



Vasculair Ehlers-Danlos syndroom

Wat is het vasculair Ehlers-Danlos syndroom?

Het Ehlers-Danlos syndroom is een erfelijke aandoening waarbij het bindweefsel minder steun geeft aan de huid en aan de bloedvaten dan gebruikelijk waardoor verschillende problemen kunnen ontstaan.

Hoe wordt het vasculair Ehlers-Danlos syndroom ook wel genoemd?

Ehlers en Danlos waren twee artsen die voor het eerst een van de vormen van het Ehlers-Danlos syndroom beschreven hebben. Er bestaan verschillende types van het Ehlers -Danlos syndroom. Dit type wordt het vasculaire type genoemd omdat problemen met de bloedvaten op de voorgrond staan. Het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom wordt ook wel afgekort met de letters vEDS.

Ehlers-Danlos syndroom type IV

Vroeger werd het vasculaire type van het Ehlers-Danlos syndroom, ook wel Ehlers-Danlos syndroom type IV genoemd. Dit werd ook wel afgekort als EDS IV. Deze naam is nu verlaten.

Verschillende types

Er bestaan verschillende types Ehlers-Danlos syndroom. Voorheen hadden al deze types een nummer. Tegenwoordig wordt deze nummers niet meer gebruikt, maar wordt er gesproken van de klassieke vorm, de cardiovasculaire vorm, de vasculaire vorm, de hypermobiele vorm, de arthrochalasia vorm, de dermatospraxia vorm, de kyfoscoliose vorm, de brittle cornea vorm, de spondyloplastische vorm, de musculocontractiele vorm, de myopatische vorm en de pardontale vorm.

Bij al deze aandoeningen is het bindweefsel minder sterk dan gebruikelijk. Het ene syndroom geeft net weer andere klachten dan het andere syndroom, ook zijn verschillende foutjes in het erfelijk materiaal en verschillende eiwitten betrokken bij de verschillende vormen van Ehlers-Danlos syndroom.

Hoe vaak het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom voor?

Het is niet goed bekend hoe vaak het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom voorkomt bij kinderen.

Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 50.000 mensen voorkomt.

Bij wie komt het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom voor?

Het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom.

Vaak wordt de diagnose pas gesteld op volwassen leeftijd, gemiddeld rond de leeftijd van 30 jaar.

Zowel jongens als meisjes kunnen het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Vasculair Ehlers-Danlos syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Het vasculair Ehlers-Danlos syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 2. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt COL3A1-gen genoemd.

Autosomaal dominant



Het vasculair Ehlers-Danlos syndroom is een zogenaamd autosomaal dominant overervende aandoening. Dit houdt in dat kinderen klachten krijgen wanneer een van de twee chromosomen 2 een fout bevat op de plaats van het COL3A1-gen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 2 een fout bevatten op de plaats van het COL3A1-gen.

Geërfd van de ouders

Een deel van de kinderen heeft de fout in het COL3A1-gen geërfd van een van de ouders die zelf ook het vasculair Ehlers-Danlos syndroom heeft.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel met de zaadcel. Dit wordt ook wel de novo, nieuw ontstaan bij het kind genoemd.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet collageen type III. Collageen is een eiwit wat zorgt voor stevigheid van allerlei weefsels in het lichaam, zoals bijvoorbeeld de huid, de bloedvaten en allerlei organen zoals de darm, de blaas en de baarmoeder. Zonder collageen is de huid minder stevig en zijn ook de wanden van de bloedvaten minder sterk.

Wat zijn de symptomen van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom?

Variatie

Er bestaat grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen van welke klachten een kind of volwassene last zal gaan krijgen.

Klompvoetjes

Een op de twaalf kinderen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom wordt geboren met klompvoetjes. Een of beide voetjes staan naar binnen toe gedraaid.

Heupdysplasie

Ook heeft een deel van de kinderen met dit syndroom heupdysplasie. De heupkom is niet goed ontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijk uit de kom kan schieten. Dit kan al op de babyleeftijd voorkomen.

Dunne huid

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben vaak een dunne huid. Omdat de huid zo dun is, is deze doorschijnend en vallen bloedvaatjes in en onder de huid gemakkelijk op. Dit is vooral goed te zien bij de borstkas, de buik en de armen. De huid is niet extra rekbaar zoals bij andere vormen van Ehlers-Danlos voorkomt. De huid kan juist strak gespannen staan.

Blauwe plekken

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom krijgen gemakkelijk blauwe plekken wanneer ze zich stoten. Licht stoten is al voldoende om daarvan een blauwe plek te krijgen.

Rimpelige handen



De huid van handen rimpelt gemakkelijk vooral in een koude omgeving. Hierdoor zien de handen eruit als de handen van een ouder persoon. Dit wordt ook wel acrogeria genoemd. Het komt in mindere mate ook voor bij de huid van de voeten.

Gemakkelijk littekens

Kinderen met dit syndroom krijgen ook gemakkelijk littekens op de huid als gevolg van een wondje of schram op de huid. De huid geneest ook minder fraai na een verwonding. De littekens zijn vaak breed en lang en blijven daardoor goed zichtbaar. Ook kunnen verdikking in of onder de huid ontstaan als een soort knobbeltjes. Deze zitten vaak op plaatsen waar veel druk op de huid komt te staan zoals op de knieën en ellebogen. Dit worden molluscoïde pseudotumoren genoemd.

Hypermobiliteit

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom kunnen gemakkelijk bepaalde gewrichten overstrekken, vooral de gewrichten van de vingers en de handen en in veel minder mate de gewrichten van bijvoorbeeld de elleboog of de knieën. Dit wordt hypermobiliteit genoemd. Het kost kinderen met dit syndroom meer spierkracht om hun gewrichten stabiel te houden. Dit maakt vaak dat kinderen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom sneller vermoeid zijn en gemakkelijker last hebben van spierpijn in de benen. Ook komen platvoeten vaker voor bij kinderen met deze aandoening.

Gewricht uit de kom

Bij kinderen met dit syndroom schieten bepaalde gewrichten gemakkelijk uit de kom omdat het bindweefsel minder sterk is. Zo kan de schouder spontaan meerdere malen uit de kom schieten.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben vaak een typische vorm van de ogen. De neus is vaak smal, dun en spits. De lippen zijn vaak dun. De wangen zijn vaak vlak, omdat er weinig vet in de wangen aanwezig is. De oorlellen kunnen ontbreken. De uiterlijke kenmerken vallen vaak meer op naarmate kinderen ouder worden.

Haren

Veel jongeren en volwassenen hebben dunne haren. Kale plekken of kaalheid op jonge leeftijd komt vaak voor bij volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom.

Lengte

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben vaak een kleinere lengte dan hun leeftijdsgenoten.

Ogen

Kinderen met dit syndroom hebben vaak een afwijking aan het hoornvlies van de ogen. Dit hoornvlies is dun waardoor de oogbol aan de voorzijde niet mooi rond is, maar de vorm van een kegel krijgt. Dit wordt ook wel keratoconus genoemd. Dit kan zorgen voor problemen met zien. Het zicht kan wazig zijn of vervormd. Kinderen en volwassenen kunnen overgevoelig



zijn voor te veel licht in de omgeving. Zelden zorgt een verbinding tussen twee bloedvaten in de hals voor uitpuilen van een oog aan die kant. Dit wordt een caroticocaverneuze fistel genoemd.

Tandvlees

Het tandvlees rondom de tanden en kiezen gaat vaak gemakkelijk bloeden. Ook kan het tandvlees gemakkelijk terug trekken waardoor de tandwortel zichtbaar wordt en gevoelig is voor zuur en voor koude. De tanden kunnen op jonge leeftijd daardoor los komen te zitten.

Vaatafwijkingen

Op verschillende plaatsen in het lichaam kunnen afwijkende bloedvaten voorkomen, zoals een aneurysma, een arterioveneuze malformaties of een abnormale verbinding tussen bepaalde bloedvaten zoals een caroticocaverneuze fistel in het hoofd. Deze vaatafwijkingen komen het meest voor in de borst- en buikholte en minder vaak in hoofd/nek of in de armen en benen. Deze afwijkende bloedvaten kunnen gaan bloeden waardoor kinderen en volwassen klachten kunnen krijgen en in korte tijd veel bloed kunnen verliezen.

Dissectie

Ook kan gemakkelijker een scheur in een bloedvatwand ontstaan. Dit kan er voor zorgen dat er geen bloed meer door dit bloedvat kan stromen waardoor een bepaald orgaan in het lichaam te maken krijgt met te weinig bloedtoevoer en in de problemen komt.

Hersenvloeding- of infarct

Vooraf volwassenen hebben een vergrote kans om een herseninfarct of-bloeding te krijgen als gevolg van een vaatafwijking (aneurysma) in of rondom de hersenen.

Hartklepafwijking

Jongeren en volwassenen met deze aandoening hebben een vergrote kans op het krijgen van problemen met het goed sluiten van de hartkleppen. Vooral een probleem met het sluiten van de mitraalklep tussen de linker hartboezem en de linker hartkamer komt vaker voor bij jongeren en volwassenen. Dit kan zorgen voor problemen van kortademigheid.

Longen

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben een vergrote kans een klaplong te krijgen. Dit geeft pijnklachten op de borstkas in combinatie met ademhalingsproblemen. Ook kunnen volwassenen met deze aandoening gemakkelijker last krijgen van het ophoesten van bloed in slijm.

Darmen

Kinderen en volwassenen met dit syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van een scheur in de darmwand, vooral in de dikke darm. Dit kan zorgen voor acute hevige pijnklachten in de buik.

Liesbreuk

Kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben vaker te maken met een liesbreuk. Dit is een bobbel in de lies die groter wordt bij persen.

Blaas

Kinderen en volwassenen met dit syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van een blaasscheur. Dit geeft pijnklachten en kan er voor zorgen dat er bloed bij de urine zit. Ook



kan gemakkelijker op jonge leeftijd een verzakking van de blaas ontstaan. Dit zorgt voor problemen met plassen.

Baarmoeder

Vrouwen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben gemakkelijker last van een verzakking van de baarmoeder. Dit kan zorgen voor een zwaar trekkend gevoel onder in de buik. Ook kan een zwelling gevoeld worden tussen de billen.

Spier- of peesscheur

Jongeren en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom krijgen gemakkelijk last van een blessure in de vorm van een scheur in een pees of in een spier. Ze hebben vaker last van een scheur van de achillespees of van een zweepslag bijvoorbeeld in de kuit.

Spinale durale ectasie

Jongeren en volwassenen met deze aandoening kunnen een verwijding van de zak rondom het ruggenmerg onder in de rug krijgen. Dit wordt een spinale durale ectasie genoemd. Deze verwijding van de zak rondom het ruggenmerg kan zorgen voor afknelling van de zenuwen die onder in de rug lopen. Dit kan zorgen voor een doof gevoel geven aan de benen, pijnklachten aan de benen of problemen met lopen. Soms komen problemen met plassen voor of met de ontlasting. Er hoeven echter ook geen klachten aanwezig te zijn. De grootte van de zak neemt vaak toe met het ouder worden. Ook kan deze durale ectasie zorgen voor veranderingen in het bot van de wervels.

Spataderen

Jongeren en volwassenen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van veel spataderen vooral in de kuiten en knieholtes. Dit kan zorgen voor een zwaar gevoel in de benen, vooral na enige tijd stil staan. Ook komen aambeien vaker voor, dit zijn spataderen rondom de uitgang van de darm.

Hoe wordt de diagnose vasculair Ehlers-Danlos syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een dunne huid die gemakkelijk blauwe plekken krijgt en last heeft gehad van een scheur van een bloedvat of van de darmen kan de diagnose vasculair Ehlers-Danlos syndroom worden vermoed.

Criteria

Er zijn criteria op gesteld om aan te geven wanneer het zinvol is om een bloedtest te doen om te kijken of er sprake is van Ehlers-Danlos type IV.

Afgesproken is dat er een reden is voor een bloedtest wanneer er sprake is van een of meer hoofdcriteria zoals

- scheur in bloedvatwand van een slagader
- scheur in de darmwand
- scheur in de baarmoederwand tijdens de bevalling
- een eerstegraads familielid met vasculaire Ehlers-Danlos syndroom

Maar ook wanneer meerdere problemen zijn die in de paragraaf hierboven beschreven zijn, kan dit reden zijn om een bloedtest te doen om te kijken of er sprake is van het vasculaire Ehlers-Danlos syndroom.

Klinisch geneticus



Wanneer vermoed wordt dat er sprake is van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom dan worden kinderen en volwassenen vaak voor het stellen van de diagnose verwezen naar een klinisch geneticus. Dit is een dokter die veel weet van verandering in het erfelijk materiaal, het DNA.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er sprake is van een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 2 op de plaats van het COL3A1-gen. Dit kan bij de meeste kinderen en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom worden aangetoond.

Huidbiopt

Wanneer het niet lukt om een foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen, dan is het mogelijk om in bindweefselcellen (fibroblasten) te kijken of er een afwijkende vorm van collageen type III aanwezig is.

MRI scans

Tegenwoordig wordt er vaak voor gekozen om door middel van het maken van MRI scans van hoofd, borstkas en buikholte belangrijke bloedvaten af te beelden en te kijken of er aanwijzingen zijn voor het ontstaan van een verwijding in een bloedvat.

Oogarts

De oogarts kan beoordelen of er sprake is van een afwijking van het netvlies: keratoconus.

Hoe wordt vasculair Ehlers-Danlos syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die er voor kan zorgen dat er bij kinderen en volwassenen geen sprake meer is van vasculair Ehlers-Danlos syndroom. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de gevolgen van de aandoening en om problemen in een vroeg stadium op te sporen en waar mogelijk te behandelen.

Blijf bewegen

Bewegen is erg belangrijk voor jongeren en volwassenen met het Ehlers-Danlos syndroom. Dit zorgt voor verbetering van de spierkracht en de conditie waardoor jongeren meer kunnen en zich beter voelen. Het is goed om te zoeken naar manieren van bewegen die plezier opleveren en waarbij het risico op ontstaan van blauwe plekken en blessures zo klein mogelijk is. Wandelen, fietsen of zwemmen zijn geschikte sporten voor mensen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom. Het is belangrijk om goede schoenen te dragen die voldoende steun bij de enkel geven en zorgen voor goede demping.

Voorzichtig met bepaalde sporten

Vanwege de blauwe plekken die gemakkelijk ontstaan wordt het kinderen en volwassenen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom afgeraden om contactsporten te doen zoals voetbal, rugby of boksen. Ook duiken en zwaar tillen of gewicht heffen wordt ontraden.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen geven welke oefeningen geschikt zijn voor jongeren en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom. Oefeningen zijn vooral gericht op het verkrijgen van stabiliteit in een gewricht en in tweede instantie op het trainen van spierkracht en conditie. Ook is het belangrijk dat jongeren en volwassenen leren om overbelasting van spieren en gewrichten te voorkomen.



Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven over hulpmiddelen die allerlei dagelijkse activiteiten gemakkelijker kunnen maken. Ook kan een ergotherapeut adviezen geven over het omgaan met vermoeidheid, het zoeken van geschikte activiteiten om te doen of het zoeken van passend werk.

Brace of splint

Er bestaan verschillende braces en silversplints die gewrichten kunnen ondersteunen om zo minder last te hebben van hypermobiliteit. Steunzolen kunnen klachten als gevolg van platvoeten verminderen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts kan ook adviezen geven over hulpmiddelen en geschikte activiteiten om te ondernemen.

Bril

Een deel van de jongeren en volwassenen heeft baat bij een bril of (harde) lenzen om beter te kunnen zien.

SOS-ketting/armband

Het kan voor kinderen en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom verstandig zijn om een SOS-ketting of armbandje te dragen. Mochten zij een acuut probleem krijgen dan kunnen omstanders en hulpverleners lezen dat er sprake is van vasculair Ehlers-Danlos syndroom en daarbij onderzoeken en behandeling rekening mee houden.

Laagdrempelig contact met de dokter

Kinderen en volwassenen met dit syndroom moeten laagdrempelig contact opnemen met een arts wanneer ze plotseling last krijgen van pijnklachten. Dit kan namelijk wijzen op een scheur van een bloedvat of ander orgaan en het is belangrijk om te onderzoeken of hier inderdaad sprake van is.

Voorzichtig met gebruik bepaalde medicijnen

Kinderen en volwassenen met Vasculair Ehlers-Danlos syndroom kunnen beter geen bloed verdunnende medicijnen gebruiken zoals aspirine, clopidogrel of acenocoumarol gebruiken, omdat ze hierdoor een nog grotere kans hebben op het ontstaan van bloedingen. Ook kan beter paracetamol gebruikt worden bij pijnklachten dan een zogenaamde NSAID zoals ibuprofen of diclofenac. Bij ernstigere pijn kan het wel nodig zijn om een NSAID te gebruiken of kan gekozen worden voor de pijnstiller tramadol.

Voorzichtig met onderzoek van de bloedvaten

Het is belangrijk om voorzichtig te zijn met onderzoeken van de bloedvaten zoals een angiografie bij patiënten met het Ehlers-Danlos syndroom vanwege het risico op het ontstaan van een scheurtje in de bloedvatwand als gevolg van zo'n onderzoek. Als alternatief kan bijvoorbeeld een CT of MRI scan worden gemaakt waarbij de bloedvaten worden afgebeeld.

Voorzichtig met darmonderzoek

Kijkbuisonderzoek van de dikke darm (colposcopie) geeft een verhoogd risico op het ontstaan van een scheur in de dikke darmwand. Ook hier moet gekeken worden of dit onderzoek wel



echt nodig is en of er geen andere onderzoeken zijn zoals scans die verricht kunnen worden in plaats van dit kijkbuisonderzoek.

Voorzichtig met operatie

Een operatie heeft bij jongeren en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom een verhoogd risico op het ontstaan van complicaties zoals een bloeding. Ook genezen wonden veel slechter bij jongeren en volwassenen met deze aandoening. Het ontstaan van een littekenbreuk is vergroot. Daarom moet voor elke operatie goed afgewogen worden of deze operatie wel echt nodig is.

Operatie

Wanneer er sprake is van een scheur in een bloedvat, darm of baarmoeder, dan is meestal een operatie nodig om de scheur in het bloedvat weer te herstellen. Vaak worden deze operaties uitgevoerd door de chirurg, soms door de neurochirurg. Het is belangrijk dat de chirurg of neurochirurg weet dat er sprake is van vasculair Ehlers-Danlos syndroom en dat daardoor allerlei weefsels tijdens een operatie veel kwetsbaarder zijn dan bij mensen zonder deze aandoening. De chirurg moet hier tijdens de operatie rekening mee houden. Ook de wondgenezing verloopt vaak veel minder goed bij kinderen en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom.

Endovasculair behandelen

De laatste jaren zijn er steeds meer mogelijkheden gekomen om afwijkingen in de bloedvaten niet door middel van een operatie, maar door middel van een behandeling via de bloedvaten te behandelen. Deze ingreep heeft ook een verhoogd risico bij mensen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom. Per probleem zal moeten worden afgewogen wat de beste behandeling is.

Tandarts

Goed tandenpoetsen is belangrijk inclusief het goed poetsen van het tandvlees. Een behandeling door de mondhygiënist kan ook helpen om het tandvlees in een zo goed mogelijke conditie te houden.

Niet roken

Voor alle volwassenen geldt dat ze niet moeten roken omdat dat slecht is voor hun gezondheid. Dit geldt dubbel en dwars voor patiënten met vasculair Ehlers-Danlos syndroom. Roken maakt het bindweefsel namelijk nog zwakker, waardoor de kans op problemen alleen maar toeneemt.

Onderzoek naar medicijnen

Er lopen onderzoeken met het medicijn celiprolol om te kijken of dit medicijn in staat is om de kans op een scheurtje in een bloedvaatwand en daarmee een bloeding kleiner te maken.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan kinderen en volwassen met dit syndroom begeleiden in het accepteren van het hebben van deze aandoening en het omgaan met de onzekerheden die horen bij deze aandoening.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere kinderen en ouders die ook te maken hebben met vasculair Ehlers-Danlos syndroom.



Ook via de patiënten vereniging kunnen kinderen en volwassenen in contact komen met andere kinderen, hun ouders en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom.

Wat betekent het hebben van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom voor de toekomst?

Toename klachten

Vaak hebben volwassenen met Ehlers-Danlos syndroom meer klachten dan jongeren. Dit komt omdat met het ouder worden bij iedereen het bindweefsel slapper wordt, waardoor problemen eerder duidelijk kunnen worden. Een op de vier jongeren met Ehlers-Danlos syndroom heeft op de leeftijd van 20 jaar klachten, terwijl dit voor vier van de vijf volwassenen van de leeftijd van 40 jaar geldt.

Toename afwijking bloedvaten

Met het ouder worden, wordt de kans op het ontstaan van een scheur in een bloedvat groter.

Zwangerschap

Zwangere vrouwen met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van een scheur in de baarmoeder tijdens de bevalling of voor het ontstaan van een bloeding in de baarmoeder. Dit kan levensbedreigend zijn voor zowel moeder als kind. Het is daarom voor volwassen vrouwen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom belangrijk om voordat zij zwanger worden te overleggen met een gynaecoloog over hun aandoening. De bevalling moet ook altijd in een ziekenhuis onder leiding van een gynaecoloog plaats vinden. Vaak wordt gekozen voor een bevalling door middel van een keizersnede bij een zwangerschapsduur van 37-38 weken om zo te voorkomen dat er een spontane scheur van de baarmoeder ontstaat tijdens een normale bevalling. Als toch gekozen wordt voor een bevalling via de natuurlijk weg, dan moet de zwangere tijdens de bevalling goed in de gaten gehouden worden. Bij enige twijfel over het ontstaan van een scheur in de baarmoeder, zal dan alsnog gekozen worden voor een keizersnede.

Kinderen krijgen

Wanneer een volwassene met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook het vasculair Ehlers-Danlos syndroom te krijgen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met vasculair Ehlers-Danlos syndroom hangt sterk samen met het voorkomen van problemen zoals een scheur in een belangrijk bloedvat, scheur in de baarmoeder of terugkerende klaplongen. Het veelvuldig voorkomen van deze problemen kan zorgen voor een verkorte levensverwachting. Tot nu toe zijn waarschijnlijk alleen mensen met een ernstige vorm van Ehlers-Danlos bekend bij een arts en zullen er ook nog mensen die veel minder klachten hebben waardoor de diagnose bij hen nooit gesteld is. Het is dus lastig om aan te geven wat de gemiddelde levensverwachting is, omdat deze bij mensen met meer en ernstige klachten minder goed zal zijn, dan bij mensen met weinig klachten.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans op een het krijgen van vasculair Ehlers-Danlos syndroom?

Vasculair Ehlers-Danlos syndroom is een erfelijke aandoening. Wanneer een van de ouders zelf vasculair Ehlers-Danlos syndroom heeft dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook het vasculair Ehlers-Danlos syndroom te krijgen.

Wanneer de fout bij het kind zelf ontstaan is, dan hebben broertjes en zusjes nauwelijks een verhoogde kans om zelf vasculair Ehlers-Danlos syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen



wanneer de vader in zijn zaadcellen of de moeder in haar eicellen het foutje in het COL3A1-gen heeft zonder dat het bij hen in de lichaamscellen zit. De kans hierop is erg klein, ongeveer 1-2%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in het erfelijk materiaal verantwoordelijk is voor het ontstaan van vasculair Ehlers-Danlos syndroom dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het vasculair Ehlers-Danlos syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het vasculair Ehlers-Danlos syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het vasculair Ehlers-Danlos syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.ehlers-danlos.nl

(Nederlandse vereniging van Ehlers-Danlos patiënten)

Referenties

1. Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. Byers PH, Belmont J, Black J, De Backer J, Frank M, Jeunemaitre X, Johnson D, Pepin M, Robert L, Sanders L, Wheeldon N. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017;175:40-47
2. Characteristics, Diagnosis, and Management of Ehlers-Danlos Syndromes: A Review. Joseph AW, Joseph SS, Francomano CA, Kontis TC. *JAMA Facial Plast Surg.* 2018;20:70-75

Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt: 12 februari 2019