

Informatie voor de huisarts over

Selectieve IgA deficiëntie



VSOP



Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten** in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin. Op www.thuisarts.nl/levenseinde staat patiënteninformatie die hierbij kan ondersteunen.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

** *Generiek zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg 2014 S.A. Hendriks.*

Selectieve IgA deficiëntie

Selectieve IgA deficiëntie (slgAD) is de meest voorkomende primaire immunodeficiëntie en wordt gekarakteriseerd door een tekort aan IgA immunoglobulinen met normale spiegels van de overige immunoglobulinen.^{8,9} Het klinische beeld kan variëren van (schijnbaar) geen klachten tot een uitgebreid beeld met herhaalde infecties van bovenste en onderste luchtwegen met bijkomende (auto-)immuunaandoeningen. Behandeling is noodzakelijk op het moment dat er sprake is van herhaalde infecties, meestal met behulp van antibioticaprofylaxe.⁷

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** Selectieve IgA deficiëntie is de meest voorkomende primaire immunodeficiëntie. De geschatte prevalentie is 1:600 mensen. Dit betekent dat een huisarts met een gemiddelde normpraktijk ongeveer vijf patiënten met slgAD in zijn praktijk heeft. Bij een deel van hen leidt dit tot klachten die het normale functioneren belemmeren (meer ziektedagen, vermoeidheid etc).
- **Leeftijd** De diagnose wordt meestal op de kinderleeftijd gesteld. Onder de leeftijd van 4 jaar mag de diagnose niet worden gesteld, omdat er dan nog sprake kan zijn van een vertraagde rijping (IgA normaliseert met het toenemen van de leeftijd).^{8,9}
- **Geslachtsverdeling** Mannen en vrouwen zijn even vaak aangedaan.

Erfelijkheid en etiologie

Er zijn twee typen IgA:

- Het *monomere type* dat zich bevindt in de bloedbaan. Dit type IgA bindt aan antigenen en vervolgens aan IgA-receptoren op het oppervlak van neutrofielen, eosinofielen en macrofagen. De binding aan de receptoren leidt tot het opruimen van de antigenen door fagocyten.
 - Het *dimere of secretoire type* dat zich bevindt in speeksel, melk, tranen en in slijm afgescheiden door de tractus respiratorius en tractus urogenitalis. Het speelt een belangrijke rol in de mucosale immuniteit. De meeste patiënten met slgAD hebben wel meer infecties^{3,4}, maar er is mogelijk compensatie van andere beschermende mechanismen. Zo neemt het secretoire IgM, met vrijwel dezelfde functies, toe.^{8,9} De exacte etiologie is onbekend, maar slgAD is waarschijnlijk het gevolg van het niet goed rijpen van B-cellen die daardoor geen IgA gaan produceren.^{8,9,13}
- Ongeveer 20% van slgAD is overerfbaar. De genen die hiervoor verantwoordelijk zijn, zijn niet met zekerheid aan

te wijzen.^{8,9} Wel is er een sterke correlatie met common variable immunodeficiency (CVID): binnen één familie kunnen beide aandoeningen voorkomen en slgAD kan zich bij een patiënt tot CVID ontwikkelen. De kans op familiair voorkomen van slgAD is 50 keer hoger bij eerstegraads familieleden. Wanneer moeders zijn aangedaan is de kans voor de kinderen op ontwikkeling van slgAD groter dan wanneer vaders zijn aangedaan.^{2,8,9} Sommige medicijnen (bv. penicilline en fenytoïne) en infecties (congenitale rubella, EBV) kunnen leiden tot een verworven vorm van slgAD. De verworven vorm is in de helft van de gevallen reversibel.²

Diagnose

Aan de diagnose selectieve IgA deficiëntie wordt gedacht bij het chronisch of herhaaldelijk optreden van infecties, het hebben van chronische diarree, een auto-immuunziekte of een combinatie hiervan.

De diagnose slgAD wordt gesteld indien er sprake is van een normaal totaal IgG en IgM met verlaagd of afwezig IgA in het bloed bij een patiënt ouder dan vier jaar bij wie aanwijsbare oorzaken van hypogammaglobulinemie zijn uitgesloten.^{8,9} Omdat slgAD vaak gepaard gaat met andere aandoeningen worden vaak ook het bloedbeeld (rode, en witte bloedcellen, bloedplaatjes) alsmede de overige serumimmunoglobulinen, IgG subklassen en specifieke antilichaamresponsen, schildklierfunctie en aanwezigheid van auto-antistoffen nagekeken. Patiënten hebben slgAD bij een spiegel onder de 0,7 g/L; wanneer deze boven de 0,7 g/L is, maar meer dan 2 SD onder het gemiddelde, is er sprake van een partiële IgA deficiëntie. Bij kinderen wordt een spiegel van meer dan 2 SD onder het gemiddelde aangehouden als grens.

Bij patiënten met slgAD moet worden gescreend op geassocieerde aandoeningen, zoals coeliakie en hypo-/hyperthyreoïdie.¹²

Beloop

- **Beloop** Het verschil in beloop per patiënt is groot, en de patiënt met herhaalde infecties van de hogere en lagere luchtwegen kan door deze infecties irreversibele schade oplopen. Het meemaken van veel infecties (eventueel in combinatie met bijkomende auto-immuunaandoeningen) zorgt voor een verminderde kwaliteit van leven.

Een deel van de patiënten heeft tevens een IgG subklasse-deficiëntie, dit betreft dan voornamelijk IgG2 en/of IgG4. Deze patiënten hebben vaker een ernstiger ziektebeeld, en ontwikkelen vaker CVID.

- **Prognose** Over de prognose is weinig bekend, deze lijkt vooral afhankelijk van de aanwezigheid en ernst van bijkomende aandoeningen en de eventuele progressie van de immuun-deficiëntie. Bij kinderen met ernstige sIgAD blijft de aandoening

bestaan, terwijl bij de kinderen met een partiële deficiëntie deze vaak herstelt. Bij een deel van de patiënten is de aandoening een voorbode van CVID^{8,9}, wat een minder goede prognose heeft (zie hiervoor de huisartsenbrochure CVID). Bij volwassenen lijkt de mortaliteit vooral verhoogd in de eerste tien jaar na diagnose. Dit is dan vooral het gevolg van auto-immuunaandoeningen en het verhoogd aantal infecties.^{5,6}

Differentiaal diagnose

De differentiaal diagnose omvat andere primaire immuun-deficiënties en immuundeficiënties ten gevolge van medicatie-bijwerkingen.

Bij kinderen onder de vier jaar kan er sprake zijn van een vertraagde rijping (zie *Leeftijd*), waardoor de diagnose niet voor deze leeftijd wordt gesteld.

SYMPTOMEN

Een deel van de mensen met een sIgAD lijkt asymptomatisch. Toch hebben ook zij vaker dan gezonde mensen infecties van de luchtwegen, allergieën, auto-immuunaandoeningen en infecties van de huid met schimmels.^{3,4} Er is geen relatie tussen de IgA spiegel en de ernst of het voorkomen van klachten.^{8,9}

De problemen zijn:

- **Herhaalde infecties** van oren, sinussen, bronchiën en longen. Deze worden vaak veroorzaakt door gekapselde bacteriën (*Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*). Bij een aantal patiënten leiden deze infecties tot **bronchiëctasieën** en **gehoorverlies**.
- **Auto-immuunaandoeningen** komen bij 20-30% van de patiënten voor. Dit gaat voornamelijk om systemische lupus erythematosus (SLE), auto-immuun hemolytische anemie, trombocytopenische purpura, (juvenile) reumatoïde artritis en thyreoïditis.^{3,4,8,9,12}
- **Auto-antilichamen** komen bij een zeer groot deel van de patiënten voor zonder dat dit hoeft te leiden tot een auto-immuunziekte. Heterofiele antilichamen kunnen leiden tot fout positieve zwangerschapstesten bij vrouwelijke sIgAD-patiënten.
- **Infecties van het maag-darmkanaal** komen vaker voor met protozoa als *Giardia lamblia*. Andere typen maag-darminfecties komen niet vaker voor (zoals rotavirus). Studies over het voorkomen van *Helicobacter Pylori* bij sIgAD spreken elkaar tegen.
- Andere **intestinale problemen** komen vaker voor en betreffen meestal:
 - **Coeliakie** bij ongeveer 8% patiënten met sIgAD en
 - **Inflammatoire darmziekten**, zoals de ziekte van Crohn en colitis ulcerosa.

- **Anafylactische transfusiëreacties** zijn beschreven bij sIgAD. Deze zouden worden veroorzaakt door circulerende antilichamen tegen IgA. Maar een klein deel van de patiënten heeft daadwerkelijk deze antilichamen.
- **Allergieën** komen bij een substantieel deel van de patiënten voor. Dit gaat dan om voedselallergieën, allergische rinitis en astma.
- **Tekort aan IgG2** komt ook relatief vaak voor.¹³
- **Gewone verkoudheden** komen relatief vaker voor in vergelijking met gezonde controles.^{8,9}
- **Vermoeidheid** is een belangrijk aspect van de aandoening. Deze wordt waarschijnlijk veroorzaakt door meerdere factoren, zoals energie die het kost om te herstellen van een infectie, naast de verhoogde immuun-activiteit bij auto-immuunaandoeningen en allergieën. In geval van darmgerelateerde problematiek speelt ook een suboptimale absorptie een rol.
- De **HRQOL** (Health Related Quality of Life) is bij meerdere immuunstoornissen onderzocht en de drie factoren die een negatieve invloed hebben zijn:
 - infecties (en de angst voor het krijgen van nieuwe infecties);
 - vermoeidheid;
 - algehele malaise (je ziek voelen).^{3,4}

De meeste selectieve IgA deficiënties komen aan het licht tijdens onderzoek bij/naar andere aandoeningen en leiden niet tot beperkende klachten. Een behandeling is dan niet noodzakelijk.

Bij diegenen die wel meer infecties hebben, moet ook gescreend worden op een IgG subklasse deficiëntie en op functionele IgG defecten. De meeste patiënten hebben voldoende baat bij antibioticaprofylaxe.

Een klein deel van de patiënten heeft de toediening van immunoglobuline nodig. Wanneer er tevens sprake is van IgA antilichamen, dan dienen de immunoglobulinen (grotendeels) vrij van IgA te zijn, gezien het risico op een anafylactische shock.^{2,12}

- **Controle** Het beleid voor sIgAD-patiënten valt grofweg in te delen in beleid voor volwassen en niet-volwassen patiënten. De specialist voor volwassenen (internist-immunoloog) ziet de patiënt vaak maar 1x per jaar. Als het in de tussentijd niet goed gaat, verwijst de huisarts opnieuw naar de specialist. Kinderen en hun ouders bezoeken eerder hun kinderarts bij problemen / infecties. Indien er klachten zijn, wordt geadviseerd éénmaal per jaar op controle te komen ter evaluatie van de bloedwaarden en het aantal opgetreden infecties. Voor patiënten met meer klachten en/of geassocieerde auto-immuunaandoeningen is een meer regelmatige controle wenselijk, afhankelijk van de ernst van de symptomen.^{3,4,8,9}
- **Preventie van infecties** Chronische sinusitis, allergische rhinitis of astma kunnen ook een bron zijn van herhaalde infecties en dienen derhalve adequaat behandeld te worden. Per patiënt moet worden afgesproken wie de verantwoordelijkheid hierin heeft.^{8,9}

Voor infectiepreventie zijn **leefregels** belangrijk:

 - *Persoonlijke hygiëne*, zoals regelmatig handen wassen en het gebruik van eigen handdoeken.
 - *Beperkte blootstelling aan ziekteverwekkers*. Op plaatsen waar veel mensen samenkomen en waar weinig ventilatie is, bevat de omgevingslucht een hoog aantal micro-organismen. Transmissie treedt in die omstandigheden gemakkelijker op. Een beperking van de blootstelling is alleen noodzakelijk indien een patiënt daadwerkelijk meer infecties heeft en niet bij een asymptomatische toevalsbevinding.
 - *Voedselhygiëne*, zoals het wassen van groente en fruit met schoon water; kip en eieren goed gaar koken/bakken en goed handen wassen voor en na de bereiding van voedsel.
 - *Vakantie*. Tijdens vakantie zijn zorgvuldige voedselhygiëne en goede persoonlijke hygiëne de belangrijkste manieren om infecties te voorkomen. Het is verstandig als patiënten met veel klachten een reis naar het buitenland ruim van tevoren bespreken met hun

specialist. Informatie over infectierisico en medische voorzieningen op vakantiebestemmingen kunnen patiënten vinden op bijvoorbeeld www.lcr.nl. Voor reizigersadvies kunnen zij contact opnemen met de GGD of soms de eigen huisarts. Een patiënt die langer op reis gaat moet medicatie (antibiotica en eventueel immunoglobulinen) meenemen. Het is raadzaam dat de specialist hiervoor een brief meegeeft aan de patiënt.

- *Niet roken en passiefroken vermijden.*

- **Antibioticaprofylaxe** Bij patiënten met herhaalde infecties waarbij de mogelijke onderliggende oorzaken, zoals astma, adequaat zijn behandeld, kan antibioticaprofylaxe worden gestart door de specialist. In eerste instantie wordt gestart met een periode van zes maanden. Wanneer dit succesvol is, kan dit worden verlengd. Ook kan worden overwogen om deze profylaxe alleen gedurende de wintermaanden te geven.^{8,9}
- **Behandeling met Immunoglobulinen** wordt gestart wanneer antibioticaprofylaxe onvoldoende effect heeft en zeker als er eveneens een geassocieerde subklasse-deficiëntie bestaat. Deze therapie is maar voor een klein aantal patiënten noodzakelijk. Immunoglobulinen vervangen niet het IgA, maar geven extra IgG. Een deel van de patiënten ontwikkelt ook antilichamen tegen IgA, zodat de toegediende immunoglobulinen zoveel mogelijk vrij moeten zijn van IgA.
- **Behandeling van infecties** Er dient (bij het vermoeden van een bacteriële infectie) zo snel mogelijk gestart te worden met de behandeling van infecties om irreversibele schade te voorkomen. Sommige patiënten hebben om die reden standaard antibiotica in huis. Wanneer **behandeling onvoldoende effect** heeft, dienen de volgende zaken overwogen te worden:
 - onjuist gebruik of onjuiste dosering van antibiotica;
 - antibiotica-resistentie;
 - ongebruikelijk micro-organisme;
 - complicaties zoals empyeem of abcesvorming.
- **Vaccinatie**
 - Bij asymptomatische individuen met een partiële IgA deficiëntie zijn er geen beperkingen ten aanzien van vaccinatie.
 - Bij symptomatische patiënten met een ernstige sIgAD en een geassocieerde IgG subklasse deficiëntie dient voorafgaand aan vaccinaties met een levend verzwakt vaccin te worden overlegd met de medisch specialist.
 - Vaccinaties met een dood vaccin worden juist geadviseerd om het risico op infectie te reduceren (denk aan pneumokokken en de griepvaccin).^{8,9}
- **Infectie met Giardia lamblia** Patiënten met een sIgAD hebben een verhoogd risico op een infectie met Giardia lamblia. Daarnaast hebben zij wanneer zij deze infectie hebben minder kans om hier spontaan van te genezen.

Verder hebben zij een verhoogde kans op een ernstig verloop. Bij een *Giardia lamblia* infectie staat diarree op de voorgrond; de klachten houden lang aan (meer dan zeven dagen) en gaan veelal gepaard met veel gasvorming, misselijkheid, buikkrampen en vettige, stinkende ontlasting. Perioden van klachten worden afgewisseld met perioden zonder klachten. Vooral bij jonge kinderen kan een infectie met *Giardia lamblia* overgaan in een chronisch ziektebeeld met malabsorptie, diarree, gewichtsverlies en groeiachterstand. Een aangetoonde infectie moet behandeld worden, zie voor kinderdoseringen het Kinderformularium (een expectatief beleid is niet verstandig gezien het hoge percentage chronische infecties bij patiënten met sIgAD).¹⁴

- **Auto-immuunaandoeningen** worden conform de huidige richtlijnen behandeld met immuunsuppressiva. Deze worden dikwijls goed verdragen, mogelijk door de beschermende werking van immunoglobulines en profylactische toediening van antibiotica.
- **Ondervoeding** kan ontstaan door de verhoogde activiteit van het lichaam om infecties te bestrijden en door de darmproblemen waarbij een malabsorptiesyndroom kan bestaan. Hierbij ontstaan ook tekorten aan (micro-)nutriënten zoals ijzer en vitamines. De kinderarts zal laagdrempelig doorverwijzen naar een diëtist met kennis op dit gebied. De huisarts kan de (volwassen) patiënt uiteraard ook doorverwijzen.
- **Psychosociale aspecten** Het is van belang om bij patiënten met meerdere infecties te vragen naar de beleving van hun gezondheid en of zij sociale activiteiten mijden om infecties te voorkomen. Indien dit terecht het geval is, is antibiotica profylaxe te overwegen of behandeling met gammaglobulinen. Het actief verlagen van het aantal infecties leidt tot een directe verhoging van de kwaliteit van leven.^{3,4}

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- **Klinisch geneticus** In verband met de klinische en genetische variabiliteit kunnen patiënten met vragen worden verwezen naar hun eigen immunoloog die samenwerkt met de klinisch geneticus. Deze kan familieonderzoek doen en eventueel genetische diagnostiek om op basis hiervan een antwoord te geven op vragen over overerving en een eventueel herhalingsrisico bij een volgend kind.
- **Zwangerschap** lijkt bij patiënten met een sIgAD zonder extra risico te zijn. Indien er sprake is van een gecombineerde IgG subklasse deficiëntie of bij bijkomende auto-immuunaandoeningen is het wel raadzaam om patiënte door te verwijzen naar de gynaecoloog. De bijkomende problematiek kan wel degelijk invloed hebben op (de uitkomst van) de zwangerschap.⁶

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Tekenen van infectie** Wanneer de patiënt zich meldt met tekenen van een mogelijk bacteriële infectie, moet direct worden gestart met antibiotica (zie *Beleid*). Let er op dat de tekenen van infectie minder uitgesproken kunnen zijn. Verricht zo mogelijk microbiologisch onderzoek (kweek). De huisarts behandelt in principe de volwassen patiënt met een ongecompliceerde infectie. Verwijs kinderen altijd door naar de kinderarts. Geef patiënten eventueel antibiotica mee voor thuis, zodat zij zelf kunnen starten bij de eerste tekenen van een infectie, bijvoorbeeld in het weekend of op vakantie. Wanneer de antibiotica onvoldoende effect hebben of indien er complicaties optreden, overlegt de huisarts met de internist-immunoloog. Controleer actief of de antibiotica voldoende effect hebben.
- **Griep** De 'gewone' seizoensgriep door de verschillende griepvirussen verloopt niet ernstiger bij een sIgAD-patiënt. Wel is hij vatbaarder voor een bacteriële superinfectie. Neuraminidaseremmers (Oseltamivir) kunnen de ziekteduur verkorten en de kans op complicaties verminderen, indien gestart binnen 2 dagen na de eerste symptomen. Per patiënt moet een overweging worden gemaakt of het zinvol is deze medicijnen te starten.
- **Griepvaccinatie** wordt ondanks de mogelijk suboptimale respons wel geadviseerd. Het is aanbevolen om alle gezinsleden te vaccineren om de kans te verkleinen dat andere gezinsleden griep krijgen.
- **Vaccinaties** Zie *Beleid*.
- **Foliumzuur** wordt gesuppleerd bij langdurig gebruik (i.e. maanden tot jaren) van profylaxe met cotrimoxazol. De dosering hiervoor is 5 mg 1dd foliumzuur of folinezuur 15 mg 1 maal p.w.p.o.
- **Helicobacter Pylori infecties** dienen goed te worden behandeld, ook omdat de bacterie de kans op maagkanker iets groter maakt.¹
- **Ondergewicht** kan optreden door bijkomende darmproblemen, waaronder de malabsorptie en soms ook door het vele ziek zijn. Verwijs de patiënt –al dan niet in overleg met de specialist– laagdrempelig door naar de diëtist.
- **Maagzuur** is belangrijk voor de afweer: wees voorzichtig met het voorschrijven van maagzuurremmers.
- **Goede hygiënische maatregelen in de huisartsenpraktijk** zijn van belang, m.n. handen wassen bij contact tussen de arts (en/of andere praktijkmedewerkers) en de patiënt. Zie ook de hygiëne-adviezen bij *Beleid*. In het griepseizoen kan het verstandig zijn om de meer vatbare patiënt geen plaats te laten nemen in een volle wachtruimte. Pas hiervoor de afspraak aan of bied een andere wachtruimte aan.
- **Vermoeidheid** speelt bij veel chronische aandoeningen een rol. Soms is de lichamelijke oorzaak duidelijk, vaak ook niet. In alle gevallen is het van belang de patiënt serieus te

nemen en de vermoeidheid te erkennen. De tweede stap is ingaan op hun gedachten over vermoeidheid en hoe die de vermoeidheid in stand kunnen houden, bijvoorbeeld door te veel of door te weinig rust. Zie voor relevante websites *Consultatie en Verwijzing*.

- **Fysieke inspanning** kan gemakkelijk vermeden worden bij een chronische ziekte. Bied fysiotherapie aan wanneer het voor de patiënt lastig is om zelf de stap naar meer bewegen te zetten.
- **Psychosociale aspecten** Heb aandacht voor de psychosociale aspecten van sIgAD. Verwijs patiënten en/of hun ouders zo nodig door naar het maatschappelijk werk en/of een psycholoog voor begeleiding (zie ook *Beleid*).
- **Lotgenotencontact** is voor veel patiënten van belang. Verwijs hiervoor naar de Stichting voor Afweerstoornissen. (Zie *Consultatie en Verwijzing*.)
- **Coördinatie van zorg** is niet altijd goed geregeld. Vraag de patiënt of er aspecten zijn die aandacht behoeven.
- **School** Wanneer kinderen door hun ziekte beperkingen ondervinden ten aanzien van hun schoolbezoek en – resultaten, kan het WMO loket van de gemeente zorg en ondersteuning aanbieden. Daarnaast heeft de school een plicht om ondersteuning te regelen.

- **Beroepskeuze** Het is verstandig als patiënten rekening houden met hun ziekte (vermoeidheid en de hygiëneleefregels) bij het kiezen van een beroep. Dit is met name van belang voor patiënten met bijkomende problematiek, zoals subklasse-deficiënties en/of auto-immuunaandoeningen (Zie Welder bij *Consultatie en Verwijzing*).
- **Mantelzorg** Voor broertjes/zusjes, ouders en/of partner kan de ziekte ingrijpend zijn wanneer er sprake is van veel infecties en/of (ernstige) auto-immuunaandoeningen. Er kan een groot beroep op hun draagkracht worden gedaan. Let op tekenen van een sociaal isolement, wanneer gezinnen zich buiten gaan sluiten om te proberen infecties te voorkomen. Wijs als huisarts op vrijwilligerswerk, bestaande regelingen en mogelijke vergoedingen, zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijs naar instanties, zoals Mezzo en het WMO loket van de gemeente, zie *Consultatie en Verwijzing*.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** De diagnose wordt gesteld door een kinderarts(-immunoloog) of internist(-immunoloog).
 - **Behandeling en begeleiding** Zie *Beleid*.
 - **Erfelijkheid** Erfelijkheidsonderzoek kan soms aangewezen zijn in geval van een familiair voorkomen van de ziekte en bij preconceptie-adviezen; dit geldt voornamelijk voor de symptomatische patiënten. Hiervoor kan de patiënt terecht in één van de universitair medische centra.
 - **Patiëntenvereniging** Patiënten kunnen bij de Stichting voor Afweerstoornissen terecht voor voorlichting en onderling contact (www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl).
 - **Passend onderwijs** Adviseer Informatiepunt passend onderwijs (www.passendonderwijs.nl) te raadplegen en informatie aan te vragen bij het WMO-loket van uw gemeente.
- Achtergrondinformatie en relevante websites**
- Websites van gespecialiseerde centra
www.erasmusmc.nl/immunologie/research/JMF/
www.umcutrecht.nl/subsite/immuundeficienties/
www.ncia.nl/
 - Website met informatie over zieke kinderen in het onderwijs en specifiek over immuunstoornissen
www.ziezon.nl/ziektebeelden/immuunstoornis/
 - Landelijk kenniscentrum over gezondheid, arbeid en participatie
www.weldergroep.nl
 - Websites over hulp en hulpmiddelen
www.thuisarts.nl/zorg-en-ondersteuning
 - Website voor mensen die nieuwe zorg en/of ondersteuning willen regelen die bij hun situatie past.
www.regelhulp.nl
 - Website over de nieuwe regelgeving
www.hoeverandertmijnzorg.nl
 - Online marktplaats voor bijvoorbeeld hulp in de huishouding en meer
www.regeltante.nl
 - Online marktplaats die vrijwilligers en hulpvragers met elkaar in contact brengen
www.wehelpen.nl
 - Website voor mantelzorgondersteuning
www.mezzo.nl

vervolg op pagina 6

- Websites over vermoeidheid en andere klachten
www.thuisarts.nl/onvoldoende-verklaarde-lichamelijke-klachten/ik-heb-onvoldoende-verklaarde-lichamelijke-klachten-sol en
www.umcn.nl/zorg/afdelingen/nkcv/Pages/default.aspx
- Website van de patiëntenvereniging
www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl waarop tevens diverse brochures over de aandoening en ook over neuramidaseremmers te vinden zijn.
- Websites met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen
www.erfelijkheid.nl
www.orpha.net
www.zichtopzeldzaam.nl

Literatuurlijst

1. A.K. Bogstedt et al. Helicobacter pylori infections in IgA deficiency: lack of role for the secretory immune system. Clin Exp Immunol 1996; 105:202-204.
2. L. Hammarström, I. Vorechovsky, D. Webster. Selective IgA deficiency (sIgAD) and common variable immunodeficiency (CVID). Clin Exp Immunol 2000; 120:225-231.
3. G.H. Jörgensen et al. Clinical symptoms in adults with selective IgA deficiency: a case-control study. J Clin Immunol 2013; 33:742-747.
4. G.H. Jörgensen et al. Health-related quality of life (HRQOL) in immunodeficient adults with selective IgA deficiency compared with age- and gender-matched controls and identification of risk factors for poor HRQOL. Qual Life Res 2014; 23:647-660.
5. J.F. Ludvigsson, M. Neovius, O. Stephansson, L. Hammarström. IgA deficiency, autoimmunity & pregnancy: a population-based matched cohort study. J Clin Immunol 2014; 34:853-863.
6. J.F. Ludvigsson, M. Neovius, L. Hammarström. IgA deficiency & mortality: a population-based cohort study. J Clin Immunol 2013; 33:1317-1324.
7. S. A. McGhee. Selective IgA Deficiency. Chronic complex diseases of childhood: a practical guide for clinicians.
8. R. Hostoffer. Selective IgA deficiency: Clinical manifestations, pathophysiology, and diagnosis. UpToDate[®]. Feb 2014.
9. R. Hostoffer. Selective IgA deficiency: Management and Prognosis. UpToDate[®]. July 2014.
10. A.A. Schäffer et al. Analysis of families with common variable immunodeficiency (CVID) and IgA deficiency suggest linkage of CVID to chromosome 16q. Hum Genet. 2006; 118: 725-729.
11. N. Wang et al. Selective IgA deficiency in Autoimmune diseases. Mol Med 2011; 17:1383-1396.

Websites

12. www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=69127
13. <http://emedicine.medscape.com/article/885348-clinical>
14. www.rivm.nl/Documenten_en_publicaties/Professioneel_Praktisch/Richtlijnen/Infectieziekten/LCI_richtlijnen/LCI_richtlijn_Giardiasis

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Stichting voor Afweerstoornissen (SAS), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een papieren brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

Stichting voor Afweerstoornissen (SAS)

De Stichting voor Afweerstoornissen (SAS) bestaat sinds 1984. De SAS zet zich in voor aangeboren of verworven stoornissen in de afweer tegen infectieziekten en heeft verschillende doelen:

- Het behartigen van de belangen van patiënten met een afweerstoornis;
- Patiënten en hun families (onder)steunen;
- Kennis over afweerstoornissen verspreiden in begrijpelijke en verstaanbare vorm;
- Artsen alert maken op het feit dat afweerstoornissen ook in hun praktijk kunnen voorkomen.

De SAS wordt gesteund door een Medische Advies Raad, waarin een aantal artsen zitting hebben die zeer ervaren zijn in de behandeling van primaire immuun deficiënties (PID).

E-mail: info@stichtingvoorafweerstoornissen.nl
www.stichtingvoorafweerstoornissen.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 o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het 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.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. M.G. Nijhuis, arts/auteur VSOP
Mevrouw drs. I.B.M. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Dhr. K. Waas, bestuurslid SAS
Dhr. G.J. van Moorsel, lid SAS
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van

Mevrouw Prof. Dr. E. de Vries, kinderarts-infectioloog/-immunoloog, Jeroen Bosch Ziekenhuis 's-Hertogenbosch en Tranzo, Tilburg University
De heer dr. J. van Montfrans, kinderarts-infectioloog/-immunoloog, Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO, de stichting Dioraphte en de Cornelia Stichting.

Soest, 2015

