

# Att leva med cystnjurar

*Autosomalt dominant polycystisk njursjukdom, ADPKD*

Njurförbundet



## Att leva med cystnjurar

En informationsfolder för dig som berörs av cystnjurar  
(autosomt dominant polycystisk njursjukdom, ADPKD)

*”När jag fick min diagnos insåg jag att livet inte är att ta för givet. Det har gjort att jag har bestämt mig för att våga satsa på det jag vill.”*

*Johanna*

Omslagsfoto: ©Peter Knutson

Johanna fick diagnosen cystnjurar 2008. Sedan dess har hon fött två barn och i dag driver hon ett eget företag inom barnkonfektion.

ISBN-978-91-639-0725-8



## ■ Inledning

Har du nyligen fått reda på att du eller någon anhörig har cystnjurar (autosomt dominant polycystisk njursjukdom, ADPKD)?  
Eller kanske undrar du om du har cystnjurar och vill veta mer?



Oavsett vilka erfarenheter du har, kan denna folder hjälpa dig att förstå mer om cystnjurar, och tar upp några av de frågor och funderingar du kan ha. Du får en introduktion till några av de viktigaste frågorna som kan uppstå och personliga reflektioner från människor som lever med cystnjurar.

Att leva med cystnjurar kan ibland vara svårt, vare sig det är du själv eller en närstående som har sjukdomen. Men med rätt information och en positiv inställning behöver inte sjukdomen hindra dig från att leva ett lyckligt, rikt liv.

## ■ Vad är cystnjurar?

Cystnjurar är en ärftlig sjukdom som innebär att det bildas vätskefyllda cystor i njuren. Med tiden kan detta påverka hur väl njurarna renar blodet från överflödigt vätska, slaggprodukter och mineraler.

### Vad orsakar cystnjurar?

Cystnjurar är en genetisk sjukdom med ett ”dominant” ärftligt mönster. Det betyder att det räcker att den ena föräldern bär anlaget för att sjukdomen ska föras vidare till barnet.

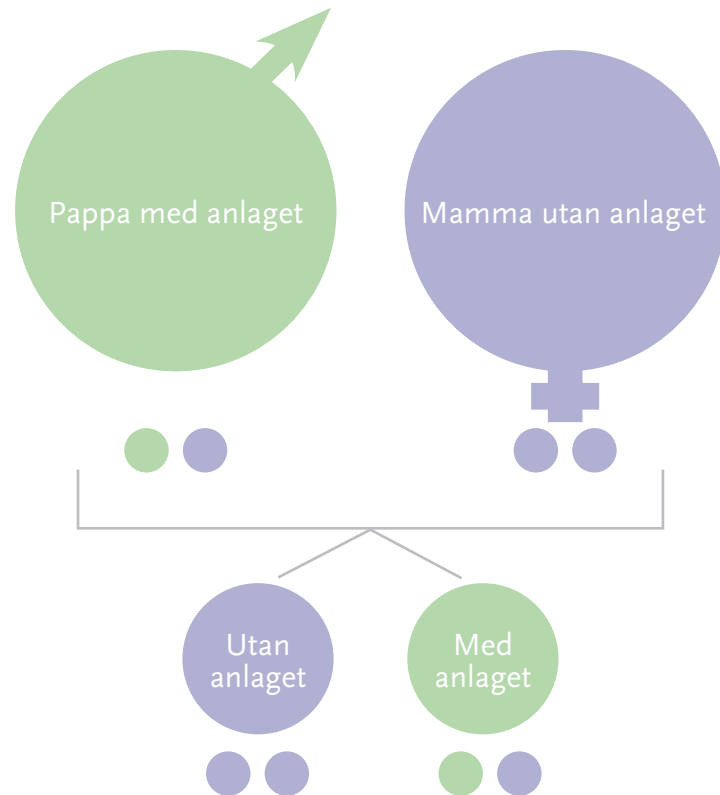
Om din mamma eller pappa har cystnjurar, är risken 50 procent att du kommer att ärva sjukdomen.

De barn som inte ärver cystnjurar blir inte bärare av anlaget och deras barn riskerar därmed inte att ärva sjukdomen.

Även om cystnjurar är en genetisk sjukdom, görs sällan genetiska tester om det inte finns starka misstankar om diagnosen, till exempel hos barn som upplever symptom vid tidig ålder. Att få en diagnos kan leda till en svår och känslöfylld tid, men det är viktigt att veta att det finns information och stöd att få, och sätt att hantera symptomen, så att de inte hindrar dig från att leva som du vill.

## ■ Kommer mina barn att ärva cystnjurar?

Om din mamma eller pappa har cystnjurar, är risken 50 procent att du kommer att ärva sjukdomen.



Den vanligaste orsaken till cystnjurar är att man har ärvt en muterad och felaktig PKD-1 eller PKD-2 gen. Sjukdomen kan också uppstå genom en spontan genetisk förändring, även om ingen av föräldrarna bär på sjukdomen. Detta är ovanligt och förekommer endast i cirka 4–7 procent av fallen.



### Hur många har cystnjurar?

I Sverige är 3 500 – 4 000 patienter med cystnjurar kända av vården.

*”Två eller tre månader efter att jag hade fått diagnosen skulle jag föreläsa om sjukdomen på ett möte. Med 250 människor i publiken, insåg jag att jag inte var ensam. You're not alone.”*

*Anna*



## ■ Hur ställer man diagnosen cystnjurar?



Cystnjurar upptäcks ofta när någon uppvisar symptom som kan relateras till sjukdomen och en utredning görs. Till exempel har personer med cystnjurar ofta högt blodtryck vilket visar sig vid blodtryckskontroll. Blodspår i urinen kan vara förknippade med cystnjurar.

Symptomen kan bero på andra åkommor, och därför räcker det inte med dessa för att ställa en diagnos. Om sjukdomen finns i släkten underlättar det att komma fram till diagnosen. I många fall ger sjukdomen inga direkta symptom förrän den är ganska långt framskriden, vilket betyder att man trots sjukdomen kan vara utan diagnos under flera år.

I de flesta fallen bekräftas cystnjurar genom en ultraljudsundersökning som kan diagnostisera cystor, men även magnetisk resonanstomografi (MRI) och datormografi (CT) kan användas.

## ■ När visar sig symptom av cystnjurar?

Cystnjurar påverkar alla som har sjukdomen på olika sätt, med symptom som visar sig vid olika åldrar och sjukdomsstadier. I de tidiga sjukdomsstadierna, upplevs oftast inga symptom alls.

Trots att cystor börjar bildas under barndomen, upplever vissa inga symptom förrän i 30-årsåldern. Unga vuxna med cystnjurar har ofta högre blodtryck än jämnåriga friska. Det är därför bra att prata med din läkare eller sjuksköterska om hur du upprätthåller en hälsosam livsstil, kontrollerar och eventuellt behandlar högt blodtryck.

## ■ Symtom av cystnjurar

Cystnjurar kan orsaka tillfälliga, kortvariga smärtor på grund av att en cista har brustit eller andra symptom, som exempelvis urinvägsinfektion eller njursten. I vissa fall kan smärtorna vara mer ihållande, på grund av att cystorna vuxit i storlek eller antal och trycker på andra organ i kroppen.

Vid urinvägsinfektion ges antibiotika. Njursten behandlas med sedvanlig smärtlindring och högt vätskeintag. I enstaka fall kan njurstenen behöva tas bort. Sjukvårdspersonal kan ge råd om hur smärtorna kan dämpas genom mediciner.

### Förhöjt blodtryck

Cystnjurar kan leda till förhöjt blodtryck, vilket kan skada njurarna ytterligare. Okontrollerat förhöjt blodtryck en längre tid kan leda till försämrad njurfunktion, stroke eller hjärtinfarkt.

För ett hälsosamt blodtryck bör du försöka sänka sitt saltintag, och hålla koll på ditt dagliga vätskeintag, då uttorkning kan påverka njurfunktionen negativt.

Att bli av med eventuell övervikt och motionera regelbundet kan hjälpa till att sänka blodtrycket. Rökning skadar blodkärlen i njurarna och bör undvikas av alla som har cystnjurar.

Behandling med blodtryckssänkande medicin kan vara nödvändigt.

## Urinvägsinfektioner

Urinvägsinfektioner är vanligare hos personer med cystnjurar då cystorna i njurarna kan störa det normala urinflödet, och försämrat avflöde kan öka risken att få en infektion. Tecken på urinvägsinfektion kan vara att det gör ont eller att man känner en brännande känsla när man kissar, eller ett trängande behov att tömma blåsan trots små urinmängder. Urinvägsinfektioner kan vanligen behandlas med antibiotika och kan förebyggas genom att dricka vatten (för att undvika uttorkning och rena bakterier från urinvägarna) och god hygien.

## Blod i urinen (haematuria)

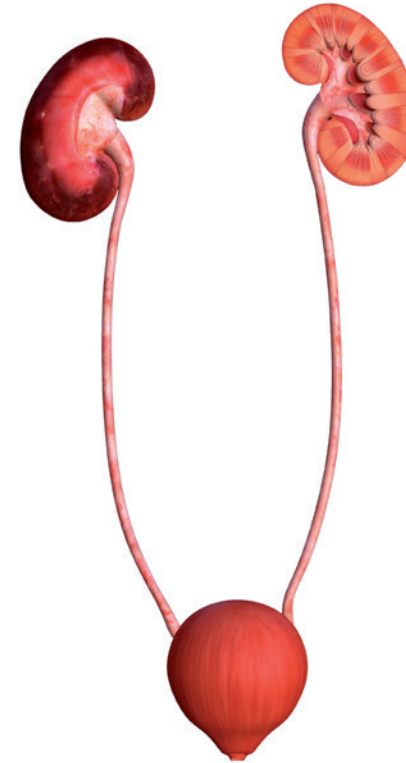
Rosa, rödaktig eller brunfärgad urin kan tyda på blod i urinen. Vanligaste orsaken till blod i urinen är att en cysta spricker. Det kan också förekomma om man har förhöjt blodtryck, eller i samband med urinvägsinfektion.

## Infektioner i njurcystor

Om en urinvägsinfektion sprids kan det leda till att bakterier samlas i cystorna. Infektioner i njurcystorna kan orsaka smärta, men kan behandlas med antibiotika. I vissa fall kan cystpunkteringskirurgi behövas för att försiktigt punktera cystorna och dränera bort den infekterade vätskan.

## Njursten

Njursten bildas av olika salter som finns i urinen och som är vanligare om man har cystnjurar. Dessa kan vara små partiklar som spolats bort med urinen, eller större partiklar som eventuellt måste avlägsnas. Njursten kan orsaka smärta i ryggen, sidan eller ljumsken. Att undvika uttorkning genom att dricka tillräckligt hjälper njurarna att fungera och kan också förebygga njursten och urinvägsinfektioner.



*”I stället för att tänka på vilka begränsningar sjukdomen innebär väljer jag att tänka på allt jag ändå kan göra – att se möjligheterna. Jag har ett bra liv.”*

*Björn*

## Polycystisk leversjukdom

Polycystisk leversjukdom orsakas av samma genetiska mutation som orsakar cystor i njurarna. Levercystor är mycket sällsynta hos barn och tonåringar med cystnjurar, men i 30-årsåldern har en femtedel av alla med cystnjurar levercystor, och det ökar till tre fjärdedelar i 60-årsåldern.

Levern fortsätter att fungera normalt trots levercystor, i motsats till njurarna. Huvudsymtom vid polycystisk leversjukdom är smärta och mätt-nadskänsla som orsakas av att den förstörade levern trycker på andra organ. Det är dock vanligare att uppleva problem från njurcystor.

Diagnosen polycystisk leversjukdom kan ställas på samma sätt som cystnjurar, genom upptäckten av levercystor och genomgång av familjens sjukdomshistoria. Utveckling av levercystor har förknippats med det kvinnliga hormonet östrogen. Därför löper kvinnor större risk att utveckla levercystor vid tidigare ålder. Hormonella preventivmedel bör noggrant övervägas och diskuteras med sjukvårdspersonal.

Levercystor brukar inte behandlas men ”cystpunktering” genom kirurgi görs ibland om symtomen är grava.

## Hjärnaneurysm

Hjärnaneurysm orsakas av att ett blodkärl bildar ett ”åderbräck” i hjärnan på grund av en svaghet i kärnväggen. Man vet att högt blodtryck och rökning ökar risken för hjärnaneurysm. I sällsynta fall, kan ett aneurysm brista, vilket kan orsaka en stroke, men små aneurysmer ger inga symtom och kräver sällan behandling. Även om de är ovanliga, får vissa familjer aneurysmer oftare än andra och det är därför lämpligt att prata om aneurysm-kontroller om aneurysmer har förekommit i släkten.

Har du aneurysm i släkten eller andra symtom, såsom huvudvärk, rådfråga din läkare.

*”Man måste acceptera att det kan bli väldigt frustrerande ibland... Och sedan kan man få positiva tankar igen.”*

*Anna*

## ■ Hur fortskrider sjukdomen?

För att uppskatta hur polycystisk njursjukdom fortskrider mäter man hur väl njurarna filtrerar slaggprodukter från blodet. Detta mått kallas glomerulär filtrationshastighet (GFR) och anger hur mycket blod njuren kan filtrera per minut.

Kronisk njursjukdom mäts i stadier (1-5). Ju senare stadium man befinner sig i, desto sämre fungerar njurarna, vilket konstateras genom uppmätta GFR-nivåer.

Den allt sämre njurfunktionen kan leda till trötthet och andfåddhet och påverka sömn och aptit. Den leder också till svullnad kring bland annat fotlederna, på grund av ansamling av vätska, som skulle lämna kroppen med urinen om njurarna fungerade normalt.

Det sista stadiet av kronisk njursjukdom (5) kallas terminal njursvikt. Det är när njurarnas funktion är så pass nedsatt att dialys eller transplantation behövs. Inte alla med cystnjurar kommer dit. Cirka hälften av alla med cystnjurar har nått stadium 5 före 55 års ålder. Emellertid drabbas man på olika sätt av cystnjurar och detta varierar mellan olika individer.

GFR är ett effektivt sätt att mäta hur väl njurarna fungerar. GFR kan mätas redan vid diagnos av cystnjurar och kontinuerligt för att kontrollera utvecklingen. Man kan också mäta hur stora njurarna är, eftersom njurarnas storlek kan indikera hur långt framskriden sjukdomen är.

## ■ Dialys och njurtransplantationer

När njurarna inte längre klarar av att filtrera bort slaggprodukter från blodet och man når terminal njursvikt, kommer individer med cystnjurar att antingen behöva dialys eller njurtransplantation. Alla med cystnjurar kommer inte att behöva dialys eller transplantation, men om du behöver dialys eller transplantation, tänk på att dessa ingrepp är väletablerade och att det finns stöd att tillgå när du ska fatta beslut angående vilken behandling som bäst passar dig.

### Dialys

Det finns två sorter dialys:

- Hemodialys, HD (bloddialys) filtrerar blodet genom en dialysapparat.
- Peritonealdialys, PD (bukdialys) filtrerar blodet genom bukhinnan, med hjälp av dialysvätska via en kateter i bukhålan. Det kallas även påsdialys.

### Transplantationer

Det finns två sorters njurtransplantationer: från en avliden donator, där någon har donerat sina njurar efter sin död; eller från en levande donator, där en frisk njure tas från en levande person, som har valt att donera sin ena njure till någon med terminal njursvikt.

*”Jag är nu transplanterad för andra gången, men har tidigare haft dialys. När jag startade med dialys började jag må så mycket bättre och blev piggare än perioden innan.”*

*Björn*





## ■ Cystnjurar och graviditet

För kvinnor med cystnjurar som överväger en graviditet kan det vara bra att prata med sjukvårdspersonal som kan ge goda råd och vid behov justera pågående behandling. De flesta kvinnor med cystnjurar genomgår normala graviditeter.

Under graviditeten bör mamman gå på specialistmödravård där man bland annat kontrollerar blodtrycksutvecklingen och har samarbete med njurläkare.

Kontinuerlig konsultation med sjukvårdspersonal efter befruktning bidrar till att öka chanserna för en normal graviditet fram till förlossningen. Frågor angående ärftlighet för barnet kan du också ta upp med sjukvårdspersonal.

I dag finns möjlighet för den som har cystnjurar att göra embryodiagnostik. Metoden bygger på att man gör en provrörsbefruktning, och kallas preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD. De befruktade embryona undersöks så att man kan välja ut de utan anlag för cystnjurar. Först måste man göra en genetisk utredning, med remiss från njurläkare. En sådan utredning tar tid och bör planeras med lång framförhållning.



## ■ Känslomässigt och psykiskt välbefinnande

Personer med cystnjurar, deras nära vänner och anhöriga, kan uppleva känslomässiga svårigheter orsakade av sjukdomen. Ångest och depression är inte ovanligt när man har cystnjurar, och det är viktigt att ta det känslomässiga och psykiska välbefinnandet på allvar och prata om det med sjukvårdspersonal som kan ge råd och hänvisa till vilket stöd som finns.

## ■ Njurförbundet

Vill du komma i kontakt med andra som lever med cystnjurar, som går i dialys eller är transplanterade? Kontakta gärna Njurförbundet. Vi har 14 regionföreningar runt om i Sverige. Njurförbundet är en ideell organisation som främjar och tillvaratar njursjukas intressen beträffande behandling, vård, rehabilitering och social trygghet. Arbetet bedrivs främst genom kunskapsspridning, opinionsbildning och olika medlemsaktiviteter.

Njurförbundet  
Box 1386  
172 27 Sundbyberg  
info@njurforbundet.se  
Tfn: 08-546 40 500  
www.njurforbundet.se

## ■ Tips för konstruktiva besök hos sjukvårdspersonal

Om du har cystnjurar kan följande förslag hjälpa dig att få ut mer av dina besök hos din läkare eller annan sjukvårdspersonal:

- Om du har frågor eller något du vill prata om, förbered en lista före besöket. Tala om för sjukvårdspersonalen vid början av besöket om du har frågor.
- Ta anteckningar under besöket – de kan hjälpa dig att komma ihåg vad ni har pratat om.
- Om du inte är säker på att du förstår vad sjukvårdspersonalen säger, be om en förklaring. Om det fortfarande är oklart, var inte rädd att fråga en gång till.
- Återberätta informationen du har fått från sjukvårdspersonalen, med egna ord, för att hjälpa dig att förstå och komma ihåg det ni har pratat om.
- Ta med en anhörig eller nära vän till besöket som kan ge dig stöd genom att också lyssna, ta anteckningar och ställa frågor.



Frankeras ej.  
Mottagaren  
betalar portot.

Njurförbundet

SVARSPOST

110300000

Box 1386

172 27 SUNDBYBERG



Njurförbundet är en intresseorganisation för alla som drabbats av en njursjukdom. Bli medlem idag!

Njursjuk  Transplanterad  Donator  Stödmedlem

Namn: ..... födelseår: .....

Adress: .....

Postadress: .....

Telefon: .....

E-postadress: .....

Jag önskar bli medlem i Njurförbundets förening i: .....  
Sjdsverige, Västsverige, Småland, Sydöstra Sverige, Värmland, Örebro län, Sörmland, Stockholm Gotland,  
Norra Mälardalen, Gävle-Dala, Jämtland-Härjedalen, Västernorrland, Västerbotten, Norrbotten.

Du kan även anmäla dig på [www.njurforbundet.se](http://www.njurforbundet.se)

## Välkommen in i gemenskapen!

### Som medlem får du:

- Medlemstidningen Njurfunk
- Ökad kunskap om din sjukdom, behandling, möjligheter och rättigheter
- Gemenskap
- Information om det som händer inom njursjukvården
- Resor, medlemsarrangemang och kurser
- Möjlighet att teckna förmånliga medlemsförsäkringar

## Njurförbundet är en intresseorganisation för alla som drabbats av en njursjukdom och deras anhöriga.

Nära en miljon svenskar har nedsatt njurfunktion. Varje år tillkommer cirka 1 100 personer som behöver dialys eller en njurtransplantation. Njurförbundet jobbar för att alla dessa ska kunna leva ett bra liv och få den bästa vården – oavsett om man har dialys, är njurtransplanterad eller behandlas för njursvikt.

Du kan stödja Njurförbundets verksamhet genom att vara medlem i någon av de 14 regionföreningarna. Mer information finns på [www.njurforbundet.se](http://www.njurforbundet.se)



På Facebook finns Njurförbundets grupp, en diskussionsgrupp öppen för alla som vill utbyta erfarenheter och komma i kontakt med andra som har njursjukdomar.

Denna broschyr är framtagen av Njurförbundet med stöd från från Otsuka Pharma Scandinavia AB. Faktagranskning Britta Hylander, docent och överläkare, Njurmedicinska kliniken på Karolinska universitetssjukhuset.

Mer information och råd finns på [www.cystnjarar.se](http://www.cystnjarar.se), en webbplats som drivs av Otsuka Pharma Scandinavia AB.



# Njurförbundet

[www.njurforbundet.se](http://www.njurforbundet.se)

Njurförbundet, Box 1386, 172 27 SUNDBYBERG. Tel: 08-546 405 00.