

## Bizarre West-Vlaamse ziekte krijgt eindelijk een naam

DS 31 maart 2016 [Hilde Van den Eynde](#) Oorzaak gevonden voor zeldzame ontstekingsziekte

Welke mysterieuze ziekte komt alleen in West-Vlaanderen voor en veroorzaakt forse blaren, koorts, pijn en uitputting? Nee, dit is geen grap – het antwoord werd gevonden in Leuven.

Carine Wouters en Adrian Liston vonden een defect in het gen dat de aanmaak van het eiwit pyrine aanstuurt.

Drie generaties zit de ziekte nu al in de familie, zegt Hubert L.\*, een vijftiger uit Ardoois. ‘Mijn vader heeft het, zijn broer en twee zussen ook. Mijn twee broers hebben de ziekte, net als ikzelf en een van mijn zoons. En niemand die wist wat het was.’

Allemaal hebben de leden van de West-Vlaamse familie L. al sinds hun kindertijd hevige pijn in hun benen, soms zo erg dat ze niet eens meer konden staan. Andere symptomen van de bizarre ziekte waren wekenlange koorts, blaren op de huid en een zware vorm van acne. ‘Artsen hier in West-Vlaanderen konden ons niet vertellen wat er aan de hand was’, vertelt Hubert. ‘We legden er ons bij neer. Het zat in ons bloed, we moesten ermee zien te leven.’

Maar toen Huberts zoon op zijn vijftiende met een zware ontsteking in het ziekenhuis terechtkwam en er ook schade aan zijn lever en milt werd vastgesteld, was voor Hubert de maat vol. ‘Die jongen ging steeds verder achteruit. Ik heb hem in de auto gestoken en ben met hem naar Leuven gereden. In Gasthuisberg wisten ze binnen een halfuur dat ook zijn hart was aangetast. Zwáár aangetast.’

Twee harttransplantaties verder maakt de zoon, inmiddels 22, het weer goed. En sinds enkele weken weten hij, zijn vader en de verdere familieleden wat bij hen de geheimzinnige ziekte heeft veroorzaakt, die nergens elders in het hele land lijkt voor te komen.

‘Het heeft ons tien jaar gekost om erachter te komen wat het was’, zegt Carine Wouters. De [kinderreumatologe van het UZ Leuven](#) heeft de familie uit Ardoois sinds de eerste dagen gevolgd. ‘Maar nu weten we heel zeker dat deze ziekte ontstaat door een enkel genetisch defect.’

Dat aangeboren defect doet een immuunewit in *overdrive* gaan en zonder reden afweerreacties uitlokken. Met als resultaat spier- en gewrichtspijnen, koorts en huidontstekingen. ‘En op de duur een algehele uitputting’, zegt Wouters.

Op haar verzoek stonden 22 zieke en gezonde leden van de familie bloed af, zodat hun DNA kon worden vergeleken om uit te vinden waar het zieke gen precies zat. ‘Ons bloed heeft overal gezeten’, zegt Hubert, ‘zelfs tot in Amerika.’

Wouters’ collega Adrian Liston (VIB en KU Leuven) leidde artsen en wetenschappers – van Libanon en Parijs over Engeland tot Bahrein en Australië – in de zoektocht naar de boosdoener. Hij werd uiteindelijk gevonden in een gen dat de aanmaak van het eiwit pyrine aanstuurt. In zijn defecte vorm is dat eiwit overrijverig en ziet het overal infecties die er in werkelijkheid niet zijn. ‘Het lichaam denkt dat een bacterie de huid infecteert’, zegt Wouters, ‘en produceert het ontstekings-eiwit interleukine-1.’ Gevolg: rode vlekken, koorts, pijn, vermoeidheid.

### Onderbehandeld

In het vaktijdschrift *Science Translational Medicine* presenteren Wouters en Liston vandaag, samen met de collega’s uit binnen- en buitenland, de nieuwe ziekte aan hun collega’s. *Pyrene-geassocieerde auto-inflammatie met neutrofiële dermatose* werd ze officieel gedoopt, en ze werd inmiddels ook al vastgesteld bij families in Engeland en Frankrijk.

‘Straks kunnen we uit meer landen diagnoses verwachten’, zegt Wouters. ‘Als collega-artsen ons verslag lezen, kunnen ze bij patiënten met vergelijkbare klachten een DNA-test laten doen. Die wijst binnen de week uit of iemand deze ziekte heeft.’

Nu de ziekte een naam heeft, kan Wouters haar eigen patiënten ook beter behandelen. ‘Zij zijn eigenlijk altijd onderbehandeld geweest. Heel vaak met corticosteroiden – goede ontstekingsremmers, maar met zware bijwerkingen.’

Straks hoopt Wouters anakinra te kunnen gebruiken (merknaam Kineret, een middel tegen artritis dat zich richt tegen het ontstekings-eiwit interleukine-1). Een proefbehandeling bij een Engelse patiënt pakte opvallend goed uit. De huidletsels verdwenen, net als de koorts en de pijn.

Anakinra is in België nog niet verkrijgbaar, en Wouters heeft het kabinet-De Block daarover om overleg gevraagd. In afwachting stelt de producent kosteloos een voorraadjie ter beschikking voor behandeling van de West-Vlaamse familie.

Hubert L. hoopt dankzij de nieuwe medicatie straks 'een wat menselijker leven' te kunnen leiden. Met de cortisone-inspuitingen en morfinepleisters waarmee hij tot dusver werd geholpen, voelde hij zich hooguit 'vijftig-zestig procent'. Hij is opgetogen, nu er een verklaring is voor de ziekte in zijn familie. 'Ik doe mijn hoed af voor de mensen uit Leuven. Ze hebben er echt werk van gemaakt. Hadden zij er hun schouders niet ondergezet, dan hadden we vandaag nog steeds niet geweten wat er met ons aan de hand was.'

*\* De naam is op verzoek van de patiënt gefingeerd.*