



- ① Prof. dr. Didier Ebo, adjunct-diensthoofd immunologie, allergologie, reumatologie
- ② Dr. Vito Sabato, staflid immunologie, allergologie en reumatologie

Mastocytose – Hereditair angio-oedeem (HAE)

Grote expertise voor kleine groep patiënten

Mastocytose en hereditair angio-oedeem, zelfs sommige artsen hebben er nog nooit van gehoord. De dienst immunologie heeft door de jaren een grote expertise opgebouwd rond die zeldzame ziekten.

Mastocytose wordt veroorzaakt door afwijkingen in de mastcellen, een soort witte bloedcellen die een rol spelen in het afweersysteem. De ziekte geeft allergische klachten, zoals jeuk, maag-darmproblemen, een opvallende huiduitslag tot een zware allergische shock toe. De mastcellen kunnen zich ook opstapelen in de organen of het beenmerg. Die vorm van mastocytose kan bijzonder agressief zijn en zelfs dodelijk.

Bij hereditair angio-oedeem (HAE) hebben de patiënten een tekort aan een bepaald eiwit – de C1-esteraseremmer – in het bloed. Ze krijgen daardoor zwellingen, bijvoorbeeld in het gelaat of aan handen en voeten. Inwendige zwellingen kunnen zware buikpijn veroorzaken en zwellingen in de keel kunnen levensbedreigend zijn. Beide ziekten zijn ongeneeslijk en erg zeldzaam. Mastocytose

komt voor bij 1 op 10.000 mensen, en HAE bij 1 op 65.000.

Moeilijke diagnose, grote impact

Het UZA is als eerste ziekenhuis in België erkend als *Centre of Excellence* voor mastocytose door het *European Competence Network on Mastocytosis*. 'Dat is een erkenning van onze expertise', zegt dr. Vito Sabato. 'Zo wordt mastocytose in het UZA multidisciplinair behandeld door een immunoloog, hematoloog, dermatoloog, kinderarts, klinisch bioloog en patholoog. Bovendien beschikken we over de juiste knowhow en ervaring om de correcte diagnose te kunnen stellen en kunnen we zowel standaardbehandelingen als experimentele medicijnen aanbieden.'

Mastocytose vaststellen is niet altijd eenvoudig. Sabato: 'Het is een diagnose die je over het hoofd kan zien. Patiënten hebben

vaak maar lage aantallen van de aangestaste mastcellen in het beenmerg en dus moet je over tests met een voldoende grote gevoeligheid beschikken.' De huidletsels van mastocytose zijn heel typisch, maar mastocytose zonder huiduitslag wordt niet altijd herkend. 'Als iemand een zware allergische shock doet zonder ook netelroos te hebben, moet je aan mastocytose denken, net als bij onverklaarbare osteoporose meestal bij patiënten onder de 50 jaar.' Mastocytose heeft vaak een grote impact op het leven van de patiënt. 'Tegen de effecten, zoals de huiduitslag en de maagdarmlachten, kunnen we antihistaminica geven, net als bij een allergie. Bij agressieve vormen geven we chemotherapie.'

20 jaar ervaring

Aangezien hereditair angio-oedeem erfelijk is, is een diagnose vaak wat makkelijker. Prof. dr. Didier Ebo volgt al 20 jaar patiënten met HAE. 'Als een patiënt zwellingen heeft

zonder jeuk en huiduitslag, kan via een eenvoudige bloedtest nagekeken worden of er eventueel sprake is van HAE.' Vervolgens is een confirmatietest nodig, beschikbaar in het UZA, om de diagnose met zekerheid te stellen. Ook die zeldzame ziekte heeft een grote invloed op de levenskwaliteit. 'De opstoten zijn onverwacht en vaak erg pijnlijk. Ze maken een normaal leven moeilijk. Met pijnlijke opgezwollen handen of voeten kun je bijvoorbeeld moeilijk gaan werken.'

De standaardbehandeling bestaat uit het toedienen van een C1-esteraseremmer, ter vervanging van het ontbrekende eiwit. Ebo: 'Dat gebeurt bij een acute aanval, maar bijvoorbeeld ook als de patiënt een operatie moet ondergaan. Manipulaties in de mondkeelholte brengen immers risico's op keelzwellen met zich mee. Vanaf zes opstoten per jaar of na een zware, levensbedreigende opstoot, krijgen patiënten het medicijn chronisch om de drie of vier dagen toegediend.' ☺



'Uitzaaiingen in mijn botten'

Didier (60) kreeg twee jaar geleden de diagnose systeemmastocytose. 'Ik sukkelde al jaren met mijn rug en toen ik twee jaar geleden van een ladder viel, bleken mijn onderste ruggenwervels gebroken. Op de scan zagen ze echter ook uitzaaiingen in mijn botten. Niet van kanker, maar van mastocytose, zo bleek uit een botbiopsie. Ik liet mij behandelen in het dichtstbijzijnde UZ, maar mijn bloedresultaten verbeterden maar niet.'

'Omdat mijn botonderzoek in het UZA was gebeurd, kreeg ik op een bepaald moment een uitnodiging voor een symposium over mastocytose. Zo ben ik bij dr. Sabato terechtgekomen. Ik neem nu nieuwe medicatie, binnen een klinische studie. Op enkele maanden tijd zijn mijn bloedwaarden enorm verbeterd. Mijn huiduitslag is nu ook minder hevig en ik heb minder last van mijn rug. Ik heb gemerkt dat maar weinig artsen op de hoogte zijn van de ziekte. De eerste arts die ik zag, heeft het moeten opzoeken en pas in het derde ziekenhuis – het UZA dus – hebben ze me echt kunnen helpen. Wat de toekomst brengt, weet ik niet. Het is niet te genezen, maar wel af te remmen. Mijn organen zijn in elk geval niet aangetast. Het enige wat ik niet meer kan, is zware dingen optillen, en ik ben wat vlugger moe dan vroeger. Ik was een enorme klusser thuis, maar dat heb ik dus moeten laten.'

Symposium voor HAE-patiënten

Op 22 april vindt in het UZA een symposium plaats voor HAE-patiënten en hun familie, in samenwerking met HAE Belgium (haebelgium.be).

Deelname is gratis, maar inschrijven verplicht. Meer info bij Nicole Talboom, T 03 821 46 64, nicole.talboom@uza.be of via info@angioedema.be.