

Informatiegids voor patiënten met ADPKD

**Begeleiding van patiënten en hun naasten tijdens de
verschillende fasen van de medische behandeling**

OPEN

Gebruik van de Informatiegids voor patiënten met ADPKD

Om alle onderdelen van deze informatiegids te kunnen openen, moet u Adobe Acrobat Reader installeren, [download hier](#).



U kunt de informatiegids in elke gewenste volgorde lezen. U kunt eenvoudig informatie zoeken en door de verschillende submappen bladeren.

Pop-ups > Klik op de blauwe tekst voor meer informatie over dit onderwerp, zonder verder te hoeven bladeren.

Hierin vindt u:

 **Vragen >**

 **Checklists >**

Hyperlinks Klik op de blauwe, onderstreepte tekst om op een pagina te komen met meer informatie over dit onderwerp.

De links geven meestal toegang tot pagina's in deze informatiegids. Een aantal links geven toegang tot websites. Hyperlinks in een pop-up zijn wit en ook onderstreept.



Patiënten quotes Klik hierop voor ervaringen van mensen met ADPKD uit heel Europa. Om de quote te sluiten, klikt u weer op het praatwolkje.

Navigatiepijl Hier kunt u zien waar u zich bevindt in de map en hier kunt u verder klikken.



De totstandkoming van deze informatiegids

The Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD) Patiënten Handleiding is ontwikkeld door het [European ADPKD Forum](#) (EAF), een onafhankelijke, internationale groep artsen en ervaringsdeskundigen, en [PKD International](#), een internationale ADPKD patiëntenorganisatie.

Het idee voor deze informatiegids is ontstaan tijdens een bijeenkomst van specialisten, patiënten en vertegenwoordigers van belangenorganisaties voor mensen met ADPKD. Het resultaat hiervan is het [EAF multidisciplinary position statement on ADPKD care](#) die de basis vormt voor deze informatiegids.

Mensen met ADPKD en vertegenwoordigers van verschillende ADPKD- en nierpatiëntenorganisaties hebben bijgedragen aan de ontwikkeling van deze informatiegids.

Lijst van auteurs en reviewers: [zie hier](#)

Sponsoring

Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd heeft de ontwikkeling van het EAF gefaciliteerd en gefinancierd. De ADPKD Informatiegids en het EAF Multidisciplinary Position Statement zijn gefinancierd door Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd en Ipsen Farmaceutica BV.

De auteurs en reviewers hebben geen vergoedingen ontvangen voor hun bijdragen aan dit project. In de informatiegids worden de meningen van de auteurs weergegeven en niet noodzakelijkerwijs die van sponsoren.

Auteursrechten

Deze informatiegids is tevens in het Engels gratis te downloaden op: [PKD International website](#).

Gelieve bij gebruik van informatie en citaten uit deze informatiegids te verwijzen naar: European ADPKD Forum and PKD International. ADPKD Patient Route Map. May 2018.



Wat is ADPKD?

De Autosomaal Dominante Polycysteuze Nierziekte (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease - ADPKD) is een chronische ziekte die gepaard gaat met de ontwikkeling van **cysten** > in de nieren en soms ook in andere delen van het **lichaam**. Deze cysten kunnen een aantal klachten veroorzaken en de nierfunctie verminderen. ADPKD is een erfelijke, **genetische** aandoening die meestal van ouders op kinderen wordt overgedragen. De diagnose ADPKD wordt meestal op volwassen leeftijd gesteld, maar de aandoening kan ook bij kinderen en zelfs al voor de geboorte vastgesteld worden.

ADPKD is een complexe ziekte die een zware belasting kan zijn voor patiënten en hun naasten. Naast lichamelijke gevolgen, kan de diagnose van ADPKD ook emotionele en psychische gevolgen hebben, zoals gevoelens van boosheid en angst.

Hoewel ADPKD een ongeneeslijke ziekte is, kunnen patiënten, hun naasten en zorgverleners wel verschillende stappen ondernemen om goed voor de nieren te zorgen en te leren omgaan met de gevolgen van de aandoening.

Kennis is macht, dus meer kennis over ADPKD kan patiënten en mantelzorgers helpen om met de ziekte om te gaan en de zorg en ondersteuning te krijgen die zij nodig hebben.

Wat is het doel van de informatiegids?

Deze informatiegids is ontwikkeld door experts uit de gezondheidszorg en patiënten, met als doel uitleg te geven over de zorg en ondersteuning die patiënten en hun naasten vanuit de gezondheidszorg mogen verwachten.

Het doel is patiënten en hun naasten te ondersteunen bij:

- zo goed mogelijk voor hun eigen gezondheid te zorgen samen met het behandelteam.
- het praten over ADPKD met het **behandelteam** en het betrokken zijn bij beslissingen over de eigen zorg.
- het optimaal gebruik maken van de beschikbare ondersteuning, zodat elke patiënt met ADPKD de juiste zorg en informatie krijgt.
- deze informatiegids kan tevens **patiëntenorganisaties, zorgverleners en beleidsmakers in de gezondheidszorg** helpen bij het verbeteren van de zorg voor patiënten met ADPKD.

Wat vindt u in deze informatiegids?

Deze informatiegids geeft uitleg over wat ADPKD is en wat de gevolgen kunnen zijn voor patiënten en hun naasten. Er is uitleg over de diagnose van ADPKD, onderzoek en het omgaan met ADPKD tijdens de verschillende fasen van de ziekte en behandeling.

Daarnaast komen ook onderwerpen als erfelijkheid, gezinsplanning, psychologische- en financiële aspecten aan de orde.

De informatiegids is gebaseerd op de meeste recente **wetenschappelijke kennis** > over ADPKD en inzichten van experts en patiënten uit heel Europa.

De informatiegids bevat checklists die patiënten en hun naasten kunnen helpen om zich goed voor te bereiden op gesprekken met behandelaren. Tevens zijn er checklists ter ondersteuning van behandelteams met als doel de patiënt centraal te stellen tijdens hun behandeling.

De informatiegids bevat een lijst met **patiëntenorganisaties** met veel belangrijke informatie.

Kennis


**Ga naar:
Zorgpad
ADPKD**

Kennis

'Het helpt echt om haar ziekte beter te begrijpen.'

Peter (echtgenoot van een patiënt met ADPKD), Duitsland

'Met meer kennis en patiënten-voorlichting krijg je de ziekte beter onder controle.'

Juan, Spanje

'Kennis is zo belangrijk - bijna net zo belangrijk als een medicijn. Hoe meer je ervan begrijpt, hoe beter je je aan het behandelplan kunt houden.'

Cathriona, Ierland

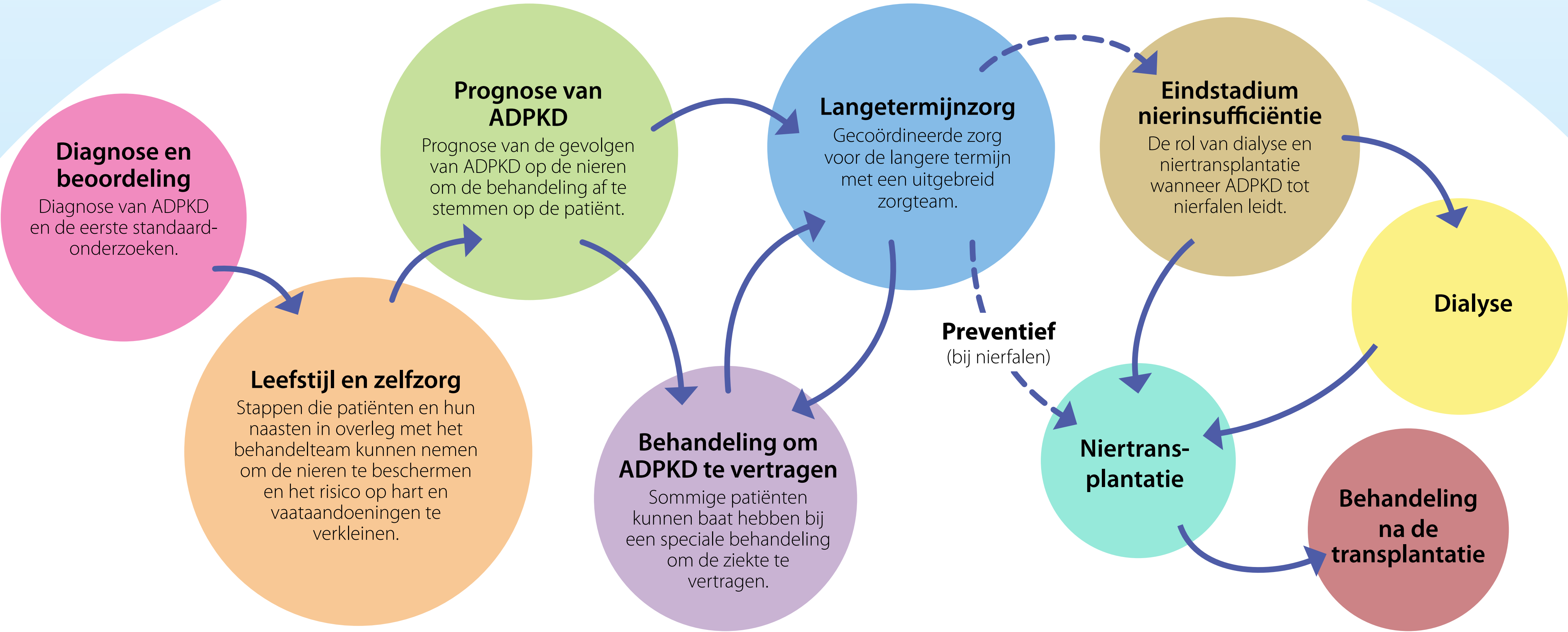
Cysten zijn met vocht gevulde holten die bij mensen met ADPKD in de nieren en vaak ook in andere lichaamsdelen (met name in de lever) groeien en zich vermeerderen.

Wetenschappelijke kennis

In deze informatiegids wordt gebruik gemaakt van verschillende bronnen: het ADPKD Consensus Conference Report gepubliceerd door het Kidney Disease – Improving Global Outcomes (KDIGO) initiatief, het European ADPKD Forum (EAF) Report, het EAF Multidisciplinary Position Statement on ADPKD care, en andere recente richtlijnen (zie Meer lezen).

Klik op de tekstballon om naar het betreffende hoofdstuk te gaan.

Levenslang zorgpad ADPKD



Continue zorg en ondersteuning

Omgaan met mogelijke gevolgen en complicaties van ADPKD gedurende het leven.



Algemene informatie

- ADPKD beter begrijpen
- Uitgangspunten voor zorg bij ADPKD
- Informatie voor zorgbeleidsmakers en zorgverleners
- Patiëntenorganisaties
- Meer lezen
- Auteurs en dankbetuigingen

Dit hoofdstuk behandelt de gevolgen van ADPKD voor de gezondheid.

ADPKD heeft gevolgen voor de nieren en soms ook op andere lichaamsdelen, zoals u hier kunt zien.

De ziekteverschijnselen als gevolg van ADPKD verschillen per persoon, dus niet bij iedereen zullen al deze gevolgen voorkomen. Het is belangrijk om te weten dat er veel gedaan kan worden om de symptomen van ADPKD te verminderen, te managen en te behandelen. Hoewel de ziekte een belangrijke invloed kan hebben op iemands leven, betekent dit niet dat mensen met deze ziekte geen lang, gelukkig en productief leven kunnen leiden.

Veel websites van [patiëntenorganisaties](#) geven meer informatie over de gevolgen van ADPKD.

Nieren

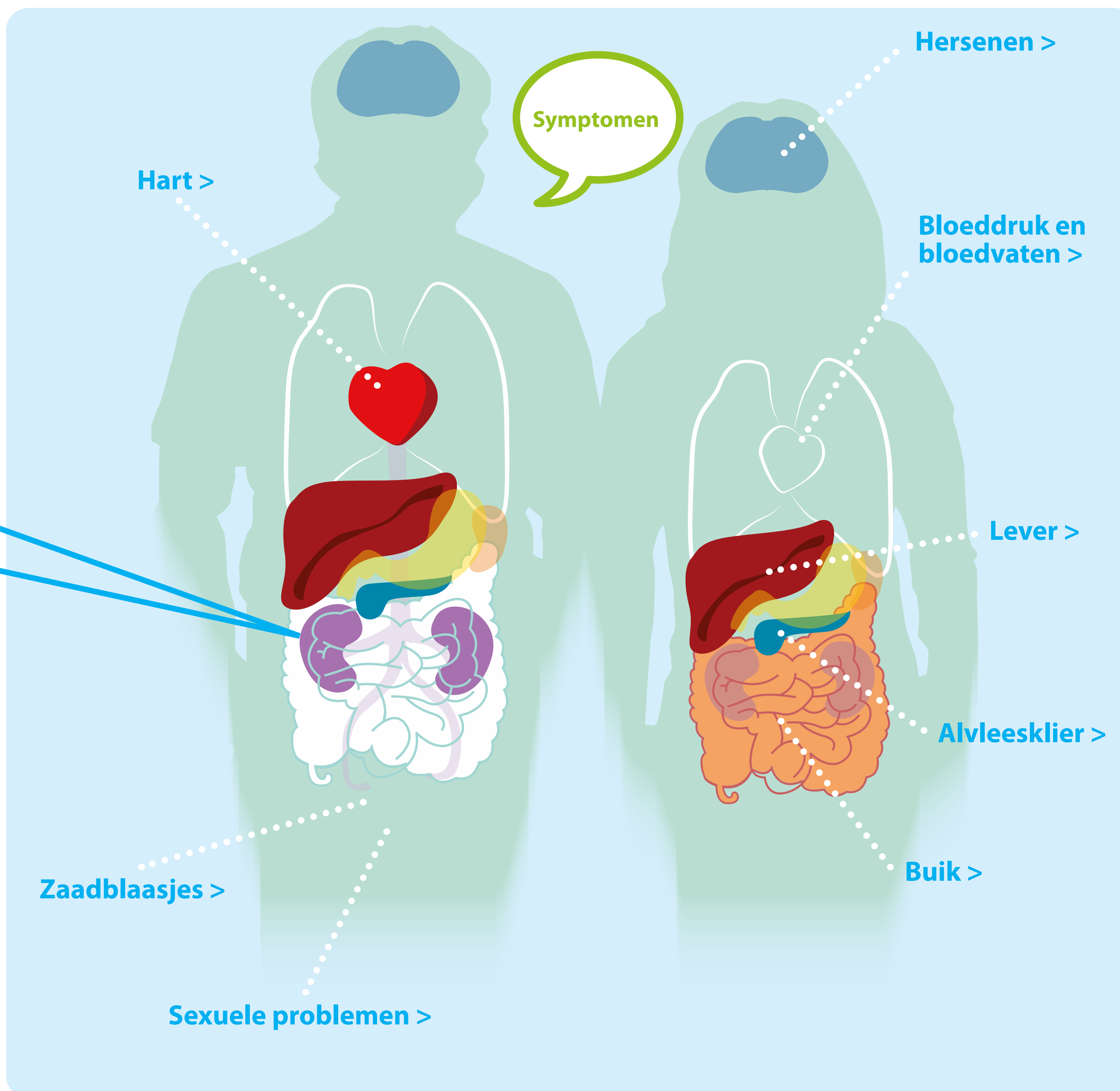
ADPKD is een type **chronische nierschade** > die gepaard gaat met **cysten** > die groeien en zich vermeerderen in de nieren. Als de cysten hard groeien, dan kan dit tot gevolg hebben dat de nieren en de buik opzwellen. Cysten kunnen na verloop van tijd ook leiden tot verminderde nierfunctie en soms tot **nierfalen of 'eindstadium nierinsufficiëntie'**. Cysten kunnen ook **pijn** en andere **complicaties** in de nieren veroorzaken.

Als u ADPKD heeft, kunt u met bepaalde **dieet- en leefstijl** maatregelen uw nieren zo veel mogelijk beschermen tegen verdere voortgang van de ziekte.

 **Waarom zijn de nieren zo belangrijk? >**

Welzijn, privé- en gezinsleven

ADPKD kan van invloed zijn op de normale bezigheden, bijvoorbeeld in het sociale leven, het gezinsleven en op het werk. Dit kan een belangrijke **emotionele en psychologische impact** hebben.



Symptomen

'In mijn geval brengt het leven met ADPKD niet veel beperkingen met zich mee. Ik heb tot nu toe erg weinig symptomen.'

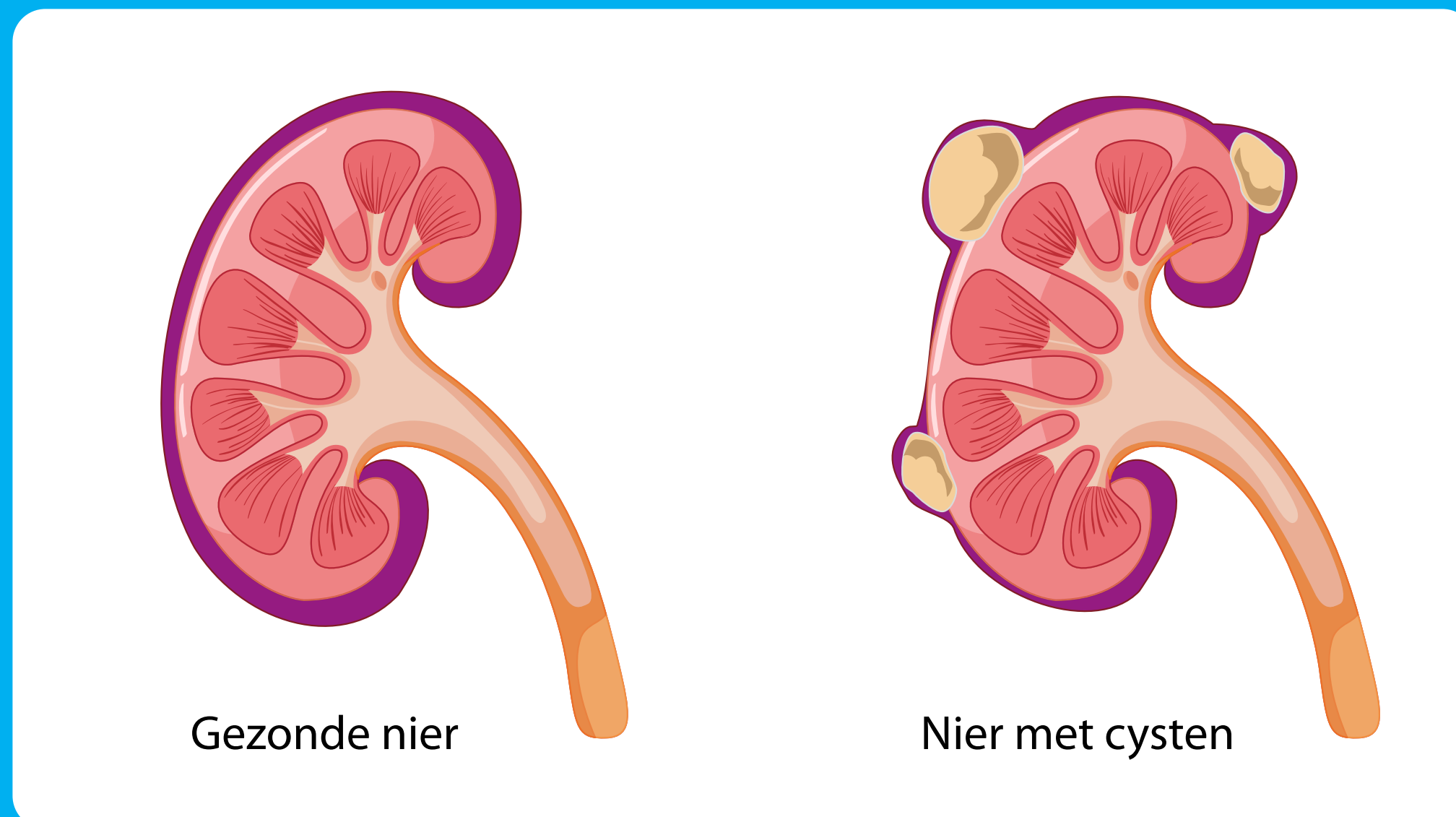
Corinne, Frankrijk

'Door de grootte van mijn nieren zie ik eruit als iemand die vijf maanden zwanger is!'

Daniele, Duitsland

Cysten

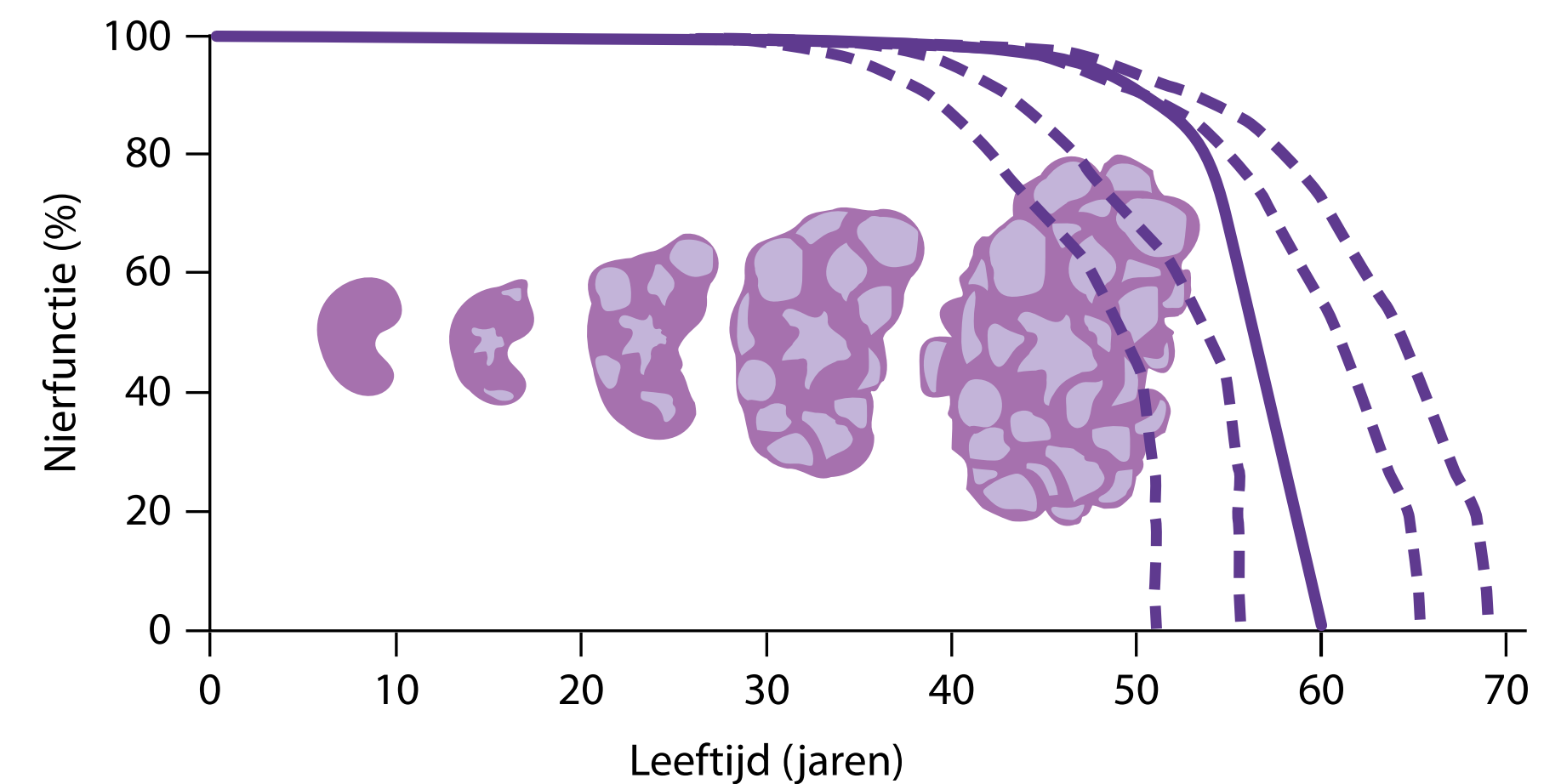
Cysten zijn met vocht gevulde holten die bij mensen met ADPKD tijdens hun leven in de nieren groeien en zich vermeerderen. Het aantal en de grootte van de cysten verschilt – sommige mensen hebben meer en grotere cysten dan anderen. Hoe snel ze groeien en zich vermeerderen, verschilt ook per persoon. De ontwikkeling van de cysten begint meestal voor de geboorte, maar de meeste mensen krijgen pas op volwassen leeftijd symptomen.



Chronische nierschade

Chronische nierschade (CNS) is een langdurige aandoening waarbij de nieren niet normaal werken of beschadigd zijn.

In de beginstadia van ADPKD werken de nieren normaal, er zijn dan minder en kleinere cysten. Wanneer de cysten groeien en zich vermeerderen, kan de nierfunctie verslechteren en chronische nierschade tot gevolg hebben (zie afbeelding). Hoe snel de nierschade zich ontwikkelt, verschilt per persoon, zoals de stippellijnen aangeven.



De ontwikkeling van CNS wordt meestal bijgehouden door te meten hoe goed de nieren vloeistoffen filteren. Voor meer uitleg hierover, zie het hoofdstuk over [Diagnose en beoordeling](#). In de loop der jaren kan ADPKD leiden tot het [eindstadium nierinsufficiëntie](#), het terminale stadium van CNS, ook wel nierfalen genoemd.

Zaadblaasjes

Zaadblaasjes zijn klieren die naast de prostaat liggen. Ze zijn betrokken bij de spermaproductie.

Ongeveer vier op de tien mannen ontwikkelen cysten in de zaadblaasjes, maar deze geven doorgaans geen klachten en tasten het sperma niet aan.

Waarom zijn de nieren zo belangrijk?

De nieren hebben een aantal belangrijke functies. De nieren:

- filteren de afvalstoffen, die in het lichaam ontstaan uit het bloed. Daarna worden ze uitgescheiden in de urine.
- regelen de balans tussen water, zouten en zuren in het lichaam.
- zorgen dat er renine vrijkomt, dat helpt bij het reguleren van de bloeddruk.
- maken het hormoon erythropoëetine aan voor de productie van rode bloedcellen. De rode bloedcellen zijn nodig voor het transport van zuurstof door het lichaam.
- maken vitamine D aan, nodig om de botten gezond te houden.

Lever

Minstens acht op de tien mensen met ADPKD ontwikkelen ook cysten in hun lever. Ongeveer één op de vijf mensen met levercysten ervaart symptomen als pijn, een vol gevoel en brandend maagzuur. Levercysten kunnen verscheidene [complicaties](#) tot gevolg hebben.

Levercysten komen vaker bij vrouwen voor dan bij mannen en zijn vaak ook ernstiger. Dit geldt met name voor vrouwen die meer dan één zwangerschap hebben gehad en vrouwen die medicijnen met oestrogeen hebben gebruikt (ook de [anticonceptiepil](#)).

De vragenlijst Polycystic Liver Disease Questionnaire (PLD-Q) kan u helpen bij het beoordelen van de impact die de levercysten op uw leven hebben.

Alvleesklier

De alvleesklier is een orgaan dat spijsverteringsenzymen aanmaakt voor de vertering van voedingsstoffen in de darmen. De alvleesklier maakt ook hormonen aan, waaronder insuline, om de bloedsuikerspiegel te regelen.

Ongeveer één op de tien mensen ontwikkelt cysten in de alvleesklier, maar deze geven doorgaans geen klachten.

Bloeddruk en bloedvaten

De meeste mensen met ADPKD krijgen een hoge bloeddruk, waarmee het risico op het ontwikkelen van hart- en vaatziekten toeneemt (zoals hartinfarcten en beroertes). Het onder controle houden van de bloeddruk is daarom erg belangrijk.

Hoge bloeddruk geeft doorgaans geen symptomen. Echter, wanneer de bloeddruk sterk stijgt, kunnen zich symptomen voordoen als aanhoudende hoofdpijn, wazig of dubbel zien, bloedneuzen en kortademigheid.

Neem contact op met uw arts als u deze symptomen heeft. Laat uw bloeddruk regelmatig controleren.

Mensen met ADPKD hebben mogelijk ook een grotere kans op aneurysma's in de grote bloedvaten. Dit komt echter maar zelden voor.

Hart

ADPKD kan problemen aan de hartkleppen veroorzaken, maar deze geven doorgaans geen klachten en hoeven ook niet behandeld te worden.

Ongeveer een kwart van de mensen met ADPKD heeft een hartklepprobleem, de zogenaamde 'mitralisklepprolaps'. Hiervan is sprake als één van de hartkleppen, de mitralisklep, niet goed werkt. Dit geeft doorgaans geen klachten en hoeft niet behandeld te worden. Artsen laten pas onderzoek doen wanneer iemand klachten krijgt. De behandeling kan dan bestaan uit leefstijlaanpassing en in ernstige gevallen een operatie.

Hersenen

Aneurysma's in de hersenen (of: intracranieel aneurysma) komen bij ongeveer één op de tien mensen met ADPKD voor. Dit is ongeveer drie tot vier keer zo vaak als onder de algemene bevolking.

Een aneurysma is een zwelling of uitstulping in een slagader. Het wordt veroorzaakt door een zwakke plek in de slagaderwand. Mensen met ADPKD hebben mogelijk een groter risico op aneurysma's in de grote bloedvaten, zoals de aorta (die het bloed uit de linker hartkamer opneemt en het hoofd, de nek en de armen via vertakkingen van bloed voorziet) en de kransslagaders (die het hart zelf van bloed voorzien). Dit komt echter zelden voor.

Hersenaneurysma's geven doorgaans geen klachten. In een klein aantal gevallen kan het aneurysma gaan scheuren, waardoor een bloeding ontstaat met mogelijk invaliditeit of de dood tot gevolg. Aneurysma's scheuren bij mensen met ADPKD niet vaker dan bij andere mensen. Uit onderzoeken kan men in het algemeen opmaken dat een patiënt met een aneurysma die een gebruikelijke behandeling krijgt, een kans van 4 op 1000 (0.4%) per jaar heeft dat het aneurysma scheurt.

Hoe wordt een hersenaneurysma behandeld?

Seksuele problemen

Erectieproblemen komen vaak voor bij mannen met chronische nierinsufficiëntie (met name bij nierfalen) en dus ook bij mannen met ADPKD.

Seksuele problemen bij mannen en vrouwen met ADPKD kunnen ook te maken hebben met hun lichaamsbeeld en ongemak in verband met de vergrote nieren.

(Onder)buik

Breuken in de (onder)buik komen vaker voor bij mensen met ADPKD dan bij de algemene bevolking.

Een breuk (hernia) ontstaat wanneer een lichaamsdeel drukt tegen een zwakke plek in de spier. Een buikbreuk treedt op in de (onder)buik of in het liesgebied.

Uit een studie is gebleken dat breuken in de (onder)buik voorkomen bij 45% van de mensen met nierfalen door ADPKD, bij 8% van de mensen met andere typen nierfalen en bij 4% van de mensen zonder nierfalen. In sommige gevallen wordt een operatie geadviseerd om de breuk te herstellen.

Diverticulose komt ook vaker voor bij mensen met ADPKD met nierfalen dan bij de algemene bevolking.

Bij diverticulose ontstaan er kleine uitstulpingen in de wand van de dikke darm. De meeste patiënten ervaren geen klachten en hoeven niet behandeld te worden. Een vezelrijk dieet kan helpen om diverticulose te voorkomen. Goede bronnen van vezelrijke voeding zijn: fruit en groenten (vers en gedroogd), bonen en peulvruchten, noten, ontbijtgranen en zetmeelhoudende voedingsmiddelen. Een ontsteking of infectie van de uitstulpingen wordt diverticulitis genoemd. Diverticulitis kan behandeld worden met medicijnen.

Dit hoofdstuk behandelt de uitgangspunten voor goede ADPKD zorg, de zorg die patiënten en hun naasten kunnen verwachten.

ADPKD is een chronische ziekte die nog niet te genezen is. Om de gevolgen van ADPKD te beperken, moeten de patiënten toegang hebben tot levenslange zorg. Dit houdt in:

- 1) Een uitgebreide beoordeling waarbij rekening wordt gehouden met de gevolgen van ADPKD en de **complicaties** die kunnen optreden (**prognose**) en de impact van de ziekte op de patiënt en het gezin.
- 2) Toegang tot een behandeling om de **symptomen** te verlichten, de complicaties te behandelen, de nierfunctie zo goed mogelijk te behouden, het risico op **hart- en vaatziekten** te verminderen en de kwaliteit van leven te behouden.
- 3) Voorlichting en ondersteuning om patiënten en hun naasten bij te staan met adviezen voor **zelfzorg** en het omgaan met de impact van de aandoening.

In de ADPKD zorg staat de **patiënt centraal** >. Bij het inschakelen van gespecialiseerde zorgverleners wordt rekening gehouden met de individuele behoeften van elke patiënt. De specialistische zorg start zo snel mogelijk na de diagnose.

? Wat betekent 'de patiënt staat centraal' ? >

Wie zitten er in het behandelteam?

Elke patiënt met ADPKD zou onder behandeling moeten staan van een **nefroloog** > die kennis heeft van ADPKD en de gevolgen hiervan voor patiënten en hun naasten. Een nefroloog is een specialist die verbonden is aan een ziekenhuis.

Het is zinvol de patiënt te verwijzen naar een nefroloog die gespecialiseerd is in ADPKD (expertisecentrum). Het gaat hierbij om speciale zorg, zoals het geven van een **prognose**, het zo mogelijk vertragen van de ziekte, het voorschrijven van medicatie om de ziekte te vertragen, het omgaan met **complicaties** en patiënten de mogelijkheid bieden om deel te nemen aan **onderzoek**. De gebruikelijke zorg kan daarna gegeven worden in het ziekenhuis dichtbij de patiënt. Het expertisecentrum onderhoudt de contacten met het behandelcentrum.

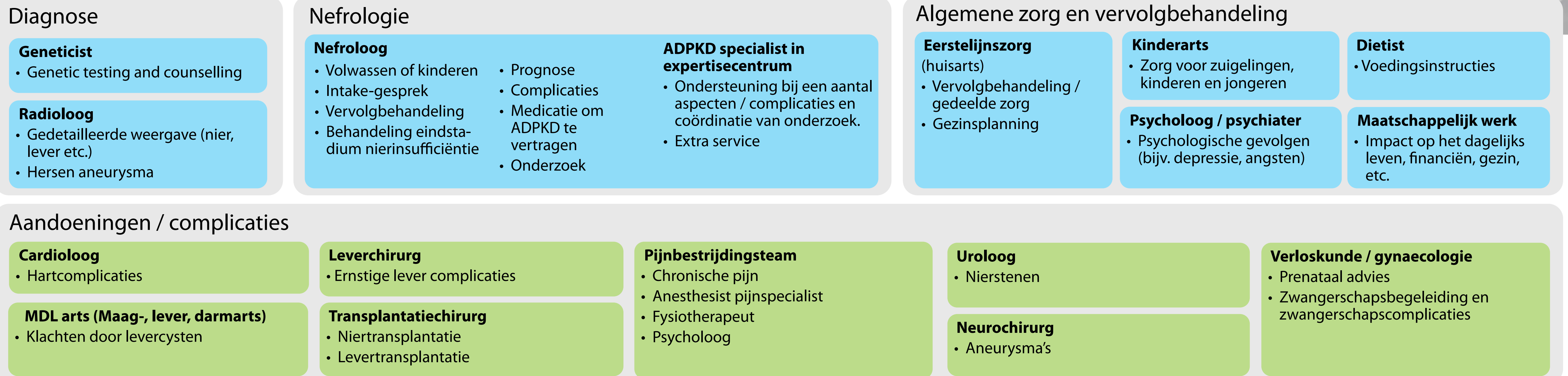
Patiënten kunnen ook behoefte hebben aan advies van andere artsen en zorgverleners met expertise in ADPKD. Dit wordt wel 'multi-disciplinaire' zorg genoemd. In de onderstaande tabel is te zien welke zorgverleners betrokken zijn bij ADPKD.

? Hoe is de ADPKD zorg georganiseerd? >

? Wat is het Europese Referentie Netwerk voor Zeldzame Nierziekten? >

Beslissen over mezelf

Wie is wie bij de ADPKD zorg?



Zelf beslissen over mijn lichaam

*'Niet zonder mij over mijn
leven beslissen!'*

Daniel, Spanje

Nefroloog

Een nefroloog is een arts die gespecialiseerd is in nierziekten.

Wat is het Europees Referentie Netwerk voor Zeldzame Nierziekten (ERKNet)?

Het Europees Referentie Netwerk voor Zeldzame Nierziekten ([ERKNet](#)) is opgericht in 2017 om in alle Europese landen kwalitatief hoge en multidisciplinaire zorg te bevorderen voor zeldzame nierziekten waaronder ADPKD.

ERKNet is een netwerk van gespecialiseerde Europese nefrologiecentra (expertisecentra) voor kinderen en volwassenen. De volledige lijst van de centra staat [hier](#). Deze centra gebruiken uniforme klinische richtlijnen en zorgpaden, waken over de kwaliteit en de resultaten van de behandelingen, zorgen voor (na)scholing van nefrologen en ondersteunen onderzoek. Het netwerk biedt artsen de mogelijkheid om advies in te winnen bij buitenlandse collega's via 'virtuele consulten' en de website bevat links naar informatie voor patiënten. Ook patiëntvertegenwoordigers uit Europa maken deel uit van ERKnet.

Daarnaast is er ook een Europees Referentie Netwerk voor Zeldzame Leverziekten ([RARE-LIVER](#)), waaronder polycysteuze leverziekte (cyste lever).

Wat betekent 'de patiënt staat centraal'?

De patiënt moet centraal staan tijdens de behandeling en het zorgtraject. Patiënten spelen een belangrijke rol bij het omgaan met ADPKD in hun leven. Patiënten en hun naasten krijgen de benodigde kennis en mogelijkheid om als volledig geïnformeerde partners mee te beslissen over hun behandeling, het zorgbeleid, de voorzieningen en het onderzoek naar ADPKD.

Hoe is de ADPKD zorg georganiseerd?

Bij de ADPKD zorg zijn verschillende medisch specialisten en zorgprofessionals betrokken. De organisatie en coördinatie van de zorg verschilt per land en regio.

Binnen de ADPKD zorg heeft de nefroloog doorgaans een centrale rol. Het is zinvol om als patiënt een eenmalige doorverwijzing te vragen naar een expertisecentrum voor cystenieren. Daar werken zorgverleners die gespecialiseerd zijn in ADPKD. In Nederland kennen we vier expertisecentra in cystenieren: de academische ziekenhuizen in Groningen, Leiden, Rotterdam en Amsterdam. De patiënt kan jaarlijks een bezoek brengen aan het expertisecentrum en de rest van de zorg vindt plaats in het ziekenhuis dichtbij de patiënt. Het expertisecentrum en behandelcentrum houden onderling contact over de behandeling.

Dit hoofdstuk geeft uitleg over hoe ADPKD wordt vastgesteld en welke testen en onderzoeken er plaatsvinden.

Vroege en nauwkeurige vaststelling van ADPKD biedt patiënten en artsen de mogelijkheid om stappen te ondernemen en beter met de ziekte om te gaan. ADPKD wordt in het algemeen op onderstaande wijze vastgesteld.

Identificeren van mensen met ADPKD

De vermoedelijke diagnose of de diagnose ADPKD wordt doorgaans het eerst gesteld bij mensen die:

- om een andere reden onderzocht worden, zoals hoge bloeddruk of zwangerschap.
- worden getest (or 'gescreend') op ADPKD omdat een familielid deze ziekte heeft.

De vermoedelijke diagnose ADPKD wordt vaak door de nefroloog gesteld, na doorverwijzing van de huisarts.

[Symptomen van ADPKD >](#)

Diagnose en beoordeling

De diagnose ADPKD wordt gesteld door een [nefroloog >](#). Voor de eerste beoordeling worden echo's gemaakt en nierfunctietesten gedaan.

[Nierecho >](#)

Aan de hand van een echo kunnen artsen de door ADPKD ontstane cysten zien en opmeten.

[Onderzoek naar de nierfunctie >](#)

Door middel van bloed- en urineonderzoek kan men onderzoeken wat de gevolgen zijn voor de nierfunctie.

ADPKD ontstaat door mutaties in het DNA, de genen. Genetisch onderzoek om deze mutaties te identificeren zijn voor de meeste patiënten niet nodig, maar worden in bepaalde gevallen wel gedaan.

[? Hebben kinderen andere symptomen? >](#)

Diagnose

Andere onderzoeken

Het is belangrijk om vast te stellen of ADPKD nog meer gevolgen heeft voor andere delen van het [lichaam](#).

Belangrijke onderzoeken kunnen zijn:

- [Bloeddruk >](#)
- [Lever >](#)
- [Hersenaneurysma >](#)

Patiënten kunnen, als dit nodig is, doorverwezen worden naar andere specialisten en zorgprofessionals.

[? Moeten andere familieleden ook onderzocht worden? >](#)

[✓ Checklist >](#)

Diagnose

'De PKD Vereniging heeft me op veel manieren op weg geholpen na de onverwachte diagnose. Vooral door de angst voor de ziekte weg te nemen.'

Stefan, Germany

'Ik wist niet dat ik een polycysteuze ziekte had. Toen ik 36 jaar was, kreeg ik een scan vanwege hepatitis A. De arts vertelde me dat ik cysten op beide nieren had. Ik was niet verrast toen ik de diagnose kreeg. Ik vermoedde al dat er een erfelijke ziekte in mijn familie was, omdat al mijn tantes aan mijn vaders kant uiteindelijk moesten dialyseren. Op het moment van de diagnose vroeg de arts hoeveel kinderen ik had. "Ik heb twee kinderen", antwoordde ik. Hij was erg verbaasd en zei: "... en je bent nog niet aan het dialyseren?" Ik moet het afkloppen. Die dag is nu 20 jaar geleden en ik ben nog elke dag dankbaar. Wat er ook mag gebeuren, ik heb al veel meer geluk gehad dan ik ooit had verwacht.'

Tina, Italië

Bloeddruk

Het is erg belangrijk om hoge bloeddruk te herkennen en onder controle te houden om het risico op hart- en vaatziekten (zoals hartinfarcten en beroertes) te verminderen. Onbehandelde hoge bloeddruk is een belangrijke oorzaak van nierschade.

Zijn er speciale problemen bij kinderen?

ADPKD wordt meestal bij volwassenen vastgesteld, maar het kan ook bij kinderen vastgesteld worden. Zuigelingen en kinderen met niercysten zouden verwezen moeten worden naar een kindernefroloog. Het is niet altijd mogelijk om ADPKD bij kinderen vast te stellen aan de hand van beeldvormend onderzoek. Wanneer de resultaten niet duidelijk genoeg zijn, kan een genetisch onderzoek gedaan worden om de diagnose te bevestigen.

Nefroloog

Een nefroloog is een arts die gespecialiseerd is in nierziekten.

Symptomen van ADPKD

Bij volwassenen kan er sprake zijn van buikpijn, pijn in de zij, rugpijn of bloed in de urine. Kinderen kunnen last hebben van bedplassen en urineweginfecties.

Lever

Alle patiënten met ADPKD zouden door middel van beeldvormend onderzoek op levercysten onderzocht moeten worden. Meestal wordt eerst een echografie gemaakt. Mensen met complicaties door levercysten moeten zo nodig doorverwezen worden naar een MDL arts (een arts die gespecialiseerd is in maag-, darm- en leverziekten).

Beeldvormend onderzoek van de nieren

Door middel van beeldvormend onderzoek kunnen artsen de cysten zien die zijn ontstaan door ADPKD. Het is ook mogelijk de grootte van de cysten op te meten.

Eerst wordt meestal een echografie gemaakt. Dit is een eenvoudig routineonderzoek die in de meeste ziekenhuizen wordt gedaan.

Daarnaast kan een MRI scan (magnetische resonantie) gedaan worden. Deze scan is gedetailleerder, preciezer en er zijn meer kosten aan verbonden. Een MRI-scan wordt gedaan op de radiologieafdeling in een ziekenhuis.

Hersenaneurysma

Standaard onderzoek of iemand een hersenaneurysma heeft wordt niet geadviseerd. De kans op een ruptuur is bij de meeste aneurysma's namelijk erg laag en operaties om dit te voorkomen brengen risico's met zich mee.

Screening wordt wel geadviseerd bij patiënten met een lange levensverwachting 1) bij wie aneurysma's of hersenbloedingen in de familie voorkomen, 2) die een ruptuur hebben gehad, 3) met een risicoberoep (bijvoorbeeld piloten) en 4) met angst voor aneurysma's, die niet verdwijnt nadat zij voldoende geïnformeerd zijn.

Moeten familieleden ook onderzocht worden?

ADPKD is een erfelijke, [genetische](#) aandoening. Mensen bij wie ADPKD is vastgesteld zouden advies moeten krijgen over de voor- en nadelen van het informeren en onderzoeken van familieleden.

Het vroeg onderzoeken op ADPKD geeft familieleden de mogelijkheid om al in een vroeg stadium het advies, de behandeling en ondersteuning te krijgen die zij nodig hebben. Maar het kan ook gevolgen hebben voor bijvoorbeeld het verkrijgen van een levensverzekering.

De diagnose ADPKD kan grote gevolgen hebben voor het leven van de betrokkenen, waaronder ook [psychologische](#) en [financiële gevolgen](#). Een adviesgesprek kan helpen bij het afwegen van de voor- en nadelen voordat men een beslissing neemt.

Routineonderzoek op ADPKD wordt niet aanbevolen voor kinderen (onder 18 jaar) die nog geen symptomen van de ziekte hebben, ook wanneer één of beide ouders ADPKD hebben. Dit is vanwege de negatieve psychologische en financiële gevolgen die de diagnose kan hebben. Kinderen die voortekenen of symptomen van ADPKD hebben, worden vanzelfsprekend wel onderzocht. Wanneer er sprake is van cysten, wordt een kind doorverwezen naar een kindernefroloog.

Bij embryo's via reageerbuisbevruchting kan door middel van pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) een test gedaan worden die genetische mutaties kan aantonen die in verband worden gebracht met ADPKD. Dit onderwerp komt nader aan de orde in het hoofdstuk [Gezinsplanning](#).

Onderzoek naar de nierfunctie

Om te kijken hoe goed de nieren nog werken wordt het creatininegehalte in het bloed bepaald. Creatinine is een stof die ons lichaam zelf aanmaakt. Aan de hand van het creatininegehalte kunnen artsen de glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR) schatten. De eGFR (= glomerular filtration rate) is een belangrijke maatstaf voor het functioneren van de nieren, hoe goed zij afvalstoffen en overtollige vloeistoffen uit het bloed filteren.

Het deel van de nier dat het filterwerk doet, is de glomerulus, vandaar de naam 'glomerulaire filtratiesnelheid'. Het eGFR wordt lager als de nierfunctie verslechtert.

Er zijn vijf stadia van chronische nierziekte (nierinsufficiëntie), uitgedrukt in eGFR.

Stadium	Beschrijving van de verandering in nierfunctie	GFR-graad (ml/min/1.73m ²)
1	Normale nierfunctie	90 of meer
2	Mild afgenomen nierfunctie	60–89
3a	Mild tot matig afgenomen nierfunctie	45–59
3b	Matig tot ernstig afgenomen nierfunctie	30–44
4	Ernstig afgenomen nierfunctie	15–29
5	Nierfalen	Minder dan 15

De urine wordt ook onderzocht op de aanwezigheid van bloed (hematurie) of eiwit (proteïnurie), die beide op nierschade kunnen wijzen.

Checklist: Diagnose en beoordeling



- ☐ **Beeldvormend onderzoek van de nieren**
 - Echografie en uitleg van de uitslagen.
 - MRI scan (indien beschikbaar en gewenst) en bespreking van de uitslagen.
- ☐ **Onderzoek naar nierfunctie**
 - Onderzoek naar nierfunctie (bloed en urine) en bespreking van de uitslagen.
 - Uitleg over het stadium van chronische nierschade.
- ☐ **Andere onderzoeken**
 - Bloeddruk: meting en bespreking van de uitslag.
 - Bloedonderzoek naar cholesterol.
 - Gesprek en advies over voeding, roken en leefstijl.
 - Lever: leverecho (indien van toepassing) en bespreking van de uitslagen.
 - Hersenen: bespreking van een screening, indien nodig.
 - Genetisch onderzoek: bespreken van genetisch onderzoek, indien relevant.
- ☐ **Screening van familieleden**
 - Gesprek over de mogelijkheden en gevolgen van screening van familieleden en de opties die hiervoor beschikbaar zijn.

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

Dit hoofdstuk behandelt de maatregelen die patiënten, in overleg met hun behandelteam, kunnen nemen om achteruitgang van de nierfunctie te voorkomen en het risico op hart- en vaatziekten te beperken.

Leefstijl en voeding

Er zijn maar weinig voedings- of leefstijlmaatregelen werkzaam gebleken om de ontwikkeling van cysten bij mensen met ADPKD te voorkomen of te vertragen. Toch kunt u met ADPKD veel doen om de nierfunctie zo goed mogelijk te houden en het risico op hoge bloeddruk en hart- en vaatziekten te verminderen.

Het gaat hierbij om algemene maatregelen voor een gezonde leefstijl, die ook worden aanbevolen aan mensen zonder ADPKD. Het advies luidt:

- Drink meer water om uw vochtgehalte op peil te houden, dit draagt bij aan de bescherming van de nierfunctie bij ADPKD.
- Stop met [roken](#) >
- Zorg voor een gezond lichaamsgewicht en doe regelmatig aan [lichaamsbeweging](#) >
- Zorg voor een [gezond voedingspatroon](#) >
- Drink minder [cafeïne](#) > (bijv. koffie en cola) en minder alcohol.

Voor patiënten bij wie sprake is van [nierfalen](#) gelden mogelijk andere [leefstijl](#)- en [voedingsadviezen](#).

Let op hoge bloeddruk

Het controleren en behandelen van langdurige hoge bloeddruk (hypertensie) is erg belangrijk want hoge bloeddruk is een risicofactor voor hart- en vaatziekten, zoals een hartaanval of beroerte. Het controleren en behandelen van hoge bloeddruk heeft bij sommige mensen met ADPKD mogelijk een remmende werking op de groei van cystenieren. Bij mensen met [herseneurysma's](#) kan het behandelen van hoge bloeddruk (en het stoppen met roken) de kans op een ruptuur (scheuren) van het aneurysma verkleinen.

Hoe wordt de bloeddruk gecontroleerd en behandeld?

Als u hoge bloeddruk heeft, dan zijn de bovenstaande leefstijl- en voedingsmaatregelen bijzonder belangrijk om het risico op hart- en vaatziekten te verkleinen. Uw arts kan u ook [medicijnen](#) > voorschrijven om de hoge bloeddruk te behandelen.

Regelmatige [bloeddrukcontroles](#) > zijn belangrijk om te checken of de behandeling werkt.

 [Wat zijn bloeddrukwaarden en streefwaarden?](#) >

Andere risicofactoren

Uw arts zal u mogelijk nog andere medicijnen adviseren voor de behandeling van andere [risicofactoren](#) > van hart- en vaatziekten.

 [Hoe zit het met complementaire en alternatieve therapieën?](#) >

Houd vol!

Het is belangrijk om gezond te leven. Een gezonde leefstijl, gezonde voeding en de voorgeschreven medicijnen volgens de instructies innemen is op de lange termijn niet altijd makkelijk vol te houden. Uw behandelteam kan u daarbij helpen en ondersteunen, zowel op locatie als online. Familieleiden, vrienden en [patiëntenorganisaties](#) kunnen u ook waardevolle hulp en ondersteuning bieden.

Welzijn, persoonlijk leven en je gezin

Patiënten en hun naasten kunnen stappen zetten om met de gevolgen van ADPKD om te gaan en deze zoveel mogelijk te beperken. ADPKD kan gevolgen hebben voor je [welzijn, privé- en gezinsleven](#). Als u zelf ADPKD heeft, of wanneer u ouder bent van een kind met ADPKD, kunt u uw problemen bespreken met uw behandelteam. Zij kunnen u helpen met de nodige informatie, zorg en ondersteuning.

 [Checklist](#) >

Zelfzorg

Zelfzorg

'Elke keer als ik naar de dokter ga, realiseer ik me dat ik niet alleen ben en dat er heel veel mensen zijn zoals ik, die ook ADPKD hebben. Als zij het redden, dan kan ik het ook.'

Claudia, Spanje

'Ik accepteerde de ziekte en zei "Okay, laten we gaan trouwen. Ik wil kinderen krijgen. Ik ga een zoutarm dieet volgen en ik wil wat gewicht verliezen. Dat zal me goed doen en het is goed voor mijn nieren." Deze plannen gaven me het gevoel weer controle over mijn leven te hebben.'

Brenda, Nederland

'Mijn man met ADPKD weet nu dat hij meer moet drinken en hij heeft geleerd om zijn zoutconsumptie voor de wedstrijden iets te beperken en hij is erg tevreden over het resultaat. Hij merkt het verschil niet echt omdat hij altijd al gewend was veel te drinken, hij hoeft ook 's nachts niet extra naar het toilet.'

Flavia, Zwitserland

'Leef je leven zo normaal mogelijk! Door onderzoek zullen er waarschijnlijk meer mogelijkheden komen om met de ziekte te leven en zal het misschien op een dag ook mogelijk zijn om nierfalen te voorkomen.'

Alexander, Oostenrijk

Roken

Stoppen met roken verkleint het risico op hart- en vaatziekten (zoals coronaire hartziekten en beroerte) en kanker. Vraag uw behandelaar om praktische hulp en ondersteuning bij het stoppen met roken.

Lichaamsgewicht en bewegen

Een gezond lichaamsgewicht en regelmatig bewegen worden aanbevolen om hoge bloeddruk te voorkomen en onder controle te houden.

Bewegen: wandelen, tuinieren, dansen en sporten. Het is verstandig om geen contactsporten te beoefenen om nierbeschadiging te voorkomen.

Cafeïne

Voor de gezondheid van hart en bloedvaten wordt matige inname van cafeïne geadviseerd (2 koppen koffie of 4 koppen thee, per dag). Hoewel er geen bewijs is dat cafeïne invloed heeft op de groei van niercysten bij ADPKD.

Medicijnen tegen hoge bloeddruk

Voor de behandeling van hoge bloeddruk worden verschillende soorten medicijnen (ook wel 'anti-hypertensiva') gebruikt. Bij de keuze voor een medicijn houdt een arts rekening met verschillende factoren, waaronder de aanwezigheid van andere aandoeningen.

Voor mensen met ADPKD zijn meestal ACE-remmers (angiotensine convertering enzyme) en ARBs (angiotensine receptorblokkers) de eerste keus. ACE-remmers hebben namen eindigend op 'pril', zoals enalapril, lisinopril, perindopril en ramipril. ARBs hebben namen eindigend op 'sartan', zoals candesartan, irbesartan, losartan en telmistaartan.

Wanneer deze medicijnen niet geschikt zijn, of wanneer aanvullende medicijnen nodig zijn, kunnen bètablokkers, plastabletten of calcium antagonisten voorgeschreven worden, afhankelijk van de persoonlijke omstandigheden van de patiënt. Uw arts kan ook een combinatie van medicijnen voorschrijven voor de behandeling van uw bloeddruk.

Bloeddruk meten

De standaard streefwaarde voor de bloeddruk bij mensen met ADPKD ligt bij maximaal 140/90 mmHg. Deze streefwaarde moet echter wel individueel aangepast worden, rekening houdend met de leeftijd en andere ziekten van de patiënt. Als u de streefwaarde van uw bloeddruk weet, kunt u de bloeddruk ook zelf thuis controleren. U kunt met uw arts overleggen wat u kunt doen als uw bloeddrukwaarden hoger zijn dan de streefwaarde.

U kunt uw bloeddruk thuis eenvoudig meten met een elektronische bloeddrukmeter. In speciale situaties is het mogelijk dat u tijdelijk een bloeddrukmeter meekrijgt waarmee u thuis de bloeddruk continu kunt meten.

Door te meten, krijgt u meer informatie over uw bloeddruk op verschillende momenten van de dag. Het is belangrijk om te leren hoe u de metingen moet doen en de resultaten aan uw arts te overhandigen tijdens uw eerstvolgende afspraak.

Dieet

Minder zout

Uit recent [onderzoek](#) is gebleken dat een hogere dagelijkse zoutinname kan leiden tot extra groei van de nieren. De onderzoekers bestudeerden data van de klinische 'HALT- PKD' studie naar het effect van bepaalde bloeddrukmedicijnen op de progressie van ADPKD. Zij concludeerden dat matig zoutgebruik (niet meer dan 6 g per dag) zinvol is bij ADPKD. Een geheel zoutloos dieet wordt afgeraden. Voor het opstellen van een dieetplan kunt u doorverwezen worden naar een diëtist.

De aanbevolen zoutinname voor kinderen is lager.

Leeftijd	Hoeveelheid zout per dag (natrium equivalent)
1 - 3 jaar	2 g (0.8 g)
4 - 6 jaar	3 g (1.2 g)
7 - 10 jaar	5 g (2 g)
11 jaar en ouder	5 - 6 g (2 - 2.4 g)

Minder eiwitten

Er is geen duidelijk bewijs dat eiwitarme diëten de progressie van ADPKD vertragen. Aan volwassenen met ADPKD wordt, net als aan mensen zonder ADPKD, een matige eiwitinname geadviseerd (0.75–1.0 g per kg lichaamsgewicht per dag). Richtlijnen voor chronische nierschade adviseren dat volwassenen dagelijks niet meer dan 0,8g eiwit per kg lichaamsgewicht moeten innemen, wanneer hun geschatte glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR, zie nierfunctietesten) onder de 30 ml/min/1.73 m² uitkomt. Aan mensen met een risico op progressie van hun chronische nierziekte wordt [geadviseerd](#) om hoge eiwitinname te vermijden (>1.3 g/kg/ dag). Bij eiwitbeperkingen in een dieet wordt aanbevolen om u te laten adviseren en begeleiden door een diëtist met kennis van nierziekten, ook om tekorten in uw voedingspatroon te voorkomen.

Vezels

Een vezelrijk dieet kan helpen om diverticulose te voorkomen.

Zie: [Meer lezen](#). Op de websites van sommige patiëntenorganisaties vindt u meer informatie over voeding en ADPKD.

Andere risicofactoren

Andere medicijnen die (afhankelijk van de persoonlijke omstandigheden van een patiënt) voorgeschreven kunnen worden voor de behandeling van risicofactoren voor hart- en vaatziekten zijn:

- medicijnen voor de behandeling van een hoge cholesterolspiegel (statines)
- lage dosis aspirine om de bloedstolling te remmen.

Wat zijn bloeddrukwaarden en streefwaarden?

Bloeddrukwaarden bestaan uit twee getallen, gevolgd door de meeteenheid voor de bloeddruk, te weten 'mmHg' (millimeter kwik).

Het hoge getal (de systolische bloeddruk) is de druk gemeten tijdens de hartslag. Het lage getal (de diastolische bloeddruk) is de druk tijdens de korte rustpauze tussen twee hartslagen.

Bloeddrukstreefwaarden zijn de maximale waarden die bij het meten van de bloeddruk niet overschreden mogen worden. De standaard streefwaarde van 140/90 mmHg houdt in dat de systolische bloeddruk niet hoger mag zijn dan 140 mmHg en de diastolische druk niet hoger dan 90 mmHg.

Bloeddrukstreefwaarden moeten individueel afgestemd worden, rekening houdend met de leeftijd en andere ziekten van de patiënt. Een lagere streefwaarde kan bijvoorbeeld zinvol zijn voor jongere mensen met ADPKD (15 - 49 jaar) die een goede nierfunctie hebben en lijden aan een hart- of vaatziekte of diabetes (= suikerziekte, aandoening met verhoogde bloedsuikerspiegel).

Hoe zit het met complementaire en alternatieve therapieën?

Complementaire (of 'alternatieve') therapieën zijn behandelingen en praktijken die geen deel uitmaken van de klassieke geneeskunde. Het is niet bewezen dat een complementaire of alternatieve behandeling kan helpen om de nieren te beschermen en de progressie van ADPKD kan afremmen. Sommige kruiden die gebruikt worden in traditionele kruidengeneesmiddelen kunnen schadelijk zijn voor de nieren.

Bepaalde soorten alternatieve of niet-medische behandelingen kunnen helpen om de symptomen van ADPKD te verlichten en worden gebruikt om pijn te verzachten.

Raadpleeg uw arts voordat u gebruik gaat maken van een alternatieve behandeling. Stop niet op advies van een alternatieve therapeut met een behandeling die uw arts u heeft voorgeschreven. Overleg altijd eerst met uw arts. Alternatieve therapieën worden meestal niet (geheel) vergoed door uw zorgverzekeraar. Vraag dit na bij uw verzekeraar.

Checklist: Leefstijl en zelfzorg



Voor meer details over deze onderwerpen, zie de Informatiegids.

☐ **Leefstijladviezen en zo nodig ondersteuning over de volgende onderwerpen:**

- Het vochtgehalte op peil houden.
- Stoppen met roken.
- Een gezond gewicht behouden.
- Voldoende beweging.
- Gezonde voeding, met minder zoutinname (natrium).
- Het alcoholgebruik terugbrengen tot de aanbevolen hoeveelheid.

☐ **Bloeddruk en andere risicofactoren voor hart- en vaatziekten**

- Bloeddruk meten en bespreken.
- Leefstijlaanpassingen bespreken en afspraken maken.
- Uitleg over de voorgeschreven medicijnen en afspraken maken, indien nodig.
- Uitleg over de streefwaarde en hierover afspraken maken.
- Gesprek over het nut en de mogelijkheden van het zelf thuis meten van de bloeddruk.

☐ **Andere risicofactoren**

- Gesprek over de noodzaak van een cholesterolverlagend medicijn, of een andere behandeling.

☐ **Welzijn, privéleven en gezinsleven**

- Gesprek over de impact van ADPKD op het persoonlijk welzijn, persoonlijk leven en gezin. Zo nodig actie ondernemen.

☐ **Gesprek over gezinsplanning en de mogelijke oplossingen.**

☐ **Informatie over patiëntenorganisaties en andere ondersteuning.**

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

Dit hoofdstuk gaat over het maken van een prognose voor de verdere ontwikkeling van ADPKD en het meten van de uitwerking op de nieren. Hiermee is het mogelijk om de zorg beter op de patiënt af te stemmen.

Cysten groeien en vermeerderen zich gedurende het hele leven bij mensen met ADPKD. De prognose – dit is de snelheid waarmee de ziekte zich ontwikkelt (progressie) en de gevolgen daarvan voor de nieren – verschilt van patiënt tot patiënt. Bij sommige mensen groeien en vermeerderen de cysten zich zo langzaam dat er pas sprake is van ernstige nierinsufficiëntie (en ook [nierfalen](#)) op zeer hoge leeftijd, of soms zelfs helemaal nooit. Bij andere mensen ontwikkelt de ziekte zich echter sneller. Dit kan samenhangen met hoe iemand met ADPKD omgaat en met individuele factoren.

Het is mogelijk om de snelheid waarmee ADPKD zich verder ontwikkelt, te meten en te voorspellen. Dit kan zinvol zijn:

- bij het identificeren van mensen met een zich snel ontwikkelende ziekte, die mogelijk geschikt zijn voor bepaalde behandelingen of [klinische studies](#).
- om te evalueren of de behandeling werkt.
- om een [niertransplantatie of dialyse](#) te plannen, op een later moment in het ziekteproces.

De ontwikkeling van de nierfunctie kan op meerdere manieren beoordeeld worden.

Familiegeschiedenis

Patiënten hebben een verhoogd risico op een snelle ontwikkeling van ADPKD als bij andere familieleden al vóór de leeftijd van 58 jaar sprake was van [nierfalen](#). Het wordt aanbevolen om bij mensen met een dergelijke familiegeschiedenis elke 3-5 jaar de ontwikkeling van ADPKD te onderzoeken.



Prognose

Nierfunctietesten

De belangrijkste factor voor de prognose van ADPKD is de [nierfunctie](#). Een goede nierfunctie betekent een betere prognose, onafhankelijk van de groei van cysten. Aan de hand van regelmatige metingen van de creatininespiegel in bloed en urine kunnen artsen een voorspelling doen over veranderingen in de nierfunctie. ([zie nierfunctietesten](#)).

Mensen met ADPKD kunnen jarenlang een normale nierfunctie hebben, terwijl de cysten doorgroeien en zich vermeerderen. Artsen willen daarom ook andere onderzoeken doen om de ontwikkeling van ADPKD onder controle te houden en te voorspellen. Het gaat hierbij om de volgende twee testen: Total kidney volume –TKV (Totaal nier volume) en de Predicting Renal Outcomes - PRO PKD Score (voorspellen van nier resultaten).

TKV- Totaal nier volume

Totaal nier volume > of TKV is een maat voor de vergroting van de nieren die is ontstaan door cysten. Het TKV wordt berekend aan de hand van beeldvormend onderzoek (scans e. d) en wordt gebruikt om de progressie van ADPKD te voorspellen.

PRO PKD score

De **PRO PKD score >** is een onderzoeksmethode die de progressie van ADPKD kan voorspellen aan de hand van vier factoren.

Een van deze factoren is de aanwezigheid van een genetische mutatie. De PROPKD score wordt echter maar beperkt gedaan vanwege de kosten en de beschikbaarheid van gentesten. Deze test wordt momenteel alleen voor onderzoek gedaan en niet als routine-onderzoek bij patiënten.

Prognose

'Ik kreeg op 35-jarige leeftijd te horen dat ik cystenieren had. Ik had al twee kinderen en men vertelde mij dat ik gauw zou moeten dialyseren. Ik ben inmiddels 68 jaar oud en mijn algehele conditie is best goed.'

Antonia, Italië

'Toen ik hoorde dat ik ADPKD had, was dat een grote schok en kon ik het nieuws maar moeilijk accepteren. Gelukkig heb ik al snel de nefroloog leren kennen bij wie ik ook nu nog onder behandeling ben. Hij heeft me weer hoop gegeven en het treurige beeld weer weten om te zetten naar iets positiefs.'

Het is heel belangrijk dat artsen de tijd nemen voor hun patiënten wanneer zij de diagnose krijgen, om de mensen hoop en ondersteuning te kunnen geven.'

Corinne, Frankrijk

'Ik wist dat ik op een dag aan nierfalen zou lijden, het was alleen niet duidelijk wanneer dit zou gebeuren. Het hele proces van de eerste beperkingen tot aan nierfalen heeft ongeveer 10 jaar geduurd.'

De diagnose was duidelijk, er waren geen geheimen. Jarenlang waren er geen andere behandelmogelijkheden dan bloeddrukregulering en dieet. Daarna kwam de 'radicale behandeling' met dialyse en transplantatie.

Het is niet te voorspellen of de transplantatie een succes wordt.

In mijn geval werd het allemaal nog zwaarder door de extra cystegroei in mijn lever, iets wat vooraf niet was voorspeld. Dit was eigenlijk nog erger dan de nierziekte vanwege de grootte van de cysten en de enorme klachten die ik erdoor heb gekregen.'

Elisabeth, Oostenrijk

Totaal nier volume

Het totaal nier volume (TKV) wordt berekend aan de hand van beeldvormend onderzoek van de nieren.

- Echografie is niet duur, overal beschikbaar en kan in bepaalde gevallen gebruikt worden om een schatting te maken van het volume van de nieren.
- Een MRI scan (magnetische resonantie beeldvorming) is de ideale methode om TKV te meten. De meting is preciezer dan bij een echografie. Voor sommige patiënten is een MRI scan minder geschikt, met name voor mensen die vaak een meting moeten ondergaan. Er worden steeds vaker snellere en eenvoudige MRI technieken gebruikt.

Artsen houden bij de beoordeling van het TKV rekening met de lengte en de leeftijd van de patiënt. Dit is omdat de grootte van de nier van een kleine patiënt anders beoordeeld wordt dan die van een grote patiënt, en zo is het ook bij een oudere of een jongere patiënt.

Het is het beste om de eerste TKV meting te laten doen in de periode van de diagnose en dit op een later moment te herhalen.

TKV kan op twee manieren gebruikt worden om de progressie van ADPKD te voorspellen:

Risico voorspelling

Eén enkele meting kan worden gebruikt om te voorspellen hoe snel ADPKD zich in de toekomst zal ontwikkelen. De gegevens kunnen worden gebruikt bij de keuze van de juiste behandeling.

De meeste patiënten kunnen, aan de hand van hun TKV en lengte, in vijf risicogroepen worden ondergebracht (1A-1E). De patiënten in de risicogroepen 1C-1D-1E hebben in het algemeen een snellere progressie van de ziekte.

Herhaalde metingen

Door de TKV meting een aantal keren te herhalen, kunnen artsen en patiënten zien hoe snel het volume van de nier werkelijk verandert en

hoe het zich ontwikkelt. Herhaalde TKV metingen zijn niet overal mogelijk. Bespreek dit met uw arts.

Het wordt **geadviseerd** om patiënten van wie het TKV per jaar met meer dan 5% toeneemt, te beschouwen als patiënten met een zich snel ontwikkelende ADPKD. Deze beoordeling moet bij voorkeur gebaseerd zijn op drie of meer metingen met een MRI scan, die telkens met tussenpozen van zes maanden worden gemaakt.

Voorspellingen over de ontwikkeling van ADPKD worden meestal gedaan in ziekenhuizen met expertise op het gebied van ADPKD. De lijst met gespecialiseerde centra van het Europese Referentie Netwerk voor Zeldzame Nierziekten vindt u [hier](#).

Het is ook mogelijk om de lengte van de nier te meten (in plaats van het volume) via een echografie. Op basis van de uitslag is te voorspellen of er kans is op een snelle ontwikkeling van de ziekte.

PRO PKD score

De PRO PKD score geeft een voorspelling over de ontwikkeling van ADPKD, gebaseerd op de volgende punten:

De patiënt

- 1) is een man of een vrouw
- 2) gebruikte vóór de leeftijd van 35 jaar medicijnen voor de behandeling van hoge bloeddruk
- 3) had vóór de leeftijd van 35 jaar één of meer niercomplicaties door ADPKD
- 4) heeft ADPKD als gevolg van de genetische mutatie PKD1.

☐ Uitleg over de onderzoeksmogelijkheden.

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

A large, light green, stylized arrow pointing downwards, centered on a background of horizontal lines. The arrow has a rounded, bulbous tail on the left and tapers to a point at the bottom. The background consists of a series of thin, horizontal, light gray lines. The arrow is positioned in the center of the frame, with its tail starting around the middle of the image and its point reaching towards the bottom. The overall style is minimalist and modern.

ADPKD is een erfelijke ziekte die van ouders op kinderen kan worden overgedragen. In dit hoofdstuk komt de basiskennis aan de orde van de erfelijkheidsleer, de erfelijkheid en het erfelijkheidsonderzoek.

Hoe wordt ADPKD overgedragen?

ADPKD wordt doorgaans veroorzaakt door onregelmatigheden (mutaties) in één of twee **genen** > : PKD1 en PKD2. ADPKD is de meest voorkomende erfelijke nierziekte.

ADPKD wordt **dominant** > overgedragen. Dit betekent dat de ADPKD mutatie slechts in de erfelijke genen van één ouder aanwezig hoeft te zijn om ADPKD te kunnen veroorzaken.

ADPKD is niet hetzelfde als de autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (**ARPKD**), een andere zeldzame ziekte die op een andere manier wordt overgedragen.

Erfelijkheidsonderzoek

Aan de hand van erfelijkheidstesten kan worden vastgesteld of de PKD1 of PKD2 mutaties aanwezig zijn. Hiervoor wordt een bloed- of speekselmonster onderzocht.

Voor het diagnosticeren van ADPKD hebben artsen meestal geen erfelijkheidsonderzoek nodig, maar in sommige **situaties** > kan erfelijkheidsonderzoek wel helpen om de diagnose te stellen.

In het kader van **gezinsplanning** bestaan er mogelijkheden voor pre-implantatie en prenataal genetische diagnostiek. Raadpleeg uw arts over de beschikbaarheid van deze onderzoeken in Nederland.

Erfelijkheidsonderzoek naar ADPKD is complex en duur en wordt meestal gedaan door een geneticus in gespecialiseerde centra. Dankzij de technologische ontwikkelingen worden erfelijkheidstesten steeds sneller en goedkoper.

De EAF en PKD International zijn van mening dat het voor alle patiënten met ADPKD mogelijk zou moeten zijn om erfelijkheidsonderzoek te laten doen, als dit gewenst is. Momenteel zijn er echter nog grote verschillen in de beschikbaarheid van erfelijkheidstesten tussen de verschillende landen en regio's.

Adviesgesprek

Een positieve uitslag van een erfelijkheidstest op ADPKD kan levenslange gevolgen hebben voor patiënten en hun naasten. Naast de gevolgen van de ziekte zelf, kan ADPKD ook een impact hebben op het **welzijn, privé- en gezinsleven** en op de financiën.

Iedereen die een erfelijkheidstest op ADPKD ondergaat (ook de ouders van geteste kinderen) zou de mogelijkheid moeten hebben om uitgebreid geïnformeerd te worden over de voor- en nadelen. Dit kan een adviesgesprek zijn met een klinisch geneticus, een gespecialiseerd verpleegkundige of een genetische consulent met kennis van ADPKD.

Een adviesgesprek is ook nuttig voor het bespreken van de uitslagen van erfelijkheidstesten en de gevolgen. Een kind dat oud en volwassen genoeg is, kan bij het gesprek aanwezig zijn.

U vindt meer informatie over erfelijkheid en onderzoek op de websites van de **patiëntenorganisaties** voor ADPKD en genetische aandoeningen.



Checklist >

**Erfelijkheids-
leer**

Erfelijkheid

'Ik werd bij toeval gediagnosticeerd toen ik 23 was. Ik heb een "de novo" ADPKD mutatie, het eerste geval in mijn familie. Toen ik jong was, dacht ik er niet veel aan, maar nu ik 45 ben, en twee kinderen heb, blijf ik er maar aan denken. Mijn dochter is pas 10 en kreeg de diagnose toen ze net 2 was. Ik voel me heel schuldig omdat ik haar deze ziekte heb doorgegeven. De psychische stress is zo heftig en zwaar dat ik soms het gevoel heb dat de ziekte mijn leven beheerst... Ik ben bang dat mijn zoon het ook heeft. Ik zou willen dat er meer psychologische hulp was voor patiënten.'

Silvia, Italië

'In het gezin waar ik uit kom, hebben vier van de zes kinderen de ziekte. We hebben de ziekte van onze vader. Het is niet bekend of hij de ziekte overgeërfd had of dat het in zijn geval om een nieuwe mutatie ging. Mijn dochter heeft de ziekte ook. Ze weet wat het is, ook omdat ze al van dichtbij mijn achteruitgang, dialyse en transplantatie heeft meegemaakt. Ik wil alleen niet dat er hier in huis altijd maar over wordt gesproken. Het is belangrijk dat ze zorgeloos kan opgroeien en dat ze vooral ook vrij haar beroep kan kiezen, zonder rekening te hoeven houden met de ziekte.'

Miriam, Oostenrijk

'In mijn familie is het lastig om over de ziekte te praten omdat iedereen erg bang is vanwege het erfelijkheidsrisico voor een volgende generatie. Ik heb besloten om er met mijn kinderen open en transparant over te zijn, zonder te dramatiseren.'

Corinne, Frankrijk

'Ik kreeg de diagnose toen ik 16 was. Een dag na een wedstrijd ging ik naar het toilet en toen zat er een hoop bloed in mijn urine. Ik schrok ontzettend! We gingen naar het ziekenhuis en ik kreeg een aantal onderzoeken. In het begin dacht de arts dat ik nierkanker had, later werd duidelijk dat het iets anders was. Niet veel later werden mijn vader en oudere broer gediagnosticeerd met dezelfde ziekte. Niemand heeft mij toen verteld dat ik een erfelijke ziekte had, en dat heb ik nooit begrepen! Pas jaren later zei een arts tegen mij: "Wat? Je wilt kinderen? Meen je dit serieus? Weet je niet dat je een erfelijke ziekte hebt?" Ik was geschokt... het kostte me weken om er over heen te komen. Ik voelde me zo schuldig. Gelukkig is mijn vrouw positief ingesteld.'

Ik wil iedereen laten weten dat ik nu 47 ben, dat we een heel normaal leven hebben en dat ik, afgezien van die ene rit naar het ziekenhuis, nooit meer problemen heb gehad met PKD!'

Rolf, Zwitserland

Genen

Genen zijn delen van DNA, die in alle lichaamscellen aanwezig zijn. De genen geven de cellen als het ware instructies hoe ze de eiwitten moeten maken, die nodig zijn als bouwstof en om het lichaam te reguleren. De meeste genen zijn erfelijk en bepalen de kenmerken die van ouders op hun kinderen worden overgedragen. Mutaties in de genen kunnen veel verschillende erfelijke ziekten veroorzaken. ADPKD wordt gewoonlijk veroorzaakt door één van de twee genetische mutaties, bekend als *PKD1* en *PKD2*. *PKD1* mutaties komen het meest voor, het gaat om ongeveer drie kwart (75%) van de gevallen. De door *PKD1* veroorzaakte mutaties zijn in het algemeen ernstiger en ontwikkelen zich sneller dan de mutaties veroorzaakt door *PKD2*.

Bij ongeveer één op de tien mensen met ADPKD worden *PKD1* or *PKD2* mutaties met de huidige erfelijkheidstesten niet herkend. In een klein aantal van deze gevallen wordt PKD door andere genen veroorzaakt. Recente studies laten zien dat verscheidene andere mutaties in genen ook ADPKD kunnen doen ontstaan. De ziekte verloopt in deze gevallen meestal mild.

Situaties

In de volgende situaties kan een erfelijkheidstest zinvol zijn:

- wanneer de diagnose onduidelijk is, in het bijzonder bij baby's en kinderen of wanneer ADPKD niet voorkomt in de familie.
- als hulp bij het voorspellen van de prognose (bijvoorbeeld bij gebruik van de [PRO PKD score](#))
- om er zeker van te zijn dat de afwijking niet aanwezig is bij een potentiële nierdonor
- bij [pre-implantatie genetische diagnostiek](#). Voorafgaand aan een reageerbuisbevruchting (IVF) wordt een embryo getest op de aanwezigheid van ADPKD genen.

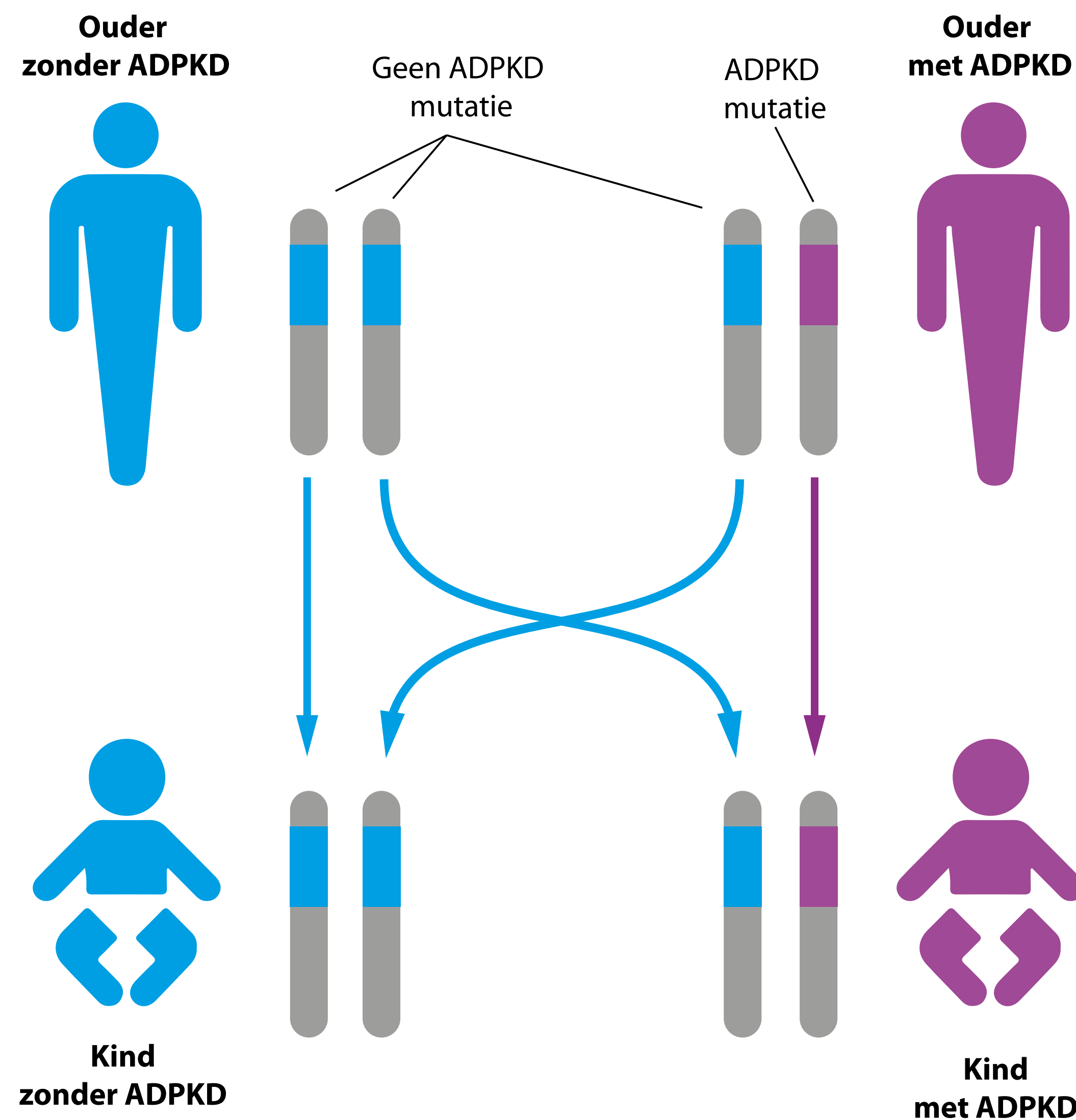
Dominante genen

ADPKD wordt 'dominant' overgedragen. Dit houdt in dat de ADPKD mutatie slechts in de erfelijke genen van één ouder aanwezig hoeft te zijn om de ziekte te veroorzaken. Dit betekent dat:

- Als één van jouw ouders ADPKD heeft, er een kans bestaat van één op twee (50%) dat jij de ziekte geërfd hebt.
- Als jij ADPKD hebt, er ook een kans bestaat van één op twee (50%) dat jouw kind de ziekte erft.

Kinderen die het afwijkende gen dat ADPKD veroorzaakt niet erven, zullen de ziekte niet ontwikkelen of overdragen op hun kinderen. ADPKD kan een generatie niet 'overslaan'. Er zijn echter wel mensen met ADPKD bij wie de diagnose nooit wordt gesteld. Zij kunnen de ziekte wel overdragen op een kind.

In minder dan één op de tien gevallen ontstaat de genetische mutatie die ADPKD veroorzaakt spontaan bij een patiënt, dus zonder dat er sprake is van een voorgeschiedenis van de ziekte in de familie. Kinderen van deze patiënten hebben ook 50% kans om de ziekte te erven.



We hebben allemaal twee kopieën van de meeste genen – van elke ouder erven we één kopie.

Elk kind met een ouder met een ADPKD mutatie heeft 50% (1 op 2) kans om de ziekte te erven.

Checklist: Erfelijkheidsleer en erfelijkheidstesten



- ☐ Uitleg over de erfelijkheid van ADPKD.
- ☐ Gesprek over het nut en doel van erfelijkheidstesten, indien van toepassing.
- ☐ Gesprek over locaties waar men erfelijkheidstesten kan laten doen, indien van toepassing.
- ☐ Aanbieden van een adviesgesprek over erfelijkheid.
- ☐ Informatie over patiëntenorganisaties en andere ondersteuning.

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

A large, light green, stylized arrow pointing downwards, centered on a white background with horizontal lines. The arrow has a rounded, bulbous tail on the left and a sharp point at the bottom center. It is composed of two main sections: a wider, rounded tail on the left and a narrower, pointed section on the right, both in a light green color. The background is white with thin, horizontal grey lines.

Sommige mensen met ADPKD hebben baat bij een speciale behandeling om de progressie van de ziekte te vertragen. Dit hoofdstuk gaat over deze behandeling.

In de afgelopen jaren is er onderzoek gedaan naar medicijnen om de progressie van ADPKD te vertragen. Op dit moment is er één medicijn met licentie voor gebruik in Europa en voor andere medicijnen lopen er momenteel klinische testen.

Voor wie is deze behandeling geschikt?

Het gelicentieerde medicijn is **tolvaptan** >. Het mag alleen gebruikt worden door volwassenen met ADPKD met een normale of milde tot matig afgenomen nierfunctie (stadium 1-3 **chronische nierziekte**) bij het begin van de behandeling, en bij wie is aangetoond dat er sprake is van een zich **snel ontwikkelende ziekte** >.

De behandeling is niet overal beschikbaar. Patiënten moeten met hun nefroloog bespreken of het medicijn voor hen geschikt is en of het beschikbaar is.

Experts adviseren om patiënten volledig te betrekken bij de beslissing of het medicijn al dan niet voor hen geschikt is.

Wat zijn de voordelen?

Een klinische test met deze behandeling heeft uitgewezen, dat elke behandeling voor een periode van vier jaar met dit medicijn het bereiken van het stadium van **nierfalen** met ongeveer een jaar zou kunnen vertragen. De behandeling zou ook niercomplicaties en pijn verminderen en de urineproductie vergroten. Het medicijn heeft geen uitwerking op levercysten.

Deze behandeling is geen vervanging voor andere aspecten van het **leefstijl ADPKD en zelfzorg**.

Wat zijn de meest voorkomende bijwerkingen?

De meest voorkomende bijwerking van deze behandeling, die zich bij alle behandelde patiënten voordeed, is een grotere aandrang om te urineren. Als u tolvaptan gebruikt, moet u voorzorgsmaatregelen nemen om niet uit te drogen.

Als u problemen heeft met urineren, dan kan dit betekenen dat u nier- of blaasproblemen heeft. U moet de behandeling dan stoppen en direct contact opnemen met een arts of naar een dichtbijgelegen ziekenhuis gaan.

De behandeling kan gevolgen hebben voor het functioneren van de lever. Bespreek met uw arts als u **symptomen** > heeft die wijzen op leverschade. Gedurende de eerste 18 maanden van de behandeling moet uw leverfunctie elke maand onderzocht worden via bloedonderzoek. Daarna nog elke drie maanden.

Hoe wordt het medicijn ingenomen?

Deze behandeling bestaat uit twee maal per dag tabletten innemen. Houd u aan de voorschriften van de arts die u dit medicijn heeft voorgeschreven en bespreek vragen met uw behandelteam. Meer informatie vindt u in de patiënteninformatiebrochure of online.

Wie levert dit medicijn?

Deze behandeling moet gestart en begeleid worden door een arts die ervaring heeft met de behandeling van ADPKD. Deze arts is bekend met de risico's van de behandeling en de noodzaak van het monitoren van de behandeling.

Worden er nog andere behandelingen voor ADPKD ontwikkeld?

Er worden nieuwe medicijnen onderzocht om de ontwikkeling van ADPKD en polycysteuze leverziekte te vertragen. Mogelijk komen er dus meer behandelopties.

Enkele van deze medicijnen worden getest via **klinische testen**. Patiënten die zouden willen deelnemen aan klinische testen kunnen met hun nefroloog bespreken wat de mogelijkheden zijn.



Checklist >

Tolvaptan

Tolvaptan is een medicijn, een zogenaamde 'vasopressin-2 antagonist'. Het blokkeert de werking van het hormoon vasopressin, betrokken bij de ontwikkeling van niercysten bij ADPKD.

Symptomen die op leverschade kunnen wijzen

Neem direct contact op met uw arts als u verschijnselen heeft die mogelijk met leverproblemen te maken hebben, zoals misselijkheid, overgeven, koorts, vermoeidheid, geen eetlust, buikpijn, donkere urine, geelzucht (gele verkleuring van huid of ogen), jeuk, spier- en gewrichtspijn met koorts.

Voorzorgsmaatregelen

Als u tolvaptan gebruikt, moet u altijd voldoende drinken als u dorst heeft en ook dorst proberen te voorkomen. Dit is nodig om uitdroging te voorkomen. Zorg er bijvoorbeeld voor dat u altijd water bij u heeft.

Snel ontwikkelende ziekte

Wat onder een 'snel ontwikkelende ziekte' wordt verstaan, en welke patiënten in aanmerking komen voor behandeling, kan per land verschillen. Europese experts hebben hiervoor [richtlijnen](#) gepubliceerd.

Sommige landen hebben ook eigen richtlijnen.

Checklist: Behandeling om ADPKD te vertragen



- ☐ **Gesprek over het doel en de lokale beschikbaarheid van de behandeling.**
 - ☐ **Behandeling is mogelijk, op basis van de verwachte progressie van de ziekte.**
 - ☐ **Patiënten die in aanmerking komen voor behandeling moeten over de werking en de voor- en nadelen van de behandeling worden geïnformeerd. Zodoende worden zij volledig betrokken bij de beslissing over of gestart wordt met de behandeling.**
 - ☐ **Patiënten die worden behandeld moeten uitleg krijgen over:**
 - het innemen van de medicijnen.
 - wat zij moeten doen bij bijwerkingen, bijwerkingen die gemeld moeten worden aan de arts, met wie contact op te nemen in een noodsituatie, uitwerkingen op de lever, de noodzaak van bloedonderzoek om de leverfunctie te monitoren, plassen en vochtinname.
 - de wisselwerkingen met andere medicijnen.
 - ☐ **Gesprekken over de mogelijkheid om deel te nemen aan klinische testen.**
 - ☐ **Informatie over patiëntenorganisaties en andere ondersteuning.**

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

Dit hoofdstuk gaat over de meest voorkomende complicaties van ADPKD in de nieren en hoe deze behandeld kunnen worden.

Infectie van niercysten

Niercysten kunnen geïnfecteerd raken door bacteriën. Dit kan buikpijn en koorts veroorzaken. Cyste-ontstekingen zijn moeilijk te diagnosticeren. Soms wordt een PET scan gedaan - [positron emissie tomografie >](#) (PET)

Cyste infecties worden meestal met [antibiotica >](#) behandeld.

In sommige gevallen wordt cystedrainage toegepast, via een chirurgische ingreep of met een behandeling waarbij een naald via de huid in de nier wordt ingebracht.

Cyste ruptuur en bloeding

Niercysten kunnen soms openbarsten (of 'ruptuur') en bloeden. Hierdoor komt er bloed in de urine. Een bloeding geneest meestal vanzelf binnen zeven dagen.

Pijn kunt u zelf behandelen met vrij verkrijgbare pijnstillers ([uitgezonderd NSAID](#)). Uw arts kan u zo nodig ook pijnstillers voorschrijven. Neem contact op met uw arts als u een zware of aanhoudende bloeding heeft.

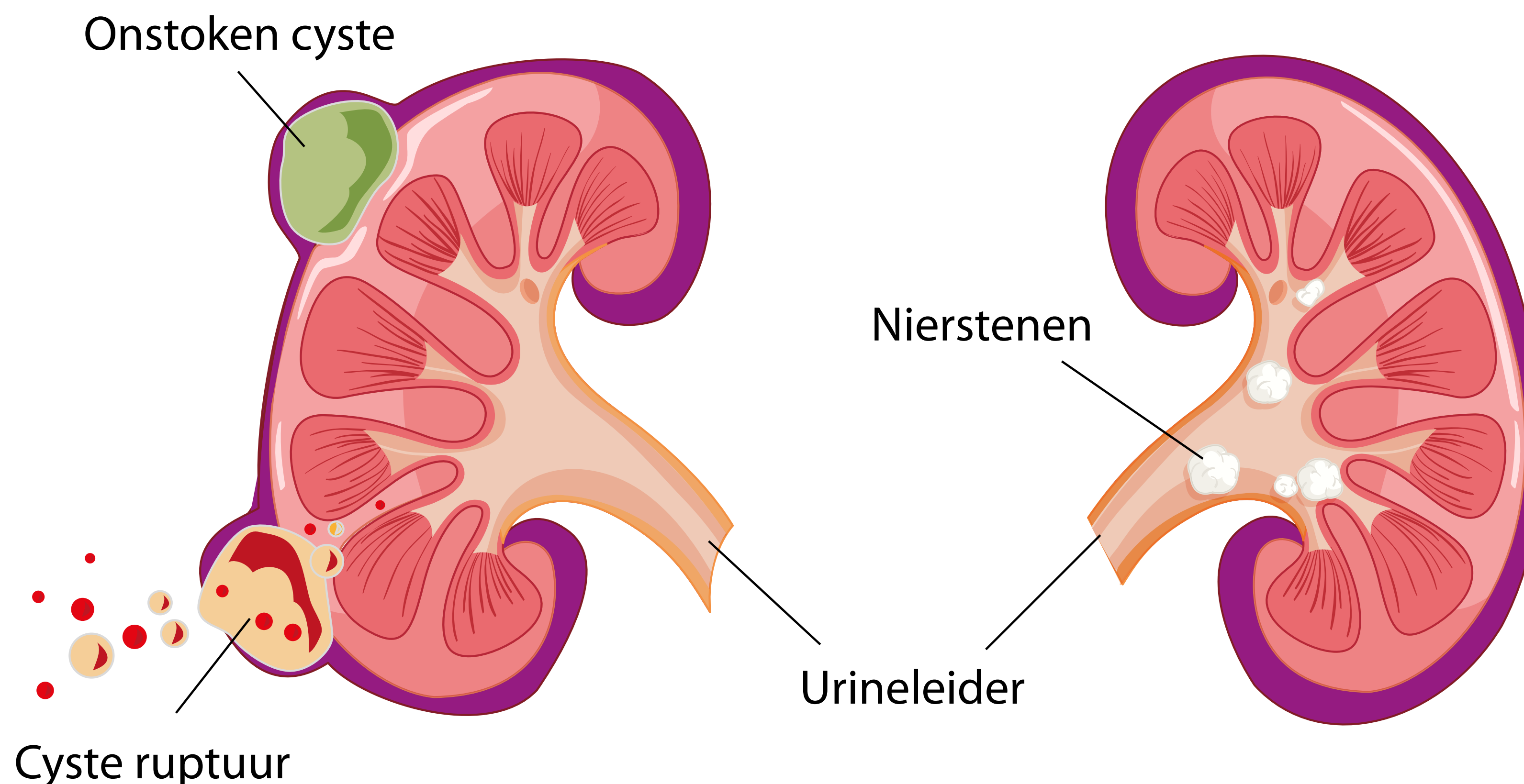
Nierstenen

Mensen met ADPKD hebben een verhoogd risico op nierstenen. Nierstenen worden veroorzaakt door opeenhoping van bepaalde chemische stoffen in de urine. Grotere stenen kunnen delen van de [urinewegen >](#) blokkeren en ongemak en pijn geven. Hierdoor moet u mogelijk meer urineren dan normaal, en er kan bloed in de urine zitten.

Als u vermoedt dat u een niersteen heeft, neem dan contact op met uw arts. Nierstenen kunnen het beste gediagnosticeerd worden met een [computer tomografie >](#) (CT scan), als dit beschikbaar is. Een röntgenfoto of echografie is ook mogelijk. Er kan ook urine- en bloedonderzoek gedaan worden, en stenen die uitgeplast worden, moeten ook worden onderzocht.

Kleine stenen worden meestal uitgeplast, zonder behandeling. Extra water drinken om de hoeveelheid urine te verhogen, kan helpen om de stenen weg te spoelen. Bij [grotere stenen >](#) is medische hulp noodzakelijk.

Pijn kunt u zelf behandelen met vrij verkrijgbare pijnstillers. Uw arts kan u zo nodig ook pijnstillers voorschrijven.



Urinewegen

De urinewegen bestaan uit: de nieren - de urineleider (ureter) die de urine naar de blaas transporteert - de blaas - de plasbuis (urethra) die de urine van de blaas uit het lichaam leidt.

Positron Emissie Tomografie

Positron Emissie Tomografie (PET) is een scan, waarop gedetailleerde beelden van organen en weefsels te zien zijn. Dit gebeurt met behulp van een speciale camera, een computer en een kleine hoeveelheid radioactief materiaal.

Computer tomografie

Een computertomografie scan (CT scan of CAT scan) gebruikt röntgenstraling en een computer om beelden te maken van organen en weefsels in het lichaam. Deze beelden zijn gedetailleerder dan röntgenfoto's.

Soms krijgt de patiënt via de mond of met een injectie, een contrastvloeistof toegediend, om de beelden duidelijker te maken.

Antibiotica

Antibiotica zijn medicijnen die gebruikt worden om infecties te bestrijden die zijn veroorzaakt door bacteriën. Voor cyste infecties worden vaak eerste lijn antibiotica gebruikt met fluoroquinolon (bijv. levofloxacin) en trimethoprim-sulfamethoxazol. De keuze van het medicijn hangt af van verschillende factoren en kan per land of ziekenhuis verschillen.

Cyste infecties zijn soms moeilijk te behandelen en kunnen terugkeren, zelfs na een antibioticakuur. Het is belangrijk om de antibiotica in te nemen volgens de bijgeleverde voorschriften.

Grotere nierstenen

Voor grotere nierstenen is medische hulp nodig. Mogelijk wordt u doorverwezen naar een uroloog (een arts die is gespecialiseerd in ziekten van de urinewegen).

Mogelijke behandelingen voor grotere nierstenen:

- Extracorporele schokgolflithotripsie: met behulp van geluidsgolven worden de stenen verkleind zodat ze uitgescheiden worden met de urine.
- Ureteroscopie: een dunne, flexibele telescoop met laser wordt van buiten uit in de urineweg ingebracht om daar de stenen te verkleinen.
- Percutane nefrolithotomie: een dunne, flexibele telescoop wordt in de nier ingebracht om de stenen te verkleinen. Dit gebeurt via een sneetje in de huid.

Dit hoofdstuk gaat over de complicaties van ADPKD in de lever en de hersenen en hoe deze behandeld kunnen worden.

Lever

Levercysten veroorzaken bij de meeste mensen geen symptomen en hoeven niet behandeld te worden. Echter, wanneer ze ontstoken raken en wanneer de cysten groot zijn, kunnen ze veel pijn en ongemak geven.

Wist u dit?

De **vragenlijst** over Polycysteuze Nierziekte kan u helpen om de impact van klachten door levercysten op uw persoonlijk welzijn te evalueren.

Patiënten met levercysten die klachten hebben, zouden moeten worden doorverwezen naar een **MDL arts**.

Cyste infecties

Ontstekingen van levercysten kunnen buikpijn en koorts veroorzaken. Ernstige ontstekingen kunnen het beste worden gediagnosticeerd met een scan, de zogenaamde positron emissie tomografie (**PET scan**) >.

Cyste infecties worden meestal behandeld met **antibiotica** >.

De 'cystenlast' verlichten

Als u polycysteuze leverziekte heeft, is het belangrijk dat u met uw MDL arts over het **doel van de behandeling** > spreekt, om zo de behandelmogelijkheden te kunnen zoeken die voor u het meest geschikt zijn. Levercysten die ernstige klachten geven, kunnen met een **operatieve ingreep** > in aantal en grootte verminderd worden.

Levertransplantatie is een optie voor sommige patiënten met ernstige levercysten. Dit is echter zelden noodzakelijk.

Nieuwe medicijnen om levercysten te behandelen worden momenteel onderzocht. Als u interesse heeft om deel te nemen aan een **klinische test**, bespreek dit dan met uw MDL arts.

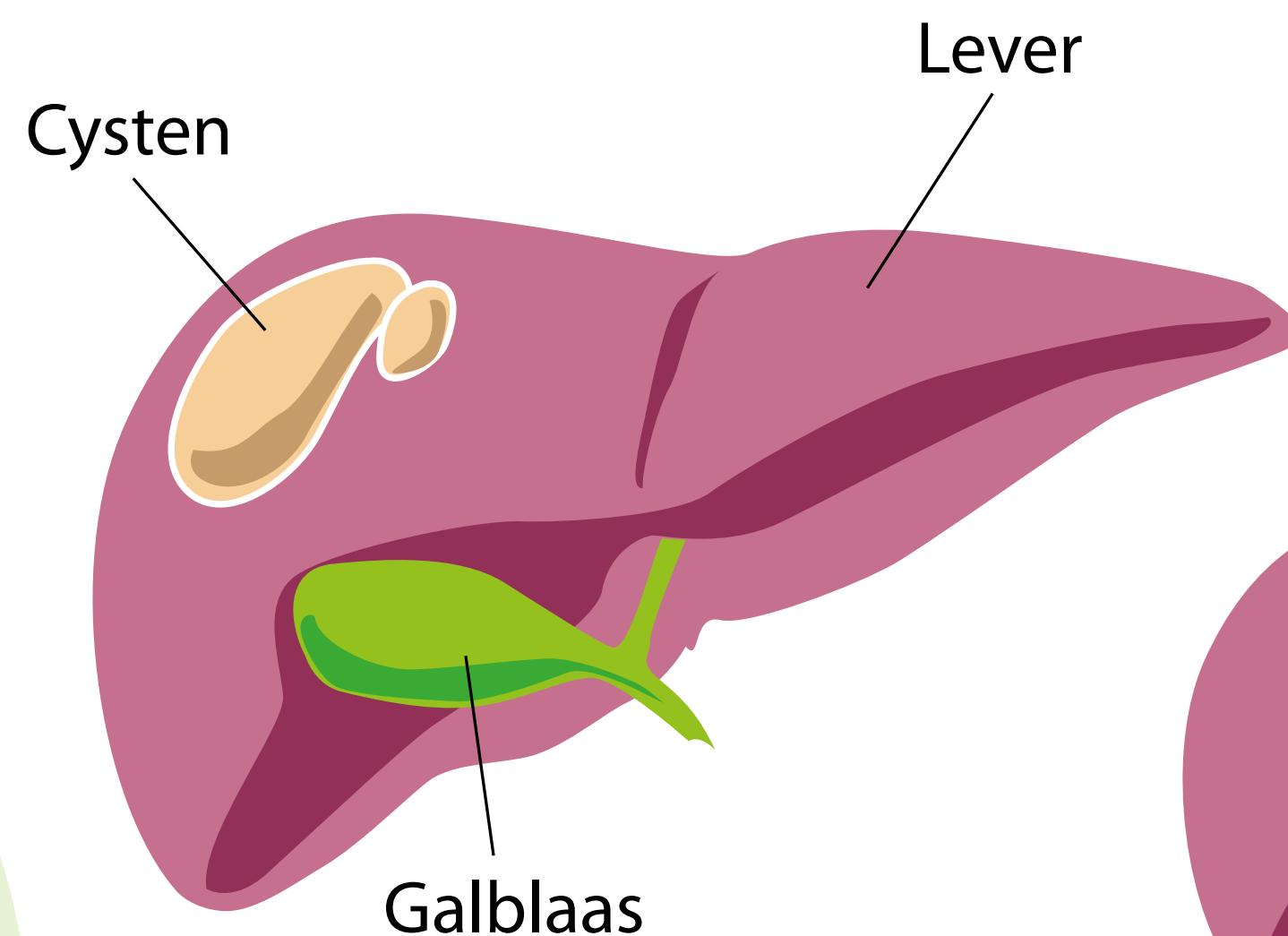
Hersenaneurysma

Patiënten bij wie **hersenaneurysma's** zijn vastgesteld, kunnen het beste behandeld worden door een multidisciplinair team, met een **neurochirurg** > en een **neurovasculair radioloog**.

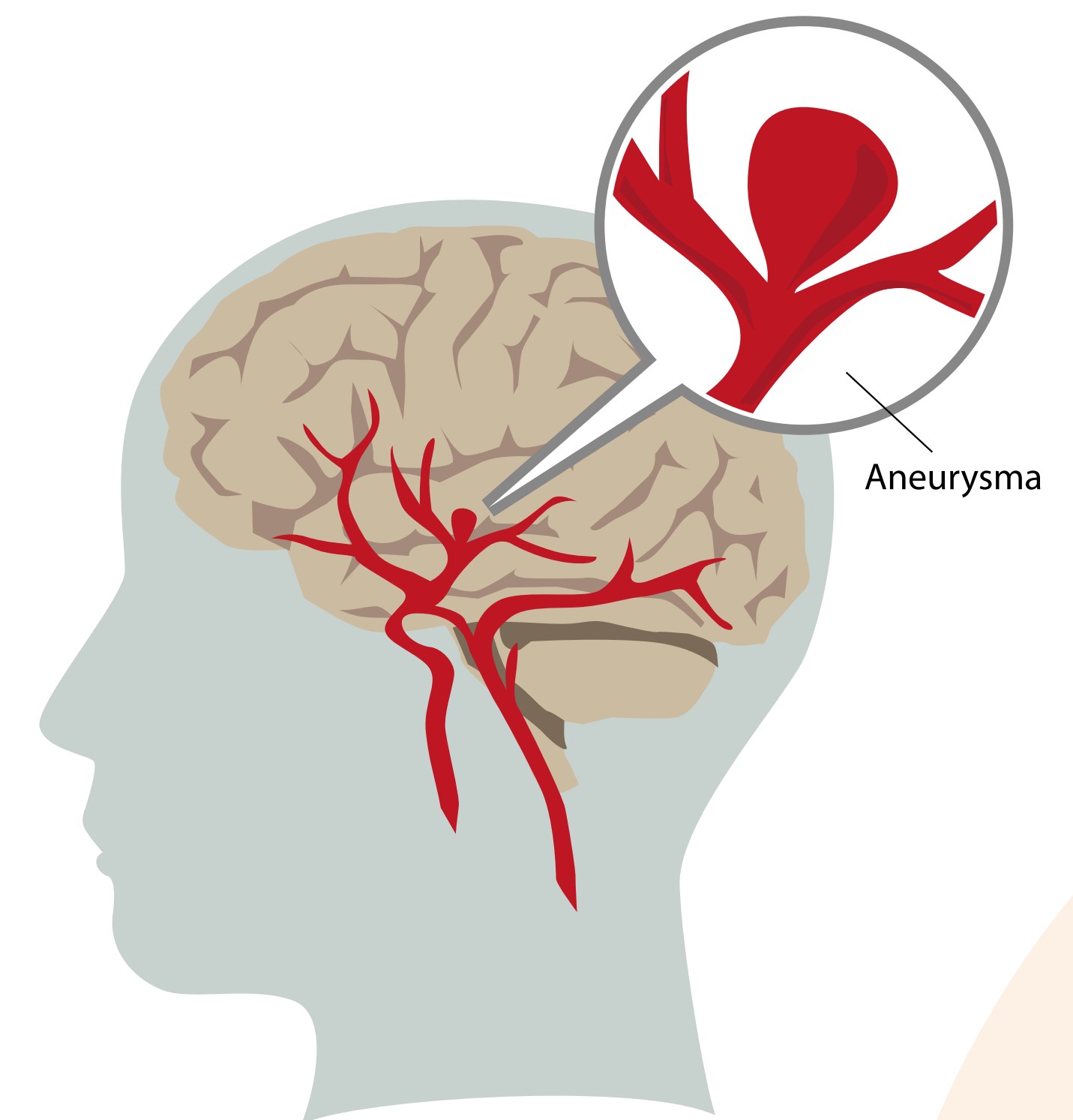
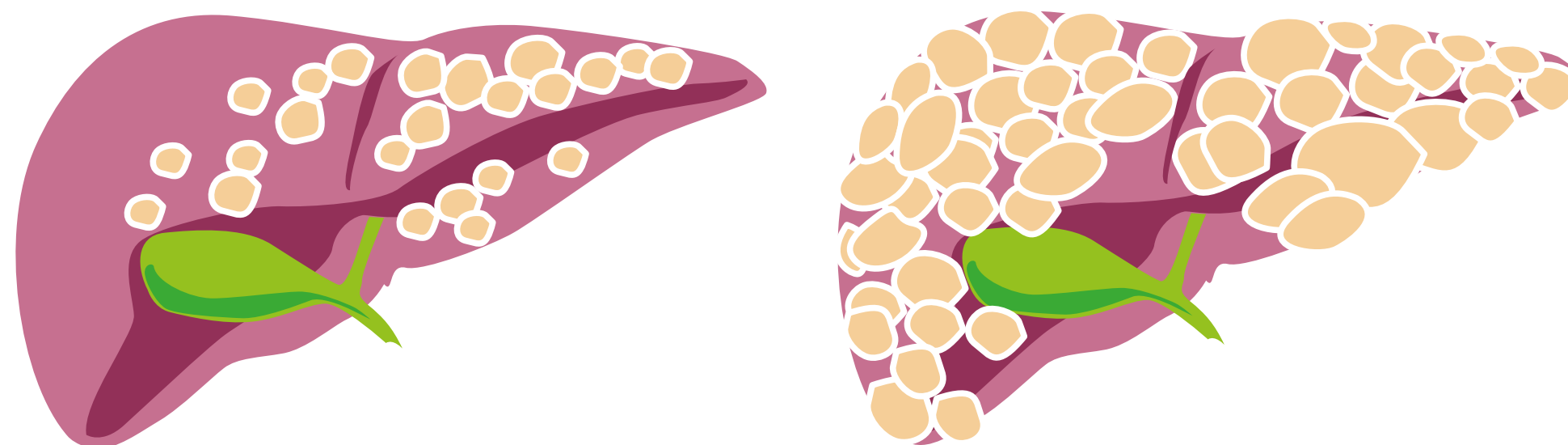
Een **chirurgische ingreep** > wordt soms gedaan om scheuren (ruptuur) van een aneurysma te voorkomen door de bloedtoevoer te stoppen.

Een scheur in een aneurysma veroorzaakt een hersenbloeding. Bel direct een ambulance als u of iemand in uw omgeving met ADPKD **symptomen** > heeft waarvan u vermoedt dat ze het gevolg zijn van een gescheurd hersenaneurysma.

In andere hoofdstukken van deze informatiegids vindt u informatie over de behandeling van de gevolgen van ADPKD voor de **nieren** en andere **lichaamsdelen**.



Polycysteuze leverziekte kan meer of minder ernstig zijn. Variërend van één of twee dominante cysten, tot een ernstige aandoening met cysten in de hele lever.



Maag- darm- leverarts (MDL- arts)

Een MDL-arts is een arts die onder andere is gespecialiseerd in leverziekten.

Positron emissie tomografie

Positron emissie tomografie (PET) is een scan, waarop gedetailleerde beelden van organen en weefsels te zien zijn. Dit gebeurt met behulp van een speciale camera, een computer en een kleine hoeveelheid radioactief materiaal.

Neurochirurg

Een neurochirurg is gespecialiseerd in het diagnosticeren en chirurgisch behandelen van aandoeningen in het zenuwstelsel, waaronder de hersenen, het ruggenmerg en andere lichaamszenuwen.

Neurovasculaire radioloog

Een neurovasculaire interventieradioloog is gespecialiseerd in 'minimaal invasieve' chirurgische ingrepen (of 'interventies') via beeldvormende techniek (scans e.d) voor het diagnosticeren en behandelen van ziekten in het hoofd, de nek en het ruggenmerg.

Chirurgie: Aneurysma's

Soms wordt een chirurgische ingreep toegepast, om het scheuren van een aneurysma te helpen voorkomen door de bloedtoevoer te stoppen. De twee meest toegepaste methoden zijn:

- Clipping: een metalen klemmetje wordt via een kleine opening in de schedel ingebracht om het aneurysma af te klemmen.
- Coiling: een slangetje wordt via een been- of liesslagader ingebracht tot aan het aneurysma om het aneurysma af te sluiten. Dit gebeurt met behulp van metalen spiraaltjes.

Deze behandelingen brengen risico's met zich mee en moeten zorgvuldig worden overwogen. De risico's hangen af van de individuele situatie van de patiënt. Als bij u een ingescheurde aneurysma is vastgesteld, is het zinvol om de risico's te bespreken met uw behandelteam, bij voorkeur met een neurochirurg of een neurovasculaire radioloog.

Het wordt aanbevolen dat patiënten met kleine, onbehandelde aneurysma's zich elke 6-24 maanden laten controleren.

Symptomen: Aneurysma

De symptomen van een gescheurd aneurysma kunnen zijn: hoofdpijn, misselijkheid, wazig zien, dubbelzien en bewustzijnsverlies.

Antibiotica

Antibiotica zijn medicijnen die gebruikt worden om infecties te bestrijden, die zijn veroorzaakt door bacteriën. Voor ontstoken cysten worden vaak eerste lijn antibiotica gebruikt met fluoroquinolon (bijv. levofloxacin) en trimethoprimsulfa-methoxazol. De keuze van het medicijn hangt af van verschillende factoren en kan per land of ziekenhuis verschillen.

Ontstoken cysten zijn soms moeilijk te behandelen en kunnen terugkeren, zelfs na een antibioticakuur. Het is belangrijk om de antibiotica in te nemen volgens de bijgeleverde voorschriften.

Doel van de behandeling

Het doel van de behandeling kan bijvoorbeeld zijn:

- afname van de leververgroting.
- verbetering van de kwaliteit van leven.
- vermindering van de klachten door levercysten.

Het onderwerp van gesprek kan zijn: hoe lang duurt de behandeling? Hoe lang duurt het voordat het doel is bereikt?

Chirurgie: Levercysten

Voor de behandeling van levercysten bestaan er, afhankelijk van de situatie, verschillende behandelingen. Het wordt aangeraden om deze behandelingen uitsluitend te laten uitvoeren door chirurgen met specifieke kennis van polycysteuze nierziekte.

Aspiratie en sclerotherapie

Aspiratie is een behandeling waarbij, onder plaatselijke verdoving, een naald onder de huid wordt ingebracht en de cysten worden gedraineerd (leeggezogen). Bij sclerotherapie wordt

de cyste met een chemische oplossing (meestal alcohol) gespoeld, om te voorkomen dat de cysten zich opnieuw met vloeistof vullen.

Aspiratie-sclerotherapie wordt gewoonlijk toegepast bij de behandeling van patiënten met klachten door grote dominante cysten (meestal met een diameter van 5 cm of meer).

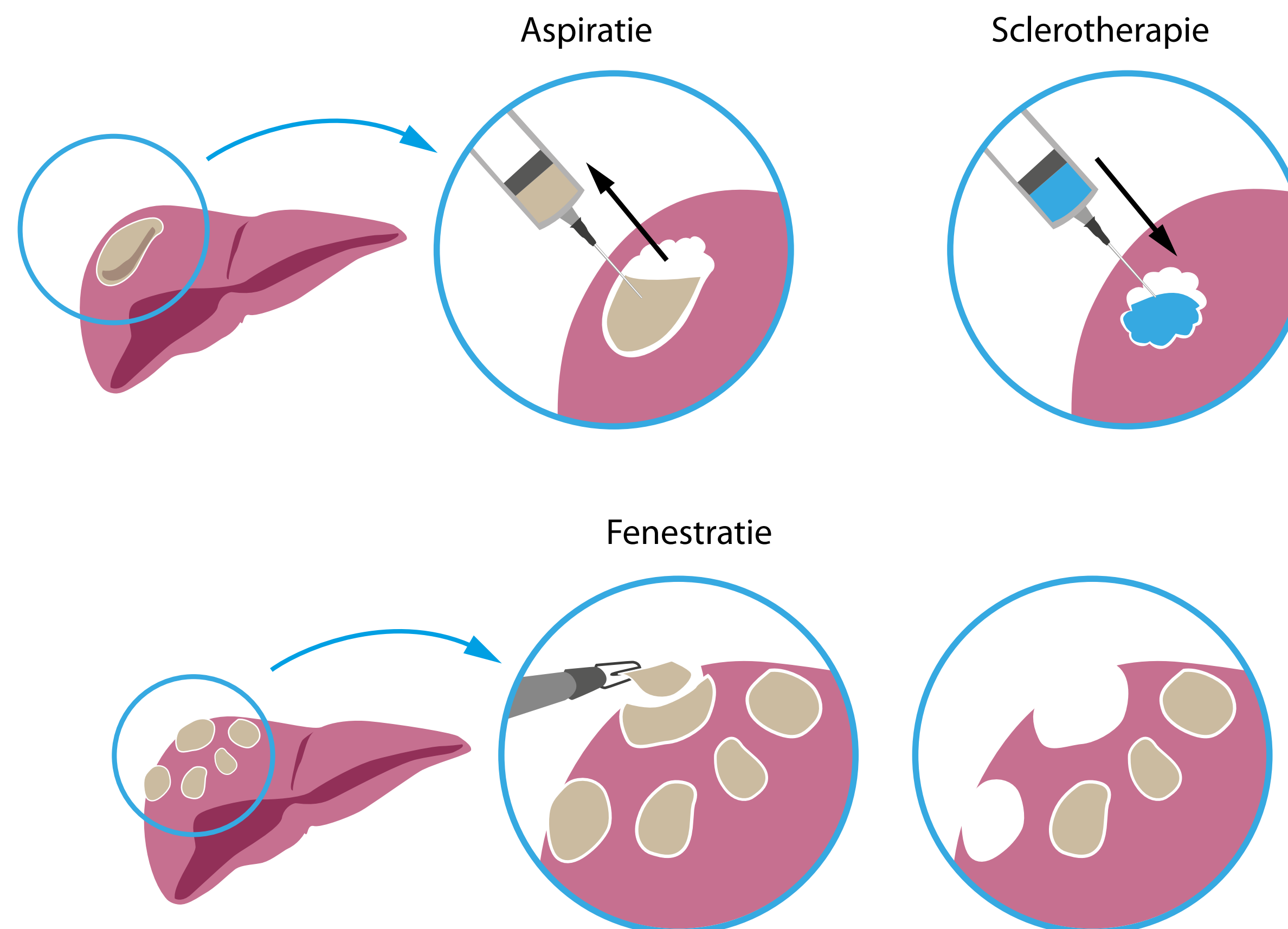
Fenestratie

Nadat een cyste is opengesneden, wordt een deel van de wand verwijderd, zodat de cyste niet meer kan opzwellen. Dit

wordt gewoonlijk gedaan door middel van een kijkoperatie (of laparoscopie), waarbij slechts een klein sneetje in de huid nodig is. Fenestratie kan voorkomen dat in de toekomst een levertransplantatie nodig is.

Segmentale leverresectie

Het is mogelijk om door middel van een operatie delen van de lever, waar zich ernstige cysten bevinden, weg te halen. Dit wordt doorgaans alleen gedaan wanneer andere behandelingen niet mogelijk zijn of niet werken.



Dit hoofdstuk gaat over de beoordeling en behandeling van aanhoudende pijn bij ADPKD.

Pijn is de meest voorkomende en belangrijkste klacht van veel ADPKD patiënten, met name aanhoudende pijn. Pijn kan in elk stadium van de ziekte voorkomen, zelfs al heel vroeg. Het is belangrijk om pijn te herkennen, te onderzoeken en te behandelen.

Wat veroorzaakt de pijn bij ADPKD?

Acute pijn kan bij ADPKD door verscheidene [complicaties](#) van de nier of lever veroorzaakt worden, zoals infecties van cysten en nierstenen. Het behandelen van de onderliggende oorzaak kan helpen om de pijn te verlichten.

Onder chronische pijn wordt verstaan: pijn die langer dan drie maanden aanhoudt. Chronische pijn kan komen door de grootte van de cysten in de nier of lever, en het kan erg moeilijk zijn om het te behandelen.

Pijn beoordelen

Artsen en andere zorgprofessionals hebben niet altijd een beeld van de impact van pijn bij mensen met ADPKD. Artsen en verpleegkundigen zouden daarom standaard bij elk consult naar pijn moeten vragen. Zorg ervoor dat u de pijn bespreekt met uw behandelteam. Leg precies uit waar u pijn heeft, welke symptomen u ervaart en welke impact de pijn op uw leven heeft.

Wist u dit?

[Pijnschalen](#) > kunnen u helpen om te meten en bij te houden hoe erg de pijn is. Er zijn ook [vragenlijsten](#) ontwikkeld om patiënten en artsen te helpen de impact van ADPKD op het welzijn van de patiënt te evalueren. Bespreek dit zo nodig met uw arts.

Hoe wordt chronische pijn behandeld?

Artsen en zorgprofessionals werken vaak samen om chronische pijn te behandelen. Afhankelijk van de oorzaak en de pijnsoort kan dit betekenen dat zowel pijnspecialisten, [neurologen](#) >, [radiologen](#) >, als [nefrologen](#) > en [Maag-darm-leverarts](#) > bij de pijnbehandeling zijn betrokken.

[Fysiotherapie](#) > en [psychotherapie](#) > kunnen in sommige gevallen ook een rol spelen.

Nederlandse experts hebben een zorgpad ontwikkeld voor de stapsgewijze behandeling van chronische pijn bij ADPKD (zie onderstaand schema).



Voor de behandelingen wordt de onderstaande volgorde [aanbevolen](#) totdat de pijnverlichting is bereikt.



Pijn

'Ik denk dat mijn nefroloog niet echt goed begrijpt hoeveel chronische en acute pijn ik heb door ADPKD. Het wordt vaak gewoon genegeerd.'

Anoniem, VK

'Ik heb gelukkig nog geen pijn aan mijn nieren of rug gehad sinds de diagnose, maar ik geloof dat regelmatig sport beoefenen helpt om pijn onder controle te houden.'

Corinne, Frankrijk

'Ik heb zelf ervaren dat hypnotherapie kan helpen om angst en pijn te verminderen.'

Brenda, Nederland

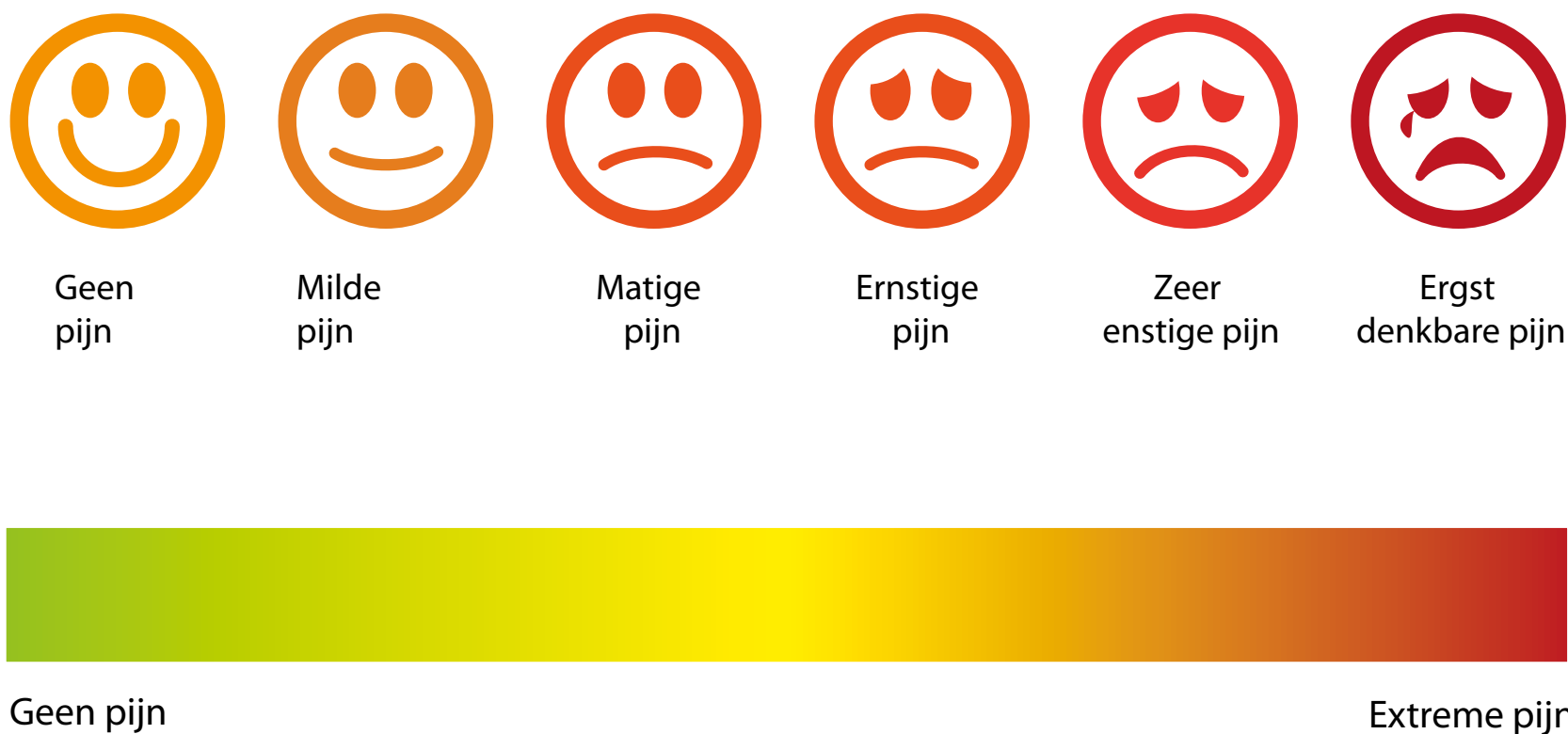
'Niemand hoeft pijn te hebben in zijn leven - er moet meer gedaan worden om een eind te maken aan pijn bij ADPKD patiënten!'

Francisco, Spanje

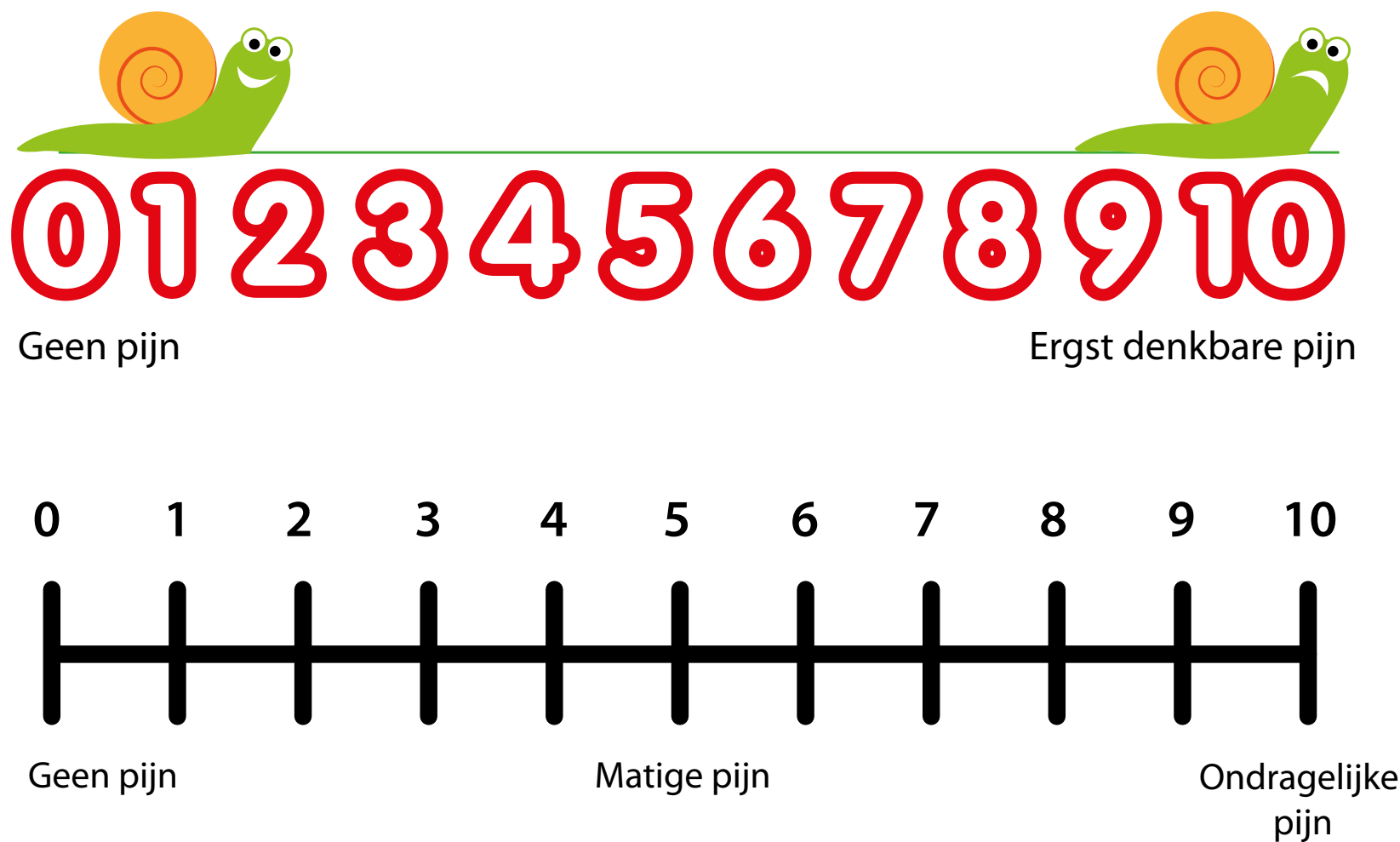
Pijnschalen

Gangbare methoden waarmee patiënten hun pijn kunnen aangeven zijn:

Visueel analoge schaal: hier kunt u op een rechte lijn tussen twee uiteinden aangeven hoe erg uw pijn is, zoals 'geen pijn' en 'de ergst mogelijke pijn'.



Numerieke beoordelingsschaal: deze lijkt op de visueel analoge schaal, maar gebruikt cijfers om de sterkte van de pijn aan te geven, meestal tussen 0 en 10.



Fysieke behandelmethoden

Hiertoe behoren zoal: fysiotherapie, massage, ijs- en warmtepads en de Alexander Techniek (methode gericht op lichaamshouding en beweging).

Acupunctuur

Deze behandelmethode helpt mogelijk bij enkele vormen van pijn. Deze methode is nog niet getest bij ADPKD.

Fysiotherapie

Fysiotherapie is een fysieke behandelmethode die mensen met letsel, een ziekte of handicap kan helpen door middel van beweging, oefeningen, manuele therapie, voorlichting en advies.

Neuroloog

Een neuroloog is een arts die gespecialiseerd is in het behandelen van aandoeningen van het zenuwstelsel, waaronder de hersenen, het ruggenmerg en andere lichaamszenuwen.

Radioloog

Een radioloog is een arts die is gespecialiseerd in het diagnosticeren en behandelen van ziekten en verwondingen met behulp van medische beeldvormende techniek, zoals röntgen, computer tomografie (CT), magnetische resonantie beeldvorming (MRI), positron emissie tomografie (PET) en echografie.

Psychologische en pedagogische therapieën

Deze methoden kunnen belangrijk zijn. Voorbeelden zijn cognitieve-gedragstherapie en psychotherapie.

Chirurgie

Chirurgische ingrepen worden alleen gedaan als andere behandelingen niet werken. Dit zijn de verschillende chirurgische ingrepen:

- drainage van niercysten of levercysten (met behulp van een slangetje dat in het lichaam wordt ingebracht, of direct met een operatie).
- een operatie waarbij aangedane delen van de nier (nephrectomie) of lever (hepatectomie) worden verwijderd.
- Niertransplantatie of levertransplantatie.

Maag- darm- leverarts (MDL arts)

Een MDL arts is een arts die onder andere gespecialiseerd is in leverziekten.

Nefroloog

Een nefroloog is een arts die gespecialiseerd is in nierziekten.

Medicijnen tegen pijn

Pijnstillers (analgetica) worden vaak gebruikt volgens de 'pijnladder', waarbij wordt gestart met milde medicijnen en wordt overgegaan op zwaardere medicijnen indien dit nodig is:

- Meestal wordt gestart met Acetaminophen (paracetamol).
- Wanneer de pijnverlichting niet voldoende is, wordt overgegaan op niet-steroïde ontstekingsremmers (NSAIDs) zoals ibuprofen en diclofenac, of milde opiaten. Echter, NSAIDs kunnen schadelijk zijn voor de nieren en worden niet aanbevolen aan patiënten met een verminderde nierfunctie. U vindt [hier](#) meer informatie over het gebruik van NSAIDs bij ADPKD. Wanneer een NSAID gebruikt mag worden, dan kan het gebruikt worden in combinatie met paracetamol.
- Sterke opiaten (bijv. morfine) kunnen worden gebruikt wanneer andere medicijnen onvoldoende pijnverlichting geven. Mogelijke bijwerkingen van opiaten zijn: verstopping, misselijkheid, braken, slaperigheid en mentale veranderingen. Deze medicijnen kunnen ook tot psychische afhankelijkheid (verslaving) leiden. Dit komt echter zelden voor wanneer opiaten juist worden voorgeschreven voor patiënten met chronische pijn en de behandeling goed wordt gemonitord. Een behandeling met een opiaat moet regelmatig geëvalueerd worden, en alleen worden voortgezet als de patiënt baat heeft bij de behandeling en niet veel last heeft van bijwerkingen.

Alle medicijnen moeten worden ingenomen volgens het voorschrift van de arts of volgens de instructies in de bijsluiter.

Andere medicijnen

Er zijn nog andere medicijnen die kunnen helpen om bepaalde vormen van pijn te behandelen. Het gaat hier om zogenaamde 'adjuvants'. Hiertoe behoren een aantal medicijnen die ook gebruikt worden voor de behandeling van epilepsie (zoals pregabalin of gabapentin) en depressie (zoals amitriptyline). Indien u overweegt andere medicatie te gebruiken, dan moet u dit altijd eerst bespreken met uw arts.

Minimaal invasieve therapieën

Dit zijn behandelingen waarbij de zenuwbanen naar het lichaamsdeel waar de pijn zit, worden geblokkeerd met injecties of worden verwijderd met een operatie. Deze behandelingen worden alleen gedaan door artsen met expertise op dit gebied.

Checklist: pijnbehandeling

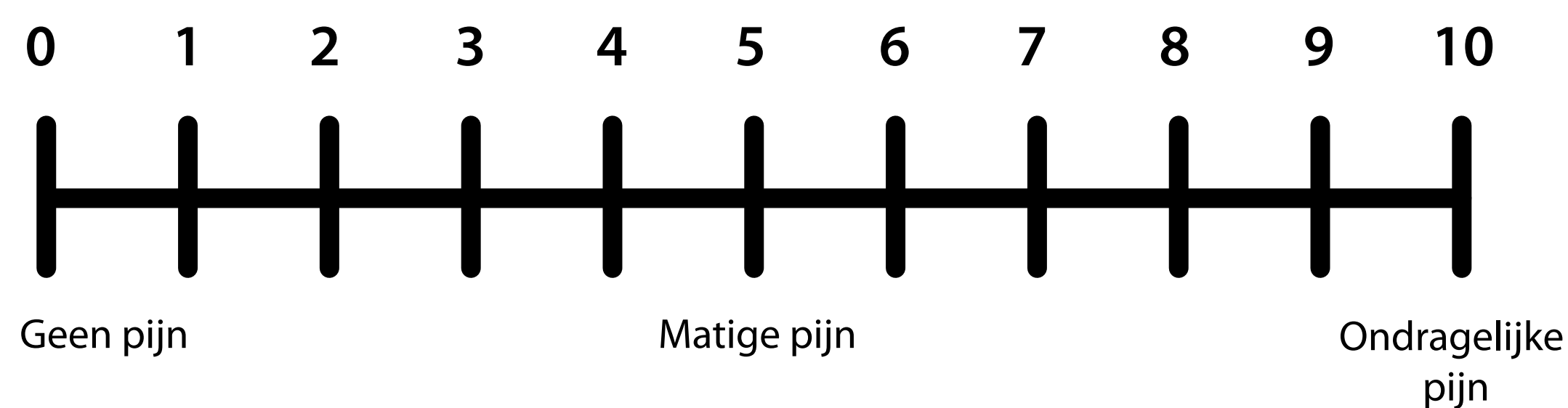


- ☐ **Gesprek over pijn en de pijnbehandeling (bij elke afspraak).**
- ☐ **Advies over zelfzorg bij pijn.**
- ☐ **Voor chronische pijn doorverwijzing naar een specialist, indien van toepassing.**
- ☐ **Gesprek en afspraken over de behandelopties en omgaan met de pijn.**
- ☐ **Informatie over patiëntenorganisaties en andere ondersteuning.**

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

A large, light green, stylized arrow pointing downwards, centered on the page. The arrow has a thick, rounded shaft and a broad, slightly flared head. It is positioned vertically, with its tip pointing towards the bottom center of the page. The background is white with faint horizontal lines.

Dit is een pijnschaal die u kunt gebruiken om uw pijnsterkte aan te geven.



Dit hoofdstuk gaat over de impact van ADPKD op het welzijn, het privéleven en gezinsleven van patiënten en hun naasten. Hoe kan men met de gevolgen van de ziekte omgaan en welke ondersteuning kan men verwachten?

Emotionele impact >

ADPKD kan een belangrijke emotionele en psychologische impact hebben op patiënten en hun naasten. Toch kan het moeilijk zijn om over de ziekte te spreken. Zorgprofessionals begrijpen soms onvoldoende welke impact ADPKD kan hebben op zowel de lichamelijke als de geestelijke gezondheid.



Er zijn speciale **vragenlijsten >** ontwikkeld, die kunnen helpen bij het meten van de impact van ADPKD op de kwaliteit van leven en het welzijn.

Werk >

Sommige patiënten met ADPKD vinden dat de ziekte invloed heeft op hun arbeidsgeschiktheid.

Financiële problemen >

ADPKD kan gevolgen hebben voor zorg- en levensverzekeringen en hypotheeken.



Checklist >

Wat kunnen patiënten en hun naasten doen? >

Er zijn veel dingen die patiënten en hun naasten kunnen doen om met ADPKD om te gaan.

**Professionele
hulp zoeken**

**Leren leven
met ADPKD**

**U bent niet
alleen!**

**Hoe zit het
met kinderen
en jongeren?**

U bent niet alleen!

Het contact met de zelfhulpgroep deed me goed. Het was goed om andere lotgenoten en hun familieleden te ontmoeten en van gedachten te wisselen. Het heeft me geholpen om weer positief te denken en niet alleen de negatieve dingen te zien. Als vrouw van een man met ADPKD ben ik misschien nog wel bezorgder dan mijn man zelf. We kunnen er nu beter mee omgaan, al blijft elke dag een uitdaging.'

Isabel, Oostenrijk

'Het is misschien te veel om te zeggen dat de Landelijke Patiëntendag in Berlijn mijn leven heeft gered, maar het heeft in ieder geval wel de manier waarop ik naar veel dingen kijk, veranderd. Heel hartelijk dank!'

Sven, Duitsland

'Ik was op een PKD bijeenkomst in Freiburg in het weekend. Het heeft me geholpen om te zien hoeveel mensen de ziekte ook hebben en te weten dat ik niet alleen ben.'

Patricia, Duitsland

'Steun van anderen is zo belangrijk, zij het van familie, vrienden, zelfhulpgroepen of medisch personeel. Als je het gevoel hebt dat je ondersteuning nodig hebt, zorg dan dat je die vindt.'

Cathriona, Ierland

'Ik ben een transplantatiepatiënt en mijn "privé psycholoog", de voorzitter van de Italiaanse patiëntenorganisatie Associazione Italiana Rene Policistico (AIRP), heeft een beslissende rol gespeeld tijdens mijn ziekte. Ik dank haar met heel mijn hart!'

Roberto, Italy

'Het is zo belangrijk je gesteund te voelen door lotgenoten bij patiëntenorganisaties. Hetzelfde geldt voor de artsen en verpleegkundigen.'

José, Spanje

'Als praten over ADPKD je helpt, praat er dan over!'

Carmen, Spanje

'Het luisteren naar ervaringen van andere mensen met ADPKD kan vaak al het verschil maken. Door me aan te sluiten bij een patiëntenorganisatie op Facebook, kwam ik erachter dat er daar buiten mensen zijn die hetzelfde meemaken als ik, en ik kan echt iets van ze leren.'

Polly, VK

Hoe zit het met kinderen en jongeren?

'Het was moeilijk om mijn dochter over de ziekte te vertellen, want je voelt je altijd schuldig omdat je je kind een erfelijke ziekte hebt overgedragen. Gelukkig kan ze er zonder veel angst mee omgaan. Het feit dat ze in de zorg werkt, helpt haar ook om op een constructieve manier met de ziekte om te gaan.'

Corinne, Frankrijk

'Ik kwam erachter dat ik een cystenier had toen ik 40 was. Ik had drie kinderen, waarvan er maar één de ziekte heeft... We hebben er voor gekozen om niets over de ziekte te vertellen totdat ze 18 jaar waren.'

Roberto, Italië

'Probeer overbescherming van tieners te voorkomen, het zijn normale en gezonde mensen, ook met ADPKD. Ze hebben de juiste informatie en voorlichting nodig voor hun toekomst. Maar het kost nu eenmaal tijd om dingen te accepteren en naar de dokter te gaan. Op welk moment dat is, beslis je zelf.'

Ricardo, Spanje

Professionele hulp zoeken

'Na een aantal jaren dialyse en een donornier die niet werkte, was ik wanhopig. Elke dag was een droevige dag – met verdriet en angst. Ik heb geprobeerd om professionele hulp te krijgen bij een psychiatrische kliniek. Dit bleek helaas erg moeilijk te zijn.'

Claus, Oostenrijk

'Ik heb drie jaar psychologische hulp gehad. Voordat ik begon met dialyse, ben ik me er al op gaan voorbereiden met maandelijks een gesprek. Ik denk dat dit een erg goede "investering" is geweest. Bepaalde thema's kunnen je familie en je vrienden niet goed "absorberen". Het is belangrijk om bepaalde dingen ook buiten deze context te bespreken. De ADPKD zelfhulpgroep in Neurenberg, Duitsland geeft me veel steun.'

Phillipp, Oostenrijk

Leren leven met ADPKD

'Sinds ik me realiseer hoeveel geluk ik eigenlijk heb om in deze tijd te leven, met de gezondheidszorg en alle mogelijkheden voor dialyse en transplantatie die er zijn, voel ik me toch "gelukkig" met mijn ziekte... Ik heb vrienden en familieleden verloren aan veel ergere ziekten en noodlottige gebeurtenissen... Ik heb regelmatig pijn gehad door operaties en andere behandelingen. Maar vergeleken met patiënten met lever-, hart- of longziekten, die ik via patiëntengroepen heb leren kennen, ben ik echt blij dat ik "alleen" maar een nierziekte heb. Het heeft me als persoon veranderd, ook in positieve zin. Het heeft me op een bepaalde manier een empathischer mens gemaakt. Ik heb geleerd om geduld te hebben en hecht aan andere waarden dan andere mensen van mijn leeftijd.'

Claus, Oostenrijk

'Maak je niet onnodig zorgen over dat je niet meer alle dingen kunt doen, die je gewend was. Het is nu eenmaal een ingrijpend iets – maak nieuwe gewoonten!'

Cathriona, Ierland

'Mijn levensmotto is altijd geweest: "altijd positief"! Positiviteit helpt je om je leven zo goed mogelijk te leven en zo laat je negatieve factoren minder toe. Positiviteit vermindert stress en verbetert je leven!'

Giovanni, Italië

'Het is een keuze. Als je een ziekte hebt, is de keuze aan jou hoe je er mee omgaat. Je kunt jezelf voor alles afsluiten, boos zijn, of het tegenovergestelde doen.'

Brenda, Nederland

'Je kunt je over heel veel dingen zorgen maken en de zorgen laten overheersen, maar het heeft alleen maar zin om je zorgen te maken over dingen die je echt kunt veranderen en zelf kunt sturen.'

Pedro, Spanje

'Als patiënten met ADPKD, leren we om van het leven te genieten, ondanks de ziekte.'

Salvador, Spanje

'Het is jouw lijf en jij leeft ermee. Het was voor mij moeilijk om te accepteren dat ik ziek ben, maar wanneer je het accepteert, dan moet je dat respecteren. Ik ben gewoon doorgegaan met mijn leven.'

Anna, Zweden

Emotionele impact

Na de diagnose van ADPKD zijn zorgen en angst heel normaal. Sommige mensen hebben problemen om met de diagnose om te gaan en willen er liever niet aan denken. Voor anderen is het een opluchting dat er een diagnose is, het betekent dat zij zorg en ondersteuning kunnen krijgen.

Sommige mensen hebben gevoelens van boosheid en wrok omdat ze ADPKD van een ouder hebben geërfd. Het is belangrijk om er bewust van te zijn dat de ouders hier niet verantwoordelijk voor zijn. De ouders van mensen met ADPKD hebben vaak schuldgevoelens.

Op de lange termijn ervaren patiënten soms gevoelens van machteloosheid en frustratie. Dit kan bijvoorbeeld komen door de pijn, vanwege problemen met het eigen lichaamsbeeld, door seksuele problemen, door de gevolgen van de ziekte op het werk en de financiën, door de mogelijkheid van dialyse in de toekomst, of vanwege de bezorgdheid over een hersenaneurysma. Sommige patiënten krijgen een depressie als gevolg van hun ADPKD.

Jongeren en adolescenten kunnen moeite hebben om met ADPKD om te gaan, naast de druk die zij al ervaren door de lichamelijke en hormonale veranderingen, studie, relaties en gezinsleven.

De ziekte kan ook impact hebben op de naasten van patiënten, zoals de gevolgen die de ziekte heeft op werk en financiën. De diagnose van ADPKD bij een kind heeft vanzelfsprekend een grote emotionele en psychologische impact op ouders. Sommige ouders vinden het moeilijk om te beslissen wanneer, hoe en wat zij hun kind over ADPKD vertellen.

Wat kunnen patiënten en hun naasten doen?

Patiënten en hun naasten gaan op verschillende manieren met de ziekte om. Hier zijn enkele algemene suggesties:

- Zoek een manier om over uw problemen te praten, bijvoorbeeld met een familielid of vriend. U kunt ook professionele hulp zoeken bij een psycholoog of een andere zorgprofessional. Praten over de impact die de ziekte op u en uw naasten heeft, kan helpen.
- Soms hebben patiënten en hun mantelzorgers zorg en ondersteuning nodig op momenten van stress, depressie of angst. U kunt uw behandelteam vragen naar de mogelijkheden van ondersteuning, zoals psychologische hulpverlening. Het vroeg beginnen met deze vorm van ondersteuning, kan serieuze problemen in de toekomst voorkomen.
- Het kan helpen om te ontdekken hoe andere mensen met ADPKD de ziekte ervaren en hoe ze er mee omgaan. U kunt in uw woonplaats of online in contact komen met andere patiënten en mantelzorgers. [Patiëntenverenigingen](#), sociaal-psychologische diensten en andere hulporganisaties kunnen u helpen met informatie en contactgegevens.
- Vaak twijfelen mensen over wat ze hun kinderen over ADPKD moeten vertellen en wanneer ze dat het beste kunnen doen. Voor deze en andere vragen kunt u terecht bij een genetisch consulent. Voor meer informatie klik [hier](#) en [hier](#).
- Sport en andere vormen van lichaamsbeweging en sociale activiteiten kunnen helpen om stress te verminderen.

Vragenlijsten

Er zijn speciale vragenlijsten ontwikkeld, die kunnen helpen bij het meten van de impact van ADPKD op de kwaliteit van leven en welzijn.

Zo is er de vragenlijst: ADPKD Genetisch Psychosociaal Risico Instrument (GPRI-ADPKD) (te vinden in de 'supplementary data zip file' onderaan dit [artikel](#)) en de ADPKD Impact Schaal (ADPKD-IS).

De vragenlijst Polycysteuze Leverziekte (PLD-Q) kan helpen om de klachten bij levercysten te evalueren. Deze lijst staat [hier](#) (p. 11-16).

Bent u geïnteresseerd? Vraag uw behandelteam naar deze vragenlijsten.

Werk

Net als andere chronische en progressieve ziekten, kan ADPKD gevolgen hebben voor het beroepsleven van patiënten. Het kan ook gevolgen hebben voor hun mantelzorgers, die stoppen met werken of minder gaan werken om voor hun naasten te zorgen (bijv. echtgenoten en kinderen). Sommige mensen hebben problemen op hun werk omdat de ADPKD hun beperkt in wat zij kunnen doen en omdat zij extra vrij moeten nemen voor de afspraken met hun behandelaars. Veel patiënten zeggen dat zij na verloop van tijd achteruit zijn gegaan in privé- of gezinsinkomen.

Als u een medische keuring voor uw werk moet laten doen, dan komt mogelijk ook uw diagnose ADPKD aan de orde, zeker wanneer u de keuringsinstantie toestemming geeft om uw medische dossier in te zien.

Wanneer u op uw werk problemen ondervindt vanwege uw ADPKD, kunt u mogelijk:

- advies inwinnen over beroepszaken bij de sociale dienstinstantie (of sociale zorg voor volwassenen), burgeradviesdiensten en vakbonden.
- aanvragen van een toeslag op uw inkomen om financiële problemen het hoofd te bieden. Patiënten kunnen dit met hun sociale dienstinstantie bespreken.
- meer advies over deze zaken inwinnen bij [patiëntenorganisaties](#) in uw land.

ADPKD kan ook gevolgen hebben voor de beroepskeuze, een carrière bij defensie is bijvoorbeeld wellicht niet mogelijk. Het kan zinvol zijn om hierover advies in te winnen bij een beroepskeuzeadviseur, zeker als u jong bent en ADPKD heeft.

Financiën

Bij een aanvraag voor een zorgverzekering of een levensverzekering komt uw diagnose ADPKD waarschijnlijk ook ter sprake. Het informeren hierover is vaak een voorwaarde bij het afsluiten van grotere financiële leningen, zoals hypotheek. Het is mogelijk dat u een medische keuring moet ondergaan en dat er wordt gevraagd naar de medische achtergrond van uw familie om te checken of er erfelijke ziekten zijn.

Als u de vragen niet allemaal naar waarheid beantwoordt, kan uw polis ongeldig worden verklaard als u een claim indient. U moet vermelden dat u ADPKD heeft, omdat de prognose bij andere vormen van de polycysteuze nierziekte kan verschillen.

Het is mogelijk dat mensen met ADPKD niet in aanmerking komen voor bepaalde typen verzekeringspolissen of hypotheek. De polissen die wel kunnen worden afgesloten zijn voor mensen met ADPKD dan doorgaans duurder dan voor mensen zonder de ziekte.

- [Patiëntenorganisaties](#), sociale diensten en consumentenadviesdiensten kunnen u adviseren waar u in uw woonplaats terecht kunt met financiële problemen en welke maatregelen patiënten en mantelzorgers kunnen treffen.
- Uw behandelteam en [patiëntenorganisaties](#) kunnen u ook helpen bij het contact met financiële instellingen.

Checklist : Welzijn, privéleven en gezinsleven



- ☐ Evaluatie van de emotionele- en psychologische impact van ADPKD.
- ☐ Advies geven over zelfhulp voor het omgaan met de emotionele- en psychologische impact.
- ☐ Doorverwijzen naar ondersteunende instanties (bijv. maatschappelijk werk) en geestelijke gezondheidsdiensten, indien van toepassing.
- ☐ Beroepskeuzeadvies, indien nodig.
- ☐ Informatie over patiëntenorganisaties en andere ondersteuning.

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

A large, light green, stylized arrow pointing downwards, centered on a white background with horizontal lines. The arrow has a rounded, bulbous tail on the left and tapers to a point at the bottom. It is positioned in the center of the page, spanning across the horizontal lines.

Dit hoofdstuk gaat over de gevolgen van ADPKD voor gezinsplanning en zwangerschap.

Mensen met ADPKD kunnen voor moeilijke beslissingen komen te staan bij het krijgen van kinderen. Een zwangerschap kan risico's met zich meebrengen bij vrouwen met ADPKD en hun kinderen kunnen de ziekte erven.

Volgens de EAF en PKD International zouden alle patiënten met ADPKD in aanmerking moeten komen voor ondersteuning bij de gezinsplanning, zoals gesprekken en advies over zwangerschap, pre-implantatie genetische diagnostiek en anticonceptie. Dit geldt ook voor adolescenten en jongeren.

Seksuele problemen

Erectieproblemen > komen vaker voor bij mannen met chronische nierziekte. Vrouwen en mannen met ADPKD kunnen ook seksuele problemen hebben die te maken hebben met hun lichaamsbeeld en ongemak door de groei van de nieren. Als bij u sprake is van deze problemen, dan kunt u dit met uw huisarts of nefroloog bespreken.

Vruchtbaarheid bij mannen

Bij mannen met ADPKD kunnen zich cysten in de **zaadblaasjes** ontwikkelen, maar deze tasten het sperma of de vruchtbaarheid gewoonlijk niet aan.

Anticonceptie

De vrouwelijke sekshormonen oestrogeen en progesteron kunnen levercysten verergeren. Vrouwen met matige tot ernstige polycysteuze nierziekte krijgen in het algemeen het advies om geen orale anti-conceptiemiddelen te slikken die deze hormonen bevatten. Andere vormen van anticonceptie zijn mogelijk.

Zwangerschap

De meerderheid van de vrouwen met ADPKD heeft succesvolle zwangerschappen. Vrouwen met ADPKD met een normale bloeddruk en nierfunctie, hebben in het algemeen normale zwangerschappen.

Er bestaat een hoger risico op bepaalde **complicaties** > wanneer er sprake is van hoge bloeddruk en verminderde nierfunctie. Daarnaast moeten zwangere vrouwen voorzichtig zijn met het gebruik van sommige **medicijnen** >.

Dialyse en transplantatie

Voor gezinsplanning tijdens **dialyse** en na **niertransplantatie** gelden er een aantal beperkingen. U kunt dit bespreken met uw nefroloog of dialyseteam.

Pre-implantatie en prenatale genetische diagnostiek

ADPKD wordt veroorzaakt door specifieke **genetische mutaties**, die gewoonlijk overgeërfd worden van een ouder. Iemand met ADPKD heeft een kans van één op twee (50%) om de ziekte op een kind over te dragen.

Pre-implantatie genetische diagnostiek

Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) kan vaststellen of bij een embryo, die via reageerbuisbevruchting is verwekt (IVF), de genetische mutatie aanwezig is die verband houdt met ADPKD. Dit geeft mensen met ADPKD die kinderen willen, de mogelijkheid om een embryo te kiezen die de ADPKD-mutatie niet heeft en zo te voorkomen dat hun kinderen de ziekte krijgen.

PDG is alleen mogelijk als de genetische mutatie die ADPKD veroorzaakt, bij de ouder is vastgesteld. Meer informatie over PGD vindt u [hier](#).

De EAF en PKD International zijn van mening dat PGD voor alle mensen met ADPKD beschikbaar moet zijn, zoals werd aanbevolen op de [KDIGO Controversies Conferentie](#).

De beschikbaarheid van PGD verschilt per land in Europa. Dit heeft te maken met landelijk beleid t.a.v. regulatie, ethiek, wetgeving en vergoeding. Verschillen in opvattingen over PGD kunnen de beschikbaarheid van deze methode ook beïnvloeden.

Prenataal onderzoek

Het is mogelijk om, door middel van prenataal onderzoek, vast te stellen of een ongeborn baby in de baarmoeder een genetische mutatie heeft die verband houdt met ADPKD. Hiervoor worden kleine weefselmonsters uit de placenta onderzocht en een echografie gemaakt.

Erectieproblemen

Problemen met het krijgen en behouden van een erectie (erectiele dysfunctie of impotentie) komen vaak voor bij mannen met nierfalen. Er zijn meerdere oorzaken mogelijk. Bij sommige mannen is er na een niertransplantatie geen verbetering van de erectieproblemen.

Medicijnen

Sommige medicijnen worden afgeraden aan zwangere vrouwen en vrouwen die borstvoeding geven.

Bijvoorbeeld ACE-remmers (angiotensine convertering enzym) of ARBs (angiotensine receptor blokkers), die worden gebruikt om hoge bloeddruk te behandelen. Deze medicijnen worden afgeraden aan zwangere vrouwen of vrouwen die zwanger willen worden. Uw arts kan indien nodig een ander medicijn voorschrijven.

Complicaties

Vrouwen met ADPKD hebben een hoger risico om hoge bloeddruk en pre-eclampsie te ontwikkelen. Pre-eclampsie is een potentieel ernstige complicatie met hoge bloeddruk en bloed in de urine (proteïnurie). Daarom is het bijzonder belangrijk om vrouwen met ADPKD tijdens de zwangerschap extra te monitoren.

De levercysten kunnen sneller gaan groeien door de hormonen die tijdens de zwangerschap vrijkomen, maar dit heeft waarschijnlijk geen invloed op de leverfunctie of de zwangerschap.

Tijdens de zwangerschap is er een verhoogd risico op een ontsteking van de nieren of de urinewegen. Een ontsteking kan zo nodig behandeld worden.

Een zwangerschap heeft doorgaans geen gevolgen voor de groei van niercysten. Na meerdere zwangerschappen heeft een vrouw op den duur wel meer kans op achteruitgang van de nierfunctie.

Sommige experts raden een zwangerschap af aan vrouwen met matige tot ernstige chronische nierziekte door ADPKD (stadium 3-5), vanwege de risico's voor moeder en kind.

Vrouwen met ADPKD kunnen het advies krijgen om in een ziekenhuis te bevallen. De verloskundige en de gynaecoloog kunnen moeder en kind dan van dichtbij monitoren.

Het behandelteam of een gynaecoloog kan meer informatie over gezinsplanning geven en een behandelplan opstellen voor vrouwen met ADPKD die zwanger willen worden.

Dit hoofdstuk gaat over nierfalen (ESRD) en de behandelmogelijkheden voor patiënten met ADPKD die dit stadium van nierziekte bereiken.

De nieren hebben een [belangrijke functie](#) en zijn essentieel is om te kunnen leven. De nieren van mensen met ADPKD werken vaak jarenlang normaal. Echter, door groei en vermeerdering van de cysten kan er na verloop van tijd een verstoring van de nierfunctie ontstaan.

Dit kan uiteindelijk nierfalen veroorzaken, wat betekent dat de nieren niet goed genoeg meer werken om te kunnen leven. Dit heet eindstadium nierinsufficiëntie (ESRD), of [stadium 5 chronische nierinsufficiëntie \(CNI\)](#) >.

? Hoe vaak komt nierfalen voor bij mensen met ADPKD?

De meeste mensen met nierfalen (ESRD) hebben 'niervervangende therapie' nodig met dialyse of [niertransplantatie](#). Nierfalen is levensbedreigend, tenzij het behandeld wordt door een van deze therapieën.

Artsen kunnen de [prognose van ADPKD](#) voorspellen en inschatten wanneer een patiënt het stadium van ESRD ongeveer zal bereiken. Dit geeft artsen en patiënten de mogelijkheid om de beschikbare behandelmogelijkheden al van te voren te bespreken en te plannen wat er gedaan moet worden als ESRD optreedt. Dit is met name belangrijk wanneer een transplantatie met een nier van een levende donor mogelijk is. De meeste ziekenhuizen hebben een speciale afdeling, waar patiënten informatie kunnen krijgen over de keuzes die zij moeten maken wanneer zij het stadium van nierfalen naderen.

Er bestaan veel ziekten die tot nierfalen kunnen leiden. ADPKD is de meest voorkomende, erfelijke ziekte die tot dialyse en transplantatie kan leiden. In totaal heeft ongeveer één op de tien patiënten met nierfalen ADPKD.

Patiënten aangesloten bij plaatselijke nier- en ADPKD [patiëntenorganisaties](#) kunnen wellicht hun ervaringen met u delen over nierfalen en de behandeling ervan. Dialyse en transplantatie verlopen in het algemeen hetzelfde bij alle patiënten met nierfalen, en het ontmoeten van lotgenoten is gewoonlijk een goede en nuttige ervaring.

Dialyse

Bij dialyse wordt het bloed kunstmatig gefilterd. Dit is nodig om de afvalstoffen en overtollig vocht te verwijderen, die zich in het lichaam ophopen wanneer de nieren niet werken.

Dialyse wordt toegepast bij patiënten met nierfalen die wachten op een transplantatie of bij wie transplantatie niet mogelijk is. Ongeveer negen van de tien mensen met nierfalen door ADPKD, krijgen eerst dialyse als niervervangende behandeling, dus voordat zij een transplantatie krijgen of in plaats van een transplantatie. Is een patiënt eenmaal met dialyse begonnen, dan moet hij/zij hier de rest van het leven mee doorgaan, tenzij er een niertransplantatie wordt gedaan. Dialyse neemt maar ongeveer 15% van de normale nierfunctie over.

Er zijn twee soorten dialyse: hemodialyse en peritoneale dialyse. Hemodialyse wordt het meest toegepast, maar beide behandelingen zijn geschikt voor de meeste mensen met ADPKD.

De keuze is afhankelijk van de persoonlijke omstandigheden van de patiënt. U kunt de verschillende behandelmogelijkheden met uw arts bespreken.

Hemodialyse >

Omgaan met dialyse

Peritoneale dialyse >

Kan ik reizen met dialyse?

Kan ik reizen als ik moet dialyseren?

‘Zo ver ik weet, bestaan er geweldige dialysereizen.’

Nora, Oostenrijk

‘We gaan elk jaar op vakantie en hebben altijd de mogelijkheid gehad om te dialyseren. Natuurlijk kijken we altijd ruim van te voren of we een geschikt dialysecentrum kunnen vinden. We hebben geboekt via aanbieders van dialysereizen, maar meestal regelen we het zelf. Daarna sturen we een brief van onze arts naar het centrum en gaan we op vakantie. Toen mijn man nog peritoneale dialyse had, stuurden we van te voren altijd de bestelling op, zodat de dialysezakken en de accessoires al bij het hotel waren afgeleverd voordat we aankwamen. Dit verliep zonder problemen. Voor ons was de dialyse geen reden om niet van onze vakantie te genieten.’

Valerie, Oostenrijk

‘Gelukkig was het, ondanks de dialyse, wel mogelijk om te reizen. Ik werd voor een deel geholpen door het dialyseteam in mijn ziekenhuis, maar meestal heb ik zelf contact moeten opnemen met de dialysecentra. De betaling verliep via de zorgverzekering. Ik heb zelf de reiskosten betaald van het hotel naar het dialysecentrum en weer terug.’

Claus, Oostenrijk

Omgaan met dialyse

'Ik zou iedereen willen aanraden om iets mee te nemen naar het dialysecentrum, zodat je iets te doen, te lezen of te spelen hebt. Praten met je "buren" daar helpt ook, als zij dat ook willen. Probeer je zelf bezig te houden als dat kan, dan gaat de tijd sneller.'

Nora, Oostenrijk

'Voor mij kwam het dialyseren heel plotseling. Gelukkig kon ik er met andere dialysepatiënten over praten en horen waarom zij voor een bepaalde behandeling hadden gekozen. Ik denk dat dit het voor mij makkelijker maakte om mijn lot te accepteren.'

Phillipp, Austria

'Toen mijn partner met dialyse begon, was ik opgelucht, want tot dan toe ging zijn gezondheid steeds achteruit. Tijdens de ziekte veranderde hij van een sportieve, actieve vader en partner in een vermoeide, uitgeputte man. Het deed me veel pijn om dit te zien en hem niet te kunnen helpen.'

Gabriele, Duitsland

'We zijn blij met de dialyse, we hebben er geen hekel aan. Door de behandeling kunnen we overleven, in afwachting van een transplantatie en een beter leven. Het is waar dat we afhankelijk zijn van een machine om te overleven, maar gelukkig kun je deze machines overal ter wereld vinden.'

Daniel, Spanje

'De dialyse was emotioneel soms zwaar, voor mijn geliefden waarschijnlijk ook. Als je niet het geluk hebt om een nier van een levende donor te krijgen op een van te voren geplande datum, dan moet je wachten op een donornier zonder vaste datum. Dit is een kwestie van "veel geduld" en dat kan heel zwaar zijn. Maar, hoe moeilijk dialyse ook was, ik wist ook dat het me in leven hield.'

Andy, VK

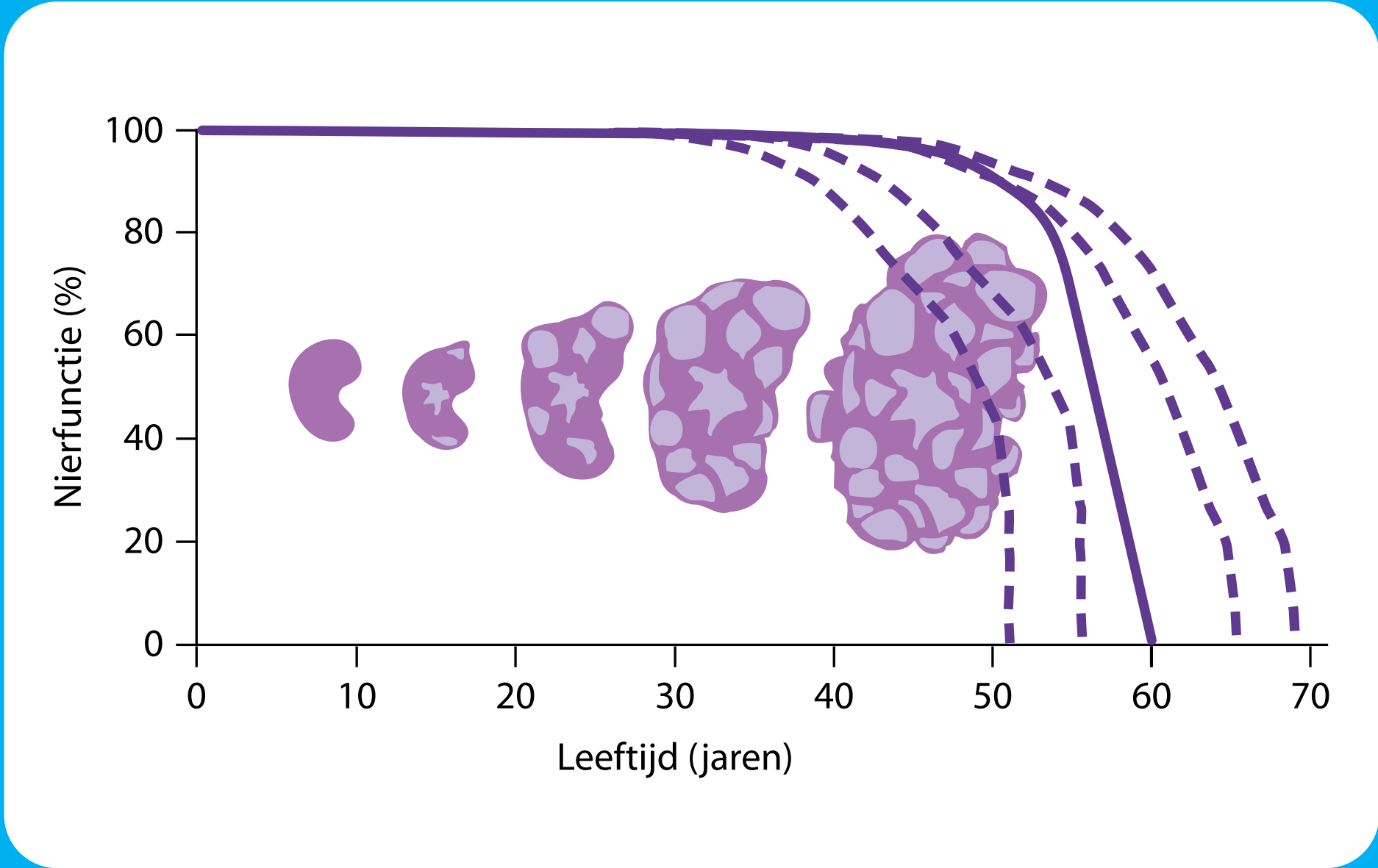
Stadia van chronische nierziekte

Er zijn vijf stadia van chronische nierziekte (chronische nierinsufficiëntie). Deze worden bepaald aan de hand van de geschatte glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR), die via een bloedonderzoek kan worden gemeten.

Stadium	Beschrijving van de verandering in nierfunctie	GFR-graad (ml/min/1.73m²)
1	Normale nierfunctie	90 oh hoger
2	Mild afgenomen nierfunctie	60–89
3a	Mild tot matig afgenomen nierfunctie	45–59
3b	Matig tot ernstig afgenomen nierfunctie	30–44
4	Ernstig afgenomen nierfunctie	15–29
5	Nierfalen of eindstadium nierinsufficiëntie	Minder dan 15

Hoe vaak komt nierfalen voor bij ADPKD?

De meeste mensen met ADPKD zullen ooit het stadium nierfalen bereiken, maar de leeftijd waarop dit gebeurt, verschilt per patiënt. Ongeveer de helft van de patiënten bereikt dit stadium op 60-jarige leeftijd. Ongeveer 2 tot 3 op de 10 mensen bereikt nooit het stadium van nierfalen.



Hemodialyse

Bij hemodialyse wordt het bloed buiten het lichaam in een dialyseapparaat gefilterd. Het bloed stroomt via een naald in de arm naar een slangetje dat naar het dialyseapparaat gaat. Gefilterd bloed gaat weer via een ander slangetje terug naar de arm.

Vorbereitung: Door middel van een kleine ingreep wordt een speciaal bloedvat ('fistel' genaamd) in de arm aangelegd, om het bloed van en naar het dialyseapparaat te leiden. Wanneer het niet mogelijk is deze fistel aan te leggen, kan er een slangetje (katheter) worden aangelegd in een grote halsader. Deze 'centrale lijn' methode is een tijdelijke maatregel.

Behandeling: Hemodialyse wordt gewoonlijk drie keer per week toegepast, met sessies van elk ongeveer vier uur. Dit kan echter variëren. Hemodialyse wordt gedaan op de dialyseafdeling van de afdeling nierziekten in een ziekenhuis, maar in sommige gevallen is ook een thuisbehandeling mogelijk. U kunt de behandelopties in de kliniek bespreken.

Bijwerkingen en voorzorgsmaatregelen: Mensen die dialyseren krijgen de instructie om de vochtinname te beperken. Er is een speciaal dieet nodig (meestal via een diëtist) om de inname van zout en andere mineralen te beperken. Dit helpt om de ophoping van vocht en mineralen tussen de dialysesessies te beperken.

De meest voorkomende bijwerkingen zijn: vermoeidheid, lage bloeddruk, sepsis (bloedvergiftiging), spierkrampen en jeuk. Uw behandelteam kan u hierover meer informatie geven.

Peritoneale dialyse

Bij peritoneale dialyse wordt het bloed door het eigen buikvlies van de patiënt (het peritoneum) gefilterd. Er wordt een speciale dialysevloeistof in de buikholte gepompt. Deze vloeistof onttrekt afvalproducten en overtollig vocht uit het bloed wanneer het door het buikvlies stroomt. Daarna worden de afvalstoffen en het vocht verwijderd.

Peritoneale dialyse kan bij veel mensen met ADPKD worden toegepast in plaats van hemodialyse. Peritoneale dialyse is echter mogelijk geen goede optie wanneer de nieren heel groot zijn en er vaak cysteontstekingen optreden.

Vorbereitung: Door middel van een kleine ingreep wordt een blijvend slangetje (katheter) door de huid van de buik ingebracht.

Behandeling: De dialysespoelvloeistof wordt in de buikholte gepompt, waar het enkele uren blijft zitten en aansluitend wordt afgevoerd in een zak. Deze behandeling wordt een paar keer per dag met nieuwe vloeistof herhaald. Er bestaan ook speciale dialyseapparaten die dit kunnen doen terwijl u slaapt. Peritoneale dialyse kan de patiënt thuis doen, maar het moet wel elke dag gedaan worden. Met de Continue Ambulante Peritoneale Dialyse (CAPD) kunt u andere dingen doen tijdens de spoelingen, bijvoorbeeld computeren, naaien of tv kijken. De automatische peritoneale dialyse is een type dialyse met een apparaat dat de spoelingen doet terwijl u slaapt.

De meest voorkomende bijwerkingen zijn: vermoeidheid, peritonitis (buikvliesontsteking), hernia en gewichtstoename. Sommige mensen vinden de katheter vervelend. Uw behandelteam kan u hierover meer informeren.

Wat is een niertransplantatie?

Bij een niertransplantatie wordt een nier bij een donor weggehaald en in het lichaam van een persoon met **nierfalen** geplaatst. Mensen kunnen met één nier leven, dus er hoeft slechts één nier getransplanteerd te worden.

Niertransplantatie is, indien mogelijk, de beste behandeling voor nierfalen. De voorkeur gaat uit naar de **preëemptieve niertransplantatie >**, een transplantatie voordat de patiënt het stadium nierfalen bereikt. Niertransplantatie is echter niet voor iedereen geschikt en de **criteria >** die bepalen of een patiënt geschikt is, kunnen variëren.

In zeldzame gevallen kan bij patiënten met ernstige **levercysten** en nierfalen worden overwogen om een gecombineerde lever- niertransplantatie te doen.

Wie doneert de nier?

De gedoneerde nier kan afkomstig zijn van een levende of overleden donor. U kunt beide opties met uw nefroloog bespreken.

Levende donor > Een nierdonatie van een geschikte, levende donor werkt meestal het best en is een operatie die van te voren gepland kan worden.

Overleden donor > Hierbij worden patiënten op een wachtlijst gezet voor een nier van iemand die recent is overleden.

De EAF en PKD International zijn van mening dat het voor patiënten met nierfalen mogelijk moet zijn om op een wachtlijst voor niertransplantatie geplaatst te worden, mits zij daar medisch geschikt voor zijn.

Niertransplantatie > is een zware operatie, die wordt geregeld door een transplantatieteam en wordt uitgevoerd door een transplantatiechirurg.

Het is belangrijk dat u in een goede gezondheid bent, wanneer u in afwachting bent van een transplantatie. Houd u hierbij aan het **leefstijl ADPKD en zelfzorg**. Het transplantatieteam kan u meer specifieke instructies geven over wat u moet doen in de tijd voor de operatie.

De slagingskans van een transplantatie is in het algemeen net zo groot bij mensen met ADPKD als bij mensen met andere nierziekten. Zoals bij elke operatie, brengt ook deze operatie **risico's >** met zich mee. U kunt dit bespreken met uw nefroloog of transplantatiechirurg.

 **Hoe lang gaat een donornier mee? >**

Nazorg – wat gebeurt er na de transplantatie?

De meeste getransplanteerde nieren werken meteen. Soms kan het een paar dagen of weken duren voordat de donornier goed werkt, waardoor dialyse tijdelijk nodig kan zijn. De hersteltijd verschilt per patiënt, maar de meeste patiënten kunnen na een week het ziekenhuis verlaten en binnen een paar maanden weer gaan werken en hun normale activiteiten oppakken.

De **nazorg >** op lange termijn is het essentieel om te controleren of de getransplanteerde nier goed functioneert en of er sprake is van complicaties. Ook moet gecheckt worden of de **immunosuppressieve medicijnen >**, goed werken. Deze medicijnen voorkomen dat het lichaam de nieuwe nier afstoot.

Veel hoofdpunten uit het **leefstijl ADPKD en zelfzorg** blijven belangrijk, zoals een gezond eetpatroon en lichaamsgewicht, niet roken, beperking van het alcoholgebruik en behandeling van hoge bloeddruk.

Ook na de niertransplantatie heeft u nog steeds ADPKD. De **complicaties** die zich elders in uw lichaam voordoen, moet u dus mogelijk blijven behandelen.

Een transplantatie kan emotionele en psychische gevolgen hebben voor zowel patiënten als donoren. U kunt dit met uw arts bespreken en vragen naar de mogelijkheden voor advies, zorg en ondersteuning.

Leven
na een
transplantatie

Zieke
nieren

Getransplanteerde
nier

Beslissen over
een transplan-
tatie

Urineleider

Blaas

Beslissen over een transplantatie

'Ik kon het gewoon niet, iemand in mijn sociale omgeving vragen om een nier te doneren. Ik zou dit niet kunnen accepteren, hoewel sommige vrienden me het wel hebben aangeboden.'

Claus, Oostenrijk

'Omdat ik zowel een lever- als een niertransplantatie nodig had, was het voor mij een erg moeilijke beslissing. Na een gedegen voorbereiding, die vooral met ethische en psychische zorgen te maken had, besloot ik de stap te wagen. Mijn zorgen om mijn gezin speelden natuurlijk ook mee. Mijn eerste gedachte was dat de operatie me fataal kon worden. Aan de andere kant wist ik ook dat de transplantatie en mijn leven daarna veel meer kans van slagen zouden hebben als ik de beslissing zelfstandig zou nemen. Ondertussen heb ik mijn eerste "transplantatie-verjaardag" al

meegemaakt, met betrekkelijk weinig complicaties. Toch voel ik me soms nog steeds zwak.'

Selina, Oostenrijk

'Ik vond het heel vervelend als vreemde mensen dachten dat ik zwanger was vanwege mijn vergrote lever... Op een bepaalde manier voel ik me mentaal wel beter sinds de transplantatie. Ik vond het moeten blijven werken en functioneren in de tijd voor het nierfalen een hele "opgave". Het was mentaal en lichamelijk heel erg zwaar. Een leven zonder zorgen was niet mogelijk. En daarnaast voel ik me ook verantwoordelijk voor mijn dochter, en was ik bang om haar, in het ergste geval, niet te zien opgroeien.'

Helena, Oostenrijk

'Toen de artsen me zeiden dat ik een nieuwe nier nodig had, kon ik geen woord meer uitbrengen. En dat gebeurt me niet vaak!'

Petra, Duitsland

'Toen mijn geschatte glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR) onder de 20 was gezakt, kreeg ik het advies om over een nier van een levende donor na te gaan denken. Mijn achternichtje stelde zich beschikbaar en ze was een heel goede match. Vanaf het moment dat zij akkoord ging met de donatie tot aan de transplantatie duurde het ongeveer nog 2¾ jaar. Ik kreeg de transplantatie op 9 oktober 2016 toen mijn eGFR 9 was. Het transplantatieteam vertelde me dat mijn preëemptieve levende donatie er een 'uit het boekje' was. Mijn nichtje heeft het zonder problemen doorstaan. Toen ze uit de OK kwam, wilde ze meteen eten! De transplantatie was op donderdag en zij ging op maandag naar huis. Ik ben er een hele week gebleven. Toen ik eenmaal uit het ziekenhuis was, heeft mijn vrouw goed voor me gezorgd.'

Martin, VK

Leven na een transplantatie

‘Hoewel ik blij ben dat de dialysebehandeling bestaat, ben ik heel opgelucht dat ik het niet meer drie keer per week hoeft te doen, sinds ik een geslaagde transplantatie heb gehad. Door de dialyse had ik veel kwaliteit van leven ingeleverd. Daarna werd dit beetje bij beetje weer beter. Na jaren met een donornier, merk ik dat ik onvoorzichtig en slordig begin te worden als het gaat om het innemen van de immunosuppressiva. Je weet heel goed dat je ze moet slikken, maar de “innerlijke luiheid” is soms sterker. Omdat je niet meteen een reactie of pijn krijgt als je iets verkeerd doet, let je er minder op.’

Benjamin, Oostenrijk

‘De transplantatie-operatie verliep goed en toen ik wakker werd, voelde ik me alsof er niets was gebeurd, afgezien van alle slangetjes. De volgende dag was ik wel misselijk en voelde ik me niet goed, maar vanaf dag 2 begon mijn herstel. Op dag 3 begon de nier te werken en werden de slangetjes verwijderd. Op dag 5 kon ik naar huis. In het begin ging het goed. Daarna kreeg ik een terugslag door een virusinfectie. Momenteel pak ik mijn normale leven weer op. Ik voel me gezonder, en wil weer met fitness beginnen. Ondanks de hindernissen

die op mijn pad kwamen, is mijn GFR gestegen naar 65% en kijk ik optimistisch naar de toekomst.’

Ian, VK

‘Dialyse werkte bij mij nauwelijks. De artsen zeiden dat ik dringend een transplantatie moest ondergaan. Ongeveer drie maanden na de operatie waarbij mijn PKD nieren waren verwijderd, zei de arts dat ik het risico kon nemen en me op de wachtlijst kon laten zetten. Net een week later, kreeg ik thuis een telefoontje van het ziekenhuis met het verzoek om direct naar het ziekenhuis te komen. Ik had geen bezwaar tegen de transplantatie, maar ik was nog wel gevoelig voor infecties en had nog pijn van mijn laatste operatie. Mijn kreatinewaarde ging in één nacht van 1,400 naar 100 en ik werd als een herboren vrouw wakker. Ik werd erg goed verzorgd en durfde weer aan de toekomst te denken! Het is een hele reis geweest de afgelopen 13 jaar. Door deze donatie heb ik een hogere levensverwachting en is mijn kwaliteit van leven enorm verbeterd. Ik heb de mogelijkheid gekregen om te reizen, een master te behalen. Inmiddels ben ik al een tijd aan het werk en heb ik mijn eigen woning. Ik heb ook te maken gehad met de traumatische impact van ADPKD op mijn

mentale en lichamelijke gezondheid. Ik heb een paar vervelende ervaringen gehad met werkgevers en collega’s, die er weinig van begrepen. Toch zou ik het niet anders hebben gedaan. Leven delen met iemand is een groot voorrecht voor beiden.’

Nicki, VK

‘Meteen na de transplantatie verdween de gele teint van mijn huid en kreeg ik weer een normale kleur. Ik voelde me weer normaal, zoals vroeger. De grootste verandering was wel dat ik niet meer drie keer per week vast zat aan de dialyse, en weer alle dingen kon doen die ik altijd deed, zonder regelmatig pauzes te hoeven nemen. Ik zal nooit vergeten hoeveel geluk ik heb gehad.’

Rob, VK

‘Ik heb geen dialyse en geen dieetbeperkingen en mijn conditie is zo goed dat ik kan golfen, weer kan fietsen en dat ik dit jaar mee heb gedaan aan de Transplant Games. Het leven zal nooit meer helemaal worden wat het was, maar elke dag is een grote bonus. Ik ben de dokters ontzettend dankbaar en natuurlijk ook mijn donor en zijn familie.’

Stephen, VK

Preëemptieve niertransplantatie

Niertransplantatie is, indien mogelijk, de beste behandeling voor nierfalen. Na een geslaagde transplantatie herstelt de nierfunctie zich zonder dat [dialyse](#) nog nodig is en verbetert de kwaliteit van leven van de patiënten. Daarnaast is transplantatie, in vergelijking met dialyse, ook kostenbesparend voor de gezondheidszorg.

De niertransplantatie wordt bij voorkeur 'preëemptief' uitgevoerd, voordat het stadium nierfalen is bereikt. De kans op een succesvolle operatie is dan groter. Bij een preëemptieve transplantatie hebben patiënten de keuze tussen een nier van een levende of een overleden donor.

Overleden donor

Voor een niertransplantatie van een overleden donor moeten patiënten zich op een wachtlijst laten zetten. Wanneer er een nier van een pas overleden donor beschikbaar is, wordt de operatie zo snel mogelijk ingepland.

De wachttijd verschilt per land. Patiënten moeten vaak maanden of zelfs jaren wachten voor een transplantatie. Patiënten kunnen navraag doen over de situatie in hun land. Op deze [website](#) is meer informatie te vinden over wachttijden in Nederland.

Zodra er een nier van een overleden donor beschikbaar is, wordt de transplantatie zo snel mogelijk uitgevoerd.

Criteria

Patiënten moeten gezond genoeg zijn, een goede kans maken op een succesvolle operatie en bereid zijn om bepaalde medicijnen te nemen die na de transplantatie nodig zijn.

Levende donor

Voor een transplantatie met een levende donor is een geschikte donor nodig, die bereid is en in staat is om een operatie te ondergaan waarbij een van zijn/haar nieren wordt verwijderd. De donor is vaak een naast familielid, dit verkleint namelijk het risico dat het immuunsysteem van de patiënt de donornier gaat aanvallen of afstoten.

Potentiële donoren worden uitgebreid onderzocht om uit te sluiten dat zij zelf ADPKD hebben. Een [gentest](#) behoort tot de mogelijkheden. Andere onderzoeken die worden aanbevolen voor potentiële donoren zijn: HIV, hepatitis B en C, cytomegalovirus (CMV). Dit verkleint het risico dat deze infecties worden overgedragen op de patiënt. Daarnaast moeten potentiële donoren ook uitgebreid geïnformeerd worden over de voorwaarden en de risico's van donatie.

De opvattingen en standpunten met betrekking tot levende donortransplantatie verschillen per Europees land. Een levende donor transplantatie wordt het meest toegepast in Nederland, gevolgd door Turkije, Cyprus, Denemarken en het Verenigd Koninkrijk. In sommige Europese landen wordt deze behandeling nauwelijks toegepast.

De niertransplantatie

Een niertransplantatie is een zware operatie die onder algehele narcose plaatsvindt. De operatie wordt gedaan in een gespecialiseerd transplantatiecentrum.

Tijdens de operatie wordt de buik geopend en de donornier geplaatst. De nier wordt aangesloten op de normale bloedvaten en de urineleider, die de urine naar de blaas leidt.

De nieren van de patiënt zelf worden doorgaans niet verwijderd. Na de transplantatie worden ze vaak kleiner. In bepaalde gevallen wordt één of beide nieren echter wel verwijderd, bijvoorbeeld wanneer de nieren erg groot zijn en er niet voldoende ruimte is voor de donornier of wanneer er sprake is van [complicaties](#).

Risico's

De risico's van een transplantatie zijn: urineweg-infecties, diverticulitis, bloedstolsels en diabetes. Daarnaast bestaat er het risico dat uw immuunsysteem de nieuwe nier gaat afstoten. Door medicijnen te gebruiken die het immuunsysteem afremmen, verkleint u dit risico. Dit zijn de zogenaamde immunosuppressiva.

Levende nierdonoren moeten met hun artsen ook de mogelijke risico's van donatie bespreken, zoals een hoge bloeddruk.

Hoe lang gaat een donornier mee?

Hoe lang een donornier mee gaat, hangt af van veel factoren. Dit verschilt dus van patiënt tot patiënt.

Een groot landelijk [onderzoek](#) onder patiënten met ADPKD in Frankrijk heeft aangetoond dat 93% van de donornieren na 5 jaar nog functioneerden. Na 10 jaar functioneerde nog 87% en na 15 jaar nog 79%.

Patiënten bij wie de donornier niet meer werkt, kunnen zich weer opnieuw op een wachtlijst voor een donornier laten plaatsen.

Nazorg

De nazorg na een transplantatie is erg belangrijk om de volgende redenen:

- Het controleren of de donornier goed werkt en niet door het lichaam wordt afgestoten. Ook op de lange termijn is het belangrijk om de werking van de nier te blijven controleren.
- Het monitoren van de behandeling met immunosuppressiva. Het monitoren van de bijwerkingen, die bij bepaalde medicijnen kunnen voorkomen. U kunt dit met uw arts bespreken.
- Belangrijk: door het gebruik van immunosuppressiva wordt uw immuunsysteem afgeremd. Hierdoor kunt u gevoeliger worden voor infecties. Met eenvoudige voorzorgsmaatregelen kunt u infecties voorkomen: goede persoonlijke hygiëne, nauwkeurige behandeling van snij- en schaafwonden, het contact vermijden met mensen met een infectieziekte. Neem contact op met uw arts wanneer u immunosuppressiva gebruikt en u vermoedt dat u een infectie heeft.

Meer informatie over het leven met een donornier vindt u [hier](#).

Immunosuppressiva

Mensen die een niertransplantatie krijgen, moeten meestal voor de rest van hun leven immunosuppressieve medicijnen gebruiken om te voorkomen dat hun immuunsysteem de nieuwe nier gaat aanvallen.

Veelgebruikte immunosuppressiva zijn: tacrolimus, ciclosporine, azathioprine, mycofenolaat, prednisolon en sirolimus.

Mogelijke bijwerkingen van immunosuppressiva zijn: diabetes, hoge bloeddruk, zwakkere botten (osteopenie), veranderingen in de cholesterolwaarden, nierproblemen. Belangrijk: door het gebruik van deze medicijnen kan men gevoeliger worden voor infecties. Er zijn daarom voorzorgsmaatregelen nodig om de kans op een infectie te verkleinen (bijvoorbeeld vaccinaties en goede hygiëne). Patiënten moeten contact opnemen met hun behandelteam wanneer zij vermoeden dat zij een infectie hebben. Symptomen van een infectie kunnen zijn: koorts (38°C of hoger), hoofdpijn, spierpijn, diarree en braken.

Dit hoofdstuk gaat over de langetermijnzorg die mensen met ADPKD nodig hebben.

Wanneer u ADPKD heeft, heeft u levenslang nazorg nodig door een multidisciplinair behandelteam. Welke zorg u nodig heeft, hangt af van uw persoonlijke situatie. Hoe deze zorg is gecoördineerd, wordt bepaald door de organisatie van de gezondheidszorg in uw woonplaats.

De nefroloog

Wanneer u ADPKD heeft, komt u gewoonlijk onder behandeling bij een nefroloog. Hoe vaak u naar de nefroloog gaat, hangt af van veel **factoren** > zoals de nierfunctie, de symptomen, de complicaties, het soort behandeling dat u krijgt en hoe snel uw ziekte zich naar verwachting ontwikkelt.

Andere specialisten

De nefroloog zal patiënten zo nodig doorverwijzen naar andere **specialisten en zorgprofessionals**, bijvoorbeeld wanneer zij **complicaties** in andere delen van het lichaam hebben.

Voor andere aandoeningen en gezondheidsaspecten gaan patiënten met ADPKD ook eerst naar de huisarts.

Voor advies, ondersteuning en informatie over deze onderwerpen kunt u ook terecht bij [patiëntenorganisaties](#) voor nierziekten en ADPKD.

Van kinderarts naar volwassenenzorg

Adolescenten met ADPKD gaan van de kindergeneeskunde over naar de zorg voor volwassenen.

Voor een goede coördinatie en continuïteit van de zorg voor adolescenten in deze overgangsfase is een duidelijk omschreven zorgplan nodig.



Wat kunnen patiënten doen?

U kunt zelf op veel manieren bijdragen aan uw behandeling:



Zelfzorg >



Afspraken maken >



Voorgeschreven medicijnen>



Monitoren en omgaan met de gevolgen van ADPKD >



Planning voor het stadium nierfalen >



Factoren

Dit zijn: uw nierfunctiewaarde, uw symptomen, de complicaties en hoe snel uw ziekte zich naar verwachting ontwikkelt. Patiënten die met een behandeling starten om ADPKD te vertragen, zullen ook vaker naar de nefroloog gaan.

Zelfzorg

- Om gezond te blijven, is het belangrijk dat u zich houdt aan de maatregelen voor leefstijl en zelfzorg.
- Vraag uw arts of verpleegkundige om up-to-date informatie over ADPKD of kijk op de websites van patiëntenorganisaties.

Afspraken

- Ga naar alle afspraken of verzet uw afspraak ruim van te voren, indien nodig.
- U kunt uw behandelteam helpen door zo veel mogelijk informatie over uw gezondheid aan hen door te geven. U kunt uw behandelteam bijvoorbeeld inlichten over veranderingen omtrent uw gezondheid, symptomen, pijn, nieuw medicijngebruik (via recept, via vrije verkoop en ook complementaire behandelingen), en bijwerkingen van behandelingen.
- Het kan helpen om een lijstje te maken met de onderwerpen die u wilt bespreken met het behandelteam. Dit lijstje kunt u dan meenemen naar uw afspraak. U kunt ook de checklists in deze Informatiegids gebruiken.
- Bespreek gerust ook de gevolgen van ADPKD op uw welzijn, privéleven en gezinsleven.
- Stel vragen als u ergens onzeker over bent. Het kan helpen om de vragen van te voren voor te bereiden. Drie belangrijke vragen die u bijvoorbeeld zou kunnen stellen:
 - Welke opties heb ik?
 - Wat zijn de mogelijke voordelen en nadelen van deze opties?
 - Welke hulp kan ik krijgen bij het nemen van een beslissing?

Voor meer informatie kunt u ook contact opnemen met patiëntenorganisaties.

Medicijnen op recept

- Neem uw medicijnen volgens het voorschrift van uw arts. Het is belangrijk om te weten wat de mogelijke bijwerkingen zijn, hoe u de kans op bijwerkingen kunt verkleinen en wat u kunt doen als u bijwerkingen heeft. U kunt dit met uw behandelteam bespreken.
- Bespreek veranderingen met betrekking tot uw gezondheid of medicijngebruik altijd met uw behandelteam. Neem bij vragen of twijfel over uw medicijnen contact op met uw arts, verpleegkundige of apotheek.

Planning voor het stadium nierfalen

Wanneer uw nierfunctie door ADPKD verder achteruitgaat en u het stadium nierfalen nadert, is het belangrijk om met uw nefroloog te bespreken welke beschikbare behandelmogelijkheden er zijn en hiervoor alvast een plan op te stellen.

Het monitoren van ADPKD en omgaan met de gevolgen

- U kunt uw behandelteam helpen door zelf gegevens bij te houden over uw medicijnen, symptomen en algehele gezondheid.
- Het is belangrijk om te weten in welk stadium van chronische nierschade u zich bevindt en dat u de symptomen die wijzen op verslechtering kunt herkennen. In sommige landen kunnen patiënten hun uitslagen zelf inzien via een elektronisch patiëntendossier. Dit kan u helpen de ziekte te monitoren en er beter mee om te gaan. U kunt deze punten met uw arts bespreken.
- Het is belangrijk om te weten wat de mogelijke complicaties van ADPKD zijn, wat de symptomen hiervan zijn, wat u eraan kunt doen en op welk moment. Bespreek met uw behandelteam hoe u thuis het beste kunt omgaan met pijn en wanneer u contact moet opnemen.
- Het is handig om te weten wat de functies en bevoegdheden zijn van de verschillende zorgprofessionals die betrokken zijn bij uw behandeling. Zorg er voor dat al uw behandelaren weten dat u ADPKD heeft.
- Vraag uw behandelteam waar u ondersteuning kunt krijgen bij het omgaan met ADPKD en de impact op het welzijn, privéleven en gezinsleven.
- Voor vragen over gezinsplanning en het screenen van familieleden op ADPKD kunt u contact opnemen met uw behandelteam.

Dit hoofdstuk gaat over de verschillende onderzoeken naar ADPKD waaraan patiënten kunnen deelnemen.

Er wordt momenteel onderzoek gedaan met als doel de wetenschappelijke kennis over ADPKD te vergroten en de zorg voor patiënten te verbeteren. Het is mogelijk, afhankelijk van uw omstandigheden en waar u woont, om deel te nemen aan onderzoek, als u dit zou willen.

Patiënten die interesse hebben om deel te nemen aan onderzoek, kunnen dit met hun behandelteam bespreken. Zij kunnen ook contact opnemen met [patiëntenorganisaties](#) voor nierziekten en ADPKD of met de onderstaande onderzoeksorganisaties.

Patiëntenregister

Patiëntenregisters zijn databanken met informatie over patiënten met bepaalde aandoeningen. Dit geeft onderzoekers de mogelijkheid om onderzoek te doen naar allerlei aspecten van de ziekte, zoals de klachten die mensen hebben, hoe de ziekte zich in de loop van de tijd ontwikkelt en hoe goed de behandelingen in de praktijk werken. Patiëntenregisters zijn een waardevolle bron van informatie, met name voor zeldzame of weinig voorkomende ziekten als ADPKD.

Er bestaan ADPKD patiëntenregisters in verscheidene [Europese landen](#) >. Er bestaat ook een internationaal register voor kinderen met ADPKD: [ADPedKD](#).

Als u uw gegevens wilt laten toevoegen aan het ADPKD patiëntenregister, bespreek dit dan met uw nefroloog. Wanneer u uw gegevens laat toevoegen, wordt u verzocht om een toestemmingsverklaring te ondertekenen voor het gebruik van uw gegevens in het patiëntenregister.

Klinische studies

Klinische studies zijn onderzoeksstudies die de werking (het vermogen om een gewenst of bedoeld resultaat te bewerkstelligen) en de veiligheid testen van medicijnen of andere soorten behandelingen. Voor sommige klinische studies worden gezonde vrijwilligers aangetrokken, terwijl aan andere studies patiënten met specifieke aandoeningen zoals ADPKD deelnemen. Er zijn verschillende klinische studies. Als u interesse heeft in deelname aan deze vorm van onderzoek, bespreek dit dan met uw nefroloog of neem contact op met een van de nefrologen op de onderstaande lijst.

U kunt ook meer informatie vinden over de klinische studies in het [EU Clinical Trial Register](#), [ClinicalTrials.gov](#) en de [PKD Foundation](#).

Europese Referentie Netwerk

Het Europese Referentie Netwerk voor Zeldzame Nierziekten ([ERKNet](#)) is in 2017 opgericht voor het bevorderen van kwalitatief hoge, multidisciplinaire zorg voor zeldzame nierziekten, waaronder ADPKD.

Het ERKNet bevordert de samenwerking tussen gespecialiseerde nefrologiecentra voor kinderen en volwassenen in veel Europese landen, zoals u kunt zien op deze kaart. De lijst met centra staat [hier](#).

Deze centra gebruiken klinische standaardrichtlijnen en zorgplannen, ze bewaken de kwaliteit en de resultaten van de behandeling, organiseren bijscholing voor artsen en ondersteunen onderzoek. Het netwerk voorziet ook in 'virtuele spreekuren' voor artsen die advies nodig hebben. Daarnaast zijn er links met informatie voor patiënten.

Daarnaast is er het Europees Referentie Netwerk voor Zeldzame Leverziekten, waartoe polycysteuze leverziekte ook behoort ([zeldzame leverziekten](#)).



Wetenschappelijke vooruitgang

'Ik hoop dat door de wetenschappelijke vooruitgang de levensverwachting en de behandelmogelijkheden van alle patiënten met polycysteuze nierziekte zullen verbeteren.'

Teresa, Italië

Europese landen

In de volgende landen bestaan er patiëntenregisters voor ADPKD: Oostenrijk, Denemarken, Finland, Frankrijk, Duitsland, Griekenland, Italië, Nederland, Roemenië, Spanje, Zweden, Turkije en het Verenigd Koninkrijk.

Checklist: Onderzoek



- ☐ Uitleg en bespreking van de mogelijkheden voor deelname aan het ADPKD patiëntenregister. Het maken van afspraken over deelname, met wederzijdse toestemming van arts en patiënt.
- ☐ Uitleg en bespreking van de mogelijkheden voor deelname aan klinische studies. Het maken van afspraken over deelname, met wederzijdse toestemming van arts en patiënt.

Aantekeningen en vragen die u wilt stellen aan uw behandelteam:

Informatie voor beleidsmakers in de gezondheidszorg en zorgverleners

Dit hoofdstuk bevat aanbevelingen aan de instanties die zich op lokaal en nationaal niveau bezig houden met het beleid, de planning en voorzieningen van de gezondheidszorg.

In deze Informatiegids voor patiënten met ADPKD komen de belangrijkste onderdelen van goede ADPKD zorg aan de orde. De Informatiegids ondersteunt patiënten, gezinnen, zorgprofessionals en beleidsmakers bij hun onderlinge samenwerking, om ervoor te zorgen dat iedereen de zorg en ondersteuning krijgt die hij of zij nodig heeft, op het juiste moment. De Informatiegids kan zorgprofessionals en beleidsmakers ondersteunen bij de ontwikkeling, aanpassing en evaluatie van een gecoördineerd zorgaanbod voor ADPKD op lokaal niveau en bij het oplossen van tekortkomingen.

Tekortkomingen in de ADPKD zorg

ADPKD is een chronische, progressieve, erfelijke ziekte die gepaard gaat met de ontwikkeling van cysten in de nieren. De ziekte kan ook gevolgen hebben voor andere delen van het [lichaam](#).

Een van de tekortkomingen in de ADPKD zorg is het feit dat veel betrokkenen in de gezondheidszorg onvoldoende op de hoogte zijn van ADPKD. Daarnaast ontbreekt vaak een eenduidig gecoördineerd zorgplan, waardoor er verschillen in behandelmethoden ontstaan.

Mensen met ADPKD zouden toegang moeten hebben tot [gecoördineerde, multidisciplinaire zorg](#) waarin de patiënt centraal staat, zoals uitgelegd in deze Informatiemap, klik [hier](#).

De patiënt staat centraal

Alle betrokkenen bij de gezondheidszorg, waaronder ook de overheid en zorgprofessionals, zouden patiënten en hun naasten beter moeten informeren over de ziekte en de behandeling. Daarnaast zouden zij de patiënten moeten stimuleren om zelf actief en goed geïnformeerd mee te beslissen over hun behandeling. Voor meer info: [de patiënt staat centraal >](#).

Multidisciplinaire zorg

Patiënten zouden doorverwezen moeten worden naar een nefroloog met expertise op het gebied van ADPKD. Samenwerking tussen de specialisten die zijn betrokken bij de ADPKD zorg maakt een betere organisatie en implementatie van de [gecoördineerde zorg](#) mogelijk. Voor meer info: [multidisciplinaire zorg >](#).

Technologische ontwikkelingen

Ontwikkelingen op het gebied van [beeldvormend onderzoek >](#), [erfelijkheidsonderzoek >](#), [communicatie- en informatietechnologie >](#) kunnen bijdragen aan verbetering van de ADPKD zorg.

Transplantatie

Ongeveer één op de tien patiënten die dialyse of transplantatie nodig heeft, heeft ADPKD. Niertransplantatie is de beste behandeling bij [nierfalen](#) en biedt uitstekende resultaten. Niertransplantatie is ook kostenbesparend in vergelijking met dialyse. Er is internationale samenwerking nodig om de toegang tot transplantatie, in overeenstemming met de EU initiatieven, te verbeteren.

Conclusie

Samenwerking tussen beleidsmakers in de gezondheidszorg, uitvoerende instanties, zorgprofessionals en patiënten is nodig om de ontwikkeling en implementatie van gecoördineerde ADPKD zorg mogelijk te maken en om het bewustzijn omtrent ADPKD, voorlichting en onderzoek te bevorderen.

Patiënten en familieleden die de belangenbehartiging van ADPKD willen ondersteunen of zich hiervoor willen inzetten, kunnen contact opnemen met de [ADPKD patiëntenorganisatie](#) in hun land of met [PKD International](#).

Gezondheidszorg waarbij de patiënt centraal staat

Alle betrokkenen bij de ADPKD zorg, waaronder ook de overheid en zorgverstrekkende instanties, zouden patiënten en hun naasten beter moeten informeren over de ziekte en de behandeling. Ook zouden zij patiënten moeten stimuleren om actief en goed geïnformeerd mee te beslissen over hun behandeling. Patiënten zouden ondersteuning moeten krijgen bij het nemen van zelfzorgmaatregelen, bij het omgaan met de impact van de aandoening, en betrokken moeten worden bij beslissingen omtrent gezondheidszorgkwesties, voorzieningen en onderzoek.

Hiervoor is het nodig dat patiënten en mantelzorgers toegang hebben tot gedetailleerde up-to-date informatie over ADPKD en hun eigen medische gegevens. Ook zouden zij betrokken moeten worden bij beslissingen. Patiënten en hun mantelzorgers zouden ook goed geïnformeerd moeten worden over de ondersteunende dienstverlening en hoe zij hier optimaal gebruik van kunnen maken. Deze Informatiegids kan hierbij als hulpmiddel dienen.

Multidisciplinaire zorg

Patiënten zouden moeten worden doorverwezen naar een nefroloog met expertise in ADPKD. Samenwerking tussen de specialisten die betrokken zijn bij de ADPKD zorg maakt een betere organisatie en implementatie van de gecoördineerde zorg mogelijk.

Een samenwerkend team in een centrum of kliniek waar alle specialismen aanwezig zijn, heeft de voorkeur. Dit komt het onderzoek, het opzetten van netwerken van deskundigen en patiënten, de efficiëntie en de behandelresultaten ten goede. Als het niet mogelijk is om alle zorg in dezelfde kliniek onder te brengen, dan is een goede coördinatie en samenwerking tussen gespecialiseerde lokale en nationale voorzieningen nodig om te patiëntenzorg te optimaliseren. Met goed gecoördineerde zorg is het volgende mogelijk: snelle en gedetailleerde diagnoses – voorkomen van dubbel onderzoek – beter omgaan met complicaties en symptomen van de ziekte – evidence-based toegang tot een behandeling om de ziekte te vertragen – verbetering van de behandelresultaten.

We stellen het op prijs als beleidsmakers en zorgverleners het Europees Referentie Netwerk voor Nierziekten (ERKnet) en het Europees Referentie Netwerk voor Zeldzame leverziekten steunen. Deze netwerken faciliteren het delen van kennis, ervaring, medisch onderzoek, onderwijs, training en hulpmiddelen.

Beeldvormend onderzoek

Er bestaan nieuwe technieken om met automatisch beeldvormend onderzoek het totaal nier volume (TKV) te meten (TKV is de belangrijkste indicator voor de progressie van ADPKD). Deze techniek is tijd- en kostenbesparend. Het op grote schaal inzetten van deze technieken komt de zorg ten goede.

Erfelijkheidsonderzoek

De mogelijkheden voor erfelijkheidsonderzoek verschillen in Europa per land. De problemen hebben voornamelijk te maken met onderzoekskosten, beschikbaarheid van voorzieningen, regelingen met betrekking tot vergoeding van onderzoek en het gebrek aan duidelijke en betrouwbare informatie in sommige landen. De EAF en PKD International zijn van mening dat erfelijkheidsonderzoek beschikbaar moet zijn voor patiënten met een medische indicatie. Ook moeten alle patiënten de mogelijkheid hebben om pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) te laten doen. Met de invoering van snellere en goedkopere erfelijkheidstesten krijgt erfelijkheidsonderzoek een grotere rol bij de diagnose van ADPKD en bij het voorspellen van de progressie van de ziekte.

Communicatie- en informatietechnologie

Nieuwe telecommunicatie- en informatie-technologie kan het digitaal contact tussen specialisten eenvoudiger maken. Hierdoor hoeven patiënten niet meer te reizen om toegang te krijgen tot specialistische zorg die in hun land niet voorhanden is.

Deze technologieën kunnen ook de zelfredzaamheid en de mogelijkheden voor zelfzorg van patiënten vergroten.

Europa

België	Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) Belgique
Finland	Munuais- ja maksaliitto (Finnish Kidney and Liver Organization)
Frankrijk	Association Polykystose France (APKF) Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) France
Duitsland	PKD Familiäre Zystennieren e.V.
Ierland	Irish Kidney Association
Italië	Associazione Italiana Rene Policistico (AIRP)
Nederland	Nierpatienten Vereniging Nederland (NVN)
Spanje	Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas (AIRG) España Federación Nacional de asociaciones para la lucha contra las enfermedades del riñón
Zwitserland	SwissPKD Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) Suisse
Turkije	Turkish Society of Nephrology Cystic Kidney Diseases Working Group
VK	PKD Charity Genetics Alliance UK

Noord-Amerika

Canada	PKD Foundation of Canada
USA	PKD Foundation

Azië

Japan	PKD Foundation
-------	--------------------------------

Australië

Australië	PKD Foundation Australia
-----------	--

Internationaal

Federation of European associations of patients affected by Renal Genetic diseases (FEDERG)
PKD International

Veel van deze artikelen zijn gratis online beschikbaar

Ars E, et al. Spanish guidelines for the management of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29 (Suppl. 4):iv95–105

Campbell K, et al. KHA-CARI autosomal dominant polycystic kidney disease guideline: diet and lifestyle management. *Semin Nephrol* 2015;35:572–81

Casteleijn NF, et al. Novel treatment protocol for ameliorating refractory, chronic pain in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2017;9:972–81

Casteleijn NF, et al; DIPAK Consortium. A stepwise approach for effective management of chronic pain in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29 Suppl 4:iv142–53

Casteleijn NF, et al. Tolvaptan and kidney pain in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: secondary analysis from a randomized controlled trial. *Am J Kidney Dis* 2017;69:210–19

Chapman AB, et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): Executive Summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference (with Online Appendix). *Kidney Int* 2015;88:17–27

Cnossen WR et al. Polycystic liver disease: an overview of pathogenesis, clinical manifestations and management. *Orphanet J Rare Dis* 2014;9:69

Drenth JP, et al. Medical and surgical treatment options for polycystic liver disease. *Hepatology* 2010;52:2223–30

Edey MW. Male sexual dysfunction and chronic kidney disease. *Front Med (Lausanne)* 2017;4:32

European ADPKD Forum. Translating science into policy to improve ADPKD care in Europe, EAF, 2015 (zie [hier](#))

Gansevoort RG, et al. Recommendations for the use of tolvaptan in autosomal dominant polycystic kidney disease: a position statement on behalf of the ERA-EDTA Working Groups on Inherited Kidney Disorders and European Renal Best Practice. *Nephrol Dial Transplant* 2016;31:337

Gevers TJ, et al. Diagnosis and management of polycystic liver disease. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2013;10:101–8

Harris T, et al. European ADPKD Forum multidisciplinary position statement on ADPKD care. *Nephrol Dial Transplant* 2018;33:563–73 (zie [hier](#))

Jacquet A, et al. Outcomes of renal transplantation in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: a nationwide longitudinal study. *Transpl Int* 2011;24:582–7

Kanaan N, et al. Renal transplantation in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nat Rev Nephrol* 2014;10:455–65
Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) CKD Work Group. KDIGO 2012 clinical practice guideline for the evaluation and management of chronic kidney disease. *Kidney Int Suppl* 2013;3:1–150

Lee VW, et al. KHA-CARI Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Guideline: management of intracranial aneurysms. *Semin Nephrol* 2015;35:612–7.e20

Lentine KL, et al. KDIGO Clinical Practice Guideline on the Evaluation and Care of Living Kidney Donors. *Transplantation* 2017;101(8S):S1–S109

Luciano RL, et al. Extra-renal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): considerations for routine screening and management. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29(2):247–54

Mallett A, et al. KHA-CARI Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Guideline: Management of Renal Stone Disease. *Semin Nephrol* 2015;35:603–6.e3

Mao Z, et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *F1000Research* 2016;5:2029

Mikolajczyk AE et al. Gastrointestinal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2017;15:17–24

Neijenhuis MK, et al. Development and validation of a disease-specific questionnaire to assess patient-reported symptoms in polycystic liver disease. *Hepatology* 2016;64:151–60

Neijenhuis MK, et al. The effect of disease severity markers on quality of life in autosomal dominant polycystic kidney disease: a systematic review, meta-analysis and meta-regression. *BMC Nephrol* 2017;18:169

Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd. Summary of Medicinal Product Characteristics Jinarc. Accessed 18 Feb 2017 from: http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Product_Information/human/002788/WC500187921.pdf

Perrone RD, et al. Vascular complications in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nat Rev Neph* 2015;11:589–98 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4904833/>

Rangan GK, Savige J (eds). KHA-CARI autosomal dominant polycystic kidney disease guidelines. *Semin Nephrol* 2015;35:521–622

Savige J, et al. KHA-CARI Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Guideline: Management of polycystic liver disease. *Semin Nephrol* 2015;35:618–22.e5

Schrier RW, et al. Blood pressure in early autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2014;371:2255–66

Simms RJ, et al. Increased psychosocial risk, depression and reduced quality of life living with autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant* 2016;31:1130–40

Soroka S, et al. Assessing Risk of Disease Progression and Pharmacological Management of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: A Canadian Expert Consensus. *Canadian Journal of Kidney Health and Disease*. 2017;4:1–12

Spithoven EM, et al. Analysis of data from the ERA-EDTA Registry indicates that conventional treatments for chronic kidney disease do not reduce the need for renal replacement therapy in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2014;86:1244–52

Spithoven EM, et al. Renal replacement therapy for autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) in Europe: prevalence and survival-an analysis of data from the ERA-EDTA Registry. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29(Suppl 4):iv15–iv25

Swift O, et al. Attitudes in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease toward prenatal diagnosis and preimplantation genetic diagnosis. *Genet Test Mol Biomarkers* 2016;20:741–6

Torres VE, et al. Dietary salt restriction is beneficial to the management of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2017;91:493–500

Van Aerts RMM, et al. Clinical management of polycystic liver disease. *J Hepatol* 2018;68:827–37

Deze Informatiegids is een gezamenlijke publicatie van het Europees ADPKD Forum (EAF) en PKD International.

Europees ADPKD Forum

- Richard Sandford, Academic Department of Medical Genetics, University of Cambridge School of Clinical Medicine, Cambridge, VK (EAF co-voorzitter)
- Brenda de Coninck, Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN), Bussum, Nederland
- Olivier Devuyst, Mechanisms of Inherited Kidney Disorders Group, Institute of Physiology, Zurich Center for Integrative Human Physiology, University of Zurich, Zurich, Zwitserland
- Joost PH Drenth, Afdeling Gastroenterologie en Hepatologie, Radboud Universiteit, Nijmegen Universitair Medisch Centrum, Nijmegen, Nederland
- Tefik Ecder, Department of Internal Medicine, Division of Nephrology, Faculty of Medicine, Istanbul Bilim University, Istanbul, Turkije
- Alastair Kent, Patients Network for Medical Research and Health (EGAN), Londen, VK
- Ron T Gansevoort, Afdeling Nefrologie, Universitair Medisch Centrum Groningen, Universiteit Groningen, Groningen, Nederland
- José Luis Górriz, Department of Nephrology, Hospital Clínico Universitario, Valencia, Spanje
- Djalila Mekahli, PKD Lab, Department of Development and Regeneration and Department of Pediatric Nephrology, University Hospitals Leuven, Leuven, België
- Albert CM Ong, Academic Nephrology Unit, University of Sheffield Medical School, Sheffield, VK
- Yves Pirson, Division of Nephrology, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Université catholique de Louvain, Brussels, België
- Vicente E Torres, Division of Nephrology and Hypertension, Department of Internal Medicine, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

PKD International

- Tess Harris, PKD International, London, VK (EAF Co-voorzitter)

Dankbetuigingen

De EAF en PKD International danken voor hun bijdragen en reviews:

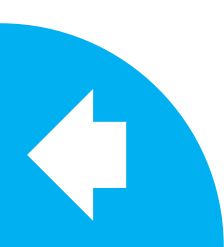
- **Artsen:** Dr Nathalie Demoulin (Division of Nephrology, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Université catholique de Louvain, Brussels, Belgium); Dr Esther Meijer (Afdeling Nefrologie, Universitair Medisch Centrum Groningen, Universiteit Groningen, Groningen, Nederland); Dr Lucas Bernts (Afdeling Gastroenterologie en Hepatologie, Radboud Universiteit, Nijmegen Universitair Medisch Centrum, Nijmegen, Nederland).
- **Patiëntenvertegenwoordigers:** Cathriona Charles (Irish Kidney Association), Martin Cunningham (patiënt), Daniel Gallego Zurro (Federación Nacional ALCER), Judith Dignum (PKD Charity), Flavia Galletti (Swiss PKD), Barry Harpham (PKD Charity), Uwe Korst (PKD Familiäre Zystennieren e.V), Corinne Lagrafeuil (PKD France), Mark Murphy (Irish Kidney Association), Polly Oswald (patiënt), Claus Pohnitzer (Selbsthilfe Niere), Michel Schenkel (AIRG Belgique) en Lars Skar (European Kidney Health Alliance and European Kidney Patients Federation).
- **Patiënten en familieleden:** wij danken alle patiënten en hun familieleden die met hun quotes hebben bijgedragen aan deze Informatiegids.

Sponsors

Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd heeft het EAF ontwikkeld en gefaciliteerd en heeft tevens de activiteiten gefinancierd. De ADPKD Informatiegids en het EAF Multidisciplinary Position Statement zijn gefinancierd door Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd en Ipsen Farmaceutica BV. De deelnemers hebben geen vergoeding ontvangen voor hun medewerking aan dit project.

In de Informatiegids worden de meningen van de auteurs weergegeven en niet per se die van de sponsors.

De auteurs danken Interel (Brussel) voor de redactionele ondersteuning bij de totstandkoming van deze Informatiegids.



Zorgpad
ADPKD

Diagnose en
beoordeling

Leefstijl
en zelfzorg

Prognose
van ADPKD

Behandeling
om ADPKD te
vertragen

Langetermijn-
zorg

Eindstadium
nierinsufficiëntie

Dialyse

Nier-
transplantatie

Behandeling na
de transplantatie