



Geachte huisarts,

Uw patiënt geeft u deze brief omdat hij of zij (een kind met) een autoinflammatoire aandoening (AIA) heeft. AIA zijn zeldzame aandoeningen veroorzaakt door een disregulatie van het aangeboren immuunsysteem.

Het NHG, KAISZ en de VSOP – Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, ontwikkelden gezamenlijk een digitale brochure over deze groep aandoeningen, speciaal voor huisartsen. U vindt deze brochure op www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/autoinflammatoire-aandoeningen, www.zichtopzeldzaam.nl en www.kaisz.nl.



U kunt ook de QR-code scannen die hiernaast staat.

De digitale brochure bevat praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van uw patiënt met AIA en zijn naasten.

Het is belangrijk om de zorgcoördinatie af te stemmen op de behoefte van uw patiënt en hierover te overleggen met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt. Op de website van KAISZ (www.kaisz.nl) is een overzicht te vinden van specialisten op het gebied van AIA. U kunt via de expertisecentra meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt opvragen.

Het is nuttig om de digitale brochure ook bij uw doktersassistente, de huisartsenpost en andere betrokken zorgverleners, zoals bijvoorbeeld jeugdartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee van dienst te zijn bij de zorg voor deze patiënt.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap

Autoinflammatoire aandoeningen

Autoinflammatoire aandoeningen (AIA) vormen een groep zeldzame aandoeningen veroorzaakt door een disregulatie van het aangeboren immuunsysteem. Meestal is een genetische afwijking verantwoordelijk voor deze disregulatie.

Er is vaak een opvallende start en beloop: recidiverende episoden van hoge ontstekingswaarden en koorts zonder tekenen van infectie. Dit gaat gepaard met wisselende combinaties van lokale ontstekingsverschijnselen, zoals huidafwijkingen, gewrichtsklachten/artritis en serositis. Vaak is er ook een lymfadenopathie en aften. Er is echter geen infectieuze of auto-immuun oorzaak te vinden. De episodes gaan vaak gepaard met steeds dezelfde klachten en worden afgewisseld met asymptomatische perioden.

In deze huisartseninformatie is er extra aandacht voor zes verschillende AIA:

- Middellandse Zeekoorts
- Chronisch Recidiverende Multifocale Osteomyelitis (CRMO) / Synovitis, Acne, Pustels, Hyperostose en Osteitis (SAPHO)
- Deficiëntie Adenosine Deaminase 2
- Hyper-IgD syndroom/mevalonaat kinase deficiëntie
- Systemische juveniele idiopathische artritis
- Cryopyrin-geassocieerd periodiek syndroom

Kernboodschappen	
Beoordeel patiënten die DMARD's, biologicals en systemische steroïden gebruiken én koorts ontwikkelen laagdrempelig en wees zeer alert. De medicatie verhoogt door immuunsuppressie de kans op infectie, daarnaast kan een infectie heviger verlopen.	Neem geen herhaalreceptuur van de medicatie voor AIA over. De verantwoordelijkheid voor de behandeling en de controles ligt bij de specialist.
	Houd bij gebruik van medicijnen (DMARD's, biologicals en systemische steroïden) rekening met bijwerkingen.
Wees bij patiënten met systemische juveniele idiopathische artritis (JIA)/de ziekte van Still bedacht op het levensbedreigende macrofagenactivatie-syndroom met koorts en dalende trombocyten. Dit is een indicatie voor een spoedverwijzing naar een (kinderarts-)immunoloog-reumatoloog.	Houd bij het voorschrijven van medicatie voor een ander indicatie rekening met interacties: - Schrijf geen cotrimoxazol en trimethoprim voor aan patiënten die methotrexaat gebruiken, want gelijktijdig gebruik geeft een sterk verhoogde kans op leukopenie. - Verwijs de patiënt naar of overleg met de behandelend specialist als de patiënt (ernstige) bijwerkingen krijgt tijdens de instelling op medicatie, of ernstige klachten houdt, ondanks medicatie.
Overweeg bij nieuwe klachten een eventuele relatie met AIA of met de gebruikte medicatie en overleg laagdrempelig met de specialist.	
Verwijs een patiënt met AIA bij oogklachten, laagdrempelig en op korte termijn, door naar de oogarts i.v.m. het risico op uveïtis, tenzij evident is dat de oogklachten geen relatie hebben met AIA (zoals corpus alienum, of hordeolum).	Wees alert op bijzondere aandachtspunten rondom operaties, anticonceptie, zwangerschap en vaccinaties.
	Besteed tijdens consulten aandacht aan aspecten die belangrijk zijn voor het functioneren van zowel de patiënt als de naasten.