

## DIAGNOSE BIJ EEN INDIVIDU

### 1. BEELDVORMING

Vooraf aan het aanvragen van beeldvormend onderzoek vindt counseling plaats betreffende de voor- en nadelen van het stellen van een diagnose.

- a. Echografisch onderzoek is de eerste modaliteit van beeldvorming voor het stellen van een diagnose.
- b. De onderstaande criteria kunnen worden gebruikt voor het stellen van een diagnose.

Table 1. Diagnostic criteria for at risk individual with positive family history†

Age (years)	Number of cysts
15-39	At least 2 in each kidney
40-59	At least 3 (unilateral or bilateral)
>60	At least 4 in each kidney

Table 2. Exclusion criteria for at risk individual older than 15 years with positive family history†

Age (years)	Number of cysts
<40	No recommendation
≥40	Less than 2 cysts in each kidney

† Source: Pei Y, Obaji J, Dupuis A, Paterson AD, Magistroni R, Dicks E, Parfrey P, Cramer B, Coto E, Torra R, San Millan JL, Gibson R, Breuning M, Peters D, Ravine D. Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol.* 2009;20(1):205-12.

Table 3. Suggested MRI criterion for at risk individual older than 15 years with positive family history

ADPKD	Number of cysts
Diagnosis	>10 cysts in total
Exclusion	<5 cysts in total

In het geval dat er twijfel bestaat over de diagnose ADPKD, wordt de casus besproken in een multidisciplinair overleg tussen de klinisch geneticus, moleculair geneticus, nefroloog en radioloog. Genetisch onderzoek of vervolg onderzoek middels beeldvorming kan in die gevallen worden verricht.

### 2. GENOTYPERING

Genotypering voor PKD1 en PKD2 mutaties en DNA onderzoek voor andere aandoeningen die tot cystevorming leiden wordt verricht in Nederlandse centra. DNA onderzoek wordt bij voorkeur aangevraagd door de klinisch geneticus. In het bijzonder geldt dit voor gevallen waarin de familie-anamnese negatief is voor ADPKD, indien het beeldvormend onderzoek inconclusief is en indien het fenotype aanleiding geeft om te twijfelen aan de diagnose ADPKD. Tevens kan genotypering bijdragen aan het bepalen van de prognose.