

Patiënten informatie over Adenosine Deaminase 2 deficiëntie (ADA2 deficiëntie)

Wat is ADA2 deficiëntie?

ADA2 deficiëntie, ook wel DADA2 genoemd, is een zeldzame erfelijke afweerziekte. Het valt onder de groep “auto inflammatoire ziekten”. Dat zijn ziekten waarbij de afweer ontregeld is zonder duidelijke reden. De ziekte leidt vaak tot ontsteking van de bloedvaten, waardoor patiënten op veel verschillende plekken in het lichaam last kunnen hebben. Naar schatting komt de aandoening bij 4 op de 100.000 personen voor.

Welke klachten hebben patiënten met ADA2 deficiëntie?

De ontsteking van bloedvaten bij ADA2 deficiëntie kan zich uiten in veel verschillende organen. Het meest komen voor: ontsteking van de bloedvaten in de huid en in de hersenen. Maar ook andere organen kunnen aangedaan zijn.

Huidontsteking bij ADA2 deficiëntie uit zich meestal als een ziekte die PAN (poly arteriitis nodosa) genoemd wordt. PAN ontstaan dus door ontstoken bloedvaten in de huid.

Vaatontsteking in de hersenen leidt vaak tot herseninfarcten, en zelden tot hersen bloedingen. Dit kan al op jonge leeftijd optreden.

Andere organen, zoals de lever, de milt, het mondslijmvlies en darmen (zweertjes), nieren, gewrichten en spieren kunnen ook meedoen.

De verstoring van het afweersysteem kan een immuundeficiëntie (tekortschieten van het afweersysteem) tot gevolg hebben. Hierdoor kunnen er vaker infecties optreden, maar ook auto-immuniteit kan optreden.

Als laatste kan de bloedaanmaak verlaagd zijn. Dit kan zich uiten als een tekort aan witte bloedcellen, rode bloedcellen en/of bloedplaatjes.

Niet iedereen met de erfelijke aanleg krijgt dezelfde klachten. Sommige personen met ADA2 deficiëntie hebben zelfs geen of nauwelijks klachten. De leeftijd waarop klachten ontstaan en de ernst van de klachten verschilt tussen personen, en zelfs binnen dezelfde familie. Dit maakt het herkennen van de aandoening vaak moeilijk, waardoor de ziekte vaak pas laat herkend wordt.

Welke medische adviezen zijn er?

Het is belangrijk dat dat personen met deze zeldzame aandoening gecontroleerd en behandeld worden door artsen met kennis over deze aandoening, zoals een (kinderarts)-immunoloog/-hematoloog/reumatoloog/ internist-immunoloog.

Er zijn verschillende behandelingen mogelijk. De vaatwandontsteking wordt het best behandeld met een bepaald type ontstekingsremmers (TNA alfa remmers). Als er ook verlaging van de afweer is, kan antibiotica of immuunglobulines gegeven worden. Als er tekort aan bloedaanmaak is, kunnen bloedtransfusies of een stamcel transplantatie gegeven worden. Naast deze medicijnen kunnen andere medicijnen nodig zijn.

Medicatie die invloed heeft op de bloedplaatjes (zoals aspirine) en bloedstolling dienen vermeden te worden. Roken wordt sterk afgeraden, omdat het de klachten kan verergeren.

Wat is de oorzaak?

ADA2 deficiëntie wordt veroorzaakt door DNA afwijkingen in het ADA2-gen. Hierdoor ontstaat een tekort aan het enzym (eiwit) adenosine deaminase.

Hoe erft ADA2 deficiëntie over?

Erfelijke informatie is opgeslagen in het DNA in de vorm van genen. Mensen hebben bijna alle erfelijke informatie in tweevoud, waarbij zij steeds één gen geërfd hebben van vader en één geërfd van moeder. ADA2 deficiëntie kan ontstaan als de informatie op beide ADA2 genen afwijkend is.

ADA2 deficiëntie erft autosomaal recessief over. Dit is een medische benaming voor de situatie dat je een ziekte kan krijgen als je van beide ouders hetzelfde afwijkende gen erft.

De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters. Meer informatie over autosomaal recessieve overerving is te lezen op de website van het Erfocentrum: www.erfelijkheid.nl.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor andere familieleden dan de ouders, is de kans op een kind met de aandoening klein (<1%) omdat de kans klein is dat hun partner ook drager is. Wanneer een drager kinderen krijgt met een bloedverwant (bijvoorbeeld bij een neef-nicht of achterneef-achternicht relatie), of met iemand bij wie ADA2-deficiëntie in de familie voorkomt, is de kans op een kind met de aandoening wel verhoogd. Voor erfelijkheidsadvies kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Er is weinig Nederlandse informatie beschikbaar. U kunt informatie vinden op de website van de stichting Zeldzame Bloedziekten: <https://bloedziekten.nl/ada2> en de website van Kaisz: <http://www.kaisz.nl/index.php/informatie/10-informatie/38-ada>

Informatie in het Engels is te vinden op www.DADA2.org

3 maart 2020.