

REUMATOÏDE ARTRITIS IS MOGELIJK NIET ÉÉN ZIEKTE

Bestaan er subtypen van reumatoïde artritis?
Reumatoloog Rachel Knevel uit Leiden heeft de vraag opnieuw opgepakt. "Patiënten kunnen heel verschillend reageren op dezelfde medicijnen."

Mensen met reumatoïde artritis (RA) kunnen heel verschillende klachten ervaren. De één heeft vooral problemen in haar of zijn handen, bij de ander zitten de problemen in de voeten. Of: bij de één zijn in de gewrichten duidelijk ontstekingen waarneembaar, bij de ander zitten ze vooral in verhoogde bloedwaarden. En er zijn meer verschillen: sommige mensen knappen sterk op van medicijnen, anderen veel minder.

Die verschillen lijken bovendien samen te vallen: mensen met problemen in de handen profiteren veel sterker van medicijnen dan mensen met problemen in de voeten. Zou het kunnen zijn dat RA niet één ziekte is, maar dat er verschillende vormen, meerdere subtypen, naast elkaar bestaan?

Het idee dat RA niet één ziekte is, leeft al langer onder de reumatologische wetenschappers, en is onlangs opnieuw opgepakt door de onderzoeksgroep van reumatoloog Rachel Knevel van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Onder de noemer 'Data Science Rheumatology' brengen Knevel en haar collega's gegevens uit verschillende bronnen

.....

IS RA EEN ERFELIJKE AANDOENING? JA EN NEE

bij elkaar: bestaande databestanden van ziekenhuizen en huisartsen, gegevens van eigen patiënten, en de uitkomsten van een online vragenlijst over reumatische klachten (Rheumatic screening test). Iedereen die zich afvraagt of hij reuma heeft kan deze vragenlijst invullen.

Wil je subgroepen van een ziekte onderscheiden, dan moet je over een groot hoeveelheid data beschikken, en dat is waar de Leidse groep op inzet.

Genetica

Knevel en haar collega's kijken niet alleen naar de ziekteverschijnselen, maar ook naar de onderliggende genetica. En dan valt hetzelfde op: mensen met RA hebben lang niet allemaal dezelfde genen. "We weten inmiddels van zo'n honderd genen dat ze betrokken kunnen zijn bij RA, maar lang niet iedereen met RA heeft al deze genen, ook hier kun je waarschijnlijk subgroepen onderscheiden."

Even iets over erfelijkheid. Is RA een erfelijke aandoening? Ja en nee. Nee, want als jouw ouders RA hebben, is de kans dat je zelf RA krijgt, nog steeds heel klein. En ja, want veel mensen met RA blijken een gelijksoortig genetisch patroon te hebben. Dus die genen betekenen wel iets, maar wat precies?

Rachel Knevel: "Of iemand RA krijgt, is vrijwel zeker een kwestie van genetische aanleg in combinatie met omgevingsfactoren. Hoe deze interactie precies verloopt,

.....

ONDER DE NOEMER 'DATA SCIENCE RHEUMATOLOGY' BRENGEN KNEVEL EN HAAR COLLEGA'S GEGEVENS UIT MEERDERE BRONNEN BIJ ELKAAR



Reumatoloog en onderzoeker Rachel Knevel: "Als de vermoedens juist blijken, kunnen patiënten daar alleen maar van profiteren."

weten we nog niet goed. Wel is duidelijk dat roken in combinatie met bepaalde genen een sterk verhoogde kans geeft op RA. Tegelijk heeft de helft van de mensen met RA nooit gerookt."

Engeland

Alles bij elkaar lijkt het erop dat je met verschillende genen een andere vorm van RA kan krijgen, beïnvloed door leefomstandigheden. En dat mensen met RA zich verschillend ontwikkelen, met uiteenlopende verschillende uitingsvormen. "Hoe het precies zit, is niet bekend. Daar is nog veel studie voor nodig", zegt Knevel.

Dit blijkt ook uit het gegeven dat onderzoekers in Engeland eveneens naar subtypen van RA zoeken, maar daarbij een andere indeling hanteren dan de Leidse reumatologen. "In Engeland baseren de artsen hun gegevens op bipten van gewrichten, terwijl wij uitgaan van ontstekingen, bloedwaarden en de vragenlijst. Eén van onze onderzoekers werkt nu samen met de Engelsen om te kijken of we tot dezelfde indeling kunnen komen."

Als de vermoedens juist blijken, kunnen patiënten daar alleen maar van profiteren. Want helderheid over de precieze aard van een ziektebeeld vergroot de behandelinzichten.

Diagnosestelling

De reumatologie is goed op weg, vindt Knevel.

"Tegenwoordig kunnen we de meeste mensen met RA goed behandelen. Het overgrote deel van hen loopt – anders dan vroeger – geen schade meer op aan de botten. Al moeten ze de medicijnen wel hun hele leven blijven gebruiken."

GENETISCH ONDERZOEK KAN HELPEN BIJ DE DIAGNOSESTELLING

Niettemin is nog veel verbetering mogelijk, zoals bij de diagnosestelling. "Veel mensen moeten te lang wachten op de juiste diagnose. Dat heeft er onder andere mee te maken dat bij reuma de diagnosestelling een gedeelde taak is van huisartsen en reumatologen. Wat doet een huisarts wel, en wat doet hij of zij niet meer? Wanneer verwijst de huisarts door? Of wanneer verwijst de reumatoloog terug? Die kwesties zijn in beweging."

Eigen onderzoek van Rachel Knevel wijst uit dat genetische kennis ook hier zijn vruchten kan afwerpen, namelijk om te bepalen welke vorm van reuma iemand heeft. "Veel vormen van reuma presenteren zich met gewrichtsontsteking. De onderliggende ziektes, zoals RA, artritis psoriatica, SLE en jicht, hebben een verschillend genetisch profiel. Dit erfelijke plaatje kan helpen bij de vraag: om welke aandoening het gaat precies?"

JOS OVERBEEKE

