

**Peter van Tintelen**

Klinisch Geneticus, AMC, Amsterdam

### **HyperMobiliteit Syndroom (HMS); diagnostiek vanuit genetisch perspectief**

Het vaststellen van hypermobiliteit is voor veel patiënten slechts het begin van een soms lang diagnostisch, therapeutisch en revalidatietraject. De hypermobiliteit kan geïsoleerd voorkomen, maar ook een manifestatie zijn van een uitgebreider -veelal erfelijk- beeld ("syndroom") zoals het ehlers-danlos syndroom, marfansyndroom, loeys-dietzsyndroom en het osteoarthritis-aneurysma syndroom waarbij levensbedreigende (met name) vasculaire complicaties kunnen optreden zoals aneurysmata of dissecties. Omdat er bij tijdige opsporing gezondheidswinst te halen valt, is vroege herkenning van belang. Het doel van deze voordracht is dan ook een kort en bondig overzicht te geven van syndromale vormen van hypermobiliteit, (de soms subtiele) alarmsignalen bij het lichamelijk onderzoek of de familieanamnese, en de (on-) mogelijkheden van DNA-diagnostiek. Met deze informatie zult u anders naar uw patiënten kijken en u zichzelf mogelijk afvragen wat u aan diagnoses heeft gemist. U zult handvatten krijgen om deze patiënten te herkennen en gericht te verwijzen voor eventuele aanvullende diagnostiek.