

## **Dominant erfelijke polycysteuze nierziekte** **Andere benamingen: Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD) of dominant erfelijke cystennieren**

### **Soort ziekte**

Erfelijke ziekte waarbij talrijke vochtblazen in de nieren de nierfunctie langzaam verminderen.

### **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. Bij de meest voorkomende vorm ontstaan er vanaf de vroegste jeugd zeer vele vochtblazen in beide nieren. De vochtblazen groeien langzaam en op den duur komt het normale nierweefsel in het gedrang. Daardoor gaat de nier minder goed werken en uiteindelijk gaat de nierfunctie geheel verloren. Dan is dialyse of niertransplantatie nodig.

De meest voorkomende vorm van cystennieren is dominant erfelijk. Dit wil zeggen dat de ziekte wordt veroorzaakt door één gen, waarbij kinderen van iemand met de ziekte 50% kans hebben om de ziekte te erven. Bij een klein deel van deze patiënten ontwikkelt de ziekte zich minder snel, doordat er minder cysten zijn. De nierfunctie blijft dan meestal behouden tot boven de 65 jaar. Bij de snellere vorm is al rond het vijftigste levensjaar dialyse nodig.

Naast de dominant erfelijke vorm van cystennieren bestaat een groot aantal andere aandoeningen waarbij cysten in de nieren voorkomen. Daarover is een [apart informatieblad](#) beschikbaar.

### **Wat zijn symptomen en vooruitzichten**

#### **Symptomen**

Lange tijd zijn er niet of nauwelijks klachten. Eerste symptomen kunnen zijn: pijn in de rug en/of flank, een vol gevoel in de buik, bloed in de urine, urineweginfectie en hoge bloeddruk. De flankpijn kan vaag of heel hevig zijn. Bloed in de urine kan het gevolg zijn van nierstenen die bij patiënten met erfelijke cystennieren veel vaker voorkomen. Het bloed kan ook afkomstig zijn van een bloeding in een cyste. Het volle gevoel in de buik kan het gevolg zijn van sterke vergroting van de nieren. Ook de lever kan vergroot zijn door cysten en daardoor hobbelig aanvoelen.

In een kleine minderheid van de patiënten treedt een verwijding van slagaders (aneurysma) in het hoofd op. Bij heftige hoofdpijn is daarom nader onderzoek nodig.

#### **Diagnose**

Niercysten kunnen goed zichtbaar worden gemaakt met behulp van echo-onderzoek. Maar voor het 20<sup>e</sup> levensjaar kunnen ze nog te klein zijn om opgemerkt te worden. Wanneer echter bij iemand na zijn 30<sup>e</sup> geen cysten te zien zijn, is het zeer onwaarschijnlijk dat hij deze dominant erfelijke nierziekte heeft.

#### **Vooruitzichten**

De snelheid waarmee de nierfunctie achteruit gaat, kan sterk verschillen. Het is dan ook niet goed mogelijk al op jonge leeftijd het beloop later te voorspellen. Wel is bekend dat urineweginfecties, nierstenen en bloedingen de groei van cysten sterk kunnen bevorderen.

### **Behandeling**

Er bestaat op dit moment geen behandeling waarvan bewezen is dat deze een gunstig effect heeft bij dominant erfelijke cystennieren. Wel wordt er veel onderzoek gedaan. In Groningen wordt een groep patiënten

behandeld met een experimenteel geneesmiddel waarvan nog niet bekend is of het werkt. Complicaties van cystennieren zoals hoge bloeddruk, urineweginfecties en nierstenen dienen uiteraard intensief behandeld te worden. Bij patiënten met dominant erfelijke cystennieren komen vaak hart- en vaatziekten voor. Omdat roken ook een belangrijke risicofactor is voor hart- en vaatziekten, zou iemand met cystennieren niet moeten roken.

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.*