



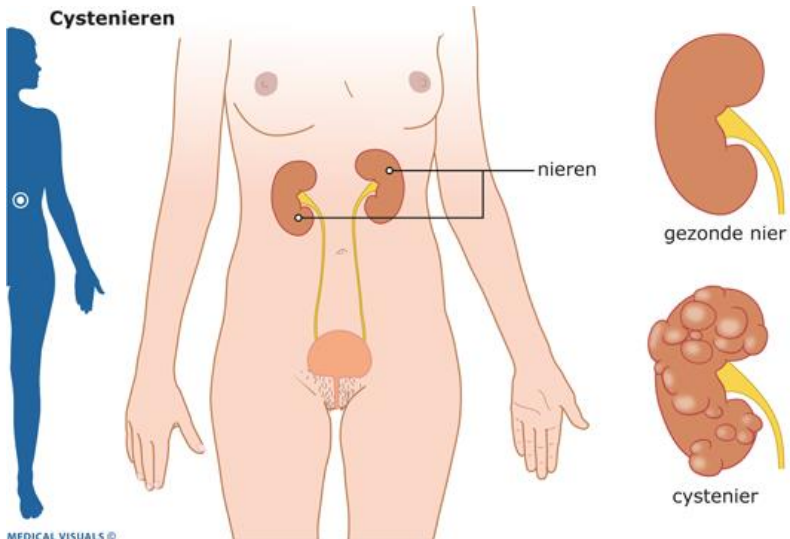
Cystenieren

Cystenieren is de meest voorkomende erfelijke nierziekte. Een andere benaming is ADPKD, Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. Vrij vertaald betekent dit: niet geslachtsgebonden, dominant overervende polycysteuze nierziekte.

Ontstaan

Er zijn twee genen ontdekt die cystenieren kunnen veroorzaken: het PKD-1 en het PKD-2 gen. Als één van de ouders cystenieren heeft, is de kans dat zij cystenieren aan hun kinderen doorgeven ongeveer vijftig procent. Daarnaast kan de ziekte ook spontaan ontstaan.

Door een aangeboren afwijking worden er cysten gevormd in een aantal organen, vooral in de nieren, maar vaak ook in de lever. Cysten zijn holten met daarin vocht. De grootte en het aantal cysten verschilt van persoon tot persoon en kan variëren van een speldenknop tot een pingpongbal.



Wat zijn de klachten?

Hypertensie (hoge bloeddruk) is vaak het eerst symptoom en komt al op jonge leeftijd voor bij mensen met cystenieren.

Overige klachten ontstaan vaak pas als de nieren vergroot zijn:

- drukkende pijn in de buik en rug
- bloed in de urine door een bloeding uit een geknapte cyste
- infectie van een niercyste
- urineweginfectie
- nierstenen
- toegenomen buikomvang
- verminderde eetlust en snel vol gevoel doordat de vergrote nieren en evt. lever tegen de maag aandrukken
- toegenomen kans op hart- en vaatziekten

Hoe vaak komt het voor?

Het komt in Nederland bij ongeveer 3 tot 4 op 10.000 mensen voor.

Diagnose

Cystenieren is (meestal) een erfelijke aandoening. De eerste klachten treden meestal pas op latere leeftijd op. Bij patiënten met familieleden die cystenieren hebben kan de diagnose bevestigd worden door middel van echografie van de nieren. Als er geen familieleden zijn die cystenieren hebben of hebben gehad dan kan met een echo de diagnose niet altijd met zekerheid worden gesteld. Als er twijfel over de diagnose blijft bestaan kan genetisch onderzoek worden gedaan. Hiermee kan het afwijkende PKD1 of PKD2 gen worden aangetoond. In de meeste gevallen zal genetisch onderzoek niet nodig zijn.

Wat is het beloop?

In de loop der jaren neemt het aantal en de grootte van de cysten toe. De nieren nemen hierdoor toe in grootte en gewicht. Een gezonde nier heeft de grootte van een gebalde vuist met een inhoud van ongeveer 150 ml. Bij cystenieren kan dit uitgroeien tot 5000 ml.



De cysten verdrukken steeds meer het gezonde nierweefsel. Daardoor neemt de nierfunctie af. Uiteindelijk zal dit vaak leiden tot ernstige nierschade.

De gemiddelde leeftijd waarop nierfalen ontstaat, ligt tussen het 40^e en 70^e levensjaar. De snelheid van nierfunctieachteruitgang kan echter van patiënt tot patiënt sterk verschillen.

Voor ongeveer zeventig procent van de patiënten met cystenieren komt er een moment waarop nierfunctie-vervangende therapie (dialyse of niertransplantatie) nodig is. Zie info 2.3 'Nierfunctievervangende behandeling'.

Behandeling

De behandeling richt zich op het voorkomen van verdere nierschade, het voorkomen/beperken van complicaties, zoals hoge bloeddruk en het behandelen van klachten.

Bloeddruk controle

Hoge bloeddruk leidt tot achteruitgang van de nierfunctie.

Een goede behandeling van hoge bloeddruk vertraagt de achteruitgang van de nierfunctie bij nierziekten.

Een extra reden om een goede bloeddruk na te streven is dat patiënten met een verminderde nierfunctie een hogere kans hebben op hart- en vaatziekten. Bij een goed gereguleerde bloeddruk vermindert dit risico.

U krijgt voor de behandeling van hoge bloeddruk medicijnen voorgeschreven, in combinatie met een zoutbeperkt dieet. Met een gezonde leefstijl kunt u de behandeling versterken. Zie info 2.6 'Hoge bloeddruk', info 2.38 'Bloeddrukverlagende medicijnen' en/of info 2.39 'Plastabletten' en info 4.3 'Natrium (zout)'.

Vertragen van de groei van niercysten

De groei van de cysten kan worden afgeremd met specifieke dieetadviezen. Zie info 4.50 'Dieet bij cystenieren'.

Ontwikkelingen

De afgelopen jaren is meer duidelijkheid gekomen over het onderliggende mechanisme van cystevorming. Daardoor is er inzicht ontstaan in aangrijpingspunten om cystevorming tegen te gaan of te verminderen. In 2017 is het medicijn tolvaptan beschikbaar gekomen voor een specifieke groep patiënten met cystenieren. Naar het effect van een ander medicijn, lanreotide wordt nog onderzoek gedaan. Vraag uw nefroloog naar de mogelijkheden. Zie info 2.56 'Medicijnen bij cystenieren'.

Het is mogelijk om de diagnose cystenieren al te stellen voordat er klachten zijn. Omdat er op dit moment nog geen behandeling is waarmee cystenieren genezen kan worden, wordt er meestal geadviseerd om op jonge leeftijd nog geen onderzoek te doen naar de aanwezigheid van cystenieren. Dit omdat de diagnose consequenties kan hebben voor opleiding en het afsluiten van een hypotheek of verzekeringen. Met de komst van het medicijn tolvaptan (waarmee het ziektebeloop vertraagd kan worden) zal dit in de toekomst mogelijk gaan veranderen.

Meer informatie?

U vindt extra informatie op www.nieren.nl/bibliotheek, dossier 'Nierziekten - Cystenieren'.

Zie ook de brochure 'Erfelijke cystenieren' op de site van de Nierstichting:

<https://nierstichting.nl/voorlichtingsmaterialen/folders-particulieren/>.