

Moeilijke diagnoses

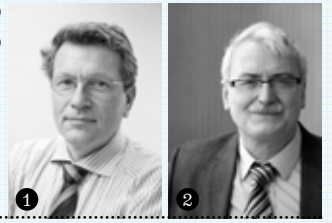
Wie zoekt, die vindt?

Patiënten gaan met hun klachten naar de dokter om te weten te komen wat er scheelt. Maar wat als de dokter het ook niet weet? Prof. dr. Didier Ebo (immunologie, allergologie, reumatologie) en prof. dr. François Eyskens (erfelijke metabole aandoeningen) over de soms moeilijke zoektocht naar een diagnose.

Hoe stel je als arts een diagnose?

Prof. dr. Didier Ebo: 'Het verhaal van de patiënt is en blijft extreem belangrijk, samen met het klinisch onderzoek dat de arts doet. Pas in tweede instantie vullen we dat aan met bijvoorbeeld bloedonderzoeken, medische beeldvorming of andere onderzoeken.'

Prof. dr. François Eyskens: 'Op basis van de ondervraging en het onderzoek van de patiënt weten we inderdaad al heel veel. Als we een erfelijke stofwisselingsziekte



vermoeden, vragen we zeker ook door naar de voorgeschiedenis van de patiënt en naar aandoeningen die in de familie voorkomen.’

Is het altijd makkelijk om op die manier tot een diagnose te komen?

Ebo: ‘Nee, verschillende factoren maken het moeilijk. Als allergologen zien wij de patiënten vaak als de symptomen, huiduitslag bijvoorbeeld, al weg zijn. Dan hang je dus af van de beschrijving van de patiënt.’

Eyskens: ‘Bij zeldzame stofwisselingsziekten zijn de symptomen dan weer vaak aspecifiek, wat betekent dat het meestal onmogelijk is om een diagnose te stellen op basis van de klinische symptomen en tekens.’

Ebo: ‘Patiënten interpreteren hun symptomen ook vaak en maken

soms associaties met aandoeningen die er niet zijn. Of ze hebben in het alternatieve circuit een soort diagnose gekregen. Eigenlijk besteden wij vaak heel wat tijd aan het ontcrachten van diagnoses die er geen zijn.’

De volgende stap in het proces zijn onderzoeken?

Eyskens: ‘Bij stofwisselingsziekten doen we vooral urine- en bloedonderzoek, eens we een idee hebben in welke richting we moeten zoeken – gerichte screening dus. Als daaruit iets blijkt, zoeken we verder via enzymdiagnostiek en vaak ook via DNA-analyse. We toetsen eigenlijk af of de afwijking die we vermoeden, bevestigd kan worden. Als er niks duidelijk uit de urineanalyses komt, kan het natuurlijk zijn dat het probleem zich op dat moment niet voordoet. Daarom wachten we soms op een nieuwe crisis om op dat moment de onderzoeken opnieuw te doen.’

Ebo: ‘Ook bij ons gebeuren de onderzoeken heel gericht. Op basis van wat de patiënt vertelt, gaan we als een Sherlock Holmes zoeken en speuren, tot we enkele mogelijke boosdoeners kunnen identificeren. Daarop gaan we dan testen met een bloed- of een huidtest, of allebei. Op alle mogelijke allergieën gaan screenen, heeft absoluut geen zin, want veel bloed- en huidtesten geven positieve resultaten zonder dat er ook echt een allergie is.’

Roepen jullie soms ook de hulp in van collega's of andere centra?

Ebo: ‘Ja, je hebt vaak andere specialisten nodig, zowel binnen het ziekenhuis als daarbuiten. Indien nodig verwijzen wij ook door, als we zelf niet gespecialiseerd zijn in een bepaald gebied. Zo is het UZA in België het enige referentiecentrum voor mastocytose. Net als hereditair angio-oedeem (HAE), ook een specialisme van ons, is dat een aandoening waar men niet snel aan denkt. Beiden zijn behoorlijk zeldzaam en geven symptomen die vaak voorkomen, zoals netelroos en zwellingen, het zogenaamde Quincke oedeem. Men denkt dan al snel aan een voedsel- of geneesmiddelenallergie. Het duurt soms tien of vijftien jaar voor iemand eraan denkt om op mastocytose of HAE te testen. We krijgen dan ook vaak mensen op raadpleging die al jaren sukkelen. Daarom is multidisciplinaire samenwerking zo belangrijk: je hebt nu eenmaal elkaars expertise nodig.’

Eyskens: ‘Voor de zeldzame stofwisselingsziekten geldt dat nog meer, doordat er zoveel zijn en ze zo zeldzaam zijn. Er is al enige tijd sprake van een Belgisch netwerk voor zeldzame ziekten. De overheid heeft een plan opgezet, maar de uitvoering laat op zich wachten. In elk geval is het de bedoeling dat de verschillende ziekenhuizen, elk met →



**Samenwerking
tussen disciplines
is erg belangrijk:
je hebt elkaars
expertise nodig**



→ hun eigen specialisaties, hun expertise samenleggen. Want niet iedereen kan alles doen. En ook voor de internationale netwerking is er aandacht. Zo proberen we ook de samenwerking met buitenlandse labo's te stroomlijnen, want een heel aantal diagnostische tests gebeurt in het buitenland.'

Wat doe je als alle onderzoeken niks opleveren? Als het onduidelijk blijft waar de klachten vandaan komen?

Eyskens: 'Dat is moeilijk en frustrerend voor arts én patiënt, maar als arts moet je dan eerlijk durven zijn. Als je je hele diagnostische arsenaal hebt uitgeput en je hebt niks gevonden, moet je de patiënt aanraden om te stoppen met zoeken.'

Ebo: 'Dat zijn geen gemakkelijke situaties. Nu, een diagnose is ook maar een diagnose. Vaak kan je patiënten wel degelijk goed symptomatisch behandelen, ook al weet je niet precies wat er aan de hand is. Het beste voorbeeld is hoge bloeddruk. Vaak weten we niet waar het vandaan komt, maar toch kunnen we het heel goed behandelen.'

Eyskens: 'Als bepaalde symptomen niet begrepen kunnen worden, betekent dat trouwens niet automatisch dat het om een zeldzame ziekte gaat. Vaak denkt men

van wel, maar zeldzame ziekten zijn ... zeldzaam.'

Ebo: 'Veel vaker gaat het om functionele klachten. Buikpijn bijvoorbeeld, kan simpelweg veroorzaakt worden door een vertraagde of versnelde darmwerking. Niet alle klachten worden veroorzaakt door een ziekte. Sommige patiënten vinden dat moeilijk te aanvaarden, ze willen dat 'het' een naam krijgt, terwijl wij als arts juist blij zijn dat we niets ernstigs vinden.'

Eyskens: 'Het omgekeerde is pijnlijker. Als je wel een diagnose hebt, maar geen behandeling, wat vaak voorkomt bij erfelijke aandoeningen. En toch zijn ook die mensen vaak blij dat ze eindelijk weten wat er aan de hand is, zelfs al zijn de vooruitzichten niet goed. Patiënten kunnen het blijkbaar beter plaatsen als hun aandoening een naam heeft.'

Gebeurt het soms dat na jaren, met nieuwe kennis, toch

duidelijk wordt wat er met een patiënt aan de hand was?

Eyskens: 'Ja, dat gebeurt zeker, en dan contacteren wij die mensen. Zeker in de erfelijke stofwisselingsziekten blijven er nieuwigheden komen. De patiënten leven ook langer, zodat we nu nieuwe pathologieën zien die we vroeger niet kenden.'

Ebo: 'Soms krijgt een patiënt na verloop van tijd ook nieuwe symptomen, en die kunnen nieuwe aanknopingspunten geven, of een eerder gestelde diagnose tegenspreken. Een patiënt wordt bijvoorbeeld jarenlang behandeld voor reumatoïde artritis of een andere systeemaandoening, tot op een dag duidelijk wordt dat hij lupus heeft. Er komen ook steeds nieuwe diagnostische tests en nieuwe therapieën bij. Dan bellen wij patiënten vaak op die daarvoor in aanmerking komen. Of patiënten nemen zelf contact op nadat ze iets vernomen hebben in de pers.' ☺

Niet alle klachten worden veroorzaakt door een ziekte

Symposium zeldzame ziekten in de immunologie

Op zaterdag 7 november houdt de dienst immunologie, allergologie en reumatologie een symposium over zeldzame ziekten in de immunologie, met onder meer aandacht voor een snellere herkenning. Het symposium richt zich tot artsen en artsen in opleiding.

Meer info: www.uza.be/immunologie_zeldzame_ziekten