

patiëntenvereniging

*Fibreuze
Dysplasie*

**Fibreuze dysplasie en
McCune Albrightssyndroom
Een checklist voor (ouders van)
patiënten en artsen**

Een informatiefolder van

THE INTERNATIONAL CONSORTIUM FOR FIBROUS DYSPLASIA

AND MCCUNE ALBRIGHT SYNDROME LTD.

www.icfdmas.com

www.fibreuzedysplasie.eu

Over deze checklist:

Fibreuze dysplasie/McCune Albrightsyndroom (FD/MAS) is een zeldzame, complexe aandoening die de botten, huid en hormoonklieren kan aantasten.

FD/MAS wordt veroorzaakt door een genetische mutatie die per toeval ontstaat. Het is niet erfelijk en kan daarom niet doorgegeven worden.

FD/MAS is zo zeldzaam dat de behandelend arts misschien nog nooit een patiënt met deze aandoening heeft gezien. Dat betekent dat hij/zij misschien niet zeker weet of FD/MAS de juiste diagnose is of niet weet wat de beste behandeling is.

Het Zorgpad (Clinical Pathway) bevat duidelijke richtlijnen voor artsen om te volgen. Dit Zorgpad is ontwikkeld in internationale samenwerking met patiënten en medische experts op het gebied van FD/MAS. Veel dingen zijn nog niet bekend over FD/MAS en daarom is veel gebaseerd op de ervaring van deze medische experts en patiënten. Het Zorgpad werd gepubliceerd in 2018 in het medische tijdschrift ORPHANET. Hierdoor is het Zorgpad wereldwijd beschikbaar voor patiënten, artsen en onderzoekers.

Een onderdeel van het Zorgpad is deze checklist voor (ouders van) patiënten, om gesprekken met de arts beter te laten verlopen.

Deze checklist bestaat uit drie delen:

1

Vragen die je kunt stellen over de diagnose

Waarom is dit belangrijk?
Als de diagnose de behandeling beïnvloedt, is het belangrijk dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgen. Het is belangrijk dat de arts de diagnose duidelijk maakt en het verloop, maar vooral ook de prognose, de kans op heraanpak en de kans op overleving, duidelijk maakt. Het is belangrijk dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geeft en dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgen. Het is belangrijk dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geeft en dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgen.

Vragen die je kunt stellen over de diagnose

2

Vragen die je kunt stellen over behandelmethoden

Kan ik een kopie krijgen van de onderzoeksresultaten, röntgenfoto's en scans?

Waarom is dit belangrijk?
Het is belangrijk dat de patiënt en de familie de onderzoeksresultaten, röntgenfoto's en scans kunnen krijgen. Het is belangrijk dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geeft en dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgen. Het is belangrijk dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geeft en dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgen.

Vragen die je kunt stellen over behandel mogelijkheden

3

Voorbereiding op vragen die de arts kan stellen

De arts kan bijkomende informatie nodig hebben en erachter te weten welke impact FDMAS op jouw/zijn leven heeft.

Waarom is dit belangrijk?
Het is belangrijk dat de patiënt en de familie de arts kunnen helpen bij het beantwoorden van vragen die de arts kan stellen. Het is belangrijk dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geven en dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgt. Het is belangrijk dat de patiënt en de familie hierover voldoende informatie geven en dat de arts de patiënt en de familie hierover voldoende informatie krijgt.

Voorbereiding op vragen die de arts kan stellen

1

Vragen die je kunt stellen over de diagnose

Waarom is dit belangrijk?

FD is meestal al aanwezig vanaf de geboorte maar wordt vaak pas zichtbaar op botskans vanaf de leeftijd van 5 jaar. Het kan voorkomen in bijna elk bot in het lichaam, maar komt vooral voor in het hoofd, de benen en de ribben. Dezelfde mutatie die FD veroorzaakt in het bot kan ook voorkomen in de huid, het endocriene weefsel (de klieren in je lichaam die hormonen aanmaken) en andere organen. Het is daarom belangrijk om te controleren of ook die delen van het lichaam zijn aangedaan.

Zijn er meer onderzoeken nodig om erachter te komen of andere delen van mijn lichaam/het lichaam van mijn kind zijn aangedaan?

Aankruisen

- Bloed- en urinetesten om te controleren op problemen van de:
 - Eierstokken
 - Zaadballen
 - Schildklier
 - Groeihormoon
 - Bijniere
 - Fosfaatgehalte
- Specialistisch oogonderzoek
- Gehoorscreening
- Nucleaire/isotopen botscan
- CT-scan
- MRI-scan
- Echografie van de schildklier
- Echografie van de zaadballen
- Onderzoeken van de alvleesklier
- Onderzoeken van het spijsverteringskanaal of de darmen

Waarom is dit belangrijk?

Al deze onderzoeken kunnen helpen nagaan welke lichaamsdelen zijn aangedaan en hoe ernstig.

Hormonale afwijkingen kunnen de aandoening verergeren tenzij ze correct behandeld worden. Sommige onderzoeken kunnen deze hormonale afwijkingen aan het licht brengen.

Welk type fibreuze dysplasie heb ik/heeft mijn kind?

Aankruisen

- Monostotische fibreuze dysplasie: de botafwijking bevindt zich slechts in één deel van het skelet
- Polyostotische fibreuze dysplasie: de botafwijking bevindt zich in meer dan één deel van het skelet
- McCune Albrightssyndroom: de aandoening treft meer dan één orgaan
 - Bot(ten)
 - Huid: er komen geboortevlekken en/of huidverkleuringen voor (café-au-lait vlekken)
 - Klieren: er komen abnormale hormoonniveaus voor
 - Spieren: hier ontstaan goedaardige gezwellen. Dit wordt ook het syndroom van Mazabraud genoemd.

Waarom is dit belangrijk?

Om de juiste medische behandeling te krijgen moet bekend zijn welke soort FD je hebt.

Hoe werd mijn diagnose/de diagnose van mijn kind gesteld?

Aankruisen

- Anamnese en lichamelijk onderzoek, plus
 - Röntgenonderzoek
 - CT-scan
 - Botscan
 - Bloedonderzoeken om te controleren op hormonale of andere problemen
 - Biopsie/weefselmonster
 - Genetische onderzoeken
 - Andere onderzoeken:

Waarom is dit belangrijk?

Als je een diagnose krijgt van monostotische FD is het belangrijk om te weten dat er veel ziekten zijn die op monostotische FD kunnen lijken maar op een andere manier behandeld dienen te worden. Zorg ervoor dat de radioloog en andere artsen deze andere ziekten kunnen uitsluiten. Het kan zijn dat ze suggereren om genetische onderzoeken uit te voeren op biopten. Deze onderzoeken kunnen helpen, maar geven geen 100% zekerheid dat je geen FD hebt als de test negatief is.

Bij een diagnose van polyostotische FD of FD in het aangezicht, kan het belangrijk zijn om te controleren op hormonale problemen om het McCune Albrightsyndroom uit te sluiten.

2

Vragen die je kunt stellen over behandelmethoden

Kan ik een kopie krijgen van de onderzoeksresultaten, röntgenfoto's en scans?

Waarom is dit belangrijk?

In Nederland is het bij wet geregeld dat elke patiënt en/of voogd recht heeft op toegang tot zijn eigen dossier. Het is van belang om er rekening mee te houden dat veel ziekenhuizen medische dossiers, waaronder onderzoeksresultaten en röntgenfoto's, na enkele jaren vernietigen. Vraag bij het ziekenhuis of je digitaal toegang kunt krijgen tot je gegevens. Mocht je ziekenhuis dit onverhoopt (nog) niet op orde hebben vraag dan een kopie van je uitslagen, brieven aan andere specialisten en de huisarts. Ook kun je vragen om een cd-rom of link met de beelden van je röntgenonderzoeken. Dit kan soms handig zijn om met je fysiotherapeut, tandarts, orthodontist te bespreken.



Hoe wordt fibreuze dysplasie/McCune Albrightssyndroom onder controle gehouden en opgevolgd?

Welk advies over levensstijl kunt u geven?

Welke soorten beweging zijn veilig of kunnen helpen?

Moet ik bepaalde supplementen nemen?

Is psychologische ondersteuning te krijgen voor pijn en/of psychosociale problemen?

Wat kan ik bij botpijn proberen om met de pijn om te gaan?

- Niet-medicamenteuze opties?
- Medicatie opties?
- Chirurgische opties?
- Wat is een logische eerste optie om te proberen?

Wordt fysiotherapie geadviseerd voor de pijn en/of mobiliteit?

Is er een fosfaatbehandeling nodig?

Zijn chirurgische ingrepen nodig? Hoe weet ik of/wanneer een chirurgische ingreep een betere optie is dan "even afwachten"?

Zijn hormoonbehandelingen nodig voor:

- Eierstokken
- Zaadballen
- Schildklier
- Hypofyse
- Bijniere

Wat zijn de risico's en voordelen van de beschikbare behandelingen, in vergelijking met het gewoon opvolgen van de aandoening?

Waarom is dit belangrijk?

Hoewel er geen behandelingen zijn om de groei van FD te stoppen, zijn er stappen die je kunt nemen om breuken te voorkomen, mobiel te blijven, pijn te behandelen, hormoonspiegels onder controle te houden en ervoor te zorgen dat FD de normale dagelijkse activiteiten niet verstoort.



Waarom is dit belangrijk?

De planning van bezoeken en onderzoeken is afhankelijk van veel dingen:

- de leeftijd
- soort FD
- plaats van de FD
- de omvang van de FD
- welke organen er naast de botten aangedaan zijn en
- het resultaat van de eerste hormonale en andere onderzoeken.

Moet ik/mijn kind andere specialisten raadplegen?

- Kinderarts
- Endocrinoloog
- Reumatoloog
- Orthopeed
- Neurochirurg
- MKA-arts(mond, kaak en aangezicht)
- Oogarts
- KNO-arts (keel, neus en oor)
- Tandarts
- Revalidatiearts
- Fysiotherapeut
- Psycholoog
- Specialist in pijnbestrijding

Waarom is dit belangrijk?

FD/MAS kan veel verschillende systemen aantasten waardoor je verschillende artsen nodig hebt die elk gespecialiseerd zijn in een verschillend deel van het lichaam. Eén arts zal echter altijd aanspreekpunt zijn. Noteer goed bij meerdere contacten in het ziekenhuis wie de hoofdbehandelaar is, Probeer op zoek te gaan naar artsen die ervaring hebben met FD/MAS en die bereid zijn om zich in te lezen in nieuw onderzoek en die samen zullen werken om aanbevelingen te doen en plannen te maken voor de behandeling.

Welke informatie kunt u geven om de beste keuzes te maken voor mijn zorg/de zorg voor mijn kind?

Is schriftelijke informatie beschikbaar voor patiënten over FD/MAS?

Met welke patiëntengroep kan ik contact opnemen?

Nederland

Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie
www.fibreuzedysplasie.eu

Internationaal

The International Consortium for Fibrous Dysplasia and McCune Albright Syndrome LTD.
www.icfdmas.com

Is er een medisch centrum waar ik/mijn kind behandeld kan worden door een team van artsen die veel patiënten zien met FD/MAS?

Dit centrum kan een expertisecentrum of een referentienetwerk genoemd worden.

Zijn er studies waaraan ik/mijn kind deel kan nemen?

3

Vorbereiding op vragen die de arts kan stellen

De arts kan bijkomende informatie nodig hebben om erachter te komen welke impact FD/MAS op jouw/jullie leven heeft.

Waarom is dit belangrijk?

Het is belangrijk om op te merken dat de onderstaande lijst zeer uitgebreid is; dit betekent dat je waarschijnlijk niet alle symptomen op de lijst zult hebben.

Bijvoorbeeld: als de FD zich alleen in het been bevindt, zal het geen probleem veroorzaken met je gehoor of gezichtsveld.

Welke invloed heeft FD/MAS op jou/je kind?

Met behulp van onderstaande lijst kun je vast nagaan welke symptomen er zijn, zodat samen met de zorgverleners bepaald kan worden wat de beste manier is om deze symptomen onder controle te houden.

- Op welke manieren heeft FD/MAS invloed op
 - Relaties:
 - Op het werk of op school
 - Met familie en vrienden
 - Algemene gezondheidstoestand en kwaliteit van leven
 - Zelfvertrouwen
 - Mogelijkheid om je aan te kleden, te wassen, te eten en te slapen

- Heb je een overzicht van je lengtemetingen? Ben je normaal gegroeid/Groei je normaal?
- Op welke leeftijd is je puberteit begonnen?
- Heb je botten gebroken? Indien ja, welke botten en wanneer?
- Kun je wandelen zonder problemen?
- Heb je last van pijn, gevoeligheid, ongemak of een dof gevoel in je botten of gewrichten? Indien ja, wanneer is dit begonnen, op welk vlak houdt dit je tegen om iets te doen en welke behandelingen heb je geprobeerd?

- Heb je een voorgeschiedenis van tandheelkundige problemen of chirurgische ingrepen?
- Heb je problemen met je zicht of gehoor?
- Welke medicatie neem je nu en welke heb je in het verleden genomen?
- Heb je een voorgeschiedenis van hormonale stoornissen?

Waarom is dit belangrijk?

De enige manier waarop je arts erachter kan komen wat je ervaren hebt of ervaart, is wanneer je hem dat vertelt of laat zien. Dat is de eerste stap naar het krijgen van hulp.

Wanneer je bijvoorbeeld als kind snel groeit, of snel in de puberteit komt, dan kunnen dit duidelijke tekenen zijn van het McCune Albrightsyndroom en kunnen behandelingen of opvolging nodig zijn.

Gebroken botten, moeilijk lopen, pijn, tandheelkundige problemen of zicht-/gehoorstoornissen kunnen tekenen zijn van FD/MAS.

Tandheelkundige problemen kunnen een teken zijn van FD in de kaak. Zelfs als je geen FD hebt in je kaak, kan een voorgeschiedenis van tandheelkundige problemen risico geven op complicaties.



www.fibreuzedysplasie.eu



info@fibreuzedysplasie.eu

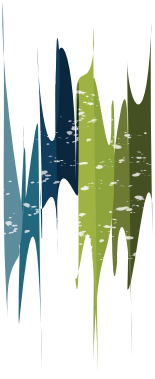


[/pvfibreuzedysplasie](https://www.facebook.com/pvfibreuzedysplasie)



[@fibreuzedysplasie](https://www.instagram.com/fibreuzedysplasie)





patiëntenvereniging

*Fibreuze
Dysplasie*

www.fibreuzedysplasie.eu

