LEVEN MET AMYLOÏDOSE

Over de ziekte en de gevolgen voor het dagelijks leven

Een bijdrage van 5 euro voor de porti- en drukkosten van deze brochure stellen wij zeer op prijs.
Dat kan op rekeningnummer NL36RABO 0154 0734 31
tnv Stichting Amyloïdose Nederland.

LEVEN MET AMYLOÏDOSE

Over de ziekte en de gevolgen voor het dagelijks leven

Colofon

Deze brochure is een uitgave van Stichting Amyloïdose Nederland.
Met dank aan het Groningen Amyloidosis Center of Expertise (GrACE) en het Expertisecentrum AL en ATTR amyloïdose UMC Utrecht voor de medische adviezen. (Juni 2025)

De informatie in deze brochure is zorgvuldig samengesteld. Amyloïdose Nederland en de Expertisecentra Amyloïdose zijn niet aansprakelijk voor eventuele schade als gevolg van het gebruik van deze informatie of het zonder medisch advies wijzigen, stoppen of aanpassen van de behandeling.
Voor vragen over de inhoud van deze brochure kunt u mailen met info@amyloïdose.nl.

Amyloïdose
NEDERLAND

INHOUD

01. Wat de diagnose amyloïdose betekent 7

02. Over amyloïdose 11

03. Typen amyloïdose 21
AL-amyloïdose, systemische aanwezigheid 23
Lokale AL-amyloïdose 29
Erfelijke ATTR-amyloïdose 33
Verworven of wildtype ATTR-amyloïdose 37
AA-amyloïdose 39
Overige typen amyloïdose 41

04. Rol van zorgprofessionals 42

05. Amyloïdose en uw verzekeringen 50

06. Organisaties die betrokken zijn bij amyloïdose 52

De diagnose amyloïdose, wat nu?

U heeft de diagnose amyloïdose gekregen. Een ingrijpend bericht, dat grote impact op uw leven heeft. Gevoelens van angst en verwarring kunnen u overspoelen. En u heeft waarschijnlijk tal van vragen. Waar kunt u terecht voor antwoorden en hulp? Hoe ziet uw leven er verder uit en hoe vindt u uw weg?

Met de informatie in deze brochure krijgt u een beeld van amyloïdose. En van de verschillende vormen ervan. De brochure helpt u grip te krijgen op deze sluipende, verborgen ziekte die zoveel uiteenlopende klachten kan geven. En geeft informatie over de onderzoeken die u moet ondergaan en een indruk van wat u in de toekomst kunt verwachten. Ook de mogelijkheden om uw ziekteloop gunstig te beïnvloeden komen aan bod. De brochure bevat ook informatie over de rol van de verschillende behandelaren en expertise- en behandelcentra, waar alle kennis van de ziekte aanwezig is.

De brochure geeft algemene informatie en gaat niet in op uw specifieke situatie. De brochure kan een gesprek met een arts dan ook niet vervangen. Maar de informatie vergroot wel uw begrip van de ziekte en alles eromheen. Zodat u het gesprek met uw arts goed voorbereid kunt aangaan.

Deze brochure is bedoeld voor mensen zoals u met amyloïdose, maar ook voor uw familie en andere betrokkenen. Ook zij hebben vragen en zorgen over de ziekte, wat u te wachten staat en hoe zij het beste kunnen helpen. Ook zorgverleners kunnen de brochure gebruiken.

01.
WAT DE DIAGNOSE AMYLOÏDOSE BETEKENT

Nu u weet dat u amyloïdose heeft, staat uw wereld op zijn kop. Naast uw fysieke problemen krijgt u te maken met allerlei emoties en veranderingen. Uw leven is niet meer zoals het was. Een indruk van waarmee u te maken kunt krijgen:

Psychische klachten

U kunt angstig worden en onzeker over de toekomst. Dit kan zorgen voor stress en depressieve gevoelens.

Boosheid en verdriet

Vaak wordt amyloïdose door de zeldzaamheid van de ziekte pas laat ontdekt. Dat betekent een lange periode van onzekerheid waarin u al duidelijke klachten had. Door de lange zoektocht wordt later dan gewenst met de behandeling begonnen. Het is niet vreemd dat dit boosheid en verdriet bij u oproept. Het is goed deze boosheid te herkennen, maar u helpt uzelf toch het meest door vooruit te kijken. Naar welke mogelijkheden er zijn voor behandeling en om uw leven anders in te richten.

Verbazing

U zult u wellicht blijven verbazen hoe weinig de artsen die u tegenkomt, afweten van amyloïdose. Dat geldt niet alleen voor uw huisarts, maar ook voor vele specialisten.

Hen voorlichten over de ziekte is een van de redenen dat deze brochure er is. Gebruik de brochure ook op die manier.

Verlies van energie en onafhankelijkheid

Lichamelijke klachten maken dat u minder actief kunt zijn dan u wilt en gewend was. U heeft meer rust nodig en komt minder het huis uit. U voelt zich vaker vermoeid en misschien ervaart u het leven als eentoniger dan voorheen. Ook zult u meer dan vroeger afhankelijk zijn van de hulp van anderen. Het is belangrijk dat u een manier vindt om hiermee om te gaan.

Invloed op werk en sociale contacten

Uw klachten kunnen ervoor zorgen dat u niet meer kunt werken, minder moet gaan werken of ander werk moet doen. Ook iets ondernemen met anderen is soms te vermoeiend of domweg onmogelijk. Dat heeft invloed op uw sociale contacten. Doordat de ziekte grillig verloopt, moet u afspraken soms kort van tevoren afzeggen. Als u niet altijd kunt meedoen met anderen, kunt u zich eenzaam voelen.

Invloed op uw liefdesleven

Amyloïdose kan een zware wissel trekken op uw relatie. Soms vermindert de ziekte de mogelijkheid tot erectie, waardoor u seksualiteit anders gaat ervaren. Uw relatie kan ook veranderen doordat u en uw partner anders reageren op tegenslagen of doordat de rolverdeling in uw relatie wijzigt. Heeft u geen relatie? Dan denkt u misschien dat het met een chronische ziekte moeilijker is een partner te vinden.

Zelf de regie nemen

Uw ziekte kan veel tijd opslokken. Op consult bij uw arts, onderzoeken, achter medicijnen aanbellen, fysiotherapie en andere therapieën... Soms lijkt het wel alsof u er een baan bij heeft.

Van een chronisch zieke wordt zelfredzaamheid verwacht: een actieve rol nemen bij het omgaan met de ziekte en de impact ervan op het dagelijks leven. Deze brochure kan u helpen om hiermee om te gaan.

Wat de diagnose níet betekent

- Dat u alleen nog maar uw ziekte bent. U bent nog steeds dezelfde persoon met uw eigen karakter, plannen en ambities.
- Dat u vanaf nu niet meer gelukkig kunt zijn. Ook met uw klachten en veranderd toekomstperspectief kunt u een gelukkig leven leiden. Zeker als u leert omgaan met uw ziekte en de eerste schrik van de diagnose voorbij is.

Wat de diagnose betekent voor naasten

Ook voor een naaste komt de diagnose amyloïdose hard aan. Bent u partner, familielid, vriend of vriendin, dan ziet ook uw leven er vanaf dit moment anders uit. Zeker als u de rol van mantelzorger krijgt. Dat degene om wie u geeft sneller moe is, minder kan en achteruit gaat, is moeilijk om te zien.
Misschien weet u niet goed hoe u kunt helpen. Een paar tips:

- Vergeet niet voor uzelf te zorgen. Niet zelden gaan mantelzorgers aan de zware last onderdoor.
- Probeer te begrijpen dat de wereld van iemand met de diagnose amyloïdose op zijn kop staat. Geef hem of haar de tijd om aan het idee te wennen. Alle emoties mogen bestaan
- Realiseer u dat een chronisch zieke zich in gezelschap vaak beter voordoet. U ziet hem of haar op zijn best. De bijkommomenten, waarop uw naaste zich slecht voelt en beroerd in bed ligt, krijgt u meestal niet mee.
- Iemand met amyloïdose is nog steeds de persoon die hij of zij was. Probeer uw naaste niet alleen maar te zien als patiënt.

Wat de diagnose betekent voor zorgverleners

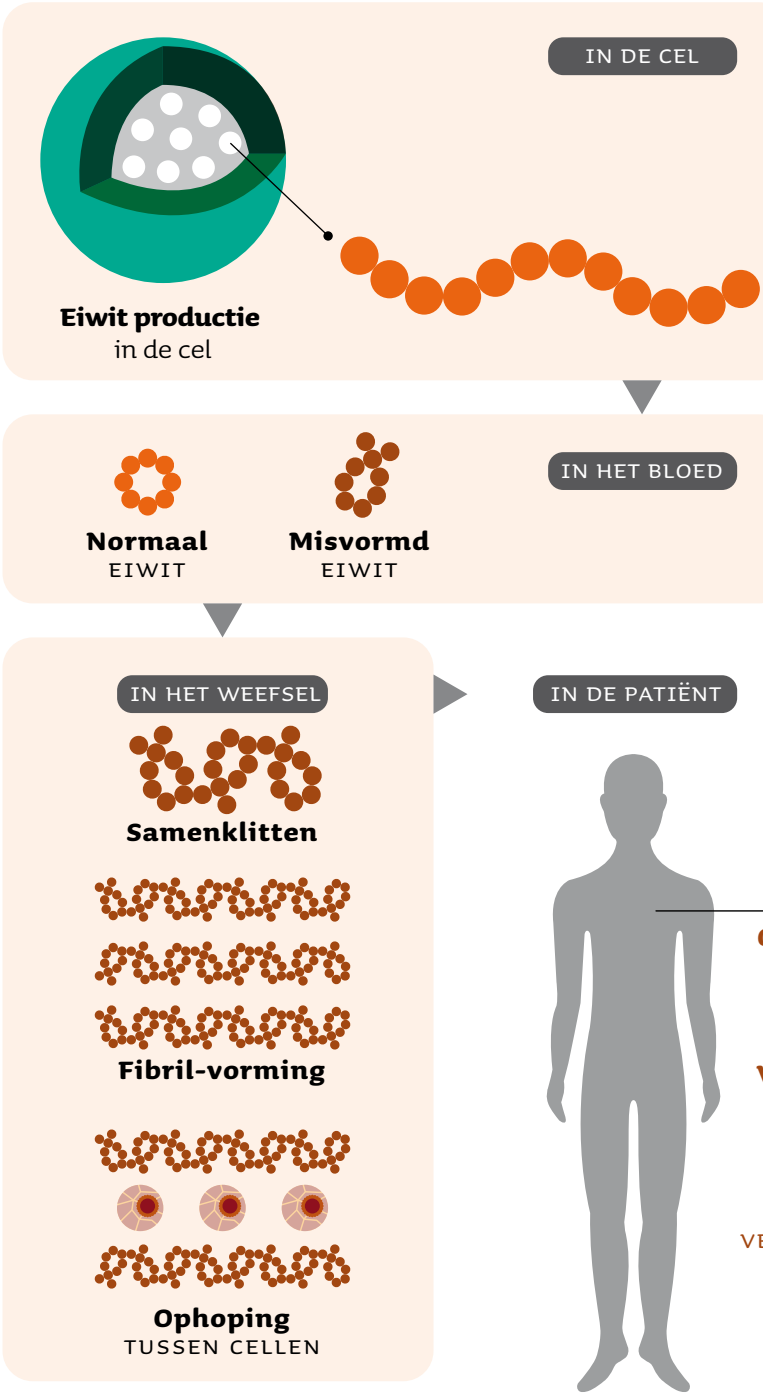
Als zorgverlener van iemand met amyloïdose bent u onderdeel van een multidisciplinair team. U geeft de patiënt inzicht in de ziekte, ziekteverschijnselen, ernst van de ziekte en toekomstverwachting. U begeleidt de patiënt bij de behandeling en in de periode erna, waarin het effect van de behandeling wordt vastgesteld en tegelijkertijd wordt gelet op eventuele terugkeer of toename van de ziekte. Maar het is belangrijk om u niet alleen te richten op de lichamelijke klachten en beperkingen van uw patiënt. Net zo essentieel is het dat u oog heeft voor de psychische en sociale gevolgen van de ziekte.

Als zorgverlener van iemand met een zeldzame ziekte weet u vaak minder over de ziekte dan de patiënt zelf. Het is belangrijk dat u uw patiënt ziet als informatiedrager van amyloïdose. Hij of zij weet ook meestal heel goed waar informatie te vinden is. Meer informatie vindt u onder andere op *www.amyloid.nl*, *www.amyloidose-expertise.net* en *www.amyloidose.nl*.

02.
OVER AMYLOÏDOSE

Alle cellen in ons lichaam bevatten eiwitten, meer dan 30.000 verschillende. Elk met een eigen functie en unieke vorm. Het zijn de bouwstoffen van ons lichaam die onze cellen versterken en herstellen. Normaal gezien zijn eiwitten oplosbaar en breekt het lichaam ze na gebruik vanzelf af tot bouwstenen die hergebruikt worden. Bij amyloïdose vouwen ze zich in een verkeerde vorm en klitten aan elkaar tot onoplosbare vezeltjes. Zo kunnen lange eiwitvezels ontstaan, amyloïdfibrillen, die zich ophopen in uw lichaam. Zo'n ophoping noemen we amyloïd. Als het lichaam niet in staat is deze ophopingen af te breken, kunnen organen door de aanwezigheid van dat amyloïd niet meer goed hun werk doen en wordt u ziek.

Van een normaal eiwit via amyloïd naar ziek orgaan



Op dit moment weten we van meer dan 30 verschillende eiwitten dat ze zich verkeerd kunnen vouwen en tot amyloïdose kunnen leiden. Ze worden precursor- of voorlopereiwitten genoemd. Het is belangrijk dat onderzocht wordt welk eiwit bij u de problemen veroorzaakt. Want dit bepaalt welke behandeling u moet krijgen. Het onderzoek naar de oorzaak van amyloïdose loopt en nog steeds worden nieuwe typen eiwit ontdekt die kunnen leiden tot het ontstaan van de ziekte.

Amyloïdose is een zeldzame aandoening. Jaarlijks krijgen ongeveer 50.000 mensen over de hele wereld de ziekte. Amyloïdose is ernstig en kan zelfs levensbedreigend zijn. De ziekte ontstaat meestal op middelbare leeftijd of later, maar kan ook voorkomen bij jonge mensen.

Oorzaken

Amyloïdose kan verschillende oorzaken hebben, afhankelijk van de vorm die u heeft (zie 'Typen amyloïdose'):

- Beenmergaandoening waarbij een kloon (groep cellen met identieke eigenschappen) van plasmacellen grote hoeveelheden eiwitten (een kappa of lambda vrije lichte keten) produceert. Dit is veruit de meest voorkomende oorzaak.
- Erfelijkheid: mutaties in uw DNA zorgen voor een afwijkend eiwit.
- Chronische ontstekingen zoals bij reumatoïde artritis, ziekte van Crohn of tuberculose.
- Ouder worden.
- Langdurige dialyse bij nierfalen (dit kwam vooral vroeger voor).

Mogelijke symptomen

De ziekteverschijnselen zijn divers, afhankelijk van in welke organen en weefsels het amyloïd zich bevindt. Vaak veroorzaakt het problemen aan meerdere organen: nieren, hart, zenuwstelsel, lever en milt en/of maagdarmkanaal.

De ziekte is moeilijk te herkennen. Want de klachten zijn meestal vaag en lijken op symptomen van andere aandoeningen, zoals long-, nier-, hart- en vaatziekten. En amyloïdose komt weinig voor waardoor artsen niet veel patiënten met de ziekte tegenkomen. Vaak wordt dan ook niet op amyloïdose getest omdat er niet aan gedacht wordt.

Vanwege de ernst van de ziekte is het belangrijk dat uw arts bij onderstaande onverklaarde en nieuw ontstane klachten verder onderzoek laat doen waaruit kan blijken of u de ziekte heeft. Hoe eerder de behandeling begint, hoe meer kans op resultaat en des te beter de kwaliteit en lengte van uw leven is.

- Ernstige, onverklaarde vermoeidheid
- Snel buiten adem
- Eiwit in de urine
- Sterk schuimende urine
- Afwisselend diarree en obstipatie
- Impotentie
- Snel een vol gevoel na het eten
- Ernstig gewichtsverlies (meer dan 10%) zonder verklaring
- Hevige duizeligheid bij opstaan
- Sterk gezwollen voeten, enkels en onderbenen
- Gevoelloze en tintelende handen en voeten
- Snel blauwe plekken (vooral rond de ogen)
- Vergrote tong

Diagnose

Voordat aan amyloïdose gedacht wordt, heeft u meestal al veel andere onderzoeken ondergaan. De volgende uitkomsten kunnen – samen met uw onverklaarde klachten – reden zijn om te testen op amyloïdose:

- Stijf of verdikt hart (te zien op echocardiogram)
- Laagvoltage (te zien op elektrocardiogram)
- Onregelmatige hartslag in combinatie met een normale of lage bloeddruk
- Hartfalen
- Vergrote lever (hepatomegalie) zonder alcoholgebruik of andere verklaring, vaak met abnormale leverbloedtesten
- Carpaal tunnelsyndroom of perifere neuropathie (te zien op elektromyografie)

Onderzoeken

Om de diagnose te stellen, ondergaat u een biopsie.
Onder verdoving wordt een klein hapje aangedaan weefsel uit uw lichaam gehaald. Een patholoog (arts die het weefsel analyseert) kijkt of er amyloïdvorming aanwezig is. Dat doet hij of zij door het hapje weefsel te kleuren met Congorood, een speciale rode kleurstof. Weefsel waarin amyloïd zit, zal rood worden. Maar als het via een speciaal (polarisatie)filter wordt bekeken, ziet het er opeens groen uit. Ook uw bloed en urine worden onderzocht om te kijken of er sprake is van een verhoogde vrije lichte keten kappa of lambda.

Het is belangrijk om te achterhalen welk type amyloïdose u heeft. Dit kan meestal met het eerste stukje weefsel, maar als dat niet geschikt blijkt, kan op een andere plaats een stukje weefsel hiervoor worden weggenomen.

Is de diagnose amyloïdose gesteld, dan volgt verder onderzoek. Om de ernst van de ziekte in kaart te brengen en te bekijken hoever de ziekte zich in allerlei organen heeft verspreid. Dat gebeurt met bloed- en urineonderzoek. Ook kan er een longfoto, echografie van de buik of het hart, skeletscan, SAP-scan, MRI-scan van het hart of CT-scan van de longen gemaakt worden.

Behandeling

De behandeling bestaat uit 2 onderdelen:

Verhinderen dat amyloïd verder toeneemt

Om de werking van uw organen te verbeteren, wordt geprobeerd de vorming en afzetting van het voorlopereiwit te verminderen of zelfs te stoppen. Dat kan op 2 manieren:

- Met medicijnen die de productie van het voorlopereiwit remmen zodat er minder ziekmakend eiwit in uw lichaam komt
- Met medicijnen die de normale structuur van het voorlopereiwit zo stabiliseren dat het eiwit zich minder gauw verkeerd vouwt

Symptoombehandeling

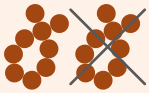
Naast het tegengaan van de oorzaak van amyloïdose worden ook de symptomen van de ziekte bestreden. Met als doel dat u zich minder ziek voelt, langer leeft en de kwaliteit van uw leven verbetert.

VERHINDEREN DAT AMYLOÏD VERDER TOENEEMT

A

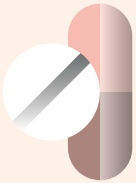
Medicijnen
TEGEN PRODUCTIE VOORLOPEREIWIT

Minder
PRODUCTIE VOORLOPER-EIWIT

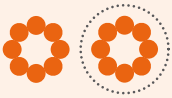


Minder
ZIEKMAKEND EIWIT

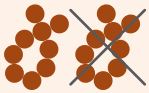
B



Medicijnen
DIE DE NORMALE STRUCTUUR VOORLOPEREIWIT STABILISEREN

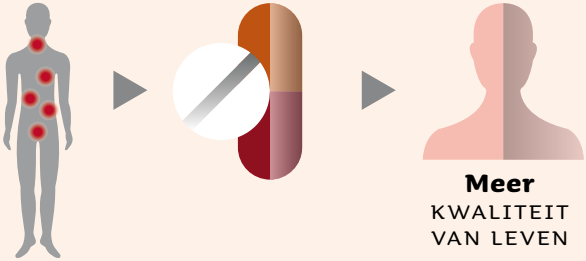


Stabiliseren
VOORLOPER-EIWIT



Minder
ZIEKMAKEND EIWIT

SYMPTOOMBEHANDELING



Meer
KWALITEIT VAN LEVEN

Structurele aanpak van de ziekte door de behandelaar

Hoe zeker is het dat er echt amyloïd gevonden is?

▼

Blijft het amyloïd beperkt tot één plaats of zit het op meer plaatsen?

▼

Welk type amyloïd betreft het?

▼

Wat is het ziekteproces of de mutatie erachter? Bloedspiegels van het voorlopereiwit

▼

Hoe uitgebreid en hoe ernstig is de amyloïdose?

▼

Welke risico's zijn er bij eventuele behandeling?

▼

Welke behandelingen zijn mogelijk en welke ervan verdient de voorkeur? Waar vindt het plaats?

▼

Hoe meet je het resultaat van de behandeling?

▼

Wanneer vindt de follow-up plaats en wat wordt er onderzocht?

Geneesmiddelenonderzoek

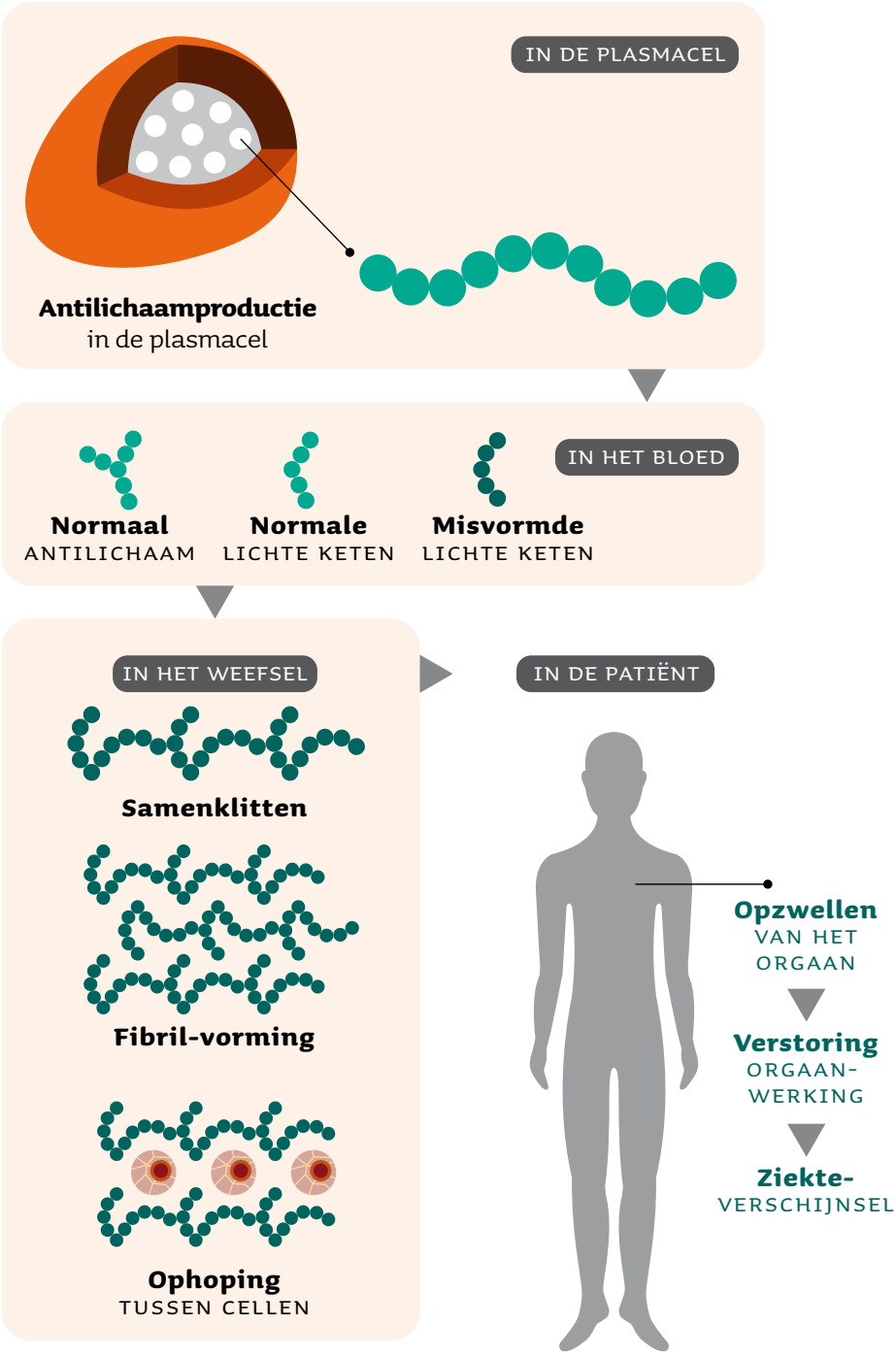
Om nieuwe medicijnen te ontwikkelen die amyloïdose beter kunnen behandelen, is uitgebreid onderzoek noodzakelijk. Een nieuw geneesmiddel mag nooit direct op de markt worden gebracht; daar zijn vele jaren van zorgvuldig testen voor nodig. Eerst in een laboratorium en op dieren, daarna op mensen. Er wordt getest of de geneesmiddelen veilig zijn, of ze effect hebben, wat de bijwerkingen zijn en hoe de werking zich verhoudt tot de bestaande middelen. Uw arts kan u vragen mee te werken aan een onderzoek.

Informatie over lopende onderzoeken vindt u op *www.amyloidose.nl* en *www.amyloidose-expertise.net*.

03.
TYPEN AMYLOÏDOSE

Amyloïdose kent verschillende typen, afhankelijk van de plaats waar het amyloïd zich ophoopt en de oorzaak van de ziekte. De ziekte kan erfelijk zijn of niet-erfelijk. En kan plaatselijk voorkomen (lokale amyloïdose) of in uw hele lichaam (systemische amyloïdose).

Elk type van amyloïdose heeft een eigen naam.
Die begint altijd met de hoofdletter A. Gevolgd door 1 of meer letters die de bouwsteen van het specifieke type aangeven. Bij AL-amyloïdose staat de L voor de lichte keten, bij AA staat de A voor achterliggende ontsteking en bij ATTR staat TTR voor het transthyretine eiwit.


IN DE PLASMACEL
Antilichaamproductie
in de plasmacel
IN HET BLOED
Normaal
ANTILICHAAM
Normale
LICHTE KETEN
Misvormde
LICHTE KETEN
IN HET WEEFSEL
Samenklitten
Fibril-vorming
Ophoping
TUSSEN CELLEN
IN DE PATIËNT
Opzwellen
VAN HET
ORGAAN
Verstoring
ORGAAN-
WERKING
Ziekte-
VERSCHIJNSEL

AL-amyloïdose, systemische aanwezigheid

AL-amyloïdose komt het meest voor; ongeveer 70% van de patiënten heeft deze vorm. De ziekte begint in het beenmerg, het zachte weefsel dat de holten van onze botten vult, waar rode en witte bloedcellen en bloedplaatjes worden gevormd. Een bepaald soort witte bloedcellen (plasmacellen) produceert antilichamen (afweerstoffen) die ons beschermen tegen infecties. Deze antilichamen zijn opgebouwd uit stukjes aaneengeschakelde eiwitten (zware en lichte ketens). Normaal gesproken breekt ons lichaam deze eiwitten af en hergebruikt ze.

Lijdt u aan AL-amyloïdose dan gaat er in dit proces iets mis. In uw beenmerg vormt zich een kloon (een groep van cellen met identieke eigenschappen) van plasmacellen die een voorloper van kankerplasmacellen zijn. Deze plasmacellen maken abnormale lichte ketens eiwitten aan. Ze worden anders gevouwen en veranderen zo van vorm. Daardoor klitten ze aan elkaar en hopen zich op in organen en weefsels als amyloïd.
AL amyloidose is verwant aan andere plasmacelziektes zoals het Multipel Myeloom (ziekte van Kahler) en MGUS ("monoklonale gammopathie van onbekende betekenis"). De medicijnen die worden gebruikt voor de behandeling van AL amyloidose zijn gelijk aan die van de behandeling bij het Multipel Myeloom maar worden gebruikt in andere doseringen en schema's.
Deze vorm van amyloïdose is niet erfelijk.

Klachten en verschijnselen

De symptomen van AL-amyloïdose zijn heel divers en de ziekte kan allerlei organen en lichaamsdelen aantasten. Zoals nieren, hart, lever, milt, zenuwen, darmen, huid, gewrichten, beenmerg, tong en bloedvaten.
In het begin kunnen de klachten mild zijn, maar ze kunnen zich ontwikkelen tot zeer ernstige aandoeningen.

Mogelijke klachten en verschijnselen zijn:

- Diarree of juist verstopping
- Schuimende urine
- Afvallen
- Vermoeidheid
- Vocht vasthouden, waardoor u bijvoorbeeld dikke enkels krijgt
- Hartfalen
- Vergrote tong, lever of milt
- Nierproblemen
- Maagdarmbloedingen
- Longklachten
- Schade aan zenuwen van benen en armen
- Schade aan zenuwen die lichaamsfuncties regelen (zoals bloeddruk). Hierdoor kunt u bijvoorbeeld last krijgen van impotentie, een ernstig verlaagde bloeddruk, duizelig bij opstaan of slecht werkende darm of blaas.

Mogelijke behandeling

Met behandeling wordt geprobeerd het aanbod van voorloper-eiwit tot nul terug te brengen en zo verdere toename van de amyloïdose te stoppen. Omdat de plasmacelkloon de bron van het voorlopereiwit is worden dezelfde medicijnen gebruikt (alleen in andere doseringen) als die van een andere plasmacel-ziekte, het Multipel Myeloom.

Er zijn 3 mogelijke behandelingen:

- **Chemotherapie:** dit vormt de basis van de behandeling van AL-amyloïdose. Chemotherapie remt de groei van de plasmacellen die de abnormale eiwitten produceren.
  U krijgt de therapie via tabletten of een infuus toegediend.
  Chemotherapie kan zorgen voor misselijkheid, overgeven, haaruitval, infecties en vermoeidheid. Om de behandeling draaglijk te maken, krijgt u medicijnen tegen de misselijkheid en als dat nodig is ook tegen infecties.
- **Immuuntherapie:** Dit is een nieuwe vorm van behandeling die gebruik maakt van het eigen afweersysteem om de abnormale plasmacellen te doden. Het kan samen met chemotherapie worden gegeven of als monotherapie.
  Het wordt als infuus of injectie onder de huid toegediend.
  Immuuntherapie kan een infuusreactie geven, vooral bij de eerste toedieningen, en daarom wordt vooraf premedicatie gegeven om een infuusreactie te voorkomen.
  Andere bijwerkingen kunnen zijn moeheid en verhoogde kans op infecties.
- **Chemotherapie in combinatie met stamceltransplantatie:** u ondergaat een zware chemotherapie die alle cellen in het beenmerg vernietigt. Gezonde bloedcellen (stamcellen) die eerder uit uw lichaam zijn geoogst worden teruggeplaatst zodat het beenmerg zich kan herstellen. Het gunstige effect hiervan is groter en langduriger dan van chemotherapie alleen. Deze complexe behandeling kan alleen een gespecialiseerd ziekenhuis uitvoeren. En maar voor 1 op de 5 mensen met AL-amyloïdose is de zware behandeling geschikt. Vooral voor patiënten met hartproblemen zijn de risico's vaak te groot.

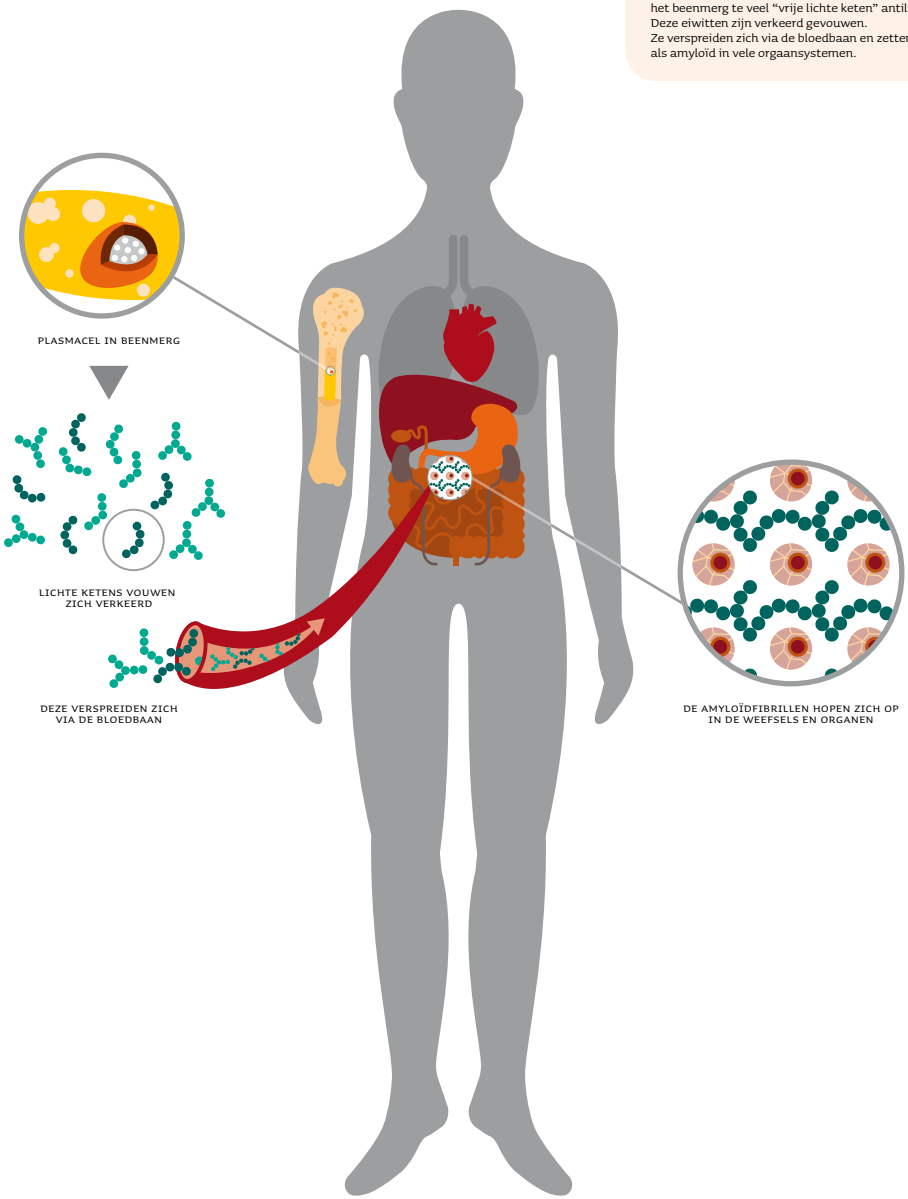
Vooruitzichten

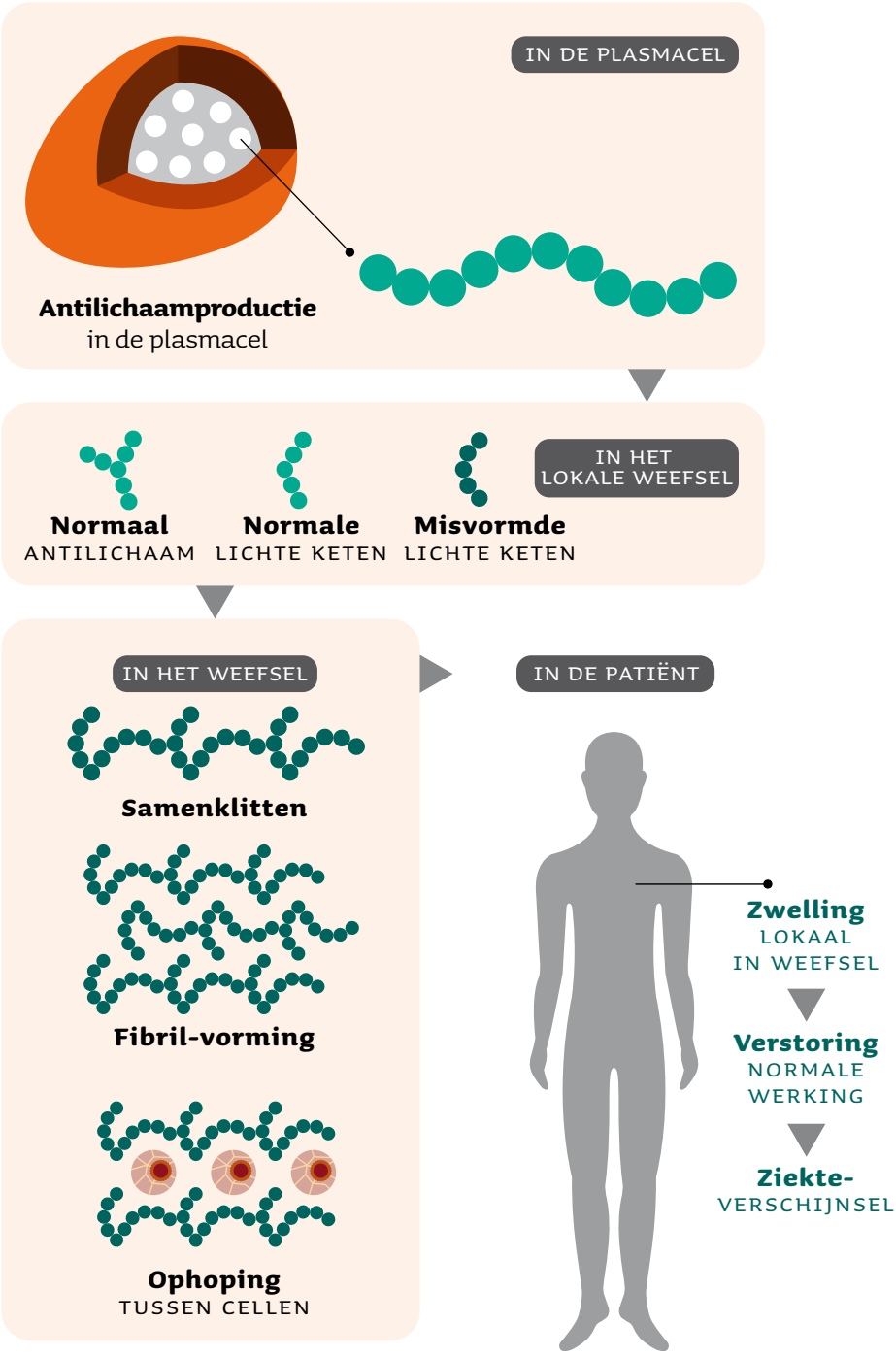
Bij deze vorm van amyloïdose raken veel organen aangetast. Zonder behandeling gaat u snel achteruit en kan u binnen een paar maanden of jaren overlijden. Behandeling bestrijdt de ziekte waardoor organen zich (deels) herstellen en u zich minder ziek voelt. Volledig herstel komt zelden voor. Het is belangrijk dat u na de behandeling onder controle blijft omdat de ziekte op een later moment terug kan komen.

De impact van AL-amyloïdose op uw dagelijks leven hangt af van de mate waarin uw organen zijn aangetast. De bijwerkingen van de chemotherapie zorgen voor extra klachten.

AL-amyloïdose

Bij AL-amyloïdose produceren plasmacellen in het beenmerg te veel “vrije lichte keten” antilichamen. Deze eiwitten zijn verkeerd gevouwen. Ze verspreiden zich via de bloedbaan en zetten zich af als amyloïd in vele orgaansystemen.




IN DE PLASMACEL
Antilichaamproductie
in de plasmacel
IN HET LOKALE WEEFSEL
Normaal
ANTILICHAAM
Normale
LICHTE KETEN
Misvormde
LICHTE KETEN
IN HET WEEFSEL
Samenklitten
Fibril-vorming
Ophoping
TUSSEN CELLEN
IN DE PATIËNT
Zwelling
LOKAAL
IN WEEFSEL
Verstoring
NORMALE
WERKING
Ziekte-
VERSCHIJNSEL

Lokale AL-amyloïdose

Er bestaan ook lokale vormen van AL-amyloïdose.
De ophopingen van eiwit doen zich dan niet voor door het hele lichaam maar blijven beperkt tot 1 plaats of orgaan. Deze amyloïd-ophopingen lijken een beetje op tumoren. De kloon-plasmacellen maken bij deze vorm van de ziekte op een bepaalde plaats in uw lichaam eiwitketens met een afwijkende vorm aan.
Hierdoor vouwen ze zich verkeerd en hopen zich op tot amyloïd.
De ziekte verspreidt zich niet naar andere plaatsen of organen.
Lokale amyloïdose ontstaat dus ín de aangetaste weefsels (en niet vanuit het beenmerg, zoals bij systemische AL-amyloïdose) en blijft daar ook.
Deze vorm van amyloïdose is niet erfelijk.

Lokale AL-amyloïdose komt voor in de:

- Urinewegen
- Luchtwegen (vooral in de stembanden)
- Oogleden
- Maag-darmkanaal
- Huid
- Borstklier
- Longen

Officieel zijn ook bekende ziektes als de ziekte van Alzheimer (amyloïd in de hersenen) en Diabetes Mellitus type II (amyloïd in de alvleesklier) lokale vormen van amyloïdose. Maar dit zijn geen vormen van AL-amyloïdose omdat het om een ander eiwit gaat: ß-proteïne bij Alzheimer en amyline bij Diabetes Mellitus type II.

Klachten en verschijnselen

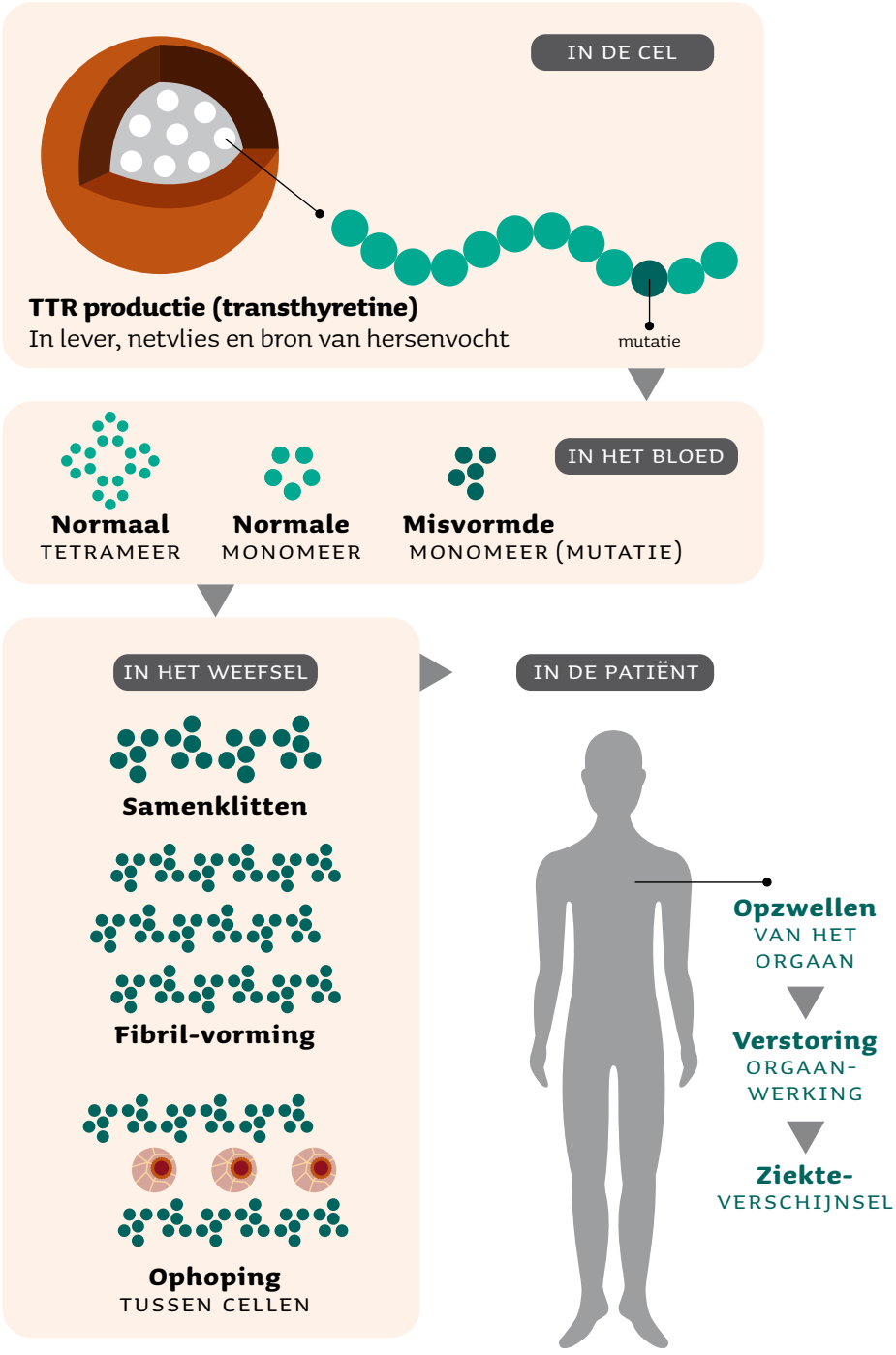
De symptomen zijn heel divers. Uw klachten hangen af van welk orgaan aangetast is door amyloïdophopingen.

Mogelijke behandeling

Met een operatie, laserbehandeling of radiotherapie wordt geprobeerd de ziekte tot stilstand te brengen.

Vooruitzichten

De kans is groot dat het amyloïd terugkomt en u opnieuw behandeld moet worden. Daarom blijft u onder controle. Na enkele operaties wordt de ziekte meestal minder.


IN DE CEL
TTR productie (transthyretine)
In lever, netvlies en bron van hersenvocht
mutatie
IN HET BLOED
Normaal
TETRAMEER
Normale
MONOMEER
Misvormde
MONOMEER (MUTATIE)
IN HET WEEFSEL
Samenklitten
Fibril-vorming
Ophoping
TUSSEN CELLEN
IN DE PATIËNT
Opzwellen
VAN HET ORGAAN
Verstoring
ORGAAN-WERKING
Ziekte-
VERSCHIJNSEL

Erfelijke ATTR-amyloïdose

Dit is een familiaire vorm van de ziekte waarbij amyloïdfibrillen worden gevormd uit het eiwit transthyretine. Dit eiwit wordt in de lever, in het netvlies en in de bron van het hersenvocht aangemaakt. Het eiwit is opgebouwd als een tetrameer, die bestaat uit vier identieke eenheden (monomeren). Het eiwit vervoert schildklierhormoon en vitamine A door het lichaam. Een fout in het DNA kan ervoor zorgen dat de monomeer zich verkeerd vouwt en amyloïdophopingen veroorzaakt.

Komt amyloïdose voor in uw familie, dan kunt u DNA-onderzoek laten doen om te testen of u de afwijkingen in het gen heeft die de ziekte veroorzaken.

Klachten en verschijnselen

Vooral zenuwstelsel, hart en ogen raken aangetast. De klachten beginnen meestal tussen de 25 en 75 jaar.
Mogelijke symptomen zijn:

- Tintelingen, gevoelloosheid, pijn en spierzwakte in armen en benen
- Duizeligheid door ernstig verlaagde bloeddruk
- Impotentie
- Diarree of juist verstopping
- Vermoeidheid
- Vocht vasthouden, waardoor u bijvoorbeeld dikke enkels krijgt
- Kortademigheid bij inspanning
- Niet goed kunnen uitplassen
- Slechter zien door vlekken in uw gezichtsveld

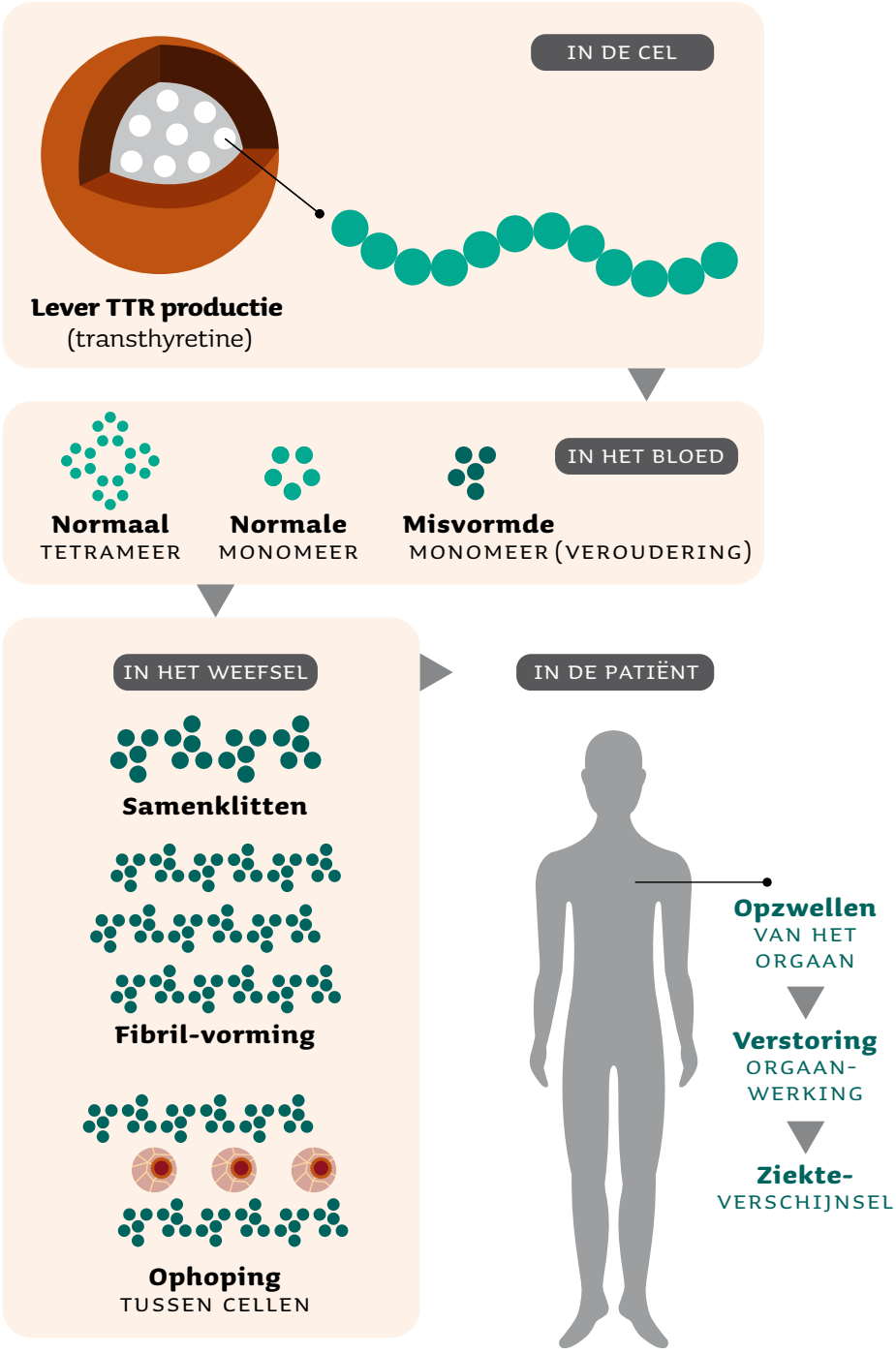
Mogelijke behandeling

U krijgt medicijnen die de ziekte niet genezen maar wel verminderen. Er zijn 2 soorten:

- Medicijnen die het eiwit transthyretine stabiliseren waardoor de vorming van amyloïdfibrillen geremd wordt.
- Medicijnen die werken volgens de 'gene silencing'-techniek. Deze blokkeren de aanmaak van transthyretine in de lever waardoor zich minder amyloïdfibrillen vormen.

Vooruitzichten

Zonder behandeling gaat u geleidelijk achteruit. Hoe snel dat gaat, verschilt per persoon. Door medicijnen te gebruiken kunt u het ziekteproces vertragen.


IN DE CEL
Lever TTR productie
(transthyretine)
IN HET BLOED
Normaal
TETRAMEER
Normale
MONOMEER
Misvormde
MONOMEER (VEROUDERING)
IN HET WEEFSEL
Samenklitten
Fibril-vorming
Ophoping
TUSSEN CELLEN
IN DE PATIËNT
Opzwellen
VAN HET
ORGAAN
Verstoring
ORGAAN-
WERKING
Ziekte-
VERSCHIJNSEL

Verworven of wildtype ATTR-amyloïdose

Verworven of wildtype ATTR-amyloïdose komt voor bij oudere mensen (vooral bij mannen boven de 60). De ziekte ontstaat doordat bij het ouder worden de tetrameer van het eiwit transthyretine (dat normaal gesproken helpt het schildklierhormoon en vitamine A vanuit de lever door het lichaam te vervoeren) instabiel wordt en uiteenvalt in monomeren die zich verkeerd gaan vouwen. Daardoor ontstaan ophopingen van amyloïd. Ze komen vooral voor in de hartspier, de zenuw van de hand (in de pols, carpaal tunnel syndroom) en rond het wervelkanaal. Deze vorm van amyloïdose is niet erfelijk.

Klachten en verschijnselen

- Vermoeidheid
- Kortademig bij inspanning
- Duizeligheid
- Vocht vasthouden
- Onregelmatige of te snelle hartslag
- Pijn, gevoelloosheid of tintelend gevoel in hand en vingers met uitstralingspijn naar uw arm tot aan de schouder
- Pijn in uw benen bij lopen en staan die afneemt als u zit

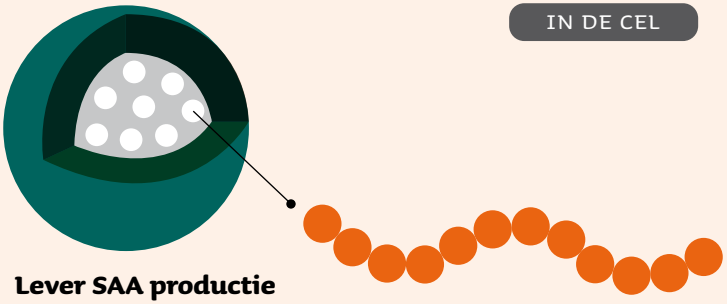
Mogelijke behandeling

Om wildtype ATTR-amyloïdose te remmen, krijgt u medicijnen. Ze kunnen de ziekte niet genezen maar wel verminderen. Deze medicijnen stabiliseren het eiwit transthyretine waardoor de vorming van amyloïdfibrillen geremd wordt.

Vooruitzichten

Zonder behandeling gaat u geleidelijk achteruit. Uw hart gaat steeds verder achteruit. U voelt zich steeds vermoeider, kortademiger en houdt meer vocht vast.

IN DE CEL



Lever SAA productie
bij ontsteking

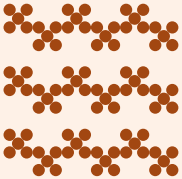
IN HET BLOED

Teveel
NORMAAL EIWIT

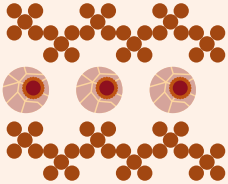
Misvormd
EIWIT (SAA)

IN HET WEEFSEL

Samenklitten

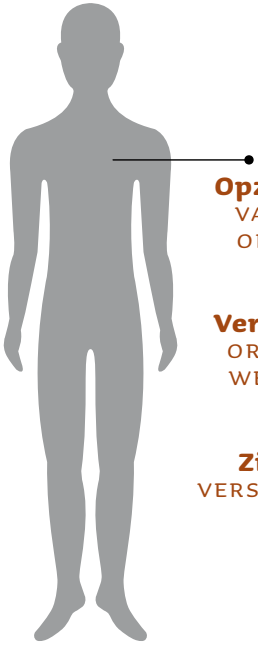


Fibril-vorming



Ophoping
TUSSEN CELLEN

IN DE PATIËNT



Opzwellen
VAN HET ORGAAN

Verstoring
ORGAAN-WERKING

Ziekte-
VERSCHIJNSEL

AA-amyloïdose

AA-amyloïdose ontstaat als gevolg van een langdurige chronische ontsteking, bijvoorbeeld bij reuma, tuberculose of de ziekte van Crohn. Hierdoor heeft u gedurende lange tijd meer ontstekingseiwitten (SAA) in uw bloed. Dit eiwit kan verkeerd vouwen waardoor amyloïdophopingen ontstaan. Deze vorm van amyloïdose begint meestal in de nieren en de milt. Maar ook andere organen kunnen vervolgens aangetast raken, zoals de lever, schildklier, hart, zenuwen en maag en darmen.

Lijdt u bijvoorbeeld aan reumatoïde artritis die niet goed onder controle te brengen is en heeft u ernstige onverklaarde nier-problemen, dan is de kans aanwezig dat u AA-amyloïdose heeft.

Doordat er tegenwoordig goede ontstekingsremmende medicijnen zijn voor reumatische ziekten en infectieziekten komt AA-amyloïdose hier steeds minder voor. Maar buiten de westerse landen, waar chronische ontstekingsziekten minder goed behandeld kunnen worden, komt het nog steeds vaak voor.

Klachten en verschijnselen

- Schuimende urine
- Slecht werkende nieren
- Diarree of verstopping
- Hartklachten
- Vocht vasthouden
- Kortademigheid
- Vermoeidheid

Mogelijke behandeling

De behandeling bestaat uit het bestrijden van de ontsteking die amyloïdose veroorzaakt. Dat kan met antibiotica, biologicals (medicijnen die ontstekingsprocessen remmen) een operatie of chemotherapie, afhankelijk van de ontsteking die u heeft.

Hierdoor gaat de hoeveelheid ontstekingseiwit in uw bloed omlaag. Met als gevolg dat minder amyloïd zich ophoopt en de amyloïdose tot stilstand kan komen.

Vooruitzichten

Zonder behandeling gaat u geleidelijk achteruit. Door nierfalen en eiwitverlies via de urine heeft u dialyse nodig. Als de achterliggende ontsteking niet tot rust gebracht kan worden, raken uiteindelijk ook andere organen aangedaan, zoals de lever, het maagdarmkanaal, het hart en de schildklier. Dit zorgt voor uiteenlopende, ernstige klachten.

Overige typen amyloïdose

Er zijn meer vormen van amyloïdose, maar die komen niet vaak voor. Deze zeer zeldzame typen zijn grotendeels erfelijk. Net als bij ATTR-amyloïdose is de oorzaak een fout in het DNA van een bepaald eiwit. Met als gevolg: ophopingen van amyloïd op een of meer plaatsen. Een aantal van deze eiwitten en waar in het lichaam ze problemen veroorzaken zijn:

- Apolipoproteïne A-I: zenuwen, nieren, hart, lever, strottenhoofd, testikel, huid
- Apolipoproteïne A-II: nieren, hart
- Apolipoproteïne A-IV: nieren
- Apolipoproteïne C-II: nieren
- Apolipoproteïne C-III: nieren
- Beta-2 microglobuline: maag- darmstelsel, autonoom zenuwstelsel, speeksel- en traanklieren. Als complicatie van langdurige nierdialyse kan het ook carpaal tunnelsyndroom en heup- en schouderproblemen veroorzaken.
- Cystatine: perifere zenuwen, huid
- Fibrinogeen α: nieren
- Gelsolin: zenuwen, huid, hoornvlies, nieren, hart
- Insuline geïnduceerde amyloïdose: op de plek waar de insuline onder de huid wordt gespoten (meestal buik of been). Dit kan ook ontstaan door andere medicijnen zoals enfuvirtide en glucagon.
- Interleukin-31 receptor A: huid
- LECT2: nieren
- Lysozyme: nieren, lever, hart, milt, maag- darmstelsel, speekselklieren
- Oncostatin M receptor: huid
- Prionen: centraal zenuwstelsel

04.
ROL VAN ZORG-PROFESSIONALS

U krijgt te maken met verschillende hulpverleners en zorgprofessionals. Geregeld zult u ervaren dat u meer over de ziekte weet dan zij. Dat komt doordat amyloïdose een zeldzame ziekte is, waarin niet iedere hulpverlener gespecialiseerd is. Dat betekent dat u hen van informatie moet voorzien. U kunt daarvoor deze brochure gebruiken, de brochure speciaal voor huisartsen en de informatie op www.amyloidose.nl/waar-kan-ik-terecht/zorgnetwerk.

Rol van de behandelaar in expertisecentrum of behandelcentrum

Uw behandelaar in het expertise- of behandelcentrum neemt nadat u bent doorverwezen de zorg voor u over. Hij of zij onderzoekt hoever de ziekte zich heeft verspreid en hoe erg uw organen zijn aangetast en bepaalt wat de beste behandeling is. Na de behandeling blijft u bij deze behandelaar onder controle.

AL amyloidose wordt regelmatig in uw eigen ziekenhuis behandeld. Dit kan na consultatie van het expertisecentrum of door gebruik te maken van de standaard voor behandeling van AL amyloïdose die in 2020 geheel herzien is.

Rol van de huisarts

Amyloïdose is zo zeldzaam dat de meeste huisartsen nog nooit een patiënt zijn tegenkomen met de ziekte. Zijn of haar kennis van de ziekte is dus meestal beperkt. Toch is uw huisarts een belangrijke schakel in uw ziekteproces. Hij of zij is waarschijnlijk degene die u op basis van uw klachten heeft doorgestuurd voor verder onderzoek. Na de diagnose maakt uw huisarts deel uit van het team dat u met zorg omringt. Vaak is uw huisarts uw eerste aanspreekpunt.

Uw amyloïdose-gerelateerde klachten worden behandeld in het ziekenhuis, maar voor de behandeling van andere klachten is het van belang dat uw huisarts weet hoe het er met uw ziekte voorstaat. De huisarts heeft ook een rol bij het doorverwijzen voor psychische ondersteuning en het inschakelen van thuiszorg als dat nodig is. Bij ernstige achteruitgang kunt u vragen en wensen rond het levenseinde met uw huisarts bespreken.

Rol van de fysiotherapeut

De fysiotherapeut helpt u om klachten te verminderen en ergere klachten te voorkomen. Hij of zij behandelt zaken als vocht vasthouden, vermoeidheid en klachten als gevolg van het hart dat slechter functioneert. De fysiotherapeut werkt met u aan het versterken en versoepelen van spieren en gewrichten, kracht, conditie en evenwicht. U leert – binnen de grenzen van uw eigen mogelijkheden – zo goed mogelijk te blijven bewegen. Fysiotherapie bestaat uit oefeningen, uitleg over oefeningen die u thuis kunt doen en bewegings-, houdings- en ademhalingsadvies. U krijgt individuele behandeling of in een groep. Kunt u door gezondheidsproblemen niet naar de praktijk komen? Dan kan de fysiotherapeut u ook aan huis behandelen.

Lijdt u aan AL-amyloïdose en heeft u chemotherapie ondergaan, dan is begeleiding van een fysiotherapeut vast onderdeel van de oncologische revalidatie.

Doel van de behandeling

- Beter functioneren van de delen van uw lichaam die achteruitgaan
- Zo goed mogelijk functioneren binnen de grenzen van uw ziekte
- Minder pijn

Rol van de diëtist

Er is nog niet veel onderzoek gedaan naar de precieze rol van voeding bij de behandeling van amyloïdose. Wat we wel weten:

- Een gezond eetpatroon helpt als uw organen minder goed werken.
- Eet u te weinig, dan verbruikt uw lichaam geen vetmassa maar spieren en verzwakt uw lichaam verder.
- Als chronisch zieke heeft u gewoonlijk meer eiwitten nodig dan een gezond persoon. Bij amyloïdose ligt dit ingewikkelder. Heeft u een nierziekte, dan moet er nauwkeurig bekeken worden wat in uw situatie een verantwoorde maximale hoeveelheid eiwitten is. Tijdens chemotherapie heeft u, ook bij een nierziekte, tijdelijk wel meer eiwitten nodig. De diëtist begeleidt u hierin.
- Heeft u last van hartfalen of werken uw nieren niet goed? Eet dan zoutarm, om vocht vasthouden en kortademigheid tegen te gaan.
- Bij ernstige diarree kunt u niet alles verdragen; uw diëtist helpt u uit te vinden wat voor u geschikte voeding en drinken is.
- Goede voeding is belangrijk als u chemotherapie of stamceltherapie ondergaat. U heeft dan waarschijnlijk minder trek maar uw energiebehoefte is juist groter. Soms kan vloeibare bijvoeding helpen.

- Heeft u moeite met eten, bijvoorbeeld door een vergrote tong of als eten niet goed zakt, dan kan vloeibare voeding of sondevoeding nodig zijn.
- Hoe u omgaat met voeding en welk eten en drinken in uw geval het beste is, bespreekt u met uw diëtist.

Rol van de ergotherapeut

Als u chronisch ziek bent, zijn veel dagelijkse handelingen en 'gewone' activiteiten moeilijk. Dat kan van alles zijn: in en om het huis, op uw werk en tijdens het uitoefenen van hobby's. U kunt lichamelijke problemen ondervinden, maar ook psychische. Een ergotherapeut leert u hier zo goed mogelijk mee om te gaan. Bijvoorbeeld door u advies te geven over hulpmiddelen. En welke mogelijkheden en regels de Wmo en uw zorgverzekeraar kennen en hoe u voorzieningen aanvraagt. Maar ook door samen met u manieren te vinden om met uw nieuwe leven om te gaan.

Ergotherapie vindt plaats in het ziekenhuis, revalidatiecentrum of een eerstelijnspraktijk maar de therapeut kan ook bij u thuis langskomen. De zorg is op maat; al naar gelang uw behoefte.

Doel van de behandeling

- Oplossingen vinden voor 'alledaagse problemen'
- Leren aanpassen
- Balans vinden
- Zelfredzaam worden

Rol van de pastor of humanistisch raadspersoon

U kunt vragen hebben over de eindigheid en zin van het bestaan. Soms kan een raadspersoon of pastor dan veel voor u betekenen. Ook bij hen kunt u terecht voor hulp, steun en advies.

Rol van maatschappelijk werk / praktijkondersteuner

Als u niet weet hoe u moet omgaan met de psychische last van chronisch ernstig ziek zijn, kunt u terecht bij de praktijk-ondersteuner geestelijke gezondheidszorg van uw huisarts (meestal is dit een maatschappelijk werker). Met hem of haar bespreekt u uw onzekerheden en angsten. Bijvoorbeeld uw angst over hoe de ziekte gaat verlopen. Of dat u bang bent uw baan kwijt te raken of onzeker over hoe u nu verder moet.

Soms zijn gesprekken met de praktijkondersteuner genoeg, soms verwijst hij of zij u door naar een psycholoog.

Doel van de behandeling

- Een luisterend oor voor uw zorgen en emoties.
- Grip krijgen op verwarrende gevoelens en gedachten.
- Bijdragen aan het acceptatieproces.
- Versterken van uw draagkracht en veerkracht.

Rol van de psycholoog

Horen dat u aan amyloïdose lijdt, slaat in als een bom. Uw evenwicht wordt verstoord en de diagnose kan vragen, gedachten en gevoelens oproepen waarmee u zich geen raad weet. Het proces dat begint na de ingrijpende diagnose is te vergelijken met een rouwproces. Rouw om het verlies van gezondheid en het leven zoals u dacht dat het zou zijn. U wordt gedwongen afscheid te nemen van uw oude leven en te accepteren dat het leven met de ziekte uw nieuwe werkelijkheid is. U moet leren omgaan met intensieve behandelingen en een onzeker toekomstperspectief.

U kunt hierbij behoefte hebben aan hulp, steun en advies van een psycholoog.

Doel van de behandeling

- Leren omgaan met angst, verdriet, vermoeidheid, somberheid, stress en andere heftige gevoelens.
- Uw verhaal delen en advies krijgen van een objectieve gesprekspartner.
- Hervinden wat mooi, goed en belangrijk is in uw leven.

Rol van de bedrijfsarts

Als u door uw ziekte niet meer kunt werken, minder moet werken of op een andere manier, krijgt u te maken met de bedrijfsarts. De bedrijfsarts is de deskundige en vraagbaak voor alle vraagstukken over gezondheid in relatie tot het werk. Hij of zij zoekt samen met u naar structurele oplossingen. De overheidsregels rondom ziekteverzuim spelen daarbij een rol. Uitgangspunt is altijd wat u nog wel kan in plaats van wat u niet kan.

Een bedrijfsarts is onafhankelijk en ondersteunt werkgever én werknemer. U mag altijd zelf een consult bij de bedrijfsarts aanvragen, dit mag uw werkgever niet weigeren.

Rol van de klinisch geneticus

Komt de erfelijke variant van ATTR-amyloïdose in uw familie voor, dan komt er een moment dat u moet beslissen of u wilt testen of ook u het genetisch defect heeft dat de ziekte veroorzaakt. Hiervoor gaat u naar een klinisch geneticus. Uw huisarts of specialist kan u doorverwijzen. De klinisch geneticus brengt uw familiegegevens in kaart, doet erfelijkheidsonderzoek en bespreekt met u de voor- en nadelen van testen. U beslist altijd zelf of u dit wel of niet wilt laten doen.

Rol van de mantelzorgondersteuning

Uw ziekte heeft veel invloed op de mensen in uw omgeving. Mantelzorgers hebben een intensieve taak te volbrengen. Niet zelden gaan zij hun grenzen voorbij en vergeten goed voor zichzelf te zorgen. Een naaste achteruit zien gaan en niet weten hoe zwaar het wordt en hoe lang het duurt, is moeilijk. Gerichte adviezen, het goed organiseren van de zorg en waar nodig de zorg tijdelijk overdragen zijn dan belangrijk.

Een mantelzorger kan voor informatie en advies terecht bij het Wmo-loket van de gemeente en online op *www.mantelzorger.nl* en *www.regelhulp.nl*.

De rol van palliatieve zorg

Er kan een moment komen dat behandelen van de ziekte geen verbetering meer brengt. Of dat de bijwerkingen van behandeling ondraaglijk zijn. Dat betekent niet dat er niets meer voor u gedaan kan worden. Maar het doel van de behandeling verandert wel: het gaat er nu om dat u het resterende deel van uw leven zo min mogelijk pijn en ongemak ervaart.

De zorg die u krijgt als behandeling niet meer mogelijk is, noemen we palliatieve zorg. Hier zijn meerdere zorgverleners bij betrokken, zoals uw huisarts, medisch specialist, mantelzorgers, fysiotherapeut en eventueel een psycholoog, pastor of raadspersoon. Palliatieve zorg bestaat uit:

- Kwaliteit van leven behouden en waar mogelijk verbeteren.
- Omgaan met symptomen.
- Aandacht voor lichaam, geest, uw sociale leven en spiritualiteit.
- Ondersteuning van naasten.
- Anticiperen op wat komen gaat (klachten en problemen in de nabije toekomst, overlijden).

05. AMYLOÏDOSE EN UW VERZEKERINGEN

Heeft u een erfelijke of chronische ongeneeslijke ziekte, dan is een goede zorgverzekering des te belangrijker. Maar soms krijgen mensen te maken met een verzekeraar die hen weigert aanvullende zorg te verzekeren. Uw ziekte kan ook gevolgen hebben voor het afsluiten van een overlijdensrisicoverzekering en arbeidsongeschiktheidsverzekering. Een paar zaken om rekening mee te houden:

- Voor de basisverzekering is een verzekeraar verplicht iedereen aan te nemen. Voor een aanvullend zorgpakket heeft uw ziekte soms wel gevolgen. De verzekeraar hoeft u niet zomaar te accepteren. Maar u mag uw aanvullende verzekering ook afsluiten bij een andere verzekeraar dan die van uw basisverzekering.
- Een overlijdensrisicoverzekering is vaak nodig voor het afsluiten van een hypotheek. Regel deze verzekering ruim op tijd. Want door uw ziekte kan het langer duren om de verzekering rond te krijgen. U moet waarschijnlijk aanvullende vragen beantwoorden en een medische keuring ondergaan. Houd rekening met een fors hogere premie. Soms weigeren verzekeraars u een overlijdensrisico-verzekering zelfs. Dit is afhankelijk van het stadium waarin uw ziekte zich bevindt en het verwachte ziekteverloop.

- Wordt u gevraagd om een gezondheidsverklaring? Vul deze altijd eerlijk in, ook al kan het afsluiten van een verzekering daardoor langer duren en kan een hogere premie het gevolg zijn. Verzwijgt u uw ziekte, dan hoeft een verzekeraar u namelijk niet uit te keren.
- Een verzekeraar mag u niet zomaar vragen naar erfelijke ziektes in uw familie en uitslagen van DNA-onderzoek bij uzelf. Pas vanaf een bepaald te verzekeren bedrag mag een verzekeraar vragen naar aanleg voor ernstige onbehandelbare erfelijke aandoeningen. Dit bedrag verandert jaarlijks. Meer informatie vindt u op *www.vanatotzekerheid.nl*.
- Uw basisverzekering vergoedt alle kosten van behandeling en medicijnen die u voorgeschreven krijgt.

06.
ORGANISATIES DIE BETROKKEN ZIJN BIJ AMYLOÏDOSE

Patiëntenorganisatie Amyloïdose Nederland

Amyloïdose Nederland is een door vrijwilligers aangestuurde patiëntenorganisatie die u op de hoogte houdt van alles rond de ziekte.

Wat Amyloïdose Nederland doet

- **Verbinden:** door ontmoetingsdagen te organiseren en lotgenotencontact te stimuleren.
- **Informeren:** via een digitale nieuwsbrief, website en diverse brochures.
- **Kennis delen en ophalen:** door contact met buitenlandse patiëntenorganisaties.

Expertisecentra

In de expertisecentra werken medisch specialisten samen en is alle kennis over de ziekte gebundeld.

Er zijn 2 expertisecentra

Het Expertisecentrum Amyloïdose, onderdeel van het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG) en het Expertisecentrum AL amyloïdose, onderdeel van het Multipel Myeloom Expertise-centrum en het expertisecentrum ATTR amyloïdose onderdeel

van het Cardiomyopathie Expertise Centrum van het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU). De expertisecentra werken in goed overleg samen.

Wat de expertisecentra doen

- Voorlichting aan patiënten, naasten, hulpverleners, overheid en anderen.
- Bijhouden en toepassen van de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen.
- Richtlijnen schrijven voor behandelaars in Nederland.
- Bijscholing geven aan behandelaars en verpleegkundigen in Nederland.
- Nationale registratie van patiëntengegevens.
- Toezicht houden op individuele behandelresultaten, ook op lange termijn.
- Onderhouden van internationale contacten binnen en buiten Europa.
- Wetenschappelijk onderzoek op diagnostisch en therapeutisch gebied.
- Deelnemen aan internationale geneesmiddelenstudies.

Overige betrokken organisaties

- Een netwerk van behandelcentra (dicht bij huis) die samenwerken met de bovengenoemde expertisecentra is in ontwikkeling.
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP): ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter. Zie *www.vsop.nl*.

Meer informatie

- ***www.amyloidose.nl***
  Website van de patiëntenorganisatie Amyloïdose Nederland.
- ***www.amyloidose-expertise.net***
  Website van het expertisenetwerk amyloïdose, vormt een portal voor patiënten en behandelaars.
- ***www.amyloid.nl***
  Website van het Groningen Amyloidosis Center of Expertise (GrACE), verbonden aan het Universitair Medisch Centrum Groningen dat zich bezighoudt met de diagnostiek en therapie van alle vormen van systemische en lokale amyloïdose.
- ***www.erfelijkheid.nl***
  Website van het nationale kennis- en voorlichtingscentrum Erfelijkheid. Geeft onder andere informatie over erfelijke en aangeboren aandoeningen.
- ***www.meeplus.nl***
  Website van MEE, organisatie die informatie, advies en/of praktische ondersteuning geeft aan mensen met een verstandelijke beperking, lichamelijke handicap of een chronische ziekte en hun mantelzorgers.
- ***www.zichtopzeldzaam.nl***
  Website over zeldzame aandoeningen.

Amyloïdose
NEDERLAND