

De dag die ik nooit

Denise kreeg een goede uitslag van de arts

‘Intens gelukkig was prachtige cadeau van

Sommige dagen in je leven zul je niet snel vergeten. Zo koestert Denise (26) 27 juni 2022, de dag waarop ze eindelijk te horen kreeg dat ze de erfelijke nieraandoening die in haar familie voorkomt, níet heeft.

Een beetje zenuwachtig nam ik afgelopen zomer plaats in de spreekkamer van de arts. Ik was naar het ziekenhuis gekomen om de uitslag van het genetisch onderzoek te bespreken. Het onderzoek waaruit onder andere zou blijken of ik wel of niet dezelfde heftige nieraandoening



Wat zijn cyste-nieren?

Er zijn verschillende vormen van cyste-nieren, waarvan Autosomaal Dominante Polycysteuze Nierziekte (ADPKD) de bekendste is.

ADPKD is tevens de meest voorkomende erfelijke nierziekte, die in Nederland ongeveer één op de duizend mensen treft.

Cysten zijn holten gevuld met vocht. Door de vorming van cysten kan het gezonde nierweefsel in de knel komen. De cysten nemen steeds meer plek in, waardoor de nieren hun werk niet goed meer kunnen doen. Hierdoor kunnen verschillende klachten ontstaan, zoals bijvoorbeeld buikpijn en een vol gevoel. Andere symptomen zijn: een hoge bloeddruk, pijn in de buik en rug, een dikke buik, bloed in de urine, nierstenen en infecties van de urinewegen.

De erfelijke aandoening is niet te genezen. De behandeling van cyste-nieren richt zich daarom vooral op het remmen van de nierschade. Sommige mensen met cyste-nieren krijgen medicijnen. Ook een zoutarm dieet kan helpen, omdat je dan minder vocht vasthoudt.

Bronnen: Nierstichting en www.nieren.nl.

had als mijn vader en oma. Mijn oma - inmiddels helaas overleden, overigens niet aan haar nieraandoening - had een donornier, gekregen van mijn tante. Mijn vader zou in de toekomst aan de beurt komen. Zelf hoopte ik heel erg dat ik zo iets niet zou hoeven meemaken. Bij mijn oma en vader had ik van dichtbij gezien hoe zwaar hun ziekte was en hoe erg die hun leven beïnvloedde. Het voorkomen kon ik niet. Maar als nu werd bevestigd dat ik het ook zou krijgen, dan kon ik me er wel op gaan instellen.

vergeet

ik met dit het leven'



Van tevoren had ik me goed voorbereid op het gesprek. Zo had ik al allerlei vragen opgeschreven voor het geval mijn arts slecht nieuws zou hebben. Ik wilde bijvoorbeeld weten welke medicijnen ik dan zou moeten gaan slikken en wat de bijwerkingen waren. Ook was ik benieuwd of ik later gewoon zwanger zou kunnen worden of beter kon gaan voor ivf met pre-implantatie genetische diagnostiek. Daarbij worden embryo's vooraf gecheckt, zodat ik zou kunnen kiezen voor een embryo dat het gen voor de aandoening niet had. Overigens had ik geen relatie - nog steeds niet - maar ik zag me later wel settelen en een gezin stichten. Wat als dat met een positieve uitslag een stuk moeilijker zou worden? Ik wilde er niet te veel aan denken, maar toch spookten deze vragen continu door mijn hoofd. Ik moest het gewoon weten. Terwijl de arts haar verhaal begon, dacht ik aan mijn oma en mijn vader. Ooit hadden zij een soortgelijk gesprek gehad en voor hen was dat niet gunstig verlopen..."

Confronterend

"Ik was een jaar of vijf toen mijn oma zich opeens steeds erg moe voelde. Wat ik me ervan herinner, is dat ze altijd

echo laten maken. Als zij het ook had gehad, had ze haar nier niet kunnen doneren aan mijn oma, maar gelukkig bleek dat niet zo te zijn. Ook mijn vader kon een echo laten maken, maar van die mogelijkheid maakte hij geen gebruik. Hij vond het veel te confronterend allemaal. Stel dat zou blijken dat hij het had... Dan moest hij direct zijn leven drastisch omgooien en overstappen op een streng, zoutarm dieet. Dat was de enige manier om zo min mogelijk vocht vast te houden. Als echte levensgenieter die van lekker eten hield, zag mijn vader dat niet zitten. Helaas kreeg hij rond z'n veertigste last van een hoge bloeddruk en werd hij alsnog onderzocht. Toen bleek dat ook hij cyste-nieren had. Net als mijn oma moest hij op dieet en veel medicijnen slikken. Superheftig nieuws natuurlijk, helemaal omdat de kans dat ik het ook had vijftig procent was."

Wachten

"Het liefst wilde ik meteen weten of ik ook aanleg had voor deze nieraandoening, maar jammer genoeg kon ik daar toen nog niet achter komen. Ik was destijds pas elf jaar - broers of zussen heb ik

'Van dichtbij had ik gezien wat die zware ziekte met mijn oma en mijn vader had gedaan'

uitgeput in haar stoel zat, als wij op bezoek kwamen. Toen was ze pas begin vijftig. Na uitgebreid onderzoek bleek ze cyste-nieren te hebben. De holtes in haar nieren waren gevuld met vocht, waardoor de nieren ernstig beschadigd waren. Het was niet te genezen en omdat de cysten leidden tot nierfalen, had ze uiteindelijk een donornier nodig. Gelukkig was haar dochter, mijn tante, een match. Na de niertransplantatie voelde mijn oma zich weer een stuk beter, maar ze moest wel altijd medicijnen blijven slikken om afstoting van de donornier te voorkomen. Omdat cyste-nieren erfelijk zijn, moest mijn tante eerst een

trouwens niet - en cyste-nieren ontstaan meestal pas tussen je twintigste en dertigste. Omdat er in Nederland verder weinig genetisch onderzoek wordt gedaan, kreeg ik het advies om af te wachten. Als ik rond mijn dertigste last zou krijgen van mijn nieren, kon er altijd nog onderzoek gedaan worden door middel van een echo. In 2020 verhuisden we naar België. We woonden al vlakbij de grens en ik ging ►

De dag die ik nooit vergeet



huisarts of ik ook meteen wilde laten onderzoeken of ik aanleg had voor cyste-nieren. Opgelucht nam ik haar aanbod aan. Natuurlijk wilde ik dat. Dan wist ik eindelijk waar ik aan toe was."

Verlossing

"Bijna een jaar later kreeg ik de uitslag. Dat duurde best lang, omdat onder andere bepaald moest worden in welk gen in onze familie de nieraandoening precies zat. Daarom moest eerst mijn vader genetisch onderzocht worden en daarna pas ik. Maar uiteindelijk brak die belangrijke dag toch aan. De dag waarop ik eindelijk uitsluitsel zou krijgen.

Als eerste begon de klinisch geneticus over mijn orthopedische klachten, mijn slechthorendheid en mijn bijziendheid. Helaas was daarover weinig naar voren gekomen uit het genetisch onderzoek. Er zouden nog meer onderzoeken gedaan moeten worden. Jammer, maar het was niet anders. Eerlijk gezegd was ik ook veel nieuwsgieriger naar die andere uitslag. Had ik het of niet? Uiteindelijk kreeg ik het verlossende antwoord: ik had de

'Ik zit nu in een rolstoel, maar dat weerhoudt me er niet van om te genieten van het leven'

al in België naar school, dus de stap naar ons buurland was voor ons niet echt groot. Toch had het voor mij wel grote gevolgen, want toen we eenmaal in België woonden, kreeg ik een andere huisarts. Met haar besprak ik regelmatig de orthopedische klachten die ik al sinds mijn vijfde had. Zo deden mijn voeten vaak pijn en kreeg ik op mijn drieëntwintigste ook veel last van mijn knieën en heupen, waardoor ik al snel niet goed meer kon lopen. Daarnaast heb ik progressief gehoorverlies en progressieve bijziendheid. Omdat de oorzaak van mijn klachten onduidelijk was en mijn huisarts het een ongebruikelijke combinatie vond op mijn leeftijd, vroeg ze een genetisch onderzoek aan. Dat is in België een stuk normaler dan in Nederland. En omdat we daar toch voor gingen, vroeg mijn

nieraandoening níét! Ik was dolblij! Voor mij voelde het als intens geluk. Misschien was dit wel een van de mooiste cadeaus van het leven voor mij. Dit hoofdstuk kon ik in ieder geval afsluiten."

Toekomst

"De onderzoeken voor mijn andere klachten lopen momenteel nog steeds en ik voel me redelijk oké. Door de pijn in mijn voeten, knieën en heupen zit ik in een rolstoel, maar dat weerhoudt me er niet van om zo veel mogelijk te genieten van het leven. En dus ga ik er regelmatig op uit. Alleen of met iemand samen.

Met mijn vader gaat het ook oké. Omdat hij zich goed houdt aan zijn zoutarme dieet en medicatie neemt die cystevorming vermindert, daalt zijn nierfunctie langzamer, maar uiteindelijk zal ook hij toch een donornier moeten krijgen. Hoe dat precies zal gaan, weten we nog niet. Mijn vader kan pas op de donorwachlijst worden gezet, zodra hij het eindstadium van nierfalen heeft bereikt. Hopelijk duurt dat nog heel lang en tot die tijd zien we het wel. Ondanks alles heb ik goede hoop op een mooie toekomst!" ■