

## Aangeboren polycysteuze nierziekte

### Andere benamingen: cystennieren

#### Soort ziekte

Aanlegstoornis waarbij door talrijke vochtblazen de nieren al voor de geboorte niet goed werken.

#### Wat is polycysteuze nierziekte

Polycysteuze nierziekte (poly=veel; cyste=vochtblaas) wil zeggen dat beide nieren veel holtes bevatten die gevuld zijn met vocht. Cysten in de nier komen veel voor en er zijn verschillende vormen van deze aandoening. Cysten kunnen al voor de geboorte ontstaan door verschillende oorzaken. Er bestaan zowel erfelijke als niet-erfelijke vormen. Men kan vier soorten aangeboren cystennieren onderscheiden:

- 1) Multicysteuze dysplastische nier  
De nier bevat weinig normaal nierweefsel en bestaat uit enkele grote simpele vochtblazen. Wanneer dit éénzijdig voorkomt, kan de andere nier het werk overnemen. Als deze aandoening dubbelzijdig voorkomt, kan het kind niet overleven. Deze aandoening is niet erfelijk.
- 2) Recessief erfelijke cystennieren  
Deze erfelijke vorm van cystennieren ontstaat doordat het kind van beide ouders een genverandering erft. Er zijn tenminste drie genen die recessief erfelijke cystennieren kunnen veroorzaken.
- 3) Dominant erfelijke cystennieren  
Deze vorm van de ziekte wordt geërfd van één ouder. Soms heeft het kind een ernstiger vorm van de ziekte dan de ouder, waarbij zich al voor de geboorte een groot aantal cysten in de nier vormt. Over dominant erfelijke cystennieren is een [apart informatieblad](#) beschikbaar.
- 4) Syndromen met cystennieren

Een syndroom is een combinatie van lichamelijke verschijnselen die gezamenlijk één oorzaak hebben. Voorbeelden van syndromen waarbij cystennieren kunnen voorkomen: Syndroom van Meckel Gruber, het Zellweger Syndroom en het Bardet-Biedl Syndroom.

#### Wat zijn symptomen en vooruitzichten

##### Symptomen

Het kind drinkt in de baarmoeder voortdurend vruchtwater. De nieren, de plasbuizen en de blaas moeten goed werken om dat allemaal weer uit te plassen. Wanneer de nieren voor de geboorte niet goed werken, ontstaat een tekort aan vruchtwater. De vliezen komen strak om het kind te zitten en het kind kan zich niet of nauwelijks bewegen. Hierdoor ontwikkelen de longen zich niet goed.

De onderontwikkeling van de longen kan ertoe leiden dat na de geboorte onvoldoende zuurstof kan worden opgenomen om alle weefsels te voorzien. In dat geval zal het kind overlijden; niet door het nierprobleem, maar door het longprobleem dat daarvan het gevolg is.

Voor de geboorte kan al opvallen dat de baarmoeder niet goed groeit. Bij echo- onderzoek is dan zichtbaar dat er (bijna) geen vruchtwater is. Ook is dan te zien of er geen nieren zijn aangelegd (nier-agenesie) of dat er wel nieren zijn, maar dat ze cysten bevatten.

##### Diagnose

Er zijn dus veel verschillende vormen van aangeboren polycysteuze nieren. Het is belangrijk dat er een goed onderbouwde diagnose komt: dan is duidelijk wat er aan de hand is. Veel ouders van een kind met aangeboren cystennieren willen weten hoe groot de kans is dat een volgend kind dezelfde aandoening heeft. Die kans hangt sterk af van de diagnose. Bij multicysteuze dysplastische nieren is die kans klein: 1-2%. Bij erfelijke cystennieren is het risico op herhaling groter.

Om een diagnose te stellen zal de arts verschillende onderzoeken voorstellen.

##### Vooruitzichten

Als de longen ernstig onderontwikkeld zijn, zijn de vooruitzichten somber. Het kind overlijdt meestal kort na de

geboorte. Wanneer het kindje overleeft, zijn de medische problemen afhankelijk van de nierfunctie en van eventueel bijkomende problemen.

Een eenzijdige multicysteuze nier levert meestal geen problemen op. Wel stelt de arts soms voor om de slechte nier te verwijderen, om infecties te voorkomen.

## **Behandeling**

Onderontwikkeling van de longen kan niet goed worden behandeld. Als het kind overleeft, krijgt het vaak al snel hoge bloeddruk. Dat kan worden bestreden met medicijnen. Als de nierfunctie te ver achteruit gaat, is dialyse of niertransplantatie nodig. Bij sommige patiënten treden ook problemen op in de lever. Soms wordt daarvoor een levertransplantatie verricht.

### **Meer weten?**

Goede informatie over erfelijke nierziekten vindt u ook op de site van het Erfocentrum: <http://www.erfelijkheid.nl>

*Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.*