



Vereniging van
Ehlers-Danlos
patiënten

Een overzicht van de literatuur en inzichten in HSD

Samenvatting en vertaling van de presentatie 'A Review of the Latest Literature and Insights into HSD' door dokter Alan Hakim, EDS ECHO Summit: Hypermobility Spectrum Disorders, 1 April 2023, online conferentie. Vertaald door redactie vertalingen.

Het congres start met een presentatie die wordt gegeven door dokter Alan Hakim, Associate Professor in Medicijnen op de Pennsylvania State Universiteit in de Verenigde Staten. Dokter Hakim is daarnaast reumatoloog in het Verenigd Koninkrijk. Hij heeft meer dan 150 wetenschappelijke publicaties uitgebracht. Hij zit in het bestuur van het Internationale Consortium over EDS en HSD, en sinds 2018 is hij de voorzitter van de h-EDS/HSD werkgroep van dit consortium. Hij vertelt in deze presentatie over de nieuwste kennis en literatuur rondom HSD.

Veel nieuwe kennis en informatie over HSD en EDS

Er is tegenwoordig veel informatie over HSD en EDS te vinden. Het is zelfs zo dat elk jaar de kennis en literatuur rond HSD-EDS enorm toeneemt. Hierbij kun je denken aan het vinden van informatie bij of in patiënt-verenigingen en organisaties, boeken, conferenties, academische publicaties en online informatieve video's. Er komt ook steeds meer informatie rondom HSD. Alan Hakim gelooft dat de aandoening daardoor serieuzer genomen zal worden.

Nieuwe publicaties sinds 2017 geven meer inzicht in de diagnose HSD. Andere publicaties geven meer inzicht rondom weefselbeschadigingen, mentale gezondheid en neurodivergentie bij HSD/EDS. Daarnaast is er nieuwe informatie over de oorzaak en behandeling van zogeheten comorbiditeiten bijgekomen. Comorbiditeiten zijn aandoeningen die naast de hoofddiagnose voorkomen.

Huidige methode voor diagnostisering van HSD en de relatie met h-EDS

De relatie tussen HSD en EDS wordt duidelijk als je kijkt naar de classificatie die in 2017 is opgesteld. Je kunt momenteel één van de volgende diagnoses krijgen:

- Hypermobiliteit Spectrum Aandoening, afgekort tot HSA (in het Engels: Hypermobility Spectrum Disorder, afgekort tot HSD)
- Hypermobile EDS, afgekort tot h-EDS
- Zeldzamere varianten van EDS

In de praktijk blijkt dat de grens tussen HSD en h-EDS vaag is. Dit wordt ook ondersteund door diverse wetenschappelijke publicaties. De behandeling en de comorbiditeiten zijn hetzelfde bij zowel

HSD als EDS. Daarbij kunnen de gevolgen van HSD net zo ernstig zijn als die van h-EDS. Als een patiënt nieuwe problemen erbij krijgt, kan de HSD-diagnose veranderen naar bijvoorbeeld h-EDS. Om het nog ingewikkelder te maken, kan een behandeling er soms voor zorgen dat iemand minder problemen krijgt (terwijl dit niks verandert aan de onderliggende aandoening). Op basis van al deze punten moeten HSD en h-EDS als dezelfde aandoening gezien worden. Op het moment is dit nog een belangrijk onderwerp van discussie in de medische en wetenschappelijke wereld.

Comorbiditeiten bij HSD en EDS (zowel h-EDS als andere types)

Bij HSD/EDS patiënten zijn vaak comorbiditeiten aanwezig. Deze comorbiditeiten kunnen effect hebben op de spieren en het skelet (musuloskeletaal), de hersenen (neurologisch) en/of de organen (intern). Een aantal voorbeelden:

- Blessures aan gewrichten en zacht weefsel
- Zenuwbeknelingen
- Fibromyalgie-achtige sensitatie
- Dunnevezelneuropathie
- Autonome dysfunctie, ook wel dysautonomie. Dit is een aandoening waarbij het autonome zenuwstelsel niet goed werkt. Dat zenuwstelsel is verantwoordelijk voor allerlei processen in het lichaam waar je niet over na hoeft te denken
- Gastro-intestinale klachten
- Gynaecologische klachten
- Blaasklachten
- Bloedvatcompressie

Voor wie hier meer over wil lezen, raadt dokter Hakim het American Journal of Medical Genetics aan als startpunt. Door de nieuwe literatuur rondom HSD gaan we beter inzien hoe de comorbiditeiten met elkaar samenhangen. Daarnaast begrijpen we meer van de werking van zogeheten multisysteemziektes, ziektes waarbij een patiënt klachten krijgt op meerdere plekken in het lichaam.

Dokter Hakim heeft onderzoek gedaan naar comorbiditeiten in een groep patiënten (origineel gepresenteerd op het International Symposium on EDS and HSD, Rome 2022). De patiënten hadden als hoofdiagnose HSD, h-EDS, cEDS of vEDS. De volgende comorbiditeiten werden onderzocht:

- Vermoeidheid
- Gastro-intestinale problemen
- Hoofdpijn
- Angst
- Depressie
- Dysautonomie
- Gynaecologische problemen
- Blaasproblemen
- MCAS

De laatstgenoemde comorbiditeit, MCAS, staat voor Mast Cell Activation Syndrome (Mest Cell Activatie Syndroom). Dit is een aandoening waarbij zogeheten mestcellen in je lichaam te actief zijn.

De uitkomst van het onderzoek was opvallend. Alle comorbiditeiten kwamen voor bij alle hoofddiagnoses. Daarnaast kwam elke comorbiditeit ook nog eens bij een vergelijkbaar aantal mensen voor bij elke hoofddiagnose. Een voorbeeld is de comorbiditeit vermoeidheid. In de groep met HSD had 70 tot 80% van de onderzochte patiënten deze comorbiditeit. En in elke andere groep (met h-EDS, cEDS of vEDS) had ook 70 tot 80% deze comorbiditeit.

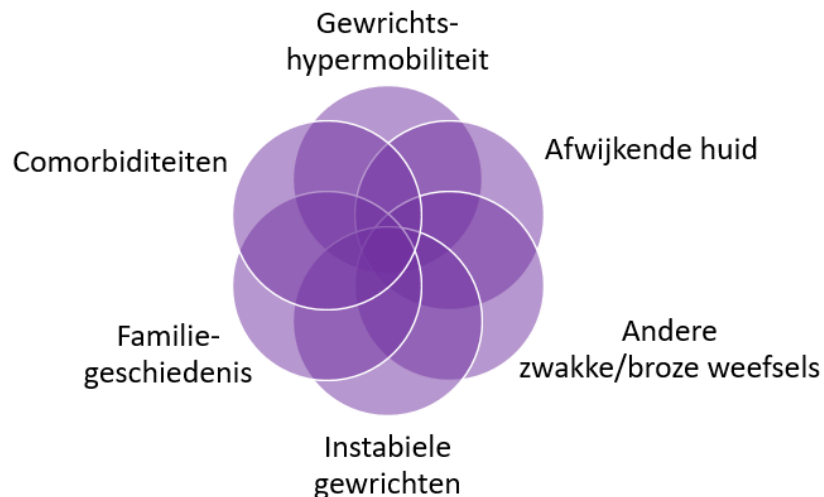
Er zijn ook experts die zeggen dat een HSD- of EDS-patiënt vaak niet één, maar meerdere comorbiditeiten tegelijk heeft. Daarom werd ook nog gekeken hoeveel comorbiditeiten elke patiënt had. Dit nieuwe onderzoek werd gedaan voor 5 comorbiditeiten, namelijk gastro-intestinale problemen, dysautonomie, pijn en vermoeidheid, allergie/ontstekingen en angststoornissen. Opvallend is dat een groot gedeelte van de deelnemers drie of meer comorbiditeiten had. Het maakte niet uit wat de hoofddiagnose was (HSD of een vorm van EDS). HSD/EDS is een ingewikkelde aandoening met een ingewikkelde behandeling. Nu blijkt alleen ook nog dat deze patiënten vaak meerdere comorbiditeiten hebben, wat het nog ingewikkelder maakt.

Dit onderzoek laat zien dat mensen met HSD een ingewikkelde en chronische aandoening hebben, net zoals mensen met h-EDS. Kortom, de diagnose zegt niet direct iets over de ernst en de gevolgen voor de gezondheid. Dokter Hakim zegt dat de problemen behandeld moeten worden en niet de diagnose. Hetzelfde geldt voor het voorkomen van complicaties en behandelen van de comorbiditeiten. We moeten alleen niet dezelfde naam gebruiken voor HSD en h-EDS, ook al lijken deze twee aandoeningen veel op elkaar. De diagnose HSD moet serieuzer genomen worden. Dat geldt ook voor de beschikbare behandelmethoden.

De criteria voor HSD en h-EDS opnieuw onder de loep genomen

De diagnose h-EDS wordt gesteld met een lijst van criteria en deze lijst is in 2017 bedacht. De lijst bestaat uit hoofdcriteria en een serie nevencriteria. Deze lijst is erg star in gebruik. Het is daarom ook de vraag of deze methode wel de beste is. Zo zijn sommige mensen niet eens hypermobiel (één van de hoofdcriteria), maar voldoen wel aan nevencriteria. Daarnaast is er discussie of de huidige criteria überhaupt de beste criteria zijn. Als laatste is de rol van comorbiditeiten onbekend bij het diagnosticeren TUSSEN verschillende vermoeidheid- en pijnsyndromen. Er zijn namelijk weinig studies die HSD en h-EDS vergelijken met andere ziektes zoals ME, CFS of fibromyalgie. Dit is wel belangrijk, omdat dit ons meer kennis over de comorbiditeiten kan geven.

Dokter Hakim vindt dat er betere opties zijn om de diagnose te stellen. Als voorbeeld vertelt hij over een Venn diagram met diverse zaken die elkaar overlappen. In de figuur hieronder, figuur 1, staat een voorbeeld. Er wordt meer gekeken naar het totaalplaatje en de overlap van bepaalde klachten bij een patiënt.



**Figuur 1. Een Venn-diagram met een aantal symptomen.
Dit kan gebruikt worden om de manier van diagnose te verbeteren.**

Er wordt nu gewerkt aan een betere manier om de diagnose te stellen. In een nieuwe studie zullen bepaalde vragen beantwoord worden, die hopelijk meer begrip geven:

1. Hoe vergelijkt HSD zich tot andere pijnsyndromen?
2. Hoe vergelijkt h-EDS zich tot andere pijnsyndromen?
3. Hoe vergelijkt HSD zich tot h-EDS?
4. Als HSD en h-EDS niet uit elkaar te houden zijn, dan zal er een vierde vraag beantwoord worden in het onderzoek, namelijk: op welke manier zijn HSD en h-EDS te onderscheiden van andere chronische pijnsyndromen?

Er wordt bij het beantwoorden van deze vragen gekeken naar een opgestelde lijst van criteria. De lijst gaat onder andere over hypermobiliteit (waarbij verder wordt gekeken dan alleen de Beighton Score), familiegeschiedenis en comorbiditeiten.

De belangrijkste vraag is: hoe kan de manier van diagnose stellen verbeterd worden? Hierna moet deze methode natuurlijk ook getest worden in de praktijk. Dit zal tijd kosten en daarom zal er de komende jaren nog geen nieuwe manier zijn om de diagnose te stellen. Voor nu is dan ook de belangrijkste boodschap in het diagnosticeren en behandelen van mensen met HSD/(h)EDS: comorbiditeiten zijn vaak aanwezig en moeten behandeld worden.

Wat we kunnen leren van Long COVID

Sommige chronische symptomen in Long COVID overlappen met HSD/EDS. Is HSD/EDS dan een risicofactor voor het ontwikkelen van Long COVID? Dit wordt momenteel onderzocht in een studie van de Ehlers Danlos Society. Hiervoor wordt in de EDS-gemeenschap gekeken naar ervaringen met COVID-19 vaccinaties, acute COVID-19 infectie en Long COVID.

Long COVID heeft misschien ook overeenkomsten met andere pijn/vermoeidheidssyndromen, zoals ME en fibromyalgie. De oorzaak van deze ziektes of symptomen kunnen misschien vergelijkbaar zijn. Dit geeft ook een idee van mogelijke behandelingen. Verklaringen voor de ziektes die genoemd worden in de literatuur zijn: ontstekingen (ook van het centrale zenuwstelsel); ontregeling van het immuunsysteem; dysautonomie; MCAS; veranderingen in het microbiom en weefselschade.

Behandelaars van long COVID kunnen ook goed mensen met HSD/EDS behandelen. Ze weten namelijk hoe belangrijk langdurige zorg en ondersteuning is. En ze weten hoe belangrijk zelfzorg is (inclusief management door de patiënt zelf). Als laatste zijn ze ook gewend om een multidisciplinaire behandeling toe te passen. Een multidisciplinair team bestaat uit een basisteam en een uitgebreid team. Het volgende overzicht geeft een idee van de behandelaars die nodig kunnen zijn:

Basisteam	Uitgebreid team (extra behandelaars)
- De patiënt zelf en eventueel familie/vrienden/mantelzorgers - Eerstelijns zorgteam in de directe omgeving (bijvoorbeeld de huisarts en assistent, thuiszorg) - Fysiotherapeut - Psycholoog	- Medische en chirurgische specialisten (inclusief klinisch geneticus) - Psychiater (eventueel met ervaring rondom neurodiversiteit) - Podotherapeut - Diëtist - Ergotherapeut - Maatschappelijk werker - Sociaal werker - Een samenwerking met school/voortgezet onderwijs

Tot slot

De Ehlers Danlos Society heeft een groot onderzoeksprogramma en werkt nauw samen met veel andere instanties die focussen op EDS en HSD. Op de website van de Society is veel informatie te vinden. Het doel is om de kwaliteit van leven te verbeteren van mensen met deze aandoeningen.

© VED, 1-11-2023

De VED is niet verantwoordelijk voor de juistheid van vertalingen van artikelen, video's of enig ander materiaal dat op de website of aan de VED gerelateerde bronnen gepubliceerd/uitgegeven wordt.