

INTERVIEW met Jan de Lange

Leven met tientallen goedaardige bottumoren door HME-MO



Jan de Lange

HM-E-MO is een zeldzame ziekte waarbij er vele goedaardige bot- en kraakbeentumoren over het hele lichaam ontstaan. Hoe kenmerkt deze ziekte zich, en wat betekent het voor de patiënten die ermee moeten leven? Jan de Lange, voorzitter van de HME-MO Vereniging Nederland, vertelt over deze zeldzame aandoening.

Wat voor ziekte is HME-MO?

"HME-MO staat voor **Hereditaire Multiple Exostosen – Multiple Osteochondromen**. Dit betekent zoveel als erfelijke, meervoudige bottumoren. De ziekte kenmerkt zich dan ook door goedaardige kraakbeentumoren die op de pijpbeenderen, bekken en schouders groeien, osteochondromen genaamd. In sommige gevallen ontwikkelen de tumoren zich bij volwassen mensen met HME-MO tot kwaadaardige tumoren, maar dit komt bij minder dan 5 procent van de patiënten met HME-MO voor. De levensverwachting voor patiënten met HME-MO is dus niet anders dan die van andere mensen."

Hoe vaak komt deze ziekte voor?

"Het is een heel zeldzame ziekte. De ziekte komt, volgens de literatuur, bij ongeveer één op de 50.000 mensen voor. Dat zou betekenen dat in Nederland ongeveer 340 mensen met HME-MO zouden rondlopen, maar dat is niet het geval: het zijn er meer. Er zijn al ongeveer zevenhonderd mensen in behandeling bij het expertisecentrum. Bovendien

ongeveer zestig procent door erfelijkheid ontstaat. Bij de overige veertig procent is het een spontane mutatie van de verantwoordelijke genen. Het hereditaire, ofwel het erfelijke, is dus niet helemaal juist. Het is wel zo dat wanneer je vader of moeder de ziekte heeft, je vijftig procent kans hebt om ook de ziekte te krijgen. De mutatie zorgt ervoor dat bij de groeischijven kraakbeentumoren ontstaan en hierdoor komen vaak ook vergroeiingen voor. Het zijn dan ook vaak veel osteochondromen. Deze mutatie zit in iedere lichaamscel, maar zorgt alleen in de botten voor een verstoorde groei. Onderzoek naar bijvoorbeeld de nieren hebben aangetoond dat deze organen niet door de mutatie zijn aangetast. Vaak beginnen de eerste klachten al op zeer jonge leeftijd. Voornamelijk tijdens de groeiperiode ontstaan de tumoren. Deze kunnen gelijk al heel belemmerend zijn door pijn en bewegingsproblemen."

Wat zijn de voornaamste klachten?

"Er zijn verschillende gradaties van de ziekte. Sommige patiënten hebben slechts enkele tumoren, terwijl andere patiënten er vele tientallen hebben. Deze kunnen weinig tot geen problemen geven. Ook kunnen deze weinig tot geen vergroeiingen met andere botten veroorzaken. Maar aantallen zeggen niet alles. Als je spreekt van een ernstige vorm, gaat het soms om veertig tot vijftig osteochondromen. Soms zitten deze tumoren op zulke lastige plekken

klachten. Vaak gaan de tumoren gepaard met pijn, verminderde mobiliteit, maar ook psychische klachten. Gelukkig is hier steeds meer aandacht voor."

"Deze kinderen zijn vaak enorme bikkels, die ondanks alles toch zo goed mogelijk hun best doen om mee te komen met hun leeftijdsgenoten"

Welke psychische klachten zijn dit?

"De ziekte uit zich voornamelijk tussen het tweede en veertiende levensjaar, in de groeileeftijd. Deze kinderen zijn vaak enorme bikkels, die ondanks alles toch zo goed mogelijk hun best doen om mee te komen met hun leeftijdsgenoten. Maar er zijn dingen die ze niet, of minder goed kunnen. Pesten komt dan ook wel eens voor. Bovendien betekent een leven met HME-MO veelvuldig ziekenhuisbezoek. De meeste patiënten worden in die cruciale levensjaren toch vaak regelmatig geopereerd. Hier ontwikkelen ze soms angst voor behandelingen, naalden of operaties. Voor deze angst komt steeds meer aandacht, en kinderen worden steeds meer begeleid door psychologen. Ook EMDR-therapie – het verwerken van trauma door middel van oogbewegingen – blijkt erg effectief."

zoals bij bepaalde gewrichten, of wanneer ze druk veroorzaken op de omgeving zoals spieren en zenuwen. Maar het zou te ingrijpend zijn om iedere tumor te verwijderen, aangezien het bij sommige patiënten om enkele tientallen tumoren gaat. Operatief ingrijpen kan ook nodig zijn bij vergroeiingen die het gevolg zijn van de groei van de osteochondromen."

Waar kan iemand met HME-MO terecht?

"Omdat het een zeer zeldzame ziekte is, worden vrijwel alle patiënten met HME-MO behandeld in het OLVG te Amsterdam. Dit heeft dan ook de formele erkenning door de minister als expertisecentrum voor HME-MO. Zeker bij dit soort zeldzame ziekten is het belangrijk om alle kennis en zorg binnen één centrum te hebben. De specialisten daar zien de ziekte immers vaker, en weten hoe ze met dergelijke patiënten moeten omgaan. Niet-specialisten zien deze ziekte zo weinig dat het moeilijker is voor hen om een diagnose te stellen."

"Bij het gebruik van deze medicatie tussen 2- en 14-jarige leeftijd, is de verwachting dat de groei van de tumoren geremd worden"

Welke mogelijke behandelingen komen er aan?

"Op het moment worden er onderzoeken gedaan met een reeds bestaand medicijn. Dit medicijn is eerder getest voor andere zeldzame botaandoeningen, en er is aanleiding om te denken dat het ook voor HME-MO werkt. De tests zijn gedaan bij muizen en daar is dit ook inderdaad het geval. Bij het gebruik van deze medicatie tussen 2- en 14-jarige leeftijd, is de verwachting dat de groei van de tumoren geremd worden. Bij het onderzoek wordt het medicijn 2 jaar gegeven. De tumoren kunnen niet slinken, zitten ze er eenmaal dan zullen ze chirurgisch verwijderd moeten worden wanneer ze problemen geven. Toch ben ik erg hoopvol als ik naar deze ontwikkelingen kijk. Het kan voor deze mensen een ontzettend groot verschil maken."

De bijdragen op deze pagina zijn financieel mogelijk gemaakt door Clementia Pharmaceuticals Inc. De inhoud van deze bijdragen is echter zonder tussenkomst van Clementia Pharmaceuticals Inc. tot stand gekomen.

'De HME-MO haalt me altijd in'

 Van onze redactie
Auteur: Laura Fransen

Een week voor haar tiende verjaardag lag Sonja van der Veen voor het eerst op de operatietafel. Artsen verwijderden een bottumor aan de binnenkant van haar linkerpols zodat deze geen last meer zou veroorzaken tijdens het volleyballen. Inmiddels is ze 42 en staat de teller op achttien operaties en een keizersnede, allemaal in verband met de zeldzame aandoening Hereditaire Multiple Exostosen - Multiple Osteochondromen (HME-MO). Naast Sonja hebben naar schatting ongeveer negenhonderd Nederlanders deze ziekte. Bij zestig procent komt de ziekte familiair voor, bij de rest is sprake van een zogenaamde spontane mutatie. Met vallen en opstaan en ondersteund door toenemende medische kennis leren patiënten er zo goed mogelijk mee leven.

Continu monitoren

HME-MO kenmerkt zich door uitstulpingen van het bot bekleed met een kraakbeenkap, osteochondromen. Deze goedaardige tumoren ontstaan met name op de lange pijpbeenderen, schouderbladen, ribben, wervels en het bekken. Hoewel de osteochondromen in 95 procent van de patiënten goedaardig zijn, kunnen ze veel pijn veroorzaken. HME-MO gaat dan ook vaak gepaard met een chronisch pijnsyndroom, vertelt John Ham, orthopedisch chirurg en specialist op het gebied van de aandoening. "Wanneer de tumoren bovendien erg groot worden, vormen ze op bepaalde plekken een bedreiging voor vitale structuren zoals zenuwen en bloedvaten." Periodieke controles zijn noodzakelijk om het verloop van de aandoening continu te monitoren.

Ook Sonja staat al bijna haar hele leven onder controle. De aandoening werd bij haar ontdekt toen ze 2 jaar oud was. Er was destijds erg weinig informatie over HME-MO, maar de huisarts zag dat er iets niet klopte en verwees haar door naar een orthopeed. "Hij gaf aan dat hij de ziekte niet kende, maar er alles aan ging doen om me zo goed mogelijk te helpen." Hoe patiënten op jonge leeftijd ondersteund worden is volgens Sonja heel belangrijk. Vooral tussen het tweede en veertiende levensjaar wanneer kinderen hard groeien kunnen veel tumoren ontstaan. De manier waarop iemand in die periode behandeld wordt, kan op latere leeftijd een groot verschil maken. "Kies je ervoor om wel of niet te opereren? Probeer je vergroeiingen in te perken of niet? Ik ken lotgenoten die operaties hebben gehad om osteochondromen te verwijderen waarbij een complicatie is opgetreden. Die hebben nu voor de rest van hun leven zenuwbeschade of een klapvoet." Aan de andere kant kunnen operaties op jonge leeftijd soms juist voordelen met zich meebrengen, meent Ham. Bepaalde afwijkingen zijn dan met een relatief eenvoudige ingreep te behandelen, waar op latere leeftijd uitgebreidere operaties nodig zouden zijn.

42 in een lichaam van 80

Naast de tumoren veroorzaakt HME-MO bij veel patiënten een groeistoornis. Dit heeft niet alleen effect op iemands lengte, maar resulteert ook vaak in te korte en gebogen armen, X-benen en artroseklachten op relatief jonge leeftijd. Voor Sonja gold dat ze vanwege pijn door haar beperkingen tijdens gymles op school vaak huilend aan de kant zat. Leraren hadden weinig begrip en kennis en ze kende niemand anders die het had. "Ik ben een spontane mutatie: de enige in mijn familie met de aandoening. Geen broertje of zusje, vader of moeder die het binnen de familie wat normaler maakte. Dat vond ik soms wel heel lastig; ik voelde me heel alleen." Dat neemt niet weg dat haar ouders er altijd voor haar waren en de vele operaties zo draaglijk mogelijk maakten, bijvoorbeeld door cadeautjes mee



Osteochondroom op het dijbeen, vlakbij de knie

Ze heeft nog steeds veel osteochondromen en ook veel littekens van alle operaties. Haar spieren, pezen, zenuwen en bloedvaten moeten daar een weg langs vinden. "Het is lichamelijke slijtage; ik voel me vaak iemand van 42 in een lichaam van 80." Dat ze nog voor haar 40ste haar baan zou moeten opgeven, had ze niet zien aankomen: het ziekteverloop is moeilijk te voorspellen. Hoewel het een grote teleurstelling was, voelde het ook als een opluchting om te moeten stoppen. "Het voelde elke dag alsof ik de griep had, zo ziek was ik als ik thuiskwam." Nu ze niet meer werkt kan ze beter luisteren naar haar lichaam. Toch blijft het lastig om te bepalen wat wel en niet kan. Dankzij het grillige karakter van de ziekte is geen dagdeel hetzelfde en moet ze soms na een goede ochtend 's middags ineens op bed gaan liggen. Aan doorlopende projecten zoals vrijwilligerswerk begint ze dan ook niet meer. "Ik heb afgeleerd om met enthousiasme ergens in te stappen. De HME-MO haalt me altijd in."

Behandeling

Orthopedisch chirurg Ham weet dat de ziekte zowel lichamelijk als emotioneel zeer veel invloed heeft op patiënten. "De symptomen kunnen bijna alle aspecten van het dagelijks leven beïnvloeden zoals slaap, iemands stemming, schoolprestaties, sporten, beroepskeuze en werk", licht hij toe. Ook een beslissing om zwanger te worden moet in de context van de ziekte genomen worden. Niet alleen vanwege de erfelijkheidsfactor, maar ook omdat de helft van vrouwen met HMO-ME problemen ervaart tijdens de bevalling in verband met

volgende stap internationale samenwerking om de meest optimale behandelstrategieën te onderzoeken en vast te leggen. Ook Sonja ziet heil in een meer holistische aanpak van de ziekte, in plaats van enkel te focussen op het orthopedische aspect. Zelf heeft ze bijvoorbeeld baat bij bindweefselmassage en let ze goed op haar voeding. "In principe ben ik uitgegroeid, maar toch heb ik elk half jaar wel weer last van iets nieuws. Het zou fijn zijn om te kijken of er ook buiten het verwijderen van de tumoren winst te behalen valt."

HME-MO en botkanker

HME-MO kan aanleiding geven tot een scala aan klachten en afwijkingen, die in meer of minder ernstige vorm kunnen voorkomen. Goedaardige tumoren van kraakbeen en bot, groeistoornissen en de functiebeperking van diverse gewrichten behoren tot de symptomen. In het meest ernstige geval kan een complicatie optreden waarbij de goedaardige tumoren zich ontwikkelen tot chondrosarcomen, ofwel botkanker. Dit