

Syndroom van Ehlers-Danlos

De Deense dermatoloog Edward Ehlers (1863-1937) beschreef in 1899 een erfelijke aandoening waarbij bindweefsels ongewoon rekbaar en meegevend zijn (afb. 1 en 2). Negen jaar later beschreef de Fransman Henri Alexander Danlos (1844-1912), een fysicus met bijzondere aandacht voor de chemie en afwijkingen van weefsels, een identiek geval: "...un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux". Toch hadden Ehlers en Danlos niet de primeur. De Amsterdamse chirurgijn Job Jansz. Van Meekren schreef in een serie casuïstieke verhalen die 2 jaar na zijn dood (1666) in Amsterdam verschenen, over een Spaanse matroos die hij in het Amsterdamse Gasthuis had onderzocht met een in plooiën hangende slappe huid. Ook Van Meekrens tijdgenoot, de bekende Amsterdamse geneesheer en magistraat Nicolaas Tulp, had deze bijzondere afwijking in zijn eigen huis mogen aanschouwen. *"Een jonge Spanjaard"*, aldus Tulp, *"die de huid over 't gansch lichaem so los ende ruim hadde dat hij het vel dat de crop van den hals beklede zonder eenige moeite uitrekte tot over de mond en de neus, gelijk dat van 't gewricht des schouwers niet alleen tot de kaeken ende wangen, maer over 't gehele aengesicht, als een brede sluier."*

Wellicht zou het juist zijn geweest dit syndroom, ookwel cutis hyperlastica genoemd, aan Van Meekren en Tulp toe te schrijven en als zodanig als eponiem te benoemen, ware het niet dat Ehlers en Danlos de eer toekomt de 6 verschillende verschijningsvormen van het syndroom te hebben beschreven. De bekendste is de klassieke vorm waarbij hypermobiliteit van de gewrichten en hypotonie van de spieren optreedt. Ook is een verschijningsvorm bekend waarbij de hypermobiliteit van gewrichten en huid gecombineerd gaat met het ontbreken van de labiale en linguale frenuli en ontstekingen van het parodontium. Er is geen therapie voor dit syndroom behalve dan bestrijding/verlichting van de symptomen. Patiënten met extreme vormen van cutis hyperlastica trokken bekijks op markten en kermissen en er zijn gevallen bekend waarbij de hypermobiliteit van de vingers een positieve rol heeft gespeeld in hun beroep zoals het geval was bij de virtuoze violist, gitarist en componist Niccolò Paganini. Zo faciliteert de hypermobiliteit van de gewrichten activiteiten zoals de klassieke dans, het bespelen van muziekinstrumenten en tafeltennissen.

Het syndroom van Ehlers-Danlos was voor veel artsen een onbekend terrein en werd veelal gezien als een medische curiositeit zonder ernstige functionele gevolgen. Dat de afwijking erfelijk is, werd uiteraard lang niet begrepen, waardoor ook verkeerde behandelingen werden toegepast met als gevolg een verergering van de situatie. Het verhaal gaat van een Franse arts aan wie de vraag was gesteld of hij



Afb. 1. Ongewone rekbaarheid van het bindweefsel van de huid van een arm.



Afb. 2. Hypermobiliteit van de handgewrichten door ongewone rekbaarheid van het bindweefsel.

bekend was met het syndroom van Ehlers-Danlos. Als antwoord gaf hij: *"Ja, het is een ziekte waarbij lucht in de botten zit."* In het Frans is bij het uitspreken van de 2 woorden 'Ehlers' en 'air' een zekere klankovereenkomst, hetgeen tot dit antwoord leidde.

Inmiddels staat het syndroom bekend als een zeldzame erfelijke afwijking met een prevalentie tussen 1:10.000 en 1:150.000. De zeldzaamheid van de ziekte werd door Miget in 1933 in zijn proefschrift bestreden. Volgens hem had de 'zeldzaamheid' te maken met de geringe kennis van de ziekte onder de medische professie.

Bron

* Beijer T, Apeldoorn CGL. Woordenboek van medische eponiemen. Houten/Diegem: Bohn Stafleu Van Loghum, 1996.