

NVN Webinar
30-3-2021

Tubulaire nierziekten

Ewout Hoorn
Erasmus MC



www.niertube.nl



Tom Nijenhuis



Ewout Hoorn



Radboudumc



Welke aandoeningen zal ik behandelen?

Syndroom van Gitelman

- Overerving: recessief
- 1 tot 10 per 40.000 mensen (ca. 400-4000 mensen in NL)
- Oorzaak: verandering in het gen *SLC12A3*
- Gevolg: minder zoutopname nier (zoutverlies urine) waardoor laag kalium en magnesium in bloed

ADTKD-HNF1B

- Andere namen: HNF1 β , MODY5, RCAD.
- Overerving: dominant
- Onbekend hoe vaak het voorkomt
- Oorzaak: verandering *HNF1B* gen
- Gevolg: stoornissen in meerdere organen, meestal laag magnesium bloed, niercysten en suikerziekte

Korte vragen met een kort antwoord!

1. Verwacht men dat het DNA onderzoek voor tubulaire nierziekten verder vervolgd wordt en op welke termijn er dan nieuwe DNA onderzoek gegevens beschikbaar zouden kunnen gaan komen?
2. Zijn er ook tubulaire nierziekten die niet DNA gebonden zijn (dus niet erfelijk)?
3. KaliumHealth is in de UK al een tijd bezig met een apparaatje om je kalium thuis zelf te kunnen meten. Net als dat nu met de huidige glucosemeters kan. Wordt zoiets ook ontwikkeld in Nederland of zijn er ontwikkelingen op dit gebied? Of is er zicht op hoe deze ontwikkelingen wereldwijd zijn?

Klachten bij het Syndroom van Gitelman

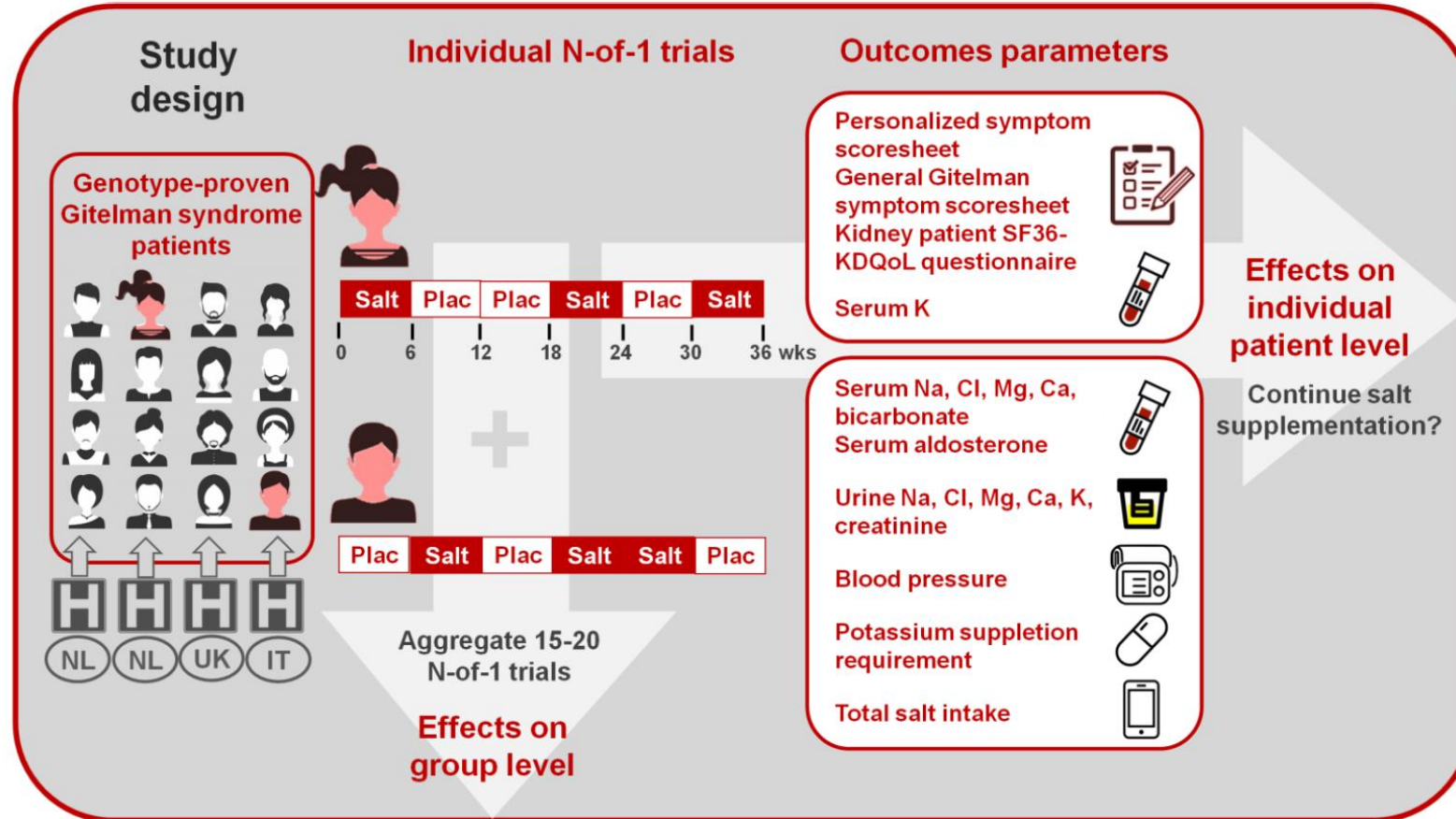
Bron: Blanchard *et al.*, Kidney Int 2018

Kennishiaten

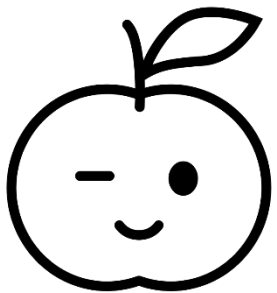


- Langetermijneffecten (bloeddruk, effect op hart, bloedvaten en nieren, stofwisseling)
- Patiëntgerelateerde uitkomsten (kwaliteit van leven, symptoombeleving)
- Effect van natriumchloride suppletie
- Effect van sport en noodzaak tot meer suppletie
- Streefwaardes kalium en magnesium
- Monitoring

Zoutonderzoek



Bron: Nierstichting Innovation Grant, Dr. Tom Nijenhuis



Vragen over leven met het Syndroom van Gitelman

- Kun je naarmate je ouder wordt meer last krijgen van de symptomen van Gitelman (2x)?
- Prognose op de langere termijn (2x) inclusief effect op nierfunctie (1x)?
- Gevolgen van tekort K/Mg op processen in het lijf (cognitie, energie, conditie)?
- Andere medicijnen bij Gitelman (2x)?
- Sport en Gitelman (2x)?

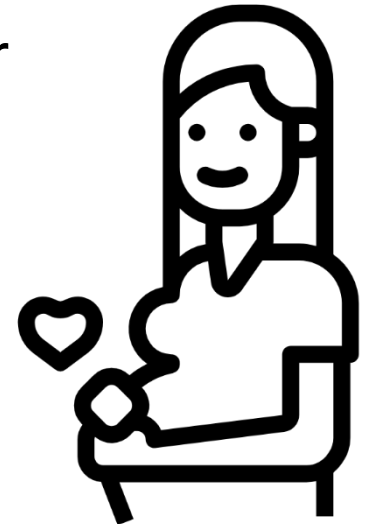
Laatste ontwikkelingen Syndroom van Gitelman



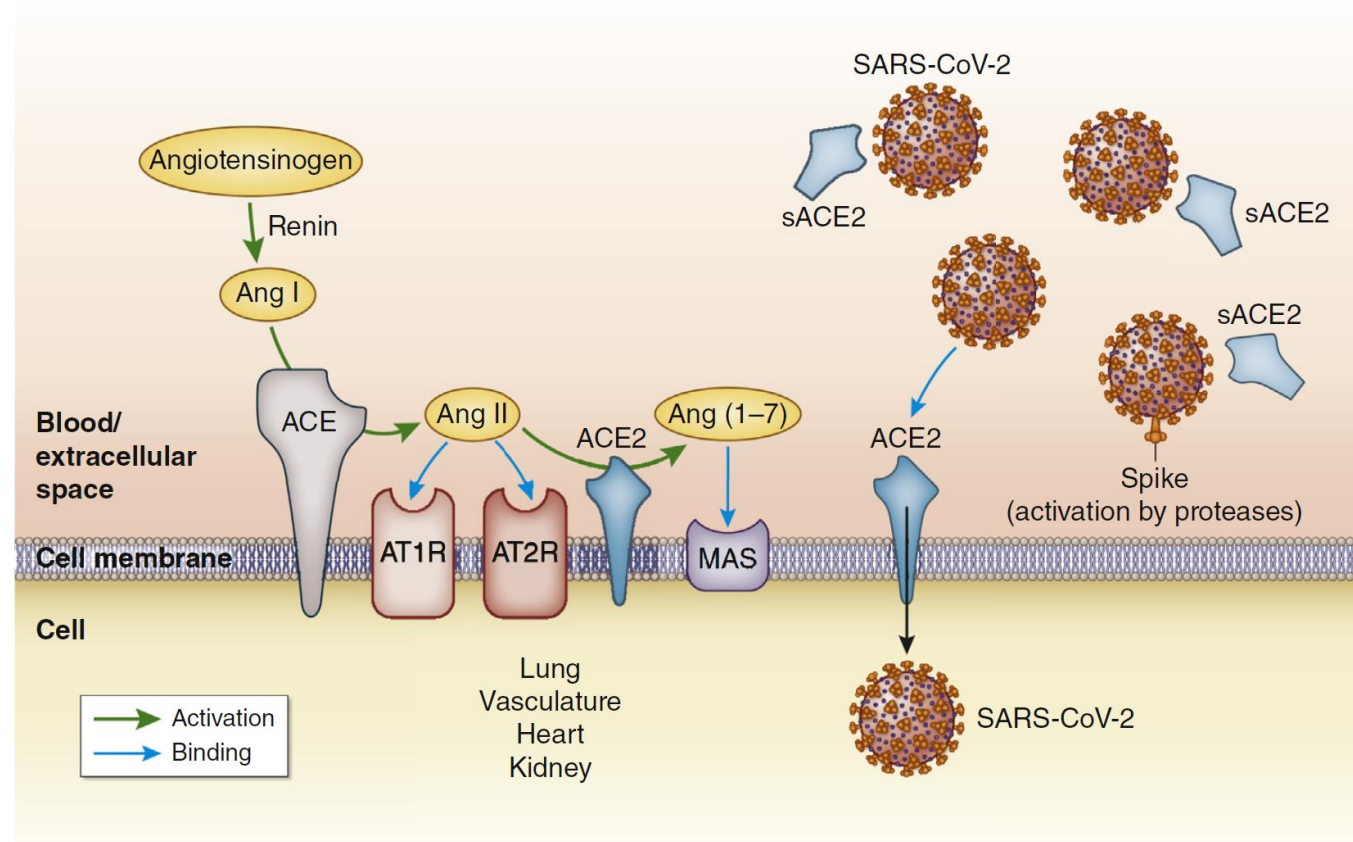
- Patiënten met Gitelman (en Bartter) lijken vaker luchtwegontstekingen, urineweginfecties en allergische aandoeningen te hebben door verminderde interleukine-17 immuniteit (Evans *et al.*, Nat Commun 2020).
- Patiënten met Gitelman lijken gevoeliger voor suikerziekte (Blanchard *et al.*, J Am Soc Nephrol 2019).
- Hartritmestoornissen lijken minder vaak voor te komen dan voorheen gedacht (< 10% i.p.v. 40-90%, Courand *et al.*, Clin J Am Soc Nephrol 2020)
- Magnesiumlactaat lijkt tot betere uitkomsten te leiden (zowel door de patiënt gerapporteerd als in het bloedonderzoek, Robinson *et al.*, Nephrol Dial Transplant 2017)
- Dragers van de aandoening hebben een lager kalium in het bloed (Wan *et al.*, J Am Soc Nephrol 2021)

Zwangerschap en Gitelman

- Gunstige uitkomsten voor moeder en kind!
- Kalium en magnesium kunnen lager worden waardoor meer suppletie en meer controles nodig zijn
- Samenwerking nefroloog en gynaecoloog/verloskundige
- Plan voor bevalling
- Kritische beoordeling medicatie: “risico onbekend” voor spironolacton, eplerenon en amiloride, maar meerdere ongecompliceerde zwangerschappen in literatuur beschreven



Beschermt ACE2 tegen COVID-19 in het syndroom van Gitelman?



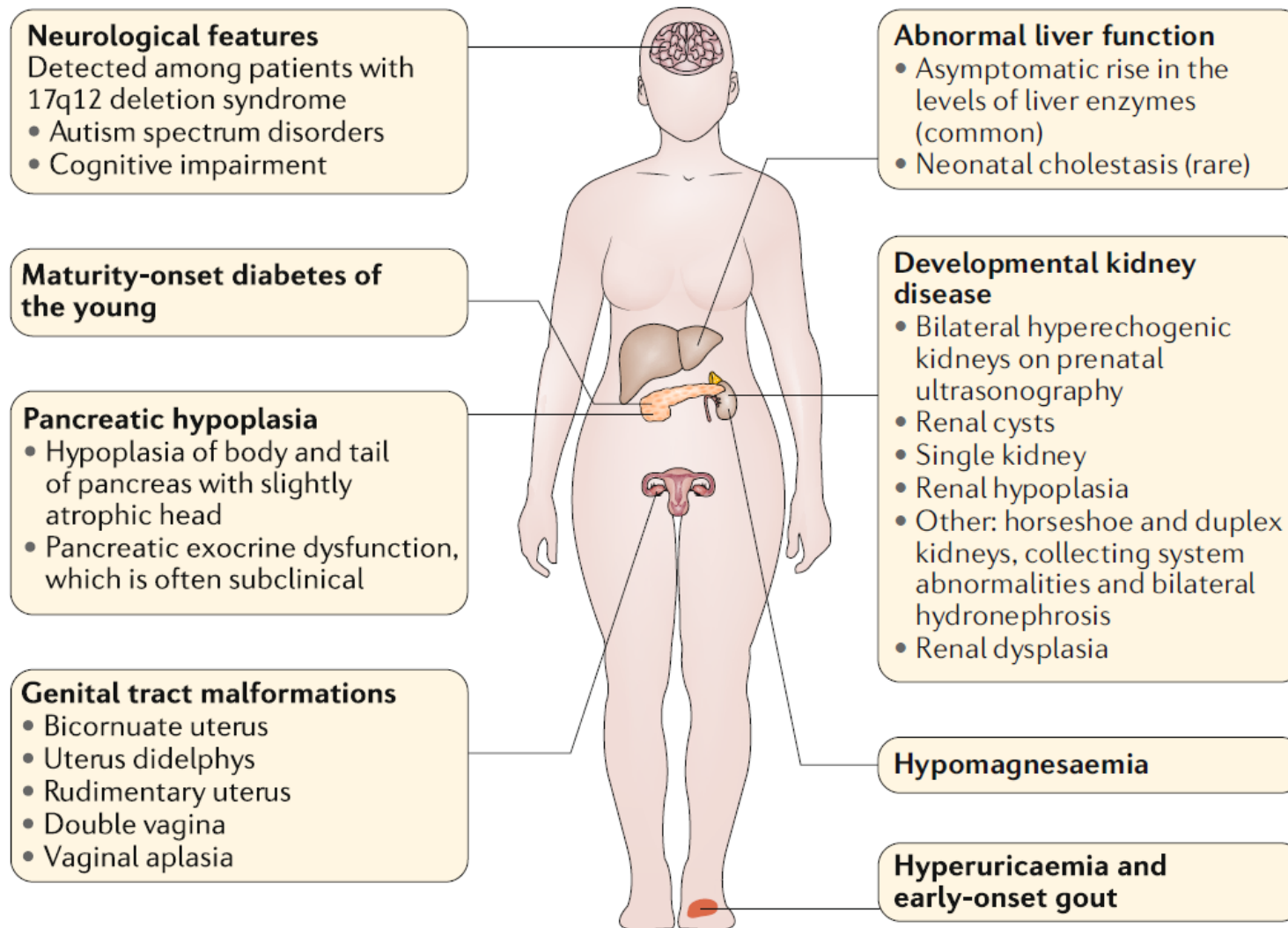
Alhenc-Gelas and Drueke *et al.*, Kidney Int 2020

Adviezen bij ziekte



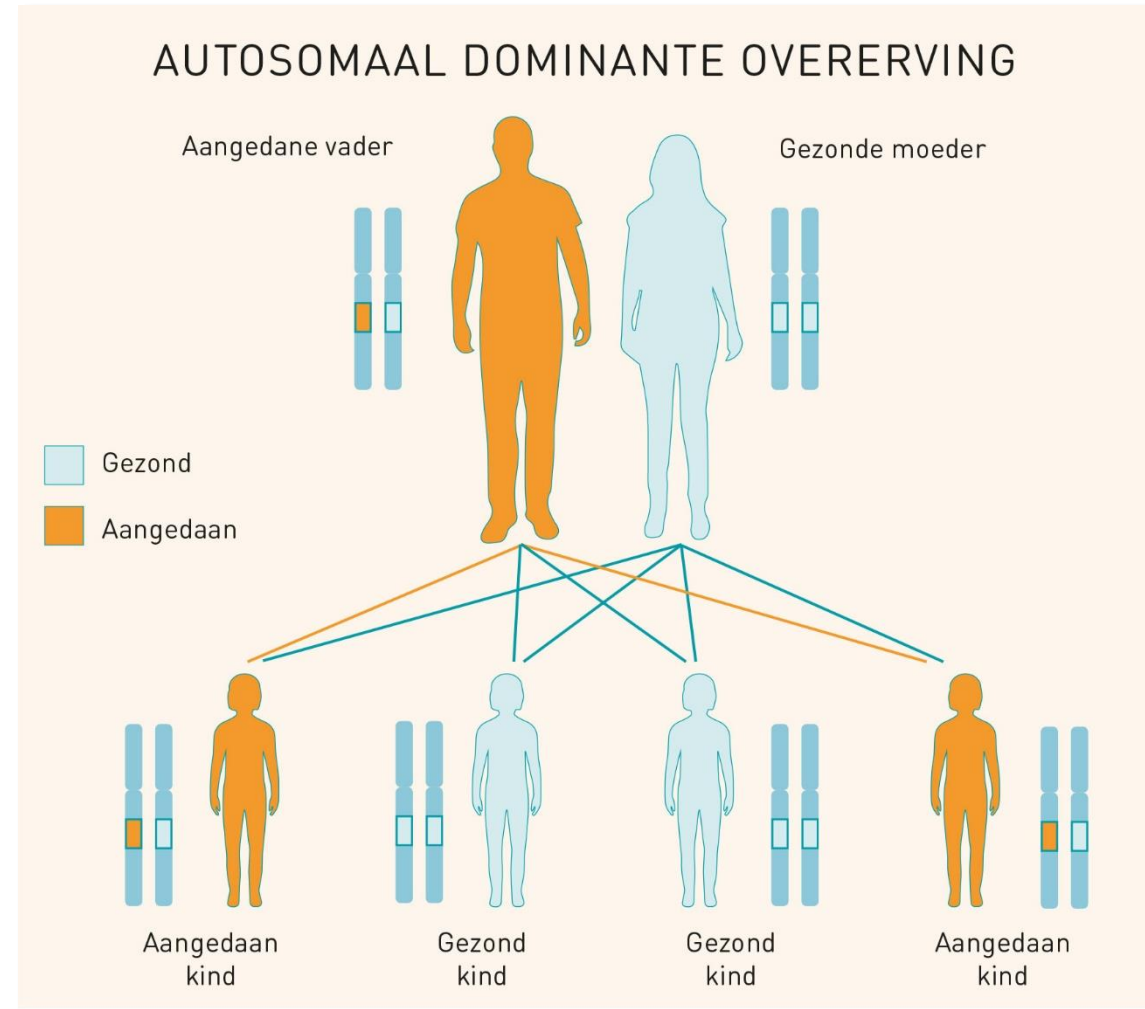
- Stop niet zo maar met medicatie/suppletie
- Laat kalium en magnesium controleren als je je ziek voelt
- Bij overgeven of diarree: meer vochtinname met zout of ORS
- Houd je > 24 uur niets binnen, neem contact op met een arts
- Zoek ook contact bij toename klachten die niet verbeteren na meer kalium- of magnesiuminname

Welke organen kunnen aangedaan zijn in HNF1 β ?



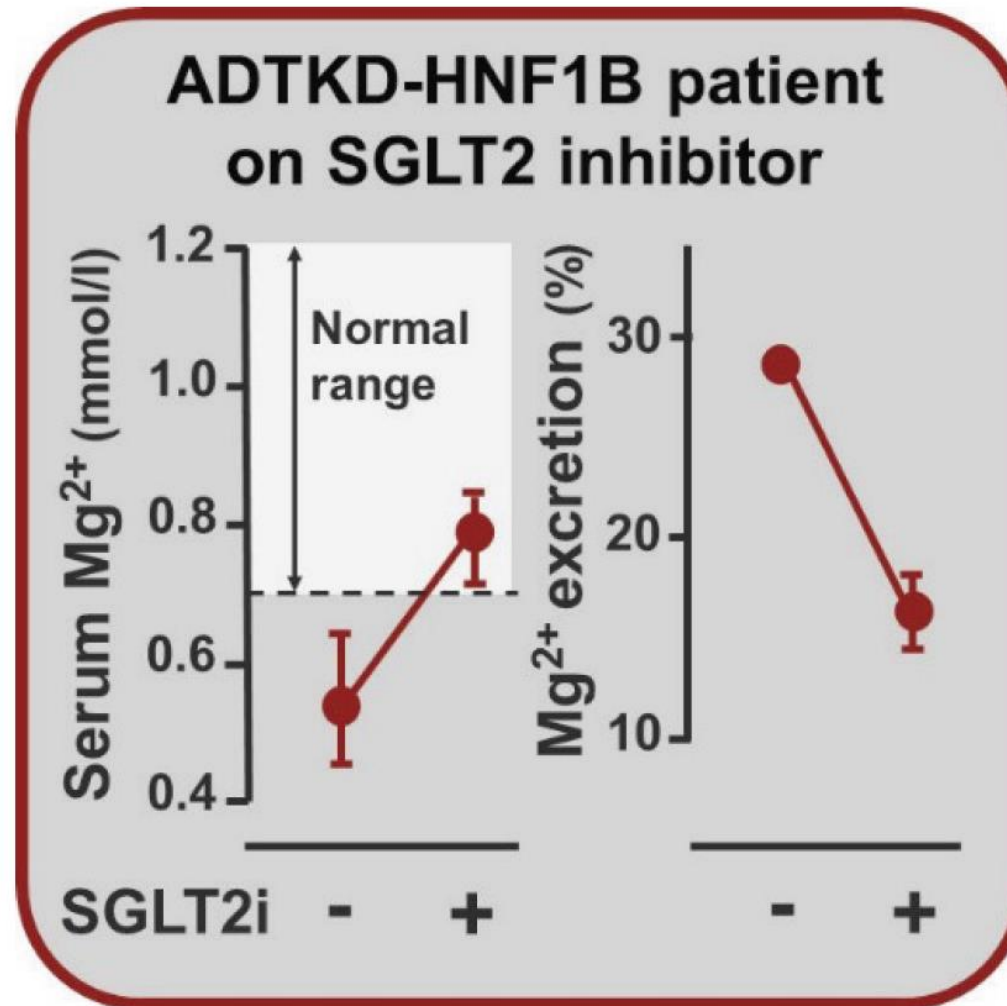
Bron: Devuyst *et al.*, Nat Rev Dis Prim 2019

Wat is dominante overerving?



Bron: www.erfelijkheid.nl

Effect van SGLT2-remmers op magnesium



Bron: Nierstichting Innovation Grant 2020, Nijenhuis, De Baaij, Hoorn

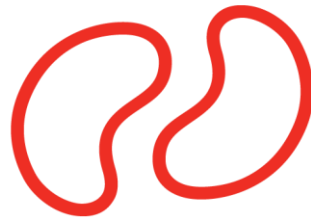
Dank voor uw aandacht!

Vragen?

e.j.hoorn@erasmusmc.nl



nierpatiënten
vereniging
nederland



NIERSTICHTING

Leven gaat voor.



Nederlandse
Federatie voor
Nefrologie