

AUTO-IMMUNE MYASTHENIA GRAVIS



Feiten over auto-immune
myasthenia gravis voor
patiënten en families

www.Myasthenia.org

Feiten over auto-immune myasthenia gravis voor patiënten en families

Myasthenia gravis (MG)

Myasthenia gravis komt van de Griekse en Latijnse woorden die "ernstige spierzwakte" betekenen. De meest voorkomende vorm van MG is een chronische auto-immune neuromusculaire aandoening die wordt gekenmerkt door fluctuerende zwakte van de vrijwillige spiergroepen. De prevalentie van MG in de Verenigde Staten wordt geschat op een populatie van ongeveer 20/100.000. MG is echter waarschijnlijk onvoldoende gediagnosticeerd en de prevalentie kan hoger zijn.

Wat veroorzaakt auto-immune MG?

De vrijwillige spieren van het hele lichaam worden gecontroleerd door zenuwimpulsen die in de hersenen ontstaan. Deze zenuwimpulsen gaan langs de zenuwen naar de plek waar de zenuwen de spiervezels ontmoeten. Zenuwvezels maken niet echt verbinding met spiervezels. Er is een ruimte tussen het zenuwuiteinde en de spiervezel; deze ruimte wordt de neuromusculaire verbinding genoemd.

Als de zenuwimpuls die in de hersenen komt bij het zenuweinde komt, komt er een chemische stof vrij die acetylcholine heet. Acetylcholine reist door de ruimte naar de spiervezelzijde van de neuromusculaire verbinding waar het zich hecht aan vele receptorplaatsen. De spier trekt samen wanneer voldoende van de receptorplaatsen geactiveerd zijn door acetylcholine. Bij MG is er tot wel 80% reductie in het aantal beschikbare receptorlocaties. De afname van het aantal receptorplaatsen wordt veroorzaakt door antilichamen die de receptorplaats vernietigen of blokkeren.

Antilichamen zijn eiwitten die een belangrijke rol spelen in het immuunsysteem. Ze zijn normaal gericht op vreemde eiwitten genaamd antigenen, die het lichaam aanvallen. Dergelijke vreemde eiwitten omvatten bacteriën en virussen.

Antilichamen helpen het lichaam zichzelf te beschermen tegen deze vreemde eiwitten. Om redenen die nog niet goed begrepen zijn, maakt het immuunsysteem

van iemand met MG antilichamen aan tegen de receptorplaatsen van de neuromusculaire verbinding. Abnormale antilichamen kunnen worden gemeten in het bloed van veel mensen met MG. Er zijn momenteel drie commercieel beschikbare tests voor de abnormale antilichamen: de AChR (acetylcholine receptor), MuSK (spierspecifieke kinase) en lipoproteïne-gerelateerd eiwit met lage dichtheid 4 (LRP4) antilichamen. Deze antilichamen vernietigen de receptorplaatsen of maken ze onbeschikbaar. Spierzwakte treedt op wanneer acetylcholine niet genoeg receptorplaatsen kan activeren bij de neuromusculaire verbinding.

Klinische kenmerken en symptomen

MG komt voor in alle rassen en geslachten, op elke leeftijd. MG is niet direct erfelijk en is niet besmettelijk. Het komt echter soms voor bij MG en kan invloed hebben op alle vrijwillig gecontroleerde spieren. Bepaalde spieren zijn vaker betrokken, waaronder de spieren die oogbewegingen, oogleden, kauwen, slikken, hoesten en gezichtsuitdrukking controleren. Spieren die de ademhaling en bewegingen van de armen en benen controleren, kunnen ook worden beïnvloed. Zwakte van de spieren die nodig zijn om te ademen kan kortademigheid, moeite met diep ademen en hoesten veroorzaken.

De spierzwakte van MG neemt toe bij voortgezette of repetitieve activiteit en verbetert na een rustperiode. De spieren kunnen sterk variëren van persoon tot persoon. Bij sommige mensen kan de zwakte beperkt zijn tot de spieren die de oogbewegingen en de oogleden controleren. Deze vorm van myasthenie wordt oculaire MG genoemd. Gegeneraliseerde MG verwijst naar mensen met MG die spierzwakte hebben waarbij spieren buiten het ooggebied betrokken zijn. In de meest ernstige vorm van gegeneraliseerde MG, zijn veel van de vrijwillige spieren van het lichaam betrokken, waaronder de spieren die nodig zijn voor het ademen. De mate en verdeling van spierzwakte



voor veel mensen valt tussen deze twee uitersten. Wanneer de zwakte ernstig is en ademhaling omvat, is ziekenhuisopname meestal noodzakelijk.

Diagnose

Er zijn veel aandoeningen die zwakte veroorzaken. Naast een volledige medische en neurologische evaluatie kan een aantal tests worden gebruikt om een diagnose van MG vast te stellen. Bloedtesten voor de abnormale antilichamen kunnen worden uitgevoerd om te zien of ze aanwezig zijn.

Elektromyografie (EMG)-studies kunnen ondersteuning bieden voor de diagnose van MG wanneer er karakteristieke patronen aanwezig zijn. De edrofoniumchloride (Tensilon ®)-test wordt uitgevoerd door deze chemische stof in een ader te injecteren. Verbetering van de sterkte onmiddellijk na de injectie biedt een sterke ondersteuning voor de diagnose van MG. Soms zijn al deze tests negatief of twijfelachtig in iemand wiens verhaal en onderzoek nog steeds lijken te wijzen op een diagnose van MG. De positieve klinische bevindingen zouden waarschijnlijk voorrang moeten krijgen boven negatieve bevestigingstests.

Behandelingen

Er is geen bekende genezing voor MG, maar er zijn effectieve behandelingen die het mogelijk maken dat veel - maar niet alle - mensen met MG een volwaardig leven leiden. Veelvoorkomende behandelingen zijn geneesmiddelen, thymectomie, plasmaferese (ook wel totale plasmaferese genoemd en afgekort als PLEX of TPE) en intraveneuze immunoglobulinen (IVIg). Spontane verbetering en zelfs remissie kunnen optreden zonder specifieke therapie.

Geneesmiddelen worden het meest gebruikt in de behandeling. Anticholinesterase-middelen (bijv. Mestinon®) zorgen ervoor dat acetylcholine langer dan normaal op de neuromusculaire verbinding blijft zodat meer receptorplaatsen kunnen worden geactiveerd. Corticosteroïden (bijv. Prednison) en immunosuppressiva (bijv. Imuran®, CellCept®) kunnen worden gebruikt om de abnormale werking van het immuunsysteem dat optreedt bij MG te onderdrukken. Intraveneuze immunoglobulinen (IVIg) worden soms ook gebruikt om de functie of productie van

abnormale antilichamen te beïnvloeden. Onlangs zijn monoklonale antilichamen onderzocht voor gebruik bij MG. Rituximab is een effectieve behandeling gebleken voor MuSK-positieve patiënten en wordt momenteel geprobeerd voor AChR-positieve patiënten. In 2016 werd een nieuwe behandeling voor MG, Soliris (eculizimab) genaamd, goedgekeurd voor de behandeling van patiënten met MG die AChR-positief zijn en niet goed hebben gereageerd op andere therapieën.

Thymectomie (chirurgische verwijdering van de thymus) is een andere behandeling die bij sommige mensen met MG wordt gebruikt. De thymus ligt achter het borstbeen en is een belangrijk onderdeel van het immuunsysteem.

Wanneer er een tumor van de thymus is (aanwezig bij 10-15% van de patiënten gediagnosticeerd met MG), wordt deze bijna altijd verwijderd vanwege het risico op maligniteiten. Thymectomie vermindert vaak na enkele maanden de ernst van de zwakte van de MG. Bij sommige mensen kan de zwakte volledig verdwijnen. De mate waarin de thymectomie helpt varieert per persoon.

Plasmaferese, of plasma-uitwisseling (PLEX), kan ook nuttig zijn bij de behandeling van MG. Deze procedure verwijdert de abnormale antilichamen uit het plasmagedeelte van het bloed. De verbetering van de spierkracht kan opvallend zijn, maar is meestal van korte duur, omdat de productie van de abnormale antilichamen blijft. Wanneer plasmaferese wordt gebruikt, kan het herhaalde uitwisselingen vereisen. Plasma-uitwisseling kan met name nuttig zijn tijdens ernstige MG-zwakte of voorafgaand aan de operatie.

Behandelingsbeslissingen zijn gebaseerd op kennis van het natuurlijke beloop van MG bij elke patiënt en de voorspelde respons op een specifieke vorm van therapie. Behandelingsdoelen worden geïndividualiseerd op basis van de ernst van de MG-zwakte, leeftijd en geslacht van de persoon, en de mate van aantasting.

Bedrijven uit de industrie hebben ook nieuwe behandelingen geleverd, zoals VYVGART van Argenx



en Ultomiris van Alexion, die respectievelijk in 2021 en 2022 door de Amerikaanse FDA zijn goedgekeurd.

Prognose

De huidige behandelingen voor MG zijn voldoende effectief dat de vooruitzichten voor de meeste mensen met MG hoopgevend zijn. Sommige patiënten vinden de huidige behandelingen echter niet effectief en deze mensen kunnen ernstige problemen ondervinden bij het beheren van zelfs de basisactiviteiten van het dagelijks leven, zoals het wassen van de haren, om maar één van die activiteiten te noemen.



Hoewel de huidige behandelingen MG niet zullen genezen, en er is geen behandeling is die universeel effectief is of wordt verdragen door alle mensen met MG, kunnen de meeste mensen met MG verwachten dat hun spierzwakte aanzienlijk verbetert. In sommige gevallen kan MG enige tijd in remissie gaan, waarbij geen behandeling nodig is. Er is veel dat gedaan kan worden, maar er is nog veel dat moet worden onderzocht. Er zijn nieuwe geneesmiddelen nodig met een grotere werkzaamheid en minder bijwerkingen. Onderzoek speelt een belangrijke rol bij het vinden van nieuwe antwoorden en behandelingen voor MG - en de toekomst van MG onderzoek is nog nooit zo hoopgevend geweest.





Myasthenia Gravis Stichting van Amerika

Onze visie: Een wereld zonder MG

Onze missie: Verbinding maken, levens verbeteren, de zorg verbeteren, een genezing vinden voor MG

Deze publicatie is bedoeld als algemene informatie en mag uitsluitend voor educatieve doeleinden worden gebruikt. Het is niet gericht op individuele behoeften van de patiënt en mag niet worden gebruikt als basis voor besluitvorming over diagnose, zorg of behandeling van een aandoening. In plaats daarvan moeten dergelijke beslissingen worden gebaseerd op het advies van een arts of zorgverlener die bekend is met het dossier van de patiënt. Verwijzingen naar een bepaald product, een bepaalde bron of een bepaald gebruik vormen geen aanbeveling. MGFA, zijn agenten, werknemers, directeuren, zijn Medische Adviesraad of leden aanvaarden geen enkele verantwoordelijkheid voor enige schade of aansprakelijkheid die voortvloeit uit het gebruik van dergelijke informatie.

290 Turnpike Road, Suite 5-315

Westborough, MA 01581

800-541-5454 (centrale telefoonnummer MGFA)

MGFA@Myasthenia.org

www.Myasthenia.org



Goedgekeurd door de Medische Adviesraad van de MGFA

© Copyright 2018 Myasthenia Gravis Stichting van Amerika, Inc.