



ADPKD: genetische zorg
NVN webinar 26 augustus 2021

Albertien van Eerde, klinisch geneticus
Expertise Centrum voor Erfelijke en Aangeboren Nier- en Urinewegandoeningen

nvn nierpatiënten vereniging nederland

Europees Erfelijkheidsnetwerk

Utrecht University Medical Center Utrecht

1

belangen spreker


(potentiële) belangenverstremgeling

Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties met bedrijven

- Sponsoring of onderzoeksgeld
- Honorarium of andere (financiële) vergoeding
- Aandeelhouder
- Andere relatie, namelijk ...

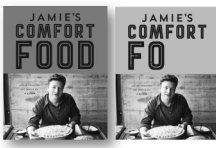
Geen / zie hieronder

Bedrijfsnamen




2

ADPKD : autosomaal dominante overerving



- 1 schrijffout nodig om de ziekte te hebben
- 50% kans om de aanleg/ziekte door te geven
- jongens/meisjes evenveel kans
- DNA schrijffout kan geen generaties overslaan
 - 'Wat je niet hebt, kan je niet doorgeven'
 - Wel kan het zijn dat je al kinderen hebt voordat de diagnose gesteld wordt
 - Of dat mensen bijvoorbeeld aan iets anders overlijden, voordat ze de diagnose krijgen/bemerken

<https://www.nvn.nl/nieuws/webinar-over-erfelijkheid-en-organoiden-gemist/> vanaf ongeveer 6:30



3

Definitie: ADPKD

ADPKD=cystenieren veroorzaakt door 1 schrijffout in hetzij PKD1, hetzij PKD2

Als geen DNA onderzoek/diagnose, dan: -typisch beeld op echo -passende overerving in familie


niet alleen nierziekte:

- levercysten
- kans op hersenbloeding
- 1e verschijnsel vaak hoge bloeddruk (kan jong)

ADPKD

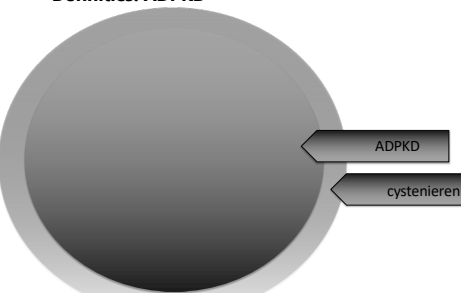
cystenieren

https://pkdinternational.org/downloads/ADPKD_Patient_Route_Map_NETHERLANDS_Dutch.pdf



4


Definitie: ADPKD



- zelfde overerving / milder beeld / andere genen
- andere overerving / vergelijkbaar beeld / andere genen / of zelfde genen
- ernstiger beelden / andere overerving / wel soms overlap
- nieuwe genen!

ADPKD

cystenieren



5

definitie: wat is 'testen' (ook bij kinderen)



- betekenissen niet goed of fout, maar wel belangrijk dat jij en je gesprekspartner (arts/familie) hetzelfde bedoelen!

1. onderzoek doen om een diagnose bij een persoon te stellen
2. onderzoek doen om de gezondheid van de persoon te bewaken, maar NIET om de diagnose te stellen



6

definities: wat is 'testen' (ook bij kinderen)

- betekenis niet goed of fout, maar wel belangrijk dat jij en je gesprekspartner (arts/familie) hetzelfde bedoelen!

1. onderzoek doen om een diagnose bij een persoon te stellen
 - nog geen patient/bekende diagnose in de familie
 - typisch beeld
 - atypisch beeld
 - wel bekende ziekte in de familie
 - typisch/atypisch
 - opties:
 - met DNA onderzoek (breder, of gericht op bekende mutatie in de familie, beide kan snel als het moet)
 - met echo
 - kan op kinderleeftijd en op volwassen leeftijd voorkomen



7

definities: wat is 'testen' (ook bij kinderen)

- betekenis niet goed of fout, maar wel belangrijk dat jij en je gesprekspartner (arts/familie) hetzelfde bedoelen!

1. onderzoek doen om een diagnose bij een persoon te stellen
2. onderzoek doen om de gezondheid van de persoon te bewaken, maar NIET om de diagnose te stellen ('screenen'):
 - NB zeker zijn van de diagnose in de familie
 - niets behandelbaars missen – onder 18 jaar
 - te hoge bloeddruk
 - eiwit bij de urine
 - nierfunctie behandelen je niet, overwegen ook niet (of eenmalig rond 13 jarige leeftijd) te testen
 - beeldvorming/DNA onderzoek vermijden, maar wel open kaart spelen naar kinderen, want vermijden lukt niet altijd
 - eigen keuzevrijheid / autonomie (en simpele screening)
 - overwegingen zullen schuiven als behandeling < 18 jaar in beeld komt

Vanaf jaar of 5 bij kinderarts: doen!



8

definities: wat is 'testen' (ook bij kinderen)

- betekenis niet goed of fout, maar wel belangrijk dat jij en je gesprekspartner (arts/familie) hetzelfde bedoelen!

1. onderzoek doen om een **diagnose** bij een persoon te **stellen**
2. onderzoek doen om de **gezondheid** van de persoon te **bewaken**, maar **niet** om de diagnose te stellen ('screenen'):
 - NB zeker zijn van de diagnose in de familie
 - niets behandelbaars missen – onder 18 jaar
 - niets behandelbaars missen – boven 18 jaar
 - als je niet in aanmerking komt voor tolvaptan, en/of de (dit moment), dan kan je nog steeds ervoor kiezen een tijdlang urine en bloeddruk in de gaten te houden, met af en toe nierfunctie (huisarts): DOEN!
 - andere redenen om wel te willen weten:
 - donorkandidaat
 - opties bij kindervers
 - 'gewoon' willen weten
 - beeldvorming hersenvaten (als indicatie; neuroloog)

Voorlichting tolvaptan bij neuroloog
NB je kan maar 1x diagnose weten



9

Wie leveren genetische zorg

Elke afdeling Klinische Genetica:

- klinisch genetici (io)
- genetisch consulenten / PA
- maatschappelijk werkers
- verpleegkundig specialist
- labspecialisten
- analisten



- multidisciplinair
- multidisciplinaire poli's
- md overleg
- veel onderzoek
- (inter)nationale functie



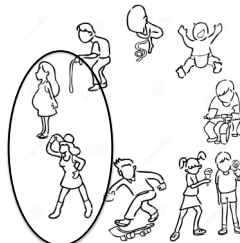
10

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten

- komen meestal tbv (bijna) volwassen kinderen / rest van de familie
- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- zorgen dat diagnose op DNA niveau helder is, zodat bruikbaar voor nageslacht (lukt niet altijd meteen)
- zijn al nierpatient en al gesetteld – DNA diagnose erbij heeft weinig consequenties
- (screenings)adviezen voor directe familieleden (bv betrouwbare echoleeftijd)
- zijn bron voor informatie aan kinderen/familie
- (kinderen komen vaak ook mee naar afspraak/bellen in)



11

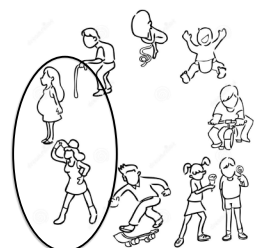
Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten

- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- twee grote onderwerpen:
 - wel / niet diagnose stellen
 - opties bij kindervers



12

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- twee grote onderwerpen:
 - wel / niet diagnose stellen:
- behandeling
- kinderwens
- nierdonatie
- gewoon (etc)
- levensverzekering/ arbeidsongeschiktheidsverzekering
- hoop houden
- screening: vaak ook ok

– eventueel ook met maatschappelijk werker

– afwegen (on-)mogelijkheden van DNA en echo onderzoek

<https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>



13


Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- twee grote onderwerpen:
 - wel / niet diagnose stellen
 - vormgeven kinderwens, opties:
 1. risico accepteren
 - kinderen in screening (of diagnose stellen rond 5 jaar?)
 2. onderzoek in zwangerschap
 3. onderzoek voor zwangerschap (embryoselectie)
 4. zaadceldonatie/(eiceldonatie)
 5. adoptie/pleegzorg
 6. afzien van kinderen/minder kinderen

ook hierbij: maatschappelijk werk mogelijk

<https://www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl/>



14

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten




Poli nierziekten en zwangerschap voor adviezen over risico's zwangerschap voor moeder en kind




15

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten




- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- ~17 jaar: informatief
 - wat is ADPKD
 - hoe werkt de erfelijkheid
 - denkraam aanbieden over wel/niet willen weten
 - aanstippen opties bij kinderwens ('niet pas komen als je gister zwanger wilde zijn/al bent')
 - bespreken belang screening bloeddruk en urine
 - kandidaat voor/interesse in tolvaptan?




16

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten




- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- 13-16 jaar / pubers...
- mogen komen, als wens kind/ouders, maar uitstellen tot 17 kan ook
- groep 7-8 is goede leeftijd voor informatiegesprek op eigen niveau
- altijd: nagaan of screening bloeddruk/urine ingeregeld is




17

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten




- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- rond 5 jaar: start screening bij kinderarts




18

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten




- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- Bij nieuwe diagnose bij ouder / eerste kind dat in screening gaat: poli erfelijke nierziekten voor kinderen: klinisch geneticus en kindernefroloog spreken ouders en kind samen voor uitleg ADPKD en wat daarbij komt kijken.




19

Genetische zorg en ADPKD: levensloop zorg, niet elk half jaar, maar wel op belangrijke momenten



- altijd: klopt (klinische) diagnose? (bv opvragen familie gegevens)
- vaak niet bij genetica/in ziekenhuis
- soms wel nieuwe verwijzing bij echo-afwijkingen, dan regelmatig meer/iets anders aan de hand dan alleen ADPKD
- als verschijnselen, dan hoe dan ook onder controle van kindernefroloog



20


Hoe dan? / samenvattend

- genetische zorg=levensloopzorg
- verwijzing door huisarts of nefroloog
- verzekerde zorg, wel eigen risico

LET OP:

- Een gesprek met een klinisch geneticus heeft nooit gevolgen voor je verzekeringen of hypotheek.

- een (informatief) gesprek bij een medisch specialist (klinisch geneticus, nefroloog, neuroloog) hoeft niet gemeld te worden bij een medische keuring (maar dan moet die dokter dus niet 'voor de zekerheid wat testjes doen')
- belangrijke leeftijden:
 - 5
 - (11-12)
 - 17 / jong volwassen
 - op tijd voor kinderwens
 - oudere leeftijd/met volwassen kinderen/neven/nichten



21

ten slotte: maak graag kennis met (en typ uw vragen!)





GeNepher@umcutrecht.nl, erfelijkenierziekten@umcutrecht.nl, erfelijkenierziekten.nl




22

Reserveslide verzekeren



23

Reserve slides PGD/PND



24