



MCTD

Wat is MCTD?

Mixed Connective Tissue Disease

(Gemengde bindweefselziekten)

Sinds tientallen jaren is het bekend dat sommige bindweefselziektepatiënten (zie de algemene folder) symptomen hebben zowel van lupus als van sclerodermie als van myositis enz. Deze aandoeningen zijn bijgevolg moeilijk te benoemen. Meestal worden zij 'overlap-syndromen' genoemd. In 1969 merkten Sharp en medewerkers op dat er een speciale vorm van overlap-syndroom bestaat met symptomen van sclerodermie, lupus, myositis en reumatoïde artritis, waarbij een grote hoeveelheid antistoffen¹ gevonden werd tegen één welbepaald eigen antigeen², namelijk U1RNP. Intussen weet men dat ook het Sjögren-syndroom veel voorkomt bij MCTD.

Op basis van de sterke link met één soort autoantistoffen en de aanwezigheid van een deels eigen genetische aanleg wordt MCTD steeds meer als een aparte ziekte beschouwd en minder als een "overlap" syndroom.



Belangrijkste kenmerken

Bij elk symptoom geven we procenten aan. Deze zijn overgenomen uit "Textbook on Rheumatic Diseases" het basiswerk van de EULAR³. Afhankelijk van de studies ligt het aantal patiënten met MCTD die aan het symptoom lijden tussen het laagste en het hoogste percentage. Dit wijst vooral op het verschil in samenstelling van de onderzochte groepen. Dit ligt aan het type patiënten dat naar het centrum in kwestie gaat (jong of ouder, man of vrouw, reuma- of algemeen centrum, hooggespecialiseerd of niet enz...) Het soms grote verschil tussen laag en hoog percentage kan de indruk geven dat men het niet goed weet. Het wijst echter sterk op het belang van studies in verschillende soorten centra. Omdat de zware vormen minder voorkomen dan de lichte zal voor de ganse populatie van MCTD-patiënten het percentage voor de levensbedreigende symptomen dichter bij het lage dan bij het hoge cijfer liggen. Voor de symptomen waarbij klachten een belangrijke rol spelen in de diagnose (bv spierverswakking als argument voor myositis, pijn als argument voor artritis) zal de waarheid wellicht dichter bij het hoge percentage liggen.

- Raynaud-fenomeen (75-96%)
praktisch altijd aanwezig in het begin en dikwijls zonder andere zichtbare veranderingen ter hoogte van de vingers, tenzij er van in het begin sclerodermie aanwezig is.
- Gezwollen vingers
meestal alle vingers over de hele lengte. Men spreekt van worstvormige zwelling. Soms is deze voorbijgaand, soms evolueert ze naar een sclerodactylie (dunne vingers met harde huid en beperkte beweeglijkheid).
- Gewrichtsontsteking (60-100%)
in het begin dikwijls pijn en zwelling van de hand- en voetgewrichten zoals bij reumatoïde artritis (RA). Aantasting van het kraakbeen en bot, zoals bij RA komt voor in 30-70%, vooral indien er Reumafactor in het bloed is.
- Spieraantasting (15-75%)
15 tot 75% van de patiënten krijgt myositis (spierontsteking) (zie hiervoor de folder over polymyositis). Twee op drie hebben belangrijke spierpijnen (geen verzwakking of verlamming) zonder echter aanwijsbare laboratorium-, elektromyografische of bioptische afwijkingen. Deze klachten betreffen dan vooral de grote spiergroepen van schoudergordel en bovenarmen.

- Longen (tot 67%)

hier kunnen dezelfde afwijkingen en problemen optreden als bij sclerodermie. Dikwijls ziet men vermindering van het longvolume, soms vermindering van de zuurstofopname en een zeldzame keer overdruk in de longbloedvaten (Pulmonale arteriële hypertensie (PAH)). Net zoals bij systeemsclerose kan longaantasting in zijn ergste vormen (vooral PAH) levensbedreigend zijn.

- Maag-darm

ook hier kunnen dezelfde klachten optreden als bij sclerodermie:

- Slokdarm (45-85%): moeilijk slikken

omdat de voortstuwing van het voedsel naar de maag verstoord is, terugvloeit van de maaginhoud door slechte afsluiting waardoor zuur branden en slokdarmontsteking ontstaat

- Vertraagde maaglediging (6%)

- Dundarm (tot 75%): vertraagde door gang en minder goede voedselopname in het bloed.

- Hartaantasting (23-30%)

ontsteking van het hartvlies (pericarditis) kan acuut zijn. Zeldzaam ziet men ontsteking van de hartspier (myocarditis) zoals bij polymyositis, soms leidend naar hartfalen of ritmestoornissen. Deze verwickeling is heel ernstig en kan levensbedreigend zijn.

- Neurologische letsels (0-17%)

meningitis, psychische afwijkingen ten gevolge van hersenaantasting, aantasting van ruggenmerg of aangezichtszenuwen zijn beschreven maar zeldzaam.

- Nieraantasting (11-40%)

is vrij zeldzaam. Er kan echter aantasting van de nieren voorkomen zowel van het type sclerodermie (vooral aantasting van de nierbloedvatjes) als van het type lupus (vooral aantasting van de nierfiltertjes).

- Huid en slijmvliezen

de huid kan zowel tekenen van sclerodermie (4-19%) als van lupus (25-55%) vertonen. Siccaklachten (droge ogen, mond, vagina) komen voor bij 10-30% al of niet in het kader van het Sjögren-syndroom. .

Wie kan MCTD krijgen en is het erfelijk?

MCTD is een zeldzame ziekte. Zij begint meestal tussen 20 en 50 jaar, 8 tot 9 op 10 zijn vrouwen. MCTD is niet erfelijk. Genetische aanleg kan aanwezig zijn: soms dezelfde aanleg die dikwijls bij lupus gezien wordt, soms die van reumatoïde artritis, soms die van Sjögren, al of niet in combinatie met mekaar.. Mogelijk spelen ook uitwendige factoren een rol. Enkele gevallen werden beschreven na beroepscontact met polyvinylchloride (PVC). (zie ook sclerodermie).

Verloop

Gezien MCTD een mengbeeld is, kunnen de vormen heel verschillend zijn, dus ook het verloop. Klachten en symptomen zullen afhangen van welke organen in welke mate zijn aangetaast en ook van de graad van ziekteactiviteit. De last en hinder kunnen groot zijn. Doorgaans is het verloop vrij gunstig indien adequaat wordt behandeld (zie verder). De eerder zeldzame overlijdens aan de ziekte zelf zijn meestal toe te schrijven aan pulmonale hypertensie of infecties.

Diagnose

Deze is gebaseerd op enerzijds klachten, symptomen en orgaanaantastingen, anderzijds op de aanwezigheid van anti-U1RNP antistoffen in hoge titer⁴ Het is de enige bindweefselziekte waar één specifieke soort autoantistof vereist is om de diagnose te stellen (althans in de meeste centra). Alleen de aanwezigheid van U1RNP-antistoffen zonder typische symptomen van MCTD mag nooit tot de diagnose leiden. In dat geval kan -afhankelijk van eventuele klachten- opvolging wel aangewezen zijn.

Zodra de diagnose MCTD vermoed wordt, moeten enkele bijkomende onderzoeken uitgevoerd worden, zoals longfunctie, hartonderzoek, nazicht van nierfunctie en bloeddruk. Bij spierklachten of zenuwpijnen moet een elektromyografie uitgevoerd worden. Gegevens uit deze onderzoeken kunnen uiteraard ook bijdragen tot de diagnose.

Behandeling

Dikwijls is er gunstig resultaat bij een lage dosis cortisone. Dit is echter niet altijd zo. Er bestaat geen standaardbehandeling voor MCTD. De behandeling moet bepaald worden door soort en graad van orgaanaantasting en kan dus zowel een sclerodermiebehandeling, een lupusbehandeling, als een polymyositisbehandeling zijn (zie desbetreffende folders). Meer nog dan bij andere bindweefselziekten moet de behandeling aan elke patiënt aangepast worden.

MCTD en zwangerschap

De rapporten hierover zijn heel verschillend. De invloed van zwangerschap op MCTD of omgekeerd de invloed van MCTD op zwangerschap is best vergelijkbaar met deze bij lupus. Goede planning en ernstig nemen van eventuele orgaanaantasting bij de moeder (vooral pulmonale hypertensie en eventuele nieraantasting en hoge bloeddruk) zijn van groot belang.

Overlap-syndromen

MCTD wordt dus niet meer als een overlap-syndroom beschouwd maar als een aparte ziekte. Voor de volledigheid vermelden we hier wel het bestaan van overlap-syndromen die van MCTD moeten onderscheiden worden. Ze zijn vaak minder duidelijk afgelijnd dan MCTD en hebben doorgaans geen anti-U1RNP antistoffen. De behandeling moet zich richten op soort en graad van orgaanaantasting en moet individueel aangepast worden. Mogelijk zijn de individuele verschillen wat betreft verloop en vooruitzichten nog groter dan bij MCTD

Undefined Connective Tissue Disease (UCTD)

Deze aandoening heeft evenveel of even weinig verband met MCTD als met alle andere CIBs. We vermelden ze hier omdat ze zeer vaak in één adem met MCTD wordt vermeld. Wellicht is dit omwille van de gelijkenis in het letterwoord, mogelijk ook omwille van de onduidelijkheid die vaak (ten onrechte) over beide aandoeningen hangt.

Bij het begin van een bindweefselziekte en wellicht vooral bij het begin van een overlap-syndroom of MCTD, kunnen de symptomen zo beperkt zijn dat een beginnende bindweefselziekte kan vermoed worden, maar dat ze niet met zekerheid kan gediagnosticeerd worden. Dan spreekt men van UCTD (= ongedefinieerde bindweefselziekte). Meestal is er Raynaud-fenomeen, gewrichtspijnen, soms artritis, spierpijnen. Het verloop is heel verschillend. Sommigen blijven in dit stadium terwijl anderen soms vrij plots evolueren naar een typische lupus of andere bindweefselziekte. Ook hier is de behandeling heel persoonlijk te bepalen. UCTD is - in tegenstelling tot wat vaak gedacht wordt- een officiële diagnose die een goede opvolging en eventueel behandeling moet krijgen.

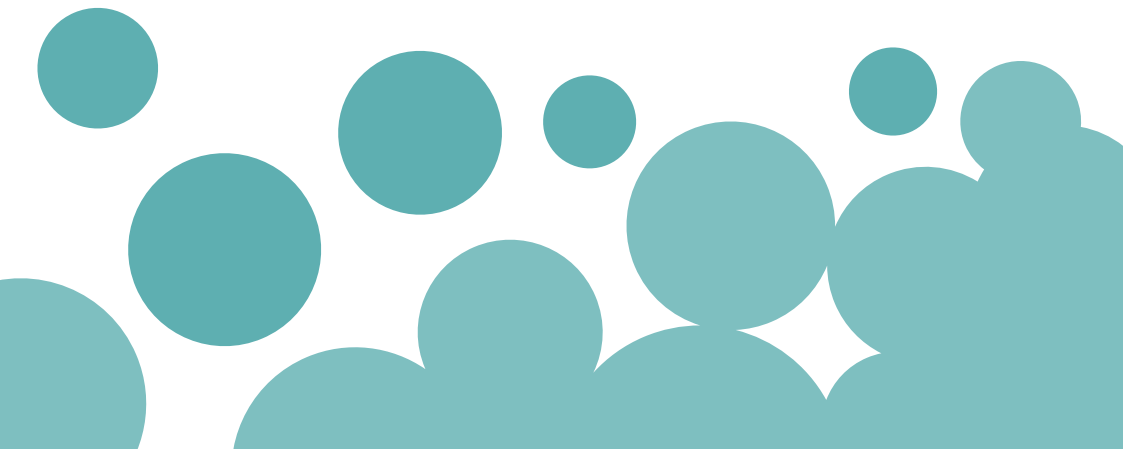
¹ Eiwit dat gevormd wordt als reactie op een antigeen, waarmee het een verbinding aangaat om de schadelijke werking van het antigeen teniet te doen.

² Stof waartegen in het lichaam antistoffen kunnen ontstaan.

³ European League Against Rheumatism

⁴ gehalte aan opgeloste stof in een vloeistof (hier het bloed)





Deze folder is opzettelijk beperkt gehouden. Wil u meer info over deze of andere bindweefselziekten, neem contact op met de CIB-Liga vzw en raadpleeg eveneens de brochure die te verkrijgen is op het secretariaat.

MCTD is een ernstige aandoening. Het stellen van de diagnose is een zaak van samenwerking tussen de huisarts en de specialist.



Deze folder is een productie van de Medische Adviesraad van de CIB-Liga. De inhoud ervan werd getoetst aan "Connective Tissue Diseases" het basiswerk van de EULAR.