

algemene informatie

algemene informatie



**Stichting voor
AfweerStoornissen**

Wat zijn afweerstoornissen

Ons lichaam verdedigt zich tegen ziekteverwekkers van buitenaf (bacteriën en virussen, parasieten en schimmels) door middel van een uitgebreid en ingewikkeld afweersysteem. De verdediging berust op de samenwerking van een groot aantal cellen van verschillende types, die in het hele lichaam voorkomen en die onder meer verantwoordelijk zijn voor de productie van antistoffen tegen specifieke ziekteverwekkers en het opeten en verteren van deze ziekteverwekker door zogenaamde “eetcellen” (fagocyten).

Dit afweerapparaat werkt niet altijd even optimaal. Iedereen kan wel eens een periode doormaken waarin het afweersysteem door de een of andere oorzaak tijdelijk minder goed functioneert en waarin men wat vatbaarder is voor infecties. Maar als die oorzaak is opgeheven, of vanzelf weer verdwenen, functioneert ook de afweer weer normaal en is er niet langer reden tot bezorgdheid.

Deze tijdelijke afweerstoornissen behoren dan ook niet tot het aandachtsgebied van de Stichting voor Afweerstoornissen. De SAS richt zich op blijvende stoornissen in de afweer. Zulke stoornissen of defecten kunnen aangeboren zijn of kunnen later in het leven optreden. In het eerste geval spreekt men van aangeboren afweerstoornissen, in het tweede geval van verworven afweerstoornissen.

De eerste afweerstoornis werd in 1952 ontdekt. Daarna zijn er enkele tientallen bijgekomen en nog steeds worden er nieuwe stoornissen vastgesteld, mede doordat de kennis van de werking van het afweersysteem de laatste jaren sterk is gegroeid. Een bijzondere vorm van een verworven afweerstoornis, die de laatste jaren veel aandacht trekt, is AIDS, het Acquired Immuno Deficiency Syndrome. Deze stoornis ontstaat na een infectie met een virus, dat heel specifiek belangrijke cellen uit het afweersysteem vernietigt en het afweerapparaat daarmee vrijwel lam legt.

Omdat er al veel onderzoek wordt verricht naar het ontstaan van AIDS en naar geneesmiddelen of vaccins tegen deze ziekte, en er bovendien al diverse instanties zijn, die zich de zorg voor patiënten met AIDS aantrekken, rekent de SAS deze ziekte niet tot zijn werkgebied.

Gevolgen en behandeling

Stoornissen van het afweersysteem gaan gepaard met het veelvuldig optreden van soms ernstige infecties, die meestal moeilijk overwonnen kunnen worden. Soms worden ze veroorzaakt door ziektekiemen die bij mensen met een goed functionerend afweersysteem nauwelijks voorkomen.

Patiënten met een afweerstoornis staan dan ook heel anders in de wereld. De natuurlijke omgeving met al zijn bacteriën, virussen, schimmels en parasieten is voor hen veel bedreigender dan voor personen met een normale afweer.



Voor de behandeling van patiënten met afweerstoornissen maakt men gebruik van antibiotica, waarmee bacteriële infecties kunnen worden bestreden, of van andere geneesmiddelen die tegen parasieten of schimmels werken. De meeste afweerstoornissen zelf zijn tot op heden echter nog niet behandelbaar. Dat geldt niet voor iedere afweerstoornis. B.v. stamcel- en genterapie wordt al toegepast bij een ernstig gecombineerd immuuntekort (SCID).

Soorten afweerstoornissen

De meeste afweerstoornissen zijn aangeboren. Dit betekent dat ze al op jonge leeftijd, in sommige gevallen zelfs al bij de zuigeling, tot uiting zullen komen. Telkens terugke-

rende diarree, longontstekingen, hoge koorts en achterstand in groei en ontwikkeling zijn enkele van de kenmerkende verschijnselen van een aangeboren afweerstoornis. Afweerstoornissen kunnen zich ook op latere leeftijd uiten. Ze beginnen dan vaak met herhaalde ontstekingen van de keel, de neusbijholten of de oren, vaak in combinatie met ontstekingen van de luchtwegen en de longen.

Soms zitten er andere ziekten achter, bij voorbeeld een virusinfectie, soms ook worden ze veroorzaakt door het gebruik van bepaalde geneesmiddelen. Niet altijd is te achterhalen of er sprake is van een verworven afweerstoornis of dat het gaat om een erfelijke aandoening die pas laat tot uiting komt.

Voorbeelden van afweerstoornissen

Het menselijk afweersysteem tegen infectieziekten maakt gebruik van verschillende soorten cellen en van stoffen die door deze cellen worden geproduceerd. De afweer-cellen komen voor in het bloed, de milt, de lymfeklieren, de lever, het beenmerg en de slijmvliezen van luchtwegen of darmen. Sommige witte bloedcellen maken antistoffen tegen allerlei ziektekiemen, andere cellen kunnen zulke ziektekiemen rechtstreeks aanvallen en vernietigen. Diverse weefselcellen zijn betrokken bij het maken van stoffen die een (in beginsel heilzame) ontstekingsreactie teweegbrengen, andere helpen bij het opruimen van infectiehaarden. In al deze onderdelen van het afweersysteem kan, hetzij door een erfelijk bepaalde fout, hetzij door andere oorzaak, een defect optreden dat het functioneren van het systeem als geheel nadelig beïnvloedt. Alle afweerstoornissen hebben gemeen dat er ergens een onderdeel ontbreekt of defect is; bepaalde bloed- of weefselcellen kunnen ontbreken of bepaalde stoffen, die voor de afweerreactie nodig zijn, worden niet aangemaakt. Een voorbeeld van een stoornis in de productie van afweerstoffen is onder andere agammaglobulinemie. Patiënten met deze ziekten hebben vooral last van bacteriële infecties van de neus-, bijholten, oren, luchtwegen en longen. Een voorbeeld van een stoornis in een bepaald soort witte bloedcellen, de zogeheten eetcellen is Chronische Granulomateuze Ziekte (C.G.D.). Deze patiënten hebben vooral last van infecties door bacteriën en schimmels.

Afweerstoornissen zijn vaak moeilijk herkenbaar

Aangezien de meeste afweerstoornissen maar zelden voorkomen, is het voor een arts ook moeilijk ze goed te herkennen. Huisartsen en specialisten zullen in het algemeen maar weinig patiënten met zulke stoornissen zien en weinig ervaring met de ziektebeelden kunnen opdoen. Het kan daardoor soms lang duren voordat de juiste diagnose wordt gesteld. In de tussentijd kan door herhaalde infecties schade zijn veroorzaakt, bijvoorbeeld aan de longen.

Het stellen van de diagnose en de behandeling van afweerstoornissen vindt om deze reden vaak plaats in enkele gespecialiseerde centra in Nederland, die zich hebben toegelegd op het onderzoek van het afweersysteem. Voor een patiënt met een afweerstoornis kan het tijdig stellen van de diagnose er aan bijdragen dat een onnodig gevoel van isolement wordt voorkomen.



Erfelijkheid van afweerstoornissen

Doordat de meeste afweerstoornissen aangeboren zijn, zitten er bijzondere aspecten aan het optreden en het opsporen en vaststellen ervan. Ongeveer de helft van de aangeboren afweerstoornissen erft geslachtsgebonden over. Dat wil zeggen dat de ziekte in beginsel alleen bij jongens voorkomt; de (gezonde) moeder is dan draagster van het erfelijke defect. De dochters van zulke moeders hebben gemiddeld vijftig procent kans om ook weer draagster van het defect te worden. Bij deze wijze van overerving is het dus van belang tijdig vast te stellen welke vrouwelijke verwanten van een patiënt draagster van het defect zijn, zodat zij daarover tijdig kunnen worden ingelicht.

Andere afweerstoornissen kunnen zowel bij zonen als dochters optreden. De ouders zijn dan beiden drager van een zelfde erfelijk defect, zonder daar overigens zelf gevolgen van te ondervinden. Bij elke zwangerschap is er dan een kans van één op vier dat het kind wel een afweerstoornis zal vertonen. Deze vorm van overerving heeft dus geheel andere consequenties dan de geslachtsgebonden overerving. De manier waarop een afweersysteem overerft, moet dan ook in elke familie opnieuw nauwkeurig worden vastgesteld.

De Stichting voor AfweerStoornissen (SAS)

De Stichting voor AfweerStoornissen is een organisatie voor patiënten met aandoeningen van het afweersysteem. Zulke patiënten voelen zich vaak geïsoleerd. Contact met mensen die een (onschuldige) infectie bij zich dragen kan bij patiënten met een afweerstoornis ernstige gevolgen hebben. Ouders van een peuter met een afweerstoornis weten vaak niet of hun kind naar een peuterspeelzaal kan gaan. Zij staan voor de keuze tussen het belang van spelen met leeftijdsgenootjes en het risico op een besmetting. Deze en verschillende andere dagelijkse zaken kunnen een probleem worden. De omgeving toont meestal geen begrip en bestempelt de ouders al snel als “overbezorgd”. De SAS probeert hier te steunen met ervaringen van anderen. Het uitwisselen van ervaringen kan er aan bijdragen het gevoel van isolement te doorbreken. Daarnaast zorgt de SAS voor het verspreiden van de bestaande kennis over afweerstoornissen in een begrijpelijke vorm. Zo zijn er speciale brochures beschikbaar over een aantal erfelijke afweerstoornissen, waaruit patiënten en familieleden informatie kunnen putten over het ziektebeeld en naar aanleiding waarvan ze, indien gewenst, advies over drager- of draagsterschap en erfelijkheidsrisico's kunnen krijgen. Tweemaal per jaar organiseert de SAS een landelijke bijeenkomst voor leden, waar patiënten en andere betrokkenen elkaar kunnen ontmoeten en waar een deskundige een voordracht houdt over afweerstoornissen. Daarnaast geeft de SAS het blad “De Paraplu” uit, waarin de lezingen worden afgedrukt en waarin aandacht wordt geschonken aan nieuwe ontwikkelingen op het gebied van onderzoek naar en behandeling van afweerstoornissen. De Paraplu bevat verder mededelingen van het bestuur. De SAS heeft ook een website: **www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl**. Hierop staat beknopte informatie over verschillende afweerstoornissen. Er is ook een forum waarop patiënten en ouders van patiënten ervaringen kunnen delen en adviezen kunnen uitwisselen. Een Medische Raad van Advies staat de stichting terzijde. Vragen die elders niet beantwoord kunnen worden, kunnen aan dit adviescollege worden voorgelegd. De SAS probeert het onderzoek naar afweerstoornissen, met name wat betreft de erfelijke aspecten, met kracht te bevorderen.



www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl

M: info@stichtingvoorafweerstoornissen.nl

T: 06-28953295