

MIJN PH1-HANDBOEK: Behandeling, monitoring en meer



 Alylam[®]
PHARMACEUTICALS

Welkom bij uw persoonlijke gids* voor leven met primaire hyperoxalurie type 1 (PH1).

leven met
PH1



NAAM: _____

*Persoonlijke begeleiding betekent niet gepersonaliseerd medisch advies

Wat is PH1?

Primaire hyperoxalurie type 1 (PH1) is een zeldzame, erfelijke ziekte die **overproductie van oxalaat veroorzaakt**.



LEVER



NIEREN

Wat is oxalaat?

Oxalaat is een afvalproduct dat normaal slechts in kleine hoeveelheden aanwezig is in een gezonde lever, en omdat het niet door het lichaam wordt gebruikt, wordt het door de nieren afgevoerd. **Bij PH1 maakt de lever te veel oxalaat aan**, en kunnen de nieren het niet bijhouden om het af te voeren.

Teveel oxalaat kan reden tot zorg zijn.

Een overproductie van oxalaat kan de nieren beschadigen en het vermogen van uw lichaam aantasten om afvalstoffen uit het bloed te filteren en urine aan te maken. Met of zonder symptomen is deze schade progressief, wat betekent dat het na verloop van tijd erger wordt en dat de schade blijvend kan zijn. Het behandelen van de aandoening kan echter helpen de schade aan uw nieren te vertragen.

Omdat PH1 met de tijd verergert, is het belangrijk dat de diagnose van PH1 zo vroeg mogelijk wordt gesteld. Pas daarna kunt u proactief stappen nemen om uw PH1 te behandelen.

PH1 brengt uw nieren in gevaar.

Nierstenen die ontstaan als gevolg van de overproductie van oxalaat in de lever, zijn het meest voorkomende symptoom van PH1.



Symptomen van nierstenen kunnen zijn:

- Pijn in de zij
- Pijnlijk en/of bloederig plassen
- Urineweginfecties
- Stenen uitplassen

Zelfs als u het niet voelt, kan oxalaat schade aanrichten

Niet iedereen met PH1 krijgt nierstenen. Zelfs als u geen nierstenen aanmaakt, lopen uw nieren nog steeds het risico beschadigd te raken omdat er nog altijd te veel oxalaat wordt geproduceerd. Uiteindelijk kunnen ook andere lichaamsdelen beschadigd raken.



PH1-symptomen (nierstenen of andere) kunnen op elke leeftijd optreden.

Genetisch onderzoek

PH1 is een erfelijke aandoening, wat betekent dat het binnen families wordt doorgegeven. Het is belangrijk dat familieleden, vooral broers en zussen, van iemand met PH1 zich via een genetisch onderzoek laten testen op de aandoening.

ZIJN FAMILIELEDEN GENETISCH GETEST OP PH1? Ja Nee

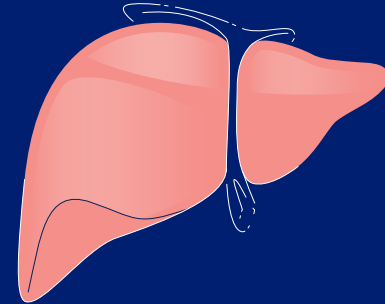
EXTRA INFORMATIE: _____



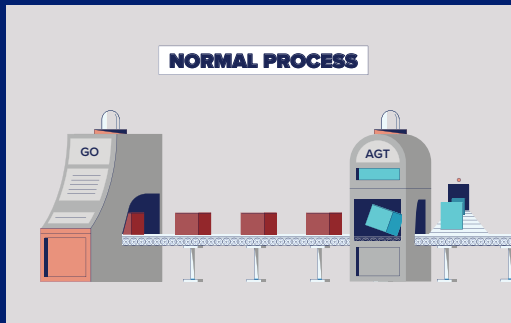
Door PH1 gaat de lever te veel oxalaat produceren.

Bij PH1 wordt er overmatig veel oxalaat geproduceerd als gevolg van een verstoord proces waarbij de leverenzymen glycolaatoxidase (GO) en alanineglyoxylaataminotransferase (AGT) betrokken zijn.

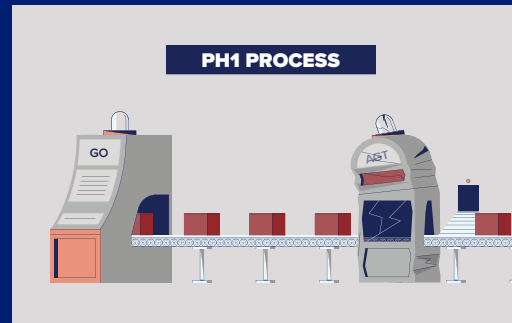
Zie uw lever als een fabriek waarin deze enzymen functioneren als machines die uw lichaam helpen stoffen aan te maken of af te breken.



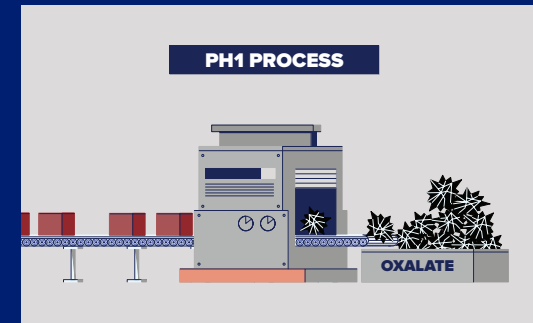
**GO en AGT werken
normaal samen**



**Bij PH1 is AGT defect,
maar blijft GO doorwerken**



**Dit leidt tot een
overproductie van oxalaat**

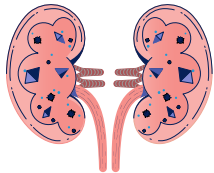


Omdat PH1 wordt veroorzaakt door een overproductie van oxalaat, gaat uw arts de oxalaatniveaus in uw lichaam bewaken.



De nieren proberen het oxalaat te verwijderen, maar het kan zich nog steeds ophopen.

Het lichaam probeert oxalaat te verwijderen door het naar de nieren te sturen, die optreden als filters om het lichaam te ontdoen van afvalstoffen en giftige stoffen.



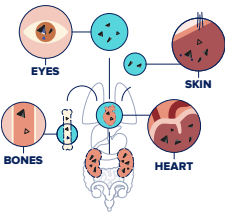
Oxalaat vormt kristallen in de nieren

Eenmaal in de nieren bindt oxalaat zich in de urine aan calcium. Wanneer dat gebeurt, vormen er zich kristallen. In de loop van de tijd ontstaan er steeds meer kristallen, die vast komen te zitten in de nieren.



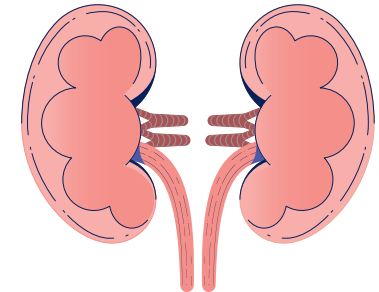
Oxalaatkristallen beschadigen de nieren

Kristallen kunnen samenklitten om harde massa's (nierstenen) te vormen, of de kristallen worden in de nieren zelf afgezet (nephrocalcinose).



PH1 verergert vaak na verloop van tijd

De ophoping van kristallen in de nieren kan leiden tot chronische nierschade (CNS) of zelfs nierfalen, ook wel aangeduid als eindstadium nierfalen of ESRD (End-Stage Renal Disease). Naarmate de nierfunctie verslechtert, zijn de nieren steeds minder in staat zich van het oxalaat te ontdoen. Het oxalaat gaat zich dan verspreiden en in het hele lichaam kristallen vormen. Dit proces wordt aangeduid als systemische oxalose. De kristallen veroorzaken schade overal waar ze terecht komen. Dit kan in meerdere organen in het lichaam zijn, met inbegrip van de botten, de ogen, de huid en het hart.



Symptomen van ESRD kunnen zijn:

- Weinig of geen urineproductie
- Misselijkheid of braken
- Bleke huidskleur
- Opzwellen van handen en voeten
- Extreme vermoeidheid
- Jeuk

Als u denkt dat u deze symptomen hebt, neem dan zeker **contact op met uw zorgverlener of een nefroloog.**

Omdat PH1 na verloop van tijd verergert, is het belangrijk dat mensen met PH1 zich aan hun zorgplan houden.

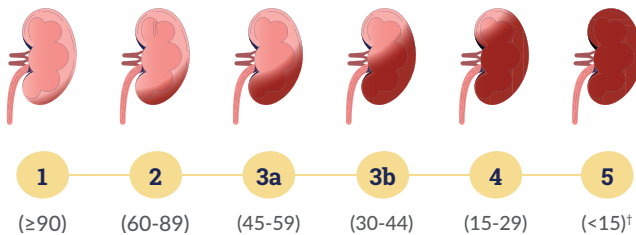
Een plan maken voor de behandeling van uw aandoening.

Er komt veel meer kijken bij het behandelen van PH1 dan het verwijderen van nierstenen. De meeste behandelingsopties kunnen de geproduceerde oxalaatniveaus niet bijhouden. Het goed opvolgen van het zorgplan van PH1 kan echter de schade aan uw nieren die in de loop van de tijd optreedt, helpen vertragen.

Het doel: verergering van de ziekte vertragen

In het kader van uw zorgplan kan uw zorgverlener verschillende dingen meten, zoals de hoeveelheid oxalaat in uw urine en/of bloed (ook uw **oxalaatniveau** genoemd) en hoe goed uw nieren in staat zijn afvalstoffen uit uw bloed te filteren (ook uw **nierfunctie** genoemd). Om te controleren hoe goed uw nieren werken, worden bloedtesten gedaan om uw glomerulaire filtratiesnelheid (GFR – Glomerular Filtration Rate) te meten.

Bij het beoordelen van uw resultaten is het belangrijk op te merken dat hogere GFR-waarden verband houden met een betere nierfunctie. Omdat PH1 tot chronische nierschade (CNS) kan leiden, is het belangrijk om de GFR-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.

Mogelijk krijgt u meerdere PH1-behandelingsopties tegelijkertijd voorgeschreven. Uw PH1-behandeling kan in de loop van de tijd worden aangepast, afhankelijk van de ontwikkeling van uw aandoening en symptomen.

Consistente behandeling is belangrijk bij PH1. Sommige opties lijken misschien een uitdaging, maar ze kunnen een verschil maken.

Uw zorgverlener kan de volgende opties voor de behandeling van uw PH1 overwegen:



HYPERHYDRATATIE (veel water drinken):

Helpt om de hoeveelheid oxalaat in uw urine te verdunnen



PYRIDOXINE (VITAMINE B6)

Kan helpen het defecte enzym in uw lever normaal te laten functioneren



ALKALICITRAAT (kaliumcitraat of natriumcitraat):

Kan helpen de vorming van kristallen te verminderen



OPKOMENDE THERAPIEËN:

Gericht op de productie van oxalaat in de lever en het voorkomen hiervan

DIALYSE

Een machine gebruiken om oxalaat uit uw lichaam te verwijderen als uw nieren niet meer goed kunnen werken

Voor de behandeling van PH1 is een team nodig

PH1 vereist een levenslange behandeling en opvolging. Aangezien PH1 iedereen anders beïnvloedt, zal uw team van professionele zorgverleners u helpen bij het benaderen van de verschillende aspecten die de behandeling van PH1 met zich mee kan brengen, en samen met u een persoonlijk plan opstellen. Omdat uw zorgplan is gebaseerd op hoe uw ziekte in de loop van de tijd verandert, is het belangrijk dat u alle afspraken met de verschillende leden van uw zorgteam bijwoont. U kunt deze pagina gebruiken om hun namen en contactgegevens bij te houden.

Uw nefroloog/kindernefroloog

Een nefroloog is gespecialiseerd in ziekten zoals PH1, die de nieren aantasten. Meestal neemt een nefroloog de leiding in het algehele beheer van uw aandoening. Er kunnen echter ook andere specialisten betrokken zijn bij uw verzorging.



NAAM: _____

CONTACTGEGEVENS: _____

Uw uitgebreide team van professionele zorgverleners

Dit zijn enkele van de andere specialisten die u mogelijk ontmoet in uw traject met PH1.

<p>KINDERARTS Een kinderarts is een arts die medische zorg en advies verleent voor baby's, kinderen en tieners.</p>	<p>NAAM: _____</p> <p>CONTACTGEGEVENS: _____</p>
<p>UROLOOG Een chirurg die gespecialiseerd is in urinewegaandoeningen en vaak te maken krijgt met nierstenen bij patiënten met PH1.</p>	<p>NAAM: _____</p> <p>CONTACTGEGEVENS: _____</p>
<p>ERFELIJKHEIDSADVISEUR Een specialist die uw vragen over genetische tests en de interpretatie van uw resultaten kan beantwoorden.</p>	<p>NAAM: _____</p> <p>CONTACTGEGEVENS: _____</p>
<p>DIALYSEVERPLEEGKUNDIGE Een dialyseverpleegkundige is speciaal opgeleid om mensen die een dialyse ondergaan te ondersteunen en op te volgen. Deze verpleegkundigen kunnen werken in ziekenhuizen of in gespecialiseerde dialysecentra.</p>	<p>NAAM: _____</p> <p>CONTACTGEGEVENS: _____</p>
<p>OVERIGE (transplantatieteam, eerstelijnszorg, radiologie enz.) Andere zorgverleners die u helpen gedurende het traject.</p>	<p>NAAM: _____</p> <p>CONTACTGEGEVENS: _____</p>



Terwijl u met een team van zorgverleners samenwerkt, kunnen uw vrienden en familie u ook helpen u aan uw zorgplan voor PH1 te houden en u emotioneel te ondersteunen.

Controle krijgen over uw PH1-zorgplan.

Het kan een uitdaging zijn om PH1 te behandelen – van het nemen van meerdere medicijnen en het drinken van aanzienlijke hoeveelheden water tot het ondergaan van frequente dialysesessies. Er zijn echter technieken die u kunt proberen om u meer controle te geven wanneer de behandeling van PH1 overweldigend lijkt. Denk er altijd aan om uw zorgplan met het zorgverlenersteam te bespreken voordat u wijzigingen in uw routine aanbrengt.

Tips om voldoende water te drinken

Omdat dehydratie de goede werking van uw nieren kan stoppen, is veel water drinken (hyperhydratatie) essentieel. Het is belangrijk u bewust te zijn van situaties waarin u gedehydrateerd kunt raken, zoals ziekte (bv. diarree, braken of koorts), intense lichamelijke activiteit en onvoldoende water drinken.

“

Mijn advies zou zijn om gewoon vooruit te blijven gaan en om de steun te accepteren die zoveel mensen u willen geven.

PAT C.
MOEDER VAN EEN VOLWASSENE MET PH1

Vink alle dingen aan die u momenteel doet of zou willen doen:



VOORBEREIDING

- Zorg ervoor dat u altijd voldoende water bij de hand hebt door overal in huis, in uw auto en in al uw tassen flessen water te bewaren
- Neem altijd water mee als u ergens anders heen gaat



HERINNERINGEN

- Stel op uw telefoon een alarm in om u eraan te herinneren water te drinken
- Leg voor uzelf tijdstippen vast waarop u een bepaalde hoeveelheid moet hebben gedronken



WEES CREATIEF

- Eet voedsel waar veel vocht in zit, met name fruit en groente
- Hoewel het drinken van water de beste manier is om hypergehydrateerd te blijven, kunt u uw zorgteam vragen of u ook andere vloeistoffen zoals melk mag drinken

Het kan handig zijn om uw familie en vrienden erbij te betrekken om u te helpen en te ondersteunen bij de behandeling van uw PH1.

Vorbereiding op uw reis met PH1.

De behandeling van PH1 goed opvolgen kan de schade aan uw nieren helpen vertragen, maar te veel oxalaat kan blijvende schade veroorzaken. 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. Recentere therapeutische ontwikkelingen richten zich echter op het voorkomen van de productie van oxalaat in de lever zonder dat een transplantatie nodig is.



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 u zich ook bevindt in uw PH1-traject, het kan zijn dat u anderen dingen over uw ziekte moet aanleren.

Niet iedereen zal vertrouwd zijn met PH1, mogelijk ook leden van uw zorgteam. U kunt echter een belangrijke rol spelen bij het voorlichten van anderen over uw ziekte. Probeer een korte beschrijving van PH1 te bedenken die u met anderen kunt delen. U kunt de ruimte rechts gebruiken om ze te noteren.



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

Het is meer dan zorgen voor uw nieren – het is ook zorgen voor uzelf.

Het is belangrijk dat u aan uw algehele gezondheid blijft denken terwijl u uw PH1 behandelt.

Voeding

Er is geen specifiek dieet dat mensen met PH1 moeten volgen. Het strikt vermijden van voedingsmiddelen met een hoog oxalaatgehalte is doorgaans niet nodig bij PH1, omdat het weinig of geen invloed heeft op de ziekte. Overleg echter met leden van uw zorgverlenersteam omdat zij u specifieke richtlijnen kunnen geven. Het eten van voedingsmiddelen met calcium is bijvoorbeeld belangrijk. U kunt het advies krijgen om te veel vitamine C en D te vermijden.



We doen er alles aan om haar nieren te behouden en dingen te doen die ervoor zorgen dat ze blijven werken en niet beschadigd raken. Dus, water drinken, het juiste dieet volgen, haar medicijnen routinematig innemen en niet vergeten.

LAURA W.
MOEDER VAN EEN KIND MET PH1

VOEDINGSMIDDELEN WAARVAN U ER MOGELIJK MEER MOET ETEN, OMDAT ZE HET VOLGENDE BEVATTEN:

CALCIUM

- melk, kaas en andere zuivelproducten
- groene bladgroenten, zoals boerenkool, okra en spinazie
- sojadranken met toegevoegd calcium
- brood en alles wat met verrijkte bloem is gemaakt
- vis waar u de botten van opeet, zoals sardientjes



VOEDINGSMIDDELEN DIE U MOGELIJK MOET VERMIJDEN, OMDAT ZE HET VOLGENDE BEVATTEN:

VITAMINE C

- citrusvruchten, zoals sinaasappels en sinaasappelsap
- paprika's
- aardbeien
- zwarte bessen
- broccoli
- spruitjes
- aardappelen

VITAMINE D

- vette vis, zoals zalm, haring en makreel
- rood vlees
- lever
- eidooiers

Zeldzaam betekent niet alleen.

Als bij u een zeldzame ziekte zoals PH1 wordt vastgesteld, kunt u zich verloren of eenzaam voelen. Maar u bent niet alleen.

Of het nu gaat om familieleden, vrienden of uw zorgverlenersteam en/of plaatselijke patiëntengroepen – u kunt met allerlei mensen over uw gevoelens praten.

Als u vragen of zorgen hebt over de gevolgen van erfelijke aandoeningen zoals PH1 voor uw familie, kunt u ter ondersteuning praten met een genetisch adviseur.

Mentale gezondheid

Omdat mensen met PH1 de symptomen van nieraandoeningen vaak niet kunnen herkennen, kan het aanvoelen alsof je uw PH1 niet onder controle hebt. Mensen met chronische nierziekte of een nieraandoening in het eindstadium kunnen volgens onderzoek last hebben van symptomen van angst of depressiviteit. **Als het u allemaal teveel wordt, vertel dit dan aan uw zorgverlenersteam of praat met een gespecialiseerd geestelijk zorgverlener.**

Als u al samenwerkt met een geestelijk zorgverlener, kunt u de onderstaande ruimte gebruiken om zijn/haar naam en contactgegevens op te schrijven.



GEESTELIJKE GEZONDHEIDSZORGVERLENER:

CONTACTGEGEVENS:

Door voor uw mentale welzijn te zorgen, kunt u beter omgaan met PH1.



Vergroot uw sociaal vangnet.

Professionele zorgverleners, belangengroepen en andere mensen die met PH1 leven, 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.



leven met PH1

Met de juiste informatie en de juiste behandeling van uw zorgverlenersteam kun je worden ondersteund in **het leven met PH1 en onder controle houden van de aandoening.**



Leven met PH1 is een handelsmerk van Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

Alle rechten voorbehouden. PH1-NLD-00029 March 2022

Ontwikkeld en gefinancierd door Alnylam Pharmaceuticals

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS