

# Juveniele hyaliene fibromatose (ORPHA 2028)

## Wat is het?

Juveniele hyaliene fibromatose is een zeer zeldzame, erfelijke bindweefselaandoening. Er ontstaan knobbels onder de huid, verdikkingen van het tandvles, stijve gewrichten en soms ook holtes in het bot. De aandoening begint meestal op zeer jonge leeftijd, vanaf de eerste levensmaanden tot enkele jaren. Het is geen kanker en zaait niet uit. De ernst verschilt sterk per patiënt.

## Klachten

Knobbels op of onder de huid, vooral rond hoofd, nek en vingers. Verdikt tandvles waardoor kauwen moeilijk gaat. Stijve, moeilijk te bewegen gewrichten. Soms pijn, botbreuken of zichtbare holtes in het bot op röntgenfoto's. Groeiachterstand komt regelmatig voor.

## Onderzoeken

De diagnose wordt gesteld met een combinatie van lichamelijk onderzoek en röntgenfoto's van de aangedane botten. Een MRI-scan of CT-scan kan aanvullend worden gedaan om de uitgebreidheid te beoordelen. Een weefselonderzoek (biopsie) van een knobbel bevestigt de diagnose. Genetisch onderzoek toont de erfelijke oorzaak aan.

## Behandeling

Er is geen genezende behandeling. De zorg is gericht op het verlichten van klachten: pijnbehandeling, fysiotherapie, soms operatieve verwijdering van hinderlijke knobbels. Bij tandvlesvergroting is betrokkenheid van de mondzorg belangrijk.

## Controles

Langdurig, multidisciplinair. Aandacht voor gewrichtsfunctie, pijn, mobiliteit, voeding en mondproblematiek. Follow-up met meerdere specialisten.