

## PKD-richtlijn 2024 - Tips bij monitoring

Presentatie dr. E.J. (Ward) van Beers van de Van Creveldkliniek van het UMC Utrecht over de eerste [internationale PKD-richtlijn](#) gehouden tijdens de Nationale Zeldzame Bloedziektendag op 28 september 2024

### Diagnose van PKD

- Belangrijk om te weten is dat PK-activiteit normaal kan zijn in mensen met PKD. Er is dus altijd specialistisch genetisch onderzoek nodig
- Je mag de PK activiteit dus ook niet gebruiken om de zwaarte van de ziekte of de ontwikkeling van de ziekte te voorspellen.

Dr. Ward van Beers adviseert om PKD goed te laten monitoren door een hematoloog.

## Tips

### Gezonde botten

- Vitamine D en Calcium checken
- Botdichtheid screenen met een DEXA-scan
  - Vanaf 18 jaar en daarna om de vijf jaar
  - Bij PKD heeft 50% botontkalking. Het maakt niet uit of je wel of geen bloedtransfusies krijgt.

**Endocriene functie:** dat is een duur woord voor hormonen.

Endocriene functies bepalen bij:

- Regelmatig bloedtransfusies
- IJzerstapeling in organen
- Hormonencheck ook bij kinderen

### Nierfunctiecheck

- Bij iedereen
- Bloedtesten
- Eiwitverlies test je met een urinetest.

### Foliumzuur:

- Niet bewezen werking maar toch voor geschreven
- Aanmaak van sneldelende cellen
- Tekort aan foliumzuur betekent daling hemoglobine

## Protonpomp

- Medicatie die ijzeropname uit de voeding tegengaat.
- Een protonpompremmer is een ander woord voor een maagzuurremmer
- *Alleen bij patiënten zonder transfusies*

## IJzerstapeling monitoren door:

- Ferritine staat in relatie tot de liver iron concentration (LIC en vertaling leverijzerconcentratie)
- Dr. Van Beers adviseert om een MRI te laten maken van de lever als het ferritine boven de 500 is; of als de transferrine saturatie boven 0,45 of 45% is.
- Een MRI van het hart als de LIC (leverijzerconcentratie) boven de 7 gram is. Dit geldt voor iedereen.
- Transferritinesaturatie
- Je dient een basis te vinden tussen niet te hoog en niet te laag.
- Exjade starten bij een LIC (leverijzerconcentratie) van 5 gram of daarboven. Hiermee hanteert dr. Van Beers een strenger beleid dan dat de richtlijn voorschrijft omdat hij ziet dat patiënten anders al schade door het ijzer oplopen.

### Betekeningen:

**IJzer** = ijzer en dit zit overal in het lichaam, bijvoorbeeld in de lever en bloedcellen. Bloed waarde van ijzer wisselt heel erg en wordt niet gebruikt door de arts.

**Ferritine** = pakhuizen van ijzer die groter worden bij ontstekingen. Dit kun je beter niet meten als je ziek bent, want dan is deze waarde foutief verhoogd. Dan kun je er alleen maar van schrikken terwijl het niet je echte ferritine waarde is.

**Transferritinesaturatie** = transport van ijzer door het lichaam (verzadiging). Als de transportauto's leeg zijn (weinig vracht) dan is de saturatie laag en als de transportauto's vol zijn dan is de saturatie hoog. Dat betekent dat er veel ijzer aanwezig is in het lichaam.

## Milt verwijderen (splenectomie)

- Persoonlijke afweging die samen met de arts gemaakt dient te worden.
- Als over wordt gegaan tot splenectomie moeten er van te voren extra vaccinaties worden gegeven en moet er nadien twee jaar lang antibiotica worden geslikt.
- Daarna moet de patiënt altijd antibiotica in huis hebben. Bij koorts van 38.5 C dient de huisarts of het ziekenhuis worden gebeld en kan er na overleg gelijk worden begonnen met antibiotica.
- Soms is het advies is om milt i.c.m. galblaas bij galstenen en "sludge" in één keer te verwijderen. Het is namelijk een grote operatie en twee keer zo'n grote operatie is een extra belasting voor het lichaam. Met sludge wordt gal bedoeld die dik, stroperig en korrelig kan zijn.

### **Risico's bij miltverwijdering:**

- Ziek worden door bacteriën die in het lichaam komen
- Vooral op latere leeftijd kan iemand een bloedpropje krijgen. Hier kan je bloedverdunners tegen krijgen. De meest voorkomende plek voor een bloedpropje is in het onderbeen. Dit merk je door een dik rood kloppend been. Het kan ook in de longen terecht komen (longembolie) dit merk je door pijn en/of benauwdheid.

### **Hart / pulmonale hypertensie:**

- Op latere leeftijd kan het hart vergroot zijn, omdat het hart het bloed met daarin weinig zuurstof als een razende al het zuurstofarme bloed rondpompt. Dit is een zware belasting voor de hartspier
- Of het hart vergroot is, kun je meten door het stofje NTproBNP in het bloed te meten. Zo kun je ook zien of de druk in de longslagader verhoogd is dat kan duiden op pulmonale hypertensie.

### **Criteria voor transfusies:**

- *Er wordt gekeken naar groei, persoon, ziektebeeld en hemoglobinegehalte*

### **Psychologische hulp:**

- Voor patiënten van jongs af aan, ouders, partners, familieleden en mantelzorgers om trauma's te verhelpen, voorkomen en te leren omgaan met het ziektebeeld en de beperkingen die dat met zich mee kan brengen.

### **Regelmatige controle door hematoloog:**

- Zorg ervoor dat kinderen en volwassenen met PK-deficiëntie regelmatig worden gecontroleerd door een hematoloog, ongeacht hun transfusiestatus.

### **Zorg voor zwangeren:**

- Verwijs vrouwen met PK-deficiëntie, die zwanger zijn of een zwangerschap overwegen, naar een multidisciplinair foetomaternaal team dat bestaat uit een hematoloog, verloskundige, neonatoloog en andere relevante specialisten om complicaties bij de moeder en de foetus tot een minimum te beperken.