



Erythromelalgie

Wat is erythromelalgie?

Erythromelalgie is een aandoening waarbij kinderen of volwassenen last hebben van aanvallen van een rode verkleuring van de huid in combinatie met vervelende brandende pijn in en onder de huid.

Hoe wordt erythromelalgie ook wel genoemd?

Het woord erythro betekent rood, het woord melalgie betekent pijn in een arm of been. Soms wordt ook het woord erythermalgie gebruikt. Het woord thermalgie betekent pijn door warmte. Erythermalgie wordt gebruikt wanneer de oorzaak van de erythromelalgie ligt in een foutje in het DNA.

Primair of secundair

Er wordt gesproken van primaire erythromelalgie wanneer er sprake is van een fout in het erfelijk materiaal als de oorzaak voor het ontstaan van deze aandoening. Wanneer de erythromelalgie het gevolg is van een andere aandoening dan wordt gesproken van een secundaire erythromelalgie.

De term erythermalgie wordt eigenlijk alleen gebruikt wanneer er sprake is van een primaire erythromelalgie.

Primaire erythromelalgie wordt ook wel idiopathische erythromelalgie genoemd.

Burning hand, burning feet syndroom

Ook wel de omschrijvende Engelse term burning hand, burning feet syndroom wel gebruikt. Burning is het Engelse woord voor brandend, verwijzen naar de brandende pijn die voorkomt bij deze aandoening.

Ziekte van Mitchell

Mitchell was een van de eerste artsen die dit syndroom beschreven heeft. Daarom wordt ook wel gesproken van de ziekte van Mitchell.

Hoe vaak komt erythromelalgie voor bij kinderen?

Erythromelalgie is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening voorkomt bij kinderen.

Geschat wordt dat erythromelalgie bij één op de 100.000 tot 300.000 mensen voorkomt, mogelijk is dit een onderschatting omdat mensen met een milde vorm van erythromelalgie voor hun klachten geen dokter zullen bezoeken.

Bij wie komt erythromelalgie voor?

Erythromelalgie komt zowel bij kinderen als volwassenen voor. De eerste klachten kunnen al op de leeftijd van één jaar ontstaan. Meestal ontstaan de eerste klachten op de tienerleeftijd.

Wanneer de eerste klachten op kinderleeftijd ontstaan, is er vaak sprake van een zogenaamde primaire erythromelalgie. Wanneer de eerste klachten pas op volwassen leeftijd ontstaan, dan wordt de kans groter dat er sprake is van een secundaire erythromelalgie.

Zowel jongens als meisjes, mannen als vrouwen kunnen erythromelalgie krijgen.



Wat is de oorzaak van erythromelalgie?

Primaire erythromelalgie

Primaire erythromelalgie wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Inmiddels is er een foutje bekend die primaire erythromelalgie kan veroorzaken, het gaat om een foutje op het 2^e chromosoom in het zogenaamde SCN9A gen. Het gaat om een zogenaamd autosomaal dominant foutje, dit houdt in dat kinderen en volwassenen al klachten kunnen krijgen wanneer één van de twee chromosomen 2 een foutje bevat.

Secundaire erythromelalgie

Secundaire erythromelalgie is het gevolg van een andere aandoening. Er zijn veel verschillende aandoeningen die kunnen zorgen voor het ontstaan van een secundaire erythromelalgie.

Bloedziekte

Erythromelalgie kan ontstaan bij bloedziektes waarbij er te veel rode of witte bloedcellen of bloedplaatjes aanwezig zijn. Dit kan het geval zijn bij polycythaemia vera, bij trombocytose, een myeloproliferatieve aandoening of leukemie.

Problemen met de bloedvaten

Erythromelalgie kan ontstaan als gevolg van een probleem met de bloedvaten. Vaak gaat het om het minder goed functioneren van aders waardoor het bloed in de benen blijft en niet meer goed naar het hart terug gepompt wordt. Dit wordt veneuze insufficiëntie genoemd. Ook kan een ontsteking van de bloedvaten door een virus of een bacterie zorgen voor erythromelalgie. Een te hoog cholesterol gehalte, suikerziekte of een hoge bloeddruk kunnen ook zorgen voor een verstoorde werking van de bloedvaten.

Medicijnen

Erythromelalgie kan het gevolg zijn van het gebruik van medicijnen die van invloed zijn op de bloedvaten zoals bloeddrukverlagers (met name zogenaamde calciumantagonisten) en dopamine-agonisten (bromocriptine) en jodium bevattende contrastvloeistof.

Reumatische ziekten

Erythromelalgie kan ook het gevolg zijn van een reumatische ziekte, zoals Reumatoïde Artritis, SLE, de ziekte van Sjögren of Mixed Connective Tissue Disease (MCTD).

Infectie

Erythromelalgie kan ook ontstaan als gevolg van een infectie. Verschillende infecties kunnen dit doen, verschillende virussen (oa HIV), Borrelia en ook bacteriën.

Zwangerschap

Een heel klein deel van de zwangeren krijgt deze klachten tijdens de zwangerschap, na de zwangerschap verdwijnen deze klachten weer.

Tumor in het ruggenmerg

Een tumor in het ruggenmerg kan ook zorgen voor het ontstaan van erythromelalgie. Meestal zijn de klachten dan niet symmetrisch en zijn er meer klachten aan een kant van het lichaam. Ook komen dan vaak bijkomende problemen voor zoals gevoelsstoornissen of problemen met lopen.



Regulatie van de doorbloeding

Zowel bij de primaire als de secundaire vorm van erythromelalgie raakt de doorbloeding van de huid gestoord. De bloedvaten in de huid gaan wijd open staan waardoor er te veel bloed naar de huid toestroomt. Tegelijkertijd krijgen andere structuren in de huid, zoals de opperhuid en de zenuwen, te weinig bloed waardoor zij niet meer goed kunnen functioneren en pijnklachten ontstaan.

Dunne zenuwvezels

Met name de dunne zenuwvezels in de huid zijn gevoelig voor niet functioneren of beschadiging. De dunne zenuwvezels registreren dat er sprake is van pijn in de huid. Wanneer de dunne zenuwvezels niet goed functioneren, kunnen zij voortdurend pijnsignalen naar de hersenen toesturen, waardoor de nare brandende pijn ontstaat.

Het niet goed functioneren van de dunne zenuwvezels wordt ook wel een dunne vezelneuropathie genoemd.

Wat zijn de symptomen van erythromelalgie?

Variatie

Er bestaat een grote variatie tussen de soort, de hoeveelheid en de ernst van de klachten tussen verschillende kinderen en volwassenen met erythromelalgie.

Aanvallen van roodheid en pijn

Kinderen en volwassenen met erythromelalgie krijgen vrij plotseling last van een rode (of roodpaarse) verkleuring van de huid in combinatie met een heftig brandend/jeukend warm gevoel. De huid is ter plaatse van de rode verkleuring gezwollen en voelt warm aan. De pijn zit meestal in de voeten en in de benen, maar kan ook in de armen of in het gezicht voorkomen. Vaak komen de klachten tegelijkertijd aan de rechter en aan de linkerkant van het lichaam voor op ongeveer dezelfde plaats. Bij primaire erythromelalgie zitten de klachten meestal niet in de tenen, bij secundaire erythromelalgie meestal wel.

De duur van de aanvallen kan erg verschillen, van enkele minuten tot meerdere uren of zelfs dagen. Aanvallen komen vaker aan het eind van de dag voor en in de nacht, dan in het begin van de dag. Vaak is staan op de benen tijdens een aanval niet goed mogelijk.

Aanleiding

Meestal ontstaat een aanval door lichamelijke inspanning of door bijvoorbeeld lang stil staan. Ook ontstaan bij warm en vochtig weer gemakkelijker aanvallen. Vaak willen kinderen en volwassenen niet onder een warm dekbed slapen omdat hierdoor aanvallen kunnen ontstaan.

Sommige kinderen verdragen niet eens een laken op hun voeten. Ook warme sokken en schoenen worden lang niet altijd verdragen.

Sterk gekruide eten of het drinken van alcohol (voor volwassenen) kan ook zorgen dat er aanvallen ontstaan.

Meer continue pijnklachten

Wanneer de klachten al langere tijd aanwezig zijn, dan kunnen ook kinderen en volwassenen ook meer continue last hebben van een zeurende brandende pijn met daarover heen aanvallen van pijn.

Schade aan de huid

Bepaalde delen van de huid krijgen tijdens een aanval juist te weinig bloed. Hierdoor kunnen blaren of zweertjes in de huid ontstaan.



Behoeftte aan koude

Tijdens een aanval hebben kinderen en volwassenen behoefte aan afkoeling. Vaak verdragen ze geen sokken en schoenen en kleren meer aan hun voeten. Kinderen en volwassenen zoeken koude op door hun voeten en benen onder de koude kraan te houden of door ijs op de benen te leggen.

Schade door koelen

Omdat de doorbloeding van de huid onregelmatig is, kunnen als gevolg van koelen gemakkelijk onderkoelingsverschijnselen van de huid ontstaan. Hierdoor kunnen blaren op de huid ontstaan of zelfs zweren.

Andere symptomen

De dunne vezels hebben behalve het registreren van pijn ook nog andere functies zoals het regelen van zweten en het aansturen van de darmen. Veranderingen in het zweten of problemen met de ontlasting kunnen ook ontstaan, wanneer de ziekte al langere tijd aanwezig is.

Angst

Veel kinderen en volwassenen krijgen angst voor het optreden van nieuwe aanvallen. Ze proberen situaties te vermijden waarin nieuwe aanvallen kunnen ontstaan. Dit kan maken dat kinderen en volwassenen het liefst in huis blijven en niet meer graag ergens buitenshuis naar toe gaan. Sommige kinderen of volwassenen voelen de hele dag door angst om een nieuwe aanval te krijgen. Deze angst gaat hun leven beheersen.

Somberheid

Door de voortdurende angst en het vele thuis zijn kunnen kinderen en volwassenen sombere gevoelens krijgen. Soms worden deze sombere gevoelens dusdanig erg dat er sprake is van een depressie.

Epilepsie

Foutjes in het SCN9A gen kunnen ook zorgen voor het ontstaan van epilepsie-aanvallen. De kinderen en de volwassenen die last hebben van epilepsie-aanvallen hebben vaak wel net een ander foutje in het SCN9A-gen dan de kinderen en volwassenen die last hebben van erythromelalgie.

Hoe wordt de diagnose erythromelalgie gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose erythromelalgie kan gesteld worden op grond van aanvallen met rode verkleuring van de huid in combinatie met pijnklachten. Bij patiënten met een secundaire erythromelalgie als gevolg van een bloedziekte zijn vaak de lymfeklieren, de milt of de lever vergroot.

Andere aandoeningen die soortgelijke klachten kunnen geven zijn het fenomeen van Raynaud, dit geeft echter eerst een witte verkleuring van de huid en daarna pas een rode verkleuring. Ook kunnen het syndroom van Fabry en het complex regionaal pijnsyndroom op erythromelalgie lijken. Wintertenen (pernio) kunnen lijken op de secundaire vorm van erythromelalgie.



Aanval opwekken

Het kan mogelijk zijn om een aanval op te wekken door het kind of de volwassenen 10 tot 30 minuten met de voeten in een bak met heet water te zetten. Kinderen vinden dit vaak te eng en erg vervelend. Een foto of een film van een aanval in de thuissituatie kan ook behulpzaam zijn bij het stellen van de diagnose.

DNA onderzoek

Bij kinderen en jong volwassenen kan door middel van bloedonderzoek gekeken worden of er sprake is van een foutje in het SCN9A gen.

Bloedonderzoek

Bij volwassenen zal door middel van bloedonderzoek gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor een bloedziekte (volledig bloedbeeld), van een reumatische ziekte (BSE, ANA), van een te hoog cholesterol, suikergehalte of een gestoorde lever of nierfunctie.

Bij jonge mensen kan door middel van bloedonderzoek ook uitgesloten worden dat er sprake is van de ziekte van Fabry. Soms kan gericht onderzoek naar voorkomen van een infectie (bijvoorbeeld Borrelia) nodig zijn.

EMG

Door middel van een EMG onderzoek kan gekeken worden of de zenuwen in de armen en benen niet goed functioneren. Afwijkingen aan de dunne zenuwvezels kunnen op deze manier echter niet opgespoord worden. Bij patiënten met erythromelalgie is het EMG onderzoek dan ook normaal. Patiënten met een andere zenuwaandoening (polyneuropathie) waarbij naast de dunne ook de dikke vezels zijn aangedaan, kunnen wel worden opgespoord met een EMG.

Rimpeltest

Een rimpeltest kan gebruikt worden om aan te tonen dat de dunne zenuwvezels zijn aangedaan. Hierdoor wordt gekeken naar de mate van rimpeling van de huid nadat de huid een half uur in een bak water heeft geweekt.

MRI scan van de rug

Wanneer er naast erythromelalgie ook andere symptomen zijn die wijzen op een probleem van het ruggenmerg kan een MRI scan van de rug gemaakt worden, om bijvoorbeeld een tumor in het ruggenmerg uit te sluiten. Bij mensen met een erythromelalgie is de MRI scan van de rug helemaal normaal.

Botscan

Wanneer er twijfels bestaan of er sprake kan zijn van een andere aandoening zoals een botontsteking of een complex regionaal pijnsyndroom (beide geven vaak klachten aan een been) dan kan een technetium botscan worden verricht. Bij patiënten met een erythromelalgie is de botscan niet afwijkend, bij een botontsteking of een complex regionaal pijnsyndroom is de botscan wel afwijkend.

Hoe wordt erythromelalgie behandeld?

Voorkomen van aanvallen

Door te slapen in een koele slaapkamer en te wonen in een huis met een koele omgevingstemperatuur door middel van airconditioning kunnen binnenshuis aanvallen van erythromelalgie voorkomen worden. Er bestaan speciale watermatrassen die kunnen zorgen voor een koel aanvoelend matras. Kinderen en volwassenen dragen vaak graag open schoenen zonder sokken.



Rust

Tijdens een pijnaanval helpt het vaak om de benen zo rustig mogelijk te laten liggen. Bewegen van de benen verergert de pijnklachten meestal.

Hoog leggen

Ook helpt het vaak om de benen omhoog te leggen. Dit helpt om het overtollige bloed gemakkelijker uit de benen weg te laten stromen.

Koelen met mate

Het is belangrijk dat kinderen en volwassen voorkomen dat door te extreme koeling, onderkoelingsverschijnselen en extra schade aan de huid voorkomen. Koelen door een ventilator of koud water zijn beter dan koelen door middel van ijs.

Medicijnen om pijnklachten te verminderen

Bij secundaire erythromelalgie helpt een lage dosering aspirine vaak om minder last te hebben van de pijnaanvallen. Aspirine voorkomt het samenklontering van een te veel aan bloedplaatjes wat vaak de oorzaak is van secundaire erythromelalgie.

Tijdens een pijnaanval kunnen ook pijnstillers zoals paracetamol, ibuprofen of diclofenac worden gebruikt. Soms zijn sterke pijnstillers zoals tramadol of zelfs morfine nodig. Het is niet goed om deze medicijnen te vaak te gaan gebruiken. Wanneer deze medicijnen te vaak nodig zijn, wordt gekeken naar medicijnen die gebruikt worden voor de behandeling van zenuwpijn.

Medicijnen die gebruikt worden voor de behandeling van zenuwpijn zoals carbamazepine, amitriptyline, gabapentine, pregabaline, paroxetine en venlafaxine kunnen de scherpe kantjes van de pijnklachten als gevolg van erythromelalgie eraf halen. Deze medicijnen moeten wel dagelijks gebruikt worden en niet alleen op moment van een pijnaanval. Soms kan een hoge dosering magnesiumsulfaat helpen om de klachten te verminderen. Het blijft vaak per persoon zoeken welk medicijn helpt en geschikt is voor deze persoon. Ook kan het nodig zijn om een combinatie van medicijnen te geven.

Wanneer de klachten nog maar kort bestaan, kan een stootkuur prednison helpen om de klachten te verminderen.

Crèmes

Tijdens een aanval kunnen crèmes op de huid worden aangebracht die de pijnklachten kunnen verminderen. Crèmes die gebruikt worden zijn EMLA-crème met daarin de pijnstiller lidocaïne of capsaïcine-crème. Ook zijn er volwassenen bekend waarbij crèmes met een combinatie van amitriptyline en ketamine geholpen hebben of vrij recent crèmes met daarin midodrine 0,2%.

Pijnteam

Bij een deel van de kinderen en volwassenen zijn de pijnklachten heel moeilijk onder controle te krijgen. Een pijnteam in een ziekenhuis kan kijken welke andere mogelijkheden voor pijnbehandeling er zijn, zoals TENS behandeling, behandeling met ketamine, een ruggenmergstimulator, een infuus met medicijnen die op de vaatwand werken (prostacycline) of een neurochirurgische ingreep (doorsnijden pijnbaan in het ruggenmerg, plaatsen van een stimulator in het ruggenmerg of in de hersenen). Dit zijn ingrijpende behandeling waarbij een pijnteam samen met de patiënt de verwachte voordelen tegen de verwachte risico's kan afwegen.



Behandeling onderliggende aandoening

Voor de behandeling van secundaire erythromelalgie is het belangrijk om de onderliggende ziekte te behandelen. Dit verbetert de symptomen van erythromelalgie. Wanneer er sprake is van een te veel aan bloedplaatjes kan chemotherapie behandeling nodig zijn om het aantal bloedplaatjes te verminderen, dit kan ook nodig zijn bij leukemie of een myeloproliferatieve aandoening. Reumatische aandoeningen worden behandeld met prednison of nieuwe speciale reuma medicijnen. Diabetes, hoge bloeddruk en hoog cholesterol kunnen ook behandeld worden met medicijnen.

Wel blijven bewegen

Het is voor kinderen en volwassenen met erythromelalgie wel belangrijk om te blijven bewegen om in conditie te blijven. Zwemmen in een koel bad kan een mooie manier zijn om te sporten zonder hierbij last te krijgen van een aanval.

Begeleiding

De pijnaanvallen als gevolg van erythromelalgie zijn heel vervelend. Kinderen en volwassenen kunnen angstig worden voor het optreden van nieuwe aanvallen of zelfs somber worden. Angst en somberheid kunnen de gevoeligheid voor pijnklachten doen toenemen. Een psycholoog kan kinderen en volwassenen helpen hoe zo goed mogelijk met deze aandoening om te gaan. Wanneer er sprake is van een angststoornis of een depressie kan begeleiding door een (kinder- en jeugd)psychiater nodig zijn.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u in contact komen met anderen of ouders van kinderen die last hebben van erythromelalgie.

Wat betekent het hebben van erythromelalgie voor de toekomst?

Toename van klachten

Met het ouder worden kunnen de klachten toenemen. Dit komt omdat het zenuwstelsel door de langdurige pijnklachten steeds gevoeliger wordt voor pijnklachten. De pijnklachten kunnen continu aanwezig zijn, ook kan het gebied waarin de pijn aanwezig is geleidelijk aan groter worden en zich van de benen ook uitbreiden naar bijvoorbeeld de armen of het gezicht (tanden/ogen/oren).

Verdwijnen van de klachten

Bij volwassenen met een secundaire erythromelalgie kunnen de klachten verdwijnen wanneer de onderliggende aandoening goed behandeld kan worden.

Ook bij mensen die goed reageren op aspirine behandeling kunnen de klachten helemaal verdwijnen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van erythromelalgie?

Primaire erythromelalgie is een erfelijke aandoening. Broertjes en zusjes hebben dan 50% kans om zelf ook erythromelalgie te krijgen.

Secundaire erythromelalgie wordt veroorzaakt door een andere aandoening. Meestal gaat het om aandoening waarbij erfelijke factoren wel een rol spelen, maar waarbij ook allerlei andere factoren een rol spelen. De kans dat broertjes en zusjes dan ook zelf erythromelalgie krijgen is klein.



Referenties

1. Primary erythromelalgia: a review. Tang Z, Chen Z, Tang B, Jiang H. Orphanet J Rare Dis. 2015;10:127
2. Painful neuropathies: the emerging role of sodium channelopathies. Brouwer BA, Merkies IS, Gerrits MM, Waxman SG, Hoeijmakers JG, Faber CG. J Peripher Nerv Syst. 2014;19:53-65
3. Painful and painless channelopathies. Bennett DL, Woods CG. Lancet Neurol. 2014;13:587-99

Links

<https://www.facebook.com/erythromelalgia>