

# Informatie voor de huisarts over

## Pachydermoperiostose



VSOP



P achy  
D ermo  
P erioostose

**nhg**  
nederlands huisartsen  
genootschap

# Inhoud

---

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
PACHYDERMOPERIOSTOSE	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Etiologie en erfelijkheid	Pagina 2
- Synoniemen en variant	Pagina 3
- Diagnose	Pagina 3
- Beloop en prognose	Pagina 3
Symptomen	Pagina 4
Beleid	Pagina 6
Erfelijksheidsvoorlichting en zwangerschap	Pagina 7
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 8
Consultatie en verwijzing	Pagina 10
LITERATUURLIJST	Pagina 11
BIJLAGE 1: Teken van Schamroth	Pagina 12
BIJLAGE 2: Alertkaart pachydermoperiostose	Pagina 13
VERANTWOORDING	Pagina 14

# Inleiding

---

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener.<sup>9</sup> Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure dus geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met pachydermoperiostose. De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete *Aandachtpunten voor de huisarts* aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van relevante informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie *Verantwoording*). De Contactgroep Pachydermoperiostose is op de hoogte van de meest recente ontwikkelingen op het gebied van pachydermoperiostose (zie *Consultatie en verwijzing*). Bij twijfel en/of patiëntgerelateerde vragen: neem contact op met de medisch adviseur van de Contactgroep Pachydermoperiostose.

## Totstandkoming

---

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Contactgroep Pachydermoperiostose, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures, die te downloaden zijn via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

### Contactgroep Pachydermoperiostose

De Contactgroep Pachydermoperiostose behartigt de belangen van de patiënten met pachydermoperiostose en zet zich, samen met hun medisch adviseur, in voor informatieverstrekking en lotgenotencontact. Voor meer informatie zie *Verantwoording*.

### Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie *Verantwoording* en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl).

### Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie *Verantwoording* en [www.nhg.org](http://www.nhg.org).

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016

# Pachydermoperiostose

Pachydermoperiostose is een zeer zeldzame genetische aandoening 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.

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 primaire 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 waarschijnlijk 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.

## ENKELE FEITEN

### Vóórkomen

- **Prevalentie** Pachydermoperiostose is een zeer zeldzame aandoening. Er zijn geen cijfers bekend over de prevalentie. De Contactgroep Pachydermoperiostose bestaat uit tien leden. Momenteel is er nog geen website; via een website zouden meer patiënten zich kunnen aanmelden. De kans dat een huisarts in zijn loopbaan een patiënt met pachydermoperiostose zal zien is heel klein. Vanwege het erfelijke karakter kan het vóórkomen dat een huisarts meerdere patiënten met deze aandoening uit één familie in de praktijk heeft.
- **Geslachtsverdeling** Pachydermoperiostose komt vooral voor bij mannen (7-9:1).<sup>8</sup> Bij vrouwen zijn de klachten minder

ernstig. Dit verschil kan mogelijk worden verklaard door de van nature lagere prostaglandinespiegels bij vrouwen.

- **Leeftijd** Pachydermoperiostose ontstaat in het eerste levensjaar of rond de puberteit. Het duurt vaak enkele jaren voordat de diagnose wordt gesteld, waarschijnlijk door de zeldzaamheid van het syndroom.

### Etiologie en erfelijkheid

- **Etiologie** Pachydermoperiostose lijkt te worden veroorzaakt door een verhoogde concentratie van prostaglandines in bloed en weefsels. Dit komt waarschijnlijk omdat prostaglandines onvoldoende worden afgebroken door mutaties in het *HPDG*- of het *SLCO2A1*-gen. Het *HPDG*-gen

codeert voor 15-hydroxyprostaglandine dehydrogenase (HPDG), het enzym dat prostaglandines in de cel afbreekt. Het *SLCO2A1*-gen codeert voor de prostaglandine transporter, die prostaglandines de cel in transporteert om te worden afgebroken door HPDG.<sup>4,17</sup> Het is nog niet bekend welke prostaglandines de verschillende symptomen van pachydermoperiostose veroorzaken.

- **Erfelijkheid** Pachydermoperiostose wordt autosomaal dominant overgeërfd met een opvallend variabele expressie. Het is mogelijk dat er ook een autosomaal recessieve en zelfs een X-gebonden overerving bestaat.<sup>13</sup>

#### **Synoniemen en variant**

- **Synoniemen**
  - *Primaire (idiopathische) of familiale hypertrofische osteoartropathie (HOA);*
  - *Syndroom van Touraine-Solente-Golé.*
- **Variant**
  - *Secundaire hypertrofische osteoartropathie* Deze verworven variant komt veel vaker voor en heeft in de meerderheid van de gevallen als onderliggende oorzaak een (occult) longcarcinoom. Aandoeningen van hart, bloedvaten, longen, lever en darmen kunnen ook hypertrofische osteoartropathie veroorzaken. Secundaire hypertrofische osteoartropathie is reversibel en verdwijnt geheel na genezing van de onderliggende ziekte.

#### **Diagnose**

- **Klinische diagnose** In de meeste gevallen stelt een internist, reumatoloog of dermatoloog de diagnose. 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 een röntgenfoto van één van de onderbenen. Het röntgenbeeld is vrijwel diagnostisch. Een moeilijk probleem bij pachydermoperiostose is de grote variatie in expressie van de verschillende symptomen. Trommelstokvingers komen regelmatig voor zonder enig ander symptoom

van pachydermoperiostose. Omgekeerd komt periostitis soms voor zonder trommelstokvingers. Ook de combinatie van gewrichtsklachten en trommelstokvingers zonder periostitis is mogelijk. Deze grote variabiliteit in expressie bemoeilijkt soms het stellen van de diagnose. Het verdient daarom aanbeveling om altijd familieleden van de patiënt bij het onderzoek te betrekken. Kinderen van patiënten met pachydermoperiostose kunnen ook typische pachydermoperiostose klachten krijgen, met of zonder trommelstokvingers of periostitis.

- **Differentiaal diagnose** Pachydermoperiostose wordt regelmatig verward met reumatoïde artritis en soms met acromegalie. Het lijkt ook op het zeldzame Camurati-Engelmann syndroom.
- **Genetische diagnose** Na het stellen van de klinische diagnose kan een klinisch geneticus door middel van genetische analyse onderzoeken of er sprake is van een mutatie in het *HPGD*- of *SLCO2A1*-gen. De (huis)arts kan de patiënt hiervoor naar een klinisch geneticus verwijzen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

#### **Beloop en prognose**

- Pachydermoperiostose begint tijdens het eerste levensjaar of gedurende de puberteit. De indruk bestaat dat patiënten die symptomen ontwikkelen tijdens het eerste levensjaar een *HPGD*-mutatie hebben en dat patiënten bij wie de eerste klachten in de pubertijd ontstaan, een *SLCO2A1*-mutatie hebben.<sup>4</sup> Tijdens het verdere beloop wisselen exacerbaties en rustigere perioden elkaar af. Door de grote variatie is het beloop moeilijk te voorspellen. In de meeste gevallen nemen de klachten geleidelijk iets af. Voor zover bekend leidt pachydermoperiostose niet tot rolstoelafhankelijkheid. Niettemin kunnen patiënten de rest van hun leven behoorlijk last hebben van de aandoening.
- Patiënten kunnen blijvende beperkingen ontwikkelen, waarbij gehele of gedeeltelijke arbeidsongeschiktheid vaak voorkomt. De levensverwachting is normaal.<sup>13</sup>

## SYMPTOMEN

Naast symptomen die in de literatuur staan beschreven, worden hieronder ook klachten en symptomen vermeld die wel door Nederlandse patiënten met pachydermoperiostose zijn gemeld, maar niet zijn gepubliceerd. Niet gepubliceerde symptomen staan aangegeven met een \*. Onderstaande symptomen zijn vermoedelijk allemaal het gevolg van verhoogde prostaglandineconcentraties.

### Algemeen

- **Variabele expressie** Symptomen komen vaak niet allemaal, of in dezelfde mate, bij elke patiënt voor. Bij vrouwen verlopen de klachten over het algemeen wat milder.
- **Wisselend beloop** Naast periodes met veel pijn, kan het ook voorkomen dat er een aantal weken weinig (pijn) klachten zijn.
- **Luxerende factoren** zijn: koud en vochtig weer\*, alcohol, hitte\*, koorts\*, zware inspanning\*, slaapgebrek\*, vet eten\*, koolzuurhoudende dranken\* en onvoldoende drinken\*.
- **Chronische vermoeidheid\*** Bijna alle patiënten hebben hier last van.

### Afwijkingen van de huid

- **Pachydermie met versterkte huidplooiën** Verdikking van de huid kan op de volgende plaatsen optreden:
  - voorhoofd;
  - gelaat ('Facies Leonina');
  - handen en voeten, vooral handpalmen en voetzolen;
  - behaarde hoofd (cutis verticis gyrata, zeer zeldzaam).De overige huid is normaal.
- **Trommelstokvingers** Bolvormige verdikking van de distale falanx. Het teken van Schamroth is een diagnostisch hulpmiddel voor het beoordelen van trommelstokvingers (zie *Bijlage 1*).
- **Gevoelige huid** De huid van het gelaat en de voeten voelt alsof de huid licht verbrand is. Ook de huid van onderarmen en onderbenen is gevoelig en geeft een 'strak kokergevoel'.
- **Ptoxis** Door verdikking van de oogleden kan ptoxis ontstaan.
- **Hyperhidrosis** Overmatig transpireren, vooral van de handpalmen en voetzolen. Dit is een zeer kenmerkende klacht van pachydermoperiostose.
- **Hyperkeratose** Overmatige verhoorning van handpalmen en voetzolen.
- **Overmatig talgproductie** Vooral in het gelaat, vaak gepaard gaande met acne.
- **Seborroïsch eczeem**
- **Forse eeltvorming** op handpalmen en voetzolen.
- **Blaren\*** Op handpalmen en voetzolen ontstaan makkelijk blaren, maar ook tussen vingers en tenen (vooral bij warm weer).
- **Spider naevi en erythema palmare<sup>†</sup>**

### Afwijkingen van het bewegingsapparaat

- **Periostale reactie van lange beenderen** Röntgenfoto's tonen onregelmatige, subperiostale botnieuwvorming. De tibia en fibula zijn als eerste aangedaan, daarna kan het naar andere botten uitbreiden. Acroosteolyse (resorptie van het botje van de vingertop) komt ook voor, vooral bij patiënten met een *HPGD*-mutatie.<sup>4</sup>
- **Artritis** is een veel voorkomende klacht en kan in alle gewrichten voorkomen. Artritis in knieën, enkels en polsen komt het meest voor.
- **Osteoporose** De cortex van het bot wordt weliswaar dikker, maar het aantal trabecula (botbalkjes) in het bot neemt af.<sup>3</sup> Dit veroorzaakt een verhoogde kans op osteoporotische botbreuken.
- **Peesscheuren\*** Bij een aantal patiënten komen pees-scheuren voor. Een mogelijke verklaring hiervoor is dat pezen degenereren onder invloed van prostaglandines.<sup>12</sup>
- **Chronische pijn** Dit wordt veroorzaakt door de periostitis en de artritis. Deze pijn vermindert bij licht bewegen, maar neemt toe wanneer armen of benen stil liggen. Ook zwaardere belasting verergert de pijn. Over de aangedane botten bestaat drukpijn ('aanraakpijn').
- **Waggelende gang\*** Sommige patiënten geven aan last te hebben van een waggelende gang, door stijve kniegewrichten en benen.
- **Spiertrofie** Voornamelijk in bovenarmen en bovenbenen.
- **Restless legs\***

### Afwijkingen van het centrale zenuwstelsel

- **Hyperesthesie** De meeste patiënten geven aan overgevoelig te zijn voor pijn, bijvoorbeeld voor een naaldprik. Dit komt door gevoeligheid van zowel het botvlies als de huid.
- **Verhoogde alertheid\*** Sommige patiënten geven aan voortdurend alert te zijn, gemakkelijk te schrikken van onverwachte gebeurtenissen, snel woedend of angstig te reageren en last te hebben van slapeloosheid.
- **Dol, dronken, duizelig gevoel in het hoofd\*** Patiënten beschrijven deze symptomen die optreden bij een toename van de ziekteactiviteit. Soms is er neiging tot flauwvallen.
- **Fijne tremor en paresthesieën** in de vingertoppen.

### Afwijkingen van de bloedsomloop

- **Open ductus Botalli** Veel patiënten met pachydermoperiostose hebben na de geboorte nog een open ductus Botalli.
- **Syndroom van Raynaud** Pijnlijke witte vingers bij kou.
- **Hartkloppingen\*** Patiënten kunnen last hebben van periodes met hartkloppingen door een snelle hartfrequentie.

### **Afwijkingen van het spijsverteringskanaal**

- **Tandheelkundige problemen** Hier hebben veel patiënten last van, waarschijnlijk door de verhoogde kans op periodontitis.
- **Hypertrofische gastritis** Ziekte van Ménétrier.
- **Rommelende darmen\***
- **Ulcus duodeni** Dit komt voor bij 17-30% van de patiënten.<sup>10,35</sup>
- **Chronische darmontsteking** Er bestaat mogelijk een verhoogde kans op de ziekte van Crohn of colitis ulcerosa.<sup>5</sup>

### **Afwijkingen aan nieren en urinewegen**

- **Vocht vasthouden** Dit lijkt in geringe mate voor te komen bij mensen met pachydermoperiostose.

### **Klachten bij mannen**

- **'Blue balls'\*** Heftige pijn in het scrotum na seksuele opwinding als geen ejaculatie plaatsvindt.
- **Verergering van algemene pijnklachten\*** tijdens en na seksuele opwinding.
- **Verergering van algemene pijnklachten\*** na ejaculatie, die twee tot drie dagen kan aanhouden.
- **Impotentie\*** of juist **gemakkelijk erectie\***
- **Mictieproblemen\*** Mannen met pachydermoperiostose kunnen last hebben van een plotselinge aandrang, waarna mictie niet goed mogelijk is. Het gevoel van blaasvulling kan afwezig zijn, tot de blaas ineens overvol en pijnlijk is. Het duurt even voordat de mictie met een dunne straal op gang komt. Dit fenomeen gebeurt met name in de ochtend en avond. De pijn verdwijnt na het plassen. Urologisch onderzoek toont geen afwijkingen of slechts een gezwollen, actieve prostaat.

### **Pijnklachten bij vrouwen**

- **Menstruatie\*** Kort voor of tijdens de menstruatie treedt een verergering van de pijn in armen en benen op. Anticonceptiva kunnen deze pijn verlichten.

- **Zwangerschap** Tijdens de tweede helft van de zwangerschap nemen de klachten toe, maar deze verdwijnen meteen na de bevalling. Borstvoeding heeft geen invloed op de pijn.
- **Klachten rondom geslachtsgemeenschap\*** Sperma in de uterus veroorzaakt naast buikkrampen vooral een verergering van de pijn in het hele lichaam met iets wat op koorts-ijlen (delier) lijkt. Na een halve dag nemen deze verschijnselen af, maar de verergering van de algemene pijn kan nog één tot twee dagen aanhouden. De aanwezigheid van prostaglandinen in sperma kan deze klachten mogelijk verklaren. Anders dan bij mannen veroorzaakt seksuele opwinding bij vrouwen geen verergering van de klachten van pachydermoperiostose.

### **Afwijkingen in het bloed**

- **Anemie** Dit kan ontstaan door beenmergfibrose en lijkt alleen voor te komen bij patiënten met een *SLCO2A1*-mutatie.<sup>5</sup>

### **Afwijkingen in de hormoonhuishouding**

- **Oestrogeenproductie** is zowel bij mannen als vrouwen verhoogd. Uit onderzoek is gebleken dat hierdoor bij mannen gynaecomastie en/of striae kan voorkomen.<sup>7</sup>
- **Antidiuretisch hormoon** is mogelijk verhoogd.
- **Adrenaline en noradrenaline\*** De productie hiervan is mogelijk verhoogd. Dierexperimenten suggereren dat prostaglandines de productie van noradrenaline stimuleren.

### **Psychosociale aspecten**

- **Hyperalergie\*** Patiënten hebben hier vaak last van en dit gaat gepaard met gevoelens van gejaagdheid en nervositeit.
- **Depressieve klachten\*** Door de chronische pijn en verminderde sociale interactie (zowel werk als privé), bestaat de kans op het ontwikkelen van depressieve klachten en mogelijk zelfs suïcidale gedachten.

### Algemeen

- **Behandeling** Er is geen genezende behandeling voor pachydermoperiostose. De behandeling is gericht op het verminderen van de klachten.
- **Zorgcoördinatie** 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, meestal een dermatoloog, internist of reumatoloog. Maar meestal verwijst de specialist, na het stellen van de diagnose, de patiënt weer terug naar de huisarts. Dat komt door het kleine aantal algemeen geaccepteerde behandelingsopties. Het begeleiden en behandelen van deze patiënten is moeilijk door hun vele klachten en de beperkte behandelingsmogelijkheden. Daarom is overleg met de medisch adviseur van de Contactgroep Pachydermoperiostose aan te bevelen.
- **Verlichting van klachten** Door warmte (maar geen hitte), rustig bewegen en rusten kunnen de klachten afnemen.

### Medicamenteuze behandeling

Omdat pachydermoperiostose een zeer zeldzame aandoening is, bestaat er nog weinig wetenschappelijk bewijs voor effectieve therapie. Er vindt momenteel wel ontwikkeling plaats op het gebied van behandeling. De Contactgroep Pachydermoperiostose verzamelt actuele informatie over pachydermoperiostose en het is daarom verstandig contact met hen op te nemen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Er bestaat geen geneesmiddel dat de gevolgen van het genetisch defect volledig kan compenseren. Wel is er medicatie die de klachten van pachydermoperiostose kan verlichten. Het effect hiervan kan per patiënt sterk variëren. Het is belangrijk dat de behandelend arts bij de keus voor een middel let op de mate van bijwerkingen en het effect bij de individuele patiënt. De bijwerkingen van de medicatie zijn van groot belang omdat het een chronische, levenslange aandoening betreft.

De volgende medicatie, waarmee in casuïstisch verband ervaring is opgedaan met klachtenverlichting, staat gerangschikt op volgorde van de minste bijwerkingen. Meestal treedt het effect pas op na ongeveer tien dagen.

- **Vitaminen** in de volgende combinatie: Vitamine C, 500-1.000 mg/dag; Vitamine E, 400 I.E./dag.
  - Werkingsmechanisme: remmen waarschijnlijk de prostaglandineproductie.
  - Voordelen: veroorzaken een verbetering van het welbevinden en lijkt de enige behandeling te zijn die

trommelstokvingers verbetert, maar niet geheel doet verdwijnen. Geen bijwerkingen van betekenis.

- Nadelen: geen vergoeding door de zorgverzekeraar.
- **Magnesiumoxide** 375 mg, 1 of 2 tabletten per dag.
  - Werkingsmechanisme: onbekend.
  - Voordelen: lijkt enige verlichting van de klachten te geven en ook te helpen tegen rusteloze benen.
  - Nadelen: geen vergoeding door de zorgverzekeraar.
- **Alfa-liponzuur** Beginnen met 100 mg per dag, geleidelijk verhogen naar 300 tot 400 mg per dag, afhankelijk van verbetering van de pijnklachten.
  - Werkingsmechanisme: remt de prostaglandineproductie.
  - Voordelen: geeft verlichting van de pijn, maar niet volledig.
  - Nadelen: tijdelijk vóórkomen van onrustige dromen of nachtmerries is gerapporteerd. Kostbaar, geen vergoeding door de zorgverzekeraar.
- **Paracetamol** 1.000 mg zo nodig, maximaal 4 gram per dag.
  - Werkingsmechanisme: remt waarschijnlijk de prostaglandineproductie.
  - Voordelen: kan exacerbaties van de pijn onderdrukken.
  - Nadelen: langdurig of veelvuldig gebruik wordt ontraden, daarom alleen gebruiken bij exacerbaties van pachydermoperiostose en niet als onderhoudsbehandeling. Geen vergoeding door de zorgverzekeraar.
- **Propranolol** 40 mg, 3 x daags. Of propranolol retard 80 mg/dag.
  - Werkingsmechanisme: het is onduidelijk waarom propranolol meteen werkt tegen de pijn bij sommige, maar niet bij alle patiënten met pachydermoperiostose. Geeft verlichting, maar onderdrukt de pijn niet helemaal. Eerste keus bij pachydermoperiostose patiënten met een tachycardie.
  - Voordelen: helpt vooral tegen de pijn, de tachycardie, de hyperhidrose en de psychische klachten van pachydermoperiostose (zoals gejaagdheid en nervositeit) en mogelijk ook tegen het beven.
  - Nadelen: geen ernstige nadelen.
- **Doxazosine retard** 4 mg/dag, na een maand eventueel verhogen tot maximaal 8 mg/dag, bij voorkeur aangevuld met magnesiumoxide 375 mg 2 x daags, vanwege de kans op obstipatie door doxazosine retard bij patiënten met pachydermoperiostose.
  - Werkingsmechanisme: het is onduidelijk waarom doxazosine werkt en waarom het alleen bij sommige patiënten met pachydermoperiostose werkt. Eerste keus bij patiënten met psychische klachten zoals hyperaltherheid en bij patiënten die moeite hebben met plassen.



- Voordelen: heeft vooral een gunstige invloed op verhoogde alertheid, slapeloosheid, pijn, strak kokergevoel rondom de botten, plasproblemen en overmatige erecties. Vermindert de dikke en geplooidde huid van het voorhoofd en gelaat.
- Nadelen: potentieel orthostatische klachten door een te lage bloeddruk. Kans op een intra-operatief floppy iris-syndroom (IFIS) bij een cataractextractie. Onder invloed van doxazosine kan de iris verslappen. Meld bij verwijzing naar een oogarts dat de patiënt deze medicatie gebruikt. Niet combineren met een  $\beta$ -blokker vanwege het risico op hypotensie.
- **NSAID's** bijvoorbeeld meloxicam 15 mg per os om de 2 tot 3 dagen.
  - Werkingsmechanisme: remmen van de prostaglandinesynthese.
  - Voordelen: de meeste medische handboeken vermelden NSAID's als standaardbehandeling voor pachydermoperiostose. Inderdaad geven ze bij sommige patiënten verlichting van de pijn, maar niet bij iedereen. De oorzaak hiervan is niet duidelijk.
  - Nadelen: verergeren van de tendens tot het ontwikkelen van een maag- en darmzweer bij deze patiënten. Als de patiënt een NSAID gebruikt, dan is het belangrijk dat de (huis)arts hierbij een maagbeschermer voorschrijft, bijvoorbeeld omeprazol 20 mg/dag. Sommige van deze patiënten krijgen psychische klachten (verergering van hyperalerte symptomen) bij gebruik van NSAID's.
- **Bisfosfonaten** bijvoorbeeld risodreninezuur 35 mg per os, 1x per week, gedurende 4 maanden.
  - Werkingsmechanisme: deze medicatie vermindert de botomzetting, terwijl de activiteit van osteoblasten en de botmineralisatie behouden blijft.
  - Voordelen: effectieve behandeling van de osteoporose van pachydermoperiostose.
  - Nadelen: kan bij sommige patiënten een exacerbatie van de pachydermoperiostose veroorzaken.

In de literatuur wordt naast bovengenoemde middelen ook andere medicatie aanbevolen. De ervaring is echter dat deze medicatie niet effectief is of te ernstige bijwerkingen heeft, zoals prednison, colchicine,<sup>14</sup> isotretinoïne en tamoxifen.

#### **Niet medicamenteuze behandeling**

- **Zonnebank** De warmte kan de pijn verlichten. Te grote hitte kan de pijn verergeren. Het is belangrijk dat de patiënt zich bij gebruik van de zonnebank insmeert met een zonnebrandcrème met een UV-beschermfactor die past bij het huidtype.
- **Fitness en sport** kunnen verlichting geven, zolang de patiënt zich inspant op geleide van het eigen welbevinden. Te zware inspanning verergert de pijn.

- **Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation (TENS)** Deze therapie lijkt te helpen tegen de rugpijn, maar niet tegen andere pijnen veroorzaakt door pachydermoperiostose. Er zijn geen bijwerkingen bekend.
- **Botulinetoxine of laserbehandeling** Deze bieden een mogelijkheid voor cosmetische verbetering van de toegenomen huidplooiën in het gelaat.
- **Plastische chirurgie** Resectie van overmatige huidplooiën zou het aanzien van het gezicht kunnen verbeteren.<sup>16</sup> Ook gedeeltelijke correctie van de trommelstokvingers is mogelijk.

In de literatuur wordt ook synovectomie aanbevolen. Hierbij verwijderd de chirurg, meestal een orthopeed, het slijmvlies dat de gewrichtsholte en de scheden rond de pezen bekleedt, om de articulaire pijn te verlichten. De ervaring is echter dat synovectomie ook kan leiden tot verergering van de klachten. Deze behandeling wordt daarom niet aanbevolen.

## ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

### **Erfelijkheidsonderzoek**

- **Diagnostiek bij familieleden** Pachydermoperiostose is genetisch bepaald. Een nauwkeurige familieanamnese is essentieel om overerving te constateren. Het verdient aanbeveling om de patiënt naar een klinisch geneticus te verwijzen voor een uitgebreid familieonderzoek (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. Daarom is de wens van de betrokkene om zich wel of niet genetisch te laten onderzoeken bepalend.
- **Informeren familieleden** Gezien de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch geneticus/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over de gevonden mutatie. De patiënt kan alleen zelf met behulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebrieven zijn familieleden informeren.

### **Zwangerschap**

- **Zwangerschap** Behalve een mogelijke toename van pijnklachten in de tweede helft van de zwangerschap lijken er geen extra risico's verbonden aan een zwangerschap.
- **Medicatie** Bij een actuele kinderwens en bij een zwangerschap is het verstandig als de (huis)arts beoordeelt of de patiënte medicatie kan blijven gebruiken tijdens de zwangerschap en eventueel tijdens het geven van borstvoeding. Sommige medicatie kan een schadelijke invloed hebben op het (ongeboren) kind. Voor de medicatie die in aanmerking komt voor de behandeling van

pachydermoperiostose gelden de volgende adviezen:

- Vitaminen: bij therapeutische doses is geen schadelijk effect op de zwangerschap en op de gezondheid van de vrucht of op de pasgeborene aangetoond en kan daarom volgens voorschrift worden gebruikt.
- Magnesiumoxide: kan overeenkomstig het voorschrift tijdens de zwangerschap en lactatie worden gebruikt. Vermijd langdurig gebruik en hoge doseringen.
- Alfa-liponzuur: gebruik hiervan tijdens de zwangerschap en lactatie wordt ontraden omdat er onvoldoende bekend is over de effecten van dit middel op de ongeborene vrucht en de pasgeborene.
- Paracetamol: kan volgens voorschrift kortdurend worden gebruikt tijdens zwangerschap en lactatie. Weeg het risico van het gebruik van dit geneesmiddel in combinatie met het geven van borstvoeding af.
- Propranolol: alleen op strikte indicatie gebruiken. Weeg het risico van het gebruik van dit geneesmiddel in combinatie met het geven van borstvoeding af.
- Doxazosine: gebruik tijdens de zwangerschap alleen op strikte indicatie. De huisarts maakt samen met de patiënte een afweging tussen de ernst van de klachten en de mogelijk negatieve effecten van doxazosine op de zwangerschap. Gebruik tijdens de lactatie is gecontra-indiceerd.
- NSAID's: Het gebruik van een prostaglandinesynthetaseremmer kan de vruchtbaarheid nadelig beïnvloeden en wordt ontraden bij vrouwen die zwanger willen worden. Tijdens de eerste twee trimesters uitsluitend gebruiken op strikte indicatie in een zo laag mogelijke dosering en zo kort mogelijk. Gebruik is gecontra-indiceerd tijdens het derde trimester. Het gebruik van dit middel tijdens de lactatie wordt ontraden.
- Bisfosfonaten: gebruik tijdens de zwangerschap en lactatie is gecontra-indiceerd. Gebruik vóór een geplande zwangerschap wordt ontraden.
- **Zonnebank en TENS** Over het algemeen is er geen bezwaar om tijdens de zwangerschap onder de zonnebank te gaan. Geef de patiënte het advies om de huid in te smeren met een zonnebrandcrème, kort gebruik te maken van de zonnebank (zodat de temperatuur in de baarmoeder niet te hoog wordt) en eventueel een handdoek op de buik te leggen. Tijdens de eerste zes maanden van de zwangerschap mag de patiënte geen gebruik maken van TENS.

### **Algemene aandachtspunten**

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening zoals pachydermoperiostose.<sup>6,9</sup>

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt de diagnose heeft verwerkt en geaccepteerd.
- Als u niet de hoofdbehandelaar bent, vraag dan na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Als u niet de hoofdbehandelaar bent, spreek dan het beleid af met de hoofdbehandelaar (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-Richtlijn](#).<sup>2</sup>
- Bespreek met de patiënt wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, ook als u niet de hoofdbehandelaar bent, tenzij anders afgesproken.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie [Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten](#)).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, indien van toepassing na afstemming met de hoofdbehandelaar.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de ziekte op andere klachten en behandelingen. Overleg bij twijfel met de behandelend arts of met de medisch adviseur van de Contactgroep Pachydermoperiostose.
- Let op extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten](#)).
- Signaleer en anticipeer op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van de diagnose en ziekte.
- Ondersteun bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).

### **Specifieke aandachtspunten**

- **Rol van de huisarts** Vaak heeft de huisarts frequent en langdurig contact met zijn patiënten. Patiënten met pachydermoperiostose hebben meestal veel en uiteenlopende lichamelijke (en psychische) klachten en komen regelmatig met een (nieuwe) hulpvraag bij de huisarts. Uitgebreide en soms invasieve diagnostiek en interventies vormen een belasting voor de patiënt die in de meeste gevallen niet leiden tot verbetering van de door pachydermoperiostose veroorzaakte klachten. Dit is frustrerend voor de patiënt en bemoeilijkt de begeleiding van patiënten met deze aandoening. Een goede arts-patiëntrelatie kan een positieve bijdrage leveren aan de begeleiding en het welbevinden van de patiënt. Door open en eerlijk overleg met de patiënt, kan het zijn dat de patiënt vaker voor een (afgewogen) terughoudend beleid kiest. Hierdoor wordt de patiënt minder vaak onnodig met diagnostiek en interventies belast. Daarnaast kan de huisarts hulp bieden bij de nodige psychosociale ondersteuning van patiënten. Bij eventuele twijfel over klachten kan de huisarts overleggen, bijvoorbeeld met de medisch adviseur van de Contactgroep Pachydermoperiostose.
- **Medische ingrepen** Arteriepuncties en infusen kunnen onnodig pijnlijk zijn door de bij pachydermoperiostose behorende periostitis. Dit geldt ook voor andere ingrepen. Houd hiermee rekening bij de keuze voor een onderzoek of behandeling.
- **Alertkaart** Ter voorkoming van onnodig pijnlijke interventies kan het patiënten helpen om in het ziekenhuis een alertkaart bij zich te hebben (zie [Bijlage 2](#)). Informeer de patiënt hierover.
- **Ondersteuning met hulpmiddelen** Omdat patiënten met pachydermoperiostose vaak gewrichtsklachten hebben, zijn soms ondersteunende maatregelen nodig zoals fysiotherapie of een scootmobiel. Ook consultatie door een podotherapeut vanwege voetklachten door artritis en hyperkeratose is vaak nodig. Begeleid de patiënt hierbij en verwijs zo nodig naar een fysio- of podotherapeut.

### **Psychosociale aandachtspunten**

- **Kwaliteit van leven** Vermoeidheid, pijn en andere klachten kunnen de kwaliteit van leven nadelig beïnvloeden. Vraag regelmatig aan de patiënt hoe het gaat en bespreek daarbij de eventuele mogelijkheden om de situatie te verbeteren.

- **Erkenning** In veel gevallen heeft het lang geduurd voordat de diagnose pachydermoperiostose werd gesteld. Daarbij is de patiënt vaak al meerdere malen door de medische molen gegaan voor *herkenning* van de diagnose vanwege de onbekendheid van dit ziektebeeld. Het uitblijven van een diagnose heeft mogelijk ook een ongunstige invloed gehad op de *erkenning* van de klachten en beperkingen waar de patiënt mee kampt. In sommige gevallen is door deze ervaring het vertrouwen in de medische wereld afgenomen. Heb hiervoor aandacht en bespreek het zo nodig. Dit kan eraan bijdragen dat het vertrouwen en de behandelrelatie weer wordt hersteld.
- **Omgeving** Patiënten kunnen in de maatschappij tegen onbegrip aanlopen omdat er ogenschijnlijk niet altijd veel aan de hand is, terwijl patiënten wel beperkingen en pijn ervaren. De relatie met zowel de partner, andere leden van het gezin en vrienden kan onder spanning komen staan door de impact van deze aandoening. Ga bij twijfel na hoe de patiënt dit ervaart.
- **Werk** De beperkingen waar de patiënt mee te maken krijgt, kunnen een nadelige invloed hebben op de onderlinge verhoudingen met collega's en werkgevers. In de meeste gevallen raakt een patiënt met pachydermoperiostose geheel of gedeeltelijk arbeidsongeschikt. Bespreek met de patiënt de impact van de ziekte op het werk en verwijs zo nodig naar instanties die hierbij kunnen helpen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Lotgenotencontact** Via de Contactgroep Pachydermoperiostose kunnen patiënten in contact komen met lotgenoten, voor het uitwisselen van ervaringen en om op de hoogte te blijven van de laatste ontwikkelingen (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Door meer patiënten bij elkaar te brengen, vergroot mogelijk de kennis over deze aandoening en kan in de toekomst de zorg voor patiënten met pachydermoperiostose worden verbeterd. Wijs de patiënt op het bestaan van deze contactgroep en benadruk het belang ervan.

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** In de meeste gevallen stelt een medisch specialist (meestal een dermatoloog, reumatoloog of internist) de diagnose.
  - **Behandeling en begeleiding** Er bestaat geen expertisecentrum of gespecialiseerd behandelcentrum voor pachydermoperiostose. De medisch specialist die de diagnose heeft gesteld kan de hoofdbehandelaar zijn, maar meestal wordt de patiënt voor begeleiding naar de huisarts terugverwezen.
  - **Erfelijkheid** Voor erfelijkheidsonderzoek kan de patiënt terecht bij een klinisch geneticus in één van de academische centra.
  - **Contactgroep** Patiënten kunnen terecht bij de Contactgroep Pachydermoperiostose voor voorlichting en onderling contact.
  - **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
  - **Ieder(in)** geeft, als koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte, informatie en ondersteuning.
- Contactgroep Pachydermoperiostose:  
[contactgroeppachydermoperiostose@chello.nl](mailto:contactgroeppachydermoperiostose@chello.nl)
  - Vilans, website van de overheid over hulpmiddelen:  
[www.hulpmiddelenwijzer.nl](http://www.hulpmiddelenwijzer.nl)
  - Stichting MEE:  
[www.mee.nl](http://www.mee.nl)
  - Wegwijzer van de overheid voor iedereen die zorg en ondersteuning nodig heeft:  
[www.regelhulp.nl](http://www.regelhulp.nl)
  - Online marktplaats die vrijwilligers en hulpvragers met elkaar in contact brengt:  
[www.wehelpen.nl](http://www.wehelpen.nl)
  - Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte:  
[www.iederin.nl](http://www.iederin.nl)
  - Informatie over erfelijkheid, erfelijke ziekten en verzekeringen:  
[www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren](http://www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren)

### **Relevante websites**

- Websites met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen:  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[www.orphanet.nl](http://www.orphanet.nl)  
[www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)
- Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN):  
[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)
- Poliklinieken Klinische Genetica:  
<http://www.vkgn.org/voorlichting/poliklinieken-klinische-genetica/>

# Literatuurlijst

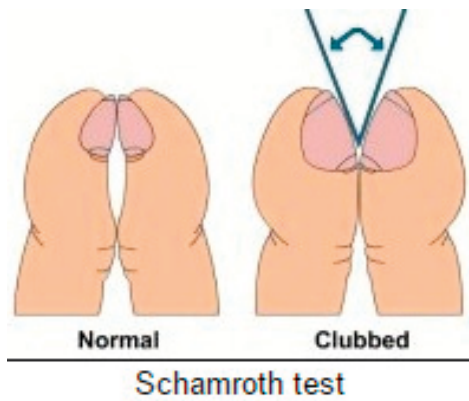
---

1. Bean W. Acquired palmar erythema and cutaneous vascular "spiders". *Arch Intern Med* 1974;134(5):846-853.
2. Buiting C, Njoo K. [Richtlijn informatie uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzing \(HASP\)](#). 2008. Nederlands Huisartsen Genootschap.
3. Cooper RG, Freemont AJ, Riley M, Holt PJ, Anderson DC, Jayson MI. Bone abnormalities and severe arthritis in pachydermoperiostosis. *Ann Rheum Dis* 1992;51:416-9.
4. Diggle C, Carr IM, Zitt E, Wusik K, Hopkin RJ, Prada CE, et al. Common and recurrent HPGD mutations in caucasian individuals with primary hypertrophic osteoarthropathy. *Rheumatology* 2010;49:1056-1062.
5. Diggle CP, Parry DA, Logan CV, Laissue P, Rivera C, Martín Restrepo C, et al. Prostaglandin transporter mutations cause pachydermoperiostosis with myelofibrosis. *Hum mutat* 2012; 33:1175-1181.
6. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. Amsterdam. 2006.
7. Ginsburg J. Hypertrophic pulmonary osteoarthropathy. *Postgrad Med J* 1963;39:639.
8. Gomez Rodriguez N, Ibanez Ruan J, Gonzalez Perez M. Primary hypertrophic osteoarthropathy (pachydermoperiostosis). Report of two familial cases and literature review]. *Reumatol Clin* 2009;5:259-263.
9. Hendriks SA. [Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg](#). VSOP. Soest. 2014.
10. Jajic Z, Jajic I, Nemcic T. Primary hypertrophic osteoarthropathy: clinical, radiologic and scintigraphic characteristics. *Arch med res* 2001;32:136-142.
11. Kennedy CR, Xiong H, Rahal S, Vanderluit J, Slack RS, Zhang Y, et al. Urine concentrating defect in prostaglandin EP1-deficient mice. *Am J Physiol* 2007;292:F868-875.
12. Khan MH, Li Z, Wang JH. Repeated exposure of tendon to prostaglandin-E2 leads to localized tendon denegration. *Clin J Sport Med* 2005;15:27-33.
13. Kumar S, Sidhu S, Bhushan Mahajan B. Touraine-Soulente-Golé syndrome: a rare case report and review of the literature. *Ann Dermatol* 2013;25(3):352-355.
14. Matucci-Cerinic M, Ceruso M, Lotti T, Pignone A, Jajic I. The medical and surgical treatment of finger clubbing and hypertrophic osteoarthropathy. A blind study with colchicine and a surgical approach to finger clubbing reduction. *Clin Exp Rheumatol* 1992; 10 Suppl 7:67-70.
15. Matucci-Cerinic M, Lotti T, Jajic I, Pignone A, Bussani C, Cagnoni M. The clinical spectrum of pachydermoperiostosis (primary hypertrophic osteoarthropathy). *Medicine (Baltimore)* 1991;70:208-214.
16. Seyhan S, Frerichs O, Raute-Kreinsen U, Fansa H. Correction of finger clubbing in primary hypertrophic osteoarthropathy (Touraine-Solente-Gole syndrome). *Handchir Mikrochir Plas Chir* 2007;39:135-8.
17. Zhang Z, Xia W, He J, Zhang Z, Ke Y, Yue H, et al. Exome sequencing identifies SLCO2A1 mutations as a cause of primary hypertrophic osteoarthropathy. *Am J Hum Genet* 2012; 90:125-132.
18. Zhang Z, Zhang C, Zhang Z. Primary hypertrophic osteoarthropathy: an update. *Front Med* 2013;7(1):60-64.

# Bijlage 1

---

## Teken van Schamroth



Het teken van Schamroth (Schamroth's window test) is positief als het niet meer mogelijk is om een smalle ruitvorm te zien wanneer twee vingerkootjes met de nagels tegen elkaar worden gehouden.

Bron: [www.huidziekten.nl](http://www.huidziekten.nl).

## Bijlage 2

### Alertkaart pachydermoperiostose

#### Pachydermoperiostose

Pachydermoperiostose (ofwel primaire hypertrofische osteoartropathie) is een aandoening die gekenmerkt wordt door chronische botvliesontsteking (periostitis). Vanwege het zeer gevoelige botvlies (periost) graag aandacht voor het volgende:



<b>Infuus</b>	Indien mogelijk een babynaaldje gebruiken.
<b>CT-scan met infuus</b>	Bij voorkeur de infuusarm langs het lichaam laten houden (en dus meescannen) en niet onder het achterhoofd, om te voorkomen dat de katheter van het infuus tegen het zeer gevoelige botvlies van het opperarmbeen (humerus) drukt.
<b>Bloedafname</b>	Bij voorkeur uit de elleboog en niet uit hand- of voetrug, om de naald niet in aanraking te laten komen met het zeer gevoelige botvlies (periost).
<b>Arteriepunctie</b>	Indien mogelijk arteriepunctie niet uit de pols, om dezelfde reden.

Bij voorbaat hartelijke dank!



[contactgroep Pachydermoperiostose@chello.nl](mailto:contactgroep Pachydermoperiostose@chello.nl)

# Verantwoording

---

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Contactgroep Pachydermoperiostose, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsengenootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn in te zien of te downloaden via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten) en de VSOP-websites [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

## Contactgroep Pachydermoperiostose

De Contactgroep Pachydermoperiostose behartigt de belangen van de patiënten met pachydermoperiostose en zet zich, samen met hun medisch adviseur, in voor informatieverstrekking en lotgenotencontact.

Contactgroep Pachydermoperiostose

E-mail: [contactgroeppachydermoperiostose@chello.nl](mailto:contactgroeppachydermoperiostose@chello.nl)

## Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

## VSOP

Koninginnelaan 23  
3762 DA SOEST  
Telefoon: 035 603 40 40  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

## Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting ([www.thuisarts.nl](http://www.thuisarts.nl)).

## Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231  
3502 GE UTRECHT  
Telefoon: 030 282 35 00  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

## Redactie

Mevrouw drs. M.A. Griffioen, arts/auteur VSOP  
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP  
Mevrouw drs. D. Stemkens, arts/vrijwilliger VSOP  
De heer drs. A.A.M. Brouwers, internist, medisch adviseur  
Contactgroep Pachydermoperiostose  
De heer R.M. Bouwman, Contactgroep Pachydermoperiostose  
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker  
Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG  
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk  
medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap  
en Implementatie NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

De heer drs. A.A.M. Brouwers, internist.

Namens de Contactgroep Pachydermoperiostose gaf de heer R.M. Bouwman commentaar vanuit het patiëntenperspectief.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016



