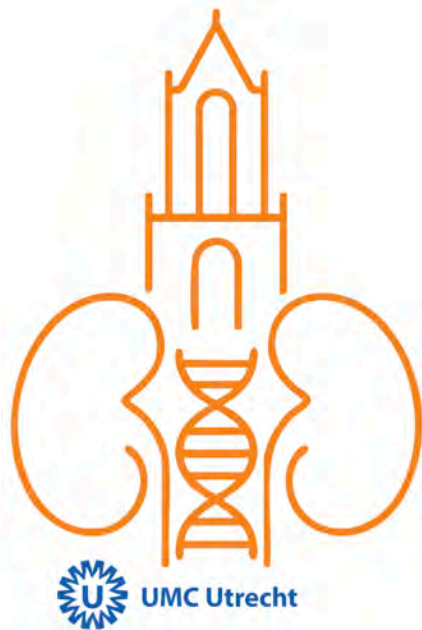




Nierziekten en Erfelijkheid

antwoorden op veelgestelde vragen

Albertien van Eerde, Iris Lekkerkerker, Laura Claus
Expertise Centrum voor erfelijke nierziekten, Afdeling Genetica
Nierziekten, Themadag Zeldzame Nierziekten 8 nov 2025

Lees en kijktips naar aanleiding van de bijeenkomst over Erfelijke nierziekten op de Themadag Zeldzame Nierziekten van de Niervereniging 8-11-25.

Gepresenteerd door Albertien van Eerde, Laura Claus en Iris Lekkerkerker van het Expertise Centrum voor Erfelijke Nierziekten in het UMC Utrecht: www.ErfelijkeNierziekten.nl (erfelijkenierziekten@umcutrecht.nl). U kunt ook mailen als u een link wil ontvangen naar de recente presentatie van gespecialiseerd maatschappelijk werker Stijn Wielemans, over psychosociale zorg bij erfelijkheidsaspecten van nierziekten)

Algemene contactgegevens

Polikliniek Genetica UMC Utrecht

T. 088 75 538 00

De afdeling is bereikbaar van 8.00 - 17.00 uur.

overig-genetica@umcutrecht.nl

[flyer voor patiënten](#) over Data-Biobank GeNepher

Kort filmpje erfelijke nierziekten: <https://youtu.be/47v56NdRtV0>

Klinische genetica informatie brief **ADPKD**

https://www.vkgn.org/files/11702/Bijlage%20Autosomaal%20dominante%20polycysteuze%20nierziekte_11nov2020.pdf

Binnenkort staat de 2025 update (met adviezen kinderen) online op <https://www.vkgn.org/voorlichting/informatiebrieven/> **ook voor Alport**

Webinar Genetica en ADPKD (NVN): <https://youtu.be/sWYE5-6zaA4?t=1891>

Boekje: Wil ik het wel weten. (Als er een ziekte in de familie is): www.umcutrecht.nl/nl/voorlichting/dna-onderzoek-wil-ik-het-wel-weten

Keuzehulp DNA onderzoek (als er een ziekte in de familie is): <https://www.keuzehulp-dna-onderzoek.nl/>

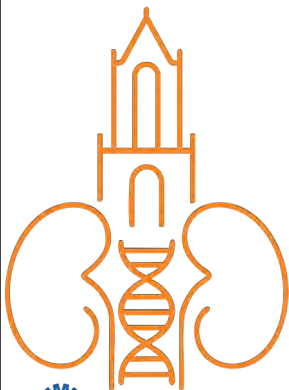
Keuzehulp kinderwens en erfelijke ziekte: <https://www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl/>

Over embryoselectie: www.PGTnederland.nl

<https://www.erfelijkheid.nl/>

Erfelijkheid en verzekeren:

<https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>



WELKOM



Nierziekten en Erfelijkheid

antwoorden op veelgestelde vragen

Albertien van Eerde, Iris Lekkerkerker, Laura Claus
Expertise Centrum voor erfelijke nierziekten, Afdeling Genetica
Nieuwsligging, 11 november 2025, 14:00 uur




1

belangen spreker

(potentiële) belangenverstrengeling Geen / Zie hieronder

Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven

- Sponsoring of onderzoeksgeld
- Honorarium of andere (financiële) vergoeding
- Aandeelhouder
- Andere relatie, namelijk ...

Bedrijfsnamen



2

Nierziekte en erfelijkheid: antwoorden op veelgestelde vragen

Geen persoonlijk medisch advies op detail niveau
(ook omdat we uw dossier niet kennen, en het nauw luistert)

Maak een afspraak bij klinische genetica

Als ooit geweest: zonder verwijzing

Informatief gesprek: niet melden bij medische keuring vr verzekering



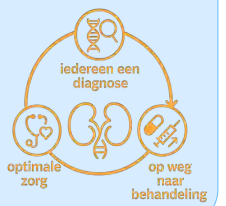
3

Wie zijn wij, en wie bent u?

Voorstellen

Het UMCU Expertise centrum voor erfelijke en aangeboren nierziekten

Missie





4

Waarom deze bijeenkomst?

Erfelijkheid: vaak
onduidelijk maar wel
belangrijk

Van vraag naar antwoord
alle vragen beantwoord? vast niet



5

Wat is erfelijkheid eigenlijk?

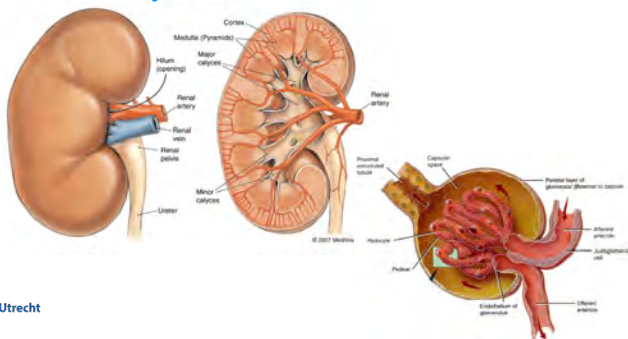
DNA, genen en
chromosomen: de basis
uitgelegd

Van gen naar ziekte: hoe
werkt dat?



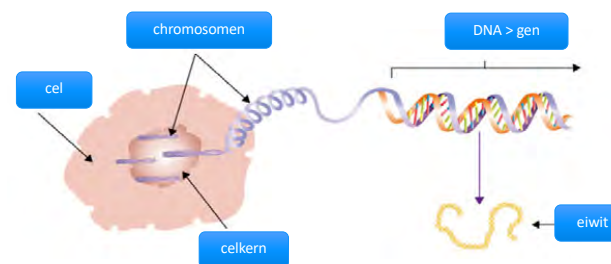
6

Wat is een erfelijke nierziekte: Nieren zijn opgebouwd uit eiwitten Erfelijke nierziekten: waar zit de fout?



7

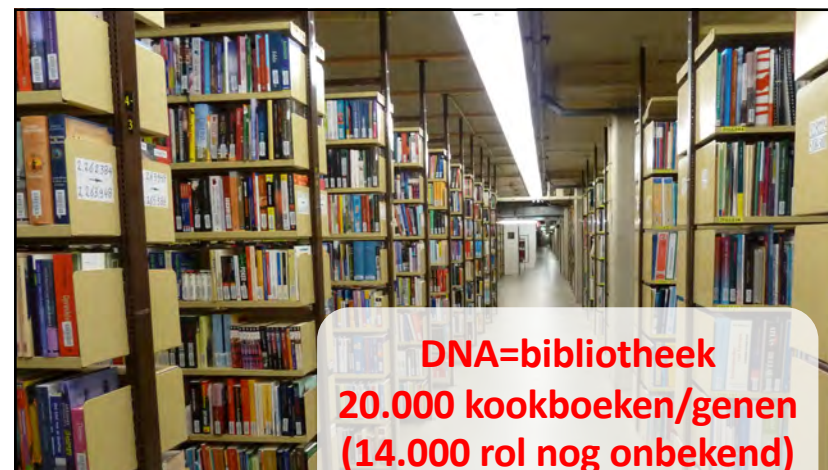
DNA, chromosomen, genen



8



9



10

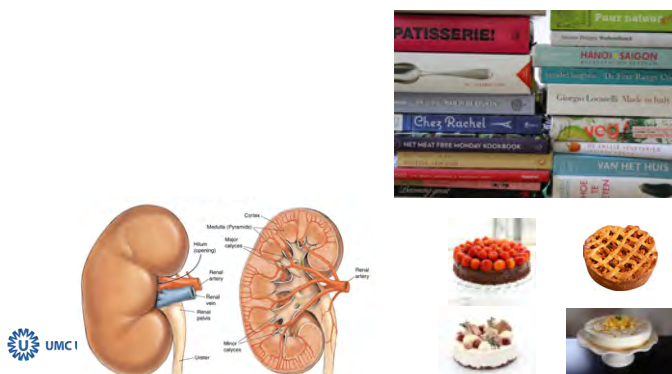


11



12

complex orgaan met vele eiwitten: veel
verschillende soorten erfelijke ziekten



13

Verschillende overervingspatronen: afhankelijk van
welke boekenkast in de bibliotheek

**Autosomaal
dominant**
nageslacht 50%

man/vrouw: maakt
niet uit

meerdere generaties
of nieuw

1 schrijffout

**Autosomaal
recessief**
meestal 1 generatie

ouders zijn drager

man/vrouw maakt niet
uit

2 schrijffouten

X-gebonden
mannen ernstiger dan
vrouwen

kansen voor nageslacht
verschillen tussen
aangedane vader of
moeder

1schrijffout



14

Hoe erfelijk zijn nierziekten?

Niet alle
nierziekten zijn
erfelijk

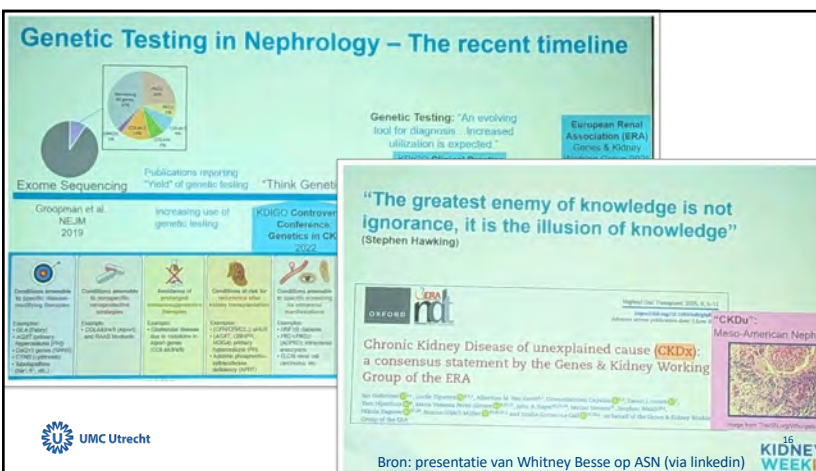
Wel erfelijk:
voorbeelden
(ADPKD, Alport,
nefronoftis,
cystinose,
hyperoxalurie,
e.v.a.)

Regelmatig
erfelijk:
onbegrepen
nierziek

2025: introductie
CKDx



15



16

Hoe kan het dat er "niets" uit het DNA onderzoek komt, maar dat ik wel terug moet komen

"niets uit het DNA onderzoek" is niet hetzelfde als "het zit niet in het DNA"

DNA=bibliotheek
20.000 kookboeken/genen
(14.000 rol nog onbekend)



17

Spraakverwarringen:
Als je maar helder hebt wat iedereen bedoelt



18

"Erfelijk": oorzaak van spraakverwarring

patienten: als iets in de familie voorkomt

dokters: als de oorzaak van je nierziekte in het DNA zit

je kan ook de eerste in de familie zijn

"de enige in de familie" is dus geen reden om geen DNA onderzoek te doen of verwezen te worden.



19

"Testen": oorzaak van spraakverwarring

Onderzoek om de **diagnose** uit de familie te weten

echo (cysten)
DNA onderzoek
nierfunctie

Onderzoek om diagnose **uit te stellen** maar geen behandelbare verschijnselen te missen

bloeddruk
urine: eiwit

advies: check of er inmiddels een advies voor controles bij kinderen is



20

"cystenieren/ADPKD": oorzaak van spraakverwarring

Iedereen met cysten in de nieren

verschillende prognoses
mogelijk andere bijkomende verschijnselen
meerdere genen
meerdere overervingswijzen

Alleen die families waarin de cystenieren veroorzaakt worden door 1 *PKD1* of *PKD2* variant
Vergelijkbaar beeld
2 genen
1 overervingswijze



advies: in elk geval bij 1 familielid DNA onderzoek

21

Erfelijkheid bij Alport: spraakverwarring

Alle overervingswijzen zijn mogelijk

met zeker ook verschillen in ernst

Daardoor kan gesprek met 'lotgenoten' lastig zijn



22

"dragerschap": spraakverwarring

aanleg voor de ziekte, maar nog geen last van

enkele aanleg voor een ziekte waarbij je alleen van de dubbele aanleg nierziek wordt

en soms: een beetje ziek

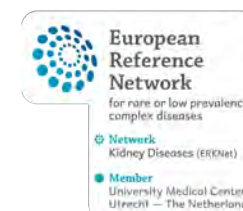


23

Wie leveren genetische zorg

Elke afdeling Klinische Genetica:

- klinisch genetici (io)
- genetisch consulenten / PA
- maatschappelijk werkers
- verpleegkundig specialist
- labspecialisten
- analisten
- secretariaat



- multidisciplinair
- multidisciplinaire poli's
- md overleg
- veel onderzoek
- (inter)nationale functie

24

Introductie genetische zorg: belangrijk verschil

Er is geen diagnose bekend
(in de familie)

Er is een bekende
diagnose in de familie



25

"Wat kan de klinisch geneticus voor u betekenen?" - als er nog geen genetisch bewezen diagnose in de familie is

DNA-
onderzoek
bespreken:
mogelijkheden
en beperkingen

Bevindingen
van genetisch
onderzoek
door de
nefroloog
uitleggen

Het belang van
een diagnose
voor u en uw
familie



26

Waarom een genetische diagnose van belang is

Einde aan de
diagnostische
zoektocht



Positieve
herbeoordeling
van de
diagnose



Beoordeling
van kenmerken
buiten de
nieren



Gerichte
behandeling



Stoppen met
immunosuppre-
ssieve therapie



Beleid bij
niertransplantatie

Kinderwens en
gezinsplanning



Verbeterde zorg
voor familie



Voorkómen van
nierbiopt

Start van
nieuwe kennis



27

"Wat kan de klinisch geneticus voor u betekenen?" - Als er wel een diagnose in de familie is

Erfelijkheidsadvisering
voor uzelf en uw familie
(levensloopzorg)

Kinderwens en
zwangerschap:
genetische aspecten

Psychosociale
begeleiding bij
erfelijkheidsdilemma's

Preventie en
vroegherkenning bij
familieleden

NB: gesprek bij KLG kost
wel eigen risico, maar
hoeft niemand op te
geven bij medische
keuring



28

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

komen meestal tbv (bijna) volwassen kinderen / rest van de familie

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

zorgen dat diagnose op DNA niveau helder is, zodat bruikbaar voor nageslacht (lukt niet altijd meteen)

zijn al nierpatient en al gesetteld – DNA diagnose erbij heeft weinig consequenties

(screenings)adviezen voor directe familieleden (bv betrouwbare echoleeftijd)

zijn bron voor informatie aan kinderen/familie

(kinderen komen vaak ook mee naar uitslag afspraak/bellen in)

29

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

twee grote onderwerpen:

- wel / niet diagnose stellen
- opties bij kinderwens

eventueel ook met gespecialiseerd maatschappelijk werker

Poli nierziekten en zwangerschap voor adviezen over risico's zwangerschap voor moeder en kind

30

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

~17 jaar: informatief

- wat is de ziekte
- hoe werkt de erfelijkheid
- denkraam aanbieden over wel/niet willen weten
- aanstippen opties bij kinderwens ('niet pas komen als je gister zwanger wilde zijn/al bent')
- bespreken belang screening bloeddruk en urine
- kandidaat voor/interesse in behandeling?

31

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

13-16 jaar / pubers... mogen komen, als wens kind/ouders, maar uitstellen tot 17 kan ook

groep 7-8 is goede leeftijd voor informatiegesprek op eigen niveau

altijd: nagaan of screening bloeddruk/urine nodig/ingeregeld is

32

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

Vaak rond 5 jaar: start screening bij kinderarts

33

Genetische = levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

Bij nieuwe diagnose bij ouder / eerste kind dat in screening gaat: poli erfelijke nierziekten voor kinderen: klinisch geneticus en kinder nefroloog spreken ouders en kind samen voor uitleg en wat daarbij komt kijken.

34

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



UMC Utrecht

altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)

vaak niet bij genetica/in ziekenhuis soms wel nieuwe verwijzing of bij echo-afwijkingen,

als verschijnselen, dan hoe dan ook onder controle van kinder nefroloog

35

Juist ook zorg voor psychosociale aspecten



36

Hoe dan? / samenvattend

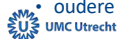
genetische zorg=levensloopzorg

- verwijzing door huisarts, nefroloog of via geneticus van familielid (*dat laatste is nieuw, weet nog niet iedereen*)
- verzekerde zorg, wel eigen risico
- we weten niet altijd dat u zorg nodig heeft
- ook psychosociaal

een (informatief) gesprek bij een klinisch geneticus hoeft niet bij een medische keuring gemeld (maar dan moet die dokter zekerheid wat testjes doen')

belangrijke leeftijden:

- 5
- (11-12)
- 17 / jong volwassen
- op tijd voor kinderwens
- oudere leeftijd / met volwassen kinderen/neven/nichten



37

Waarom zou je willen weten of je de diagnose uit de familie hebt: 4 redenen

geen rust zonder de kennis

het verandert iets in mijn behandeling

wat kan ik doorgeven/ opties bij kinderwens

wens om nier te doneren aan familielid met de ziekte



38

Waarom zou je het niet willen weten?

minderjarige

uitstellen van diagnose die op (ver) volwassen pas tot (ernstige) ziekte leidt.

recht op autonomie: zelf -volwassen- meebeslissen.

recht op een open toekomst.

NB kan vaak veilig, als wel bloeddruk en urine af en toe gecontroleerd wordt

nierziekte die op kinderleeftijd tot uitgebreidere zorg leidt: wel testen

presymptomatisch "jong volwassen"

nog een tijdje uitstellen kan vaak wel, mits bloeddruk/ urinecontrole (NB niet nierfunctie/echo)

nog aan het settelen: bijv eerste levensverzekering/hypotheek (zie vlg slide)

nog niet veel consequenties, screening: vaak ook ok

hoop houden

gevoerd volwassen

er komt een moment/leeftijd dat het echt verstandiger is om het wel te willen weten

39

Hoe zit dat nou met erfelijkheid en verzekeren?

onder de vragengrens
geen: ziektes in de familie
geen: uitslag DNA oz

boven de vragengrens
alles mag gevraagd
maar niet alles wordt gevraagd

symptomen

nierfunctie: melden
cysten ook, als bekend
(bloeddruk ook)

eigen verschijnselen melden
nierzieke familie ook (als gevraagd)

nog geen symptomen

niets te melden

als het gevraagd wordt, dan ziekte in de familie melden



<https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

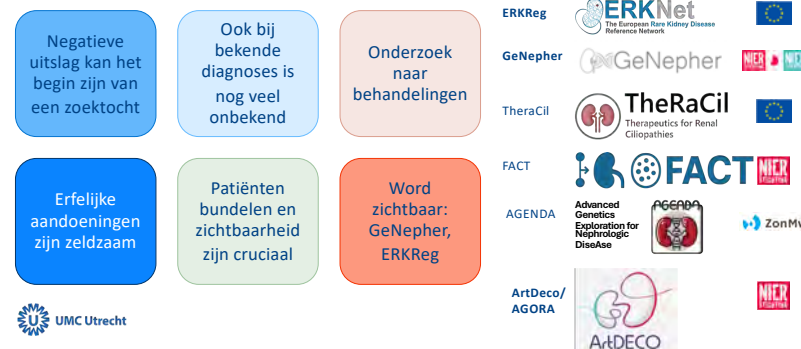
40

Welke opties zijn er dan bij kinderwens?



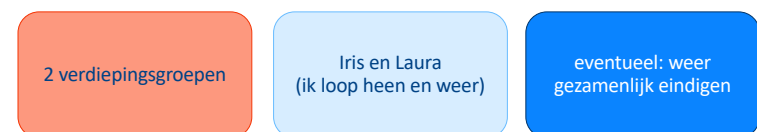
41

Wetenschappelijk onderzoek



42

We praten graag met u door



43

Lees/kijktips:

Maak een foto scan de QR of mail:
erfelijkenierziekten@umcutrecht.nl

Lees en kijktips naar aanleiding van de bijeenkomst over Erfelijke nierziekten op de Themadag Zeldzame Nierziekten van de Niervereniging.

Gepresenteerd door Albertien van Eerde, Laura Claus en Iris Lekkerkerker van het Expertise Centrum voor Erfelijke Nierziekten in het UMC Utrecht: ErfelijkeNierziekten.nl (erfelijkenierziekten@umcutrecht.nl). U kunt ook mailen als u een link wil ontvangen naar de recente presentatie van gespecialiseerd maatschappelijk werker Stijn Wielemans, over psychosociale zorg bij erfelijkheidsaspecten van nierziekten)

Algemene contactgegevens
Polikliniek Genetica UMC Utrecht
T. 088 75 538 00
De afdeling is bereikbaar van 8.00 - 17.00 uur.
overig-genetica@umcutrecht.nl

[flyer voor patiënten over Data-Biobank GeNepher](#)



44

Lees/kijktips:

Kort filmpje erfelijke nierziekten: <https://youtu.be/47v56NdRtVO>

Klinische genetica informatie brief **ADPKD**

https://www.vkgn.org/files/11702/Bijlage%20Autosomaal%20dominante%20polycysteuze%20nierziekte_11nov2020.pdf
Binnenkort staat de 2025 update (met adviezen kinderen) online op

<https://www.vkgn.org/voorlichting/informatiebriefen/> ook voor Alport

Webinar Genetica en ADPKD (NVN): <https://youtu.be/sWYE5-6zaA4?t=1891>

Boekje: Wil ik het wel weten. (Als er een ziekte in de familie is): www.umcutrecht.nl/voorlichting/dna-onderzoek-wil-ik-het-wel-weten

Keuzehulp DNA onderzoek (als er een ziekte in de familie is): <https://www.keuzehulp-dna-onderzoek.nl/>

Keuzehulp kinderwens en erfelijke ziekte: <https://www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl/>

Over embryoselectie: www.PGTnederland.nl

<https://www.erfelijkheid.nl/>

Erfelijkheid en verzekeren:

<https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

45

UMCU Expert Centre Hereditary and Congenital Nephrologic and Urologic Disorders			
Nephrogenetics Group Laura Claus Iris Lekkerkerker Sjoerd Tjalsma Rafael Geldof Peter Knijger Margriet Gosselink Xenia Krasikova Gina Schijven Biobank teams Edith Peters Kirsten Renkema Marjin Stokman Rozemarijn Snoek	Genetics Bert vd Zwaag Gijs van Haften Klaske Lichtenbelt Judith Jans Nanda Verhoeven Obstetrics Titia Lely Ellen Nijkamp Nephropathology Tri Nguyen Roel Goldschmeding	(Ped) Nephrology Marc Lilien Maarten Rookmaaker Mandy Keijzer Gerrit vd Berg Franka van Reekum Marianne Verhaar Arjan van Zullen Exp. Nephrology Gisela Slaats Carla Pou Casellas Aurelius Roskothen Tess Beekink	(Ped) Urology Aart Klijn Rogier Schroeder Laetitia de Kort Pharmacology (UU) Manoe Janssen Elena Sendino Garvi Roos Masereeuw

Maastricht UMC+ Genetics
PGT Nederland

VKGN Expertisegroep Nefrogenetica
Online multicenter MDO deelnemers

UMC Groningen Genetics
Lude Franke
Floranne Boulogne
Patrick Deelen
Nine Knoers
Nephrology
 Martin de Borst
 Amber de Haan
 Transplantlines group

Radboud UMC
Jeroen de Baaij
Joost Hoenderop
Willem Bosman

Global nephrogenetics community
ERKNet
ERA WG Genes&Kidney
ESPN WG inherited kidney disease
CLINGEN

Kidney Research Utrecht

ErfelijkeNierziekten@umcutrecht.nl

46