnostiek spelen uitleg en educatie een belangrijke rol.

Een ander belangrijk uitgangspunt vormt het **leren (h)erkennen van lichamelijke en mentale grenzen** en **het op basis van individuele waarden, hanteren hiervan**, zodat de kwaliteit van leven gewaarborgd wordt. In onze aanpak richten we ons op het aanleren van **zelfzorg**.

Uitgangspunt is dat de behandeling van (pijn)klachten samenhangend met het spier- en gewrichtsstelsel **conservatief, dus niet operatief** is. Weke delen chirurgie ter stabilisatie van gewrichten is niet succesvol mogelijk bij deze patiëntengroep en dient vermeden te worden. Vanwege wondgenezingsproblematiek en littekenproblemen is operatief behandelen in het algemeen niet aantrekkelijk bij mensen met hEDS. Als chirurgie noodzakelijk is dient bij hEDS rekening gehouden te worden met de keuze voor de wijze van anesthesie, de chirurgische techniek en de wondbehandeling en langduriger herstel en nabehandeling. We werken samen met diverse zorgprofessionals die bekend zijn met een adequate aanpak van hEDS en geassocieerde aandoeningen, ook om inadequate diagnostiek en behandeling te vermijden.

### Behandeling van pijn bij HSA/(h)EDS.

Pijn is een veel voorkomend symptoom bij EDS, meer dan 90% van de EDS patiënten heeft een vorm van chronische progressieve pijn, op meerdere, wisselende locaties in het lijf. De specifieke onderliggende oorzaak en het mechanisme dat verantwoordelijk is voor de pijnklachten bij hEDS, zijn niet duidelijk.

Zowel lokale acute pijn als chronische, diffuse pijn in het gehele lijf zijn verantwoordelijk voor de beperkingen en de participatieproblemen en de verminderde kwaliteit van leven van mensen met hEDS.

Ook is pijn een belangrijke factor bij de slaapstoornissen bij hEDS.

Bij hEDS is er sprake van een combinatie van chronische pijn en chronische vermoeidheid, waarbij abnormale, niet verklaarbare en niet op rust reagerende moeheid wordt beschreven bij 95% van de hEDS patiënten. Ook hoofdpijn veelal in combinatie met nekpijn, naast migraine (75%), gastro-intestinale pijn (85%), pijn in de kaakgewrichten (71%), menstruatiepijn (73%) en vaginale pijn (42%), worden frequent beschreven bij hEDS.

Ook zien we dat zowel nociceptieve als neuropathische pijn (68%) aanwezig zijn bij hEDS. De nociceptieve pijn komt uit de aangedane spieren, gewrichten en andere bindweefselstructuren. Lokale, acute nociceptieve pijn wordt frequent gemeld in elleboog (43%), schouders (80%), onderarmen en handen (75%), waarbij frequent een carpaal tunnel syndroom wordt gediagnosticeerd, knieën (71%), wervelkolom, incl. de nek en overgang tussen nek en schedel (67%).

De neuropathische pijn wordt gekenmerkt door allodynie en wordt beschreven als een elektrisch, brandend, doof of tintelend gevoel op diverse prikkels. Bij beeldvormend onderzoek wordt zelden duidelijk druk of beklemming van zenuwen gezien. Wel wordt er regelmatig dunne vezel neuropathie gezien.

Andere factoren die een rol kunnen spelen bij pijn, bij hEDS zijn: spierspasme of hypertonie, spierzwakte, direct letsel van gewrichtsstructuren door instabiliteit en (sub)luxaties van de gewrichten, incl. de gewrichten in de wervelkolom, zenuwbeknelling, ontstekingen van de gewrichten, voorafgaande operatieve ingrepen, gestoorde proprioceptie en coördinatie. Ook zien we dat factoren zoals leefstijl, sportactiviteiten, letsels en blessures en bijkomende medische problematiek een rol kunnen spelen. Daarnaast zien we frequent centrale sensitivatie en algemeen verhoogde gevoeligheid.

Uit wetenschappelijk onderzoek blijkt tot nu toe niet wat de meeste optimale en effectieve behandeling van pijn bij hEDS is. Bij de aanpak kan enerzijds gekozen worden voor behandeling gericht op het wegnemen van de oorzaak van de pijn (zoals bijv. de dislocatie van gewrichten, de stoornis in proprioceptie en coördinatie), anderzijds op minimalisatie van de pijngewaarwording. Dit gebeurt in de vorm van fysiotherapie, medicatie, aanpassingen en voorzieningen, bijv. drukkleiding en orthesen.

Bij onze behandeling van HSA/hEDS onderscheiden we een combinatie van diverse mogelijkheden:

#### 1. Poliklinische begeleiding van hEDS patiënten.

Vanwege de complexiteit van de aandoening hEDS hanteren wij hierbij het zogenaamde gevolgen van ICF-model, waarbij we gevolgen van EDS op drie niveaus: functies-activiteiten-participatie onderscheiden en er zowel persoonlijke als omgevingsfactoren een rol spelen. Indien patiënten met Hypermobiliteit Spectrum Aandoeningen (HSA)/hEDS vastlopen in beperkingen op diverse gebieden van functioneren kan een multidisciplinaire aanpak overwogen worden. Hierbij maken wij gebruik van een opgebouwd netwerk van partners in de eerste lijn, met huisartsen, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en psychologen. Uiteraard zijn er nauwe samenwerkingen met orthopedisch instrumentmakers en schoenmakers, die bekend zijn met hEDS problematiek. Ook streven we naar de verdere opbouw van een samenwerkingsnetwerk met in hEDS problematiek gespecialiseerde andere specialisten, zowel in de revalidatiegeneeskunde als in andere medische specialismen, zoals reumatologen, orthopedisch chirurgen, cardiologen, maag-, darm en leverartsen, neurologen, psychiateren, etc.

#### 2. Fysiotherapie bij hEDS.

Fysiotherapeutische behandeling kan ook een onderdeel van de behandeling van hEDS zijn. Dit ondanks het feit dat de wetenschappelijke basis voor het effect van fysiotherapie, in combinatie met pijneducatie bij hEDS zwak is.

Er is nog een gebrek aan kennis en ervaring bij fysiotherapeuten ten aanzien van de kenmerken en de aanpak van hEDS, ook al zien zij in praktijk regelmatig mensen met hypermobiliteit en klachten.

Er is enig (zwak) wetenschappelijk bewijs dat fysiotherapie, in de vorm van individuele behandeling bestaande uit oefentherapie gericht op stabilisatie van de spierkracht van de romp en ledematen, verbetering van de proprioceptie, evenwicht en balans, in combinatie met een oefenprogramma gericht op musculoskeletale en cardiovasculaire conditieverbetering, leidt tot verbetering van de klachten. Hierbij kan ook massage, manuele therapie (softe versie) en additionele technieken zoals, taping, bracing, TENS, warmte applicaties een rol spelen.

Conventionele training/oefentherapie gericht op verbetering van spierkracht en lokale belastbaarheid geeft een zeer grote kans op overbelasting van de hypermobile gewrichtsstructuren bij hypermobiliteit spectrum aandoeningen (HSA)/hEDS, zodat er toename van pijnklachten en beperkingen zal optreden. Een aantal zaken bij oefentherapie dienen vermeden te worden: oefeningen in de uiterste gewrichtsstanden met externe belasting, oefeningen waarbij de volledige bewegingsuitslag doorlopen wordt, oefeningen met vrije gewichten, open keten oefeningen, high impact oefeningen, spierkracht training zonder lokale stabiliteit in de gewrichten.

Rek- en strekoefeningen dienen hoogstens behoedzaam gedaan te worden om (sub)luxaties van de gewrichten te vermijden. Stabiliteitstraining, graded activity en graden exposure oefenprogramma's dienen vermeden te worden vanwege hun ineffectiviteit.

Wij adviseren oefenvormen, gericht op algemene conditieverbetering en indirect spierkrachttraining.

Oefeningen en activiteiten met lichte weerstanden, zonder overbelasting van gewrichten hebben de voorkeur. Hierbij dient er een zeer voorzichtige graduele opbouw van de belasting in acht genomen te worden, om de barrières pijn, moeheid en angst voor blessures te overwinnen. Richtlijn bij de opbouw van oefentherapie: als je niet 8 herhalingen van een oefening kunt doen zonder overbelasting van de gewrichten is de oefening te zwaar. Gewichten of weerstanden kunnen pas verhoogd worden als je twee sets van 15 herhalingen kunt doen zonder overbelasting van de gewrichten. Wat het doen van oefentherapie bij hEDS patiënten extra moeilijk maakt is hun laag ontwikkeld bewegings- en lichaamsgevoel, hierbij hebben zij de neiging grensoverschrijdend te oefenen en forse nareacties te vertonen. De algemene stelregel is dat oefeningen met veel herhalingen en lage weerstanden en gewichten de voorkeur hebben. Andere aspecten van oefentherapie die wij adviseren zijn: oefeningen die zich in het middelste deel van de bewegingsuitslag afspelen, gesloten keten oefeningen, isometrische oefeningen hydrotherapie.

Daarnaast zijn klinische experts het over eens dat in de fysiotherapeutische behandeling van hEDS patiënten er een belangrijke rol is voor educatie en geruststelling, manueel therapie (softe versie en niet van de nek), hydrotherapie, taping, drukkleiding en ontspanningstherapie. Het gaat hierbij niet alleen om de de behandeling van musculoskeletale klachten, maar ook om de systemische / dysautonomie klachten bij hEDS. In de eerste lijn zijn tenslotte ook regelmatig behandeling van acute, lokale ontstekingsletsels van pezen, slijmbeurzen, etc aan de orde.

#### 3. Ten aanzien van vrijetijdsactiviteiten en sport.

Zwaar tillen, trekken en duwen, overstrekken van gewrichten tijdens sport, oefeningen of vrijetijdsactiviteiten, bijv. tuinieren en hobby's dienen vermeden te worden.

Sportadvies: afgeraden worden kracht- of contactsporten, gevechtssporten, hardlopen, sporten waarbij er frequent gesprongen wordt (bijv. volleybal, basketbal), sporten of activiteiten waarbij de nadruk op rek-, strek- of lenigheidsoefeningen ligt.

Sportadvies: aangeraden worden: zwemmen, fietsen, bij voorkeur met elektrische ondersteuning, wandelen, Thai-Chi, Qi-gong, Pilates, cardio fitness, zwemmen (niet alle slagen) en oefenen in water.

4. Ten aanzien van medicatie. Er is geen medicatie die het onderliggende bindweefsel probleem opheft of verbetert. Daarnaast doet zich het verschijnsel voor bij patiënten met HSA/hEDS, dat reguliere pijnstillers minder effectief zijn. Meestal lukt het alleen om de 'scherpe randen van de pijn' af te halen, niet om de pijn volledig te laten verdwijnen of substantieel te verminderen. Pijnstillers dienen een onderdeel te zijn van een integraal behandelplan.

#### Aandachtspunten:

- Paracetamol, vooral in combinatie met NSAID's kan nuttig zijn.
- NSAID's, (niet steroïdale anti-ontstekings middelen) en COX2 remmers kunnen tijdelijk van nut zijn als ontsteking een rol speelt bij de klachten of bij menstruatiepijn. Chronisch gebruik dient vermeden te worden, vanwege de kans op gastro-intestinale, nier-, hematologische en cardiovasculaire bijwerkingen. Ook kunnen ze de symptomen van MCAS ( mast cell activation syndrome), vaak geassocieerd met hEDS, verslechteren.

- Tramadol is alleen kortdurend en bij acute therapieresistente pijn een optie.
- Opioiden kunnen bij acute, ernstige pijn een optie zijn, maar uitsluitend voor korte duur. Er is wetenschappelijk bewijs en klinische ervaring die er overduidelijk op wijzen dat deze middelen voor de lange termijn niet nuttig en niet effectief zijn. Qua effectiviteit zijn ze vergelijkbaar met NSAID's ze leiden tot een verergering van de sensitiviteit. Bovendien leiden opioiden tot toename van dysautonomie klachten m.n. gastro-intestinale klachten zoals obstipatie en misselijkheid en ook tot toename van de symptomen van MCAS en uiteraard tot verslaving kunnen leiden.
- Medicatie gericht op "zenuwpijn", in het kader van het fenomeen sensitiviteit (het overgevoelig worden van het pijnsysteem bij mensen met langdurig pijnklachten) kan (beperkt) verlichting bieden. Het betreft tri-cyclische anti-depressiva, anti-epileptica en SSRI's. Er is geen wetenschappelijk bewijs van de werkzaamheid hiervan bij neuropathische pijn geassocieerd met hEDS. Ook hier is er het risico van toename van dysautonomie klachten.
- Lokaal toegepaste lidocaine voor pijnbehandeling na subluxaties of pijnlijk tandvlees is een optie. Ook kan het lokaal geïnjecteerd worden in triggerpoints.
- Voor vaginale pijn bij het vrijen bij vrouwen kunnen glijmiddelen eventueel in combinatie met lokaal toegepaste oestrogenen (2x per week) of bij zeer ernstige klachten lokaal lidocaine gel vlak voor het vrijen.
- Menstruatiepijn en verslechtering van generale hEDS pijnklachten tijdens de menstruatie (gedacht wordt dat dit veroorzaakt wordt door verslechtering van de proprioceptie tijdens de menstruatie) met hormoontherapie.
- Dystonie wordt bij 54% van EDS patiënten beschreven. Behandeling met Levodopa/carbidopa wordt dan voorgesteld als optie.
- CBD olie kan proefondervindelijk getest worden, m.n. vanwege het positieve effect op de slaap.
- Bij spierverslappers, hebben benzodiazepinen vanwege hun bijwerkingen en grote kans verslavingsproblematiek geen voorkeur.

#### Niet medicamenteus pijnbehandeling bij hEDS:

- TENS (transcutane elektrische zenuwstimulatie) is een optie bij hEDS.
- Anti-decubitus kussens en matrassen kunnen toegepast worden bij het zitten en verbetering van de slaap.
- Verbetering van de proprioceptie met drukkleding zijn een optie.

#### 5. Gewricht beschermende principes en grenshantering op basis van

**persoonlijke waarden** om (sub)luxaties van gewrichten en daarmee geassocieerde pijn/vermoeidheid en opspelen van dysautonomie klachten deels te voorkomen. **Dit is de kern van onze aanpak.**

Er dient hier aandacht voor te zijn in het dagelijks functioneren. Een aanpak die, onterecht, vaak wordt toegepast is gericht op " flink zijn, doorzetten, op de tanden bijten, stug volhouden, het er maar mee moeten doen en leven met veel pijn". In onze ervaring leidt dit tot toename pijnklachten en vermoeidheid. Pijn leidt tot forse vermoeidheid en weer tot pijn toename, uitputting, verstoort de slaap, leidt tot prikkelbaarheid en depressie. Deze manier van omgaan met de klachten dient doorbroken te worden. Bewuste grenshantering op basis van keuzen gebaseerd op persoonlijke waarden, waarbij er ook uitgebreid aandacht is voor de energiehuishouding, staat centraal in onze aanpak, waarbij in onze ogen ergotherapeutische begeleiding een grote rol kan spelen.

6. Tevens zijn er de mogelijkheden van de gewrichtsmobiliteit beperkende en gewrichtstabiliserende **orthesen**. Dit in het kader van het zoeken naar compensatiemogelijkheden voor waar de functionaliteit van de gewrichten tekort schiet. Als activiteiten niet meer lukken zonder, kunnen **braces, beugels, aangepast schoeisel, hulpmiddelen en voorzieningen e.d.** worden ingezet om activiteiten met minder klachten mogelijk te maken. Er is wetenschappelijk gezien beperkt effect aangetoond, op basis van onze klinische ervaring lijkt dit effect groter. In tegenstelling tot wat veelal beweerd wordt leidt het gebruik van deze voorzieningen niet tot verlies van spierkracht ('luie spieren'). Wetenschappelijk is aangetoond dat het gebruik van braces/orthesen leidt tot meer activiteit en daardoor, eerder toename, dan afname van spierfunctie.

7. De rol van **psychische en sociale factoren**. Bij het hyperelastisch zijn van bindweefselstructuren als grondprobleem bij HSA/hEDS, spelen primair psychische en sociale factoren als oorzaak géén rol. Secundair, in de wijze van omgaan met de pijn- en vermoeidheidsklachten en beperkingen (bijv. zich uitend in overgevoeligheid en overprikkelbaarheid, angsten en paniekaanvallen, depressie, verminderd zelfbeeld en zelfvertrouwen, gevoelens van hopeloosheid en radeloosheid) als gevolg van hEDS, maar ook los staand van hEDS, kunnen die wel een rol spelen en als dusdanig aandacht en behandeling, ook in de geestelijke gezondheidszorg, verdienen. Ook komen diverse andere psychiatrische problemen vaker voor in de hEDS populatie, zoals eetstoornissen, alcohol- en nicotineverslavingen. Deze psychische problematiek kan diverse andere klachten van hEDS versterken zoals pijn, dysautonomie klachten, zoals gastro-intestinale klachten.

Ook zien we vaak vermijdingsgedrag, bewegingsangst, toenemende beperkingen in functioneren hierdoor, ook in de relaties, uiteraard ook die met behandelaars/zorgprofessionals. Bij dit laatste speelt het vaak langdurige en frequente gevoel genegeerd te worden, onterecht veronderstelde psychologische en psychiatrische verklaringen van de klachten, zich niet gerespecteerd en serieus genomen voelen, een belangrijke rol. Hierdoor worden professionals in de zorg vaak niet meer vertrouwd en verloopt het contact met hen veelal zeer moeizaam. Lotgenotencontact o.a. via de EDS patiëntenvereniging, sociale media kan ook bij de verwerking hiervan positief werken.

8. Behandeling van verschijnselen van **dysautonomie**. Deze is gericht op vermindering van symptomen, m.n. door rekening te houden met, bijv. het gebruik van laxantia bij obstipatie. Ook wordt er geadviseerd om voldoende zout en vocht te gebruiken, alcohol en cafeïne te vermijden, niet te snel op te staan uit lig en zit, benen hoog te leggen in zit en lig, steunondergoed en kousen te dragen, niet te lang te staan, regelmatig met lage weerstanden te oefenen om de spier- en vaattonus te verbeteren.

Er zijn aanwijzingen dat een FODMap-bepekt dieet effectief is bij de gastro-intestinale klachten. Het betreft een dieet arm aan fermenteerbare oligosachariden, disachariden, monosachariden en polyolen (suiker en alcohol).

Medicamenteus kan midrodine tabletten van 2,5 mg 3 dd 1 (op te hoge tot max. 3 dd 10 mg), fludrocortison tabl. à 100 mg 3x per week (let op: niet in combinatie met nsaid's vanwege verhoogd ulcusrisico), pyridostigmine tabletten à 10 mg, 3-4 maal daags 30 tot 60 mg, overwogen worden.

9. De aanpak van **slaapstoornissen bij EDS** bestaat uit basale slaap hygiëneregels: op vaste tijden gaan slapen iedere dag, het bed alleen voor slapen gebruiken, dus niet voor eten, TV kijken, etc., Niet eten of oefenen/sporten vlak voor het naar bed gaan, geen alcohol of cafeïne voor het slapen. Sanering van medicatie die een negatieve invloed op slapen heeft. Alleen bij uitzondering is tijdelijk slaapmedicatie aangewezen.