

MCTD

mixed connective tissue disease



Nationale vereniging voor mensen met
lupus, APS, sclerodermie en MCTD



MCTD

mixed connective tissue disease

Informatie uit deze folder hergebruiken of delen is toegestaan mits de bron (NVLE) vermeld wordt.

Wat is MCTD?

MCTD is een zeldzame systemische auto-immuunziekte. Ons afweersysteem (= immuunsysteem) beschermt ons tegen lichaamsvreemde indringers, zoals o.a. bacteriën en virussen. Het systeem kan onderscheid maken tussen lichaamsvreemde en lichaamseigen bestanddelen. Bij een auto-immuunziekte is het onderscheid tussen lichaamsvreemd en lichaamseigen verstoord geraakt. Bij de meeste auto-immuunziekten kan men in het laboratorium aantonen (vooral in de vorm van afweerstoffen = antistoffen) dat het lichaam afweerreacties vertoont tegen bestanddelen van het eigen lichaam (men spreekt van autoantistoffen). Bloedonderzoek is de meest gebruikte manier om autoantistoffen aan te tonen. Vaak zijn de bestanddelen van het lichaam waartegen deze autoantistoffen gericht zijn structuren (veelal eiwitten) die in celkernen voorkomen. Deze antistoffen noemen we anti-kern (nucleaire) antistoffen (ANA). Soms zijn de reactiepatronen van deze antistoffen heel kenmerkend voor een bepaalde auto-immuunziekte en kunnen zij richting geven aan een diagnose.

MCTD is de afkorting van **mixed connective tissue disease**. Dat betekent letterlijk gemengde bindweefselziekte. (Systemische auto-immuunziekten werden in het verleden bindweefselziekten genoemd. Het woord “gemengd” wijst erop dat het MCTD syndroom overlappende kenmerken heeft met andere auto-immuunziekten). De ziekte werd voor het eerst in 1972 door professor Sharp beschreven. Sharp deed onderzoek naar autoantistoffen bij patiënten met SLE en vond bij sommige patiënten in het bloed zeer grote hoeveelheden aan van antistoffen, die gericht waren tegen een dan juist ontdekt kerneiwit, het RNP. Patiënten met deze hoge titers aan RNP antistoffen bleken onderling overeenkomsten te hebben. Zij hadden vaker dan “andere”

SLE patiënten het Raynaud fenomeen, gezwollen (puffy) vingers, slokdarmklachten en spierontsteking (myositis). Oorspronkelijk werd beschreven dat deze speciale “groep” SLE patiënten geen nieraantasting kregen, maar dat bleek in vervolg onderzoek toch niet waar te zijn.

Daarnaast bleek uit vervolgonderzoek dat deze groep patiënten met hoge titers anti-RNP antistoffen, méér dan SLE patiënten zónder deze antistoffen, kans hebben op het ontwikkelen van verbindweefseling in de longen (longfibrose) en op het ontstaan van een hoge bloeddruk in de longslagaders (pulmonale hypertensie). Ook treden bij hen relatief vaak slecht genezende wondjes op aan de vingers.

We beschouwen MCTD nu als een ziekte met kenmerken van verschillende andere auto-immuunziekten, met name SLE, sclerodermie en polymyositis. Net als bij patiënten met sclerodermie, hebben vrijwel alle patiënten met MCTD het fenomeen van Raynaud. De ziekte begint meestal tussen de 20 en 50 jaar. 90% van de MCTD-patiënten zijn vrouwen.

Symptomen

De symptomen die deze ziekte kan veroorzaken zijn zeer divers omdat zij bepaald worden door de organen die zijn aangedaan.

MCTD begint bij veel patiënten met het Raynaud fenomeen. Dat wil zeggen dat onder invloed van kou en/of emoties een sterke neiging tot vernauwen van bloedvaten van vingers en/of tenen aanwezig is. Dat uit zich in een lijkwitte verkleuring van de vingers, vaak gevolgd door een diep-blauwverkleuring en die vaak samengaat met een gevoel van stijf- en pijnlijkheid en/of tintelingen. Bij opwarmen worden de vingers dan vaak weer rood van kleur. Door een slechte doorbloeding kunnen spontaan zweertjes optreden, die vervolgens slecht genezen (topulcera).

Klachten die bij MCTD kunnen optreden zijn dus een “mix van” verschijnselen die bij andere auto-immuunziekten kunnen voorkomen (dat betekent natuurlijk niet dat iedere patiënt ook al deze verschijnselen krijgt!!). Dit betreft onder andere:

- Ernstige vermoeidheid
- Koorts
- Haaruitval
- Gezwollen vingers
- Gewrichtsontsteking (waarbij net als bij SLE de gewrichten in het algemeen niet kapot gaan)
- Spierklachten (polymyositis), met vooral zwakte van spieren, in het gebied van de schouders en heupen. Soms geeft dit ook pijnlijke spieren.
- Longklachten (kortademigheid)
- Slokdarmklachten (zuurbranden, slecht zakken van vooral vast voedsel))
- Zweertjes in mond/keel/neusholte
- Ontsteking van het longvlies (pleuritis)
- Ontsteking van het hartzakje (pericarditis)
- Huidafwijkingen: de huid kan tekenen van sclerodermie vertonen, zoals verharding en verdikking van de huid van vooral de vingers of afwijkingen tonen die kenmerkend zijn voor SLE (bijvoorbeeld een vlindervormige uitslag in het gelaat en abnormale reacties door blootstelling aan zonlicht)
- Sjögren syndroom: droge ogen en/of slijmvliezen (mond).
- Stoornissen van het zenuwstelsel
- Verlaagde aantallen van bloedcellen
- Hoge bloeddruk
- Onderhuidse verkalkingen
- Nierafwijkingen (glomerulonefritis)
- Ontsteking van de hartspier (myocarditis)

Bloedonderzoek / Diagnose

Wanneer men bij een patiënt aan MCTD denkt (op grond van het complex van klachten en bevindingen bij lichamelijk onderzoek), kan gekeken worden of bij bloedonderzoek zogenaamde anti-U1RNP antistoffen aanwezig zijn. Inmiddels weten we dat deze antistoffen gericht zijn tegen een complex van enkele aan RNA “klevende” eiwitten. In de meeste laboratoria wordt niet naar de titer aan anti-RNP antistoffen gekeken, maar wordt bepaald of ze wel of niet aantoonbaar zijn in bloed. Belangrijk is dat met deze technieken óók bij sommige patiënten met auto-immuunziekten die geen MCTD zijn (bijvoorbeeld SLE), deze antistoffen gevonden kunnen worden. Ze zijn dus NIET ziekte specifiek.

Naast dit gerichte immunologische onderzoek wordt uiteraard gekeken naar het aantal bloedcellen, de nierfunctie, het CPKgehalte in het bloed (verhoogde waarden kunnen op myositis wijzen) en de urine. Daarnaast is het vaak goed om (hetzij vanwege klachten, hetzij om een uitgangssituatie vast te leggen) aanvullend longfunctie- en hartonderzoek te doen. Ook kan onderzoek gebeuren naar de functie van de slokdarm. Wanneer er spierklachten of klachten door aantasting van zenuwen zijn, kan een bepaald spieronderzoek, een EMG (electromyografie), noodzakelijk zijn. De gegevens van deze onderzoeken kunnen ook bijdragen tot de diagnose.

Oorzaak en erfelijkheid

De oorzaak van MCTD blijft vooralsnog onbekend. Zowel genetische als omgevingsfactoren spelen waarschijnlijk een rol bij het ontstaan van de ziekte. Het is waarschijnlijk dat een bepaalde aanleg voor het krijgen van auto-immuunziekten via het genetisch materiaal wordt overgeërfd, maar we beschouwen MCTD, net als andere auto-immuunziekten, niet als een typisch erfelijke ziekte.

Behandeling en verloop

De ziekte is (nog) niet te genezen. Wel kan de arts een aantal leefregels en medicijnen voorschrijven om de symptomen te bestrijden. Meer nog dan bij andere auto-immuunziekten moet de behandeling aan elke patiënt aangepast worden, afhankelijk van de soort en ernst van orgaanaantasting en klachten.

Daar MCTD een mengbeeld is, verschilt het beeld en de verloop van de ziekte per patiënt. Doorgaans is het verloop gunstig wanneer de patiënt goed gevolgd en indien nodig juist behandeld wordt.

Niet zelden ziet men de ziekte geleidelijk overgaan tot een aandoening die niet anders is dan SLE of sclerodermie.

Vragen?

Heb je vragen? Stel deze dan via het secretariaat van de NVLE.

Secretariaat : info@nvle.org

Telefoon : 088-0157000

Website : www.nvle.org



12 | 2021

**NVLE Nationale vereniging voor mensen met
lupus, APS, sclerodermie en MCTD**

Newtonlaan 115 info@nvle.org
3584 BH Utrecht 088 – 0157000

Kijk voor meer informatie op www.nvle.org