

Erfelijke osteoporose

Patiënteninformatie

Deze informatie is bedoeld voor patiënten met erfelijke osteoporose en hun naasten. De informatie geeft uitleg over de klachten, de ziekte, onderzoek en behandeling. U leest hier ook over de begeleiding in ons centrum. De informatie 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.

Het **Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten** is gespecialiseerd in zeldzame botziekten zoals erfelijke osteoporose. Het centrum werkt nauw samen met de patiëntenvereniging Osteoporose Vereniging, 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.

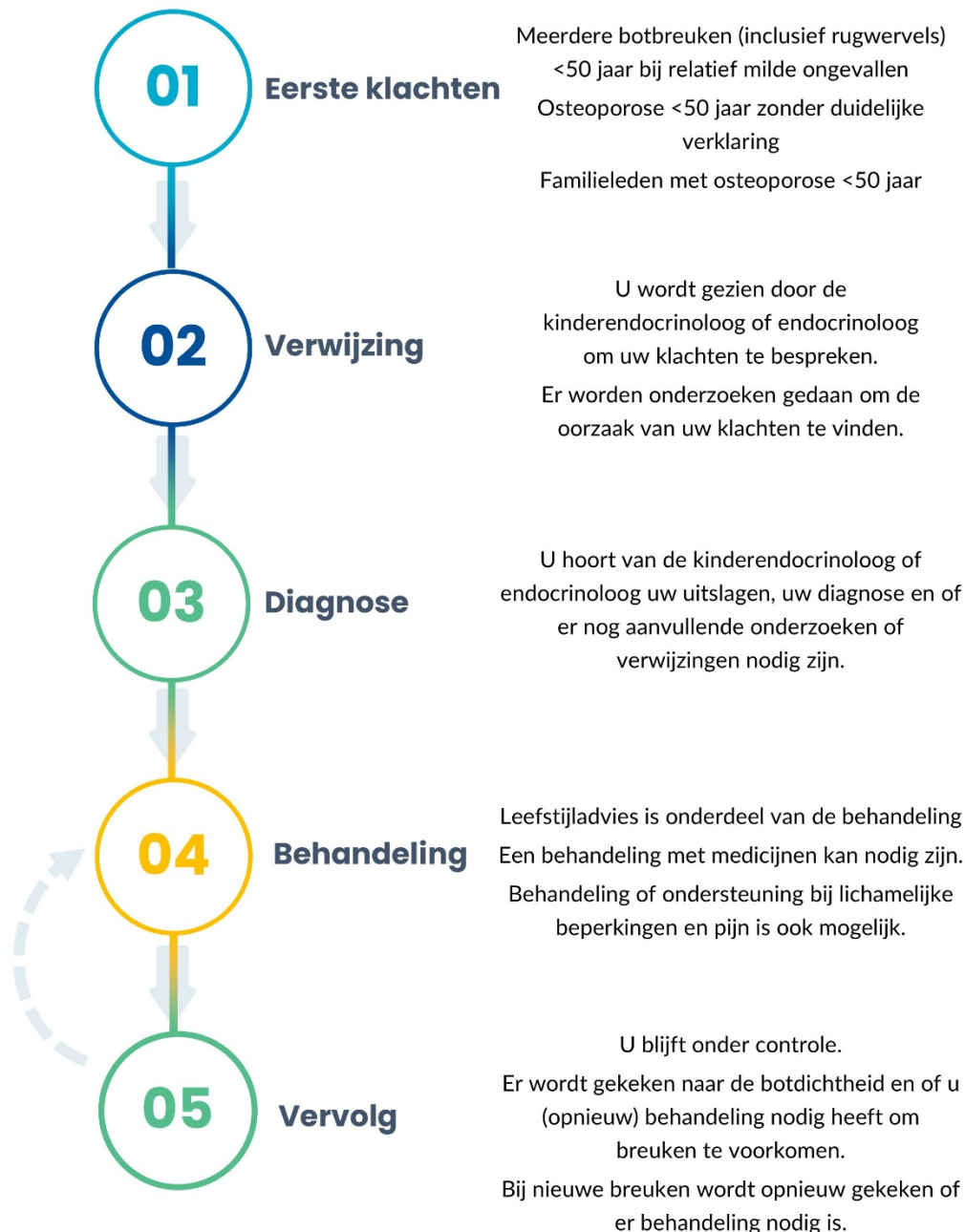
1. Wat is erfelijke osteoporose?

Osteoporose wordt ook wel botontkalking genoemd. Bij deze ziekte breekt het bot sneller af dan het wordt opgebouwd. Daardoor wordt de hoeveelheid kalkhoudend bot minder en worden de botten zwakker. Botten breken hierdoor makkelijker. Vaak wordt osteoporose ontdekt na een botbreuk.

Soms is de oorzaak van osteoporose een verandering in één enkel gen van het erfelijk materiaal (DNA). Dit heet een monogenetische oorzaak. Soms spelen meerdere veranderingen in het DNA een rol. De ziekte kan binnen families voorkomen, waarbij de effecten per persoon kunnen verschillen. Sommige mensen krijgen op jongere leeftijd klachten, of hebben veel botbreuken. Soms komt de oorzaak van erfelijke osteoporose door een nieuwe afwijking in het erfelijk materiaal die niet bij andere familieleden voorkomt.

Het Amsterdam UMC heeft speciale expertise op het gebied van erfelijke osteoporose. Binnen **Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten** is veel ervaring in het vinden van (nieuwe) genetische oorzaken van osteoporose, hier doen wij ook onderzoek naar. Het doel is om de zorg te verbeteren en nieuwe behandelingen te vinden.

Schema zorgpad Erfelijke osteoporose



2. Eerste klachten

Soms zijn er bepaalde signalen die passen bij erfelijke osteoporose. Een erfelijke oorzaak van osteoporose kan worden overwogen in de volgende situaties:

- Osteoporose op jonge leeftijd (voor het 50^e levensjaar) zonder duidelijke reden
- Meerdere botbreuken (inclusief rugwervels) zelfs bij lichte valpartijen of zonder duidelijke oorzaak
- Osteoporose bij meerdere familieleden
- Ernstige osteoporose op latere leeftijd zonder duidelijke reden
- Medicijnen helpen onvoldoende en er is ook één van de bovenstaande situaties.

Heeft u familieleden met erfelijke osteoporose met een bekende genetische oorzaak (variant in het DNA)? Laat dan onderzoeken of u deze erfelijke aanleg ook heeft.

3. Verwijzing

Denkt uw arts dat u erfelijke osteoporose heeft? Dan verwijst de huisarts of specialist u naar Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten.

U krijgt een afspraak bij een internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog, afhankelijk van uw leeftijd. De arts bespreekt uw klachten met u en kan verschillende onderzoeken laten doen.

4. Diagnose

Tijdens uw afspraak op de polikliniek bespreekt de arts uw medische voorgeschiedenis en klachten met u. De arts doet lichamelijk onderzoek.

Onderzoeken

Om de diagnose te stellen kunnen de volgende onderzoeken worden verricht:

- lichamelijk onderzoek
- röntgenonderzoek of andere beeldvorming zoals een botdichtheidsmeting
- bloedonderzoek
- DNA-onderzoek, via een bloedafname
- vragenlijsten over uw kwaliteit van leven en de impact van uw ziekte.

Met DNA-onderzoek kijkt de klinisch geneticus of er een verandering in het erfelijk materiaal aanwezig is. Vinden we een afwijking? Dan bespreekt de klinisch geneticus wat dit betekent voor u en uw familie. Familieleden kunnen zich, als ze dat willen, ook laten testen.

Soms wordt geen verklaring in het DNA gevonden, maar vermoeden de artsen toch erfelijke osteoporose. Deze gevallen worden verder onderzocht in het genetisch laboratorium. Zo vinden we soms nieuwe oorzaken voor erfelijke osteoporose. Deze kennis helpt ons om betere behandelingen te ontwikkelen.

De diagnose wordt vastgesteld in overleg tussen verschillende specialisten. Dit heet een multidisciplinair overleg.

Multidisciplinair overleg

De definitieve diagnose wordt vastgesteld door een team van verschillende specialisten (multidisciplinair overleg) met o.a. endocrinologen, radiologen en klinisch genetici met ruime

ervaring in erfelijke osteoporose. Hier worden vaak ook andere specialismes, die ervaring met erfelijke osteoporose hebben, bij betrokken.

5. Behandeling

Erfelijke osteoporose is op dit moment niet te genezen. De behandeling is gericht op het sterker maken van de botten, het voorkomen van botbreuken en het verbeteren van de kwaliteit van leven. Op dit moment wordt voor erfelijke osteoporose dezelfde behandeling gebruikt als voor niet-erfelijke osteoporose. Leefstijladviezen zijn voor iedere patiënt met osteoporose de eerste stap van de behandeling. Uw arts bespreekt deze adviezen met u, zoals adviezen over goed bewegen en voeding met voldoende calcium.

Medicatie

Soms zijn medicijnen nodig om de botdichtheid te verbeteren. Er zijn verschillende soorten medicijnen beschikbaar die de botafbraak kunnen remmen of botopbouw kunnen stimuleren. Niet alle medicijnen zijn geschikt voor iedere patiënt. We kijken welke medicijnen het beste bij u passen. Voor sommige vormen van erfelijke osteoporose is nog weinig bekend over het effect van medicijnen. Daarom krijgt u de behandeling altijd in een gespecialiseerd centrum met ervaring in deze bijzondere patiëntengroep, zoals het Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten.

De keuze voor medicijnen voor erfelijke osteoporose bespreken we altijd in het multidisciplinaire overleg met een ervaren team van o.a. (kinder-)endocrinologen, radiologen en klinisch genetici met ruime ervaring in erfelijke osteoporose. U kunt soms ook meedoen aan wetenschappelijk onderzoek.

Overige behandeling

Afhankelijk van uw klachten kan behandeling, naast medicijnen, bestaan uit:

- fysiotherapie en oefentherapie
- hulpmiddelen
- orthopedische behandeling
- pijnbehandeling.

Meer informatie over al deze behandelingen en leefstijladviezen vindt u ook op de website

- osteoporosevereniging.nl/behandeling

6. Vervolg

Na de eerste beoordeling worden patiënten met erfelijke osteoporose verder gevolgd op de polikliniek. Deze controles zijn belangrijk om de gezondheid van uw botten te volgen en problemen vroeg te signaleren.

Bij de controles kijkt de arts naar:

- botdichtheid
- werking van medicatie
- het optreden van nieuwe botbreuken.

Patiënten krijgen minimaal 1 keer per 5 jaar een DEXA-scan van de botten en een VFA-onderzoek van de wervels. Gebruikt u medicijnen voor de botten? Dan komt u meestal 1 keer per jaar op

controle. Bij een nieuwe botbreuk komt u eerder op controle. U mag altijd zelf een extra afspraak aanvragen, bijvoorbeeld bij nieuwe vragen, klachten of zorgen. Controles zijn mogelijk in het ziekenhuis, telefonisch of per video. Zo blijft de zorg goed afgestemd op uw persoonlijke situatie.

Als tijdens de controle blijkt dat een nieuwe behandeling nodig is, bespreekt de arts dit met u.

7. Begeleiding & multidisciplinair team

De zorg voor mensen met erfelijke osteoporose is vaak complex en vraagt om samenwerking tussen verschillende zorgverleners. Het behandelteam kan bestaan uit:

- internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog
- klinisch geneticus
- orthopeed
- revalidatiearts
- fysiotherapeut.

Uw behandelend (kinder-)endocrinoloog is de hoofdbehandelaar en uw belangrijkste aanspreekpunt. Uw huisarts blijft betrokken bij de algemene medische zorg.

8. Praktische zaken & ondersteuning

Leven met een chronische ziekte zoals erfelijke osteoporose kan invloed hebben op werk, sport en het dagelijks leven. Het behandelteam kan u adviseren over:

- veilig bewegen en sporten
- hulpmiddelen en voorzieningen
- verzekeringen.

Als het nodig is kunnen zij u ook doorverwijzen voor extra ondersteuning bij al deze zaken. Ook kunnen zij u doorverwijzen voor psychologische ondersteuning bij het leven met een chronische aandoening als dat nodig is. U kunt hier ook naar vragen als u daar behoefte aan heeft.

De patiëntenvereniging Osteoporose Vereniging biedt informatie, lotgenotencontact en steun, specifiek voor mensen met erfelijke osteoporose. Kijk voor meer informatie op

- osteoporosevereniging.nl

9. Overgang van kinder- naar volwassenenzorg

Kreeg u als kind al de diagnose erfelijke osteoporose? Dan vindt de overgang naar zorg voor volwassenen plaats rond de leeftijd van 18 jaar. Uw behandelteam verandert dan. De zorg richt zich op uw zelfstandigheid en eigen regie. Wij zorgen altijd voor goede overdracht en afstemming. Samen bekijken we wanneer u klaar bent voor deze stap.

10. Woordenlijst

• Botdichtheid

De hoeveelheid kalkhoudend bot. Een lage botdichtheid betekent dat botten zwakker zijn en sneller kunnen breken.

• Botontkalking (osteoporose)

Een aandoening waarbij botten poreus en broos worden doordat er meer bot wordt afgebroken dan aangemaakt. Hierdoor breken botten gemakkelijker.

- **DEXA-scan**
Een speciaal röntgenonderzoek waarmee de botdichtheid wordt gemeten. Dit onderzoek helpt om verlaagde botdichtheid vast te stellen en te volgen.
- **DNA**
Het erfelijk materiaal in het lichaam. DNA bevat de informatie die bepaalt hoe het lichaam is opgebouwd en werkt.
- **DNA-onderzoek**
Onderzoek waarbij het DNA wordt onderzocht om te kijken of er een erfelijke afwijking (variant) aanwezig is die de ziekte kan verklaren.
- **Endocrinoloog (internist-endocrinoloog/kinderendocrinoloog)**
Een arts die gespecialiseerd is in hormonen en stofwisselingsziekten, waaronder botziekten zoals osteoporose.
- **Erfelijke osteoporose**
Een vorm van osteoporose die wordt veroorzaakt door een verandering in het DNA en binnen families kan voorkomen.
- **Gen**
Een klein onderdeel van het DNA dat informatie bevat voor een bepaalde eigenschap of functie van het lichaam.
- **Klinisch geneticus**
Een arts die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen en patiënten en families begeleidt bij genetisch onderzoek en DNA-uitslagen.
- **Multidisciplinair overleg**
Een overleg waarbij meerdere specialisten samen een diagnose stellen of een behandelplan maken, ieder vanuit zijn eigen deskundigheid.
- **Radioloog**
Een arts die gespecialiseerd is in het beoordelen van medische beelden, zoals röntgenfoto's en DEXA, CT of MRI scans.
- **VFA-onderzoek (Vertebral Fracture Assessment)**
Een onderzoek dat meestal samen met een DEXA-scan wordt gedaan om te kijken of er wervelinzakkingen of wervelbreuken zijn.

11. 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.