

Dit document bevat informatie over atypische HUS.

Dit is een document van [www.atypischeHUS.nl](http://www.atypischeHUS.nl)



## **Atypische HUS**

### ***In het kort***

Atypische HUS is een zeer ernstig en zeldzaam ziektebeeld en komt bij 1 op de 2 miljoen mensen voor. Het kan bij iedereen voorkomen, zowel bij kinderen als volwassenen en wordt even vaak gezien bij mannen als vrouwen. In Nederland wordt de diagnose aHUS jaarlijks bij ongeveer 3 kinderen en 5 volwassen gesteld.

- Alle informatie op deze pagina is te downloaden, delen en uit te printen.

### ***Ziektebeeld***

#### **Trombotische microangiopathie (TMA)**

Trombotische microangiopathie (TMA) is een ernstige en acute ziekte. Het veroorzaakt specifieke afwijkingen in het bloed, namelijk een versnelde afbraak van rode bloedcellen en een verhoogd gebruik van bloedplaatjes. Uiteindelijk leidt dit tot plotselinge bloedarmoede en een tekort aan bloedplaatjes in het bloed. Dit komt door het optreden van kleine stolsels in kleine bloedvaten en het versneld gebruik van bloedplaatjes in de stolsels. Vaak vallen er door de stolsels (tijdelijk) organen uit, zoals de nieren. TMA kan door verschillende oorzaken ontstaan, vaak gaat het hierbij om een onderliggende ziekte of aandoening. Voorbeelden hiervan zijn: ernstige infectie, zwangerschap, auto-immuunziekten, hoge bloeddruk, bepaalde medicatie of erfelijke factoren. Het snel herkennen van de ziekte en de oorzaak is heel belangrijk voor het kiezen van de juiste behandeling. Omdat er veel verschillende vormen van TMA zijn en de kenmerken en de klachten kunnen overlappen, is het vaak moeilijk om de oorzaak te vinden.

#### **HUS**

HUS staat voor Hemolytisch Uremisch Syndroom. Dit is een aandoening waarbij er sprake is van TMA (versnelde afbraak rode bloedcellen en tekort aan bloedplaatjes in het bloed als gevolg van kleine stolsels in kleine bloedvaten) in combinatie met acute schade aan de nier.

- Hemolytisch is de medische term voor het afbreken van rode bloedcellen.
- Uremisch staat voor de verhoging van afvalstoffen (ureum) in het bloed, doordat de nieren niet goed meer werken.

Er zijn verschillende oorzaken voor het krijgen van HUS. De meest voorkomende oorzaken zijn:

- Atypische HUS (aHUS). Op deze pagina leest u meer over aHUS.
- STEC HUS (E. Coli HUS) of te wel Shiga toxine producerende *E.coli* geïnduceerde HUS
- Pneumococcen HUS of te wel *Streptococcus pneumoniae* geïnduceerde HUS (pHUS)

Bij alle vormen van HUS staat een beschadiging van de kleine bloedvaten centraal. Bij kinderen met HUS wordt deze beschadiging in de meeste gevallen veroorzaakt door het toxine (stofje dat gemaakt wordt) van een ziekte veroorzakende *E.coli* bacterie in de darmen, genaamd de shiga toxine producerende *E. Coli* (STEC) bacterie. HUS veroorzaakt door deze bacterie wordt ook wel *E. Coli* HUS (eHUS) of STEC-HUS genoemd. Omdat deze vorm het vaakst voorkomt op de kinderleeftijd en vaak vooraf wordt gegaan door bloederige diarree, sprak men vroeger ook wel van de typische vorm van HUS. In zeldzame gevallen kan HUS het gevolg zijn van een verstoring van het complementsysteem, deze vorm wordt ook wel atypische HUS (aHUS) genoemd.

### **Atypische HUS**

Atypische HUS is een zeer ernstige en zeldzame aandoening en komt bij 1 op de 2 miljoen mensen voor. Het kan bij iedereen voorkomen, zowel bij kinderen als volwassenen en wordt even vaak gezien bij mannen als vrouwen. In Nederland wordt de diagnose aHUS jaarlijks bij ongeveer 3 kinderen en 5 volwassen gesteld.

Bij atypische HUS (aHUS) is er sprake van een aangeboren afweersysteem, het complementsysteem, dat sneller te verstoren is. Dit noemen we een zwakke balans. Het complement systeem bestaat uit een serie van eiwitten die onder andere in het bloed voorkomen en elkaar activeren wanneer het lichaam zich gaat verdedigen tegen een infectie, zoals een bacterie of virus. Wanneer er een foutje (mutatie) in het erfelijk materiaal (DNA) van de complement eiwitten zit of er juist antistoffen tegen de goede complement-eiwitten worden gemaakt, verstoort dit systeem en worden eigen cellen, zoals bloedvatcellen, niet beschermd en kunnen beschadigd raken.

Net als andere vormen van het hemolytisch uremisch syndroom wordt atypische HUS gekenmerkt door:

- **Verminderde hoeveelheid bloedplaatjes (trombocytopenie)**
  - In ons bloed bevinden zich onder andere rode bloedcellen en bloedplaatjes. Als de bloedvaten beschadigd zijn, plakken de bloedplaatjes hier tegenaan. Als de beschadiging te heftig is, zoals bij aHUS, kunnen er zoveel bloedplaatjes ophopen dat er bloedstolsels ontstaan waardoor de kleine bloedvaten gedeeltelijk of helemaal afsluiten. Omdat er zo veel bloedplaatjes in de bloedstolsels worden verbruikt in een bepaald orgaan, zoals de nier, ontstaat er juist een tekort aan bloedplaatjes in de bloedvaten van de rest van het lichaam.
- **Versnelde afbraak van rode bloedcellen (hemolyse)**
  - Door het ontstaan van bloedstolsels kunnen de rode bloedcellen niet meer goed door de bloedvaatjes stromen. Ze raken beschadigd en vervormd en worden als gevolg van de beschadiging sneller door het lichaam afgebroken. Vanwege deze versnelde afbraak ontstaat er een tekort aan rode bloedcellen in het bloed, ook wel bloedarmoede (anemie) genoemd.
- **Plotseling uitvallen van de nierfunctie (acuut nierfalen)**
  - De kleine bloedvaten in de nieren zijn zeer gevoelig voor de verstoorde balans van het complementsysteem en raken vaak als eerste beschadigd. Als bloedvaatjes in de nier dicht gaan zitten door bloedstolsels kan er geen bloed en zuurstof meer bij dat deel van de nier komen. Hierdoor kan de nier zijn filterfunctie niet meer goed

uitoefenen. De nieren spelen een belangrijke rol in het verwijderen van afvalstoffen via de urine, het op peil houden van allerlei zouten en mineralen in het bloed en het regelen van de bloeddruk. Wanneer de nieren deze functies nauwelijks tot niet meer kunnen uitvoeren, ontstaat er uiteindelijk nierfalen.

Atypische HUS heeft een onvoorspelbaar verloop en kan mild tot ernstig zijn. Door het op tijd herkennen van de aandoening en het beschikbaar komen van specifieke behandelingen herstelt tegenwoordig het grootste deel van de patiënten. In sommige gevallen is dit herstel echter niet volledig en kan er sprake zijn van blijvende schade in, met name, de nieren.

In tegenstelling tot veel andere vormen van HUS, kan atypische HUS in de loop van het leven (soms zelfs meerdere keren) terugkomen. Dit komt door het foutje in het erfelijk materiaal (DNA), waardoor de zwakke balans van het complementsysteem altijd aanwezig is. Tegenwoordig vinden we bij een groot deel van de aHUS patiënten een erfelijke aanleg in onderdelen van het complementsysteem terug. Je kunt echter ook een erfelijke aanleg hebben zónder de ziekte te ontwikkelen. Er is dus naast de verhoogde kans om aHUS te ontwikkelen door de erfelijke aanleg ook nog een extra prikkel nodig om de balans te verstoren zodat ook nu de eigen lichaamscellen zoals bloedwandcellen niet beschermd meer zijn en als 'vreemd' worden gezien.

Bij sommige aHUS patiënten, meestal jongeren en jong volwassenen, kunnen er antistoffen tegen de beschermende complementeiwitten worden gevonden in het bloed.

#### *Het complementsysteem*

De atypische vorm van HUS wordt ook wel complement gemedieerde HUS genoemd. Dat wil zeggen dat de oorzaak een verstoorde balans in het complementsysteem is. Het complementsysteem speelt een belangrijke rol bij de afweer tegen infectie. Het bestaat uit een groep van meer dan 40 eiwitten die rondgaan in het bloed en zich bevinden aan het oppervlakte van je weefsels.

Infecties kunnen ervoor zorgen dat dit systeem actief wordt. Het geactiveerde systeem zorgt ervoor dat de "indringer" opgeruimd wordt. Eigen lichaamscellen, zoals in de wand van de bloedvaten, zijn beschermd tegen een actief complementsysteem door middel van speciale eiwitten (regulatoren). Hierdoor worden alleen echte "indringers" (bacteriën en virussen) door het complementsysteem herkend en uiteindelijk opgeruimd, terwijl je eigen lichaamscellen beschermd blijven. In normale situaties houden de verschillende eiwitten van dit complementsysteem elkaar in balans en wordt het systeem weer inactief als de bacterie of het virus is opgeruimd.

#### ***Uitlokkende factoren (triggers)***

Bij aHUS is de genetische aanleg al vanaf de geboorte aanwezig. De genetische verandering in één van de complement eiwitten van het complementsysteem zorgt ervoor dat het complementsysteem te actief is en/of blijft. Vaak is een trigger (ook wel uitlokkende factor genoemd) een prikkel die de al bestaande zwakke balans in het complementsysteem verstoort en daarmee kan zorgen voor het ontstaan van aHUS. Bij atypische HUS is een trigger veelal een luchtweginfectie of darminfectie. Naast infecties kunnen ook andere uitlokkende factoren leiden tot aHUS, zoals bepaalde medicijnen, zwangerschap, of een te hoge bloeddruk.

Niet elke infectie of verkoudheid leidt tot het ontstaan van aHUS. Veel factoren zijn van invloed op de kans op het ontstaan en/of terugkeren van aHUS. Zo is het bijvoorbeeld afhankelijk van de bij de patiënt gevonden genetische verandering, en ook de sterkte van de trigger. Om deze reden kan aHUS op elke leeftijd ontstaan, of is het, ondanks het hebben van de genetische verandering, mogelijk om nooit aHUS te ontwikkelen. Het is ook mogelijk dat er factoren een rol spelen die we nog niet hebben ontdekt.

### **Ziekteverschijnselen en klachten**

Vaak begint aHUS met de verschijnselen van griep. Patiënten voelen zich moe en lusteloos. Er zijn verschillende klachten die bij een aHUS kunnen passen:

#### Verminderde nierfunctie

##### *Weinig/niet meer plassen*

Doordat de nieren niet meer goed werken, door de bloedstolsels in de bloedvaten van de filters van de nieren, kan de nier soms geen urine meer maken. Hierdoor ga je minder plassen, kan je donkere thee-keurige urine krijgen en soms stop je zelfs helemaal met plassen.

##### *Hoge bloeddruk*

De nieren dragen bij aan het regelen van de bloeddruk. Door de verminderde functie van de nieren en minder vocht uitplassen kan er een te hoge bloeddruk ontstaan. Hier hoeft je niet per se klachten van te hebben. Sommigen hebben last van hoofdpijn.

#### Tekort aan bloedplaatjes

##### *Blauwe plekken en rode puntjes op de huid*

Doordat er in korte tijd veel bloedstolsels ontstaan in de bloedvaten van de nieren, ontstaat er een tekort aan bloedplaatjes in de rest van het bloed. Bloedplaatjes zijn belangrijk bij het stollen van het bloed bij beschadiging van bijvoorbeeld de huid. Als er een tekort aan bloedplaatjes is kunnen wondjes makkelijker blijven bloeden. Ook kunnen er makkelijker blauwe plekken ontstaan of kleine puntbloedinkjes op de huid.

#### Bloedarmoede

##### *Moeheid*

Door de bloedarmoede krijgen de organen minder zuurstof. Daarbij kan je er bleek uitzien en je erg moe voelen. Je hebt vaak weinig energie om iets te ondernemen. Soms kan jij je hierbij kortademig (benauwd) voelen.

##### *Geelzucht*

Bij het kapot gaan van de beschadigde rode bloedcellen komen er allerlei stofjes vrij. Eén stofje daarvan, bilirubine genaamd, kan zorgen voor een gele verkleuring van de huid en ogen. Dit wordt ook wel geelzucht genoemd. Dit gebeurt vooral als in zeer korte tijd heel veel rode bloedcellen worden afgebroken.

#### Betrokkenheid van andere organen

##### *Sufheid, maar ook geïrriteerdheid, epilepsie, coma, pijn op de borst, benauwdheid*

Naast de nieren kunnen ook andere organen minder goed werken. Je hersenen zijn gevoelig

voor bloedarmoede die opeens ontstaat, verminderde nierfunctie met ophoping van afvalstoffen in het bloed en allerlei verschuivingen van mineralen en andere stoffen in het bloed. Vaak is er sprake van sufheid of wat verwardheid en in zeer zeldzame gevallen kan er een toeval, oftewel epileptische aanval optreden. Organen zoals je hart, longen of alvleesklier kunnen in zeer zeldzame gevallen ook meedoen, waardoor je klachten krijgt als pijn op de borst, benauwdheid of buikpijn.

### **Recidief aHUS**

Het terugkeren van de ziekte aHUS nadat je hersteld was, noemen we een 'recidief'. Een recidief kan hetzelfde zijn als de eerste keer aHUS, maar kan in het begin ook heel mild zijn (bijvoorbeeld alleen griepachtige verschijnselen). Als een patiënt eenmaal aHUS heeft gehad, wordt de patiënt (en/of ouders) duidelijk uitgelegd welke klachten kunnen wijzen op een recidief. Bij deze klachten moet de patiënt (of de ouders) direct contact op te nemen met de behandelend arts. In het geval van een recidief is het namelijk heel belangrijk om zo snel mogelijk te starten met behandeling. Alleen dan kan chronische schade worden voorkomen of de kans hierop zo klein mogelijk worden gemaakt.

Twijfelt u of u contact moet opnemen? Of wilt u nog een keer teruglezen op welke 'alarmsymptomen' u moet letten. Hier vindt u een duidelijk overzicht van de klachten waarbij overleg met uw arts sterk wordt geadviseerd:

### **Alarmsymptomen aHUS**

Bemerkt u (plotseling) één of meer van onderstaande symptomen? In dat geval adviseren wij u om zo snel mogelijk contact op te nemen met een arts en laat bloed (hemoglobine, haptoglobine, LDH, ureum, kreatinine), urine (eiwit/kreatinine ratio, hematurie) en bloeddruk controleren.. In het geval van een opvlamming aHUS is het namelijk heel belangrijk om zo snel mogelijk te kunnen starten met behandeling. Alleen dan kan chronische schade worden voorkomen.

Symptomen die passen bij aHUS:

- Aanhoudende algehele malaise (griepverschijnselen)
- Donkere, thee-kleurige urine of juist verminderde tot geen urine
- Plots bleek of geel zien
- Het optreden van spontane blauwe plekken (puntbloedinkjes)
- Misselijkheid en braken
- Verhoogde bloeddruk
- Toename van eiwit in de urine

### ***Het stellen van de diagnose aHUS***

Het verhaal van de patiënt en de symptomen zijn erg belangrijk voor de dokter om de diagnose aHUS te stellen. Ook de uitkomsten van het lichamelijk onderzoek en de bloeddruk kunnen wijzen op HUS. Als het vermoeden er is dat het om aHUS gaat, wordt er bloed, ontlasting en urineonderzoek gedaan.

Omdat aHUS een zeldzame aandoening is, kan het zijn dat veel artsen dit niet herkennen. Daarnaast komen de symptomen van aHUS overeen met andere, vaker voorkomende, vormen van HUS. Helaas is er geen directe test beschikbaar die aHUS kan aantonen. Omdat aHUS een andere behandeling

vereist dan de andere HUS ziektebeelden, is het belangrijk om zo snel mogelijk alle andere vormen van HUS uit te sluiten. Als de HUS niet wordt veroorzaakt door de *E. coli* bacterie en ook andere oorzaken van acuut nierfalen, versnelde afbraak van rode bloedcellen en tekort aan bloedplaatjes zijn uitgesloten, is de kans zeer groot dat er sprake is van de atypische vorm van HUS. Belangrijk is dat er dan genetisch onderzoek wordt gedaan naar de genen die coderen voor complement eiwitten en naar antistoffen tegen complement eiwit factor H. De uitslag van genetisch onderzoek duurt vaak langer dan 4 weken.

Sinds 2014 is er in Nederland een landelijke aHUS werkgroep. Dit is een samenwerking tussen een nefroloog en kindernefroloog uit elk academisch ziekenhuis in Nederland. In deze werkgroep kunnen artsen een patiënt of situatie bespreken, zowel voordat als nadat de diagnose aHUS is gesteld.

#### Bloedonderzoek

In het bloed kan de hoeveelheid rode bloedcellen, bloedplaatjes, ontstekingswaarden, afvalstoffen, mineralen en de nierfunctie bekeken worden.

#### Urineonderzoek

Als er urine aanwezig is, kan deze onderzocht worden op de aanwezigheid van eiwitten en rode bloedcellen. Beiden horen normaal niet in de urine te zitten. Bij de beschadiging van de nieren zoals bij HUS, is dit echter wel het geval.

#### Ontlastingsonderzoek

Om uit te sluiten dat er sprake is van een STEC-HUS (HUS veroorzaakt door de Shiga toxine producerende *E. Coli* bacterie) wordt de ontlasting nagekeken op de aanwezigheid van deze bacterie. In het bloed kan men ook zoeken naar de aanwezigheid van speciale antistoffen tegen de bacterie. Deze zijn vaak langer aantoonbaar in het bloed (paar weken) in tegenstelling tot de bacterie in de ontlasting (vaak <1 week).

#### Genetisch onderzoek

Wanneer er aanwijzingen zijn voor aHUS en andere vormen van HUS zijn uitgesloten, kan genetisch onderzoek worden gedaan. Er wordt dan gezocht naar veranderingen in je DNA die coderen voor complementeiwitten en samenhangen met aHUS. Ook kan bloed onderzocht worden op antilichamen (stofjes die je lichaam aanmaakt) tegen complementeiwit (complement eiwit factor H).

### ***Genetisch onderzoek en dragerschap***

Atypische HUS ontstaat door een foutje in het erfelijk materiaal (DNA), waardoor er altijd een zwakke balans van het complementsysteem aanwezig is. Om die reden wordt bij elke aHUS patiënt genetisch onderzoek ingezet.

#### Familieleden met dezelfde genetische verandering.

In sommige gevallen wordt er ook genetisch onderzoek ingezet bij familieleden. Hieruit blijkt dat ook familieleden de genetische verandering kunnen hebben zonder (tot nu toe) de ziekte te hebben ontwikkeld. We noemen dan dat deze mensen een verhoogde kans hebben op het ontwikkelen van



aHUS en dus ook drager zijn van het genetische foutje. Het kan zijn dat deze familieleden nooit aHUS ontwikkelen, maar het kan ook dat zij later alsnog in het leven aHUS krijgen. Als iemand hetzelfde genetische foutje heeft, wordt hij/zij ook uitgelegd er rekening mee te houden dat het mogelijk is om aHUS te ontwikkelen na bepaalde triggers (bijvoorbeeld forse infecties of zwangerschap) en welke klachten hierbij kunnen passen.

#### *Genetisch onderzoek bij familieleden*

Of een familielid wilt weten of hij/zij ook een verhoogde kans heeft op aHUS is persoonlijk. Hij of zij bepaalt dan ook, in overleg met de behandelend arts, of er genetisch onderzoek ingezet kan worden of niet. Uiteraard kan hier ook op een later moment op worden teruggekomen. Het besluit om genetisch onderzoek te laten doen kan soms een lastige keuze zijn. Naast het advies om hierover met de behandelend arts in gesprek te gaan, verwijzen wij u voor meer informatie (in specifieke situaties) naar enkele websites.

#### *Erfelijkheid en kinderwens*

Vrouwen met een erfelijke aanleg voor aHUS wordt sterk aangeraden om een kinderwens te bespreken met de behandelend arts. Een zwangerschap kan namelijk aHUS uitlokken en moet daarom streng gecontroleerd worden.

- Waar moet u aan denken bij kinderwens en een mogelijk erfelijke ziekte?  
→ <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>
- Erfelijke nierziekte en kinderwens:  
→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/21-nierziekten-en-erfelijkheid/29-erfelijkheidsonderzoek/134-erfelijke-nierziekte-en-kinderwens>

#### *Algemene informatie erfelijkheid*

- Meer informatie over de overerving van erfelijke ziekten in het algemeen  
→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/31-over-erfelijkheid/125-vormen-van-overerving>  
→ <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/hoe-erf-je-een-ziekte>
- Meer informatie over nierziekten en erfelijkheid  
→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/21-nierziekten-en-erfelijkheid>

#### *Genetisch onderzoek en verzekeringen*

- Voor meer informatie over (mogelijke) gevolgen van het doen van genetische onderzoek voor je verzekeringen  
→ <https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

#### ***De behandeling***

Ook als de uitslagen van de onderzoeken nog niet bekend zijn, wordt vaak al gestart met ondersteunende en speciale behandeling. Zodra er een verdenking is op aHUS en het complementsysteem niet goed werkt, wordt zo snel mogelijk begonnen met dagelijkse plasmatherapie en/of medicijnen die het complementsysteem afremmen. Het acuut nierfalen wordt vaak behandeld met nierfunctie vervangende therapie (dialyse), een hoge bloeddruk met bloeddrukverlagende medicijnen en bij ernstige bloedarmoede worden er bloedtransfusies gegeven.

#### Ondersteunende therapie

*Vocht en zout*

Een infuus zorgt ervoor dat er gecontroleerd vocht binnenkomt. Ook maakt dit infuus de bloedafnames makkelijker en kan een eventueel tekort aan zouten en mineralen in het bloed worden aangevuld.

#### *Medicijnen*

Door de verminderde functie van de nieren, hebben patiënten vaak een verhoogde bloeddruk. Een te hoge bloeddruk kan zorgen voor nog meer schade aan de bloedvaten. Daarom moeten er soms medicijnen gegeven worden om de bloeddruk te verlagen. Dit is in de acute fase vaak medicatie die de bloedvaten wijder maakt zoals calciumantagonisten. In een latere fase, afhankelijk van de nierfunctie kan worden over gegaan op zogenaamde ACE-remmers (bv. enalapril, lisinopril).

#### *Dieet*

Bij acuut nierfalen filteren de nieren het bloed niet goed. Hierdoor raakt de water-, zout- en mineraalbalans verstoord en stapelen afvalstoffen zich op in het bloed. Om dit beter te reguleren wordt vaak de hulp ingeroepen van een diëtiste. Dit dieet is vaak tijdelijk.

#### *Bloedtransfusie*

Een bloedtransfusie kan worden gegeven wanneer er sprake is van een ernstige bloedarmoede. Er wordt dan donorbloed gegeven, zodat er weer voldoende rode bloedcellen in het lichaam aanwezig zijn. Alleen als er veel te weinig bloedplaatjes zijn én er sprake is van een zeer ernstig bloedingsrisico kan het zijn dat een transfusie met bloedplaatjes nodig is.

#### Nierfunctievervangende therapie /dialyse

Bij de meeste patiënten werken de nieren in de acute fase onvoldoende, zodat niet alle afvalstoffen uit het lichaam verwijderd kunnen worden. De functie van de nieren moet dan tijdelijk worden overgenomen. Dit wordt gedaan met behulp van een dialyseapparaat. Er zijn verschillende vormen van dialyse, zoals hemodialyse en peritoneaal dialyse. Bij hemodialyse (hemo = bloed) wordt via een slangetje in je ader bloed naar de dialysemachine gepompt en weer terug. De dialysemachine bevat een kunstnier die je afvalstoffen uit het bloed verwijdert. Bij peritoneaal dialyse (peritoneum = buikvlies) wordt via een slangetje spoelvloeistof in je buikholte gebracht. De buikholte is bekleed met het buikvlies dat veel bloedvaatjes bevat. In deze bloedvaatjes verwijdert de spoelvloeistof de afvalstoffen uit het bloed.

Voor meer informatie over de behandelingsmogelijkheden bij nierfalen, verwijzen we u naar: <https://www.nieren.nl/bibliotheek/6-wat-is-de-beste-behandeling-voor-mij/164-een-behandeling-kiezen-bij-nierfalen/137-behandelingen-bij-nierfalen-een-keuze-maken> en [www.nierwijzer.nl](http://www.nierwijzer.nl)

#### Speciale therapie

Soms laten patiënten spontaan herstel zien. Bij het grootste deel van de patiënten is echter naast ondersteunende therapie (tijdelijk) meer behandeling nodig. Bij volwassenen kan dan gestart worden met plasmatherapie totdat er meer duidelijkheid is over de oorzaak van de HUS. HUS bij volwassenen kent meer oorzaken dan bij kinderen en in deze fase moet dan ook



aanvullend onderzoek naar deze andere oorzaken worden gedaan. Bij jonge kinderen kan de behandelend arts in overleg met de collega's van de landelijke werkgroep aHUS besluiten om één keer eculizumab te geven in afwachting van de uitslagen van de onderzoeken.

### *Plasmatherapie*

In het bloedplasma (het vocht in je bloedbaan, zonder de rode bloedcellen, de witte bloedcellen en de bloedplaatjes) zitten allerlei eiwitten, waaronder eiwitten van het complementsysteem, de complementfactoren. Plasmatherapie is een behandeling waarbij het eigen bloedplasma wordt vervangen door het plasma van gezonde donoren. Deze behandelingen vinden plaats op de dialyseafdeling van het ziekenhuis. Het verschilt per patiënt hoe vaak deze behandelingen nodig zijn, in het begin vaak dagelijks. Als plasmatherapie resultaat laat zien, wordt vaak met de behandeling doorgegaan tot de bloedplaatjes in het bloed normaal in aantal zijn. Daarna wordt er langzaam afgebouwd en uiteindelijk gestopt met plasmatherapie. Als een (volwassen) patiënt verdacht van aHUS onvoldoende herstelt laat zien na 4 dagen plasmatherapie, kan er met de landelijke aHUS werkgroep worden overlegd. In dit overleg wordt besproken of het inderdaad om aHUS gaat en of andere oorzaken van HUS zijn uitgesloten. Het resultaat van plasmatherapie wordt besproken en er wordt overlegd over de behandeling met eculizumab. Wanneer een patiënt aHUS krijgt na een niertransplantatie wordt eculizumab meteen als behandeling gestart en wordt er niet eerst plasmatherapie gegeven.

### *Eculizumab*

Vroeger konden patiënten alleen behandeld worden met plasmatherapie. Sinds 2012 is er in Nederland een nieuwe behandeling voor aHUS beschikbaar, namelijk het medicijn eculizumab. De komst van dit medicijn heeft de gezondheid van aHUS patiënten op korte en, zeer vermoedelijk, ook op lange termijn sterk verbeterd. Eculizumab is een medicijn dat de werking van het complementsysteem blokkeert. Dit medicijn wordt gegeven aan kinderen met aHUS en aan volwassenen als plasmatherapie onvoldoende werkt.

### Meer informatie over Eculizumab:

Eculizumab is een medicijn dat ervoor zorgt dat het ontregelde complementsysteem geremd wordt en daardoor geen lichaamscellen/eigen vaatwand meer kan beschadigen. Vroeger konden aHUS patiënten alleen behandeld worden met plasmatherapie. Sinds 2012 is eculizumab in Nederland beschikbaar. Eculizumab heeft de uitkomsten (prognose) voor aHUS patiënten op korte en, zeer vermoedelijk, ook op lange termijn sterk verbeterd. Er zijn nog weinig gegevens bekend over de lange termijn gevolgen van de behandeling.

Ondanks dat de ziekte meestal goed reageert op de behandeling met eculizumab zijn er ook enkele nadelen aan de behandeling:

- Je hebt een hogere kans op het krijgen van een hersenvliesontsteking. Je hebt een goedwerkend complementsysteem nodig om de bacterie (meningococcon) op te ruimen. Doordat eculizumab je complementsysteem blokkeert, ben je vatbaarder voor deze bacterie.
- Je kan een allergische reactie krijgen op eculizumab.

- Eculizumab kan alleen worden gegeven via een infuus. Dit houdt in dat patiënten hiervoor speciaal naar het ziekenhuis moeten komen.
- De kosten voor behandeling met eculizumab zijn heel erg hoog, tot wel €500.000 per volwassen patiënt per jaar.

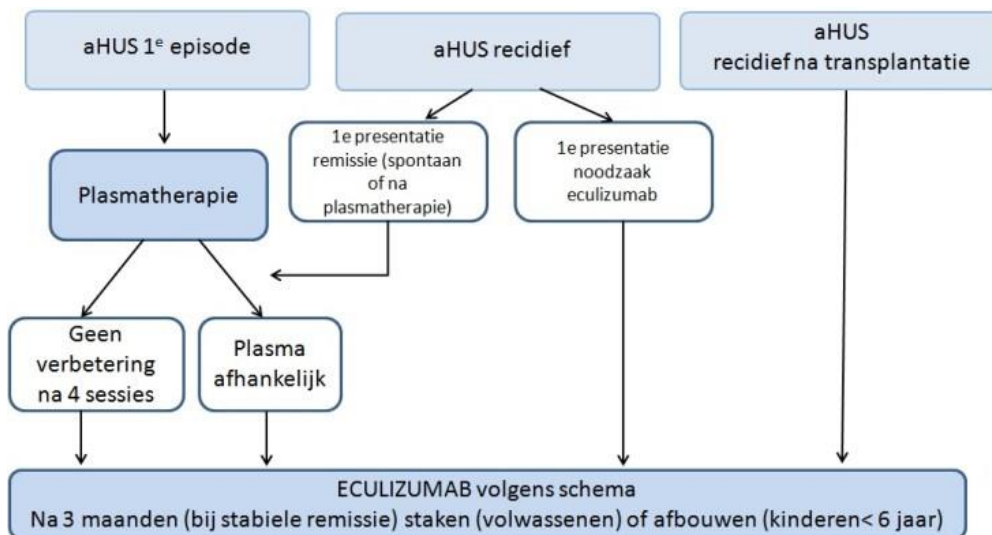
#### Kosten en vergoeding eculizumab

Op dit moment is eculizumab het enige beschikbare medicijn tegen aHUS in Nederland. Het langwerkende ravaluzimab is in Nederland (nog) niet goedgekeurd voor behandeling van aHUS. De farmaceut (Alexion) die eculizumab heeft ontwikkeld en levert vraagt er een zeer hoge prijs voor. Wereldwijd zorgt dit ervoor dat de toegankelijkheid en beschikbaarheid van eculizumab onder hoge druk staan, zo ook in Nederland. Door de inzet van (kinder)nefrologen, de nierpatiëntenvereniging en de stichting aHUS Nederland is in 2016 door de minister besloten dat eculizumab (onder strenge voorwaarden) wordt vergoed in Nederland. Om te voldoen aan één van de criteria is de CUREiHUS studie opgericht.

Op basis van voorlopig resultaten van de CUREiHUS studie, is in 2020 besloten de vergoeding van eculizumab te verlengen tot 2025. Op de website van Stichting aHUS Nederland is meer informatie te vinden over hoe de vergoeding van eculizumab in Nederland tot stand is gekomen: → <https://www.ahus.nl/herbeoordeling-vergoeding/>

#### Nieuwe richtlijn

Sinds 2015 is er een nieuwe Nederlandse richtlijn voor de behandeling van aHUS opgesteld door de landelijke aHUS werkgroep. Deze richtlijn is geheel afzonderlijk van de farmaceut (Alexion), maar wel in nauwe samenwerking met patiënten (en/of ouders van patiënten) samengesteld. Volgens de richtlijn worden patiënten met aHUS behandeld met plasmatherapie en/of eculizumab. Afhankelijk van de leeftijd en voorgeschiedenis van de patiënt wordt eerst plasmatherapie gegeven of direct gestart met eculizumab. De richtlijn beschrijft ook wanneer eculizumab kan worden afgebouwd of kan worden gestopt. Ondanks dat aHUS meestal goed reageert op de behandeling met eculizumab is er nog weinig bekend over het beste behandelingschema, de precieze werking van eculizumab en de invloed van de behandeling op de algehele gezondheid van aHUS patiënten. Om de uitkomsten van de nieuwe richtlijn te onderzoeken, is de CUREiHUS studie opgericht. Deze studie is in 2020 verlengd en zal in ieder geval duren tot oktober 2022.



De volledige richtlijn vindt u hier: →

<https://www.nefro.nl/sites/www.nefro.nl/files/richtlijnen/Richtlijn%20TMA%202019%20.pdf>

#### *Landelijke aHUS werkgroep*

Sinds 2014 is er in Nederland een samenwerking tussen kindernefrologen en nefrologen vanuit ieder academisch ziekenhuis. Samen vormen zij de landelijke aHUS werkgroep, waarvan het Radboudumc de voorzitter is. Deze landelijke werkgroep stelde samen een behandelrichtlijn voor aHUS op, die sinds 1 oktober 2015 in gebruik is. Deze werkgroep biedt ook de mogelijkheid om op elk moment patiënten te overleggen. Op die manier wordt ervoor gezorgd dat de juiste diagnose op tijd wordt gesteld, maar ook zo snel mogelijk met de geschikte behandeling gestart kan worden. Voorafgaand aan het eventueel starten van eculizumab wordt er overlegd met de landelijke aHUS werkgroep. In dit overleg wordt er besproken of eculizumab gegeven moet worden. Als er wordt besloten om eculizumab te starten, wordt ook de frequentie en de te verwachte duur van behandeling met eculizumab vastgesteld. Hiernaast komt de landelijke werkgroep vier keer per jaar bijeen en worden patiënten besproken. Door al deze maatregelen wordt geprobeerd alleen eculizumab te starten bij de patiënten met de diagnose aHUS.

#### **Leven met aHUS**

Zowel de eerste keer aHUS (presentatie) als het verdere beloop kunnen per patiënt zeer wisselend zijn. Door de komst van eculizumab zijn de lange termijn uitkomsten van aHUS patiënten sterk verbeterd. aHUS is een zeer ernstige aandoening en soms kan het dan ook voorkomen dat een patiënt eraan overlijdt. Een groot deel van de patiënten herstelt gelukkig en houdt lichamelijk gezien niets tot weinig over aan aHUS. Sommige patiënten herstellen niet volledig en bij hen is er blijvende schade. Meestal gaat dit om blijvende schade aan de nieren, wat zich uit in chronisch nierfalen. Als de nieren helemaal niet meer functioneren, is er tijdelijk dialyse noodzakelijk en uiteindelijk krijgen deze patiënten vaak een niertransplantatie.

Is er bij u sprake van *chronische nierschade*? Voor meer informatie over het leven met chronische nierschade en de mogelijkheden tot het bespreekbaar maken van consequenties hiervan voor u,

verwijzen we u naar nieren.nl → <https://www.nieren.nl/bibliotheek/77-leren-leven-met-nierschade/242-leren-leven-met-chronische-nierschade>

Atypische HUS is helaas niet te genezen. Door het foutje in het erfelijk materiaal (DNA), is er altijd een kans dat aHUS in de loop van het leven (soms zelfs meerdere malen) terugkomt. Als de ziekte terugkomt, noemen we het een recidief. De ziekte kan ook terugkomen bij patiënten die een niertransplantatie hebben ondergaan. Zowel de ernst als frequentie van aHUS recidieven varieert van patiënt tot patiënt. Hoe eerder echter een recidief behandeld wordt, hoe kleiner de kans op chronische schade. Om die reden worden patiënten en/of ouders duidelijk uitgelegd om contact op te nemen met de behandelend arts bij klachten die kunnen passen bij een recidief.

De onvoorspelbaarheid en ernst van de ziekte aHUS kunnen, met name vlak na het krijgen van de diagnose, zorgen voor veel onzekerheid bij zowel de patiënt als de familieleden. Helaas kunnen veel verschillende soorten triggers zorgen voor de terugkeer van de ziekte (recidief), wat vraagt om (continue) alertheid. In combinatie met eventuele chronische lichamelijke schade heeft aHUS bij het merendeel van de patiënten en diens familieleden dan ook een grote invloed op het dagelijks leven.

De Eigen Regie studie is de eerste interviewstudie die de invloed van aHUS op het leven van Nederlandse patiënten en hun naasten heeft onderzocht. Uit deze studie is gekomen dat er specifieke momenten en situaties in het leven van aHUS patiënten en familieleden zijn die om meer ondersteuning of informatie vragen. Per situatie/moment is hieronder meer uitleg gegeven. Het kan zijn dat (enkele van) deze situaties (momenteel) niet op u van toepassing zijn. Mist u nog informatie? U kunt dat hier laten weten.

#### *Onbegrip van de buitenwereld*

aHUS is een ingewikkeld ziektebeeld. Sommige aHUS patiënten en familieleden merken dan ook dat de complexiteit van de ziekte en het onvoorspelbare beloop voor onbegrip kunnen zorgen bij anderen. We adviseren hen te verwijzen naar deze website. Daarnaast is de informatie op deze pagina ook te downloaden en te printen.

#### *Lichamelijk functioneren*

Helaas herstellen niet alle aHUS patiënten volledig. Naast chronische nierschade, houden sommige patiënten last van een hoge bloeddruk (hypertensie) of vermoeidheid. Dit laatste kan beïnvloed worden door veel factoren, waardoor het niet altijd wordt erkend bij aHUS. Ondanks de vermoeidheid die u kunt ervaren, is het belangrijk om in beweging te blijven. Heeft u erg veel last van de vermoeidheid en/of wilt u graag ondersteuning? Maak het dan bespreekbaar met uw arts. Meer informatie over vermoeidheid en de behandeling ervan vindt u hier:

→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/24-symptomen-van-chronische-nierschade>

→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/203-behandeling-van-klachten-en-symptomen-van-nierschade>

Zowel nierschade als een hoge bloeddruk kunnen ervoor zorgen dat u een specifieke levensstijl/dieet is geadviseerd. Naast beweging is een gezonde leefstijl echter voor iedereen belangrijk voor de algehele gezondheid. Meer informatie over een vitaal en gezond leven vindt u hier:

→ <https://www.nieren.nl/gezond-leven>

→ <https://www.nieren.nl/bibliotheek/10-verdere-nierschade-voorkomen/89-een-gezonde-leefstijl/146-gezond-eten>

→ <https://www.nieren.nl/recepten>

#### *Mentaal welbevinden*

Ondersteuning en hulp is in vele soorten en mate mogelijk, voor zowel patiënten als familieleden. Ten eerste adviseren we u om uw wensen en behoeften te bespreken met uw behandelend arts. Op elk moment kan het, vanuit het ziekenhuis, mogelijk zijn om ondersteuning te krijgen van een **maatschappelijk werker**. Een maatschappelijk werker kan u helpen om grip op uw leven te behouden, versterken of terug te krijgen. Ook kan een maatschappelijk werker helpen bij praktische problemen. Naast hulp van een maatschappelijk werker kunt u ook, zelfstandig of via uw huisarts, (psychologische) hulp of coaching zoeken.

Hiernaast wijzen wij u ook op **PPEP4ALL** (Patiënt en Partner Educatie Programma voor ALLe chronische ziekten). Dit een cursusprogramma van de NVN dat zowel de patiënt als de partner helpt om de balans te hervinden in het leven met een nierziek(t)e. Het doel van dit programma is om u handvatten te bieden waarmee u de psychische en psychosociale gevolgen, waar veel zieken en zijn/haar omgeving nou eenmaal mee te maken krijgen, goed te managen en daardoor de kwaliteit van uw leven te verbeteren. Meer informatie over PPEP4ALL vindt u hier:

→ <https://www.nvn.nl/nieuws/zelfmanagementcursus-ppep4all-voor-nierpati%C3%ABnten-gemist/#>

#### *aHUS en werk, inkomen of opleiding*

Bij een ziekte als aHUS kan het zijn dat u als patiënt of familielid tegen problemen op uw werk, met uw studie of privé aanloopt. Steun-en Adviespunt (**STAP**) van de NVN en de Nierstichting kan u hierbij ondersteunen. Bij STAP werken deskundigen die u kunnen adviseren bij vragen over werk, inkomen, scholing en sociale voorzieningen in combinatie met nierproblemen. Meer (contact)informatie over STAP vindt u hier: → <https://www.nieren.nl/bibliotheek/121-nierpati-nten-vereniging-nederland-nvn/2092-stap-steun-en-adviespunt>

Naast STAP kunt u bij financiële problemen, huisvestingsproblemen of het aanvragen van voorzieningen (PGB, RIBW) en uitkeringen ook altijd contact opnemen met de **maatschappelijk werker** van uw ziekenhuis.

Meer informatie over werken met een chronische ziekte vindt u hier:

- **UWV**
  - Ik ben ziek <https://www.uwv.nl/particulieren/ziek/index.aspx>,
  - Ik ben ziek en heb een werkgever: <https://www.uwv.nl/particulieren/ziek/ziek-met-werkgever/index.aspx>
  - Aanvraag beoordeling arbeidsvermogen: <https://www.uwv.nl/particulieren/arbeidsbeperkt/beoordeling-arbeidsvermogen/mijn-aanvraag/detail/welke-ondersteuning-kan-ik-krijgen>
- **Financiële ondersteuning**
  - <https://www.nieren.nl/bibliotheek/98-zorgkosten-bij-chronische-nierschade/264-zorgverzekering-vergoeding-van-ziektekosten>
  - Persoonsgebonden budget: <https://www.pgb.nl/pgb/>
  - Inkomensondersteuning van de gemeente: <https://meerkosten.nl/inkomensondersteuning/financiele-hulp-van-de-gemeente/>



- Belastingvoordelen: <https://meerkosten.nl/belastingvoordeel/>

### **Vrijwilligerswerk**

Sommige patiënten en naasten zijn met hun ervaring graag anderen tot steun. Dit is bijvoorbeeld mogelijk door vrijwilliger te worden, zoals bij de NVN (<https://www.nvn.nl/doe-mee/word-vrijwilliger/>).

### *aHUS en het gezin*

Atypische HUS kan, naast een grote impact op de patiënt, ook sterk van invloed zijn (en mogelijk blijven) op het leven van gezinsleden. Hierboven kon u lezen over de mogelijkheden tot ondersteuning van uw mentaal welbevinden.

Meer informatie over omgaan met nierschade in het gezin, vindt u hier: →

<https://www.nieren.nl/bibliotheek/78-omgaan-met-nierschade-gezin-en-relaties/235-omgaan-met-nierschade-in-het-gezin>

Bij een ziekte als aHUS, kan het zijn dat u als patiënt of familielid tegen problemen op uw werk, met uw studie of privé aanloopt. Steun- en Adviespunt (**STAP**) van de NVN en de Nierstichting kan u hierbij ondersteunen. Bij STAP werken deskundigen die u kunnen adviseren bij vragen over werk, inkomen, scholing en sociale voorzieningen in combinatie met nierproblemen. Meer (contact)informatie over STAP vindt u hier: → <https://www.nieren.nl/bibliotheek/121-nierpati-nten-vereniging-nederland-nvn/2092-stap-steun-en-adviespunt>

Meer informatie over zaken waar u als gezin tegenaan kunt lopen, vindt u hier:

- **Mantelzorg:**
  - <https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/mantelzorg>
  - <https://mantelzorg.nl/>
- **Zorgverlof voor partner/ouder:**
  - <https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorgverlof>
- **Praktische ondersteuning** (huishouden)
  - <https://www.regelhulp.nl/ik-heb-hulp-nodig/hulp-bij-het-huishouden>

### *aHUS en vakantie*

Of het mogelijk is om met aHUS op vakantie in het buitenland te gaan, is hangt sterk af van uw situatie. We adviseren dan ook een eventuele vakantie in het buitenland op tijd te bespreken met uw behandelend arts. Na goedkeuring van uw arts, kunt u bij hem/haar u een Engelstalige brief aanvragen. Deze brief kunt u gebruiken, mocht u toch klachten krijgen (passend bij een mogelijk recidief) tijdens uw verblijf in het buitenland. Een voorbeeld van de brief vindt u hier: → <https://www.nvn.nl/media/2693/voorbeeld-vakantiebrief-ahus.pdf>

Vóór uw bezoek aan het buitenland, kunt u ook een aHUS-pasje aanvragen. Dit is een gratis pasje, ontwikkeld door de NVN, waarop staat welk bloedonderzoek van belang is en biedt de arts de mogelijkheid om contact op te nemen met het expertisecentrum voor aHUS in het Radboudumc in Nijmegen. Dit pasje is ook te gebruiken door familieleden bij wie de ziekte (nog) niet is vastgesteld, maar mogelijk wel de erfelijke aanleg hebben. U kunt het pasje aanvragen bij het secretariaat van de NVN: [secretariaat@NVN.nl](mailto:secretariaat@NVN.nl)



### **Organisatie van de zorg**

Als aHUS patiënt bent u onder behandeling bij één van de academische ziekenhuizen in Nederland. Samen met het aHUS expertisecentrum in het Radboudumc is er vanuit uw ziekenhuis één nefroloog en één kindernefroloog betrokken in de landelijke aHUS werkgroep. Meer informatie over deze werkgroep vindt u hier:

Bij verdenking op een opvlamming (recidief) van aHUS, kan het echter zijn dat u bij een andere arts (eventueel zelfs in een ander ziekenhuis) terecht komt. Omdat aHUS een zeer zeldzame ziekte is, heeft niet elke arts hier voldoende kennis van. Om ervoor te zorgen dat uw arts weet welke bloedonderzoek van belang is, kunt u het aHUS-pasje van de NVN laten zien. Dit is een gratis pasje, ontwikkeld door de NVN, en biedt de arts de mogelijkheid om tevens contact op te nemen met het expertisecentrum voor aHUS in het Radboudumc in Nijmegen. Dit pasje is ook bruikbaar voor familieleden bij wie de ziekte (nog) niet is vastgesteld, maar mogelijk wel de erfelijke aanleg hebben. U kunt het pasje aanvragen bij het secretariaat van de NVN: [secretariaat@NVN.nl](mailto:secretariaat@NVN.nl)

### **Lotgenotencontact**

Sommige aHUS patiënten en naasten biedt het steun om contact te hebben met lotgenoten. Gelukkig zijn er tegenwoordig verschillende mogelijkheden om dit contact aan te gaan.

De NVN biedt de mogelijkheid om met anderen in gesprek te gaan over uw ziekte en/of eventuele zaken waar u tegenaan loopt. → <https://www.nieren.nl/groepen/nierziekten-en-erfelijkheid>  
Hiernaast kunt u via een speciale aHUS Facebookgroep in contact komen met andere aHUS patiënten en familieleden. → <https://www.facebook.com/groups/668748156482745>