

Fibreuze Dysplasie/McCune Albright-Syndroom

Patiënteninformatie

Deze folder is bedoeld voor patiënten die (mogelijk) Fibreuze Dysplasie (FD) of McCune Albright syndroom (MAS) hebben en hun naasten. U leest wat deze aandoeningen zijn, welke klachten mogelijk zijn, hoe het onderzoek en de behandeling gaan en wat de begeleiding bij Amsterdam UMC inhoudt. De folder is bedoeld om het proces van eerste klacht naar diagnose en behandeling op onze polikliniek duidelijk te maken, maar vervangt geen persoonlijk advies van uw dokter.

Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten is gespecialiseerd in zeldzame botziekten zoals FD/MAS. Het centrum werkt nauw samen met andere medische specialisten en internationale expertisecentra.

Heeft u vragen, dan kunt u terecht bij uw behandelend arts of het behandelteam van Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten.

1. Wat is Fibreuze Dysplasie en het McCune Albright-Syndroom?

FD/MAS is een zeldzame botziekte. Hierbij worden gezonde stukken bot vervangen door zachter, vezelachtig weefsel. Dit kan op 1 plek van het skelet zijn, maar ook op meerdere plekken. Botten kunnen hierdoor veranderen van vorm en zwakker worden. In zeldzame gevallen zijn er behalve botproblemen ook andere symptomen, zoals hormoonproblemen en huidafwijkingen.

Verschillende vormen van FD

Er zijn verschillende vormen van FD. U leest hieronder waar we op letten:

- Eén bot is aangetast, dit heet monostotische FD.
- Meerdere botten zijn aangetast, dit heet polyostotische FD.
- Bij MAS zijn er naast de botproblemen ook klachten door overproductie van hormonen (bijvoorbeeld een vervroegde puberteit of een overactieve schildklier) en veranderingen van de huid.
- Soms komt FD samen voor met goedaardige spiertumoren (myxomen). Dit heet Mazabraud-syndroom. Deze aandoening valt niet binnen dit zorgpad en wordt niet verder besproken in deze folder.

Oorzaak

De oorzaak van de ziekte is variant in en gen, oftewel een schrijffout in het erfelijke materiaal (DNA) van het lichaam. Deze schrijffout ontstaat vroeg in de zwangerschap, maar is niet erfelijk. U kunt de aandoening dus niet doorgeven aan uw kinderen.

2. Eerste klachten

Sommige mensen merken niets van FD. De ziekte kan per toeval gevonden worden, bijvoorbeeld bij een röntgenfoto om een andere reden. Soms geeft de ziekte wel klachten zoals pijn op de plek van het veranderde bot, vervorming van het bot of problemen met bewegen. Waar deze klachten zich bevinden hangt af van waar in het skelet de FD actief is.

Bij MAS zijn er naast de botproblemen bijkomende klachten namelijk:

- Overproductie van hormonen vanaf de kindertijd, bijvoorbeeld vroege puberteit, of overproductie schildklierhormoon of groeihormoon.
- Gepigmenteerde huidafwijkingen, bekend als café-au-lait-vlekken, die geen klachten geven en niet gevaarlijk zijn.
- Zwellingen of cystes in andere organen zoals de eierstokken of schildklier.

3. Verwijzing

Als er wordt gedacht dat u FD/MAS heeft, wordt u door uw huisarts of specialist doorverwezen naar Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten. U krijgt dan een afspraak met 1 van de internist-endocrinologen of kinderendocrinologen (in opleiding) afhankelijk van uw leeftijd.

De zorg voor mensen met FD/MAS is complex. Wij werken nauw samen met verschillende zorgverleners. Het behandelteam kan o.a. bestaan uit:

- internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog
- orthopeed
- MKA-chirurg
- KNO-arts
- oogarts
- revalidatiearts
- fysiotherapeut.

Wie uw hoofdbehandelaar is bespreken wij tijdens uw eerste afspraak. De huisarts blijft betrokken bij de algemene medische zorg.

4. Diagnose

Tijdens uw afspraak op de polikliniek bespreekt de arts uw medische voorgeschiedenis en klachten met u, en voert lichamelijk onderzoek uit. Zo nodig worden extra onderzoeken aangevraagd.

Onderzoeken

Om te bepalen wat de gevolgen van de ziekte voor u zijn, kunnen de volgende onderzoeken worden gedaan:

- lichamelijk onderzoek
- bloedonderzoek om botactiviteit, mineralen en hormonen te controleren

- röntgenonderzoek
- gespecialiseerde PET-scan om te zien waar de ziekte in uw botten actief is
- bij MAS: echo's of scans van organen waar cystes of tumoren kunnen ontstaan
- vragenlijsten over uw kwaliteit van leven en de impact van uw ziekte.

Multidisciplinair-overleg

De uitslagen van deze onderzoeken worden besproken in een team van verschillende ervaren specialisten (multidisciplinair-overleg). Het team geeft samen een advies over de behandeling en of er nog meer aanvullende onderzoeken nodig zijn.

Uw dokter vertelt u het behandeladvies van het team, vraagt aanvullend onderzoek aan en verwijst u zo nodig naar andere specialismes.

5. Behandeling

FD/MAS kan niet worden genezen. Niet bij alle patiënten is behandeling nodig. Het doel van de behandeling is het verbeteren van uw kwaliteit van leven, het verminderen van pijnklachten en functieverlies en het verminderen van lichamelijke misvormingen. Daarnaast proberen we schade door groeiend bot en botbreuken te voorkomen. Ook de lange termijn gevolgen van hormoonstoornissen bij MAS proberen we te voorkomen door behandeling.

Leefstijladviezen zijn voor iedere patiënt met een zeldzame botziekte een belangrijk onderdeel van de behandeling. Daarmee proberen we de gezondheid van uw niet-aangedane botten zo goed mogelijk te houden. Uw arts bespreekt deze adviezen met u, zoals adviezen over goed bewegen en voeding met voldoende calcium.

Medicatie

Soms zijn medicijnen nodig. Medicijnen kunnen worden gegeven om pijn te verbeteren, om problemen met mineralen zoals een tekort aan fosfaat te behandelen, of om hormoonproblemen te behandelen. Er wordt per patiënt gekeken of er medicijnen nodig zijn en wat het meest geschikte medicijn is. Dit wordt overlegd binnen het behandelteam. Uw behandelend arts bespreekt het advies met u en schrijft zo nodig medicijnen voor. Daarnaast bestaat soms de mogelijkheid om deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek.

Operatie

Soms is een operatie nodig om pijnklachten te verbeteren of om vervormingen van de botten te verminderen. Een operatie kan ook nodig zijn om het bot te verstevigen, om schade aan andere structuren te voorkomen of om een gebroken bot te herstellen. Het advies voor chirurgische behandeling wordt altijd binnen het multidisciplinaire team besproken. Uw behandelend arts bespreekt de adviezen met u.

Overige behandeling

Afhankelijk van uw klachten kan behandeling daarnaast bestaan uit:

- fysiotherapie en oefentherapie (in uw eigen regio)
- hulpmiddelen
- behandeling door het gespecialiseerde pijn team
- psychologische ondersteuning
- begeleiding door maatschappelijk werk.

Schema zorgpad Fibreuze Dysplasie/ McCune Albright Syndroom



6. Vervolg

Na het eerste bezoek volgen wij u verder op de polikliniek. Hoe vaak u op controle komt, hangt af van de ernst van uw klachten en uw persoonlijke situatie.

Bij ernstige vormen komt u ongeveer 1 keer per jaar op controle, bij milde vormen is controle niet altijd nodig. U krijgt meestal 1 keer per jaar een röntgenfoto en bloedonderzoek. Als u medicijnen gebruikt, veel klachten heeft of recent bent geopereerd komt u vaker. Bij nieuwe klachten, extra pijn of groei van het bot, kunt u altijd een extra afspraak aanvragen.

Tijdens het vervolg op de polikliniek kan blijken dat u (opnieuw) behandeling nodig heeft. Uw behandelend arts bespreekt dit met u.

Leven met een zeldzame botziekte heeft invloed op werk, sport, reizen en het dagelijks leven. Het behandelteam kan u adviseren over:

- veilig bewegen en sporten
- hulpmiddelen en voorzieningen
- verzekeringen
- school en werk

Als het nodig is verwijzen wij u voor extra ondersteuning bij al deze zaken.

Meer informatie

De [Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie](http://fibrezedysplasie.eu) (fibrezedysplasie.eu) biedt lotgenotencontact, informatie en ondersteuning.

7. Overgang van kinder- naar volwassenenzorg

Wanneer u als kind de diagnose krijgt, is er een overgang naar volwassenenzorg rond de leeftijd van 18 jaar. Het behandelteam verandert dan, er wordt meer aandacht besteed aan zelfstandigheid. Er is altijd goede communicatie en overdracht om ervoor te zorgen dat belangrijke informatie niet verloren gaat. We kijken samen wanneer u klaar bent voor de overgang.

8. Woordenlijst

- **DNA**
Het erfelijk materiaal in het lichaam. DNA bevat de informatie die bepaalt hoe het lichaam is opgebouwd en werkt.
- **Endocrinoloog (internist-endocrinoloog/kinderendocrinoloog)**
Een dokter die gespecialiseerd is in hormonen en stofwisselingsziekten, waaronder botziekten, en behandelt met medicijnen als dat nodig is.
- **KNO-arts**
Een dokter die gespecialiseerd is keel-, neus- en ooraandoeningen en operaties in dit gebied.
- **MKA-chirurg**
Een dokter die gespecialiseerd is Mondziekten, Kaak, en Aangezichtschirurgie
- **Multidisciplinair overleg**
Een overleg waarbij meerdere specialisten samen een diagnose stellen of een behandelplan maken, ieder vanuit zijn eigen deskundigheid.
- **Oogarts**

Een dokter die gespecialiseerd is in ziektes van het oog en de oogkassen en operaties uitvoert als dat nodig is.

- **Orthopeed**

Een dokter die botten, gewrichten, spieren en pezen behandelt en operaties uitvoert als dat nodig is.

- **Radioloog**

Een dokter die gespecialiseerd is in het beoordelen van medische beelden, zoals röntgenfoto's

9. Disclaimer & herziening

Deze folder is bedoeld als algemene informatie en vervangt geen persoonlijk medisch advies. De inhoud wordt periodiek herzien op basis van nieuwe wetenschappelijke inzichten (minimaal elke 5 jaar). Suggesties of feedback kunt u bespreken met uw behandelteam.