

Informatie over ADPKD (autosomaal dominante polycysteuze nierziekte) (ADPKD-PKD1/ ADPKD-PKD2)

Wat is ADPKD?

ADPKD staat voor Autosomaal Dominante Polycysteuze Nierziekte, ook wel cystenieren. Het is een erfelijke ziekte. ADPKD komt vaak voor: ongeveer 1 op de 800-1000 mensen heeft het. Deze informatiebrief gaat over ADPKD door veranderingen in het *PKD1* of *PKD2* gen. Er zijn ook andere, zeldzamere vormen van ADPKD. Daarvoor gelden andere risico's en adviezen.*

Wat gebeurt er met de nieren?

Bij ADPKD gaan de nieren steeds slechter werken. Uiteindelijk hebben mensen dialyse of een niertransplantatie nodig.

De gemiddelde leeftijd hiervoor is tussen de 55 en 80 jaar. Dit hangt af van de verandering in het DNA. Maar ook binnen één familie kan dit sterk verschillen.

Wat merkt u ervan?

Van beginnende nierziekte merkt u niets. Met een echo zijn wel cysten zichtbaar in de nieren. Cysten zijn holtes gevuld met vocht. Deze zijn vaak al zichtbaar voordat de nieren slechter gaan werken.

ADPKD in andere organen

ADPKD is niet alleen een nierziekte. Ook andere lichaamsdelen kunnen problemen krijgen:

- Hoge bloeddruk: Vaak hebben mensen met ADPKD al een verhoogde bloeddruk voordat de nieren slechter gaan werken. U merkt hier meestal niets van.
- Cysten in andere organen. Cysten kunnen ook ontstaan in de lever en alvleesklier (minder vaak). Deze cysten kunnen pijn geven, maar zorgen meestal niet voor uitval van deze organen.
- Hersenbloedvaten: Bij 5 tot 10 van de 100 mensen met ADPKD komen verwijdingen van hersenbloedvaten voor. Deze heten aneurysmata. De meeste mensen merken niet dat zij een aneurysma hebben. Meestal veroorzaakt het geen klachten. Maar soms wordt het aneurysma steeds groter, en barst het uiteindelijk. Zo ontstaat een hersenbloeding.

Welke medische adviezen zijn er?

Behandeling van ADPKD

Er is geen genezing mogelijk bij mensen met ADPKD. Wel wordt het volgende aangeraden:

- Bloeddruk controle: Het is belangrijk om een hoge bloeddruk zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.
- Ruim drinken: Het is goed om veel te drinken. Volwassenen drinken dan dagelijks 2-3 liter. Voor kinderen geldt een andere hoeveelheid. Vraag dit aan de kinderarts. Drink bij voorkeur dranken zonder cafeïne.
- Gezonde leefstijl:
 - Houd een gezond gewicht door gevarieerd te eten en te bewegen.
 - Rook niet.
 - Eet meestal minder dan 6 gram zout per dag.
 - Bij gevorderde nierziekte krijgt u van de nefroloog aanvullende dieetadviezen.

Er is een medicijn voor ADPKD. Dit medicijn heet Tolvaptan. Het remt de groei van cysten, maar stopt dit niet helemaal. Het is dus geen wondermiddel. Het medicijn heeft ook bijwerkingen. Alleen bepaalde mensen met ADPKD krijgen dit medicijn. U moet bijvoorbeeld nog een redelijke nierfunctie hebben. Uw nefroloog kan met u bespreken of dit medicijn geschikt voor u is.

Advies voor controles

Voor mensen die 50% kans hebben op ADPKD of die ADPKD hebben, adviseren wij regelmatige controles:

- Bij kinderen (vanaf 5 jaar):
 - Elke jaar bloeddruk en urine (microalbumine/proteïnurie) laten controleren bij een kinderarts of kindernefroloog.
 - Eenmalig rond 13 jaar de nierfunctie (creatinine) laten meten. Deze waarde zegt op zich weinig, maar is later handig om mee te vergelijken.
- Bij volwassenen:
 - Elk jaar bloeddruk en urine (microalbumine/proteïnurie) laten controleren bij de huisarts.
 - Af en toe de nierfunctie laten controleren.
 - Voorafgaand aan een zwangerschap: bloeddruk, urine en nierfunctie laten controleren.
 - Soms advies voor controle van hersenbloedvaten, afhankelijk van de familiegeschiedenis.

Controle van hersenbloedvaten

Soms adviseren we om de hersenbloedvaten te laten controleren. Dit hangt af van:

- Of er in uw familie mensen zijn geweest met verwijdingen van hersenbloedvaten (aneurysmata).
- Of er in uw familie mensen zijn geweest met bloedingen in de hersenen.
- (Als er weinig of geen familieleden de diagnose ADPKD hebben, kunnen we dit risico niet goed inschatten).
- Of u risicovolle activiteiten doet, zoals diepzeeduiken of verkeersvliegen.

Bespreek dit met uw arts.

Wat is de oorzaak?

ADPKD wordt veroorzaakt door veranderingen in de genen. Dit zijn de bouwstenen van ons DNA. Er zijn twee genen die ADPKD kunnen veroorzaken: *PKD1* en *PKD2*. Bij families met een verandering in het *PKD1*-gen worden mensen meestal op jongere leeftijd ernstig nierziek dan bij het *PKD2*-gen.

Hoe erft ADPKD over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen ADPKD hebben en doorgeven aan hun kinderen. Ieder kind van een ouder met ADPKD heeft een kans van 50% (1 op 2) om ADPKD te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen

Kinderen van personen met ADPKD hebben elk een kans van 50% om ADPKD te hebben geërfd.

Waarom wachten we met het stellen van de diagnose?

Vaak wachten we met het stellen van de diagnose tot iemand volwassen is. Zo kunnen kinderen later zelf beslissen wanneer ze willen weten of ze ADPKD hebben.

Dit is verantwoord omdat de meeste medische problemen en behandelingen pas op volwassen leeftijd nodig zijn.

Belangrijk voor ouders

Vertel artsen die uw kind behandelen dat er ADPKD in de familie voorkomt. Zo kunnen zij met u meedenken over wanneer bepaald onderzoek wel of niet nodig is. Wees samen terughoudend met beeldvorming van de buik bij uw kind, tenzij dit medisch noodzakelijk is.

Volg wel de controleadviezen voor kinderen die eerder in deze brief staan.

Voor begeleiding bij de timing van diagnose kan een afspraak bij de polikliniek klinische genetica gemaakt worden. Daar kunnen de voor- en nadelen van vroege diagnose besproken worden.

Broers en zussen

Of broers en zussen ook ADPKD kunnen hebben, hangt af van de ouders:

- Als één van de ouders ADPKD heeft: dan hebben broers en zussen ook 50% kans.
- Als geen van de ouders ADPKD heeft: dan is ADPKD nieuw ontstaan. De kans voor broers en zussen is dan erg klein.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

DNA-onderzoek

Als bekend is welke DNA-verandering in de familie voorkomt, kan met een DNA-test worden vastgesteld of iemand ADPKD heeft of niet.

Echo-onderzoek (van de bovenbuik)

ADPKD kan ook met een echo vastgesteld worden. Of de diagnose met een echo *uitgesloten* kan worden, hangt af van de leeftijd en het type DNA-verandering in de familie. Dit kan meestal op 30- of 40-jarige leeftijd.

Verwijzen voor informatie en/of onderzoek

Familieleden kunnen zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur voor:

- Informatie over de erfelijke aanleg en risico's.
- Advies over controles.
- Voor- en nadelen van het stellen van de diagnose.
- Mogelijkheden bij kinderwens.

Tijdens het gesprek wordt besproken wat ADPKD inhoudt en welke controles worden geadviseerd. Ook krijgen familieleden begeleiding bij de keuze of en wanneer zij de diagnose willen weten.

Een informatief gesprek bij een klinisch geneticus hoeft niet te worden opgegeven bij een medische keuring voor een verzekering.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Er zijn 6 mogelijkheden als iemand 50% kans heeft op een kind met ADPKD:

1. Het risico accepteren. Bij kinderen worden dan de eerder genoemde controles geadviseerd.
2. Onderzoek tijdens de zwangerschap. Dit kan met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Onderzoek vóór de zwangerschap. In bepaalde gevallen is dit mogelijk (embryoselectie). Voor meer informatie verwijzen wij u graag naar www.pgtnederland.nl.
3. Donorbehandeling: zwanger worden met een eikel of zaadcel van een donor
4. Adoptie of pleegzorg.
5. Geen of minder kinderen krijgen.

Voor meer informatie over deze mogelijkheden kan een afspraak gemaakt worden bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie:

- Informatie van het erfocentrum over ADPKD: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/autosomaal-dominante-polycysteuze-nierziekte-adpkd>
- Over verzekeraarbaarheid bij een erfelijke aanleg: www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes
- Keuzehulp als er een erfelijke ziekte in de familie is: www.keuzehulp-dna-onderzoek.nl
- Keuzehulp vormgeven kinderwens bij een erfelijke ziekte: <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>
- Informatie van de Nierstichting over cystenieren: <https://nierstichting.nl/alles-over-nieren/nierziekten/cystenieren>
- Webinar Genetica en ADPKD (NVN): <https://youtu.be/sWYE5-6zaA4?t=1891>
- Kennisgroep zeldzame ziekten Niervereniging Nederland (NVN): <https://nierstichting.nl/wij-werken-aan/leven-met-nierziekte/belangenbehartiging/kennisgroep-zeldzame-nierziekten>
- Nierstichting informatie nierziekten en erfelijkheid <https://nierstichting.nl/alles-over-nieren/nieren-en-nierschade/erfelijkheid-en-nierziekte>

* de informatie in deze bijlage gaat uit van een zekere diagnose ADPKD met een heterozygote pathogene *PKD1* of *PKD2* mutatie, en een daarbij passende ziekte- en familiegeschiedenis. In deze bijlage worden de nieuwere cyste-genen (*GANAB*, *DNAJB11*, *ALG5*, *IFT140* etc) niet genoemd. Hiervoor kunnen dus andere adviezen gelden.