

Informatie voor de huisarts over

Amyloïdose



Kernboodschappen en inhoud



VSOP

Amyloïdose
NEDERLAND

nhg
Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Kernboodschappen

Amyloïdose

- Deze huisartseninformatie gaat over amyloïdose. Amyloïdose is de naam van verschillende stapelingsziekten waarbij eiwitten, door het lichaam voortdurend aangemaakt, zich in een verkeerde vorm vouwen. Ze stapelen zich op in organen en weefsels en veroorzaken zo schade. Amyloïdose is zeldzaam, ernstig en wordt vaak pas laat ontdekt.
- Er zijn in ieder geval 42 verschillende eiwitten bekend die kunnen leiden tot lokale of systemische amyloïdose. De klachten zijn zeer divers, uiteenlopend van ernstige vermoeidheid tot gezwollen enkels en tintelingen van de handen. Het type eiwit bepaalt mede de symptomen, de ernst en welke behandeling er mogelijk is. De eiwitsoort bepaalt ook de naamgeving van het type amyloïdose.

Klinisch beeld en diagnose

- De stapeling van amyloïd (verkeerd gevouwen eiwitten die aggregeren als amyloïdfibrillen), leidend tot de ziekte amyloïdose geeft diverse klachten afhankelijk van de plaats waar het amyloïd neerslaat. De stapeling kan lokaal zijn, zoals bij de ziekte van Alzheimer en Parkinson. Bij systemische amyloïdose zijn er op meerdere plaatsen in het lichaam amyloïdafzettingen als gevolg van het verkeerd vouwen van één type eiwit. Deze brochure behandelt de vier meest voorkomende typen van systemische amyloïdose. Deze leiden veelal tot cardiomyopathie, nierschade en neuropathie.

- Het aantonen van amyloïd in een biopt van aangedaan weefsel bevestigt de diagnose.

Rol van de huisarts

- De behandeling van patiënten met systemische amyloïdose vindt plaats in een expertisecentrum. Indien mogelijk kan van daaruit een deel van de behandeling plaatsvinden in een behandelcentrum of perifeer ziekenhuis. De rol van de huisarts is alert zijn op signaleren van complicaties, nieuwe aandoeningen en een mogelijk recidief. Denk hierbij ook aan de omgeving van de patiënt op wie de diagnose net zo'n grote impact heeft als op de patiënt zelf. De huisarts heeft een ondersteunende rol bij psychosociale hulpvragen.

Behandeldoel

- In de laatste jaren zijn de behandeldoelen verschoven van de behandeling van secundaire schade naar het voorkomen van amyloïdneerslag (en dus voorkomen van irreversibele schade). Hopelijk kan dit in de toekomst worden aangevuld met medicatie die amyloïd kan afbreken. Hiernaast is de behandeling symptomatisch en gericht op de verbetering van de kwaliteit van leven.
- De behandeling van amyloïdose is complex en door de komst van nieuwe geneesmiddelen en wetenschappelijk onderzoek aan verandering onderhevig. De huidige brochure (2026) is een update van de vorige huisartsenbrochure uit 2016.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Begrippen

Amyloid

Het menselijk lichaam bestaat uit meer dan 30.000 verschillende eiwitten met elk zijn specifieke functie en vorm. Een eiwit kan aggregaten doordat de vorm verandert of door langdurig verhoogde waarden van een eiwit in het bloed. Deze aggregatie leidt tot lange vezels van dat eiwit, zogenaamde **amyloïdfibrillen**. Deze amyloïdfibrillen kunnen zich op verschillende plaatsen in het lichaam afzetten en die ophopingen noemen we **amyloïd**.

Amyloidose is een verzamelnaam voor alle ziekten gekenmerkt door de afzetting van amyloïdfibrillen. Amyloidose is lokaal of systemisch. De klachten zijn afhankelijk van de betrokken organen en lopen uiteen van specifieke klachten als ernstige vermoeidheid tot wat meer specifieke klachten als oedeem en tintelingen in de handen. Zie *Symptomen*.

Typen amyloidose

Het eiwittype bepaalt het type amyloidose. De vier meest voorkomende typen van systemische amyloidose in Nederland zijn respectievelijk:

- Amyloïd Transthyretine (ATTR) amyloidose, met een onderscheid tussen
 - een erfelijke (variabele) variant (ATTRv-amyloidose) en
 - een verworven (wild-type) variant (ATTRwt-amyloidose)
- Amyloïd lichte keten (AL) amyloidose
- Acute-fase eiwit serum amyloid A (AA) amyloidose.

Zie *Etiologie*.

Daarnaast bestaat er een groep zeer zeldzame, meestal erfelijke vormen van systemische amyloidose. Voorbeelden hiervan zijn gelsoline-amyloidose en verschillende varianten van apolipoproteïne-amyloidose. Deze brochure behandelt deze typen niet vanwege de zeer lage incidentie.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > **Achtergronden**
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Epidemiologie

De geschatte totale incidentie van amyloïdose is 12 per miljoen per jaar. ATTRwt-amyloïdose is op dit moment de meest gediagnosticeerde vorm van amyloïdose. Amyloïdose komt waarschijnlijk veel vaker voor dan nu wordt gediagnosticeerd. Door het aspecifieke klachtenbeeld, dat sterk kan lijken op dat van frequenter voorkomend aandoeningen, komt de aandoening niet of te laat in beeld bij patiënten met bijvoorbeeld cardiomyopathie of nierschade.

ATTR-amyloïdose

Verschillende studies laten zien dat de prevalentie van wild-type transthyretine-amyloïdose (ATTRwt) onder patiënten met hartfalen met behouden ejectiefractie (HFpEF) varieert tussen de 5 en 13%. Deze bevindingen in combinatie met de prevalentie van hartfalen in Nederland geven een voorzichtige schatting van ongeveer 1:5000 mensen met wtATTR-amyloïdose. De ziekte openbaart zich vaak pas op oudere leeftijd, meestal bij mannen boven de 70 jaar. Voor erfelijke ATTR-amyloïdose (ATTRv) ligt de prevalentie rond 1 op de 150.000 personen.

Bij **ATTRv-amyloïdose** ontstaan de eerste symptomen bij patiënten tussen de 25 tot 75 jaar, vooral ook afhankelijk van de mutatie.

AL-amyloïdose bestaat als lokale vorm, maar vooral als systemische vorm met betrokkenheid van meerdere organen, zoals

hart, nier, lever, long, maagdarm- en zenuwstelsel. De incidentie van systemische AL-amyloïdose bedraagt naar schatting ongeveer 140 nieuwe gevallen per jaar. De prevalentie wordt geschat op tussen de 1 op 50.000 en 1 op 30.000 personen.

De prevalentie van lokale AL-amyloïdose is niet bekend en lastig vast te stellen, aangezien deze vorm zich op veel verschillende manieren kan manifesteren. Op basis van patiëntenaantallen van het Groningen Expertise Centrum voor Amyloïdose ligt de incidentie van lokale AL-amyloïdose op ongeveer 50 nieuwe gevallen per jaar.

AL-amyloïdose komt bij mannen vaker voor dan bij vrouwen (1,3 tot 2 keer zo vaak) en de incidentie neemt toe met de leeftijd.

AA-amyloïdose AA-amyloïdose werd voorheen vaak gezien als complicatie van een langdurig bestaande ernstig invaliderende reumatoïde artritis. Door de verbeterde behandel mogelijkheden (eerst methotrexaat en later biologicals) van reumatoïde artritis komt AA-amyloïdose nauwelijks meer voor.

De exacte incidentie/prevalentie is onbekend. Als oorzaak zijn infecties en erfelijke autoinflammatoire ziekten meer op de voorgrond gekomen met vooral nierproblemen als complicatie.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Etiologie

Amyloïdose wordt veroorzaakt door abnormaal gevouwen eiwitten. Deze verkeerd gevouwen eiwitten aggregeren en vormen lange ketens. De lange ketens zijn amyloïdfibrillen. De ophoping van deze amyloïdfibrillen in organen en weefsels leidt tot verstoring van de weefselstructuur, zwelling en progressief functieverlies. Daarnaast hebben de amyloïdfibrillen waarschijnlijk een direct toxisch effect op lichaamscellen, vooral bij AL amyloïdose. Er zijn meer dan 40 verschillende eiwitten bekend die verkeerd kunnen vouwen.

De verschillende oorzaken zijn (al dan niet in combinatie):

- Veroudering: door de intrinsieke neiging van sommige eiwitten om verkeerd te vouwen bij het ouder worden zoals bij **verworven of wild type ATTRwt-amyloïdose** (er is dan geen mutatie van het TTR-gen)
- Mutatie: een mutatie in het DNA zorgt voor een afwijkend eiwit, zoals bij de erfelijke variant van **ATTRv-amyloïdose**
- Ontsteking: door langdurige verhoogde ontstekings-eiwitten bij de ziekte van Crohn, lepra of reumatoïde artritis (**AA-amyloïdose**) of door verhoogde vrije lichte keten immunoglobuline bij AL-amyloïdose (zie [hieronder](#))
- Dialyse: langdurige dialyse leidde vooral vroeger tot **Aβ2M-amyloïdose**. Het eiwit β2-microglobuline werd door de dialysemembraan niet goed verwijderd uit het lichaam. Door verbeterde dialysemembranen komt het tegenwoordig veel minder vaak voor
- Onbekend

ATTR-amyloïdose

ATTR-amyloïdose wordt veroorzaakt door stapeling van amyloïdfibrillen opgebouwd uit het eiwit transthyretine (TTR).

TTR is een transporteiwit dat voornamelijk door de lever wordt geproduceerd.

Er bestaan twee vormen van ATTR-amyloïdose.

- *De niet-erfelijke vorm*, wildtype ATTR-amyloïdose (wtATTR-amyloïdose) vorm komt vooral voor bij oudere patiënten, en met name mannen. Het ontstaat vermoedelijk door processen die aan veroudering zijn gerelateerd, leidend tot instabiliteit en aggregatie van het normale transthyretine-eiwit.
- *De erfelijke vorm* van ATTR-amyloïdose, variant ATTR-amyloïdose (vATTR-amyloïdose) ontstaat door een mutatie in het TTR-gen. Dit gen codeert voor het eiwit transthyretine (TTR). De mutatie leidt tot een instabiel eiwit, dat gaat aggregeren en amyloïdfibrillen vormt. Erfelijke ATTR-amyloïdose heeft een autosomaal dominante overervingswijze. In Nederland zijn dertig families met erfelijke ATTR-amyloïdose bekend. Er zijn 150 mutaties bekend waarvan de Val30Met (p.Val50Met)-mutatie in Nederland de meest voorkomende (50%) is.

AL-amyloïdose

Amyloïd Light chain (AL)-amyloïdose ontstaat door productie van abnormale vrije lichte immunoglobulineketens (kappa of lambda) door een klonale plasmacel populatie of andere B-celkloon. In ongeveer 80% van de gevallen betreft het een lambda-lichte keten.

De meest voorkomende oorzaak is een klonale plasmacel of andere B-celkloon (circa 80%). Daarnaast kan AL-amyloïdose ontstaan bij multiple myeloom (ziekte van Kahler, circa 15%), plasmacytoom, non-Hodgkin lymfoom of lymfoplasmacytair lymfoom (de ziekte van Waldenström).

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > **Achtergronden**
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Etiologie

AA-amyloïdose

Bij langdurig verhoogde serum amyloïd A eiwit (SAA)-spiegels, een acute-fase eiwit, kan dit eiwit zich afzetten in de organen en weefsels als amyloïdfibrillen.

Verhoogde bloed SAA-spiegels komen voor bij verschillende aandoeningen die gepaard gaan met ontsteking, waaronder

infectieziekten, reumatische aandoeningen, aangeboren ontstekingsziekten, bepaalde hematologische ziekten en bepaalde (kwaadaardige) tumoren. In onderstaande tabel staan deze aandoeningen met een aantal voorbeelden weergegeven.

Tabel 1: oorzaken van AA-amyloïdose

Aandoening	Voorbeelden
Chronische infecties	Tuberculose, osteomyelitis, geïnfecteerde decubitus, recidiverende urineweginfecties
Ontstekingsziekten	Reumatoïdose artritis, ziekte van Crohn, jicht
Aangeboren ontstekingsziekten	Familiaire mediterrane koorts en CVID (zie aparte brochure)
Solide tumoren/maligniteiten	Longcarcinoom, mesothelioom, hepatocellulair adenoom

Tabel 1. oorzaken van AA-amyloïdose.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > **Achtergronden**
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Symptomen en ziektebeloop

Bij de diverse typen amyloïdose komen, afhankelijk van de betrokken organen, deels overlappende en deels verschillende symptomen voor (zie [tabel 2](#)).

Algemene ziekteverschijnselen die frequent voorkomen bij de verschillende typen amyloïdose zijn: vermoeidheid, algehele malaise, verminderde eetlust en gewichtsverlies. Kenmerkend voor systemische amyloïdose is dat er vaak meerdere organen betrokken zijn en daardoor zijn de klinische manifestaties uitgebreid en divers. De orgaanbetrokkenheid verschilt per patiënt.

De prognose is sterk afhankelijk van de conditie van de patiënt en de mate van betrokkenheid van het hart. Door de nieuwe behandelmethoden is de actuele prognose niet bekend.

NB. Vroege diagnose en snelle behandeling van (een recidief van) amyloïdose beperken de schade en verbeteren de prognose. Het stellen van een diagnose in een vroeg stadium is dus heel belangrijk maar ook lastig door de onbekendheid met het ziektebeeld bij veel artsen, de lage incidentie en de vaak aspecifieke klachten in het begin van de ziekte.

Wildtype ATTR-amyloïdose

Het ziektebeloop is langzaam progressief. Het belangrijkste klinische kenmerk is **een langzaam progressief hartfalen**. Bij veel patiënten blijkt bij presentatie met hartfalen dat zij een voorgeschiedenis hebben van bilateraal carpaletunnelsyndroom, soms jaren voorafgaand aan de hartproblemen. Daarnaast komt bij een deel van de patiënten wervelkanaalstenose voor en kunnen spontane peesrupturen optreden door amyloïdafzettingen in pezen en bindweefsel.

Het ziektebeloop is chronisch en progressief; zonder behandeling leidt het tot hartfalen en beperkingen in de dagelijkse activiteiten, en overlijden patiënten gemiddeld 3 tot 5 jaar na diagnose. De progressie van wildtype ATTR-amyloïdose verloopt over het algemeen trager dan bij AL-amyloïdose.

Erfelijke ATTR-amyloïdose

Een mutatie in het TTR-gen leidt tot erfelijke ATTR-amyloïdose. De leeftijd waarop de ziekte zich openbaart en de klinische manifestaties zijn afhankelijk van de specifieke mutatie. Bij ATTRv-amyloïdose staan perifere en autonome neuropathie op de voorgrond, samen met cardiomyopathie en soms nierschade.

De meest voorkomende mutatie in Nederland, Val30Met (p.Val50Met) leidt vaak tot een ziektebeloop dat begint op middelbare leeftijd en wordt gekenmerkt door polyneuropathie en cardiomyopathie. Daarnaast kunnen glasvochttroubelingen en in zeldzame gevallen, cerebrale manifestaties in de vorm van kortdurende focale neurologische uitval (TFNE) voorkomen.

Het ziektebeloop is progressief, en zonder behandeling leidt dit tot toenemende zenuw- en orgaanschade, met overlijden meestal 10 tot 15 jaar na het begin van de eerste klachten.

AL-amyloïdose

Patiënten met AL-amyloïdose ervaren in de beginfase vaak niet-specifieke klachten, zoals vermoeidheid, algehele malaise, verminderde eetlust en/of gewichtsverlies. Naarmate de ziekte vordert, worden de ziekteverschijnselen duidelijker.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > **Achtergronden**
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Symptomen en ziektebeloop

Het hart, de nieren, het perifere en autonome zenuwstelsel zijn het vaakst aangedaan, maar de ziekte kan zich vrijwel in elk orgaan manifesteren. De aard van de orgaanmanifestaties verschilt per patiënt.

Zeldzame maar zeer specifieke ziekteverschijnselen zijn **hematomen rond de ogen** (*raccoon eyes of periorbitale ecchymose*) en een verdikte tong (*macroglossie*). Deze zijn vrijwel pathognomisch voor AL-amyloidose. De **macroglossie** ontstaat door een stapeling van amyloïd. In de vergrote tong zijn afdrucken van de tanden en kiezen in de tongrand (indentaties) zichtbaar.

Ook de volgende aandoeningen kunnen het gevolg zijn van AL-amyloidose :

- Bijnierschorsinsufficiëntie. Zie ook de huisartsenbrochure [Informatie voor de huisarts over Bijnierziekten](#).
- Struma en/of hypothyreoïdie.
- Longproblemen door stapeling van amyloïd, zich uitend in dyspnoe of een droge hoest. X-thorax toont interstitiële afwijkingen.
- Bot- en/of beenmergproblemen kunnen leiden tot botontkalking en/of verstoring van de hematopoësis.
- Myopathie komt voor.

Zonder behandeling leidt AL-amyloidose tot progressieve orgaanschade, multi-orgaanfalen en uiteindelijk de dood.

AA-amyloïdose

Bij AA-amyloïdose zijn vrijwel altijd de nieren aangedaan, wat zich uit in progressieve achteruitgang van de nierfunctie en/of proteïnurie.

Mogelijke ziekteverschijnselen zijn oedeem, hepatomegalie, lage bloeddruk, diarree of obstipatie en gewichtsverlies.

Het ziektebeloop is nauw verbonden met de activiteit van de onderliggende ontstekingsziekte: als deze niet adequaat wordt behandeld, leidt AA-amyloïdose onherroepelijk tot een verminderde nierfunctie en afhankelijkheid van dialyse.

Symptomen toegelicht

Zoals hierboven beschreven zijn er veel symptomen mogelijk, die kunnen verschillen tussen de diverse vormen van amyloidose, maar die ook gelijk kunnen zijn aan elkaar. In [tabel 2](#) op de volgende pagina (p. 9) staan de diverse symptomen passend bij de mogelijke vormen van amyloïdose. Daaronder worden enkele problemen toegelicht.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Symptomen en ziektebeloop

Tabel 2: Symptomen en onderliggende aandoening bij de verschillende typen systemische amyloïdose

Symptoom	Onderliggende oorzaak	Mogelijke vorm van amyloïdose
Algehele malaise en vermoeidheid	Aspecifiek	ATTR, AL, AA
Verminderde eetlust en gewichtsverlies	Aspecifiek	ATTR, AL, AA
Kortademigheid bij inspanning	Hartfalen o.a.	ATTR, AL, AA
Oedeem	Hartfalen, nierfalen, nefrotisch syndroom	ATTR, AL, AA
Wegrakingen	Hartfalen, ritme- en/of geleidingsstoornissen, autonome neuropathie	ATTR, AL, AA
Hypotensie	Hartfalen, autonome neuropathie	ATTR, AL, AA
Orthostase / orthostatische hypotensie	Autonome neuropathie	ATTR, AL, AA
Palpitaties	Hartritme- en of geleidingsstoornis	ATTR, AL, AA
Brandende pijn in handen en/of voeten	Neuropathie	ATTR, AL, AA
Verminderd gevoel, doofheid, kracht in handen en/of voeten	Neuropathie	ATTR, AL, AA
Neurogene claudicatio	Wervelkanaalstenose	ATTR
Erectiele dysfunctie	Autonome neuropathie	ATTRv
Tintelingen of verminderd gevoel in de vingers	Carpaletunnelsyndroom	ATTR, AL
Misselijkheid of vol gevoel na het eten	Autonome neuropathie (maagontledingsstoornissen)	ATTRv, AL
(Afwisselend) diarree en/of obstipatie	Gastro-intestinale amyloïdepositie, autonome neuropathie	ATTRv, AL
Macroglossie	Amyloïdepositie in de tong	AL
Proteinurie	Nefrotisch syndroom	AL, AA, ATTRv

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Symptomen en ziektebeloop

Tabel 2: Symptomen en onderliggende aandoening bij de verschillende typen systemische amyloïdose *vervolg*

Symptoom	Onderliggende oorzaak	Mogelijke vorm van amyloïdose
Periorbitale hematomen	Vasculopathie (amyloïdepositie in kleine bloedvatjes)	AL
Hepato-/splenomegalie	Amyloïdepositie in lever en/of milt	AL
Icterus	Leverfalen tgv amyloïdstapeling in de lever	AL
Ascites	Hart-, lever- of nierfalen	AL, ATTR, AA
Verhoogde bloedingsneiging	Deficiëntie stollingsfactoren, vasculopathie	AL
Pijn, stijfheid en zwelling gewrichten	Amyloïdartropathie	AL, ATTR
Mouches volantes	Glasvochtstroebelingen van het oog	ATTRv
Glaucoom	Verstopping afvoer van kamerwater uit het oog t.g.v. amyloïd	ATTRv
Visusdaling	Retinale afwijkingen in het oog	ATTRv
Passagère neurologische uitvalsverschijnselen	Cerebrale amyloïdepositie	ATTRv
Bicepspeesruptuur	Door amyloïdstapeling in pezen en aanhechtingen van spieren	ATTRwt

Tabel 2. Symptomen en onderliggende aandoening bij de verschillende typen systemische amyloïdose.

Enkele problemen toegelicht:

Cardiale betrokkenheid

De klachten van cardiale amyloïdose zijn aspecifiek. Een gefixeerd verlaagd slagvolume, alsook geleidingsstoornissen kunnen syncope bij inspanning veroorzaken. De volgende kenmerken zijn typisch voor cardiale amyloïdose:

- Syncope bij het starten van ACE inhibitie is typisch voor amyloïdose.
- Amyloïdeposities in de arteriën bij AL-amyloïdose kunnen

klachten geven van angina pectoris en kaakclaudicatio.

- Meest voorkomende hartritmestoornis bij cardiale amyloïdose is boezemfibrilleren.
- Bij lichamenlijk onderzoek is de bloeddruk vaak laag.
- De combinatie van een laaggevolteerd ECG en verdikte ventrikelwanden (zowel links als rechts) is typisch voor een infiltratieve cardiomyopathie zoals bij amyloïdose.
- Kenmerkend voor cardiale betrokkenheid bij het AL-type is de snelle progressie, in tegenstelling tot de langzame progressie van het hartfalen bij het ATTRwt-type amyloïdose.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Achtergronden

> Symptomen en ziektebeloop

Neuropathie

Bij amyloïdose zijn verschillende neuropathische klachten mogelijk:

- *Perifere sensorische neuropathie* leidt tot gevoelsveranderingen aan de voetzolen en tenen en deze stijgen geleidelijk omhoog richting de knieën. Vaak beginnen de eerste klachten met een dunne vezel neuropathie die vooral pijnklachten geeft. De handen zijn soms ook aangedaan. Uiteindelijk is krachtsverlies het gevolg van verminderde aansturing van de spieren.
- *Autonome neuropathie* kan leiden tot orthostatische hypotensie wat leidt tot duizeligheid, ook bij (iets) toegenomen inspanning. Andere uitingen van autonome neuropathie zijn: impotentie (frequent beginsymptoom), blaasontledingsstoornis, incontinentie, diarree of verstopping, stoornissen in de darmbewegingen (gastroparese, intestinale pseudo-obstructie), slikstoornissen, veranderde transpiratie, droge mond en droge ogen, verminderde smaak en reuk.

Maag-darmklachten ontstaan door de hierboven genoemde autonome neuropathie of door amyloiddeposities in de darm. De maag-darmklachten en -afwijkingen kunnen ernstig gewichtsverlies veroorzaken. Lichte tot ernstige klachten en afwijkingen komen voor zoals:

- opgeblazen ('vol') gevoel
- misselijkheid
- diarree al dan niet afgewisseld met obstipatie

- voedingsopnamestoornissen (malabsorptie)
- diverticulose
- darmbloedingen (beschadiging van de darmcellen, ulceraties) of zelfs perforaties van de darmwand
- pseudo-obstructie beeld

Hepatomegalie ontstaat door intrahepatische stapeling van amyloïd en/of door rechtsdecompensatie.

Verhoogde bloedingsneiging ontstaat door verlaagde stollingsfactoren (ten gevolge van binding van vooral factor X aan het amyloïd). Dit leidt tot het sneller optreden van blauwe plekken en bloedingen

Splenomegalie/hyposplenisme Vergroting of verkleining van de milt geeft verlies van functie met pijn of een vol gevoel in de linkerbovenbuik, bloedingsproblematiek en infecties met gekapselde bacteriën als gevolg.

Artropathie Door stapeling van amyloïd kunnen zwellingen van de schouders ('shoulder pads'), pseudoreumatoïde artritis van de handen en opzwellen van de polsen (carpaletunnelsyndroom) ontstaan.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > **Diagnose**
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Diagnose

De patiënt kan al langere tijd specifieke klachten hebben zoals vermoeidheid en gewichtsverlies voordat er meer specifieke klachten bijkomen als dyspneu, oedeem, bloedingen of orthostatische hypotensie. De tijd tussen eerste klachten en het stellen van de diagnose varieert sterk. Het aantonen van amyloïd in een biopt van aangedaan weefsel bevestigt de diagnose (zie hieronder). De medisch specialist doet daarnaast aanvullend onderzoek naar het type amyloïdose en de ernst en uitgebreidheid van de aandoening middels bloed- en urineonderzoek, röntgen-diagnostiek, skeletscintigrafie of MRI-onderzoek van het hart. Een tijdige diagnose beïnvloedt in sterke mate de kwaliteit van leven en de prognose.

Histologisch onderzoek

Een eenvoudige en relatief patiëntvriendelijke methode is een dikkenaald (16 gauge) aspiraatiobiopsie van abdominaal subcutaan vetweefsel voor het verkrijgen van histologisch materiaal. Deze methode is in geoefende handen zeer specifiek (bijna 100%) en sensitief voor het aantonen van AL-, AA- en ATTRv-amyloïdose (circa 80-90%). Voor de ATTRwt-amyloïdose schiet de sensitiviteit tekort (circa 15-60%) en is de botscan (zie verderop) het middel van keuze om hartbetrokkenheid op te sporen. Uit verschillende andere weefsels zijn biopten te nemen zoals rectum, beenmerg of speekselklier. Een biopt uit een aangedaan vitaal orgaan (zoals nier, lever, of hart) geeft de beste sensitiviteit van bijna 100% maar is iets risicovoller in verband met het risico op bloedingen.

Typering

Het type amyloïdose moet vaststaan voorafgaand aan de behandeling, aangezien de behandeling afhankelijk is van het type amyloïdose. Het verkeerd typeren van het amyloïd kan ernstige klinische consequenties hebben.

Immunohistochemie is een veel gebruikte kleuring in de pathologie maar niet altijd even geschikt. In het UMC Utrecht wordt *immuno- elektronenmicroscopie* gebruikt met een specificiteit van meer dan 99%. In het UMCG gebruikt men een *enzyme-linked immunosorbent assay (ELISA)- panel* op buikvetmateriaal voor typering.

Bij het vermoeden van hereditaire ATTRv-amyloïdose heeft DNA-onderzoek van het transthyretine (TTR) gen meerwaarde. Positieve hartopname op de botscan is diagnostisch voor het aantonen van ATTR-amyloidcardiomyopathie.

Scintigrafisch onderzoek

Een botscan met Technetium-99m gelabeld bisfosfonaat is een eenvoudige en niet-invasieve methode om ATTR-cardiomyopathie aan te tonen. Bij patiënten met cardiale ATTR-amyloïdose hoopt de tracer zich specifiek op in het myocard. In afwezigheid van een monoclonale gammopathie kan een positieve botscan de diagnose ATTR-cardiomyopathie met hoge betrouwbaarheid bevestigen, vaak zonder dat een biopt nodig is. Het onderzoek is niet geschikt om andere typen cardiale amyloïdose aan te tonen.

Het UMCG verricht de SAP-scan. SAP is de afkorting van serum amyloïd P component. Dit eiwit komt bij ieder mens in het bloed voor en hecht zich aan elk type amyloïd. Een minimale hoeveelheid radioactief jodium-123 'gelabeld' aan SAP bindt zodoende aan het amyloïd in de weefsels. De SAP-scan is zeer geschikt voor het aantonen en vervolgen van betrokkenheid van de lever, milt, nieren, bijnieren, gewrichten en beenmerg, maar schiet tekort bij het hart, de zenuwen en het maagdarmkanaal.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Diagnose

Naar verwachting zullen in de komende jaren nieuwe diagnostische technieken die zich al in een vergevorderde onderzoeksfase bevinden, worden ingezet.

Consensus systemische amyloïdose

Er is sprake van systemische amyloïdose wanneer:

- amyloïdose histologisch is aangetoond op (meer dan) twee verschillende plaatsen of
- amyloïdose in één biopsie histologisch is bevestigd in combinatie met het klassieke beeld van amyloïdose (zoals proteïnurie, macroglossie, restrictief hartfalen of organomegalie) op een andere plaats

Aanvullende diagnostiek

Bij systemische amyloïdose wordt altijd de functie van alle vitale organen in kaart gebracht om een zo compleet mogelijk beeld te krijgen van de uitgebreidheid van de aandoening.

AL-amyloïdose

Bij AL-amyloïdose wordt beenmergonderzoek verricht om de celkloon te typeren en daarmee richting te geven aan de vorm van immuno-chemotherapiebehandeling. Een CT-skeletscan brengt eventuele lytische laesies in kaart. Daarnaast brengt de specialist de orgaanmanifestaties in kaart. Dit is van belang voor het inschatten van de prognose, risico's voor behandeling, het maken van keuzes in de behandeling en als uitgangssituatie voor het beoordelen van de orgaanrespons op de ingezette behandeling.

ATTR-amyloïdose

Klinisch genetici counsellen families waarin een *TTR*-gen mutatie aanwezig is. Vanuit de expertisecentra bestaat het nadrukkelijke

advies om familieleden boven de 18 jaar, te verwijzen naar de klinische genetica voor genetisch onderzoek.

AA-amyloïdose

Bij AA-amyloïdose is het van belang om de oorzaak van de chronische inflammatie in kaart te brengen. Zie hiervoor [tabel 1](#).

Cardiale betrokkenheid

Cardiale betrokkenheid komt afhankelijk van het type vaak voor. Belangrijkste kenmerken zijn verdikking van de linkerventrikelwand > 12 mm (linkerventrikelhypertrofie; LVH) in combinatie met rechterventrikelhypertrofie en septale hypertrofie.

Typische ECG-afwijkingen bij cardiale amyloïdose zijn lage QRS-voltages, een pseudo-infarctpatroon en geleidingsstoornissen. De QT-tijd is soms verlengd.

Bij echocardiografie vallen de volgende kenmerken op:

- verdikte ventrikelwanden
- restrictieve vulling
- toegenomen stijfheid van de wanden waardoor het contractiepatroon in de lengterichting van het hart (strain) kenmerkend verandert
- verdikking van de atriumseptumwand

Typisch voor een cardiale MRI (CMR) zijn:

- een verminderde contractie van het hart
- verdikte wanden
- langer achterblijven van toegediend gadolinium in het hartweefsel (als uiting van toegenomen volume door afzetting van amyloïd in weefsel buiten de hartcellen).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > **Beleid**
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

Organisatie van zorg

Diagnostiek en behandeling vindt over het algemeen plaats in een expertisecentrum. De patiënt kan in overleg met de hoofdbehandelaar om (een deel van) de behandeling in een centrum dicht bij huis te laten plaatsvinden. Voor de huisarts is het van belang om symptomen van een recidief te herkennen (zie **Recidief**) en oog te hebben voor de aanvullende zorg zoals voeding en leefstijladviezen.

Expertisecentra

Elke systemische amyloidose is een complexe multi-orgaanaandoening waarvoor behandeling en coördinatie in een expertisecentrum nodig is. In verband met de orgaanbetrokkenheid bij het AL-type van hart (80% van de patiënten) en nier (70%), is samenwerking met andere vakgebieden noodzakelijk.

Behandelingen zijn gericht op het onderliggende ziekteproces, op orgaanondersteunende behandelingen, voeding, leefstijladviezen en andere vormen van ondersteunende zorg. Door de zeldzaamheid en complexiteit van de ziekte, de ingewikkelde diagnostiek en behandeling en het nauwgezet blijven vervolgen van de ziekte is het belangrijk om de zorg voor amyloïdosepatiënten te concentreren in centra waar voldoende ervaring en expertise is met de ziekte en de behandeling. De 2 erkende expertisecentra voor amyloidose in Nederland zijn het UMC Utrecht en het UMCG (zie **Consultatie en verwijzing**).

De medisch specialist is de hoofdbehandelaar. Voor AL-amyloidose is dat meestal de hematoloog, voor ATTR-amyloidose is dat veelal de cardioloog en/of de neuroloog en voor AA-amyloidose de nefroloog. Betrokkenheid van andere orgaansystemen maakt

intensieve medebehandeling door andere specialisten vaak noodzakelijk. Daarom is in een expertisecentrum een team van specialisten aanwezig om te zorgen dat noodzakelijke en passende zorg tijdig wordt geboden.

Behandeling

Het doel van de behandeling van amyloidose is tweeledig:

- symptoombestrijding om de kwaliteit en kwantiteit van leven te verhogen en
- het stoppen van de depositie van amyloïd om verdere achteruitgang te voorkomen

Het stoppen van de amyloïddepositie is sterk afhankelijk van het precursoreiwit verantwoordelijk voor het type amyloidose en is gericht op het remmen en zo mogelijk stoppen van de productie van dat precursoreiwit, het zogenaamde precursor-productconcept. Als stoppen lukt is er geen aangroei meer van nieuw amyloïd.

Er is op dit moment nog geen medicijn dat bestaand amyloïd opruimt, onderzoek daarnaar is gaande.

ATTRwt amyloidose

Voor ATTRwt zijn er een aantal medicijnen beschikbaar. Dit zijn stabilisatoren, als tafamidis en acoramidis, en gene-silencers, zoals vutrisiran. Deze medicijnen gaan de aanwas van nieuwe amyloïd tegen.

Verder is behandeling van hartfalen van belang, zie **hieronder**. **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > **Beleid**
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

ATTRv amyloïdose

Voor ATTRv geldt hetzelfde als voor ATTRwt-amyloïdose. Een aantal medicijnen is, al dan niet in studieverband is beschikbaar en komt voor vergoeding in aanmerking. Deze gaan de aanwas van nieuwe amyloïd tegen.

Bij ernstige klachten als gevolg van glasvochttroebelingen is vitrectomie een goede behandeloptie.

AL-amyloïdose

Chemotherapie en stamceltransplantatie

De behandeling van AL-amyloïdose is gericht op reductie van het precursoreiwit, de vrije lichte keten (VLK). Dit gebeurt door middel van (immuno)chemotherapie gericht op de onderliggende plasmacelkloon. De schema's zoals toegepast bij het Multipel Myeloom (MM) vormen de basis voor behandeling. Het is zeer belangrijk de behandeling aan te passen aan de klinische conditie van patiënten met AL-amyloïdose. De cardiale risico-inschatting is daarbij een belangrijk hulpmiddel, net als andere parameters zoals leeftijd en nierfunctie. Het doel is om zo snel mogelijk de oorzakelijke vrije lichte ketenspiegel zo laag mogelijk te krijgen. De uitdaging is om de maximaal tolereerbare effectieve therapie te geven bij deze kwetsbare populatie. De mate van respons op de chemotherapie wordt o.a. afgemeten aan de hand van de serum VLK-spiegel.

Stamceltransplantaties zijn door de komst van daratumumab (een immunoglobuline) steeds minder vaak nodig. Een gangbare behandeling is een schema met cyclofosfamide/bortezomib/dexamethason met een responsevaluatie en indien er onvoldoende respons is op de behandeling wordt daratumumab

toegevoegd. Andere opties zijn te starten met een multipel myeloom eerstelijns goedgekeurde behandeling en deze na start en evaluatie aan te passen indien nodig.

De chemotherapie-inductiebehandeling met cyclofosfamide, bortezomib en dexamethason (CyBorD) verdragen de meeste patiënten over het algemeen goed. De dosis is laag en er zijn weinig bijwerkingen, zoals misselijkheid, braken en haaruitval.

Slechts een minderheid van de patiënten verdraagt autologe stamceltransplantatie (ASCT). Indien de patiënt fit genoeg is voor een stamceltransplantatie en de hierop volgende hoge dosis melfalan (HDM) is de kans op een langdurige progressievrije overleving groot.

Voor de behandeling van AL-amyloïdose zijn melfalan (bij stamceltransplantatie), cyclofosfamide, bortezomib en dexamethason veelgebruikte middelen. Indien deze middelen niet effectief blijken of te veel bijwerkingen hebben, zijn er nog andere chemotherapeutica beschikbaar. Velen ervan hebben echter (te) veel bijwerkingen.

Veel patiënten verdragen daratumumab mono-immunotherapie (met dexamethason als premedicatie) goed. Het is effectief gebleken bij een deel van de patiënten.

Orgaanfalen

Kenmerkend voor AL-amyloïdose is de verminderde werking van meerdere organen, waardoor patiënten gemakkelijk orgaanfalen kunnen ontwikkelen tijdens therapie, zelfs bij vooraf ogenschijnlijk normale orgaanfunctie.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > **Beleid**
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

Infectiepreventie

De patiënt krijgt het vaccinatieschema zoals bij de behandeling van multipel myeloom. In de richtlijn Behandeling Multipel Myeloom adviseert men herpesprofylaxe middels valaciclovir bij gebruik van proteasoomremmers (bortezomib), en antibioticaprofylaxe bij een dosering dexamethason van meer dan 20 mg/week. Gezien de vaak verminderde afweer is laagdrempelige behandeling met antibiotica bij tekenen van een infectie van belang.

AA-amyloïdose

De behandeling bij het AA-type is gericht op het zo laag mogelijk krijgen en houden van de SAA-spiegels door het maximaal bestrijden van de achterliggende chronische ontsteking. Zo'n behandeling is bijvoorbeeld het effectief chirurgisch behandelen en/of intraveneus antibiotica bij een osteomyelitis, tuberculostatica bij tuberculose en immuuntherapie bij auto-immuunaandoeningen.

Lokale amyloïdose

Bij de lokale verschijningsvormen van AL-amyloïdose zijn chirurgie, laserbehandeling of radiotherapie de enige mogelijkheden om het proces te beïnvloeden en zo mogelijk tot stilstand te brengen. De kans is groot dat na een operatie het amyloïd weer terugkomt. Vaak is het nodig om de chirurgische verwijdering van het amyloïd één of meer keren te herhalen voordat het proces lijkt uit te doven.

Behandeling hartfalen en hartritmestoornissen

Hartfalen wordt grotendeels behandeld volgens de NHG richtlijn Hartfalen (<https://richtlijnen.nhg.org/standaarden/hartfalen>).

ACE remmers worden echter slecht verdragen vanwege het risico op syncope en calciumantagonisten vanwege het slecht voorspelbare effect op geleiding, prikkelbaarheid en contractiekracht.

De meest voorkomende ritmestoornissen zijn atriumfibrilleren en atriumflutter, met daarnaast ook ventriculaire ritmestoornissen. B-blokkade is mogelijk, mits voorzichtig getitreerd gegeven, omdat ze hartfalen kunnen verergeren door remming van reflectoire en functionele tachycardie. Vermijd calciumantagonisten en digoxine. Patiënten met systemische amyloïdose verdragen RAS-remmers ook vaak slecht.

Behandeling chronische nierschade

De behandeling van de gevolgen van het nefrotisch syndroom en/of verminderde nierfunctie bestaat uit lisdiuretica, eventueel gecombineerd met kaliumsparende mineralocorticoïd receptorantagonisten, zoals spironolacton. Zout- en vochtrestrictie is gewenst om de vullingsstatus te handhaven. Antistolling wordt niet standaard geadviseerd gezien het bloedingsrisico. Dialyse en niertransplantatie is mogelijk bij eindstadium nierfalen zonder ernstig hartfalen en verbetert de overleving.

Bij albuminurie, zeker in combinatie met hypertensie, zijn RAS-remmers een overweging, maar vermijd deze bij patiënten met betrokkenheid van het cardiale of autonome zenuwstelsel vanwege het risico op ernstige hypotensie.

In het geval van proteïnurie (de aanwezigheid van meerdere soorten eiwitten in de urine) geven SGLT2-remmers een voordeel, zeker in geval van hartfalen (zie *hierboven*).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > **Beleid**
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

Behandeling autonome neuropathie

Orthostase en hypotensie komen veelvuldig voor. Diuretica en ACE-remmers kunnen deze klachten verergeren. Voor veel patiënten is de lage bloeddruk ernstig invaliderend.

Het is belangrijk om houdingsveranderingen langzaam te doen en om steunkousen te dragen, ook indien er geen oedeem in de enkels is.

Fludrocortison of midodrine zijn mogelijke bloeddrukverhogers maar worden niet vergoed bij systemische amyloïdose.

Behandeling met midodrine (alpha-1 agonist) lijkt het meest effectief. Voor patiënten met hartfalen die dagelijks diuretica gebruiken is fludrocortison niet geschikt.

Behandeling van neuropathie

Specifieke medicatie, zoals gabapentine, pregabaline of duloxetine zijn geschikt voor de behandeling van pijnlijke neuropathie. Zie ook de NHG-Standaard Pijn - neuropathische pijn. <https://richtlijnen.nhg.org/standaarden/pijn#volledige-tekst-beleid-bij-neuropathische-pijn>.

In het geval van carpale tunnelsyndroom is chirurgie de aangewezen optie.

Fysiotherapie

De belastbaarheid van de meeste patiënten is beperkt door de cardiale, neurologische en spiergerelateerde symptomen. De fysiotherapeut ondersteunt bij het behouden en waar mogelijk verbeteren van mobiliteit en conditie.

Bij polyneuropathie ligt de nadruk op balanstreining en/of valpreventie. Daarnaast behandelt de fysiotherapeut secundaire

klachten. De fysiotherapeut vraagt zo nodig een chronische behandelcode aan bij de zorgverzekeraar, die hiervoor een medische verklaring kan opvragen. In de [Leidraad fysiotherapie](#) staan de relevante DCSPH-codes vermeld (p. 8).

Tijdens de palliatieve fase biedt de fysiotherapeut ondersteuning op diverse vlakken als het handhaven of optimaliseren van het fysieke functioneren en hiermee gepaard gaande kwaliteit van leven.

Diëtist

Elke amyloïdose patiënt heeft specifieke voedingsondersteuning nodig gericht op de specifieke kenmerken bij die patiënt en bij chemotherapie. Zie [Consultatie en verwijzing](#) voor meer informatie.

Ergotherapie

De ergotherapeut ondersteunt de patiënt bij de dagelijkse handelingen die niet meer voor zich spreken. Denk hierbij aan plannen van activiteiten in geval van vermoeidheid en het gebruik van hulpmiddelen bij bijvoorbeeld neuropathie. Doelen hierbij zijn:

- het vinden van oplossingen voor alledaagse problemen
- leren aanpassen aan de nieuwe realiteit
- het vinden van een nieuwe balans
- bevorderen zelfredzaamheid

Psychosociale zorg

De diagnose amyloïdose heeft een grote impact op de patiënt en diens omgeving. Het ziekenhuis schakelt indien nodig een medisch maatschappelijk werker in voor de zorg van de patiënt en de mantelgorgers.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > **Beleid**
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

De praktijkondersteuner GGZ of een maatschappelijk werker ondersteunt de patiënt en de familie. Soms is verwijzing naar een psycholoog noodzakelijk.

Erfelijkheid en zwangerschap

Er zijn verschillende erfelijke typen amyloïdose, maar de meeste zijn zeer zeldzaam. Van de meest voorkomende typen is ATTRv-amyloïdose het enige type dat **erfelijk** is. Familieleden komen eveneens in aanmerking voor genetisch onderzoek. De klinisch geneticus stelt de aanwezigheid van een mutatie vast en, bespreekt indien aanwezig, ook ethische zaken zoals conceptieadvies en het overwegen van in-vitrofertilisatie met pre-implantatie diagnostiek bij ernstige vormen van ATTRv waarbij cerebrale en oculaire betrokkenheid op de voorgrond staat.

Bij aanwezigheid van symptomen bij meerdere personen binnen een familie is de kans groot op een erfelijke vorm. Verwijs door

voor erfelijkheidsonderzoek.

Verwijs patiënten met amyloïdose en een **zwangerschapswens** naar een gynaecoloog in een expertisecentrum voor consultatie en begeleiding.

Impotentie bij mannen is vaak een van de eerste symptomen. Wanneer het gezin nog niet voltooid is, kan dit problemen geven.

Wetenschappelijk onderzoek

Bij ATTR-amyloïdose lopen meerdere studies met antilichamen. Vele trials naar diverse medicijnen lopen op dit moment, denk aan de meest efficiënte behandelcombinatie of de uitbreiding van indicaties. De **expertisecentra** coördineren deze studies.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Rol van de huisarts

In principe is de behandelend specialist de hoofdbehandelaar. Bij AL-amyloïdose is dat meestal de hematoloog en bij ATTRw de cardioloog.

Bied als huisarts een rol bij psychosociale hulpvragen en vraag goed door bij klachten. Betrokkenheid van andere organen of bijkomende aandoeningen vraagt om een brede medische beoordeling, waarin ook aandacht is voor leefstijl en psychosociale factoren. Zie de bijlage *Algemene aandachtspunten* voor de overige rollen van de huisarts.

Stem met de patiënt af op welke manier contact te onderhouden en maak afspraken wanneer de hoofdbehandelaar te betrekken en wanneer de huisarts. Inventariseer hoe het gaat met *leefstijlregels* en de *psychosociale aspecten* (zie *hieronder*).

Expertisecentrum

Vanwege de ernst en complexiteit van amyloïdose moet elke patiënt minstens één keer worden gezien in een expertisecentrum. Zie ook <https://amyloidose-expertise.net/het-expertisenetwerk/het-expertisenetwerk-amyloidose/>

Na de diagnosestelling kan de patiënt zich desgewenst laten behandelen en opvolgen in een ziekenhuis dichterbij huis. Het ziekenhuis werkt samen met één van de expertisecentra voor het opstellen van een vervolgplan. Zie hiervoor de *kwaliteitsstandaard Organisatie van zorg*.

Recidief

Amyloïdose is een chronische aandoening geworden die in remissie kan zijn en weer kan opvlammen. Aangezien de aandoening een snel progressief beloop kan hebben, is het van groot belang om alert te blijven op symptomen passend bij

amyloïdose (zie *Symptomen*). Een vroege diagnose en snelle start van de behandeling voorkomt zoveel mogelijk blijvende schade. Wees alert op symptomen van cardiomyopathie, nierfunctiestoornissen (proteïnurie) en neuropathie. Daarnaast kan AL-amyloïdose overgaan in een symptomatisch multiple myeloom. Overleg bij verdenking op progressie of recidief altijd met de hematoloog.

Specifieke aandachtspunten

Hartfalen

De behandeling van hartfalen bij amyloïdose verschilt van hartfalen door andere oorzaken. De NHG-Standaard Hartfalen is grotendeels van toepassing. Zie hieronder bij *medicatie*.

Medicatie

De volgende punten zijn van belang:

- Overweeg ernstige **diarree** te behandelen met loperamide.
- **Bacteriële overgroei** kan de oorzaak van diarree zijn vanwege de verlaagde afweer. Overweeg een behandeling met antibiotica.
- Relatief **gecontra-indiceerd** zijn de volgende medicijnen:
 - QT-verlengende medicatie, zoals alle anti-emetica en sommige antibiotica bij cardiale betrokkenheid en een verlengde QT-tijd
 - ACE-remmers vanwege het risico op syncope
 - Calciumantagonisten vanwege het slecht voorspelbare effect op geleiding, prikkelbaarheid en contractiekracht
- **B-blokkade** is mogelijk, mits voorzichtig getitreerd gegeven, omdat het hartfalen kan verergeren door remming van reflectoire en functionele tachycardie.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

- De NHG Standaard **Osteoporose- en fractuurpreventie** is voor de groep van AL-amyloïdosepatiënten van toepassing.
- De **bijwerkingen** van de medicatie tegen amyloïdose zijn uitgebreid, zeker bij de behandeling van AL-amyloïdose. Denk hierbij aan hematologische en neurologische bijwerkingen.
- Wees bij verminderde sensibiliteit/polyneuropathie alert op het ontstaan van ulcera aan de voeten en wijs de patiënt op onderzoek en preventie.

Verminderde afweer

Veel patiënten met AL-amyloïdose hebben een verminderde afweer door de immuno-chemotherapie. Ook kan afweer-onderdrukkende medicatie bij AA-amyloïdose de afweer verminderen. Wijs de patiënt op het van belang van hygiënische maatregelen om infecties zo veel mogelijk te voorkomen. Start daarnaast laagdrempelig met antibiotica bij tekenen van infectie.

Belangrijke leefregels zijn:

- *Niet roken* en vermijd passief roken.
- *Persoonlijke hygiëne* zoals regelmatig handen wassen en hoesten en niezen in de elleboog (ook door gezinsleden).
- *Blootstelling aan ziekteverwekkers beperken*. Op plaatsen waar veel mensen samenkomen en waar weinig ventilatie is, bevat de omgevingslucht een groot aantal micro-organismen (winkels, openbaar vervoer, vliegtuigen). Transmissie treedt in die omstandigheden gemakkelijker op. De luchtvochtigheid kan sowieso invloed hebben op de klachten.
- Blijf *lichamelijk actief*. Aerobe trainingen zijn het meest effectief. Verwijs naar de *fysiotherapeut* voor advies en begeleiding.

- *Goede voedingstoestand* Een gebalanceerd dieet is van belang om enerzijds ondervoeding en anderzijds ook overgewicht te voorkomen of te bestrijden. Zie *Diëtist*.

Vaccinaties

Door de chemotherapie en eventuele stamceltransplantatie is de afweer van de meeste AL-amyloïdosepatiënten sterk verminderd, zie ook *hierboven*. De milt is vaak betrokken bij AL- en AA amyloïdose, toch lijkt dit geen gevolgen te hebben. Volg voor de griep- en pneumokokkenvaccinatie de praktijkhandleiding van het NHG (<https://www.nhg.org/praktijkvoering/vaccinatieprogrammas/>). De zorgverzekeraar vergoedt laatstgenoemde indicatie. Vaccinatie tegen gordelroos valt ook onder de vergoeding. Zie ook de richtlijn van het *RIVM*. Vaccinaties met levend verzwakt vaccin zijn gecontra-indiceerd! Denk in de eerste twee jaar na behandeling ook aan vaccinaties van direct betrokken familieleden van de patiënt.

Verhoogde bloedingsneiging

Houd bij ingrepen rekening met een verhoogde bloedingsneiging (zie *Symptomen*) bij kleine ingrepen en geef dit bij verwijzing voor een operatieve ingreep aan.

Voeding

Consultatie bij een gespecialiseerd *diëtist* (zie *Consultatie en verwijzing*), met zowel kennis over hartfalen, nierfalen, alsook voedingsadviezen tijdens chemotherapie, is voor elke patiënt noodzakelijk, zeker bij AL-amyloïdose. Energieverrijkte voeding is vaak noodzakelijk, een enkele keer zelfs parenterale voeding. **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Leefstijl

Beweging en goede voeding houden de conditie van de patiënt zo optimaal mogelijk. Verwijs de patiënt daarom laagdrempelig door naar zowel een fysiotherapeut en diëtist. Wijs de patiënt en de fysiotherapeut op het bestaan van de [Leidraad fysiotherapie bij amyloïdose](#).

Psychosociale zorg

Amyloïdose heeft door de complexiteit, de ernst en de uitgebreidheid van de aandoening een enorme impact op de patiënt en diens omgeving. Het verlies van kwaliteit van leven is door de impact op de dagelijks aspecten (sociale contacten, hobby's, werk) hoog.

Door de onbekendheid van de aandoening, de soms ernstige vermoeidheid en omdat de ernst per dag kan verschillen, is het vaak moeilijk voor de omgeving/naasten om een inschatting van de impact van de klachten te maken.

Signaleer psychosociale problemen, vraag actief door en kijk waar hulpverlening passend is. Denk hierbij aan praktische ondersteuning zoals thuiszorg, hulp in de huishouding als ondersteuning door (medisch) maatschappelijk werk of de POH-GGZ.

Het kan ook nodig zijn om de mantelzorger uit te nodigen op het spreekuur. Verwijs de patiënt en/of mantelzorger laagdrempelig door naar bijvoorbeeld de POH-GGZ of een maatschappelijk werker. Zie ook [Consultatie en verwijzing](#).

Rondom het levenseinde

Anticipeer bij ernstige achteruitgang (vooral bij cardiale betrokkenheid) op vragen rond het levenseinde. Op <http://www.thuisarts.nl/levenseinde> staat ondersteunende patiënteninformatie.

- Let op extra ziektegebonden risico's in deze fase (o.a. de cardiale conditie) en attendeer de patiënt en de betrokkenen hierop.
- Schakel zo nodig thuiszorg in, gespecialiseerd in deze fase.
- Spreek het beleid af voor crisissituaties.
- Zorg voor een overdracht naar de huisartsenpost met de diagnose en het beleid en specifieke wensen van de patiënt.
- Anticipeer op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in deze fase dit noodzakelijk maken.
- Verleen palliatieve zorg/stervensbegeleiding en (na) zorg aan nabestaanden zoals beschreven in het [NHG-dossier Palliatieve zorg/levenseinde](#).

Lotgenotencontact

Lotgenotencontact is voor veel patiënten (en ook voor naasten) van belang. Verwijs hiervoor naar [Stichting Amyloïdose Nederland](#). De stichting heeft als doelstellingen: het behartigen van de belangen van patiënten én meer bekendheid geven aan deze aandoening. Op Facebook is een lotgenotengroep (zie [Consultatie en Verwijzing](#)).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Expertisecentra voor diagnostiek en behandeling

Voorlichting, advisering en onderzoek vinden plaats in één van de klinische geneti.

Expertisecentrum

In principe kan de diagnose amyloïdose in elk ziekenhuis in Nederland worden gesteld. Bij problemen en voor typering zijn er expertisecentra.

Het amyloïdose expertisecentrum (**GrACE in het UMCG**) staat centraal. Dit centrum is gespecialiseerd in alle typen amyloïdose.

Voor de typen AL en ATTR amyloïdose staat het **UMC Utrecht** eveneens centraal. Voor zowel behandeling als onderzoek (research) bij amyloïdose werkt men samen binnen het amyloïdose expertisenetwerk met behandelcentra in Rotterdam (het **Expertisecentrum voor erfelijke hart- en vaatziekten**) en Maastricht (de **polikliniek Hart + Vaat Centrum**). De contactgegevens zijn het makkelijkst te vinden via:

<https://amyloidose-expertise.net/voor-zorgverleners/collegiaal-consult-expertisenetwerk/>

<https://amyloidose-expertise.net/het-expertisenetwerk/>

Patiëntenorganisatie

De Stichting Amyloïdose Nederland zorgt voor voorlichting en onderling contact.

<https://www.amyloidose.nl/>

Erfelijkheid

Erfelijkheidsonderzoek is aangewezen in geval van een familiair voorkomen van de ziekte. Hiervoor kan de patiënt terecht bij de klinisch geneticus in een van de universitair medische centra.

Diëtisten

Het aantal diëtisten met expertise op het gebied van amyloïdose is beperkt. De expertisecentra in Groningen en Utrecht beschikken over adressen van deze diëtisten.

<https://amyloidose-expertise.net/het-expertisenetwerk/>

Ondersteuning thuis

In elke gemeente is de ondersteuning anders georganiseerd. Vraag bij het mantelzorgloket van uw gemeente naar de mogelijkheden of verwijst door naar maatschappelijk werk.

Achtergrondinformatie/relevante websites

<https://www.amyloid.nl/> van het expertisecentrum in het UMCG.

<https://amyloidose-expertise.net/> over het samenwerkingsverband tussen het UMCG en het UMCU, wetenschappelijk onderzoek, betrokken zorgprofessionals, aspecten van de aandoening et cetera.

Patiëntenfolder van Hematon over autologe stamceltransplantatie: <https://www.hematon.nl/folders/patientenboekje+autologe+stamceltransplantatie>

Wetenschappelijk onderzoek

In de expertisecentra lopen diverse studies naar behandel-mogelijkheden bij amyloïdose. Informeer hiernaar bij een van de betrokken centra.

<https://amyloidose-expertise.net/voor-zorgverleners/>

Richtlijnen

<https://amyloidose-expertise.net/voor-zorgverleners/zorginstrumenten/leidraad-fysiotherapie-21/>

Nederlandse richtlijn behandeling systemische AL-amyloïdose. Gepubliceerd door: Nederlandse Vereniging voor Hematologie.
vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Gepubliceerd: 2020. Updatet 2024. <https://publicatie.hematologienederland.nl/richtlijnen/systemische-al-amyloidose/>

Relevante websites

<https://amyloidose-expertise.net/voor-zorgverleners/collegiaal-consult-expertisenetwerk/>

<https://www.amyloidose.nl/>

<https://www.umcg.nl/-/sap-scintigrafie>

<https://www.umcutrecht.nl/nl/expertise-centrum/expertisecentrum-voor-maligne-hematologie/referrer>

<https://hematologiegroningen.nl/artikelen/patienteninformatie/amyloidose-2/>

<https://www.zorginstituutnederland.nl/documenten/2025/01/16/pakketadvies-sluisgeneesmiddel-daratumumab-darzalex>

<https://www.amyloid.nl/>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Literatuurlijst

Huisartsenbrochure amyloidose 2016.

Bijzet J, Nienhuis H, Kroesen B, Diepstra A, Hazenberg B. ELISA-4-amyloid: diagnostic accuracy of and ELISA panel for typing the four main types of systemic amyloidosis in subcutaneous abdominal fat tissue samples. *Amyloid* 2024; 31: 275-284. <https://doi.org/10.1080/13506129.2024.2385977>.

Brunger A, Nienhuis H, Bijzet J, Hazenberg B. Causes of AA amyloidosis: a systematic review. *Amyloid* 2020; 27: 1-12. <https://doi.org/10.1080/13506129.2019.1693359>.

Buxbaum J, Eisenberg D, Fändrich M, McPhail E, Merlini G, Saraiva M, et al. Amyloid nomenclature 2024: update, novel proteins, and recommendations by the International Society of Amyloidosis (ISA) Nomenclature Committee. *Amyloid* 2024; 31: 249-256. <https://doi.org/10.1080/13506129.2024.2405948>.

Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis. A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur J Heart Fail* 2021; 23: 512-526. <https://doi.org/10.1002/ejhf.2140>.

Gertz M, Dispenzieri A. Systemic Amyloidosis Recognition, Prognosis, and Therapy: A Systematic Review. *JAMA*. 2020 Jul 7;324: 79-89. doi: [10.1001/jama.2020.5493](https://doi.org/10.1001/jama.2020.5493).

Griffin J, Rosenblum H, Maurer M. Pathophysiology and Therapeutic Approaches to Cardiac Amyloidosis. *Circulation Research* 2021; 128: 1554-1575. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.121.318187>.

Groothof et al. Diagnostic value of subcutaneous abdominal fat tissue aspirates in cardiac amyloidosis. Presented during the XVII International Symposium on amyloidosis, 2020. Location: Tarragona, Spain.

Gonzalez-Lopez E, Gallego-Delgado M, Guzzo-Merello G, de Haro-del Moral F, Cobo-Marcos M, Robles C, Bornstein B, Salas C, Lara-Pezzi E, Alonso-Pulpon L, Garcia-Pavia P. Wild-type transthyretin amyloidosis as a cause of heart failure with preserved ejection fraction. *Eur Heart J*. 2015; 36: 2585-94. doi: [10.1093/eurheartj/ehv338](https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv338).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Literatuurlijst

Muchtar E, Grogan M, Aus dem Siepen F, Waddington-Cruz M, Misumi Y, Carroll AS, et al. Supportive care for systemic amyloidosis: International Society of Amyloidosis (ISA) expert panel guidelines. *Amyloid*. 2025; 32: 93-116. doi: [10.1080/13506129.2025.2463678](https://doi.org/10.1080/13506129.2025.2463678).

Naiki H, Yamaguchi A, Sekijima Y, Ueda M, Ohashi K, Hatakeyama K, et al. Steep increase in the number of transthyretin-positive cardiac biopsy cases in Japan: evidence obtained by the nation-wide pathology consultation for the typing diagnosis of amyloidosis. *Amyloid* 2023; 30: 321–326. <https://doi.org/10.1080/13506129.2023.2180334>.

Nienhuis H, Bijzet J, Hazenberg B. The Prevalence and Management of Systemic Amyloidosis in Western Countries. *Kidney Dis* 2016; 2: 10–19. <https://doi.org/10.1159/000444206>.

Tubben A, Tingen H, Prakken N, van Empel V, Gorter T, Meems L, Manintveld O, Rienstra M, Tieleman R, Glaudemans A, van Veldhuisen D, Slart R, Nienhuis H, van der Meer P. Prevalence of wild-type transthyretin amyloidosis in a prospective heart failure cohort with preserved and mildly reduced ejection fraction: results of the Amylo-VIP-HF study. *European Journal of Heart Failure* 2024; 26: 695–698. doi: [10.1002/ehf.3186](https://doi.org/10.1002/ehf.3186).

Yamaguchi A, Tasaki M, Ueda M, Ando Y, Naiki H. Epidemiological study of the subtype frequency of systemic amyloidosis listed in the Annual of the Pathological Autopsy Cases in Japan. *Pathol Int*. 2024; 74: 68–76. <https://doi.org/10.1111/pin.13395>.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Bijlage

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren ook geldend voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als amyloïdose.

Na het stellen van de diagnose

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de patiënt de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling heeft ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt hebben. Beoordeel tijdens het ziekteverloop hoe de patiënt omgaat met veranderingen, vooral bij achteruitgang, en pas waar nodig de ondersteuning aan.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt zijn gemaakt over een taakverdeling tussen de zorgverleners en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt over de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas de contactgegevens aan wanneer er een nieuwe hoofdbehandelaar is. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken van de taakverdeling.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts,

die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het een van de verschillende specialisten zijn. Meestal is de hoofdbehandelaar ook regievoerend arts, maar niet altijd.

- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).
- Geef aan dat je het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Medische begeleiding

- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders is afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat je kennis hebt van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > Diagnose
- > Beleid
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Colofon

Deze digitale brochure kwam tot stand door een samenwerkingsverband van de **Amyloïdose Nederland**, de **VSOP** - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen - en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze informatie is onderdeel van een informatiereeks die te raadplegen is via de VSOP-websites: <https://vsop.nl/voor-wie/huisartsenbrochures/> en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medischwetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of bij patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met een van de zorgverleners of met de regievoerend arts.

Amyloïdose Nederland

Telefoon: 085 050 99 59
E-mail: info@amyloidose.nl
www.amyloidose.nl

VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088 506 55 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie 2026

M.G. Nijhuis, arts-auteur VSOP
Dr. Ir. Marlieke Visser, beleidsmedewerker VSOP
J. Smits Amyloïdose Nederland
B. Woltering, arts, Amyloïdose Nederland
A. Verburg - Oorthuizen, huisarts en senior wetenschappelijk medewerker NHG

vervolg >>

[Amyloïdose > Colofon](#)

Amyloïdose
NEDERLAND



nhg
Nederlands
Huisartsen
Genootschap



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Achtergronden**
 - > Begrippen
 - > Epidemiologie
 - > Etiologie
 - > Symptomen en ziektebeloop
- > **Diagnose**
- > **Beleid**
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Colofon

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van: dr. B.P.C. Hazenberg oud-internist/reumatoloog; dr. H.L.A. Nienhuis, internist UMCG; prof dr. M.C. Minnema, UMCU; dr. W.W.H. Roeloffzen, hematoloog UMCG.

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over amyloïdose kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van de instellingssubsidie van VWS.

Utrecht, maart 2026

