

# Camurati-Engelmann-ziekte

## Patiënteninformatie

Deze informatie is bedoeld voor patiënten die (mogelijk) Camurati-Engelmann-ziekte hebben en hun naasten. U vindt hier uitleg over de klachten, de ziekte, onderzoek en behandeling. U leest ook informatie over de begeleiding in ons centrum. Deze 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.

**Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten** is gespecialiseerd in zeldzame botziekten zoals Camurati-Engelmann-ziekte. Het centrum werkt nauw samen met andere medische specialisten en internationale expertisecentra.

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

## 1. Wat is Camurati-Engelmann-Ziekte?

Camurati-Engelmann-ziekte is een zeldzame erfelijke botziekte. Bij deze ziekte zijn bepaalde botten in het lichaam te hard en te dik. Dit gebeurt vooral bij de schedel en bij de lange botten in armen en benen. Hierdoor kunt u pijn in de armen of benen krijgen, dunnere of zwakkere spieren en moeite met bewegen. De ziekte kan ook zorgen voor problemen met horen en zien als de botten bij het oor of oog aangetast zijn.

### Oorzaak

De oorzaak van de ziekte is een schrijffout in het erfelijke materiaal van het lichaam (DNA). In de meeste gevallen komt de ziekte door een verandering in het TGFB1-gen. Door de verandering in het DNA maakt het lichaam te veel of te hard nieuw bot aan.

## 2. Eerste klachten

De eerste klachten bij Camurati-Engelmann-ziekte kunnen wisselen en zijn niet bij iedereen hetzelfde. Sommige mensen krijgen last van botpijnen of spierzwakte, anderen hebben weinig klachten. Verdachte kenmerken waar artsen op letten zijn:

- botpijn in de armen of benen (gemiddeld vanaf 20 jarige leeftijd)
- spierzwakte en problemen met motorische ontwikkeling (kan vanaf de kinderleeftijd voorkomen)
- verdikking van het bot op een röntgenfoto
- hoofdpijn
- minder goed zien of horen

- misvormingen van de gewrichten, de rug of de stand van de benen
- vertraagde puberteit samen met de symptomen hierboven.

### **3. Verwijzing**

Denkt de huisarts of specialist aan Camurati-Engelmann-ziekte? Dan krijgt u een verwijzing naar ons expertisecentrum. Dit geldt ook als u al weet dat u Camurati-Engelmann-ziekte heeft. Bij uw eerste afspraak op de polikliniek spreekt u met een internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog. U bespreekt uw klachten en mogelijk zijn extra onderzoeken nodig.

### **4. Diagnose**

Tijdens uw afspraak op de polikliniek bespreekt de arts uw medische voorgeschiedenis en klachten met u, en voert lichamelijk onderzoek uit. Tegenwoordig wordt bijna altijd DNA-onderzoek gedaan om te kijken of u Camurati-Engelmann-ziekte heeft (tenzij dat al in een ander centrum gebeurd is).

#### **Onderzoeken**

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

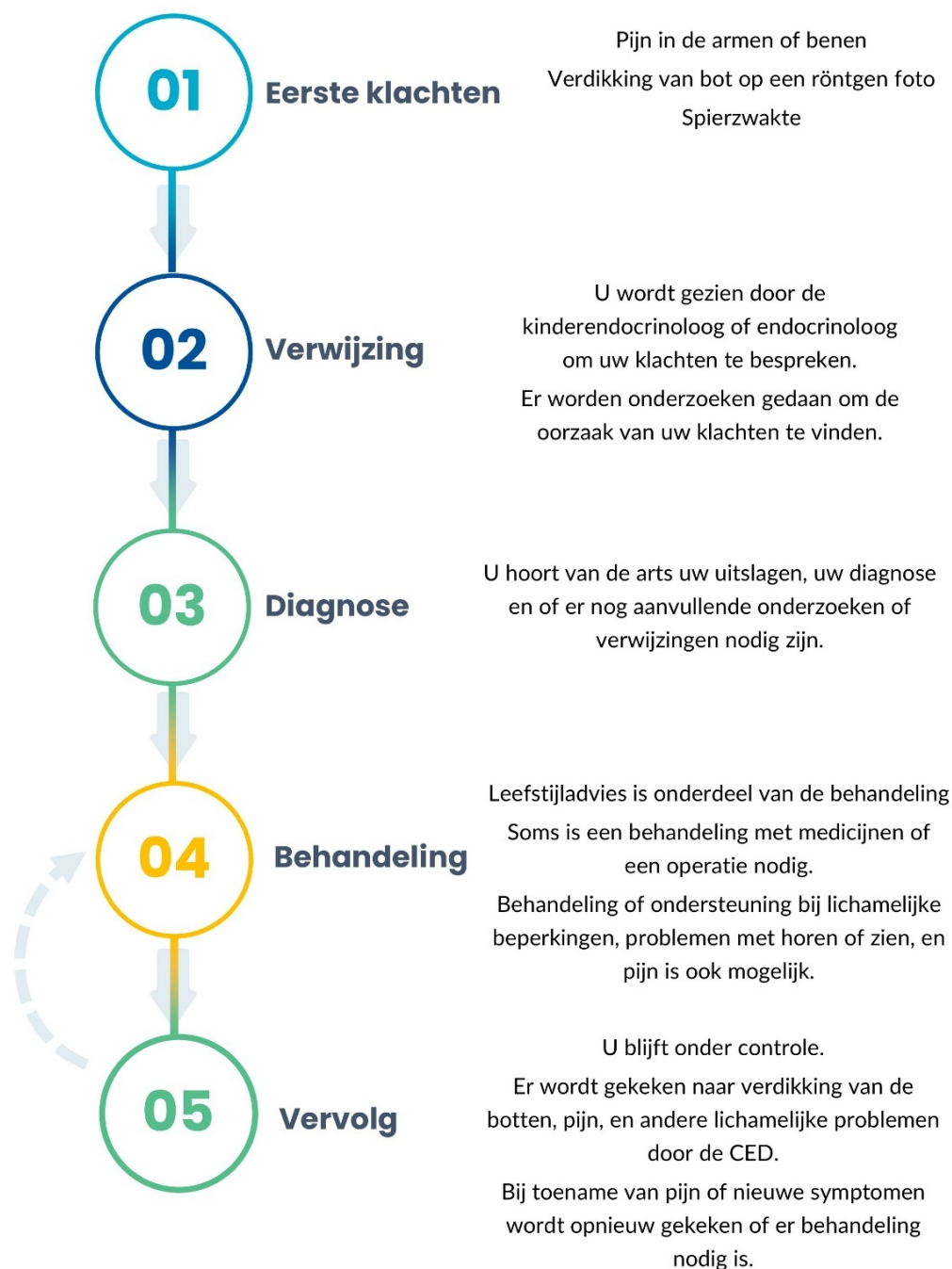
- lichamelijk onderzoek
- röntgenonderzoek en andere beeldvorming zoals een gespecialiseerde PET-scan om actieve botvorming aan te tonen
- bloedonderzoek
- DNA-onderzoek, via een bloedafname
- vragenlijsten over uw kwaliteit van leven en de impact van uw ziekte.

#### **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 zeldzame botziekten. Hier worden vaak ook nog andere specialismes bij betrokken.

- Patiënten met nieuw vastgestelde OI worden standaard doorverwezen naar de KNO-arts, de longarts, de cardioloog, de oogarts en zo nodig de bijzondere tandheelkunde omdat sommige vormen van OI kunnen leiden tot problemen op deze gebieden.

# Schema zorgpad Camurati-Engelmann ziekte



## 5. Behandeling

Camurati-Engelmann-ziekte is niet te genezen. Het doel van de behandeling is om u zo goed mogelijk te laten bewegen en zo zelfstandig mogelijk te blijven. Wij proberen pijn te verminderen en problemen met bijvoorbeeld bewegen of het gehoor te behandelen of te voorkomen.

Leefstijladviezen zijn voor iedere patiënt met een zeldzame botziekte een belangrijk onderdeel 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 pijn en spierzwakte te behandelen. Er wordt per patiënt gekeken of er medicijnen nodig zijn en wat het meest geschikte medicijn is. Soms kunnen ontstekingsremmende medicijnen zoals prednison nodig zijn. Het doel van deze behandeling is om te proberen pijn door extra botvorming te verminderen. De keuze voor medicijnen wordt altijd besproken in ons team van ervaren specialisten.

### 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 schade aan andere structuren te voorkomen. Het advies voor operatie wordt altijd binnen het multidisciplinaire team besproken. Uw behandelend arts bespreekt de adviezen met u.

### Overige behandeling

Afhankelijk van uw klachten kan behandeling bestaan uit:

- behandeling van pijn
- begeleiding en behandeling bij oog, gehoor-, tand- of andere problemen
- fysiotherapie en oefentherapie (in uw eigen regio)
- hulpmiddelen.

## 6. Vervolg

Na het eerste bezoek volgt verdere begeleiding op de polikliniek. De controles zijn belangrijk om uw gezondheid en botten te volgen en problemen vroegtijdig op te sporen.

Tijdens de controle op de polikliniek kan aandacht worden besteed aan:

- pijn
- gezondheid van de botten
- bewegen en functioneren
- vermoeidheid en kwaliteit van leven.
- andere problemen die kunnen ontstaan door de Camurati-Engelmann-ziekte

Hoe vaak u op controle komt en welk onderzoek nodig is, hangt af van uw persoonlijke situatie. U komt minimaal 1 keer per jaar op controle op de polikliniek. Zijn er nieuwe klachten? Dan plannen we een extra afspraak. U kunt zelf altijd een extra afspraak aanvragen.

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

## 7. Begeleiding & multidisciplinairteam

De zorg voor volwassenen met osteogenesis imperfecta is complex. Wij werken samen met verschillende zorgverleners. Het behandelteam kan bestaan uit:

- internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog
- klinisch geneticus
- orthopeed
- revalidatiearts
- fysiotherapeut
- oogarts
- KNO arts
- neuroloog
- neurochirurg.

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

## 8. Praktische zaken & ondersteuning

Leven met een chronische aandoening heeft invloed op werk, sport, reizen 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 zoals OI als dat nodig of gewenst is.

De patiëntenvereniging Vereniging FOP stichting Nederland () biedt lotgenotencontact, informatie en ondersteuning

- [FOP Stichting Nederland](#)

## 9. 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 en 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 deze overgang.

## 10. 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.

- **Gen**  
Een klein onderdeel van het DNA dat informatie bevat voor een bepaalde eigenschap of functie van het lichaam.
- **Genetisch onderzoek (DNA-onderzoek)**  
Onderzoek waarbij het DNA wordt onderzocht om te kijken of er een erfelijke afwijking (variant) aanwezig is die de ziekte kan verklaren.
- **Klinisch geneticus**  
Een dokter die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen en patiënten en families begeleidt bij genetisch onderzoek en DNA-uitslagen.
- **KNO-arts**  
Een dokter die gespecialiseerd is keel-, neus- en ooraandoeningen.
- **Multidisciplinair overleg**  
Een overleg waarbij meerdere specialisten samen een diagnose stellen of een behandelplan maken, ieder vanuit zijn eigen deskundigheid.
- **Neuroloog**  
Een dokter voor het zenuwstelsel zoals hersenen en zenuwen.
- **Neurochirurg**  
Een dokter die operaties aan de hersenen en het ruggenmerg uitvoert.
- **Orthopeed**  
Een dokter die botten, gewrichten, spieren en pezen behandelt en operaties uitvoert als dat nodig is.

## **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.