

MULTIPLE EPIFYSAIRE DYSPLASIE (MED)

SPONDYLO EPIFYSAIRE DYSPLASIE (SED)

Wat is het?

MED en SED zijn zeldzame en erfelijke aandoeningen. Er zijn afwijkingen aan de groeischijven (epifysair schijven) die ertoe leiden dat de kraakbeen- en botontwikkeling is verstoord. Bij SED zijn er ook afwijkingen aan de rugwervels (spondylo).

Het komt zowel voor bij mannen als bij vrouwen. Het kan op verschillende manieren worden overgeërfd. Maar het kan ook spontaan voorkomen, zonder dat één van de ouders de aandoening heeft.

De uiting van MED of SED kan per individu en ook per familie verschillen. Daardoor is er een variatie te zien in de kenmerken en de ernst van de klachten.

Soms is de aandoening al bij de geboorte vast te stellen, maar meestal beginnen de klachten tijdens de kinderleeftijd of jonge volwassenheid.

Kenmerken bij MED en SED

(nb. niet alle kenmerken hoeven voor te komen !!)

- soms is er een korte lichaamslengte en zijn de ledematen relatief kort ten opzichte van de romp
- laat leren zitten en lopen
- een waggelende, schommelende manier van lopen
- standsafwijkingen van knieën en/of heupen
- vermoeidheid na beweging
- verminderde belastbaarheid
- toenemende pijn en stijfheid in gewrichten
- een op vroege leeftijd beginnende en toenemende artrose (slijtage van de gewrichten)
- korte, stijve handen met verbreding van de vingergewrichten
- vormafwijkingen van de rugwervels
- afwijkingen van de stand van de rug
- instabiliteit van de nek (bij SED)
- klokvormige borst (bij SED)
- klompvoetjes
- verhemeltespleet

Diagnose

Soms zijn de kenmerken al duidelijk bij de geboorte aanwezig.

Bij een kind kan men via röntgenonderzoek en MRI-scan zien dat de groeischijven afwijken en dat er een vertraagde botvorming is. Op volwassen leeftijd is dat niet meer te zien. Wel zijn er dan tekenen van (vaak vroege) artrose te zien. In het geval van SED zijn er ook duidelijke afwijkingen aan de rug(wervels) te zien.

Door genetisch onderzoek kan verder bepaald worden om welke vorm het gaat en hoe de erfelijkheid is. Daarom is het ook belangrijk om te weten of er meer familieleden zijn met soortgelijke klachten.

*voor meer informatie
over erfelijkheid en
genetisch onderzoek:
www.erfelijkheid.nl of
bij de afdeling
klinische genetica van
het UMC Utrecht.*

Hoe kan ik rekening houden met degene die MED of SED heeft?

-MED en SED kunnen niet genezen worden.

De behandeling bestaat voornamelijk uit **symptoombestrijding** d.m.v. fysiotherapie, pijnmedicatie, orthopedische operaties, ergotherapie en hulpmiddelen.

-Pijn en stijfheid: iemand kan daardoor niet altijd meedoen met de rest. Er kunnen ook bewegingsbeperkingen zijn.

-Belastbaarheid: gewrichten en rug zijn minder belastbaar. Een goed evenwicht tussen belastbaarheid en belasting is belangrijk, maar voor iedereen anders. Overbelasting kan (vervroegde) schade veroorzaken.

-Vermoeidheid: iemand met MED/SED is vaak eerder moe bij activiteit.

-Sport en beweging: vermijden van grote piekbelastingen is van belang om de gewrichten en de rug te beschermen. Zwemmen en fietsen zijn over het algemeen goede opties.

-Studie en beroepskeuze: er moet rekening gehouden worden met (toekomstige) beperkingen.

Contact en Informatie

Patiëntenvereniging MED-SED

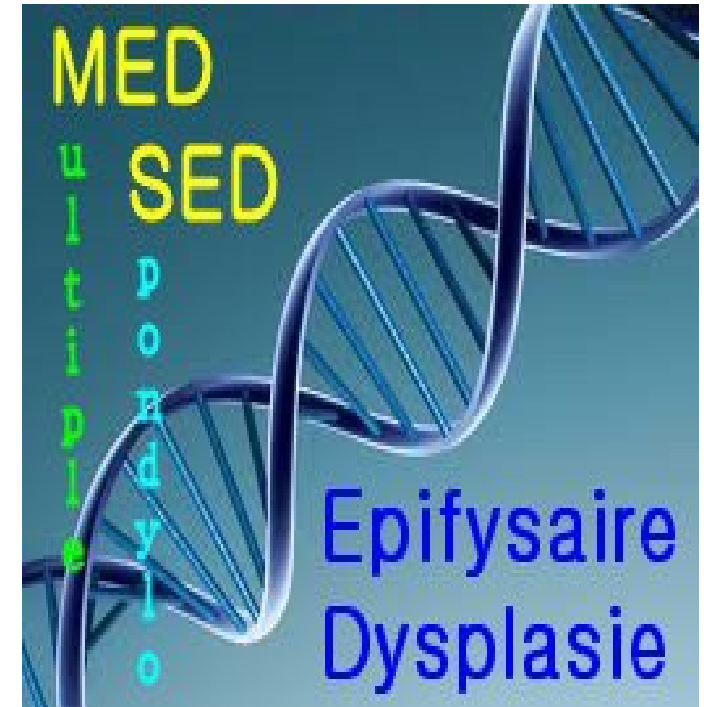
info@med-sed.nl

www.med-sed.nl

Ook hebben wij een besloten Facebookpagina waarop mensen met MED en SED elkaar kunnen ontmoeten.

<https://www.facebook.com/groups/med.sed>

Deze folder hebt u gekregen van:



**EEN ZELDZAME
ERFELIJKE
AANDOENING**