

LEVEN MET PH1

Een gids voor zorgverleners



Deze gids is gemaakt om zowel u als uw kind te helpen bij het integreren van de behandeling van primaire hyperoxalurie type 1 (PH) in uw dagelijks leven.

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

leven met **PH1**

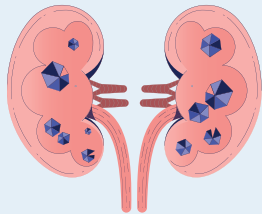
Over de basisprincipes

Of uw kind nu gisteren of jaren geleden is gediagnosticeerd, het is belangrijk om de basisprincipes van PH1 te begrijpen.

PH1 is een zeldzame, erfelijke, recessieve ziekte. **Erfelijk** betekent dat het binnen families wordt doorgegeven. **Recessief** betekent dat zowel de moeder als vader het gemuteerde (veranderde) gen dat PH1 veroorzaakt, aan het kind hebben doorgegeven. Bij PH1 maakt de lever te veel aan van een afvalproduct dat **oxalaat** wordt genoemd. In een gezonde lever is oxalaat slechts in kleine hoeveelheden aanwezig. Het wordt niet door het lichaam gebruikt, en wordt door de nieren afgevoerd. Bij PH1 echter maakt de lever te veel oxalaat aan, waardoor er zich **kristallen** in de nieren kunnen vormen, waardoor progressief meer en meer schade kan ontstaan. **Progressief** betekent dat de schade aan de nieren blijft voortduren en in de loop van de tijd erger kan worden, zelfs als de symptomen soms niet merkbaar zijn.

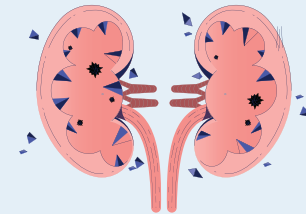
Kristallen veroorzaken op verschillende manieren schade

1. Klitten samen om nierstenen te vormen



2. Slaan neer in de nieren en veroorzaken schade (nephrocalcinose).

Omdat de nieren beschadigd raken, kan oxalaat zich na verloop van tijd verspreiden en kristallen vormen in andere delen van het lichaam (systemische oxalose).



Kan iemand anders in uw familie PH1 hebben?

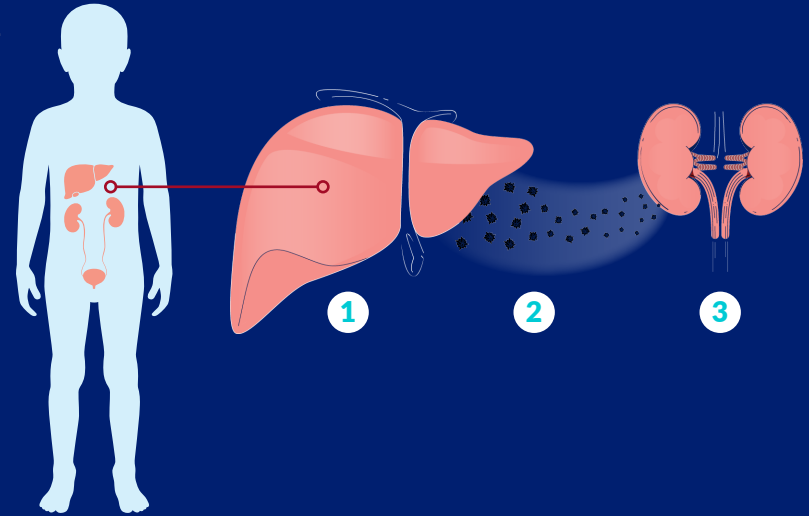
Vanwege de erfelijke aard van PH1 is het belangrijk dat familieleden, vooral broers en zussen, ook worden getest als er bij uw kind PH1 gediagnosticeerd werd en dit met een genetische test werd bevestigd.

Praat met uw arts over het uitvoeren van genetische testen bij uw familieleden.

Geef uw kind inzicht in PH1

PH1 begint in de lever maar kan de nieren beschadigen

1. De lever maakt te veel oxalaat aan dat het lichaam niet kan gebruiken.
2. Het lichaam stuurt het oxalaat naar de nieren om het uit het lichaam te verwijderen.
3. Maar het oxalaat kan kristallen vormen, die zich kunnen opstapelen en de nieren kunnen beschadigen. Na verloop van tijd werken de nieren niet meer goed.



Op zoek naar meer informatie?

Kijk naar *Hoe PH1 tot stand komt* op LevenmetPH1.nl voor meer informatie over de ziekte van uw kind.

Samenwerken met uw zorgteam

Hoewel de behandeling van PH1 soms overweldigend kan aanvoelen, bent u **niet alleen**. Het zorgteam van uw kind zal u helpen bij het aangaan van de uitdagingen die voor u liggen. Afhankelijk van hoe de PH1 van uw kind vordert, stelt uw nefroloog een zorgplan op maat op.



DE PH1-ARTS VAN MIJN KIND:

NAAM:

CONTACTGEGEVENS:

Waken over de gezondheid van uw kind

Er zijn verschillende manieren waarop uw zorgteam PH1 kan opvolgen en controleren op nierschade. De frequentie van de testen en procedures die worden gebruikt, is afhankelijk van het zorgplan van uw kind. Hieronder staan enkele termen die uw zorgteam kan gebruiken bij besprekingen over de gezondheid van uw kind.

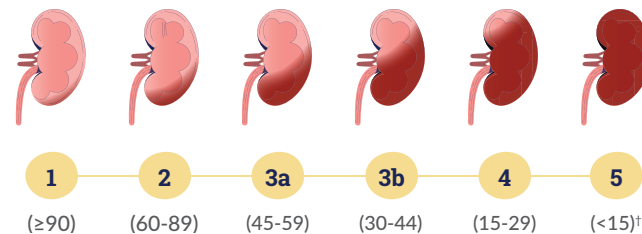
| TERM | DEFINITIE |
|-------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| BLOEDTEST VOOR DE EVALUATIE VAN DE NIERFUNCTIE | Test die nagaat hoe goed de nieren afvalstoffen uit het bloed filteren |
| NIERTRANSPLANTATIE | Een niertransplantatie is een operatie waarbij een donornier uit een persoon zonder PH1 wordt weggehaald en wordt getransplanteerd naar een persoon met PH1 |
| ECHOGRAFIE VAN DE NIEREN | Beeldvorming om de vorming van nierstenen te detecteren en monitoren |
| LITHOTRIPSIE | Niet-invasieve procedure om nierstenen te verbrijzelen* |
| LEVERTRANSPLANTATIE | Een levertransplantatie is een operatie waarbij een donorlever uit een persoon zonder PH1 wordt weggehaald en wordt getransplanteerd naar een persoon met PH1. Een levertransplantatie zorgt er dus voor dat er geen overproductie van oxalaat in de lever meer plaatsvindt. |
| URETERO- EN RENALE ENDOSCOPIE | Niet-invasieve procedure om nierstenen te verwijderen/verbrijzelen* |
| URINE- OXALAATTEST | Test die de oxalaatspiegels in de urine meet |

*Een uroloog zal een procedure kiezen op basis van de grootte/hoeveelheid van de steen/stenen.

Controle van de nierfunctie

Artsen meten de nierfunctie door de **geschatte glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR)** te controleren. Het eGFR-getal van uw kind wordt berekend door het bepalen van de hoeveelheid creatinine, een afvalstof, die aanwezig is in het bloed.

Omdat PH1 tot **chronische nierschade (CNS)** kan leiden, is het belangrijk om de eGFR-waarden en de nierfunctie regelmatig te controleren. De stadia van CNS variëren van een laag risico op nierschade (stadium 1) tot nierfalen (stadium 5).



[†]Deze waarden komen overeen met het aantal milliliter per minuut dat de nier filtert, en worden aangepast aan het lichaamsoppervlak.

Met uw kind praten over PH1

Door uw kind de waarde van zijn/haar zorgplan bij te brengen, kan hij/zij gemotiveerd blijven.

Probeer deze punten met uw kind te delen om hem/haar te helpen begrijpen waarom behandeling van PH1 belangrijk is:



Hyperhydrateren en medicijnen innemen

- Veel water drinken helpt oxalaat te verdunnen – waardoor er minder schade is.
- Het is niet altijd makkelijk om zoveel water te drinken, vooral als je geen dorst hebt. Uw zorgteam zal aangeven hoeveel water geschikt voor uw kind is.
- Vraag uw kind op welke manier u kunt helpen.
- Gebruik van vitamine B6 kan helpen om minder oxalaat aan te maken. Het zorgteam van uw kind zal aangeven hoeveel vitamine B6 geschikt voor hem/haar is.
- Het innemen van alkalicitraat kan het aantal kristallen dat uit oxalaat bestaat, helpen verminderen.



Verzorgen van lichaam en geest

- Je kunt je lichaam zo sterk mogelijk houden door gezond te eten, met vrienden buiten te spelen en voldoende te slapen.
- Het is oké als je je soms moe, boos of verdrietig voelt omdat je PH1 hebt. Vertel het mij maar, dan doe ik alles wat ik kan om je te helpen.



Naar de dialyse

- Als de nieren hun werk niet meer kunnen doen, hebben ze wat extra hulp nodig. Er is een machine die kan werken op dezelfde manier als de nieren: de dialysemachine.
- Dialyse helpt het overtollig oxalaat te verwijderen.
- Terwijl de dialysemachine zijn werk doet, moet je stil blijven zitten en geduldig wachten. Zijn er activiteiten, spelletjes of boeken die je wilt meebrengen?



Naar de arts

- Artsen spelen een belangrijke rol bij de behandeling van je PH1. Door testen uit te voeren, weten ze hoe ze voor je moeten zorgen.
- Artsen kunnen helpen als je een steen krijgt of als je nieren niet sterk genoeg zijn. Ze kunnen ook al je vragen over PH1 beantwoorden. Is er iets dat je aan de arts wilt vragen bij ons volgende bezoek?



Hebt u een nieuwsgierig kind?

PH1 of a Kind™ is een geanimeerde videoserie, speciaal gemaakt voor kinderen die leven met PH1. Bekijk ze met uw kind op [LevenmetPH1.nl](https://www.levenmetph1.nl)

U voorbereiden op de reis van uw kind met PH1

De PH1-behandeling goed naleven kan de schade aan de nieren helpen vertragen, maar de meeste behandelingen kunnen de overtollige productie van oxalaat door de lever niet verhinderen. Uiteindelijk kan een transplantatie-operatie nodig zijn als de PH1 te ver gevorderd is. Tot voor kort was een levertransplantatie de enige manier om de productie van oxalaat te stoppen.

Transplantatie-operaties begrijpen

Een levertransplantatie is een operatie waarbij een donorlever uit een persoon zonder PH1 wordt weggehaald en wordt getransplanteerd naar een persoon met PH1.

Een levertransplantatie zorgt er dus voor dat er geen overproductie van oxalaat in de lever meer plaatsvindt. De meeste andere behandelopties kunnen dit niet.

Omdat PH1 schade aan de nieren veroorzaakt, moeten de lever en de nieren tegelijkertijd of in twee afzonderlijke operaties worden vervangen. Dit wordt een dubbele lever-niertransplantatie genoemd.

Transplantaties zijn grote operaties die voorbereiding, follow-up op lange termijn en levenslange medicatie vereisen. Praat met uw zorgverlenersteam over het opstellen van een gedetailleerd programma om u te helpen bij het herstel van de operatie.

Waar uw kind zich ook bevindt in zijn/haar PH1-traject, het kan zijn dat u andere mensen zult moeten uitleggen wat PH1 is

Niet iedereen zal vertrouwd zijn met PH1, mogelijk ook leden van het zorgteam niet. U kunt echter een belangrijke rol spelen bij het voorlichten van anderen over de ziekte. Probeer een korte beschrijving van PH1 te verzinnen die u met anderen kunt delen. U kunt de onderstaande ruimte gebruiken om notities te maken.

ALS ZE ME VRAGEN STELLEN OVER PH1, ZAL IK ZEGGEN:



Op zoek naar meer informatie?

Ga naar LevenmetPH1.nl voor meer informatie over andere manieren waarop u uw kind kunt helpen PH1 te behandelen.

Uw kind helpen slagen

Een vaste routine kan uw kind helpen de behandeling vol te houden, zodat hij/zij kan blijven doen wat hij/zij graag doet.

Tips voor het voorbereiden van een afspraak

- Vraag personeel van de kliniek of het ziekenhuis of uw kind van tevoren iets moet doen
- Registreer eventuele symptomen, zelfs als ze geen verband lijken te houden met PH1
- Houd bij hoeveel uw kind in de loop van een dag drinkt en plast
- Maak een lijst van alle medicijnen, vitamines of andere supplementen die uw kind neemt
- Schrijf vragen op om aan uw arts te stellen

Tips om u aan het zorgplan te houden

- Beloon gezonde gewoonten en vier kleine overwinningen
- Stel op de telefoon/het horloge van uw kind een alarm in om hem/haar eraan te herinneren water te drinken
- Zorg voor een speciale waterfles of armband als geheugensteuntje om voldoende water te drinken
- Voorzie frequent toiletbezoek
- Plan vooruit voor gebeurtenissen die het gebruikelijke zorgplan kunnen verstoren of onderbreken (vakanties, schoolreizen enz.)

Tips voor het interpreteren van signalen

Omdat uw kind misschien moeite heeft om te beschrijven hoe het zich voelt, kunt u symptomen opmerken voordat het kind ze kan uiten. Denk eraan dat **uw kind mogelijk geen van deze symptomen voelt** en toch een niersteen of nierfalen heeft. Als uw kind denkt dat uw kind deze symptomen heeft, overweeg dan contact op te nemen met uw nefroloog of uroloog.

| TEKENEN VAN EEN NIERSTEEN | TEKENEN VAN NIERFALEN |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> • Pijn in de zij of rug • Bloed in urine • Regelmatige behoefte om te plassen • Moeite met plassen | <ul style="list-style-type: none"> • Verminderde urine of geen urineproductie • Verlies van eetlust, misselijkheid en braken • Bleke huidskleur • Opzwellen van handen en voeten • Extreme vermoeidheid en zwakte |



Op zoek naar meer informatie?

Ga naar [LevenmetPH1.nl](https://www.levenmetph1.nl) voor meer informatie over andere manieren waarop u uw kind kunt helpen PH1 te behandelen.

Kracht en steun vinden

Als verzorger is het belangrijk om aan uw eigen welzijn te denken.

Oefen zelfzorg

U bent het sterkste onderdeel van het ondersteuningssysteem van uw kind. Het kost tijd, energie en doorzettingsvermogen, dus vergeet niet voor uzelf te zorgen. Dit betekent tijd vrijmaken om gezond te eten, actief te blijven, tot rust te komen en aandacht te besteden aan uw eigen psychologische welzijn.

Vergroot uw sociaal vangnet

Het is belangrijk dat personen met wie uw kind regelmatig omgaat, zoals babysitters, leerkrachten en sportcoaches, begrijpen welke invloed PH1 kan hebben op het dagelijks leven van uw kind. Het kan bijvoorbeeld nuttig zijn om de coach van uw kind over PH1 te vertellen, zodat hij/zij ervoor kan zorgen dat uw kind voldoende water drinkt en dat hij/zij begrijpt dat uw kind vaker naar het toilet moet.

Er is een formulier dat u kunt downloaden, invullen en met anderen kunt delen om hen te informeren over de PH1 van uw kind.

U vindt het op LevenmetPH1.nl.

Door andere mensen te laten weten wat de unieke behoeften van uw kind zijn, kunt u het netwerk van goed geïnformeerde volwassenen die over het welzijn van uw kind waken, uitbreiden.



Op zoek naar meer informatie?

Ga naar LevenmetPH1.nl om verhalen te horen van anderen die leven met PH1.

Vergroot uw sociaal vangnet

Professionele zorgverleners, belangengroepen en andere mensen die met PH1 leven of voor iemand met PH1 zorgen, kunnen uitstekende hulpbronnen zijn voor aanvullende tips en begeleiding. Hieronder staan drie hulpbronnen die slechts een zoekopdracht van u verwijderd zijn.



Europese PH1-patiëntenwebsite www.LevenmetPH1.nl

Een educatieve website, aangeboden door Alnylam, met verhalen van echte patiënten, video's, tips en downloadbare hulpbronnen voor iedereen die meer wil weten over PH1 en leven met PH1.



De Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation (OHF) www.ohf.org

De OHF is een belangengroep die zich richt op het vinden van behandelingen en genezing van alle vormen van hyperoxalurie en die duizenden zorgverleners, patiënten en hun families ondersteunt.

