



## Polycysteuze leverziekte (PLD)

### Wat is PLD?

Polycysteuze leverziekte (PLD) is een erfelijke ziekte, wat betekent dat je deze aandoening waarschijnlijk geërfd hebt van een van je ouders. Dit betekent dat andere mensen in uw familie ook PLD kunnen hebben. Genetische ziekten worden veroorzaakt door mutaties (kleine veranderingen) in uw DNA. In PLD veroorzaken deze mutaties levercysten. Patiënten met PLD hebben meerdere (>10) cysten in hun lever; een cyste is een gesloten zak gevuld met vloeistof. De aanwezigheid van meerdere cysten en de groei van enkele cysten kan ervoor zorgen dat de lever groeit. Veel patiënten met PLD hebben ook cysten in hun nieren.

### Wie heeft er last van?

Veel patiënten met PLD hebben helemaal geen symptomen. Hun cysten worden per toeval ontdekt. Van de PLD-patiënten met symptomen is ongeveer 80% vrouw en PLD wordt gewoonlijk gediagnosticeerd op een leeftijd tussen de 30 en 40 jaar.

### Waarom groeien mijn cysten?

Binnen patiënten met PLD zijn er grote verschillen in de snelheid van cyste groei. De enige bekende factor die de cyste groeisnelheid verhoogt is oestrogeen, het vrouwelijke hormoon. Dit is de reden waarom de meeste patiënten met symptomen vrouw zijn en waarom de snelste cyste groei wordt gezien bij vruchtbare vrouwen. De groeisnelheid vertraagt wanneer oestrogeen niveaus dalen na de overgang.

### Welke symptomen kunnen zich voordoen?

De meerderheid van de patiënten heeft geen klachten van levercysten. Echter, aanhoudende groei van de cysten kan leiden tot een vergroting van de lever, tot 10 keer de normale grootte. Leververgroting kan symptomen veroorzaken zoals een vol gevoel in de buik, gebrek aan eetlust, snelle verzadiging, zuurbranden, misselijkheid, pijn in het gebied van de lever en in de schouder, kortademigheid, beperkingen in mobiliteit, vermoeidheid, angst en ontevredenheid over het uiterlijk, vooral als gevolg van toegenomen buikomvang.

### Hoe wordt PLD gediagnosticeerd?

Uw arts kan een diagnose stellen met een echo, CT-scan of MRI. Wanneer er 10 of meer cysten in de lever aanwezig zijn, kan de diagnose van polycyste leverziekte worden gesteld.

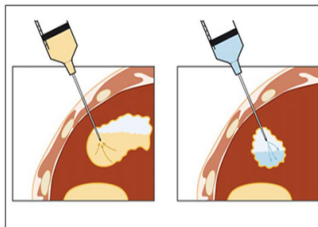
### Wat kan mijn dokter doen?

Omdat levercysten normaal geen problemen veroorzaken, is het niet vaak nodig om ze te behandelen.

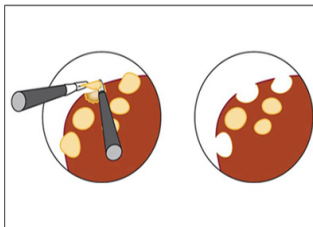
Echter, verschillende behandelingsopties zijn beschikbaar in het geval van symptomen:

- 1) Een van de behandelopties is het aanprikken en leegzuigen van grote cysten en het „branden“ van de cystewand met bijvoorbeeld ethanol of polidocanol. Deze procedure wordt vaak Aspiratie Sclerotherapie genoemd.
- 2) Cysten kunnen ook worden verwijderd middels twee soorten chirurgie. In een procedure genaamd cyste fenestratie draineert en verwijdert een chirurg de cysten met een kijkoperatie.
- 3) In de andere chirurgische optie, genaamd segmentresectie, verwijdert een zeer gespecialiseerde chirurg een deel van de lever.
- 4) Medicatie met somatostatine analoge injecties kunnen worden gebruikt om cyste groei te vertragen als er sprake is van veel kleine cysten en een vergrote lever.
- 5) De laatste behandeloptie in een klein deel van ernstig aangedane patiënten is levertransplantatie.

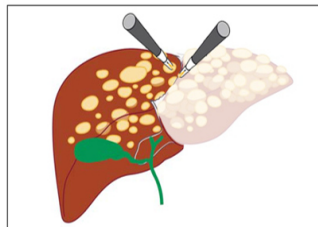
1. Aspiratie Sclerotherapie



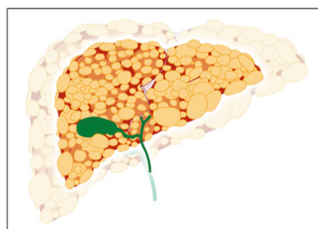
2. Laparoscopische Fenestratie



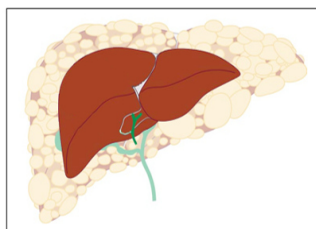
3. Segmentresectie



4. Somatostatine Analogen



5. Transplantatie



Aangezien artsen niet altijd bekend zijn met PLD, hebben zij misschien niet veel informatie om u te geven. Daarom kunt u uw arts vragen om uw ziekte en behandeling te bespreken met deskundigen van het ERN als er geen PLD-experts beschikbaar zijn in uw regio of land.

Als u ook niercysten heeft, raden wij u aan contact op te nemen met een nefroloog of nierspecialist.



## **Wat kan ik doen?**

### *Medicatie:*

Wij adviseren patiënten om geen medicatie te gebruiken met oestrogenen, aangezien deze vrouwelijke hormonen in anticonceptie en postmenopauzale hormoontherapie leiden tot een snellere levergroei.

### *Dieet:*

Er is geen speciaal dieet voor PLD. Wij raden u aan een gezond, uitgebalanceerd dieet aan. Als u ook niercysten heeft, raden wij u een dieet laag in zout (< 6 gram/dag) en een vochtinname van ongeveer 3 liter/dag aan. Dit kan helpen de nieren te beschermen.

### **Gezinsplanning:**

U kunt uw arts raadplegen voor advies over gezinsplanning en anticonceptie. Uw arts kan u, indien nodig, doorverwijzen voor genetisch overleg.

## **Zal mijn leverfunctie aangetast worden?**

De lever is een orgaan met veel verschillende functies. Zelfs wanneer er veel cysten aanwezig zijn in de lever, zal de lever nog steeds volledig functioneel blijven. Lever gerelateerde bloedtesten (bijv. gamma-GT en alkalisch fosfatase) kunnen hoger zijn dan de normale waarden bij patiënten met PLD. Belangrijk is dat dit geen punt van zorg is.

## **Wat zijn de complicaties van PLD?**

Complicaties van PLD omvatten cyste-infecties, cyste-bloedingen of cyste-ruptuur. Wanneer cysten zich in de buurt van een van de belangrijke leveraders bevinden, kan deze ader dichtgedrukt worden. Dit kan de ophoping van vocht in de buik veroorzaken.

Hoewel complicaties van cysten zeldzaam zijn, zijn dit allemaal ernstige complicaties die een dringende behandeling vereisen. Daarom raden wij u aan uw arts te raadplegen als u een van de volgende symptomen ervaart: koorts, acute ontstane ernstige leverpijn of onverklaarbare snelle toename van de buikgrootte.

## **Heb ik medische controles nodig?**

PLD-patiënten zonder symptomen hebben geen standaard medische controles nodig. Bij patiënten met symptomen die behandeld worden, worden echografie, CT-scans of MRI-scans gebruikt voor follow-up.



### **Moeten mijn familie en ik genetisch getest worden?**

Resultaten van genetische tests hebben geen invloed op de behandeling die u zult krijgen, maar genetische tests kunnen u of uw kinderen mogelijk helpen bij het kiezen van geschikte anticonceptie.

Houd er echter rekening mee dat het vinden van een genetische oorzaak voor PLD uw premies voor een levensverzekering of hypotheek kan verhogen. Aangezien niet alle genen die PLD veroorzaken nog worden ontdekt, vinden genetische tests niet altijd de mutatie die PLD veroorzaakt.

### **Krijg ik kanker in mijn cysten?**

Nee, PLD is een goedaardige ziekte en de cystecellen zullen niet in kanker veranderen. Cysten kunnen echter groter worden gedurende uw hele leven, wat symptomen kan veroorzaken.

### **Hoe kan ik een specialist vinden?**

PLD moet mogelijk worden behandeld door een arts of een ziekenhuisnetwerk met ervaring of interesse in PLD. PLD is een zeldzame ziekte en niet elke arts heeft interesse in of ervaring met PLD. Sommige ziekenhuizen maken echter deel uit van het Europese netwerk voor zeldzame leverziekten, ERN RARE-LIVER. Dit betekent dat patiënten die in ziekenhuizen binnen dit netwerk worden gezien, kunnen profiteren van de expertise van specialisten uit andere ziekenhuizen die binnen het netwerk werken. Voor meer informatie over de ERN RARE-LIVER kunt u terecht op <https://rare-liver.eu/>.

### **Informatie en ondersteuning van patiënten**

Klik op de rubriek „patiënten” op de ERN RARE-LIVER website (<https://rare-liver.eu/>).

### **Disclaimer**

*De gratis verstrekte informatie op onze website is naar beste weten samengesteld om geïnteresseerde lezers een eerste overzicht te geven van mogelijke ziekte- en behandelingsmogelijkheden. Zij zijn uitsluitend bedoeld voor informatieve doeleinden en vervangen in geen geval persoonlijk advies, onderzoek of diagnose door erkende artsen.*