

TUBEREUZE SCLEROSE: DE ZIEKTE VAN BOURNEVILLE - PRINGLE

Auteur: **Gert Adriaenssen**

1. Inleiding

In dit artikel wordt het ziektebeeld "tubereuze sclerose" besproken en geïllustreerd aan de hand van een concrete case report uit het dialysecentrum waar de auteur werkzaam is. Naast het overlopen van de erg variërende klinische manifestaties van de aandoening, worden voornamelijk de renale aantastingen besproken, met name de angiomyolipomen. Vervolgens bekijken we hoe de nierfunctievervangende therapie bij de beschreven patiënt werd geïnitieerd. De uitdaging daarbij vormt het bieden van een patiëntgerichte zorg op maat, waarbij de mentale retardatie en onmogelijkheid tot verbale communicatie van de patiënt geen onoverkomelijke belemmeringen vormen. Daaruit blijkt dat de inbreng van het verzorgend team van de zorgvoorziening waar de patiënt verblijft erg belangrijk is.

2. Introductieve voorstelling van een patiënt

In 1947 wordt in een Limburgse stad Wilfried geboren. (om privacyredenen is zijn naam gewijzigd). Wilfried heeft naast zijn ouders een zus die een jaar ouder is. Hij groeit op, loopt geen kleuterschool en gaat op 6-jarige leeftijd naar het lager onderwijs, maar wordt naar het BLO doorverwezen. Hij vertelt veel, kan goed praten en kan ook goed zingen. Op 8-jarige leeftijd gaat Wilfried op internaat. Moeder zegt dat haar zoon deze opvang niet aankan. Hij begint minder te praten. Een half jaar later houden zijn ouders hem thuis, wat zij tot 1990 zullen doen. In de hoop dat hun jongen weer vlot zal kunnen praten, consulteren ze diverse specialisten (Brussel, Luik, ...), maar steeds tevergeefs. In 1990 overlijdt de vader van Wilfried na een slepende ziekte. Wilfried wordt opgenomen in een instelling te Hasselt en verblijft sinds juni 1991 in v.z.w. Monnikenheide te Zoersel. Sinds 1973 stelt v.z.w. Monnikenheide zich tot doel dienstverlening te organiseren voor personen met een mentale handicap en hun familie o.a. door te voorzien in een aangepaste huisvesting en begeleiding. De kwaliteit van leven voor de opgenomen cliënten oriënteert de dienstverlening die de cliënten ondersteunt bij hun volwaardige participatie aan het gemeenschapsleven.

Wilfried is graag in Monnikenheide, moeder en zus zijn dankbaar voor hun opvang en begeleiding. In maart 2003 overlijdt de moeder. Wilfried heeft de uitvaartplechtigheid bijgewoond.

Uit het medisch verslag van Monnikenheide wordt de diagnose van de handicap als volgt omschreven: tubereuze sclerose of ziekte van Bourneville, epilepsie, fibro-adenomata in het gelaat en onder de nagels van vingers en tenen.

Zonder de medische anamnese exhaustief weer te geven, worden hier toch volgende relevante gegevens aangehaald:

- 1974: Verwijdering vetcyste ter hoogte van het hoofd, dermabrasie van het gelaat.
- 1976: Nefrectomie rechts wegens een "tumor" (angiomyolipoma?)
- 1990: Echo bovenbuik: enkele niercysten in de linker nier, talrijke knobbeltjes in het leverparenchym.

- 1990: Consultatie ORL: beperkte taalvaardigheid, mogelijk als gevolg van cerebrale locaties van tubereuze sclerose, geen perifeer laryngaal probleem.
- 1990: Augustus: Nefrologisch consult: chronische progressieve nierinsufficiëntie van de linker nier met proteïnurie. Een eiwit- en natriumarm dieet wordt ingesteld, de bloeddruk dient regelmatig gecontroleerd te worden.
- 1990: Maart: Nefrologisch consult: stabiele nierfunctie, Wilfried mag meer calorieën hebben om vermagering tegen te gaan.
- 1990: Oktober: Ophtalmologisch onderzoek toont typische afwijkingen voor tubereuze sclerose (vide supra).
- 1993: December: Nefrologisch consult: de nierfunctie gaat verder achteruit en er wordt een striktere eiwitbeperking ingesteld. Zestril 5 mg wordt opgestart met beschermend effect op de nierfunctie. De twee cysten in de resterende nier worden regelmatig gevolgd d.m.v. een CT scan: ze blijken traag groeiend te zijn.
- 1994: Maart: Nefrologisch consult: de toestand van de cysten in de linker nier is stabiel, per orale calcium carbonaat (CaCO₃ caps 1 gr) wordt opgestart.
- 1994: Oktober: Nefrologisch consult: lichte groei van de cyste, secundaire anemie, secundaire hyperparathyroidie.
- 1994: Oktober: CT scan: één van de cysten in de linker nier is gegroeid, door de druk van deze cyste, is er een verdere progressie van het nierfalen. Er is geen indicatie voor maligniteit van de traag groeiende cyste. Omdat een punctie te veel risico in zou houden voor deze solitaire nier, wordt deze niet uitgevoerd.
- 1994: November: Verdere progressie van de nierinsufficiëntie. Trombocytopenie. Start Erytropoëetine, en ijzersuppletie. Verdere conservatieve houding. Aanleg van een arterioveneuze fistel bij een creatininegehalte van 6 mg %.

Tabel : evolutie in diameter van het angiomylioom in de linker nier.

| Data | Afmeting (in cm) | Data | Afmetingen (in cm) |
|------------|------------------|------------|--------------------|
| 10/11/1993 | 2.5 | 11/12/1997 | 7.1 |
| 20/03/1994 | 2.9 | 23/06/1998 | 8.2 |
| 18/10/1994 | 3.8 | 24/12/1998 | 9.5 |
| 19/09/1995 | 4.6 | 28/06/1999 | 10 |
| 07/11/1997 | 5.8 | 04/02/2000 | 11.5 |
| 22/05/1997 | 6.7 | 03/08/2000 | 11.5 |

Nota : de diameter van de tweede kleinere nodule in de linker nieronderpool bleef vrijwel ongewijzigd bij elk onderzoek.

- 1993: Oktober: Kaliumarm dieet omwille van hyperkaliëmie, Vitamine B12 deficiëntie.
- 1994: Toenemende trombocytopenie, een sternumpunctie verhuut geen medullaire causaliteit. Er is wel een nodulaire ombouwzone in de milt. Een bloedplaatjesoverlevingsstudie aan de Vrije Universiteit te Brussel toont hypersplenisme.
- 2000: CT abdomen: niercyste 11 cm diameter.
- 2000: November: start chronische hemodialyse.
- 2000: December: linker nefrectomie. Anatomo-pathologische analyse bevestigt de diagnose Angiomyolipoma.
- 2001: Gastro-duodenoscopie reveleert tubereuze scleroseletsels ter hoogte van maag en duodenum
- 2001: Curettage van nagelbed en nagelextractie linker duim waarvan geïnfecteerde subunguale fibromen.
- 2002: Splenectomie owv groeiende ombouwzone en thrombocytopenie, gevolgd door een periode van temporaire secundaire thrombocytose, met oplopen van de bloedplaatjes tot maximaal 694 000 per kubieke mm. Mogelijks gaf de combinatie

van deze thrombocytose met episoden van hypotensie gaf trombose van de AV fistel, waarvoor een chirurgische trombectomie werd uitgevoerd.

3. Deel 1 : Bespreking van het ziektebeeld

3.1 Wat is Tubereuze sclerose?

Tubereuze sclerose (TS) wordt gekenmerkt door het ontstaan van hamartomateuze tumoren in de huid in de huid (adenomata sebacea), de hersenen, het bot, de lever, het hart, de longen en de nieren. Deze massa's zijn samengesteld uit variërende hoeveelheden vet, glad spierweefsel en bloedvaten met brede wand. In ongeveer de helft van de tubereuze sclerosegevallen kunnen renale angiomyolipomen gevonden worden. Deze renale aantastingen kunnen erg groot worden met complicaties als abdominale pijn, flankpijn, ernstige bloedingen in de cysten en hematurie. Het klinische beeld kan soms sterk gelijken op dat van hepatorenale polycystose en er kunnen meerdere cysten aanwezig zijn. Ten gevolge van ischemische foci rond de cysten, kan renine-geïnduceerde hypertensie ontstaan. Er kan daarnaast ook chronische nierinsufficiëntie ontstaan. Toch kan meestal goed gedifferentieerd worden tussen beide ziektebeelden: bij tubereuze sclerose is er geen familiale anamnese van nierfalen. Het ziektebeeld geeft bovendien diverse, erg indicatieve extrarenale aantastingen.

De tubulaire cysten bij tubulaire sclerose worden afgelijnd door een specifiek, zelfs uniek epitheel van hypertrofische en hyperplastische cellen met prominent eosinofiel cytoplasma, dat enige gelijkenis vertoont met dat van de proximale tubulus.

3.2 Genetica en transmissiemodus

Tubereuze sclerose is een autosomaal dominante congenitale aandoening. De aandoening maakt deel uit van de facomatosen. Sommige bronnen vermelden een gelijke verdeling over de geslachten, terwijl andere een licht overwicht bij het vrouwelijk geslacht vermelden. Er zijn twee verschillende genetische loci geïdentificeerd: één op chromosoom 9 (TSC1) en het ander op chromosoom 16p (TSC2). Deze laatste locus bevindt zich vlak naast het gen dat verantwoordelijk is voor de meest frequente vorm van autosomaal dominante polycystose. Laesies in beide chromosomen resulteren in gebrekkige productie van de eiwitten hamartine en tuberine, die beiden tumorsuppressoren zijn. Tegenwoordig neemt men aan dat in meer dan 60 % van de gevallen de aandoening voortkomt uit een neomutatie en niet via de ouders wordt overgedragen. Dit houdt dan ook in dat de anomalie zich kan voordoen bij een kind zonder dat de ouders drager zijn, maar dat het kind de ziekte kan overdragen.

3.3 Manifestatie van de aandoening

Tubereuze sclerose kan zich zowel fenotypisch als genotypisch erg heterogeen manifesteren. De aandoening is aanwezig vanaf de geboorte en ontwikkelt zich op verschillende manieren tijdens kinderjaren en adolescentie.

De klassieke klinische triade omvat:

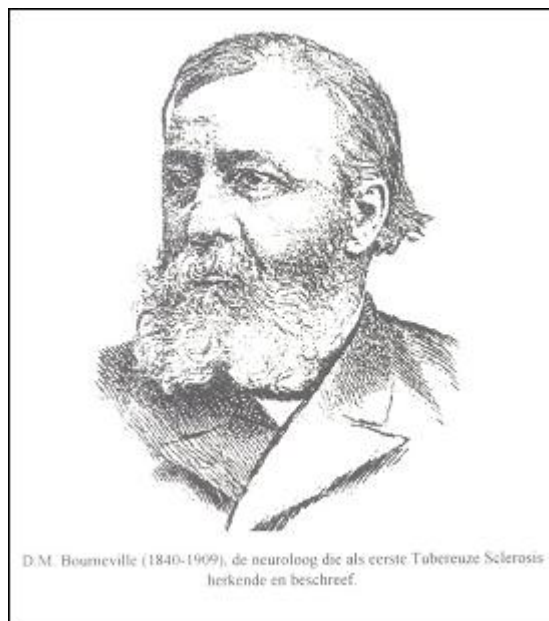
- Gedragsstoornissen (hyperactiviteit of autisme) in 60 à 80% van de gevallen geassocieerd met mentale retardatie.
- Faciale angiofibromen (adenomata sebacea).
- Epileptische crises (ongeveer in 80 % van de gevallen).

De oftalmologische, cardiale en renale aantastingen zijn zeldzamer en kunnen op elke leeftijd voorkomen. Sommige individuen met tubereuze sclerose kunnen normale intelligentie vertonen.

3.4 Prevalentie

De meest recente schatting geeft een prevalentie van ongeveer 9 gevallen per 100 000 levende geboorten. Om een idee te krijgen van de prevalentie van de ziekte van Bourneville-Pringle in Vlaanderen, werd de NBVN registry database geconsulteerd. De aandoening is helaas niet als aparte diagnose gespecificeerd in het registratiesysteem vanwege het lage aantal patiënten in Vlaanderen. Vandaar dat geen uitspraak kan gedaan worden over de prevalentie in Vlaanderen. Patiënten met Bourneville-Pringle worden geklasseerd onder "Cystic Kidney Disease, other specified type". Van de 15000 patiënten die ooit geregistreerd zijn in deze database, vallen er slechts 17 in deze groep, met de mogelijkheid dat het om andere diagnoses gaat dan Bourneville-Pringle. Van deze 17 patiënten waren er medio december 2002 zeven overleden, drie in hemodialyse, vier in Low Care dialyse en werden er drie mensen gevolgd met een functioneel niertransplantaat. Het is trouwens mogelijk dat er patiënten met Bourneville-Pringle geklasseerd zijn onder "cystic disease, type unspecified" waarvan er 140 in geregistreerd zijn. Hiervan zijn er 90 overleden, 19 in hemodialyse, 8 in Low Care-dialyse, 5 in peritoneale dialyse en worden er 17 gevolgd met een functioneel niertransplantaat.

3.5 Geschiedenis van de aandoening



In 1835 tekende de Franse dermatoloog Pierre-François-Olive Rayer (1793 – 1867) een patiënt die blijkbaar faciale angiofibromen vertoont. De Duitse anatomo-patholoog Friedrich Daniel von Recklinghausen (1833 – 1910) rapporteerde cardiale myomen en cerebrale sclerose bij een pasgeborene die enkele minuten na geboorte overleed. De benaming tubereuze sclerose werd gekozen door de Franse neuroloog Désiré-Magloire Bourneville (1840-1909). Hij beschreef in 1880 het optreden van een hypertrofische cerebrale tubereuze verharding bij een meisje van 15 jaar met een ziektebeeld van epilepsie, hemiplegie, mentale retardatie en renale tumoren. Het is eveneens de verdienste van Bourneville geweest om voor de eerste maal het verband te beschrijven tussen aantasting van de hersenen en renale tumoren.

Het belang van de adenomata sebacea (angiofibromen van het gelaat) in de diagnostiek, werd in eerste instantie onderstreept door de Duitse neuroloog Heinrich Vogt (1875-

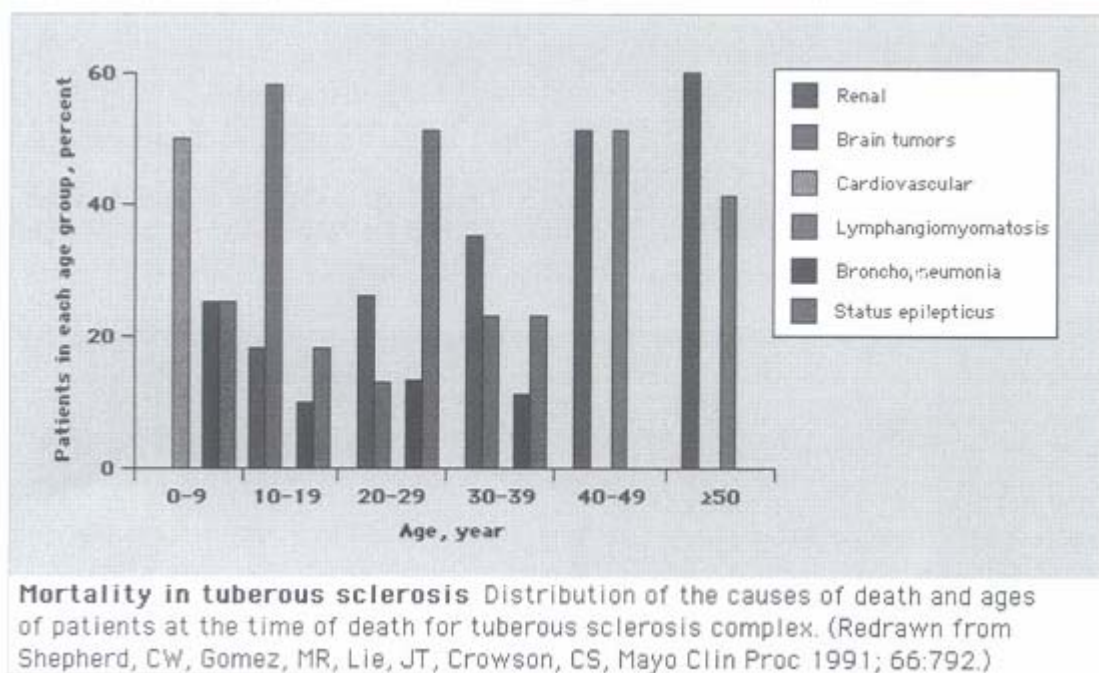
1936) in 1908 en ook door de Britse dermatoloog John James Pringle (1855-1922). Dit verklaart het feit dat het volledige ziektebeeld tubereuze sclerose ook de ziekte van Bourneville-Pringle wordt genoemd.

3.6 Behandeling

Er bestaat geen curatieve behandeling voor Tubereuze Sclerose, er kan enkel symptomatisch behandeld worden. Het opzet is multi-dimensioneel:

- Medicamenteus: ter controle van de epilepsie, de gedragsstoornissen, cardiale of renale problemen.
- Chirurgisch: indien geïndiceerd: tumorectomie, bij bloedingen. Of om esthetische redenen
- Psychologische, educatieve en familiale begeleiding.

De oorzaken van overlijden ten gevolge van TS zijn in volgorde van voorkomen: aandoeningen van het van het centrale zenuwstelsel (bv. cerebrale tumoren, epilepsie), aantasting van de nieren (bv. nierinsufficiëntie, polycystische nieren, retroperitoneale hemorragieën, eventueel gemetastaseerde niertumoren, progressieve nierinsufficiëntie van de unieke niet na unilaterale nefrectomie naar aa,leiding van angiomyolipoma) en pulmonaire lymfangiomyomatose.

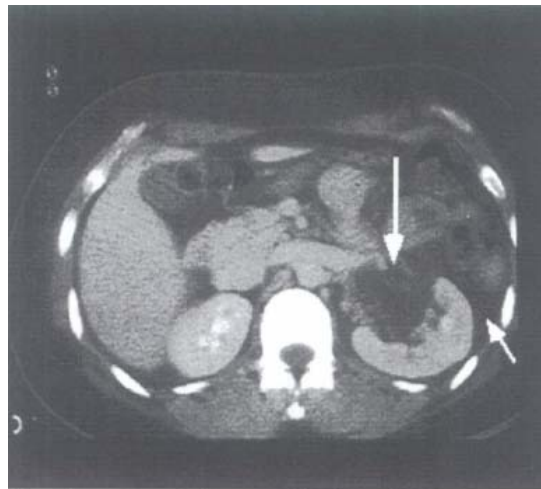


3.7 Nieraantasting: de renale angiomyolipomen

Minstens de helft van de patiënten met tubereuze sclerose hebben onderliggende renale pathologie. Meestal betreft dit angiomyolipomen: benigne tumoren, die desalniettemin het potentieel hebben om lokaal invasief te zijn. Een belangrijk doch aspecifiek symptoom is hypertensie. Angiomyolipomen worden gevonden bij 0.3 % tot 2.1 % van de routinematig uitgevoerde autopsies.

Sommige patiënten met tubereuze sclerose vertonen één of enkele renale angiomyolipomen, die meestal toevallig tijdens een radiografische procedure worden ontdekt. Er zijn twee karakteristieken die suggestief zijn voor angiomyolipomen: ze zijn echogeen en op CT scan hebben ze dezelfde densiteit als vetweefsel, die lager ligt als die van water.

Meer en meer worden kleine asymptomatische angiomyolipomen herkend dmv echografie, CT scan of NMR scan. Patiënten met bilaterale renale angiomyolipomen hebben in 80 tot 90 % van de gevallen tubereuze sclerose. Een enkele aantasting hoeft echter niet op een systeemziekte te wijzen.



Renal angiomyolipoma Single axial CT scan demonstrates a mass in the left kidney (long arrow). The presence of fat within this mass is suggested by an attenuation similar to that of perirenal fat (short arrow). Courtesy of Jonathan Kruskal, MD.

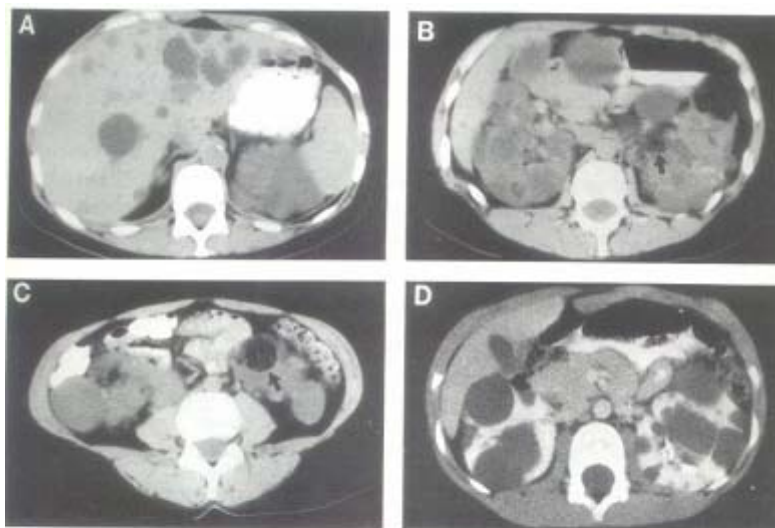
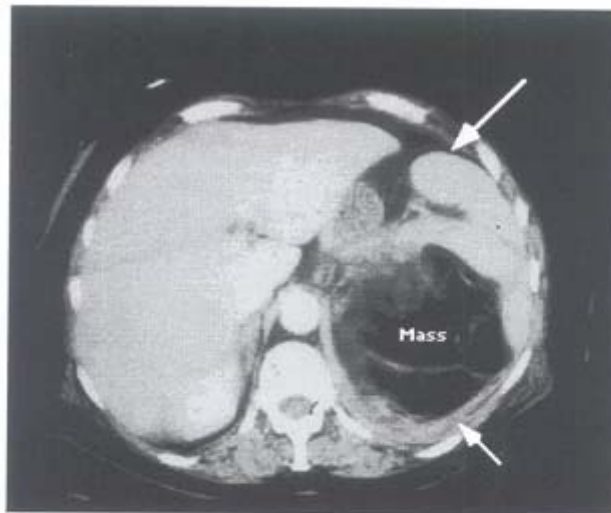


FIG. 6. — Kystes hépatiques (A) et rénaux (B et C) et angiomyolipomes rénaux multiples (flèches) visibles par tomodensitométrie sans injection de produit de contraste chez une patiente de 46 ans atteinte de sclérose tubéreuse systémique. (D) Multiples kystes rénaux bilatéraux sans angiomyolipome visible par tomodensitométrie, après injection de produit de contraste, chez un garçon de 7 ans atteint de sclérose tubéreuse.

Het verdient aanbeveling asymptomatische angiomyolipomen van minder dan 4 cm diameter jaarlijks te monitoren d.m.v. jaarlijkse ultrasonografie of CT scan. Angiomyolipomen groter dan 4 cm geven meestal flankpijn of hematurie en zijn soms palpabel.

A .Complicaties van renale angiomyolipomen

Volgende complicaties worden beschreven: enerzijds gevorderde nierinsufficiëntie en anderzijds ruptuur van het angiomyolipoom met ernstige retroperitoneale bloeding als gevolg.

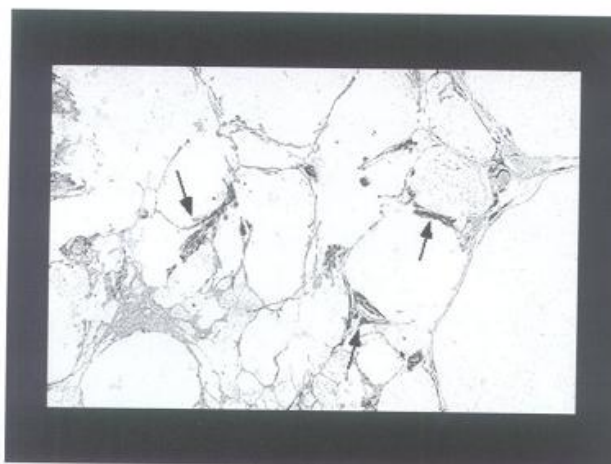


Renal angiomyolipoma with hemorrhage Axial CT scan demonstrates a large fat-containing mass arising from the posterior aspect of the left kidney (large arrow) which is displaced anteriorly by the mass. The mass has ruptured producing a hematoma in the perirenal space (small arrow). Courtesy of Jonathan Kruskal, MD.

B. Behandeling van renale angiomyolipomen

Over de behandeling van de angiomyolipomen bestaat veel discussie in de literatuur. Sommige bronnen promoten een eerder conservatieve aanpak en vermijden liever een chirurgische ingreep waarbij nierparenchym verloren gaat met terminale nierinsufficiëntie als gevolg. In sommige gevallen van angiomyolipomata is daarentegen bilaterale nefrectomie vereist. Het onderzoek naar de moleculaire biologie en de klinische manifestaties van angiomyolipomen is nog volop aan de gang en kan leiden tot het beter begrijpen en behandelen van deze aandoening.

3.8 Pulmonaire manifestaties



Lymphangiomyomatosis in tuberous sclerosis Low power photomicrograph of lung tissue from a woman with tuberous sclerosis demonstrates cystic changes and positive actin staining (arrows) of smooth muscle fascicles in the cyst walls that are characteristic of lymphangiomyomatosis. (From Colby, TV, Koss, MN, Travis, WD. Tumors of the Lower Respiratory Tract. Armed Forces Institute of Pathology, Washington, DC.)

De pulmonaire karakteristieken van tubereuze sclerose kunnen niet onderscheiden worden van deze van lymfangioleiomyomatose (LAM). Ze kunnen via een RX thorax aangetoond worden.

De aantasting van de longen start voornamelijk in na het veertigste levensjaar en treedt zelden op voor het twintigste levensjaar. De prevalentie van abnormale bevindingen op CT scan bedraagt 50 %. Het gaat voornamelijk om nodulaire aantastingen en angiomyolipomen. Er is een vrouwelijke predominantie wat aantasting van de longen door tubulaire sclerose betreft. De meeste patiënten met longaantasting vertonen dyspnoe. Eén op drie heeft een spontane pneumothorax. Hemoptysis en thoracale pijn zijn andere belangrijke kenmerken. Zeldzaam kan een chylothorax voorkomen. Patiënten met tubereuze sclerose hebben een verminderde overlevingskans in vergelijking met de algemene populatie. Nierziekten en hersentumoren zijn de voornaamste doodsoorzaken. Longaantasting is veelal progressief en heeft eveneens een slecht prognose. Overlijden is meestal secundair aan respiratoire insufficiëntie. Er bestaat geen effectieve behandeling. Bij sommigen kan een longtransplantatie een optie zijn.

3.9 Andere klinische manifestaties

- *Aantasting van het centraal zenuwstelsel* komt vaak voor en omvat vorming van nodules (die kunnen calcifiëren), Giant cell-tumoren (hoge morbiditeit en mortaliteit), retinale tumoren en corticale tubers, waaraan de ziekte zijn naam overigens ontleent.
- *Huidlaesies* vormen een frequent optredend kenmerk van tubereuze sclerose en zijn meestal al op kinderleeftijd aanwezig. De laesies worden meestal gekenmerkt door pigmentarme vlekken op de borst, faciale angiofibromen als wratten over het aangezicht en de wangen verspreid, nagelbed of unguale fibromen, café au lait vlekken en molluscum fibrosum pendulum.
- De meest prevalent *cardiale abnormaliteit* is het *rhabdomyoom*, een benigne tumor die bij de helft van de patiënten aanwezig is.

4. Deel 2 : Uitwerking van de nierfunctievervangende behandeling

Na het eerste luik van dit artikel, waarin het ziektebeeld tubereuze sclerose werd toegelicht, volgt in het tweede deel een bespreking van de uitwerking van de dialysetherapie bij Wilfried, met wie we hogerop reeds konden kennismaken.

Uit het eerste deel hebben we onthouden dat de ziekte tubereuze sclerose in ernst en manifestatie erg kan variëren. De patiënt in onze casus heeft een vrij geëxprimeerde vorm van de aandoening. Zowat alle klinische manifestaties komen bij Wilfried in uitgesproken vorm voor.

De regressie van Wilfrieds resterende nierfunctie vereiste substitutieve therapie. Tegenwoordig is hij zelfs anefrisch. Op 22 november 2002 werd gestart met hemodialyse in hospitaaldialyse. Daarbij noteren we zijn mentale retardatie, het feit dat hij sinds zijn vroege jeugd niet meer heeft gesproken en medicamenteus wordt behandeld ter onderdrukking van epileptische insulden en agressie. Dat maakt dat het opstarten van eender welke therapie geen evidentie is.

Wilfried werd sinds 1991 gevolgd in een gespecialiseerde instelling. De verpleegkundigen die hem daar dagelijks begeleiden, zijn ad initiam betrokken bij zijn begeleiding: bv bij consultaties, bij onderzoeken, bij het aanleggen van de AV fistel etc. Tijdens de eerste dialyses werd Wilfried telkens begeleid door één van zijn verpleegkundigen uit de instelling waar hij verblijft. Dit heeft een dubbel en wederzijds voordeel.

Eenzijds was er in de nieuwe en bedreigende omgeving een vertrouwd persoon aanwezig die hem kon ondersteunen en observeren. Elke informatieve bevraging is een volledige hetero-anamnese. Aangezien Wilfried niet verbaal communiceert, is het belangrijk om de lichaamstaal van Wilfried te leren interpreteren. Bijvoorbeeld : hoe kan je zien dat hij pijn ondervindt, hypotent is, last heeft van nausea, ...? De begeleidende verpleegkundige leerde het dialyseteam de betrokken patiënt evalueren op basis van klinische observatie en symptomen te duiden.

Anderzijds was er het voordeel dat de zorgomgeving van onze cliënt affiniteit kreeg met het dialyse milieu en met diverse gerelateerde aspecten (dieet, vaataccesses, routine-onderzoeken, ...). Er groeide een wederzijdse zorgband tussen beide teams, die zich grotendeels op elkaar konden beroepen. Enkele exemplarische voorbeelden: Wilfried heeft een beertje, dat hij nooit wil loslaten. Valt het beertje op de grond, zal hij er zonder meer erachter springen, zonder acht te slaan op bloed- of dialysaatlijnen. Bij het weggaan van Wilfried wordt het beertje mee gewogen en in het streefgewicht geïncorporeerd. Beide zorgteams hebben ten allen tijde een identiek reservebeertje achter slot en grendel voor noodgevallen waarbij het beertje zijn compagnon verliest (vb bij een operatiekamerbezoek voor een fistelrevisie). Daarnaast is communicatie belangrijk bij het bestellen en toedienen van medicatie of bij de maaltijden. Wilfried zou makkelijk twee keer na mekaar dezelfde medicatie kunnen nemen, tweemaal eten, of helemaal niets eten of innemen.

Bij elk onderzoek, consult of hospitalisatie wordt Wilfried vervoerd en begeleid door mensen van zijn zorgomgeving: (RX Thorax, ECG/echocardiografie, ontstopping vaataccesses, CT scan, ...).

Na ongeveer een week kon de patiënt het dialysegebeuren doorstaan zonder vaste (fysieke) begeleiding uit zijn instelling. Zijn dialyses gebeuren op maandag, woensdag en vrijdag in de namiddag, rekening houdend met de activiteiten in de instelling in de voormiddagen. Hij wordt zittend afgehaald en teruggebracht door een ambulancier van het ziekenhuis. Hij neemt zelfstandig het middagmaal, krijgt de medicatie toegediend en neemt deze vlot in. Hij weegt zich en neemt plaats in zijn bed. Hij laat zijn AV fistel probleemloos aanprikken. Tijdens de dialyse bekijkt hij prentboeken of foto's, kijkt hij TV of slaapt hij een beetje.

Het dialysegebeuren is geen apparente bedreiging voor hem en is een geïntegreerd deel van zijn leven geworden. Communicatie met de zorginstelling verloopt hoofdzakelijk nog telefonisch, slechts sporadisch is meer uitgebreid overleg geïndiceerd.

4.1 Dialyse- en patiëntgegevens

Dialyse-technische gegevens: AV fistel, bipunctuur, hemodiafiltratie met dialysaatflow 500 ml/min, effectieve bloedflow 350 ml/min, 3 x 4 u per week in hospitaaldialyse, met goede tolerantie. Dialyse-efficiëntie is afdoende: KT/V totaal van 3.84 (met als streefcijfer > 3.6). Goede voedingstoestand: de PCR of Protein Catabolic Rate bedraagt 1.1 (met als streefcijfer > 1).

Dialysaat: K 2 Ca 1.25 Mg 0.5 GI 1 Na 140, Bicarbonaat

Vasculair acces: op 25 juni 2002 werd een elleboogfistel aangelegd aan de linkerelleboog. Op 01 juli 2002 was er een re-interventie nodig wegens fisteltrombose. Sindsdien is de fistel goed aanprikbaar. Een tijdelijk vaataccess d.m.v. een vena jugularis katheter werd verwikkeld met een staphylococcus epidermidis kathetersepsis, waarvoor de katheter werd verwijderd.

Niertransplantatie: tegenaangewezen op basis van multiproblematiek: tubereuze sclerose met mentale retardatie en epilepsie. Terloops noteren we dat zich in de transplantatie

geen nieuwe angiomyolipomen (AML) zouden ontwikkelen, aangezien de neogenese van de AML van bij de geboorte systemisch optreedt. Desondanks is dat argument in deze casus ontoereikend ter rechtvaardiging van een kandidatuur voor niertransplantatie.

Serologische status maart 2003:

| | |
|----------|------------------------------------|
| HepBs-ag | negatief |
| HepBs-as | 689.60 (na 4 x Hepatitis B vaccin) |
| HepBc-as | negatief |
| HepCc-as | negatief |
| HIV | negatief |

Streefgewicht: 70.5 kg

Dieet: standaard dialysedieet

Medicatie:

| | | |
|-------------------------|--------------------------------------|------------------------------------|
| Anticoagulatie: | Fraxiparine 0.8 ml bij start dialyse | intraveneus via het art prikkussen |
| Venofer amp: | 4 amp per 4 weken | intraveneus |
| Erytropoetine: | 30 E / kg / week | subcutaan |
| HD –vitamine: | ta ma-woe-vrijd | per os |
| CaCO ₃ 1 gr: | 3 x 1 gelule bij de maaltijden | per os |
| Ca Kayexalate: | 3 x 1 koffielepel na elke maaltijd | per os |
| Renagel gelule: | 3 x 2 gel bij de maaltijden | per os |
| Vit B 12 amp: | 1 mg om de 2 maanden na dialyse | intraveneus |
| Dipiperon: | 3 x 8 druppels per dag | per os |
| Sorbitol 70 %: | 1 soeplepel 's morgens | per os |
| D-cure 25000 E: | 1 amp per 4 weken | per os |
| Asaflow 160 mg: | 1 co na dialyse, 3 x/week | per os |

5. Conclusie

De ziekte van Bourneville-Pringle heeft zich gemanifesteerd als een zeer pluriforme en uitgebreide pathologie, die echter binnen de dialysewereld een eerder marginale entiteit is. Diegenen die erdoor getroffen worden, ervaren er in diverse mate hinder van. In voorliggend werk werd enerzijds getracht op beknopte wijze een beeld te schetsen van de aandoening. Daarnaast werd aan de hand van een bestaande casus geïllustreerd welke verregaande implicaties de aandoening kan hebben voor het leven van een getroffen individu.

Het implementeren van nierfunctievervangende behandeling bleek geen evidentie, maar men kan zich afvragen hoe vaak het dat dan wel is. Wilfried verloor grotendeels de mogelijkheid tot verbale communicatie. Anderen hadden de betrachting met hem en rond hem te communiceren, te coördineren en samen te werken. Hun interdisciplinaire mensgerichte inspanningen hebben ongetwijfeld bijgedragen tot het slagen van het opzet.

6. Bronvermelding

Association Sclérose tubéreuse de Bourneville, 33 rue de Coulmiers, 75014 Paris

Association des paralysés de France. Déficiences motrices et handicaps, Aspects sociaux, psychologiques, médicaux, techniques et législatifs, troubles associés. Paris, 1996, 505p., p 311-312.

- Brenner, Barry M. (1998) The Kidney. 5th Ed., vol II.: p1854: Tuberous Sclerosis.
- Byard RW, Blumbergs PC, James RA. (2003). Mechanisms of unexpected death in tuberous sclerosis. *J Forensic Sci Jan*; 48(1):172-6.
- Clarke, A., Hancock, E., Kingswood, C., Osborne, J. (1999). End-stage renal failure in adults with the tuberous sclerosis complex. *Nephrology Dialysis Transplantation*, 14, 988-991.
- Database Registry van de Nederlandstalige Belgische Vereniging voor Nefrologie.
- Gomez MR. History of the tuberous sclerosis complex. *Brain Dev* 1995; 17 suppl 55-7.
- Levy, M, Feingold, J. Estimating prevalence in single-gene kidney diseases progressing to renal failure. *Kidney Int* 2000; 58:925
- Mirchandani GR, Kempton JE, Dainiak C, Kraus ML. (2002). Hemorrhagic angiomyolipoma and tuberous sclerosis complex: a case report. *Conn Med Aug*; 66(8):451-5.
- Nelson, CP, Sanda, MG. Contemporary diagnosis and management of renal angiomyolipoma. *J Urol* 2002; 168:1315-25.
- Simmons et al. (2003). Management of renal angiomyolipoma in patients with tuberous sclerosis complex. *OncolRep Jan-Feb*; 10(1):237-41.
- Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland. Wat is TS? Eigen Publicatie (2002).
- Tsai HN et al. (2002) The management of renal angiomyolipoma. *Koahsiung J Med SCI Jul*; 18(7):340-6.
- Weber, M., Kohler H., Schweden, F., Rothmund, M., Meyer, K.H. (1984). Angiomyolipoma of the kidneys in Bourneville-Pringle disease. *Klin Wochenschr*, 19,920-924.