

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulent
Drs. I. Wieffer

Psychosociale zorgverleners
Mw. E.C. de Bruijn
Drs. L. van den Heuvel

Cardioloog
Dr. G. Sieswerda

Kindercardioloog
Dr. J.M.P. Breur

Klinisch genetica
Dr. A.F. Baas
Prof. Dr. J.P. van Tintelen

Vasculair internist
Dr. W. Spiering

Thoraxchirurg
Dr. T.C. Dessing

Vaatchirurg
Dr. J.A. van Herwaarden

Neuroloog
Dr. Y.M. Ruigrok

Radioloog
Dr. E.P.A. Vonken

Orthopeed
Prof. Dr. R.M. Castelein

Oogarts
Dr. R.P.L. Wisse

Kinderarts
Dr. P.M. van Hasselt

Gynaecoloog
Dr. T.P. Schaap

Laboratoriumspecialist
Dr. D. Dooijes

Casemanagers
Mw. N. Buijs-van Hattem
Mw. N. Hazendonk

Wat is het vaattype Ehlers-Danlos-syndroom (vaattype EDS)?

Het Ehlers-Danlos-syndroom (EDS) is een verzamelnaam voor verschillende bindweefselaandoeningen. Het vaattype EDS is zeldzaam.

Bij vaattype EDS leidt afwijkend collageen type 3 tot verminderde stevigheid van de vaatwanden en orgaanwanden. Daardoor kunnen deze makkelijker scheuren. Het scheuren van een groot bloedvat, een darmperforatie of een gescheurde baarmoeder tijdens de zwangerschap of bevalling zijn voorbeelden van ernstige complicaties van het vaattype EDS.

Andere verschijnselen kunnen zijn: een doorschijnende huid, makkelijk blauwe plekken krijgen, overbeweeglijke handgewrichten, pees- of spierscheuren, vroeg ontstane spataderen, klaplong en klompvoeten. De mate waarin iemand met het vaattype EDS klachten krijgt kan sterk wisselen, ook binnen families.

Behandeling van vaattype EDS

Het vaattype EDS is niet te genezen. Wel kan behandeling met een bètablokker (celiprolol) het optreden van vaatproblemen mogelijk verminderen. Ook wordt regelmatig beeldvormend onderzoek (CT of MRI-scan) van de vaten verricht. Als een vat sterk verwijd is, kan besloten worden om te opereren. In het UMC Utrecht coördineert de vasculair internist de zorg voor mensen met vaattype EDS.

Adviezen voor iemand met het vaattype EDS

- Het is belangrijk dat u zich bij acute pijnklachten direct meldt bij de spoedeisende hulp van een (bij voorkeur academisch) ziekenhuis. U zou dan een darm- of vaatscheur kunnen hebben.
- Advies is om een armband of kaartje bij zich te dragen waarop staat dat u het vaattype EDS heeft, plus de telefoonnummers van de huisarts en het ziekenhuis waar u bekend bent.
- Vermijd niet-noodzakelijke operaties.
- We ontraden competitie-sport en zware arbeid (zoals zwaar tillen, gewichtheffen). Vragen over bepaalde activiteiten kunt het best bespreken met uw behandelend arts..

Erfelijkheid van vaattype EDS

Het vaattype EDS is een erfelijke aandoening veroorzaakt door een mutatie (ziekte-veroorzakende verandering) in het COL3A1-gen. Elk kind van iemand met de mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. De mutatie kan ook nieuw ontstaan. Ouders en broers/zussen hebben dan geen vaattype EDS, maar kinderen van de patiënt hebben wel 50 procent kans om vaattype EDS te hebben.

DNA-onderzoek bij familieleden

Bij familieleden is het mogelijk DNA-onderzoek te doen naar de COL3A1-mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met de mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven.

- Familieleden met de COL3A1-mutatie hebben ook het vaattype EDS. Zij krijgen het advies om regelmatig controles te laten verrichten.

- Familieleden zonder de COL3A1-mutatie hebben geen vaatype EDS. Zij hoeven niet onder controle.

Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of iemand vaatype EDS heeft.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op vaatype EDS.
- Vroegtijdig opsporen van het vaatype EDS kan mogelijk gezondheidswinst opleveren.
- Het hebben van het vaatype EDS kan onzekerheid oproepen, omdat het dan nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand klachten krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Vaatype EDS en kindervens

Als de mutatie bekend is, is het bij een kindervens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind deze mutatie ook heeft. Informatie vindt u op www.erfelijkheid.nl. Hebt u het vaatype EDS en wilt u zwanger worden? Dan zijn voor en tijdens de zwangerschap en bevalling strikte controles nodig in een (bij voorkeur) academisch ziekenhuis.

Meer informatie

- www.ehlersdanlossyndroom.nl (patiëntenvereniging Ehlers-Danlos-syndroom, niet specifiek voor het vaatype)
- www.harteraad.nl (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)
- www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten (onze website)

Psychosociale zorg

Als u het vaatype EDS hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? U kunt dan contact opnemen.

Kosten

DNA-onderzoek en controles bij een specialist worden vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

Hebt u vragen?

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of cardiogenetica@umcutrecht.nl.