

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft, heeft de zeldzame aandoening pachydermoperiostose.

Informatie over pachydermoperiostose vindt u in de digitale huisartsenbrochure op www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/pachydermoperiostose , www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Het NHG, de Contactgroep Pachydermoperiostose en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten.

Indien een medisch specialist de hoofdbehandelaar is, heeft het de voorkeur de zorgcoördinatie in overleg met de hoofdbehandelaar en patiënt af te stemmen op de behoefte van de patiënt. Het is ook mogelijk dat de medisch specialist die de diagnose heeft gesteld, de patiënt weer naar u heeft terug verwezen en u de hoofdbehandelaar wordt.

Op dit moment bestaat er nog geen gespecialiseerd behandelcentrum voor pachydermoperiostose. Bij (de medisch adviseur van de) de Contactgroep Pachydermoperiostose kunt u terecht voor meer informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt:

contactgroep Pachydermoperiostose@chello.nl

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts

Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Pachydermoperiostose

Pachydermoperiostose is een zeer zeldzame genetische afwijking die wordt gekenmerkt door de trias:

- trommelstokvingers;
- ossificerende (botvormende) periostitis;
- gewrichtsklachten.

Daarnaast kunnen patiënten nog vele andere symptomen hebben.

Pachydermoperiostose is de primaire (idiopathische) familiale variant van hypertrofische osteoartropathie. Er bestaat ook een verworven variant: secundaire hypertrofische osteoartropathie. Dit is meestal een paraneoplastisch gevolg van een (occult) longcarcinoom. Omdat de behandeling en prognose van deze varianten totaal verschillend zijn, is het van groot belang om ze van elkaar te onderscheiden.

Pachydermoperiostose komt vooral voor bij mannen (7-9:1) en kent een bimodale leeftijdsverdeling voor wat betreft het stellen van de diagnose. De eerste piek ligt in het eerste levensjaar. De tweede piek ligt rond de puberteit.

De minimale criteria waarop de diagnose pachydermoperiostose met zekerheid kan worden gesteld zijn de combinatie van trommelstokvingers met het typische beeld van ossificerende periostitis op de röntgenfoto. Verder zijn het tijdstip van ontstaan, eventueel familiair voorkomen en het ontbreken van een primair ziekte van belang om het onderscheid te kunnen maken met de verworven variant.

De symptomen van pachydermoperiostose lijken te berusten op een abnormale toename van prostaglandines in het bloed en weefsels van de patiënt, ten gevolge van een gestoorde afbraak. Dit wordt veroorzaakt door mutaties in het *HPDG* en/of *SLCO2A1*-gen.

Er bestaat geen curatieve behandeling voor pachydermoperiostose. Therapie is gericht op het verlichten van de klachten. De zorg voor patiënten met pachydermoperiostose is op dit moment nog niet georganiseerd; er bestaan geen gespecialiseerde behandelcentra of multidisciplinaire teams op dit gebied. De hoofdbehandelaar kan een medisch specialist zijn, maar meestal wordt de patiënt na het stellen van de diagnose weer terugverwezen naar de huisarts. Dat komt omdat er weinig algemeen geaccepteerde behandelopties zijn. Het begeleiden en behandelen van deze patiënten is moeilijk door de vele klachten en de beperkte behandelingsmogelijkheden. Daarom is overleg met de medisch adviseur van de Contactgroep Pachydermoperiostose aan te bevelen.

De brochure 'Informatie voor de huisarts over pachydermoperiostose' is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de Contactgroep Pachydermoperiostose, de Vereniging Samenwerkende Ouderen Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).