

Geachte collega,

U verwees bovengenoemde patiënt naar de afdeling Klinische Genetica in verband met hypermobiliteit en een vermoeden op een onderliggende bindweefsel-aandoening. Uw verwijzing voldoet echter niet aan de criteria voor verwijzing naar de klinisch geneticus.

Samenvatting

Verwijzing naar een klinisch geneticus van een kind of volwassene met uitsluitend klachten ten gevolge van hypermobiliteit zonder bijkomende klinische verschijnselen (zie ondergenoemde criteria) is *niet* zinvol, omdat wij hiervoor géén DNA-diagnostiek en/of behandeling kunnen bieden. Ook bij eventuele kinderwens bij deze patiënten is er geen indicatie voor verwijzing naar de klinische genetica. Voor behandeling en begeleiding is verwijzing naar een revalidatiearts, ergotherapeut, fysiotherapeut of reumatoloog wel zinvol.

Overwegingen

Verwijzing naar de klinisch geneticus van een kind of volwassene met geïsoleerd hypermobiliteit is niet zinvol. De diagnose hEDS is een klinische diagnose, waarvoor strikte criteria zijn opgesteld. Deze zijn (ook als checklist) te vinden op de website van de Vereniging voor Ehlers-Danlos patiënten (VED). Indien iemand niet voldoet aan deze criteria dan wordt er gesproken van een Hypermobiliteits Spectrum Aandoening (HSA). Van HSA is bekend dat er behalve hypermobiliteit, gewrichtsklachten en milde huidverschijnselen ook vaker andere klinische verschijnselen kunnen optreden, zonder dat deze echt (volledig) te verklaren zijn en die ook geen indicatie geven voor genetisch onderzoek. Hierbij gaat het bijvoorbeeld om prikkelbare darm syndroom (IBS), posturaal tachycardiesyndroom (POTS), blaasfunctiestoornissen, migraine en vermoeidheid.

Voor meer informatie hierover verwijs ik u graag naar de meest recente criteria die in 2017 zijn gepubliceerd ('The 'International Classification of Ehlers-Danlos syndromes, Malfait et al, Am J Med Genet 175C:8-26 (2017)'). Omdat er geen moleculaire test bestaat om hEDS te bevestigen/diagnosticeren, is voor behandeling, prognose en begeleiding verwijzing naar een fysiotherapeut of revalidatiearts zinvoller. Een verwijzing naar een polikliniek Klinische Genetica heeft geen meerwaarde bij het vaststellen van de diagnose hEDS. Ook niet wanneer hypermobiliteit (al dan niet in combinatie met geassocieerde gewrichtsklachten) familiair voorkomt. Ook bij eventuele kinderwens bij deze patiënten is er geen indicatie voor verwijzing naar de klinische genetica. De klinisch geneticus levert geen bijdrage aan de diagnose, behandeling en begeleiding van deze patiënten.

Wanneer wel verwijzen?

Hypermobiliteit komt niet alleen bij hEDS voor, maar is ook een kenmerk van een aantal (zeer zeldzame) gegeneraliseerde bindweefselziekten waarbij DNA-onderzoek wél mogelijk is en aanvullende controles van groot belang zijn. Bij deze ziekten zijn doorgaans ook de vaten, het skelet en de huid betrokken. Dit betreft een aantal zeldzame vormen van EDS, zoals vasculair EDS en het klassieke type, het Loeys-Dietz syndroom en het Marfan syndroom. Als er aanwijzingen zijn voor deze zeldzame aandoeningen kan een DNA test van belang zijn en kunt u patiënten vanzelfsprekend verwijzen. De verwijscriteria vermeld op de volgende pagina kunt u aanhouden om te bepalen of een verwijzing zinvol is.

Verwijscriteria

Klinisch genetisch onderzoek is zinvol bij hypermobiliteit in combinatie met

- Cardiale problemen: verwijde aorta, mitralisklepprolaps, thoracale aortapathologie in de familie
- Arteriële dissecties of ernstige onbegrepen bloedingen
- Skeletafwijkingen: contracturen, ernstige scoliose, pectus deformiteit, arachnodactylie, lengte boven de target height of >2.5 SDS
- Huidafwijkingen: opvallend elastisch (aan de binnenzijde van de onderarm 1,5 cm of meer op te rekken), opvallend slechte wondgenezing en/of sigarettenpapierlittekens
- Oogafwijkingen: hoge myopie > -5 dioptrie, lens(sub)luxatie, netvliesloslatingen
- Interne problemen: prolaps van organen op jonge leeftijd, onbegrepen scheuren of rupturen van holle organen
- Dysmorphe uiterlijke kenmerken
- Verstandelijke beperking
- Familielid met een bewezen verklarende mutatie passend bij de diagnose
- Familielid met onverklaard plots overlijden <50 jaar

Conclusie

Op grond van bovenstaande overwegingen wordt de verwijzing van uw patiënt niet verder in behandeling genomen en wordt uw patiënt niet opgeroepen op onze polikliniek.

Wilt u dit ook met de patiënt zo bespreken, zodat deze geen oproep van ons verwacht?

Mocht u na heroverweging en op grond van bovenstaande argumenten patiënt toch willen verwijzen dan verzoeken we u een nieuwe verwijsbrief te sturen of te bellen voor overleg.

Als er onduidelijkheden zijn of als u twijfelt over de verwijzing van een patiënt(e), dan kunt u altijd met één van onze klinisch genetici overleggen (zie contactgegevens bovenaan deze brief).

Met vriendelijke groeten,

De afdeling klinische genetica van het ... medisch centrum

Nb.

Deze verwijscriteria zijn opgesteld in opdracht van de VKGN en zijn landelijk toepasbaar.