

## Parelsnoer en nierfalen

Van chronisch nierfalen is sprake bij langzame, voortschrijdende vernietiging van nierweefsel en functieverlies van de nier. De klinische verschijnselen zijn afhankelijk van de ernst (het stadium) van de nierziekte. Uit landelijke registraties blijkt een langzame groei van het aantal patiënten met chronisch nierfalen. Dit is conform de wereldwijde trend. In 2007 startten in Nederland ruim 1900 nieuwe patiënten met nierfunctievervangende therapie (dialyse of transplantatie). Aan het einde van dat jaar stond de teller op ruim 13.000 patiënten. Dit is iets minder dan 0,1% van de bevolking. Het aantal patiënten met vroege vormen van nierfalen is velen malen groter. Schattingen uit de PREVEND-studie (een grootschalig bevolkingsonderzoek), geven aan dat ongeveer 5% van de bevolking valt in de categorie nierfalen stadium III - IV.

Vrijwel alle nierziekten leiden in meer of mindere mate tot nierfalen: een verstoorde werking van de nieren. Dit uit zich in een verminderde glomerulaire filtratie (nierfunctie) en/of albuminurie (eiwitverlies in de urine). Een verminderde nierfunctie leidt tot uremie (ophopen van afvalstoffen in het lichaam) en uiteindelijk tot oedeemvorming (onvermogen om vocht kwijt te raken). In de vroege stadia is chronisch nierfalen zonder symptomen, waardoor de diagnose vaak laat wordt gesteld. Toch is er ondanks de afwezigheid van klachten in de vroege stadia al een duidelijk verhoogd risico voor het optreden van hart- en vaatziekten en dit neemt in de latere stadia nog sterk toe. Als de onderliggende nierziekte onbehandeld blijft of als het nierfalen te laat ontdekt wordt is er een groot risico op het ontstaan van het eindstadium nierfalen.

Chronisch nierfalen kan worden ingedeeld in stadium 1-5, waarbij stadium 1 staat voor een normale nierfunctie en stadium 5 voor eindstadium nierfalen. Nierfunctievervangende therapie (dialyse of transplantatie) is dan noodzakelijk om in leven te blijven. Helaas kan, met de huidige stand van de wetenschap, ook bij tijdig ontdekte en behandelde nierpatiënten het eindstadium nierfalen niet altijd worden voorkomen. De medische behandeling is primair gericht op het afremmen van nierfunctieverlies en het uitstellen van de noodzaak tot niervervangende therapie. Daarnaast is preventie en

behandeling van de secundaire schade aan hart- en bloedvaten en het botstelsel van groot belang. Bij eindstadium nierfalen is de doelstelling van nierfunctievervangende therapie om de patiënt - met behoud van kwaliteit van leven - in leven te houden. Dit gebeurt door middel van dialyse (hemodialyse of peritoneaal dialyse) of niertransplantatie. Dialyse is een ingrijpende behandeling met verminderde kwaliteit van leven en een verkorte levensverwachting. Voor getransplanteerde patiënten zijn de kwaliteit van leven en de levensverwachting beter. Echter, door het tekort aan donoren is het niet mogelijk alle patiënten te transplanteren.

### Wetenschappelijke waarde van de Parelsnoer Nierfalen

Voordat het Parelsnoer Initiatief startte, werd er al op diverse manieren gewerkt aan het vroegtijdig opsporen van nierpatiënten, verbetering van voorlichting en verbetering van behandeling. Dit alles in overleg met collectebusfondsen (Nierstichting Nederland, Diabetesfondsen en Nederlandse Hartstichting) en patiëntenverenigingen (Nierpatiënten Vereniging). Met de industrie bestonden er al relaties in de vorm van ondersteuning van klinische onderzoeken. Via de data- en biobank van Parelsnoer Initiatief krijgen artsen en onderzoekers meer inzicht in het ontstaan van nierziekten en het klinisch beloop van nierfalen, ook tijdens een behandeling. Dit kan tot betere beschermende maat-

regelen leiden en dus tot een betere behandeling van patiënten met nierfalen. Op termijn kunnen nieuwe, op maat gemaakte behandelmethoden worden ontwikkeld. Ook zullen er samenwerkingsverbanden worden gecreëerd met andere initiatieven voor primaire en secundaire preventie, zoals bijvoorbeeld grootschalige populatiestudies als LifeLines en PREVEND (Prevention of Renal and Vascular Endstage).

Omdat nierfalen optreedt ongeacht de onderliggende nierziekte, is er gekozen voor een breed opgezette biobank. Daarbij blijft de mogelijkheid bestaan om, naast onderzoek naar specifieke ziektebeelden zoals cystenieren en glomerulaire nierziekten, onderzoek te doen naar ziekteoverstijgende aspecten van nierfalen. Parelsnoer Initiatief biedt een unieke mogelijkheid om een koppeling te maken met bestaande landelijke registratiesystemen voor dialysepatiënten (RENINE) en niertransplantatiepatiënten (NOTR), zodat er een patiëntvolgend systeem kan ontstaan.

Ook op Europees niveau is er samenwerking. De ERA-EDTA Registry (European Renal Association - European Dialysis and Transplant Association) voert vanuit Nederland de Europese registratie van klinische gegevens van patiënten met nierfunctievervangende therapie. Qua beleid speelt de ERA-EDTA een belangrijke rol voor de Nederlandse partners. Een voorbeeld is het door



de ERA-EDTA Registratie geïnitieerde en door de Europese Unie gesponsorde NephroQUEST Initiative (Quality European Studies). Dit initiatief heeft als doel een Europees netwerk van kwaliteitsregistraties op te zetten. Een ander Europees initiatief, het ReGe-net consortium (Renal Genome Network), beschikt over een DNA-bank met vaatweefsel en fenotypische gegevens van meer dan 25.000 nierpatiënten. De coördinatie van dit initiatief is tevens in Nederlandse handen. Verder wordt er samengewerkt in het door de EU gesubsidieerde Genecure project en op nationaal niveau met de Nederlandse federatie voor nefrologie en het Hans Mak kwaliteitsinstituut.

#### **Definitie van de parel**

In Parelsnoerverband zullen patiënten met chronisch (progressief) nierfalen stadium II (beginstadium), III, IV en V (eindstadia) worden geregistreerd. Bij het definiëren van variabelen wordt zoveel mogelijk aansluiting gezocht bij bestaande cohorten en initiatieven. Voor de nierparel bestaan de te verzamelen gegevens onder andere uit: leeftijd, geslacht en datum van inclusie in Parelsnoer. Bij routineonderzoek verkregen waarden als lengte, gewicht, bloeddruk en laboratoriumbepalingen (urine en bloed) worden geregistreerd. Tevens wordt patiënten gevraagd één keer per jaar extra bloed en urine af te staan voor

de biobank. Deze samples zijn bestemd voor toekomstig (DNA) onderzoek. Binnen Parelsnoer Initiatief zijn afspraken gemaakt over de kwaliteit van gegevens die worden geregistreerd. Alle gegevens dienen te voldoen aan van tevoren op gestelde procedures en richtlijnen. In het verzamelproces, de verdere verwerking en de uitwisseling van data, wordt gebruikgemaakt van uniforme standaarden. Hierdoor kan de koppeling van datasets met andere initiatieven die deze standaarden ook gebruiken, relatief eenvoudig worden gerealiseerd.

## **Het Parelsnoer Initiatief**

Het Parelsnoer Initiatief realiseert een unieke samenwerking tussen de acht universitair medische centra. Het Parelsnoer Initiatief, opgericht in 2007 door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), verzamelt op interuniversitair niveau klinische data en biomaterialen.

Door het bundelen van deze gegevens en materialen kan de wetenschap zich ontwikkelen, wordt de patiënt nog beter behandeld en kan nieuwe productontwikkeling plaatsvinden. Dit versterkt de economische positie van het biomedisch onderzoek in Nederland.

Het project richt zich in eerste instantie op negen ziektebeelden (genaamd parels). In de toekomst kunnen de activiteiten van het Parelsnoer Initiatief uitgebreid worden naar andere ziektebeelden. Voor meer info kunt u contact opnemen met het Parelsnoer Initiatief via [info@parelsnoer.org](mailto:info@parelsnoer.org).