

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft de zeldzame aandoening multipele epifysaire dysplasie (MED) of spondylo-epifysaire dysplasie (SED).

Informatie over MED en SED vindt u in de digitale huisartsenbrochure op www.nhg.org/med-sed, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten en www.med-sed.nl. Het NHG, de Vereniging MED-SED en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. Op www.med-sed.nl kunt u meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts

Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Multipele epifysaire dysplasie (MED) en spondylo-epifysaire dysplasie (SED)

Deze huisartsenbrochure gaat over multipele epifysaire dysplasie (MED) en spondylo-epifysaire dysplasie (SED). Dit zijn zeldzame, erfelijke osteochondrodysplasieën, waarbij de botgroei en kraakbeenformatie zijn aangetast. In deze brochure worden twee vormen van MED beschreven (autosomaal dominant en autosomaal recessief) en van SED alleen de meest voorkomende vorm (SED congenita), die autosomaal dominant overerft.

De symptomen ontstaan op de kinderleeftijd met pijn in de heupen en knieën en vermoeidheid na langdurig lopen. Kenmerkend is vervroegde artrose van de aangedane gewrichten. Bij de autosomaal recessieve vorm van MED kunnen ook klompvoeten en soms neuromusculaire verschijnselen optreden. Bij SED congenita komen naast de gewrichtsklachten en afwijkingen van de wervelkolom ook palatoschisis en oog- en oorafwijkingen voor.

De prevalentie van MED wordt geschat op 9-16 per 100.000, die van SED congenita op 1 per 100.000. Waarschijnlijk is dit een onderschatting, omdat de diagnose niet altijd gesteld wordt bij mensen met milde klachten, of omdat de verkeerde diagnose gesteld wordt (bv. ziekte van Perthes, reumatologische aandoeningen).

Het beloop kenmerkt zich door chronische gewrichtsklachten (beperkingen en pijn). Door premature osteochondritis of artrose zijn regelmatig op relatief jonge leeftijd (20-50 jaar) gewrichtsprothesen noodzakelijk. Vooral adequate pijnstilling en gedoseerd bewegen zijn van belang. Bij de behandeling zijn meestal meerdere medische en paramedische disciplines betrokken, zoals de orthopedisch chirurg, de kinderarts, de revalidatiearts, de fysiotherapeut en de ergotherapeut. Vaak is het noodzakelijk hulpmiddelen (rolstoel, woningaanpassing) in te zetten. De huisarts kan daarbij een actieve adviserende, ondersteunende en/of coördinerende rol spelen.

De brochure "Informatie voor de huisarts over MED en SED" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [Vereniging MED-SED](#), de [Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties \(VSOP\)](#) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).