

## **Informatie over ADPKD (autosomaal dominante polycysteuze nierziekte)**

### **Wat is de AKPKD?**

ADPKD staat voor Autosomaal Dominante Polycysteuze Nier (Kidney) Ziekte (Disease). Deze erfelijke nierziekte komt redelijk veel voor, bij ongeveer 1 op de 1000 mensen.

Het belangrijkste kenmerk is de achteruitgang van de nierfunctie, waardoor dialyse of niertransplantatie noodzakelijk wordt. De gemiddelde leeftijd waarop mensen dialyse of niertransplantatie nodig hebben kan variëren van ongeveer 55 tot 80 jaar, afhankelijk van de verandering in het DNA. De spreiding kan echter groot zijn, ook binnen één familie.

Cysten (holtes) in de nieren zijn echografisch aantoonbaar lang voordat nierfunctie-stoornissen worden vastgesteld.

ADPKD is niet alleen een nierziekte. Vaak hebben patiënten al een verhoogde bloeddruk voor de nierfunctie achteruitgaat. Cysten kunnen ook optreden in de lever (vaak), en de alvleesklier (minder vaak dan in de lever). Deze cysten kunnen wel pijnklachten geven, maar leiden in de regel niet tot uitval van deze organen, zoals op termijn in de nieren wel het geval is. Bij ADPKD komen bij een deel (5-10%) van de patiënten aneurysmata (verwijdingen) van de hersenbloedvaten voor.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

#### *Behandeling van ADPKD*

Er is geen genezing mogelijk bij mensen met ADPKD. Wel moeten complicaties als bijvoorbeeld hoge bloeddruk behandeld worden. Ook wordt geadviseerd om dagelijks veel te drinken.

Er is wel een medicijn voor ADPKD (Tolvaptan). Deze behandeling remt cystegroei, maar stopt het niet: het is geen wondermiddel. Bovendien geeft het middel ook bijwerkingen. Deze behandeling wordt alleen gegeven aan (bepaalde) patiënten die nog een redelijke nierfunctie hebben. Met de nefroloog kan overlegd worden of er in uw geval/in uw familie indicatie is voor deze behandeling.

#### *Screening aneurysmata (verwijdingen van de hersenbloedvaten)*

Of screening van de hersenbloedvaten voor u/in uw familie geadviseerd wordt is onder andere afhankelijk van of er mensen met aneurysmata, of bloedingen daaruit, zijn voorgekomen in de familie, en of u (beroepsmatig of privé) risicovolle situaties ondergaat (diepzeeduiken, verkeersvliegen etc).

### **Wat is de oorzaak?**

ADPKD wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in één van twee genen: *PKD1* of *PKD2*. In families met *PKD1* mutaties is over het algemeen sprake van een ernstiger beeld.

*\* In deze bijlage worden de nieuwere cyste-genen (GANAB, DNAJB11 etc) niet genoemd, de bijlage gaat uit van een zekere diagnose ADPKD met een heterozygote pathogene PKD1 of PKD2 mutatie, en een daarbij passende kliniek (incl stamboom).*

### **Hoe erft ADPKD over?**

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

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen van personen met ADPKD hebben ieder een kans van 50% om de aanleg voor de ziekte geërfd te hebben. Broers en zussen van personen met ADPKD hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook ADPKD heeft (gehad). ADPKD kan ook nieuw bij een persoon ontstaan; in dat geval is de kans op de aandoening voor broers en zussen erg klein.

Het hangt van de verandering in het DNA af, op welke leeftijd de diagnose betrouwbaar met echo kan worden uitgesloten.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?**

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

- 1) Het risico accepteren; bij kinderen wordt dan geadviseerd de bloeddruk en nierfunctie vanaf 5-jarige leeftijd te screenen, en beeldvorming zo mogelijk te vermijden tot de volwassen leeftijd
- 2) Onderzoek in de zwangerschap (vlokkentest/vruchtwaterpunctie)
- 3) In bepaalde gevallen is onderzoek vóór de zwangerschap mogelijk (preïmplantatie genetische diagnostiek/embryoselectie). Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).
- 4) Eicel/zaadceldonatie
- 5) Adoptie/pleegzorg
- 6) Afzien van kinderen

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

**Waar vind ik meer informatie:**

<https://erfelijkheid.nl/ziektes/autosomaal-dominante-polycysteuze-nierziekte-adpkd>

<https://www.nieren.nl/bibliotheek/3-nierziekten/39-cystenieren>

<https://www.nvn.nl/media/2236/brochure-erfelijkheid-en-nierziekte.pdf>

<https://www.nieren.nl/bibliotheek/21-nierziekten-en-erfelijkheid>

11 november 2020.