

Nierangiomyolipomen bij Tubereuze Sclerosis Complex

Soort ziekte

Nierangiomyolipomen zijn goedaardige tumoren in de nieren die voorkomen bij de erfelijke ziekte Tubereuze Sclerosis Complex (TSC).

Wat zijn nierangiomyolipomen (bij Tubereuze Sclerosis Complex)

Tubereuze Sclerosis Complex (tuber=gezwel aan de oppervlakte van de hersenen; sclerosis=verkalkt; 'complex' duidt op een grote variatie aan afwijkingen) is een ziekte met afwijkingen van de hersenen, de huid, de nieren, de longen en andere organen. De afwijkingen in de hersenen leiden tot epilepsie en verstandelijke beperkingen. Bij de helft tot driekwart van de patiënten kunnen in de nieren angiomyolipomen (angio=bloedvat; myo=spierweefsel; lipoom=vetweefselgezwel) voorkomen. Nierangiomyolipomen zijn op zichzelf goedaardige gezwellen, maar de bloedvaten ervan kunnen spontaan gaan lekken en ernstige bloedingen veroorzaken. Een deel van de angiomyolipomen bloedt niet zo snel en kan in de loop der jaren doorgroeien tot enorme afmetingen. Daardoor wordt het normale nierweefsel verdrongen en kan de nierfunctie achteruitgaan.

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

Wanneer de bloedvaten die een angiomyolipoom van bloed voorzien gaan lekken, veroorzaakt dit een bloeding in de nier die zich kan uitbreiden tot het gebied buiten de nier. Bij een bloeding ontstaat meestal een scherpe pijn in de rug, die soms naar de voorzijde van de buik trekt. Voor veel patiënten is die pijn een verergering van de rugpijn die ze wel eerder hebben gehad. Ook kan misselijkheid optreden en soms, maar lang niet altijd, zit er bloed in de urine.

Als het een grote bloeding is, kan de bloeddruk dalen en is de patiënt bleek, klam, angstig en onrustig. Patiënten met een ernstig geestelijke handicap uiten vaak geen pijnklachten, waardoor een bloeding soms niet of te laat wordt ontdekt. Daarom worden alle patiënten met Tubereuze Sclerosis Complex regelmatig onderzocht, zodat eventuele afwijkingen tijdig kunnen worden behandeld. De vooruitzichten ten aanzien van de nieren zijn daardoor voor de meeste patiënten goed. Bij een deel van de patiënten verslechtert de nierfunctie en is uiteindelijk met nierfunctievervangende behandeling in de vorm van dialyse of een niertransplantatie noodzakelijk.

Behandeling

Omdat een angiomyolipoom makkelijk bloedt, is opereren meestal niet mogelijk. De enige veilige behandeling is embolisatie, waarbij de slagaders naar het angiomyolipoom worden afgesloten. Dit gebeurt door een slangetje via de slagader in de lies op te schuiven naar de nier en zo een veertje of bolletje in te brengen in de bloedvaten van de tumor. Ook wordt wel een stof ingespoten waardoor de bloedvaten verschrompelen. Wanneer daardoor de bloedtoevoer stopt, zal ook de tumor verschrompelen.

Bij een klein aantal patiënten is het inmiddels ook gelukt de tumor te verkleinen met geneesmiddelen. Op dit moment wordt daar verder onderzoek naar gedaan.

Omdat Tubereuze Sclerosis Complex een aangeboren ziekte is, zal het waarschijnlijk nooit mogelijk worden een patiënt te genezen. Maar het zal misschien wel lukken om de afwijkingen (tijdelijk) terug te dringen. En ook om de gevolgen van de afwijkingen in de nier (en misschien ook in andere organen) te verminderen.

Meer weten?

Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland (STSN); www.stsn.nl

Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.