

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.

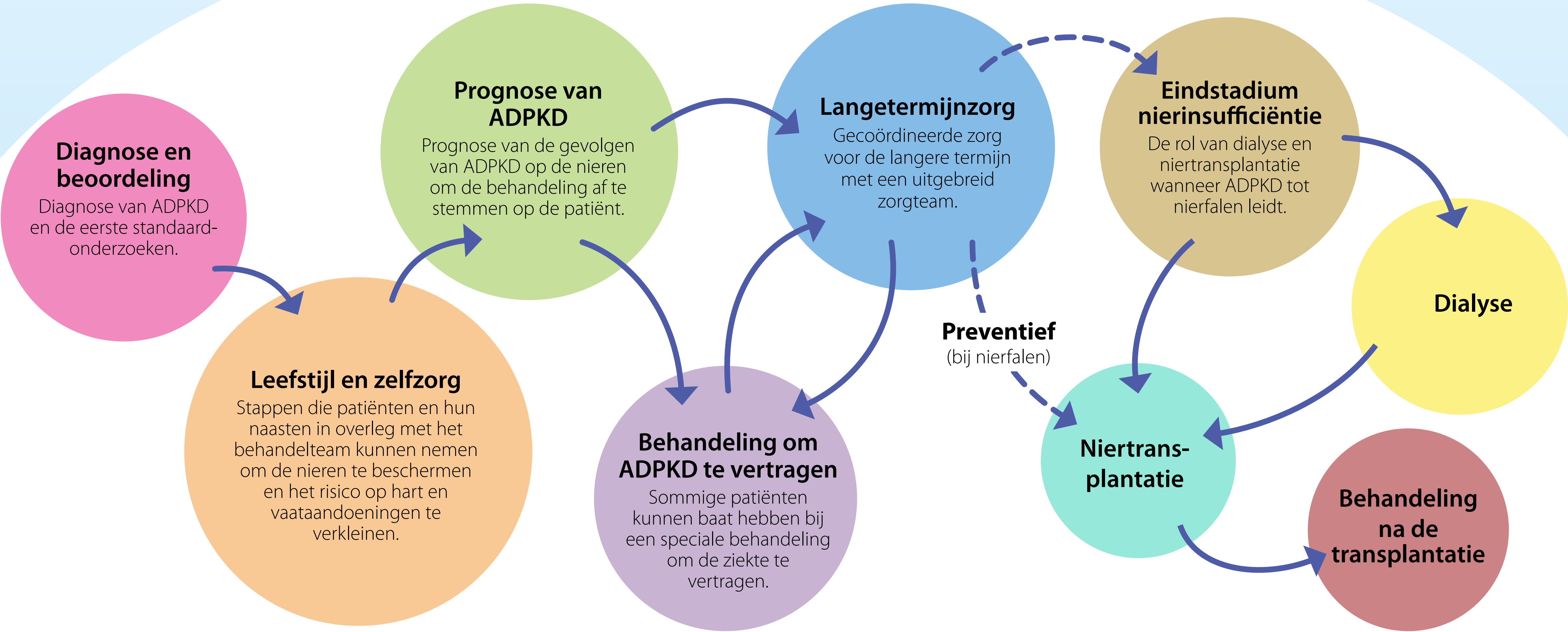
De informatiegids bevat een lijst met **patiëntenorganisaties** met veel belangrijke informatie.

Kennis


**Ga naar:
Zorgpad
ADPKD**

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 zorg-beleidsmakers 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

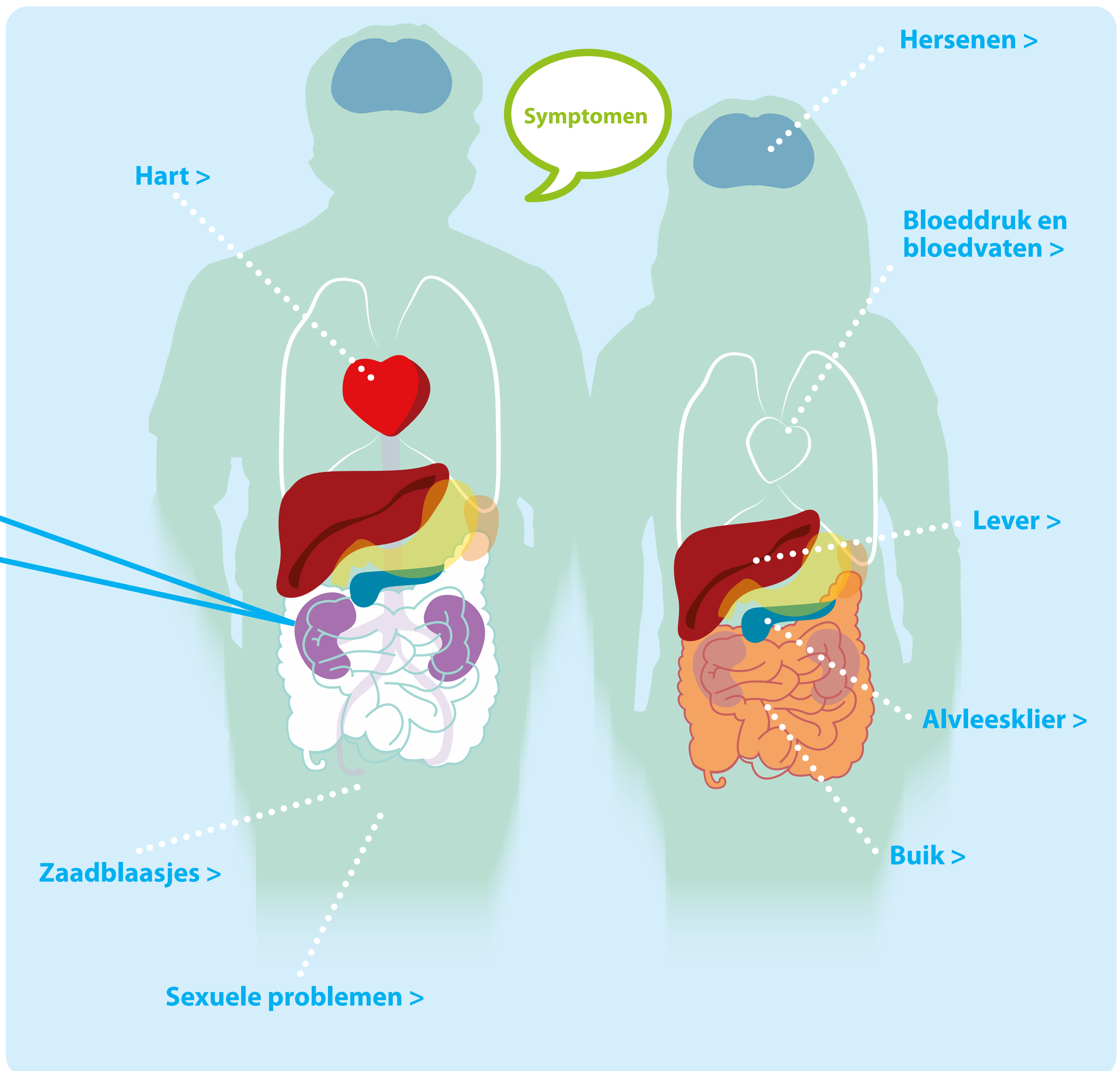
ADPKD is een type **chronische nierschade** > die gepaard gaat met **cysten** > die groeien en zich vermeerderen in de nieren. Als de cysten hard groeien, dan kan dit tot gevolg hebben dat de nieren en de buik opzwellen. Cysten kunnen na verloop van tijd ook leiden tot verminderde nierfunctie en soms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



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.

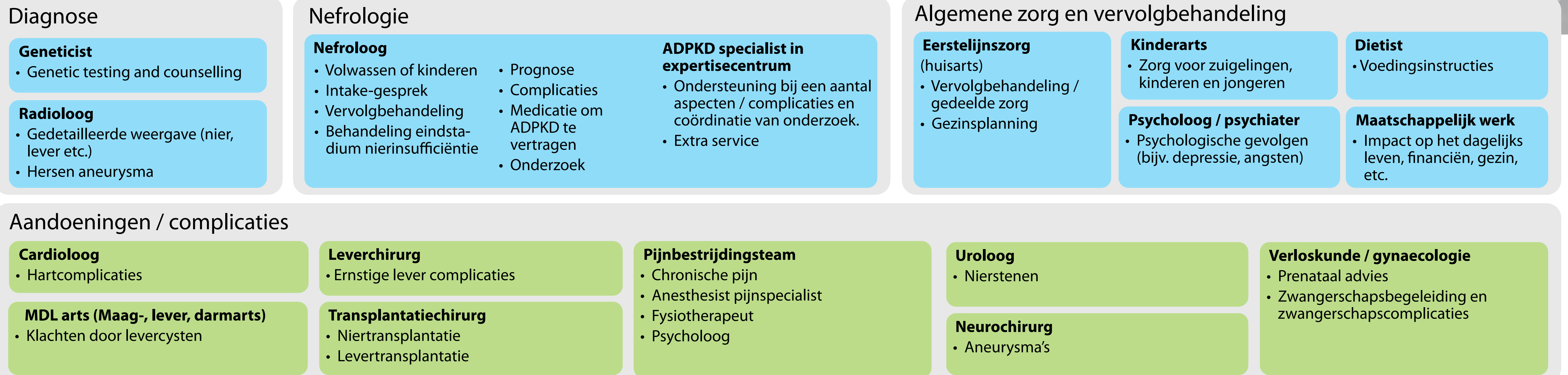
Patiënten kunnen ook behoefte hebben aan advies van andere artsen en zorgverleners met expertise in ADPKD. Dit wordt wel 'multidisciplinaire' zorg genoemd. In de onderstaande tabel is te zien welke zorgverleners betrokken zijn bij ADPKD.

? 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?



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 >

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 [caféïne](#) > (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 [hersenneurysma'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

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.

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**

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 >

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.

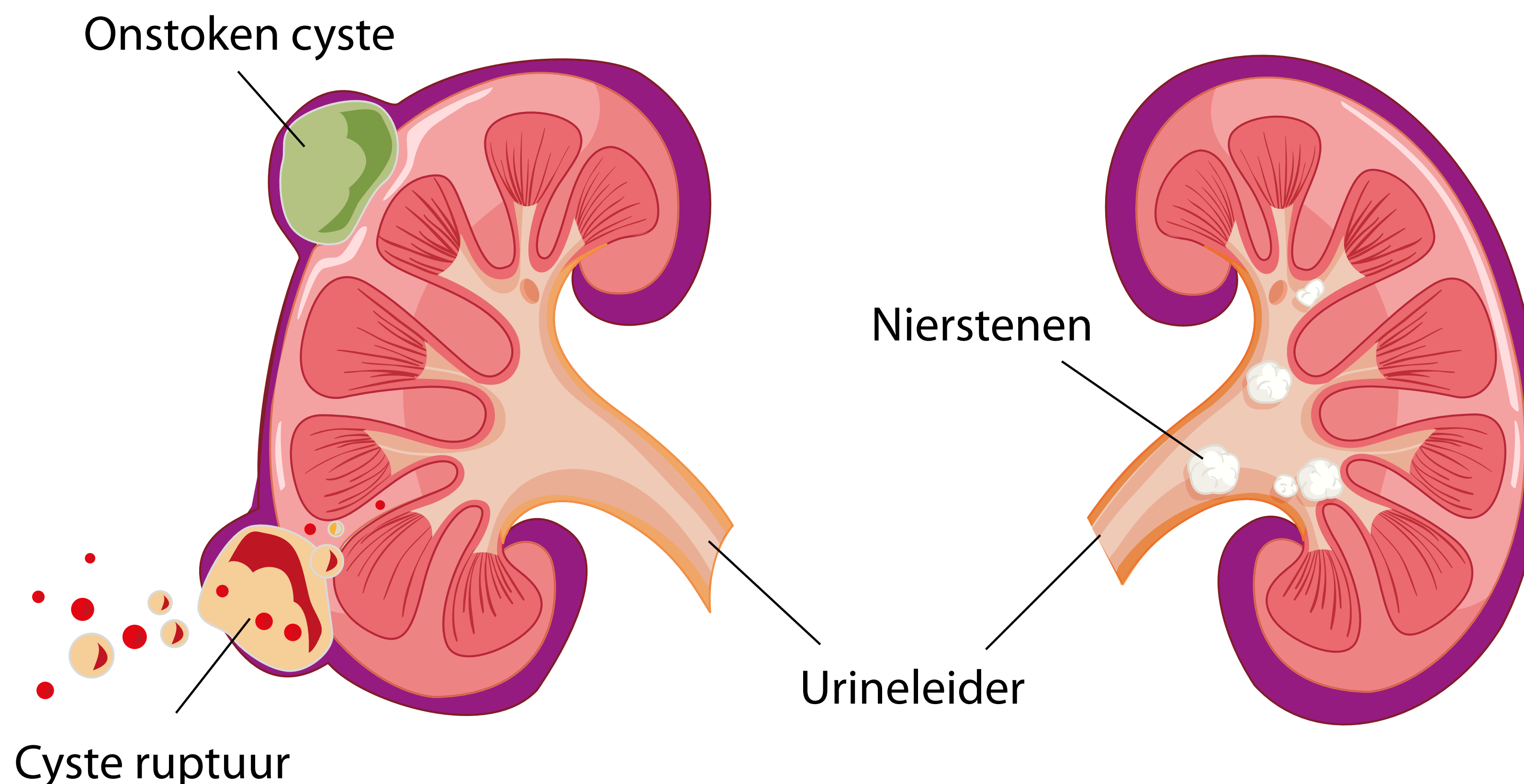
Nierstenen

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.



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.

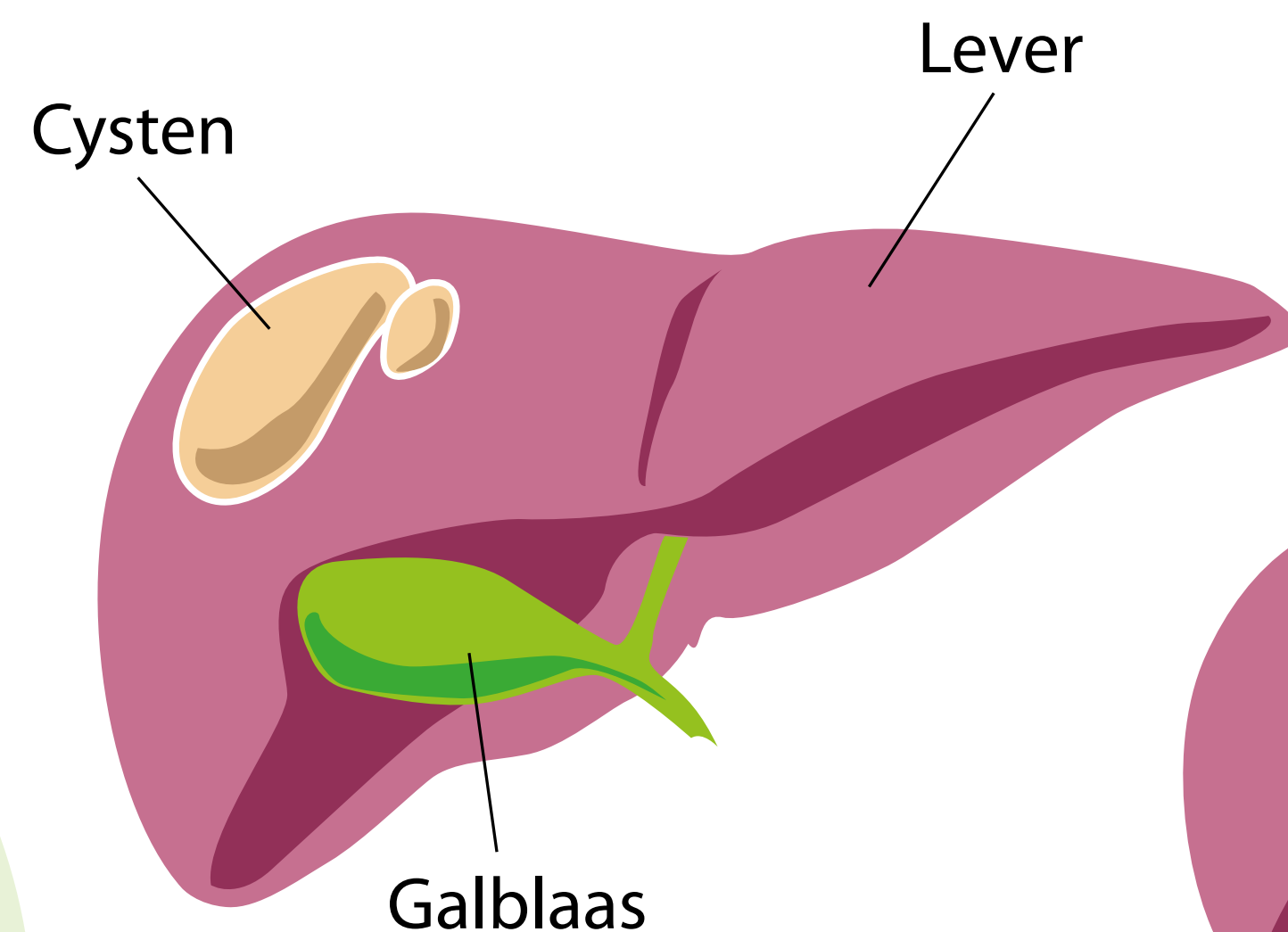
Hersenaneurysma

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

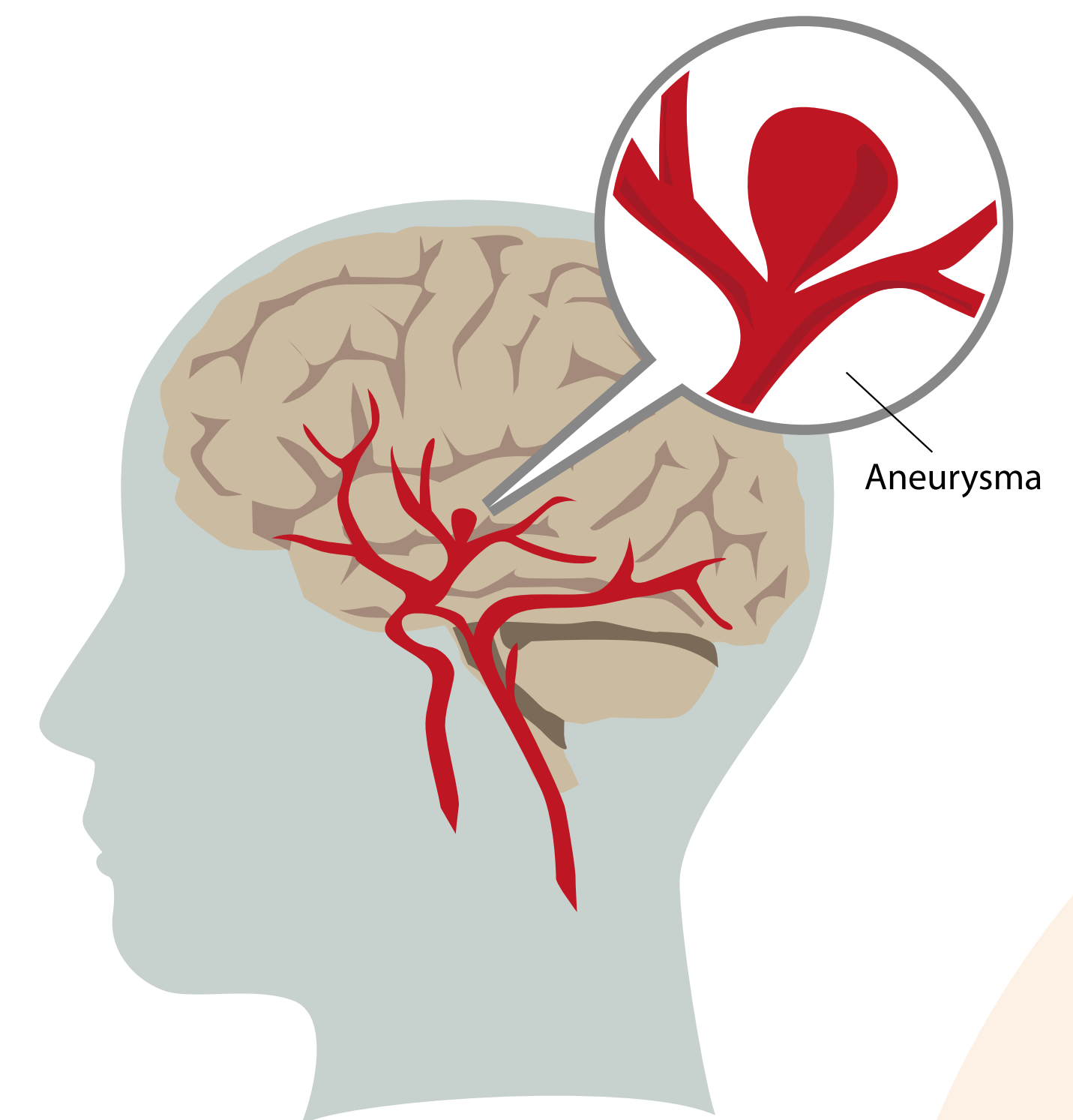
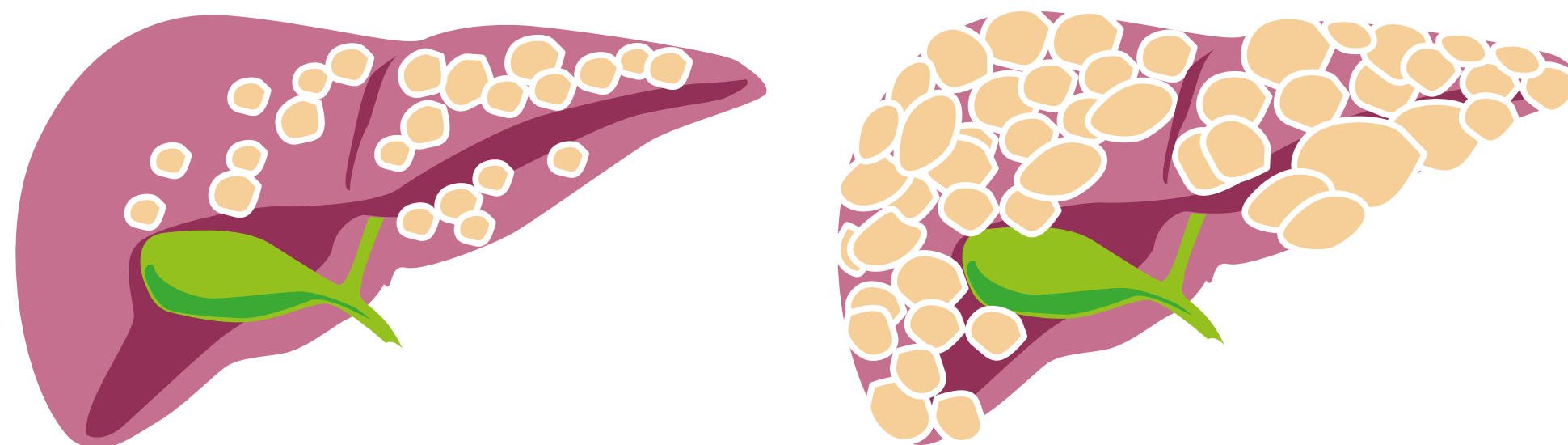
Een **chirurgische ingreep** > wordt soms gedaan om scheuren (ruptuur) van een aneurysma te voorkomen door de bloedtoevoer te stoppen.

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.



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.



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?**

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.

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?

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

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 >



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](#)).



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](#).

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:

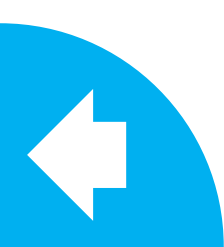
- **Artsen:** Dr Nathalie Demoulin (Division of Nephrology, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Université catholique de Louvain, Brussels, Belgium); Dr Esther Meijer (Afdeling Nefrologie, Universitair Medisch Centrum Groningen, Universiteit Groningen, Groningen, Nederland); Dr Lucas Bernts (Afdeling 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