



Voorjaarscongres 1 april 2016:

“Losbandigheid”: alles over de herkenning, diagnostiek en behandeling van hypermobiliteit syndromen en instabiliteit.

Sprekers:

Dr. Peter van Tintelen, klinisch geneticus AMC

Dr. Hans Jacobs, reumatoloog UMCU

Fiona Damstra, revalidatiearts Reade

Dr. Peter Bekkering, kinderfysiotherapeut LUMC

Dr. Jan Mens, arts-onderzoeker Revalidatiegeneeskunde Erasmus MC

Prof. dr. Arie van Vugt, traumachirurg MS Twente

Dr. Eric Vermeulen, fysiotherapeut LUMC

Dr. Jochem Nagels, orthopedisch chirurg LUMC

Prof. Dr. Marco Ritt, plastisch chirurg VUMC en HandClinic

Veerle van Alebeek, handtherapeut Reade

“Je ziet het pas als je het door hebt”

Dit was de binnenkomer van klinisch geneticus Peter van Tintelen. Erfelijke bindweefselziekten zijn zeldzame aandoeningen, die gemakkelijk gemist kunnen worden als je er geen oog voor hebt. Omdat ze vaak gepaard gaan met pijnlijke gewrichten, artrose en vermoeidheid presenteren deze patiënten zich met deze klachten bij diverse specialismen nog voordat de diagnose “bindweefselziekte” is gesteld. Hoe herken je uit de grote groep van patiënten met deze klachten de zeldzame patiënt met een hypermobiliteit syndroom? En dan? De deelnemers van het congres vulden gretig de leemten in hun kennis op met die van de sprekers.

Herkennen van hypermobiliteit en erfelijke hypermobiliteit syndromen

Uiterlijke kenmerken

Sommige erfelijke hypermobiliteit syndromen zijn herkenbaar aan uiterlijke kenmerken. Mensen met het syndroom van Marfan kenmerken zich door een lange gestalte, lange armen met lange vingers, typische gelaatstreken en een hoog gehemelte. Het Loeys-Dietz syndroom en het aneurysma-osteoarthritis syndroom (AOS) delen uiterlijke kenmerken met Marfan, maar hebben een ander gendefect (zie kader).

Patiënten met de verschillende subtypes van het syndroom van Ehlers Danlos (EDS) zijn veel moeilijker te herkennen. Peter van Tintelen kan subtiele gelaatskenmerken herkennen, zoals een smal gelaat met een smalle neus en diepliggende smal omrande ogen bij EDS vaatype (type IV). Voor reumatoloog Hans Jacobs zijn deze kenmerken vaak niet te onderscheiden van normaal en bieden ze geen houvast in de diagnostiek. De fluweelzachte huid van een patiënt met klassieke type EDS (type I en II) valt wèl op, meestal meteen al als je de patiënt een hand geeft. Dat voelt een beetje eng aan volgens Jacobs.

Anamnese en lichamelijk onderzoek

Met behulp van de Beighton score kan gegeneraliseerde hypermobiliteit vastgesteld worden. Dit is volgens de sprekers niet zaligmakend. Met het ouder worden, worden de banden ook bij hypermobile patiënten stijver. Een normale score sluit een bindweefsel ziekte niet uit. Bovendien heeft niet iedereen met hypermobiliteit een syndroom.

Om de diagnose niet te missen is het cruciaal anamnese en lichamelijk onderzoek toe te spitsen op hypermobiliteit en de complicaties ervan. Meerdere (sub)luxaties van gewrichten, frequent door de enkels zakken of lens luxaties maakt je alert op een hypermobiliteit syndroom. Scoliose komt veel voor. Niet goed op één been kunnen staan kan duiden op slechte proprioceptie bij slappe banden. Snel blauwe plekken, fragiele huid, complicaties na operaties en slechte wondgenezing kunnen wijzen op EDS. Hypermobile gewrichten in combinatie met artrose op jonge leeftijd kan duiden op hypermobiliteitstype EDS (type III), maar ook op AOS. Een familieanamnese met plotse dood of aortaruptuur kan duiden op Marfan, AOS, Loeys-Dietz of vaattype EDS. Een ruptuur van darm of uterus is suspect voor vaattype EDS. Vanwege deze gevaarlijke complicaties wil je deze diagnoses niet missen.



Verwijzen

Om de juiste diagnose te stellen, familieleden te screenen en maatregelen te nemen om ernstige complicaties te voorkomen is bij gerede verdenking op een erfelijk hypermobiliteit syndroom een verwijzing naar een klinisch geneticus geïndiceerd, aldus van Tintelen. Revalidatiearts Fiona Damstra is het daarmee eens. Als alles wijst op hypermobiliteitstype EDS, dat een benigne beloop en laag risico op ernstige complicaties heeft, is het volgens Jacobs de vraag of verwijzing naar de klinisch geneticus toegevoegde waarde heeft. Bij EDS hypermobiliteitstype is er geen gendefect bekend en dus geen genetische test voorhanden. Voor de gemiddelde reumatoloog is het belangrijk aan de diagnose te denken en bij verdenking door te verwijzen naar een klinisch geneticus of expert.

Syndroom van Marfan: incidentie 1:3000-5000. Mutatie in fibrilline-1 gen, autosomaal dominant. Kenmerken: o.a. lange armen en vingers (arachnoïdie), verwijding aorta, verplaatsing ooglens, hyperlaxe gewrichten, platvoeten, scoliose, positief hand- en pols sign.

Loeys-Dietz syndroom: mutatie in TGF beta gen, autosomaal dominant. Kenmerken: grote lengte, wijd uitstaande ogen, dubbele huid, gespleten gehemelte, klompvoeten, littekenbreuken, diffuse verwijding aorta en arteriën, dunne, fluweelachtige huid.

AOS syndroom: mutatie in SMAD3 gen, autosomaal dominant. Kenmerken: Marfan habitus, wijd uit elkaar staande ogen, brede of dubbele huid, artrose of osteochondritis dissecans jonge leeftijd, m.n. duimbasis en knieën en wervelkolom (vaak scoliose) en aorta verwijding met dissectie bij geringe verwijding.

EDS: prevalentie ca 1:5000. Klassiek en HMS type samen 90%.

-Klassieke type (type I en II): Mutatie collageen-5 gen, autosomaal dominant. Kenmerken: fluweelzachte, fragiele huid, wijde, atrofische vloeipapier-achtige littekens, hart- en vaatcomplicaties zeldzaam (mitralis prolaps ca 6%, verwijde aortaboog ca 6%).

-Hypermobiliteitstype (type III): Autosomaal dominant, geen genetische test. Kenmerken: hypermobile gewrichten, fluweelzachte, vaak kwetsbare huid met en zonder overrekbaarheid. Afwezigheid van atrofische littekens of fragiele huid of organen.

-Vaattype (type IV): prevalentie 1:200.000. Mutatie collageen-3 gen, autosomaal dominant. Overrekbare huid minder op de voorgrond. Opvallend: doorschijnende, fragiele huid met snel blauwe plekken, acrogeria (oud uitzijnde handen). Hypermobiliteit voornamelijk vingers. Hoog risico op aortaruptuur, uterus ruptuur of darm ruptuur. Familie anamnese vaak positief.

-Overige EDS types: Deze zijn zeer zeldzaam, hebben andere collageen gerelateerde gendefecten en delen kenmerken met de EDS types I-IV. Sommigen zijn autosomaal recessief.

Verkleinen van risico op complicaties

Bij Marfan en EDS vaattypen is het belangrijk de bloeddruk goed te reguleren. Bij Marfan verlagen angiotensine-2 remmers irbesartan en losartan het risico op vasculaire complicaties, bij EDS is dat aangetoond bij betablokker celiprolol. Bij operaties moet de chirurg beducht zijn op mogelijke complicaties, zoals moeizame wondgenezing, vaatproblemen en ruptuur van organen en moet de bloeddruk goed gecontroleerd worden. Maar iets triviaals als een rectale thermometer moet bij EDS vaattypen vermeden worden, waarschuwt Jacobs.

Behandeling van hypermobiliteit syndromen

Kinderen met een hypermobiliteit syndroom hebben vaak een vertraagde motore ontwikkeling, aldus kinderfysiotherapeut Peter Bekkering. Veel kinderen zijn billenschuivers en ontwikkelen een houterige motoriek. De tonus van de spieren is laag. Om stabiliteit te krijgen overstrekken ze hun gewrichten. Een actieve houding is vermoeiend, dus hangen kinderen onderuitgezakt in een stoel of in een scoliotische houding als ze staan. De kinderen zijn vaak heel beweeglijk, lang staan en zitten gaat niet. Revalidatiearts Fiona Damstra ziet dit bij volwassenen ook. Zij ziet patiënten, die zich chaotisch presenteren en weinig basis vertrouwen hebben in hun lichamelijke functioneren.

Proprioceptie, balans en coördinatie

Slappe banden en slechte proprioceptie gaan hand in hand. Daarom is de basis van de behandeling het verbeteren van coördinatie balans en stabiliteit en het trainen van proprioceptie. Sport moet bij kinderen zeker aangemoedigd worden, aldus Bekkering. Turnen en ballet, waarbij soepele gewrichten een voordeel is en proprioceptie, coördinatie en balans getraind worden zijn uitermate geschikt bij hypermobiliteit. Contactsporten en sporten met piekbelasting zijn minder geschikt. Als er bij deze sporten echter geen klachten ontstaan is er geen reden om hier mee te stoppen en volstaan adviezen. Bij matige klachten is meer begeleiding nodig, met name om een actieve houding, balans en coördinatie te trainen. Simpele aanpassingen als halfhoge schoenen met een klein hakje om zwikken en overstrekken van de knieën te voorkomen zijn behulpzaam. In principe wordt er liever niet gebruik gemaakt van hulpmiddelen, maar als een brace voor de rug of knie tijdens sporten het verschil maakt om wel of niet mee te kunnen doen, kun je daar toch in bepaalde situaties voor kiezen. Bij ernstige klachten, zoals chronische pijn, meerdere aanpassingen en verzuim, past een multidisciplinaire aanpak. Vaak is er dan meer aan de hand, ook op het psychosociale vlak. Doel van de behandeling is met een praktische aanpak kinderen weer te laten participeren.

Ook bij volwassenen is stabilisatie de basis, aldus Damstra, te beginnen met die van de enkel en voet met aanpassingen aan het schoeisel. Vervolgens kan geoefend worden om coördinatie en stabiliteit te trainen. Daarna kan pas begonnen worden met trainen van kracht en specifieke activiteiten. Damstra heeft binnen Reade een behandelprotocol opgezet voor de behandeling van patiënten met EDS (klassiek en hypermobiliteitstype) met een recente diagnose (< 1 jaar), die een actieve houding hebben in het omgaan met hun aandoening.

Bekkeninstabiliteit en bekkenpijn

Wat in de volksmond chronische bekkeninstabiliteit heet is eigenlijk bekkenpijn, tenzij het door een fractuur echt instabiel is, aldus traumachirurg van Vugt. De vergrootte mobiliteit rond een bevalling is een fysiologische en noodzakelijke aanpassing van het lichaam. De mobiliteit in het bekken normaliseert na een bevalling in de loop van de tijd weer, maar de beperkte bewegelijkheid die er is kan nog wel pijnlijk blijven.

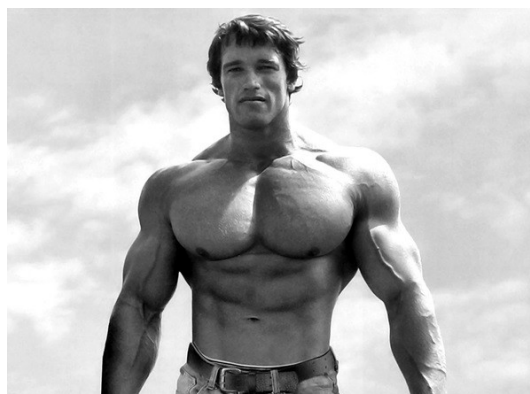
Bij lichamenlijk onderzoek is bekkenpijn volgens Mens het beste te testen met de active straight leg raise test, eerst zonder en daarna met bekkenband. Ook is de kracht van de heupadductie met een bekkenband groter.

De conservatieve behandeling is gericht op actief trainen van de musculus transversus abdominis en de bekkenbodem. Patiënten moeten leren deze aan te spannen, voordat een belastende activiteit aangevangen wordt, aldus bekkenbodem expert Mens.

Van Vugt gebruikt als gouden standaard in zijn diagnostiek, een test blok van het SI gewricht als hij een chirurgische ingreep overweegt. Operatie bestaat uit artrodese van het pijnlijke SI gewricht voorheen met een open procedure, nu via I-fuse procedure.

Schouderinstabiliteit

Schouder instabiliteit kan bestaan in verschillende richtingen: anterior, posterior of inferior. Het kan het gevolg zijn van een trauma of onderdeel zijn van meer gegeneraliseerde hypermobiliteit. Daarbij is de instabiliteit vaak multidirectioneel, aldus fysiotherapeut Erik Vermeulen en orthopedisch chirurg Jochem Nagels. Stabiliteit van de schouder is een samenspel van de rotator cuff, de musculus deltoideus, biceps en triceps als ook van de stabilatoren van de scapula: de musculus rhomboideus, serratus anterior en de pectoralis. Spontane op te wekken dislocatie van de schouder (de party shoulder) kan een teken zijn van een hypermobiliteit syndroom. Conservatieve behandeling bestaat uit educatie, het verbeteren van houding en proprioceptie en trainen van met name de musculus rhomboideus. Niet kracht, maar vooral coördinatie wordt getraind, waarbij veel herhaald wordt, aldus Vermeulen. Scapula dyskinesie komt vaak voor bij pubers, los van een hypermobiliteit syndroom. Ook bodybuilders kunnen door selectief de voorkant van de torso te trainen musculaire disbalans krijgen en hierdoor schouder instabiliteit. Doel van de behandeling is verbeteren van de musculaire balans. Nagels benoemt 3 types van schouder instabiliteit in, type 1; de traumatische structurele instabiliteit (TUBS), type 2 de niet traumatische structurele instabiliteit (AMBRI) en type 3 de instabiliteit ten gevolge van een musculaire disbalans (body builders). Bij instabiliteit met structurele afwijkingen door trauma is operatief herstel van het labrum en het reën en versterken van het kapsel geïndiceerd. Bij instabiliteit door een erfelijke hypermobiliteit syndroom of door musculaire disbalans is geen indicatie voor operatie. Nagel is een grote voorstander van open procedure in plaats van artroscopische procedure.



Hand- en polsinstabiliteit

Hulpmiddelen zoals spalken en silversplints hebben niet de voorkeur bij de behandeling van hand- en polsinstabiliteit, zeker niet als monotherapie. Deze hulpmiddelen moeten pas ingezet worden als oefentherapie onvoldoende werkt en ook alleen als ze functionele winst opleveren, aldus handtherapeut Veerle van Alebeek.

Bij oefenen bij hypermobiliteit en/of midcarpale instabiliteit wordt gelet op de meest stabiele houding van een gewricht en wordt met name de coördinatie getraind. Doel is de spier tonus te vergroten waarbij gewricht stabiel is bij belastingen. Vaak heeft dit ook tot gevolg dat er in het begin bij het oefenen ook toename is van pijn; de spiertonus wordt immers verhoogd. In het begin wordt geoefend met weinig kracht en belasting, maar in de loop van het oefenprogramma wordt ook gewerkt aan meer kracht en met name geoefend hoe activiteiten uit te voeren. Bij het trainen van coördinatie en stabiliteit is het van groot belang dat patiënt ook veel thuis oefent, ook nadat begeleiding door therapeut is afgerond.

Bij instabiliteit van de duim of vinger is alleen een ossale oorzaak van de instabiliteit een reden voor operatie, aldus plastisch chirurg Marco Ritt. Bij CMC1 instabiliteit bij een afwijkend, stijl gewrichtsvlak met het trapezium kan door osteotomie van MC1 en het trapezium herstel van het gewrichtsvlak bereikt worden. Ook bij intra-articulaire fractuur kan operatief de congruentie van het gewrichtsvlak hersteld worden.

Midcarpale instabiliteit, instabiliteit tussen de proximale en distale rij van de pols, is te testen met de Lichtman test (catch up clunk-test).

Bij midcarpale instabiliteit is er zelden een indicatie voor operatie. Met name ook omdat we weten dat instabiliteit met de leeftijd ook afneemt. Voorkeur blijft conservatieve behandeling, soms ondersteund met een spiraalspalk.

Bij ernstige vormen van instabiliteit met functiebeperking kan de extensor carporadiolais brevis (ECRB) door de carpus gevlochten worden. Ritt zelf verricht transpositie van de ECRB naar de hamatus. Een lunatum- capitatum-triquetum-hamatum (LCTH) fusie waarbij het scaphoid verwijderd wordt is een laatste optie in extreme gevallen.

Na geïnspireerd en wijzer te zijn geworden en onze kennis getoetst te hebben, werd het congres met een borrel afgesloten.

Willemijn Noort-van der Laan (reumatoloog, sint Maartenskliniek) en Foskea Bos (Revalidatiearts Reade).

Het volgende Nerass congres is "Ziekmakend werk" is op 25 november 2016 en gaat over arbeids-gerelateerd klachten van het bewegingsapparaat.