

Informatie voor de huisarts over

Cystenieren (ADPKD)



Inhoud

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
CYSTENIEREN (ADPKD)	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Erfelijkheid en etiologie	Pagina 2
- Diagnose	Pagina 3
- Beloop en prognose	Pagina 3
Symptomen	Pagina 4
Beleid	Pagina 6
Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap	Pagina 8
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 9
Consultatie en verwijzing	Pagina 13
LITERATUURLIJST	Pagina 14
BIJLAGE: ARPKD	Pagina 15
VERANTWOORDING	Pagina 18

Inleiding

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben behoeften die bij iedere zorgverlener anders kunnen zijn.⁷ Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure dus geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD). De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures, die te downloaden zijn via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)

De NVN is een actieve vereniging, van en voor nierpatiënten en behartigt de belangen van alle nierpatiënten. De NVN organiseert uiteenlopende activiteiten voor leden, geeft voorlichting en maakt lotgenotencontact mogelijk. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nvn.nl.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.vsop.nl.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nhg.org.

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, augustus 2017

Cystenieren (ADPKD)

Cystenieren is een verzamelnaam voor chronische en progressieve erfelijke aandoeningen waarbij cysten in de nieren ontwikkelen en groeien. Dit veroorzaakt een progressieve vergroting van de nier en uiteindelijk afname van de nierfunctie. De meest voorkomende vorm van cystenieren is autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (autosomal dominant polycystic kidney disease, ADPKD). Daarnaast bestaan er nog andere, minder voorkomende vormen van cystenieren. Voorbeelden hiervan zijn autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD) en nefronoftise. Deze aandoeningen zijn vaak ernstiger en komen reeds op kinderleeftijd voor. Deze brochure is voornamelijk gericht op ADPKD. Daarnaast staat een korte beschrijving van de autosomaal recessieve vorm ARPKD in de [Bijlage](#).

ADPKD is de meest voorkomende erfelijke nierziekte. De ziekte is verantwoordelijk voor 10% van alle patiënten die in aanmerking komen voor nierfunctievervangende therapie in Europa. Naast cysten in de nieren kunnen ook cysten in andere organen voorkomen, met name in de lever. De cysten kunnen leiden tot pijn, bloedingen en infecties. Daarnaast hebben patiënten met ADPKD een hoger risico op hypertensie, hart- en vaatziekten en intracranieële aneurysmata.^{4,35} Van de mensen met ADPKD bereikt een deel (20 tot 30%) nooit nierfalen waarvoor dialyse of een transplantatie nodig is. Van de mensen met ADPKD die wel dergelijk nierfalen ontwikkelen, is de gemiddelde leeftijd bij de start van nierfunctievervangende behandeling 58 jaar.³⁴

Op dit moment is er geen curatieve behandeling mogelijk. Recent is aangetoond dat een vasopressine V2-receptor-antagonist (tolvaptan) de cystegroei in de nieren remt bij patiënten met een nog goede nierfunctie. Hierdoor vertraagt de achteruitgang van de nierfunctie. Vanaf het moment dat de diagnose bekend is, vindt regelmatig controle van de bloeddruk en de nierfunctie plaats. Daarnaast zijn patiënten onder behandeling voor de diverse symptomen en complicaties van ADPKD. De meeste patiënten moeten uiteindelijk nierfunctievervangende therapie ondergaan. Dit kan bestaan uit dialyse en/of transplantatie.

Cystenieren hebben levenslange fysieke en psychische effecten, die de kwaliteit van leven kunnen aantasten en normaal functioneren in de weg staan. Vermoeidheid en pijn zijn waarschijnlijk de symptomen die de meeste invloed hebben op de kwaliteit van leven van de patiënten.

Deze brochure heeft tot doel de huisarts te informeren over de achtergrond van ADPKD. Naast medisch nefrologische aspecten zijn ook andere zaken van belang waarbij de huisarts een rol kan spelen, zoals psychosociale ondersteuning.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Incidentie** Er zijn geen exacte incidentiecijfers bekend. Recente schattingen op basis van literatuur bedragen 1:2500 personen.³⁹ Dit betekent dat een huisarts met een normpraktijk die 30 jaar werkt, gemiddeld één patiënt met ADPKD zal zien. Vanwege het erfelijke karakter kan het vóórkomen dat een huisarts meerdere patiënten met deze aandoening uit één familie in de praktijk heeft.
- **Leeftijd en geslachtsverdeling** De aandoening treft zowel mannen als vrouwen uit alle etnische groepen. ADPKD komt slechts zelden al op kinderleeftijd tot uiting.

Erfelijkheid en etiologie

- **Erfelijkheid** ADPKD wordt veroorzaakt door een mutatie in één van twee genen *PKD1* (85%) en *PKD2* (15%). Mutaties in het *PKD1*-gen zorgen voor een ernstigere vorm van ADPKD, waarbij nierfalen gemiddeld zo'n twintig jaar eerder optreedt dan bij afwijkingen in het *PKD2*-gen. Mutaties in *PKD2* resulteren in minder niercysten, milder nierfalen en het pas op latere leeftijd optreden van hypertensie.
- **Herhalingskans** ADPKD is een autosomaal dominante aandoening; dit betekent dat er 50% kans is om het gen met de mutatie door te geven aan de volgende generatie. Het dragen van de mutatie leidt onherroepelijk tot cystenieren.

- **Etiologie** Door de genoemde mutaties ontstaat een zogenaamde ciliopathie, een afwijking in de celtrilharen. *PKD1* en *PKD2* coderen respectievelijk voor polycystine-1 en polycystine-2. Deze eiwitten bevinden zich in de trilharen. Hoewel de precieze functie van de polycystine-eiwitten nog onduidelijk is, zijn er aanwijzingen dat defecten in de trilharen een belangrijke rol spelen bij het ontstaan van cysten vanuit de tubuli van de nefronen van beide nieren en bij de extrarenale kenmerken van ADPKD. Door toename van inzicht in de pathofysiologie zijn er de afgelopen jaren meer potentieel werkzame medicijnen ontwikkeld.

Diagnose

- **Volwassenen** De aandoening komt meestal aan het licht wanneer mensen uit een familie van patiënten met cystenieren zich melden met klachten als buikpijn, bloed in de urine of bij constatering van een hoge bloeddruk. Ook kan een (toevals)bevinding bij beeldvormend onderzoek naar de diagnose leiden. Wanneer ADPKD in de familie voorkomt, kunnen volwassenen zich laten diagnosticeren voordat zij symptomen ontwikkelen (presymptomatisch onderzoek). Het onderzoek vindt doorgaans plaats met behulp van echografie. Aan mensen met een bekend risico van 50% wordt geadviseerd om bloeddruk en proteïnurie te laten monitoren (zie *Beleid*). DNA-onderzoek bij volwassenen met een bekende mutatie in de familie is meestal niet aangewezen. In 10-15% van de gevallen ontbreekt een positieve familieanamnese voor ADPKD, bijvoorbeeld doordat er sprake is van een nieuw ontstane mutatie, een milde vorm in de familie of door het afwezig zijn van medische gegevens van ouder(s). Wanneer er geen aanwijzingen zijn voor een andere nierziekte, is de diagnose ADPKD het meest waarschijnlijk bij vergrote nieren en bilateraal multipole niercysten.
- **Kinderen** Pasgeborenen of kinderen met niercysten vormen een heterogene diagnostische groep voor cysteuze aandoeningen. Meestal is er sprake van een andere diagnose dan ADPKD, want slechts bij 1-2% van de kinderen met ADPKD openbaren de verschijnselen zich al voor het tweede levensjaar. Over het algemeen geldt het advies om bij kinderen die at-risk zijn voor ADPKD geen presymptomatisch onderzoek te verrichten en met diagnostiek te wachten tot de betrokkene zelf oud genoeg is om hierover (mee) te beslissen. Het uiteindelijke besluit om al dan niet onderzoek te verrichten ligt bij de ouders nadat zij adequaat voorgelicht zijn over mogelijke voor- en nadelen.³ Vanwege de nadelige gevolgen van eventuele hypertensie, adviseren kindernefrologen een jaarlijkse meting van de bloeddruk en test op proteïnurie bij kinderen van ouders met ADPKD (zie *Beleid*). Het aanwezig zijn van proteïnurie is een reden voor doorverwijzing naar een kindernefroloog voor aanvullende diagnostiek en behandeling.
- **Differentiaal diagnose** Naast ADPKD zijn er andere erfelijke aandoeningen die kunnen leiden tot cystevorming in de nieren. Deze aandoeningen zijn over het algemeen nog zeldzamer en leiden tot een syndroomaal ziektebeeld, dat zich al op de kinderleeftijd openbaart. Voorbeelden van deze aandoeningen zijn: autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD, zie *Bijlage*), nefronoftise, Bardet-Biedl syndroom, Joubert syndroom en syndroom van Von Hippel-Lindau. Echter, er zijn wel uitzonderingen op de regel. Zo kunnen mutaties in de genen *HNF1B* en *GANAB*, en milde mutaties in het gen voor ARPKD, resulteren in klinische beelden die niet te onderscheiden zijn van ADPKD. Ook kan een milde mutatie in *PKD1* zich presenteren in een familie als een beeld passend bij *PKD2*.

Beloop en prognose

De ernst en het beloop van deze ziekte zijn variabel. Er zit variatie tussen verschillende families, maar ook binnen cystenierfamilies kan het ziektebeloop variëren. Patiënten ontwikkelen gedurende hun hele leven continu nieuwe niercysten. Hierdoor groeien de nieren per jaar gemiddeld 5-6%. Hoewel de ontwikkeling en groei van cysten in de nieren vaak al in utero start, blijft de nierfunctie meestal behouden tot de leeftijd van 30-40 jaar. De glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR) blijft lange tijd binnen de norm doordat de glomeruli van niet-aangedane tubuli zorgen voor compensatoire hyperfiltratie.⁶ Progressie van de ziekte en snelle verslechtering van de nierfunctie gekenmerkt door fibrotische en inflammatoire veranderingen doen zich voor in de latere stadia van de ziekte wanneer het merendeel van de nefronen vernietigd is. Gemiddeld hebben patiënten met ADPKD rond hun 65^e levensjaar een niertransplantatie of dialyse nodig. De meeste patiënten met een *PKD1*-mutatie hebben voor hun 70^e levensjaar eindstadium nierfalen, terwijl meer dan 50% van de *PKD2*-patiënten op die leeftijd nog een voldoende nierfunctie heeft. De belangrijkste factoren die progressie voorspellen zijn:^{6,12}

- een mutatie in *PKD1*;
- mannelijke geslacht;
- leeftijd;
- aanvang van hypertensie voor de leeftijd van 35 jaar;
- eerste urologisch event voor de leeftijd van 35 jaar;
- nierfunctie (eGFR);
- totaal niervolume.

Cardiovasculaire aandoeningen vormen de belangrijkste doodsoorzaak.¹⁵ Door afname van de sterfte aan cardiovasculaire aandoeningen in de afgelopen jaren is de tweejaarsoverleving na het starten met nierfunctievervangende therapie significant toegenomen.

SYMPTOMEN

Algemeen

- **Vermoeidheid** Uit een enquête die is afgenomen bij Nederlandse patiënten met ADPKD (n=145) blijkt vermoeidheid de meest gerapporteerde klacht (77%).
- **Pijn** Acute of chronische pijnklachten komen veel voor. Acute pijn kan een uiting zijn van een bloeding uit een cyste, de passage van stenen of een cyste-infectie.¹⁶ Sommige patiënten ontwikkelen chronische pijn in de flank.
- **Vol gevoel en opgezette buik** De vergrote nieren, lever en groeiende cysten veroorzaken een vol gevoel, waarbij de buikomvang kan toenemen. Door druk op naastgelegen organen kunnen ook andere klachten ontstaan, zoals kortademigheid en snelle verzadiging.

Afwijkingen aan nieren en urinewegen

- **Urine** Er is een verminderde capaciteit om urine te concentreren, zelfs al in een vroeg stadium. Ongeveer 60% van de kinderen kan de urine niet maximaal concentreren. Plasma vasopressineconcentraties zijn verhoogd.²⁰ Door het stimuleren van waterresorptie zorgt de verhoogde vasopressineconcentratie dat de urine toch zoveel mogelijk geconcentreerd wordt.
- **Proteïnurie** Ongeveer 25% van de volwassenen met ADPKD heeft een proteïnurie van meer dan 300 mg/dag, maar nooit meer dan 1 gr/dag.³ Proteïnurie is geassocieerd met een groter totaal niervolume, snellere afname van de nierfunctie en het vroeger optreden van nierfalen.
- **Nierfalen** Er zit grote variatie in de ontwikkeling van nierfalen.¹⁶ Nier- en cystevolume zijn de belangrijkste voorspellers van de achteruitgang in nierfunctie. Daarnaast is de verandering in de renale bloedstroom een onafhankelijke voorspeller. Externe factoren, zoals analgetica gebruik, kunnen ook de progressie van chronisch nierfalen versnellen.
- **Macroscopische hematurie** Dit is een frequent voorkomende complicatie van ADPKD. Hematurie kan worden veroorzaakt door een bloeding in een cyste, nierstenen, infectie van een cyste en in uitzonderlijke gevallen door een bijkomende oorzaak als niercel- of urotheelcelcarcinoom (het hebben van ADPKD vergroot de kans hierop niet).³
- **Bloeding in een cyste** Bloedingen kunnen gepaard gaan met acute pijnklachten. Bevindingen bij MRI- of CT-scan suggereren dat asymptomatische bloedingen ook veel voorkomen.¹⁶
- **Urineweginfecties** Net als in de algemene populatie komen urineweginfecties vaker voor bij vrouwen. De meeste infecties worden veroorzaakt door enterobacteriën. Opstijgende infecties kunnen mogelijk tot een cyste-infectie leiden.
- **Infectie van een cyste** Symptomen hierbij kunnen zijn: koorts, abdominale pijn, macroscopische hematurie en bij bloedonderzoek een hoog CRP. Bloed- en urinekweek

kunnen negatief zijn. Een gecombineerde PET/CT-scan kan geïnfecteerde cysten in beeld brengen.

- **Nefrolithiasis** Nierstenen en cystewandcalcificaties zijn gebruikelijk bij ADPKD (20%).¹⁶ Een CT-scan is het beste diagnostisch middel voor de detectie van stenen.³

Afwijkingen van lever en galwegen

- **Polycysteuze leverziekte (polycystic liver disease, PLD)** Levercysten komen voor bij meer dan 80% van de volwassenen met ADPKD. Bij vrouwen komen levercysten gemiddeld vaker voor en zijn groter in volume, vooral na meerdere zwangerschappen of bij gebruik van exogene oestrogenen (orale anticonceptiva of hormonale substitutietherapie). Levercysten komen zelden voor bij kinderen.¹⁶ Klachten van levercysten nemen toe met de leeftijd. Bij het in kaart brengen van de situatie van een patiënt met ADPKD hoort ook beeldvormend onderzoek van de lever plaats te vinden om de ernst van PLD te bepalen. Ongeveer 20% van de patiënten ondervindt hinder van de levercysten. Klachten kunnen ontstaan door complicaties van de levercysten zoals bloeding van een cyste, infectie of soms torsie of ruptuur. Daarnaast kunnen klachten ontstaan door het effect van massa:
 - een opgezette, pijnlijke buik;
 - rugpijn;
 - snelle verzadiging;
 - gastro-intestinale reflux;
 - kortademigheid;
 - compressie van de vena cava inferior;
 - compressie van de vena porta hepatis (poortader).
- **Levercyste-infectie** Meestal te herkennen aan lokale pijn, koorts en bloedwaarden passend bij een infectie. De infectie is bijna altijd monobacterieel. Een PET/CT-scan is het meest sensitief voor het detecteren van geïnfecteerde cysten.
- **Cholangitis** Bij 40% van patiënten is er sprake van een milde dilatatie van de galgang en dit kan soms gepaard gaan met episodes van cholangitis.¹⁶ Door wandonregelmatigheden zijn de gedilateerde galwegen infectiegevoelig. De typische klachten van cholangitis zijn koorts, icterus en pijn rechts boven in de buik.

Cardiovasculaire afwijkingen

- **Hypertensie** Personen met ADPKD hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van hypertensie en andere cardiovasculaire aandoeningen. Meer dan 60% van de patiënten heeft hypertensie voordat er een meetbare afname van de nierfunctie is. De helft van deze groep patiënten is tussen de 20 en 34 jaar oud.¹² Hierbij spelen meerdere factoren een rol, waaronder afwijkingen in het renine-angiotensine-aldosteronsysteem (RAAS). *Kinderen:* De prevalentie van hypertensie bij kinderen ligt tussen de 5-44%.¹⁶

- **Intracranieel aneurysma (ICA)** ICA's doen zich voor bij 5-10% van patiënten met ADPKD. Dit percentage is 4-5 keer hoger dan in de algemene populatie.¹⁸ De oorzaak ligt in veranderingen in het vaatsysteem als direct gevolg van de mutaties in *PKD1* of *PKD2*. Er zijn geen duidelijke risicofactoren, behalve een positieve familiegeschiedenis voor een ruptuur van een ICA. De gemiddelde leeftijd waarop een ruptuur voor het eerst optreedt, ligt lager dan in de algemene populatie (41 versus 51 jaar). De meeste patiënten hebben een normale nierfunctie en tot 29% heeft een normale bloeddruk ten tijde van de ruptuur.¹⁶ Het aantal rupturen is over het algemeen niet hoger dan in de algemene populatie. Uitgebreid presymptomatisch onderzoek naar ICA's is in de meeste gevallen niet zinvol. Vaak gaat het om kleine aneurysmata met een laag ruptuurrisico. Interventie is over het algemeen risicovol. Indicaties om met behulp van MRI wél presymptomatisch te onderzoeken zijn:
 - Goede levensverwachting en een familiegeschiedenis met ICA of subarachnoidale bloeding.
 - Eerdere ICA-ruptuur.
 - Beroep met een groot risico vanwege de verantwoordelijkheid voor veel mensen (bijvoorbeeld piloot).
 - Angst bij de patiënt ondanks goede voorlichting. Het is belangrijk dat de nefroloog hierbij duidelijk met de patiënt bespreekt dat er bij onderzoek asymptomatische zaken aan het licht kunnen komen waarvoor in eerste instantie een expectatief beleid geldt. Indien gewenst kan de nefroloog de patiënt voor een gesprek naar een neuroloog verwijzen.
 - **Mitralisklepprolaps** Dit is de meest voorkomende klepafwijking bij patiënten met ADPKD.¹⁶
- **Overige vasculaire afwijkingen** Minder frequent komen ook andere vasculaire aandoeningen voor, zoals aneurysmata in de kransslagader, dissectie van de aorta thoracalis en dilatatie van de aortawortel. Aorta-insufficiëntie kan voorkomen in combinatie met dilatatie van de aortawortel.¹⁶ Meestal is klepvervangning niet nodig. Onderzoek is alleen nodig bij een hartruis of bij een eerstegraads verwant met een dissectie van de aorta thoracalis of dilatatie van de aortawortel.

Psychosociale aspecten en psychiatrische problematiek

- **Kwaliteit van leven** ADPKD heeft levenslange fysieke en psychische effecten die de kwaliteit van leven van de patiënt en het welzijn kunnen aantasten en normaal functioneren in de weg staan. Vermoeidheid en pijn zijn waarschijnlijk de symptomen die de meeste invloed hebben op de kwaliteit van leven van patiënten. In de latere stadia heeft nierfunctievervangende therapie een grote impact op het dagelijks leven.
- **Impact** De aandoening heeft vaak een diepgaande emotionele impact met het gevoel van:
 - verlies: van toekomst, functie, zelfbeeld en geliefde activiteiten;
 - onzekerheid over wanneer en hoe erg de gegarandeerde aftakeling zal zijn;
 - angst, bijvoorbeeld voor dialyse, transplantatie of voor ruptuur van een aneurysma;
 - schuldgevoel over het eventueel doorgeven van de aandoening aan de volgende generatie bij een kindervens.

Samen leiden deze aspecten vaak tot angst of depressie.¹⁸ Angst en depressie kennen een hoge prevalentie bij patiënten met chronische nierziekten. Daarnaast kan ADPKD een nadelige invloed hebben op verschillende andere aspecten van het leven, zoals het afsluiten van ziektekosten- of levensverzekeringen of hypotheek. Ook kan het een eventuele kindervens beïnvloeden. In veel gevallen leidt de aandoening tot ziekteverzuim of (gedeeltelijke) arbeidsongeschiktheid. Zorgprofessionals en andere betrokkenen onderschatten vaak de impact van ADPKD op patiënten en hun familieleden.¹⁸

Algemeen

- **Behandeling** Er bestaat ondanks vooruitgang en vernieuwde inzichten geen genezende behandeling voor ADPKD. Behandeling is gericht op het minimaliseren van klachten en complicaties en een zo lang mogelijk behoud van de nierfunctie met als doel de kwaliteit van leven te verbeteren en de levensduur te verlengen.³ Belangrijke aspecten bij de behandeling van ADPKD zijn:
 - aanpassen van de levensstijl;
 - vertragen van de bijkomende schade aan de nier;
 - behandeling van hypertensie en (extra)renale complicaties;
 - nierfunctievervangende therapie.
 - **Zorgcoördinatie** De (internist-)nefroloog is de hoofdbehandelaar. De nefroloog vraagt andere disciplines, afhankelijk van de situatie, in consult. Deze disciplines kunnen zijn: urologie en MDL, anaesthesie (pijnteam), neurologie, klinische genetica, radiologie en pathologie. De patiënt, de hoofdbehandelaar en de huisarts kunnen afspraken maken over de zorgcoördinatie (bijvoorbeeld over de rol van de huisarts in acute situaties en bij psychosociale begeleiding).
- ### Beleid met betrekking tot nefrologische problemen
- **Leefstijladviezen** Sommige aanpassingen in de leefstijl kunnen in meer of mindere mate een gunstige invloed hebben op het ziektebeloop (zie [NHG-Zorgmodules Leefstijl](#)). De nefroloog bespreekt deze leefstijladviezen met de patiënt:¹⁸
 - Verhoogde waterinname kan de nierfunctie beschermen.
 - Een zoutarm dieet kan helpen de bloeddruk onder controle te houden en helpt mogelijk om de nieren te beschermen.
 - Een eiwitarm dieet helpt patiënten met een ernstig verminderde nierfunctie (eGFR<30) te voorkómen dat afvalproducten van de stofwisseling zich ophopen in het bloed.
 - Vermijden van hoge cafeïne-inname om mogelijke bevordering van cystegroei door cafeïne te voorkómen.
 - Gezonde, gevarieerde voeding en voldoende lichaamsbeweging kan bijdragen aan het bereiken en behouden van een gezond lichaamsgewicht (zie [NHG-Standaard Obesitas](#)).
 - Roken bevordert de nierschade. De nefroloog adviseert de rokende patiënt dringend te stoppen met roken en biedt zo nodig ondersteuning door de patiënt hierbij te begeleiden of te wijzen op hulpprogramma's (zie [NHG-Standaard Stoppen met roken](#)).
 - **Nierfalen** Recent is aangetoond dat een vasopressine V2-receptorantagonist (tolvaptan) de cystegroei in de nieren remt bij mensen met een goede nierfunctie. Hierdoor vertraagt de achteruitgang van de nierfunctie. Momenteel

- zijn onderhandelingen gaande over de vergoeding van dit medicijn, zodat artsen tolvaptan ook in de klinische praktijk kunnen voorschrijven. De belangrijkste bijwerking van tolvaptan is een toegenomen diurese, soms tot wel 5-6 liter per dag. Hierbij bestaat het risico op dehydratie. Daarnaast bestaat de kans op levertoxiciteit, waardoor regelmatig controle van de leverfuncties belangrijk is. Tot nu toe zijn bij alle patiënten met leverfunctiestoornissen deze afwijkingen reversibel gebleken na staken van tolvaptan. Het gebruik van tolvaptan is geen vervanging van de andere vormen van therapie en geldt als aanvulling op de standaardzorg zoals deze momenteel geldt.
- **Nierfunctievervangende therapie** Doorgaans start de nefroloog hiermee bij een nierfunctie van 10% en/of klachten van de patiënt en/of complicaties van het nierfalen. Er zijn twee soorten nierfunctievervangende therapie: niertransplantatie en dialyse.
 - **Transplantatie:**

Indien mogelijk, heeft transplantatie de voorkeur boven dialyse omdat hierbij de kwaliteit van leven en de levensverlenging beter zijn. Levende nierdonatie, bij voorkeur wanneer nierfunctievervangende therapie nog niet nodig is (pré-emptieve transplantatie), heeft waarschijnlijk de beste succeskans. Een tijdige voorbereiding verkleint de kans dat iemand eerst moet gaan dialyseren voordat hij voor transplantatie in aanmerking komt. De nieren worden bij voorkeur niet routinematig verwijderd direct voorafgaand aan de transplantatie, omdat dit vaak gepaard gaat met een zekere morbiditeit en mortaliteit. Bij specifieke lichamelijke klachten, veroorzaakt door de aangedane nieren (zoals recidiverende infecties, bloedingen of nierstenen) of wanneer er intra-abdominaal ruimtegebrek is voorafgaand aan de transplantatie, kan de uroloog in overleg met de patiënt een nefrectomie overwegen.

Na de transplantatie zijn immunosuppressiva nodig die afstoting voorkómen. Het risico op post-transplantatie complicaties is niet verhoogd vergeleken met andere transplantatieontvangers.
 - **Dialyse:**

Wanneer niertransplantatie geen optie is of wanneer de patiënt in afwachting is van een transplantatie, kan hemodialyse of peritoneale dialyse (buikspoeling) een passende oplossing bieden. Dialyse vervangt niet de hele nierfunctie maar zorgt dat het bloed van afvalstoffen wordt ontdaan.
 - **Urineweginfecties** Bij cystenierpatiënten kan een opstijgende urineweginfectie mogelijk tot een cyste-infectie leiden. Het is daarom belangrijk urineweginfecties laagdrempelig en in veel gevallen langer dan gebruikelijk met antibiotica te behandelen. Het verdient de voorkeur

om vóór aanvang met antibiotica een urinekweek af te nemen. In het geval dat er uiteindelijk een gecompliceerde niercyste-infectie ontstaat, zal de kweekuitslag belangrijk zijn voor het uiteindelijk te voeren antibiotisch beleid. Behandeling kan volgens de **NHG-Standaard Urineweginfecties** voor risicogroepen, met vóór aanvang een urinekweek. Overleg in geval van twijfel over het beleid met de nefroloog.

- **Cyste-infectie** Deze zijn vaak moeilijk te behandelen. De behandeling bestaat uit antimicrobiële middelen zoals fluoroquinolonen en trimethoprim-sulfamethoxazole, omdat deze waarschijnlijk beter in cysten doordringen. De duur van de behandeling is nog onduidelijk. Over het algemeen is een langere behandelduur nodig, variërend van 2 tot 6 weken, afhankelijk van klinische bevindingen en CRP-respons. Indien de koorts aanhoudt na 1-2 weken adequate antibiotische behandeling, is drainage van de cyste geïndiceerd. Bij terminaal nierfalen kan de nefroloog in overleg met de patiënt en de uroloog een nefrectomie overwegen. Ondanks adequate antibiotische behandeling kunnen cyste-infecties recidiveren. Overleg bij vermoeden van een cyste-infectie met de nefroloog over de behandeling of overweeg een (spoed)verwijzing.
- **Cystebloedingen** Episodes van cystebloedingen zijn meestal self-limiting en herstellen spontaan in 2-7 dagen. Een ziekenhuisopname kan nodig zijn wanneer in uitzonderlijke gevallen de bloeding persisteert, wat soms gepaard gaat met uitgebreide subcapsulaire of retroperitoneale hematomen. Het tijdelijk staken van de ACE-remmer en/of diuretica tijdens zo'n episode kan acute nierschade mogelijk voorkomen.³ Overleg bij vermoeden van een cystebloeding met de nefroloog over het te voeren beleid.
- **Nefrolithiasis** Adequate pijnstilling is in acute situaties van belang, bijvoorbeeld morfine 10 mg intramusculair of subcutaan. Geef liever geen NSAID's. Extracorporale shocktherapie, flexibele ureterorenoscopie en percutane verwijdering van de nierstenen vormen voor de meeste patiënten een veilige behandelingsmethode. Bij patiënten met ADPKD geldt het advies om, bij een vermoeden van nierstenen, met de nefroloog te overleggen over het te voeren beleid. Hiermee wijkt het beleid af van de NHG-Standaard Urinesteenlijden.

Beleid met betrekking tot klachten van galwegen en lever

- **Polycysteuze leveraandoeningen** Wanneer de levercysten geen klachten veroorzaken, is behandeling niet nodig. Vrouwen die een significante hoeveelheid levercysten hebben, dienen exogene oestrogenen (bijvoorbeeld anticonceptie) te vermijden.

Bij symptomatische cysten bestaat een aantal therapeutische opties:

- aspiratie van cystevocht onder echogeleiding met aansluitend een ethanolinjectie, waarna de cyste verschrompelt (sclerotherapie);
- fenestratie van de cyste;
- partiële of segmentale hepatectomie;
- levertransplantatie.

Momenteel schrijven specialisten in onderzoeksverband somatostatine analogen voor, om te onderzoeken of hiermee het leverschade bij patiënten met polycysteuze leveraandoening patiënten stabiliseert of vermindert.

- **Levercyste-infecties** Behandeling bestaat uit breed spectrum antibioticum uit de groep fluoroquinolonen (bijvoorbeeld ciprofloxacine). Wanneer de infectie niet verdwijnt met antibiotische behandeling, biedt percutane cystedrainage mogelijk uitkomst. Infecties van levercysten recidiveren frequent. Overleg bij vermoeden van een levercyste-infectie met de nefroloog of hepatoloog over het te voeren beleid.
- **Cholangitis** Mensen met een cholangitis zijn vaak erg ziek en meestal is opname in het ziekenhuis nodig. De behandeling bestaat uit intraveneuze toediening van antibiotica en meestal volgt een ERCP om de obstructie in de galgang op te heffen. Overleg bij vermoeden van een cholangitis met de hepatoloog over de behandeling en eventueel een (spoed)verwijzing.

Beleid met betrekking tot hart- en vaatziekten

- **Hypertensie** Behandeling bestaat uit aanpassing van de leefstijl en medicatie. Idealiter bedraagt de bloeddruk 130/80 mmHg of minder. Een recente studie laat zien dat een nog strakkere bloeddrukregulatie mogelijk nog beter is. De nefroloog houdt bij de bepaling van de individuele streefwaarden en bij de keuze voor medicatie rekening met eventuele comorbiditeit.³ Een ACE-remmer (of A2-antagonist) in combinatie met een natriumbepert dieet geeft meestal het beste resultaat. Daarnaast verdienen andere risicofactoren, zoals een hoog cholesterol, de aandacht (zie **NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement**). Ondanks het grote belang zijn cardiovasculaire risicofactoren vaak niet voldoende onder controle.¹⁸

Kinderen: Er wordt geadviseerd om kinderen van ouders met ADPKD te screenen op hypertensie en proteïnurie of hematurie. Overleg eventueel met een kinderarts-nefroloog over de leeftijd van aanvang en de frequentie van meten. Wanneer er sprake is van hypertensie of proteïnurie, zal de kindernefroloog nadere diagnostiek door middel van echo en bloed-/urineonderzoek voorstellen. Bij ADPKD is een ACE-remmer het middel van eerste keus voor de behandeling van hypertensie of proteïnurie.³

- **Intracraniaal aneurysma (ICA)** Kleine, intacte ICA's behoeven vaak geen behandeling, maar volstaat een regelmatige herevaluatie door de neuroloog. De frequentie van de controles wordt voor elke patiënt individueel bepaald. Er geldt voor de patiënt een dringend advies om te stoppen met roken. Daarnaast is het van belang andere cardiovasculaire risicofactoren te minimaliseren. Patiënten met ADPKD zonder aangetoonde ICA's, maar met een positieve familieanamnese hiervoor, komen elke 5-10 jaar voor presymptomatisch onderzoek bij de neuroloog. Bij een patiënt met (mogelijk) ADPKD met acute ernstige hoofdpijn bestaat de kans dat er sprake is van een intracerebrale bloeding, waarvoor de patiënt met spoed naar een neuroloog verwezen moet worden.

Beleid bij psychosociale en psychiatrische problematiek

- **Angst en depressie** Vanwege de impact van ADPKD op het fysieke en psychische welbevinden is het belangrijk dat de arts luistert en ingaat op de psychologische en emotionele zorgen van de ADPKD-patiënt. Wanneer er sprake is van angst en/of depressieve klachten behandelt de huisarts conform de [NHG-Standaard Depressie](#).

- **Presymptomatische diagnostiek bij (minderjarige) kinderen** Bij kinderen wegen de voordelen van het weten over het algemeen niet op tegen de nadelen (niet zelf meebeslissen, emotionele belasting, bezwaren bij het afsluiten van verzekeringen). Er is momenteel geen behandeling waardoor het beloop van de ziekte beïnvloed kan worden (anders dan door goede controle van de hypertensie). Dit kan veranderen, zeker voor adolescenten, door de komst van medicijnen zoals tolvaptan (en mogelijk somatostatine analogen), die het beloop van de aandoening kunnen vertragen. Met beeldvorming (ook vanwege een andere aanleiding) kan de diagnose soms op jonge leeftijd al, per toeval, gesteld worden. Terughoudendheid met beeldvorming van de buik bij eerstegraads verwanten is daarom op zijn plaats. Bij klachten waarvoor beeldvormend onderzoek van de buik gewenst is, wordt geadviseerd om eerst met een kinderarts(-nefroloog) te overleggen.
- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt (en bij kinderen de ouders) heeft zelfbeschikkingsrecht. Het is van belang de wenselijkheid c.q. de consequenties van een presymptomatisch onderzoek uitgebreid te bespreken en de patiënt de gelegenheid te geven zorgvuldig te overwegen of hij presymptomatisch onderzocht wil worden. De klinisch geneticus voert dit voorlichtende gesprek met de patiënt. Behalve het recht om te weten hebben patiënten en familieleden ook het recht om niet te weten. Daarom is de wens van de betrokkene bepalend om zich wel of niet genetisch te laten onderzoeken.
- **Informerer familieleden** In de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch geneticus/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. De patiënt kan alleen zelf, met hulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebriefjes, de familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

- **Kinderwens** Een ouder met ADPKD heeft een kans van 50% om de aandoening aan ieder kind door te geven. Voor ADPKD-patiënten met een kinderwens en eerstegraads verwanten met een kinderwens luidt het advies zich voorafgaand aan een zwangerschap te laten voorlichten. De nefroloog bespreekt tijdig met de patiënt dat bij een kinderwens verwijzing naar een klinisch geneticus mogelijk is. De klinisch geneticus kan informeren over de mogelijke opties om de aandoening in een volgende generatie te voorkómen. Wanneer er een kinderwens is, zal het stel zelf een, bij hen passende, keuze moeten

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Diagnostiek bij familieleden

- **Familieonderzoek/presymptomatische diagnostiek** De erfelijkheidsaspecten van de ziekte worden door de behandelend nefroloog en vervolgens meer specifiek door de klinisch geneticus met de patiënt en diens partner besproken. Het is daarbij aan te bevelen dat patiënten hun eerstegraads familieleden op de hoogte brengen van het feit dat ook zij een verhoogd risico hebben op ADPKD. Deze kans is 50% vanwege de autosomaal dominante overervingwijze. De huisarts kan de familieleden voor presymptomatische diagnostiek (echo-onderzoek of DNA-onderzoek) naar een klinisch geneticus verwijzen (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De voordelen van vroegdiagnostiek zijn:⁶
 - zekerheid, dit kan van invloed zijn op bijvoorbeeld de gezinsplanning;
 - vroege opsporing in relatief gezond stadium van ziekte;
 - vroege behandeling van ziekte en complicaties;
 - selectie van familieleden die eventueel geschikt zijn als nierdonor.
- Maar er kleven er ook nadelen aan, zoals financieel, bij het afsluiten van verzekeringen of voor werk.

maken. Een klinisch geneticus kan hulp bieden bij dit beslissingsproces (zie *Consultatie en verwijzing*).

De keuzemogelijkheden zijn:

- natuurlijke zwangerschap met de kans op een kind met ADPKD;
 - preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD);
 - IVF met eiceldonatie;
 - kunstmatige inseminatie met donorsperma (KID);
 - adoptie;
 - kinderloos blijven.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Dit is een IVF/ICSI-procedure waarbij voor de terugplaatsing van het embryo een cel wordt afgenomen en onderzocht op de betreffende familiale mutatie. Alleen een niet-aangedaan embryo wordt teruggeplaatst. PGD is een relatief nieuwe optie en is bij een kleine groep ouderparen met ADPKD toegepast (zie *Consultatie en verwijzing*). PGD is alleen mogelijk als de oorzakelijke mutatie (in de familie) bekend is.

Fertiliteit bij mannen

- Over het algemeen is er een normale fertiliteit. In zeer uitzonderlijke gevallen kan er sprake zijn van infertiliteit gerelateerd aan de ziekte. De mogelijke oorzaken zijn cysten in de seminale vesikels en verminderde motiliteit van het sperma.¹⁶

Zwangerschap en bevalling

- **Zwangerschap** Over het algemeen is er een normaal verloop van de zwangerschap bij vrouwen met een normale bloeddruk en nierfunctie.³ Pre-eclampsie komt wel vaker voor dan gemiddeld; naarmate de nierfunctie afneemt, neemt de kans hierop toe. Pre-eclampsie is een bekend risico voor het in de toekomst ontwikkelen van nierfalen in de algemene populatie, waarschijnlijk leidt dit ook tot nierfunctieverslechtering bij patiënten met ADPKD.
- **Zwangerschapsbegeleiding** Een gynaecoloog begeleidt de zwangerschap in samenwerking met de nefroloog. Over het algemeen is extra controle van de foetus niet nodig en volstaan de reguliere controles.
- **Medicijnen** Het is belangrijk dat de nefroloog in overleg met de gynaecoloog beoordeelt welke medicijnen de patiënte tijdens de zwangerschap kan blijven gebruiken. Vanaf het moment dat een vrouwelijke patiënte probeert zwanger te worden, moet de RAAS-remmer gestopt worden vanwege de teratogene werking en het toegenomen risico op acuut nierfalen bij de ontwikkelende foetus. Het gebruik van tolvaptan kan mogelijk nadelige gevolgen hebben voor de foetus. Gebruik van dit middel tijdens de zwangerschap is gecontra-indiceerd.
- **Borstvoeding** Bij het geven van borstvoeding is het belangrijk dat de nefroloog in overleg met de gynaecoloog of kinderarts met de patiënte bespreekt welke medicijnen

mogen worden ingenomen. Het gebruik van tolvaptan in deze periode is gecontra-indiceerd. In overleg met de patiënte zal de nefroloog afwegen of langer uitstellen van behandeling met tolvaptan onwenselijk is.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als ADPKD.^{5,8}

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.
- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.²
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de *HASP-Richtlijn*.¹
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's,

tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Specifieke aandachtspunten

- **Begeleiding** ADPKD is een aandoening met een progressief verloop waarbij uiteindelijk nierfunctievervangende therapie noodzakelijk is. Daarom is begeleiding en advisering van mensen met deze aandoening en hun naasten van groot belang. De zorg is meestal in handen van de behandelend specialist, maar de huisarts kan ook te maken krijgen met vragen rondom het ziektebeeld en aanpak van klachten.
- **Spoedeisende hulp** Patiënten ervaren regelmatig dat de kennis van artsen op de spoedeisende hulp of op de huisartsenpost met betrekking tot ADPKD gering is. Vaak hebben patiënten het gevoel dat zorgverleners een eventuele relatie tussen de klachten waarmee de patiënt zich presenteert en de cystenieren niet altijd overwegen of onderzoeken. Vermeld bij verwijzing naar de spoedeisende hulp duidelijk dat er sprake is van cystenieren. Ook in het eigen elektronisch patiëntendossier kan een duidelijke vermelding van de diagnose helpen wanneer een waarnemend huisarts de patiënt op het spreekuur ziet.
- **Medisch paspoort** Adviseer patiënten met ADPKD medische informatie bij zich te dragen. In dit medisch paspoort staat onder ander vermeld dat de patiënt cystenieren heeft en welke medicatie de patiënt gebruikt.
- **Erfelijkheid** Gezien de autosomaal dominante overerving van ADPKD is het raadzaam om met familieleden (van een patiënt met ADPKD) met klachten die passen bij ADPKD de mogelijkheid van een verwijzing naar een nefroloog voor informatie en eventueel diagnostiek te bespreken. Houd hierbij rekening met de (mogelijk) nadelige presymptomatische sociale aspecten van een diagnose, vooral als de patiënt slechts milde/vage klachten heeft. Klachten waarbij aan ADPKD gedacht moet worden zijn hypertensie, abdominale pijn, recidiverende urineweginfecties en hematurie.
- **Pijnbestrijding** Patiënten kunnen te maken krijgen met meerdere episodes van acute en/of chronische

pijnklachten. Pijn vormt naast dialyse de grootste beperking voor mensen met ADPKD. Pijnbestrijding is daarom een veelvoorkomende hulpvraag. Sluit oorzaken waarvoor andere interventie nodig is (infectie, stenen) uit wanneer een patiënt komt met pijnklachten. Psychologische begeleiding en een begripvolle, steunende houding zijn essentieel om het risico op middelenafhankelijkheid te minimaliseren bij patiënten met chronische pijnklachten.¹⁶ Aanpassing van levensstijl, het vermijden van vermoeiende activiteiten, tricyclische antidepressiva of interventies op de pijnpoli kunnen helpen de klachten te verlichten.

Medicamenteuze opties:

Hiervoor kan de **NHG-Standaard Pijn** worden geraadpleegd. In aanvulling hierop gelden voor ADPKD-patiënten de volgende adviezen:

- In principe geen NSAID's.
- Tricyclische antidepressiva kunnen een gunstig effect op de pijn hebben en zouden op proef gegeven kunnen worden.
- Opiaten kunnen worden voorgeschreven bij acute pijnklachten die niet voldoende reageren op andere medicatie. Vermijd gebruik van deze middelen bij chronische pijnklachten in verband met het risico op afhankelijkheid.

Niet-medicamenteuze behandelopties:

Indien medicamenteuze maatregelen onvoldoende resultaat bieden, zijn er nog een aantal andere mogelijkheden zoals: aspiratie van grote cysten onder echo- of CT-geleiding in combinatie met sclerotherapie, cystefenestratie, zenuwblokkades of renale denervatie. Chirurgische interventies versnellen of vertragen het proces van de nierfunctie-achteruitgang over het algemeen niet.

Overleg zo nodig met de behandelend specialist over het te voeren beleid bij pijnklachten. Het UMCG heeft een **protocol** ontwikkeld dat specifiek gericht is op pijnbestrijding bij ADPKD. Eventueel kan de patiënt via de behandelend specialist verwezen worden.

- **Leefstijladviezen** Sommige aanpassingen in de leefstijl kunnen in meer of mindere mate een gunstige invloed hebben op het ziektebeloop. De (huis)arts ondersteunt de patiënt om deze leefstijladviezen op te volgen en kan hierbij gebruik maken van de **NHG-Zorgmodules Leefstijl**:
 - Verhoogde waterinname kan de nierfunctie beschermen.
 - Een zoutarm dieet kan helpen de bloeddruk onder controle te houden en helpt mogelijk om de nieren te beschermen.
 - Een eiwitarm dieet helpt patiënten met een ernstig verminderde nierfunctie (eGFR<30) te voorkómen dat afvalproducten van de stofwisseling zich ophopen in het bloed.

- Een beperkte cafeïne-inname kan mogelijke bevordering van cystegroei door cafeïne voorkómen.
- Gewichtsbeheersing. Adviseer gezonde, gevarieerde voeding en lichaamsbeweging (zie [NHG-Standaard Obesitas](#)).
- Roken bevordert de nierschade. Adviseer de rokende patiënt dringend te stoppen met roken en bied zo nodig ondersteuning door de patiënt hierbij te begeleiden of te wijzen op hulpprogramma's (zie [NHG-Standaard Stoppen met roken](#)).
- **Vrouwelijke geslachtshormonen** Mogelijk kunnen oestrogenen en progestagenen de groei van levercysten bevorderen. Daarom is extra begeleiding in de vorm van goede voorlichting, advies en controle nodig voor alle vrouwen met een polycysteuze leveraandoening in de reproductieve fase.³ Houd hier rekening mee wanneer er vraag is naar anticonceptieve maatregelen of wanneer er een indicatie is voor hormonale substitutietherapie (HST).
- **Griepvaccinatie** Op grond van de individuele situatie wordt bepaald of de patiënt in aanmerking komt voor de jaarlijkse griepvaccinatie. Onder andere bij patiënten met ernstige nierinsufficiëntie leidend tot nierdialyse of niertransplantatie en na een niertransplantatie, is griepvaccinatie geïndiceerd.
- **Urineweginfectie** De voornaamste klachten zijn dysurie, polyurie, hematurie en eventueel koorts. Behandel een urineweginfectie volgens de [NHG-Standaard Urineweginfecties](#). Geadviseerd wordt om vóór aanvang met antibiotica een urinekweek af te nemen. Overleg bij twijfel met de behandelend nefroloog over het te voeren beleid.
- **Niercyste-infectie** De voornaamste klachten zijn hematurie en koorts. Behandeling bestaat uit antibiotica, bij voorkeur fluorquinolonen of trimethoprim-sulfamethoxazole. Daarnaast is het belangrijk een bloedkweek af te nemen, voor het uiteindelijk te voeren antibiotisch beleid. Overleg bij het vermoeden van een niercyste-infectie met de nefroloog over het beleid, of eventuele (spoed)verwijzing.
- **Niercystebloeding** De voornaamste klacht is hematurie. Meestal is de bloeding self-limiting en treedt herstel op in 2-7 dagen. Een ziekenhuisopname kan nodig zijn wanneer de bloeding persisteert. Het tijdelijk staken van de ACE-remmer en/of diuretica tijdens zo'n episode kan acute nierschade mogelijk voorkomen. Overleg bij het vermoeden van een niercystebloeding met de nefroloog over het te voeren beleid.
- **Nierstenen** De voornaamste klachten zijn pijn in de flank, bewegingsdrang en hematurie. Geef in acute situaties 10 mg morfine subcutaan of intramusculair. Overleg bij vermoeden van nierstenen met de nefroloog of een uroloog over het te voeren beleid. Hiermee wijkt het beleid bij nierstenen bij patiënten met ADPKD af van de [NHG-Standaard Urinesteenlijden](#).
- **Levercyste-infectie** De voornaamste klachten zijn lokale pijn, koorts en bloedwaarden passend bij een infectie. De patiënt is meestal ziek. Behandeling bestaat uit breed spectrumantibiotica uit de groep fluorquinolonen. Overleg bij vermoeden van een levercyste-infectie met de nefroloog of hepatoloog over het te voeren beleid.
- **Acute cholangitis** De voornaamste klachten zijn koorts, icterus en pijn rechts boven in de buik. Patiënten zijn doorgaans erg ziek. Overleg met de hepatoloog over een eventuele opname in het ziekenhuis voor behandeling.
- **Acute hoofdpijn** Verwijs een patiënt met (mogelijk) ADPKD met acute, ernstige hoofdpijn met spoed naar de neuroloog voor analyse in verband met de kans op een intracerebrale bloeding.
- **Complicaties door gebruik van tolvaptan** Overleg bij een vermoeden van problemen door gebruik van tolvaptan met de nefroloog. Bekende complicaties bij het gebruik van tolvaptan zijn:
 - *Dehydratie* Er bestaat een verhoogd risico op dehydratie tijdens het gebruik van tolvaptan tijdens periodes van braken en/of diarree. De (huis)arts adviseert in dat geval in overleg met de nefroloog de dosis tolvaptan tijdelijk te verminderen of gebruik te staken. Zorg daarnaast voor goede rehydratie.
 - *Stijging leverenzymen* Tolvaptan heeft invloed op de leverenzymen. Tijdens behandeling met dit middel controleert de nefroloog structureel de leverenzymen (eerste 18 maanden elke maand, daarna vier keer per jaar). Overleg met de nefroloog indien bij tussentijdse bepalingen een stijging van de leverenzymen gevonden wordt.
- **Afstotingsverschijnselen na niertransplantatie** Na transplantatie is begeleiding van patiënten en eventuele naasten erg belangrijk. In veel gevallen is de huisarts het eerste aanspreekpunt bij klachten, vragen en psychosociale problemen. Patiënten herstellen zeer wisselend na een transplantatie. Ook na een geslaagde transplantatie kan de patiënt te maken krijgen met lichamelijke beperkingen zoals vermoeidheid en verminderde weerstand door het levenslange gebruik van immunosuppressiva. Let ook expliciet op tekenen van afstoting van de donornier. Afstoting kan zich uiten in koorts en een algemeen gevoel van ziek zijn. Soms zijn er echter helemaal geen klachten. Neem bij een vermoeden van afstoting direct contact op met het transplantatiecentrum.

Psychosociale aspecten

- **Acceptatie** In de beginfase, maar zeker ook tijdens het verdere verloop van de ziekte is aandacht voor de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van ADPKD belangrijk. Na het vernemen van de diagnose kunnen er gevoelens zijn als boosheid, verdriet of wanhoop. Patiënten en/of familieleden zullen ineens met een totaal veranderd toekomstbeeld moeten leren omgaan. Aanpassing, ook in emotioneel opzicht, is nodig omdat de fysieke mogelijkheden veranderen. Beroepskeuze, partnerkeuze, kinderwens en ouderschap komen in een ander perspectief te staan. Ook het uitvoeren van taken binnen het gezin en de rolverdeling hierbij vragen meestal herschikking.
- **Erkenning** De vaak onzichtbare lichamelijke klachten maken dat de patiënt het gevoel kan hebben te moeten knokken voor erkenning van de ziekte. Patiënten kunnen in de maatschappij tegen onbegrip aanlopen, omdat er ogenschijnlijk niet veel aan de hand is, maar patiënten wel duidelijk beperkingen ervaren. Het is belangrijk dat

zorgverleners psychische, functionele en economische gevolgen van de ziekte voor patiënten en hun familie erkennen.²⁰ Evalueer deze gevolgen regelmatig tijdens consulten. Steun patiënten en familieleden bij het omgaan met deze last.

- **Lotgenotencontact** Via de Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN) kunnen patiënten in contact komen met lotgenoten (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De huisarts kan patiënten wijzen op het bestaan van deze patiëntenvereniging.
- **Arbeidsparticipatie** Toenemende klachten bij het voortschrijden van de ziekte (vermoeidheid en pijn) kunnen van invloed zijn op de werkzaamheden in het dagelijks leven en in het beroep. Het kan daarom verstandig of nodig zijn om de hoeveelheid of het soort werk aan te passen. De huisarts kan de patiënt wijzen op de expertise van de bedrijfsarts. Ook de Nierpatiënten Vereniging Nederland heeft een Steun- en Adviespunt (STAP) voor vragen en problemen rond werk en uitkeringen.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** Meestal stelt een internist of nefroloog de diagnose ADPKD. De multidisciplinaire specialistische teams in de universitair medische centra en de met deze centra samenwerkende klinieken beschikken over actuele kennis op het gebied van ADPKD.
- **Behandeling en begeleiding** De behandeling vindt meestal plaats vanuit een multidisciplinair team onder leiding van een (kinder)nefroloog in een in ADPKD gespecialiseerd centrum.
- **Expertisecentra** In 2015 heeft de minister van VWS drie expertisecentra (voorlopig) erkend op het gebied van ADPKD:
 - UMCG-Expertise Center for Polycystic Kidney Diseases in [Groningen](#).
 - LUMC-Center for Inherited Kidney Disease in Leiden.
 - Radboudumc ([Radboud Center Renal Disorders](#)). Tevens is het Radboudumc-Liver Cyst Center in Nijmegen een erkend expertisecentrum op het gebied van levercysten. In deze centra vindt coördinatie van de behandeling en begeleiding van patiënten met ADPKD plaats. Behandeling van patiënten kan ook in andere ziekenhuizen plaatsvinden. Voor actuele informatie over expertisecentra zie www.zichtopzeldzaam.nl/expertisecentra.
- **Erfelijkheid** Voorlichting en diagnostiek van patiënten en familieleden vindt plaats op de afdeling (klinische) genetica in een UMC (al dan niet via de buitenpolikliniek in een perifeer ziekenhuis). Een gespecialiseerde polikliniek voor preconceptie-advies en beleid rondom zwangerschap bij nierpatiënten bevindt zich in het [UMC Utrecht](#).

Belangenbehartiging

- **Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)**
De missie van de NVN is het helpen bij het behouden en/of verbeteren van de kwaliteit van leven en zorg van mensen met een chronische nierziekte.
- **De Nierstichting (NSN)**
De Nierstichting zet zich in voor fondsenwerving bij de hele Nederlandse bevolking onder andere ten behoeve van onderzoek, innovatie en preventie op het gebied van nierziekten.
- **Nefrovisie**
Dit is het ondersteunende bureau voor het kwaliteitssysteem in de nefrologie.
- **MEE**
MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
- **Ieder(in)**
Ieder(in) geeft, als koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte, informatie en ondersteuning.

Achtergrondinformatie

- Richtlijnen:
 - [Uitgebreide informatie over \(de genetica van\) ADPKD](#)
- NHG-Standaarden:
 - [M05 Urineweginfecties](#)
 - [M44 Depressie](#)
 - [M84 Cardiovasculair risicomangement](#)
 - [M85 Stoppen met roken](#)
 - [M95 Obesitas](#)
 - [M106 Pijn](#)
 - [NHG-Zorgmodules Leefstijl](#)
- Brochures:
 - [NVN-brochure erfelijkheid en nierziekten](#)

Relevante websites

- Nierpatiënten Vereniging Nederland:
www.nvn.nl
- De Nierstichting:
www.nierstichting.nl
- Vereniging Klinische Genetica Nederland:
www.vkgn.org
- Nefrovisie:
www.nefrovisie.nl
- MEE:
www.mee.nl
- Ieder(in):
www.iederin.nl
- Informatie over Preïmplantatie Genetische Diagnostiek:
www.pgdnederland.nl
- Website - onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen, relevante documentatie, adressen van patiëntenorganisaties en informatie over expertisecentra:
www.zichtopzeldzaam.nl
- Informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekten:
www.huisartsengenetica.nl
www.erfelijkheid.nl
- Informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekten (en verzekeraarbaarheid):
www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren
- Nederlandse website voor kinderen met informatie over erfelijke ziektes:
www.ikhebd.nl

Literatuurlijst

1. Buiting C, Njoo K. [Richtlijn informatie uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzing \(HASP\)](#). 2008. Nederlands Huisartsen Genootschap.
2. Büscher R, Büscher AK, Weber S, Mohr J, Hegen B, Verster U, et al. Clinical manifestations of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): kidney-related and non-kidney-related phenotypes. *Pediatr Nephrol* 2014;29:1915-1925.
3. Chapman AB, Devuyst O, Eckardt K, Gansevoort RT, Harris T, Horie S, et al. Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD): executive summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int* 2015 Jul;88(1):17-27.
4. Ecker T. Cardiovascular complications in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Curr Hypertens Rev* 2013 Feb;9(1):2-11.
5. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. Amsterdam 2006.
6. Gansevoort RT, Arici M, Benzin T, Birn H, Capasso G, Covic A, 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;0:1-12.
7. Guay-Woodford LM, Bissler JJ, Braun MC, Bockenhauer D, Cadnapaphornchai MA, Dell KM, et al. Consensus expert recommendations for the diagnosis and management of autosomal recessive polycystic kidney disease: report of an international conference. *J. Pediatr* 2014 September; 165(3):611-617.
8. Hendriks SA. [Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg](#). VSOP. Soest. 2014.
9. Harris PC, Torres VE. Polycystic Kidney Disease, Autosomal Dominant. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.
10. Hoyer PF. Clinical manifestations of autosomal recessive polycystic kidney disease. *Curr Opin Pediatr* 2015 Apr;27(2):186-92.
11. Niaudet P. Autosomal recessive polycystic kidney disease in children. Beschikbaar op www.uptodate.com. Geraadpleegd op 27 februari 2016.
12. Ong ACM, Devuyst O, Knebelmann B, Walz G. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the changing face of clinical management. *Lancet* 2015;385:1993-2002.
13. Peters DJM, Losekoot M, De Die-Smulders CEM, Stevens-Baldewijns M, Breuning MH. Van gen naar ziekte; PKHD1 en recessief erfelijke cystenieren. *Ned Tijdschr Geneesk* 2005 Februari; 149(9).
14. Spithoven EM, Kramer A, Meijer E, Orskov B, Wanner C, Caskey F, Collart F, Finne P, 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 International* 2014;86:1244-1252.
15. Spithoven EM, Kramer A, Meijer E, Orskov B, Wanner C, Abad JM, 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:iv15-iv25.
16. Torres V, Harris PC, Pirson Y. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet* 2007;369: 1287-301.
17. Vajda I. [Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen](#). VSOP. Soest. 2015.
18. Wetenschap vertalen naar beleid om de ADPKD-zorg in Europa te verbeteren. Een rapport van het European ADPKD Forum. Online beschikbaar op: www.nvn.nl/files/nvn_nl/EAF_Report_2015b_NL.pdf.
19. Willey CJ, Blais JD, Hall AK, Krasa HB, Makin AJ, Czerwiec FS. Prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease in the European Union. *Nephrol Dial Transplant* 2016 Jun 19;pii: gfw240.
20. Zittema D, Boertien WE, van Beek AP, Dullaart RP, Franssen CF, de Jong PE et al. Vasopressin, copeptin, and renal concentrating capacity in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease without renal impairment. *Clin J Am Soc Nephrol* 2012 Jun;7(6):906-13.

ARPKD

Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) is een recessief overdraagbare aandoening die wordt gekenmerkt door cysteuze verwijding van de verzamelbuizen van de nieren en afwijkingen in de ontwikkeling van de intrahepatische galwegen waardoor congenitale leverfibrose kan ontstaan.¹¹ ARPKD openbaart zich in veel gevallen al rond de geboorte of in de eerste kinderjaren en heeft een ernstiger beloop dan ADPKD.

- **Vóórkomen** De incidentie van ARPKD is 1: 20.000 levend-geborenen.⁷ De meerderheid wordt herkend gezien het ernstige beeld. De verdeling tussen jongens en meisjes is gelijk.
- **Erfelijkheid** Deze aandoening wordt veroorzaakt door homozygote of compound heterozygote mutaties in het *PKHD1*-gen. Deze afwijking is autosomaal recessief, dit betekent dat de ziekte alleen tot uiting kan komen wanneer van beide ouders een mutatie is geërfd. De herhalingskans op ARPKD bij een volgende zwangerschap bedraagt 25%. Prenatale diagnostiek is mogelijk met behulp van DNA-analyse of echografie. Bij ARPKD kan de sterke groei van de nieren pas laat in de zwangerschap optreden, na de 24^e week. Daarom heeft DNA-onderzoek de voorkeur. DNA-onderzoek in een volgende zwangerschap is alleen mogelijk als de oorzakelijke mutatie(s) bekend is. Prenatale genetische diagnostiek is hierbij ook een optie.
- **Etiologie** ARPKD wordt veroorzaakt door mutaties in het *PKHD1*-gen dat codeert voor fibrocystine (ook wel polyductine genoemd). De functie van fibrocystine is nog onbekend. Het lijkt erop dat verlies van fibrocystine de functie van het cilium beïnvloedt en de terminale differentiatie van de verzamelbuisjes in de nier en het galsysteem verstoort.¹³
- **Differentiële diagnose** Deze is in het geval van cystenieren bij foetus en pasgeborene uitgebreid en het stellen van de juiste diagnose is van groot belang voor de prognose en het geven van erfelijkheidsadvies.¹³ Omdat het onderscheid met cystenieren veroorzaakt door ADPKD bijzonder moeilijk kan zijn, wordt regelmatig bij beide ouders echografie van de nieren verricht om de mogelijkheid van ADPKD uit te sluiten.
- **Beloop** Deze vorm van cystenieren heeft een ernstiger beloop dan bij ADPKD met vroege manifestatie van cysten in de nieren en galwegen op de kinderleeftijd. De aandoening presenteert zich in de meeste gevallen al bij prenataal echo-onderzoek met vergrote, echorijke nieren bij de foetus. Door een slechte nierfunctie wordt er weinig of geen vruchtwater gevormd. Dit geeft een gebrek aan bewegingsvrijheid en kan leiden tot een scala aan afwijkingen, zoals een onvolledige ontwikkeling van de longen. Ongeveer 30% van de aangedane neonaten sterft kort na de geboorte door longhypoplasie. De mate van cystevorming in de nieren is echter variabel en wanneer er voldoende urineproductie is, treden bovengenoemde afwijkingen niet op en kan het kind levend geboren worden. Bij kinderen die de neonatale periode overleven, ontstaat nierfalen vaak in het eerste decennium en 60% van de kinderen heeft nierfunctievervangende therapie nodig op de leeftijd van 10 jaar. Ongeveer 10% van de kinderen heeft door recidiverende cholangitis en cirrose een levertransplantatie nodig.¹⁰ Patiënten die de eerste maanden overleven, hebben meer dan 80% kans op overleving langer dan 15 jaar. Sterfte is vooral een gevolg van systemische hypertensie, nierfalen en leverfibrose leidend tot oesophagusvarices.
- **Symptomen** De klinische presentatie varieert, afhankelijk van het moment waarop de eerste symptomen tot uiting komen en de mate van betrokkenheid van nieren en lever.
 - Kinderen die zich presenteren tijdens de zuigelingentijd, hebben doorgaans ernstige nierproblemen en slechte overlevingskans. Naast ademhalingsproblemen zijn er vaak ook voedingsproblemen door de nierinsufficiëntie. Hierbij kan ook groeivertraging optreden.
 - Bij kinderen die de neonatale periode overleven, kan in de eerste jaren de nierfunctie verbeteren door ontwikkeling van de nieren. Daarna treedt progressieve achteruitgang op door toenemende cystevorming en de ontwikkeling van interstitiële fibrose. Daarbij kunnen de volgende klachten optreden:
 - **Polyurie en polydipsie** Dit ontstaat door een verminderd vermogen om urine te concentreren.
 - **Hypertensie** Van de kinderen ontwikkelt 2/3 hypertensie in de eerste maanden van het leven. Dit gaat meestal vooraf aan afname van de nierfunctie. De hypertensie is vaak ernstig en moeilijk te behandelen.¹⁰
 - **Hyponatriëmie** Dit wordt vaak gezien bij zuigelingen met vroege nierproblemen. Hierbij spelen het renine-angiotensine-aldosteronsysteem en vasopressine waarschijnlijk een rol.¹⁰
 - **Recidiverende urineweginfecties** Dit komt voor bij 20-50% van de kinderen, vaker bij meisjes dan bij jongens.¹⁰
 - **Nierfalen** Meer dan de helft van de patiënten met ARPKD heeft voor de leeftijd van 10 jaar nierfunctievervangende therapie nodig vanwege nierfalen.

- **Congenitale leverfibrose** Histologisch is dit bijna altijd aanwezig, maar mogelijk is het klinisch niet waarneembaar bij zuigelingen. De fibrose is progressief en kan uiteindelijk leiden tot ernstige portale hypertensie.¹⁰ Leverenzymen blijven meestal binnen de normaalwaarden.
- **Hepatobiliaire manifestaties** Deze zijn gerelateerd aan de portale hypertensie door de leverfibrose: splenomegalie, ascites en oesophageale varices die gastro-intestinale bloedingen kunnen veroorzaken.
- **Cholangitis** Acute bacteriële cholangitis gaat gepaard met dilatatie van de galwegen in de eerste levensmaanden. Kenmerken zijn koorts en gestegen leverwaarden (met name bilirubine en gamma-GT).
- Patiënten die tijdens de adolescentie worden gediagnosticeerd of wanneer ze volwassen zijn, presenteren zich typisch met symptomen gerelateerd aan de congenitale leverfibrose (hepatomegalie, portale hypertensie).¹¹
- **Beleid** Er is geen curatieve behandeling mogelijk. De hoofdbehandelaar is een kinder nefroloog en deze coördineert de zorg vanuit een multidisciplinair team in een academisch centrum. De zorg bestaat uit management van de klinische complicaties die het (in)directe gevolg zijn van de ziekte (zoals hypertensie en terugkerende cholangitis) en uiteindelijk nierfunctievervangende therapie. De voorkeur gaat hierbij uit naar een preëemptieve transplantatie. De aanpak van de extrarenale problemen is complex, er is weinig wetenschappelijk bewijs en de problemen zijn vaak moeilijk behandelbaar.² Voor elke patiënt is daarom een op het individueel afgestemde aanpak nodig. Of een procedure wel of niet wordt uitgevoerd, vereist zorgvuldige analyse gebaseerd op de resultaten van presymptomatisch onderzoek en uitvoerig overleg met de ouders.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)

De NVN is een actieve vereniging, van en voor nierpatiënten. De NVN organiseert uiteenlopende activiteiten voor leden, geeft voorlichting en maakt lotgenotencontact mogelijk. Daarnaast vindt belangenbehartiging plaats van alle nierpatiënten, bijvoorbeeld door lobby van de landelijke politiek en overleg met zorgverleners.

Nierpatiënten Vereniging Nederland

Postbus 284
1400 AG BUSSUM
Telefoon: 035-6912128
E-mail: secretariaat@nvn.nl
www.nvn.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan de professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting (www.thuisarts.nl).

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. M.A. Griffioen, arts/auteur VSOP
Mevrouw drs. M.G. Nijhuis, arts/auteur VSOP
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Mevrouw drs. D. Stemkens, arts/vrijwilliger VSOP
Mevrouw drs. M. Storm, patiëntenvoortwoordiger NVN
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw dr. E. A. M. Cornelissen, kinderarts-nefroloog, Radboudumc Nijmegen
Mevrouw dr. E. Meijer, nefroloog i.o., UMC Groningen
Prof. dr. R.T. Gansevoort, nefroloog, UMC Groningen
Mevrouw dr. A.M. van Eerde, klinisch geneticus, UMC Utrecht

De Diagnosegroep Cystenieren van de Nierpatiënten Vereniging Nederland gaf commentaar vanuit het patiëntenperspectief.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, augustus 2017

