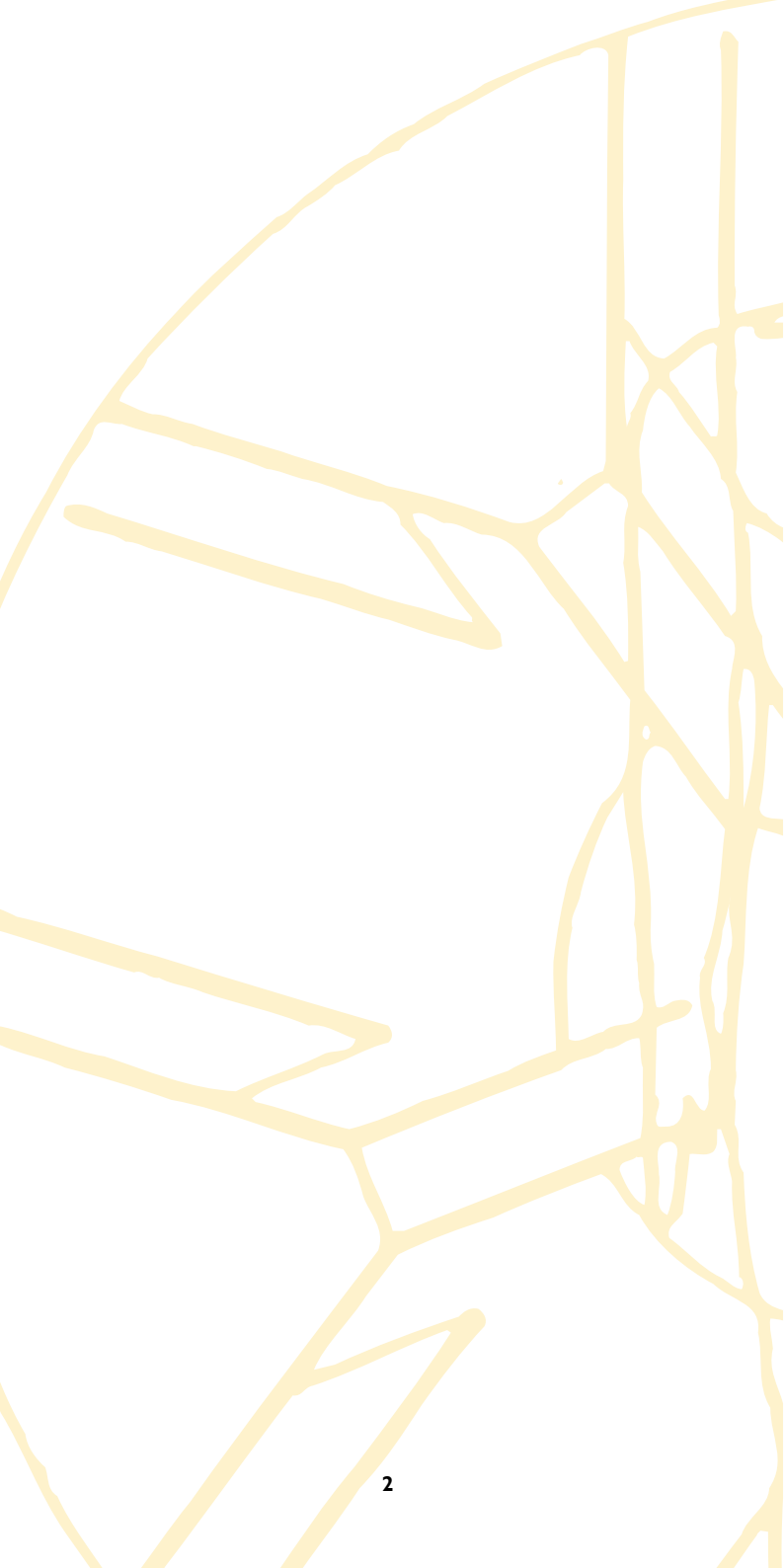


ziektebeelden delektier



**Stichting voor
Afweerstoornissen**



Enige toelichting op gebruikte termen

De term “immuundeficiënties” kan in het Nederlands vertaald worden met “afweerstoornissen”, dat is: stoornissen in de afweer tegen infectieziekten, “Primair” betekent in dit verband dat er er is geen oorzaak van buitenaf is aan te wijzen. Dit in tegenstelling tot de secundaire afweerstoornissen die optreden bij aandoeningen zoals bijvoorbeeld suikerziekte (veel huidinfecties, urineweginfecties) en bloedziekten als leukemie, maar ook als gevolg van gebruik van bepaalde geneesmiddelen (zoals prednison), virusinfecties (bekendste voorbeeld: AIDS). Wanneer na veel onderzoek geen oorzaak kan worden aangetoond voor het optreden van abnormaal veel infecties dan wordt om die reden gesproken van een primaire immuundeficiëntie. Er bestaat vaak verwarring over de termen “erfelijk”, “familiaal” en “aangeboren”, Daarom willen we proberen enige verduidelijking te geven.

Erfelijk

Hierbij praten we over eigenschappen in de genetische code die de aanleg van een individu bepaalt; het kan daarbij gaan om uiterlijke kenmerken zoals de kleur van de ogen, maar ook om de aanleg voor een bepaalde ziekte. De manier waarop de eigenschap aan de volgende generaties wordt doorgegeven kan verschillen en hierdoor kan een afwijking vaker of minder vaak binnen een bepaalde familie voorkomen.

Een manier van overerving is de geslachtsgebonden overerving. Daarbij zit de fout in de genetische code op een geslachtschromosoom (het X chromosoom). Vrouwen zijn daarbij draagster (omdat zij een “reserve” X chromosoom hebben, zijn ze zelf geen patiënt) en kunnen de ziekte op hun zonen overdragen. Gemiddeld is 50% van

de zonen aangedaan en 50% van de dochters draagster. Een voorbeeld van deze geslachtsgebonden (X gebonden) overerving is XLA (zie verder in deze brochure)

De andere vorm van overerving is auto-somaal (dus gebonden aan een ander chromosoom dan de geslachtschromosomen). Afhankelijk ervan of het om een z.g. dominante of recessieve aandoening gaat, zullen meer of minder personen in één familie zijn aangedaan.

Een belangrijk onderwerp is tegenwoordig genetische planning. Veelal is onderzoek op genetische afwijkingen mogelijk.

Aangeboren

Dit betekent alleen maar dat een aandoening reeds bij de geboorte aanwezig is. Dit is niet alleen het geval bij de erfelijke aandoeningen, maar ook bij afwijkingen die het gevolg zijn van stoornissen tijdens de zwangerschap, zoals infecties van de moeder of schadelijke stoffen waar zij mee in contact is geweest (bijvoorbeeld softenon).

Erfelijke aandoeningen hoeven daarentegen niet steeds als ziekte al bij de geboorte aanwezig of als zodanig herkenbaar te zijn. Er zijn ziektes die men vanaf zijn geboorte met zich meedraagt maar die zich pas op latere, vaak zelfs volwassen, leeftijd openbaren.



Familiair

Dit betekent in de familie voorkomend. Meestal gaat het daarbij om erfelijke ziekten, soms echter om een besmettelijke ziekte die binnen een familie is overgedragen. Ook kan een zelfde leefgewoonte in een familie tot ziekten lijden.

Beknopte omschrijving van enkele afweerstoornissen

A: XLA

In het Nederlands: geslachtsgebonden agammaglobulinemie. Het wordt ook wel familiale agamma-globulinemie genoemd of de ziekte van Bruton. Gammaglobulines (ook wel immuunglobulines genoemd. Dit zijn bloedeiwitten die de eigenschap bezitten dat ze zich kunnen hechten aan de oppervlakte van bacteriën of virussen, en die daarvoor klaar maken voor afbraak door witte bloedcellen) ontbreken geheel.

Er zijn geen meisjes met deze aandoening; geslachtsgebonden aandoeningen komen alleen bij jongens tot uiting. Vrouwen kunnen de ziekte doorgeven aan hun zoons maar vertonen zelf geen ziekteverschijnselen.

Patiënten met XLA zijn vooral vatbaar voor bepaalde bacteriën (pneumokokken en Haemophilus influenza) die vooral infecties van oren, bijholten, luchtwegen en longen geven. Daarnaast ziet men hierbij darminfecties.

Behandeling vindt plaats met immuunglobuline preparaten (zie onder B). Infecties worden bestreden met antibiotica.

B: Dysgammaglobulinemie

Deze groep aandoeningen komt veel voor. De term dysgammaglobulinemie betekent dat er wel gammaglo-

bulines zijn, maar de samenstelling ervan is afwijkend. Er zijn meerdere vormen, zoals bijvoorbeeld de Common Variable ImmunoDeficiencym (CVID), een aandoening die bij mannen en vrouwen voorkomt. De hypogammaglobulinemie die op oudere leeftijd ontstaat hoort ook hier toe. Men ziet de zelfde soort infecties als bij XLA.

Dysgammaglobulinemie, is net als XLA, goed te behandelen met injecties of infusen met gammaglobuline, vervaardigd uit menselijk bloed. Dit gammaglobuline bestaat uit antistoffen die infecties helpen voorkomen. Deze gammaglobuline wordt regelmatig toegediend. Het is, evenals insuline, een substitutietherapie, dat wil zeggen: het vult het tekort bij de patiënt aan. Door toepassing van deze behandeling is de prognose sterk verbeterd; voordien stierven jongens met XLA meestal binnen een paar jaar na de geboorte. Dysgammaglobulinemie kent een grotere variatie in de prognose.

C: IgA-deficiëntie

Hierbij ontbreekt één van de gammaglobulinen, nl het immuunglobuline A (IgA). Gammaglobuline-injecties helpen hier niet tegen en kunnen zelfs gevaarlijk zijn. Ongeveer één op de zeven- à achthonderd personen heeft te weinig IgA in het bloed. De meesten hebben er kennelijk geen last van, maar in enkele gevallen treden ziekteverschijnselen op (vooral luchtweg- en darminfecties) die het tot een echte afweerstoornis maken.

D: CGD

Dit staat voor chronisch granulomateuze ziekte. Het komt voor als geslachtsgebonden aandoening. Net als bij XLA (geen vrouwelijke patiënten dus wel draagsters) en als niet geslachtsgebonden aandoening. Het ziektebeeld wordt veroorzaakt door een stoornis in de witte bloedlichaampjes (de granulocyten en monocytten), deze

zijn onvoldoende in staat om bacteriën dood te maken. Moeilijk genezende infecties, veroorzaakt door bacteriën en schimmels, zijn daarvan het gevolg. Deze infecties reageren over het algemeen slecht op traag op antibiotica.

E: Neutropenieën

Neutropenie betekent: tekort aan neutrofiële granulocyten, witte bloedlichaampjes die bacteriën moeten opeten en doden. Er zijn verschillende vormen van neutropenie, sommige ervan reageren goed op medicijnen, bij andere is de behandeling vooral het bestrijden van de erbij optredende infecties.

F: Het Job Syndroom

De aandoening is genoemd naar de bijbelfiguur Job. Het is een aandoening waarbij er juist een teveel bestaat aan een bepaald immuunglobuline namelijk IgE. Een andere naam is dan ook het hyper IgE-syndroom. De oorzaak van deze aandoening is niet bekend. Meestal is er sprake van eczeem op zeer jonge leeftijd. kenmerkend zijn de vele huidinfecties, waarbij vaak abscessen ontstaan. Ook longinfecties doen zich voor die tot ernstige longcomplicaties kunnen leiden.

G: Severe Combined ImmunoDeficiency (SCID)

SCID betekent vertaald: ernstig gecombineerd immuuntekort. Het is een aandoening waarbij zowel een stoornis in de witte bloedcellen die gammaglobuline produceren (=B-lymfocyten) als in de witte bloedcellen die virussen en bepaalde bacteriën bestrijden (= T-lymfocyten). SCID komt meestal voor als een geslachtsgebonden aandoening, en de ernst van de aandoening brengt met zich mee dat de kinderen die ermee geboren worden zelden ouder

worden dan een jaar, tenzij zij een beenmergtransplantatie ondergaan.

Er zijn ook minder ernstige vormen van gecombineerde immuundeficiënties.

H: Complementdeficiënties

Bij deze patiënten functioneert het complementsysteem, een systeem van afweereiwitten, niet goed. Infecties veroorzaakt door bacteriën zijn het gevolg.

Aantal patiënten met primaire immuundeficiëntie (PID)

Het is niet mogelijk precies te bepalen hoeveel personen met een primaire immuundeficiëntie er in Nederland zijn. Wel kan een schatting gemaakt worden op basis van de gegevens over de prevalentie (= het voorkomen van een ziektebeeld). Er bestaat in ons land een samenwerkingsverband tussen specialisten in academische centra die zich met de diagnostiek en behandeling van deze categorie patiënten bezig houden.

Ziektebeeld	Europese registratie	Nederland
agamma	5068	402
Gecombineerde	1422	137
CGD/neutropenie	591	43
complement	364	3
anders	171	25

(Bron: ESID registratie, januari 1999)

Bij de SAS geregistreerd	
-agamma	154 (44 XLA; 13 IgG subklasse; 97 CVID)
-IgA	33
-CGD	19
-Neutropenie	15
-Anders	17



Stichting voor
AfweerStoornissen

De tekst van deze brochure is ontleend aan een inventarisatie van patiënten met een primaire immuun deficiëntie in Nederland, gehouden in 1985 en uitgevoerd door dokter Keestra in opdracht van de Stichting voor AfweerStoornissen.

In 2003 is de tekst herzien door de Medische Advies Raad.

Adressen:

Stichting voor AfweerStoornissen

Secretariaat: K. Waas
Burg. Krijgsmangeerde 27,
4942 AV Raamsdonksveer
T: 0162 - 517210

Academisch Medisch Centrum (AMC)

Emma Kinderziekenhuis

Prof. dr. T.W. Kuijpers, kinderarts-immunoloog
Meibergdreef 9,
1105 AZ Amsterdam
T: 020 - 5669111

Sanquin Research Instituut

Plesmanlaan 125,
1066 CX Amsterdam
T: 020 - 5123349

Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)

Prof. dr. J.T. van Dissel, internist
Dr. R. Bredius, dr. A. Lankester, kinderartsen-immunologen
Rijnsburgerweg 10
2333 AA Leiden
T: 071 - 5269111

Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU)

Wilhelmina Kinderziekenhuis WKZ

Prof. dr. L. Sanders, kinderarts immunoloog
Postbus 85090
3508 AB Utrecht
T: 030 - 2504000



Stichting voor
AfweerStoornissen

Universitair Academisch Centrum St. Radboud

Afd. Interne Geneeskunde

Prof. dr. J.W.M. van der Meer, internist

Afd. Kindergeneeskunde

dr. Warris, kinderarts-infectioloog

Postbus 9101

6500 HB Nijmegen

T: 024 - 3611111

Erasmus MC – Sophia

Dr. N. Hartwig, kinderarts-infectioloog

Dr. Molewaterplein 60

3015 GJ Rotterdam

T: 010-4636363

UMC Groningen

Afd. Klinische Immunologie

Prof.dr. Cees G.M. Kallenberg

Hanzeplein 1

Postbus 30.001

9700 RB Groningen

T: 050 361 61 61

Academisch Ziekenhuis Maastricht

Afd. Immunologie

Postbus 5800

6202 AZ Maastricht

T: 043 - 387 65 43

Jeroen Bosch Ziekenhuis (loc GZG),

Dr Ester de Vries kinderarts-immunoloog

Postbus 90153,

5200 ME 's-Hertogenbosch,

T: 073 6992304.



www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl

M: info@stichtingvoorafweerstoornissen.nl

T: 06-28953295