



Inhoud	
<a href="#">Systeemziekten</a> <a href="#">Stapelingsziekten</a> <a href="#">Vasculitiden</a> <a href="#">Ig Neerslag etc.</a> <a href="#">Diversen</a>	
<b>Systeemziekten</b>	
Goodpasture syndroom	glomerulonefritis + longprobl: hemoptoe zie nier/pneumo
(systemische) Lupus erythematosus (SLE)	<p><b>Definitie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Auto-immuun (op DNA, nucleaire componenten) vasculitius</li> <li>• Lupus = wolf (vanwege vlindererythem gelaat)</li> </ul> <p><b>epidemiologie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• vooral jonge vrouwen (20-40 jr)</li> <li>• 0,1%</li> </ul> <p><b>Symptomen (lokaal)</b></p> <p>petechieën, oedeem OL alleen huid: vlindererythem gelaat ("wolf-achtig"), BD↑ = erge hoofdpijn</p> <p><b>Symptomen (systemische vorm)</b></p> <p>met proteinurie, hematurie, artritis (zie <a href="#">Orthopedie artritis</a>), lymfeklieren, serositis</p> <p><b>lab</b></p> <p>ANF positief, reumafactor positief, Anti-DNA positief</p>
Sarcoïdose	<b>Zie Pneumologie interstitieel</b>
Marfan	fibrilline st, arachnodactyly, alles lang, lens los, Ao dilat (aneurysma, M prolaps), scoliose
Polymyalgia rheumatica	Gordelpijn artritis, spierpijn in de schouder en bekkengordel, >50 jr, >60 jr dan freq, 25% associatie met arteritis temporalis
Sjögren	<p><b>Definitie</b></p> <p>chronische ontsteking traan- en speekselklieren</p> <p><b>Oorzaak</b></p> <p>primair: auto-immuun secundair: complicatie van een andere auto-immuun ziekte</p> <p><b>Epidemiologie</b></p> <p>meestal vrouwen rond de menopauze</p> <p><b>Symptomen</b></p> <p>droge mond, droge ogen</p> <p><b>Lab</b></p> <p>reumafactor vaak positief, ANF vaak positief</p> <p><b>Risico</b></p> <p>maligne ontwikkeling mogelijk</p> <p><b>Behandeling</b></p> <p>kunsttranen suikervrije kauwgom</p>
<b>Stapelingsziekten</b>	
Ziekte van Pompe	<p><b>Definitie</b></p> <p>glycogeenstapelingsziekte II</p> <p><b>Oorzaak</b></p> <p>genetisch defect, 200 mutaties bekend, autosomaal recessief</p> <p><b>Epidemiologie</b></p> <p>1/40.000</p> <p><b>Mechanisme</b></p> <p>α-1,4 glucosidase (=zure maltase, zit in lysosomen) deficiëntie, glucosidase = glycoside hydrolase → lysosomale stapeling in vooral de spieren → architectuur/cytoskelet schade van de cel</p> <p><b>Indeling</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• infantiel/klassiek, vaak overlijden binnen 1 jaar vanwege hart/long problemen</li> <li>• juveniel</li> <li>• adult</li> </ul> <p><b>Symptomen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• spierzwakte ("floppy" baby)</li> <li>• cardiomyopathie (met name infantiele vorm)</li> <li>• vergrote tong</li> <li>• vergrote lever</li> <li>• frequent luchtweginfecties</li> </ul> <p><b>Diagnose</b></p> <p>verhoogd CK</p> <p><b>Behandeling</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• voor cardiomyopathie</li> <li>• bronchodilatatie</li> </ul> <p><b>Enzymvervangende therapie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• experimentele therapie via infuus (Erasmus MC): komt in cel via de mannose-6-P-R die op IGF-2-R lijkt, deze receptor zorgt ook voor transport in de lysosomen en komt toevallig ook in het celmembran voor</li> <li>• type 2 vezels reageren minder goed</li> </ul>
McArdle ziekte	<p><b>Definitie</b></p> <p>glycogeenstapelingsziekte</p> <p><b>Oorzaak</b></p> <p>genetisch defect</p> <p><b>Epidemiologie</b></p> <p>meestal op kinderleeftijd, soms op 30-40 jaar gediagnosticeerd</p> <p><b>Mechanisme</b></p>



	<p>Myo-fosforilase tekort → geen glycogenolyse → glycogeen stapeling</p> <p><b>Symptomen</b> bij inspanning geen glycogeen gebruik: pijn, moe, stijfheid, kramp bij lichte inspanning geen klachten</p> <p><b>Diagnose</b> CK en NH3 toename na inspanning Laag lactaat bij inspanning EMG afwijkingen</p> <p><b>Risico</b> rhadomyolyse met nierfalen</p> <p><b>Behandeling</b> Glucose nemen 10 min voor inspanning ACE-i kan bij sommige patiënten helpen</p>
hemochromatose	<p><b>Definitie</b> ijzerstapeling</p> <p><b>Epidemiologie</b> 1:400</p> <p><b>Oorzaak</b> genetisch (primair): HFE gen, homozygote of heterozygote hemochromatose, ferroportin mutatie iatrogeen/voeding (hoge ijzerinname bij bv epo)</p> <p><b>Lab</b> Fe, ferritine, transferrine saturatie, MCV hoog transferrine laag vaak ASAT, ALAT, CRP, glucose ook gestegen</p> <p><b>Symptomen</b> moeheid, spierpijn subklinisch komt veel voor</p> <p><b>Complicaties</b> levercirrose, pancreasschade, cardiomyopathie</p> <p><b>Behandeling</b> flebotomie</p>
Amyloidose	<p><b>Definitie</b> Neerslag in van amyloid (=Ig) huid, carpal tunnel, nier, darm, hart, paraproteïne bij elektroforese, lymfeklieren</p>
<b>Vasculitiden</b>	
Arteritis temporalis	reuscel, skip lesions, arteritis van alle vaten → occlusie en aneurysma's associatie met polymyalgia reumatica <b>S/</b> hoofdpijn temporaal of occipitaal, masseter claudicatio, doof, blind <b>D/</b> biopsie <b>R/</b> CS 1jr
Behcet	Aften rond lich openingen, oog: iritis
Burger	=thrombo-angitis obliterans, arteriool aantasting in spier (infra-popliteaal), vat vol fibrine en thrombocyten, <b>ALLEEN BIJ ROKEN</b> , ♂♀, <50 jaar, ook BL aantasting, meer aziaten Ischemie van de vingers, nagels, trofische stoornissen, daarna claudicatio
Henloch-Schönlein	<p><b>Oorzaak</b> Na BLW infectie</p> <p><b>Symptomen</b> palpabele petech (nt wegdrukbaar)/purpura, arthritis, IgA+C in de vaatwand: spontaan herstel, niet zo ziek, niet zo snel</p> <p><b>Differentieel diagnose</b> meningococcal sepsis) ook in darm: invaginatie en bloederigere diarree</p>
Hypersensitieve vasculitis	Inflam kleine vaten
Kawasaki	Kinderen < 5 jaar, frambozetong, afschilfering vingertoppen, exantheem, oedeem hand/voet, aneurysmata op de coronaire vaten <b>R/</b> asperine en gammaglob.
Petechieën	(thrombopenie) embolen, al dan niet septisch (nt wegdrukbaar, palpabel= vasculitis) Wegdrukbaar, bij vasculitis palpabel
Poly-arthritis nodosa	
serum ziekte	As-Ag op virus of medicijn → anafylaxis of vasculitis → urticaria, jeuk, purpura, arthritis
Takayashu	Grote vaten (Ao en begin aftakkingen) vol plaques, reuscel arteritis, jonge (<40 jr) aziaat, 8x meer vrouwen <b>S/</b> claudicatio armen, benen
Wegener	granuloma's in de bloedvaten, luchtwegen, glomerulonefritis. 50% heeft letsels aan de ogen. <b>Risico/</b> long: alveolitis → verbloeding, sepsis tgv behandeling (immuundepressie) <b>D/</b> ANCA+ <b>R/</b> CS, cyclofosfamide
<b>Ig Neerslag etc.</b>	
Kahler	Plasmacellen overwoekeren beenmerg, Bence Jones proteinurie, Ca↑ zie hemato
Ostler noduli	Ig complexen uit bloed slaan neer in huid
<b>Diversen</b>	
CREST	Calcinosis, Raynaud, Esoph. dysmotili, Sclerodermie, Telangiectasie
Raynaud	<b>Zie Vasculair algemeen</b>