

MEER DAN EEN KORRELTJE ZOUT,

INZICHTEN OVER

GITELMAN EN BARTTER SYNDROOM

PROF. DR. TOM NIJENHUIS

DEZE DAG IS MEDE MOGELIJK GEMAAKT DOOR:



 **NOVARTIS** | Reimagining Medicine

NIER
VERENIGING

Syndroom van Gitelman en Bartter: Meer dan een korreltje zout

Tom Nijenhuis

Nefroloog en hoogleraar Zeldzame Nierziekten

Radboudumc Expertisecentrum Zeldzame Nierziekten



NIER
VERENIGING



Themadag Niervereniging
Zeldzame Nierziekten

8 november 2025

Radboudumc

Radboudumc Expertisecentrum Zeldzame Nierziekten



512

MILJOEN

INWONERS IN DE EU

30

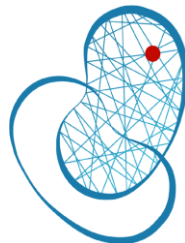
MILJOEN

MET EEN ZELDZAME
ZIEKTE

2

MILJOEN

MET EEN ZELDZAME
NIERZIEKTE



ERKNet

The European
Rare Kidney Disease
Reference Network

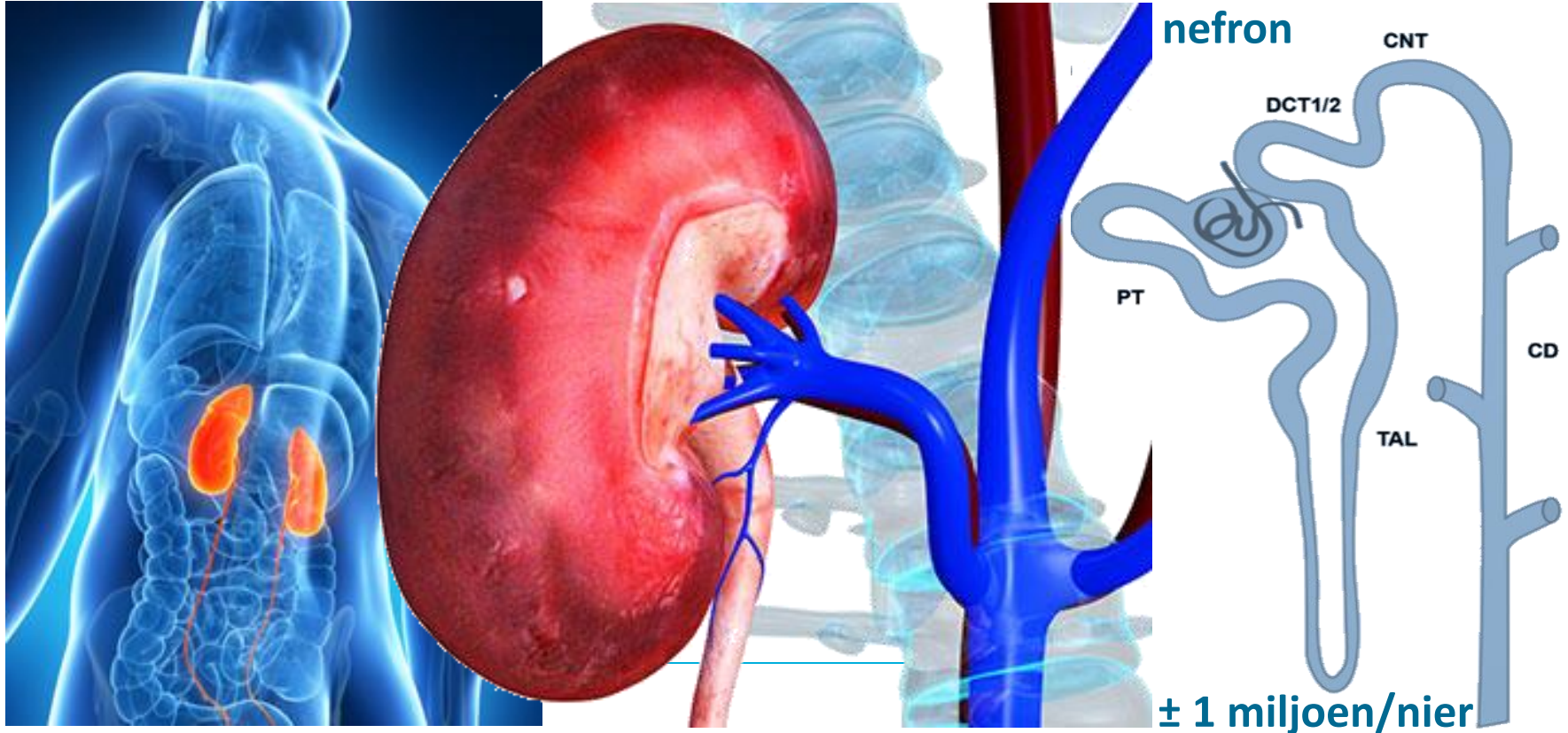
Radboudumc Expertisecentrum
Zeldzame Nierziekten



Gitelman en Bartter syndroom

- Ziekten van de nierbuisjes

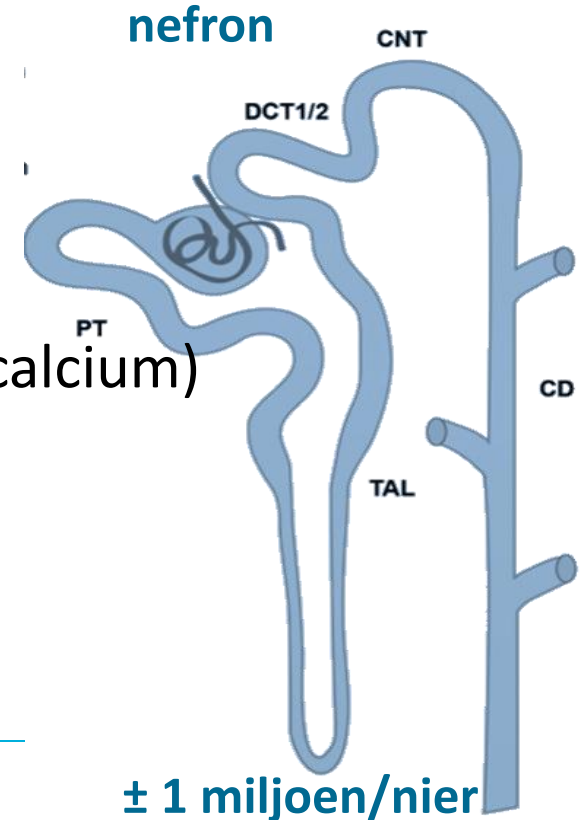
Nieren en nierbuisjes



Nieren en nierbuisjes

Functie(s) van de nieren:

- Verwijderen van afvalstoffen
- **Juiste balans zouten in lichaam**
(natrium, chloride, kalium, magnesium, calcium)
- **Juiste balans zuren in lichaam**
- Aanmaak hormonen
(epo, vitamine D)



Nieren en nierbuisjes



Nieren en nierbuisjes



**180 liter water
per dag**



**1.5 kg zout
per dag**



**Kalium ~ 48 bananen
per dag**



**Magnesium ~ 2 kg
amandelen per dag**

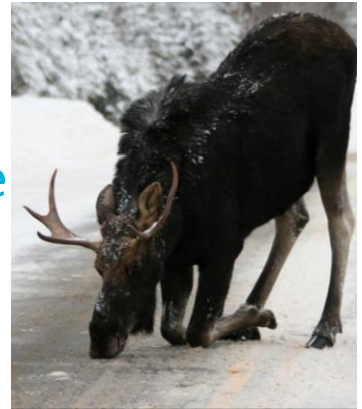
Gitelman en Bartter syndroom

- Ziekten van de nierbuisjes
- Zoutverlies (natriumchloride) via de urine door defecte heropname zout in specifieke delen nierbuisjes
- Teveel zout = hoge bloeddruk, te weinig zout = lage bloeddruk
- Compensatie door het lichaam:



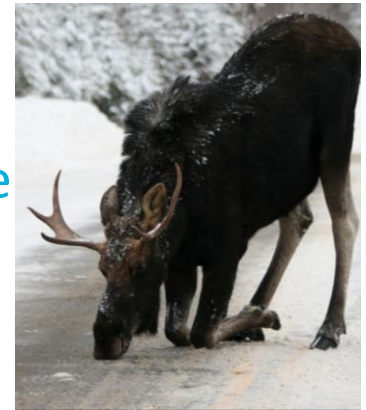
Gitelman en Bartter syndroom

- Ziekten van de nierbuisjes
- Zoutverlies (natriumchloride) via de urine door defecte heropname zout in specifieke delen nierbuisjes
- Teveel zout = hoge bloeddruk, te weinig zout = lage bloeddruk
- Compensatie door het lichaam:
 - Zouthonger
 - Meer zoutopname op andere plekken in nierbuisje waardoor oa verlies van kalium via de urine



Gitelman en Bartter syndroom

- Ziekten van de nierbuisjes
- Zoutverlies (natriumchloride) via de urine door defecte heropname zout in specifieke delen nierbuisjes
- Teveel zout = hoge bloeddruk, te weinig zout = lage bloeddruk
- Compensatie door het lichaam:
 - Zouthonger
 - Meer zoutopname op andere plekken in nierbuisje waardoor oa verlies van kalium via de urine
- Meestal erfelijke oorzaak (autosomaal recessief)



Autosomaal recessieve overerving

Gitelman

SLC12A3

Bartter

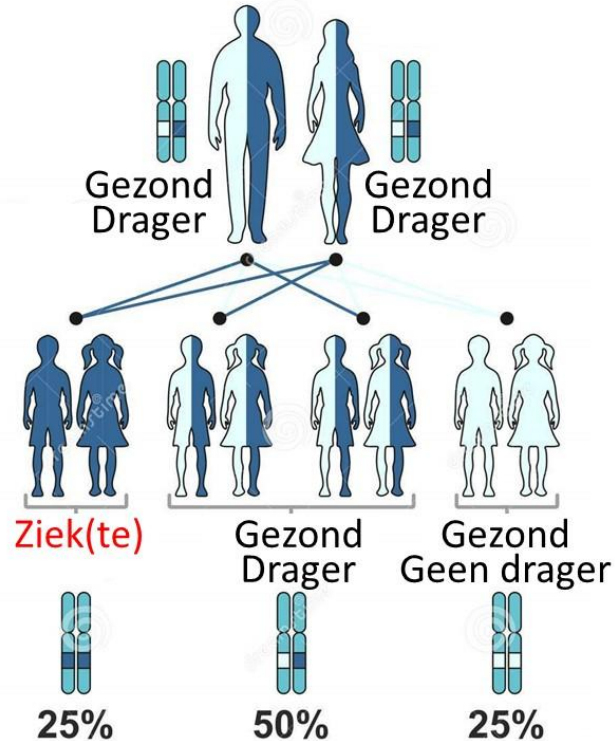
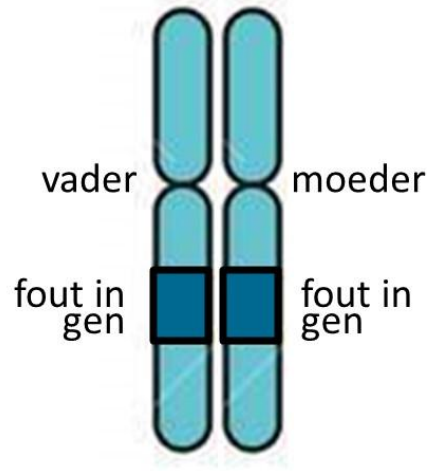
NKCC2

KCNJ1 (ROMK)

CLCNKB (+CLCNKA)

BSDN

MAGED2



Autosomaal recessieve overerving

Gitelman

SLC12A3

Bartter

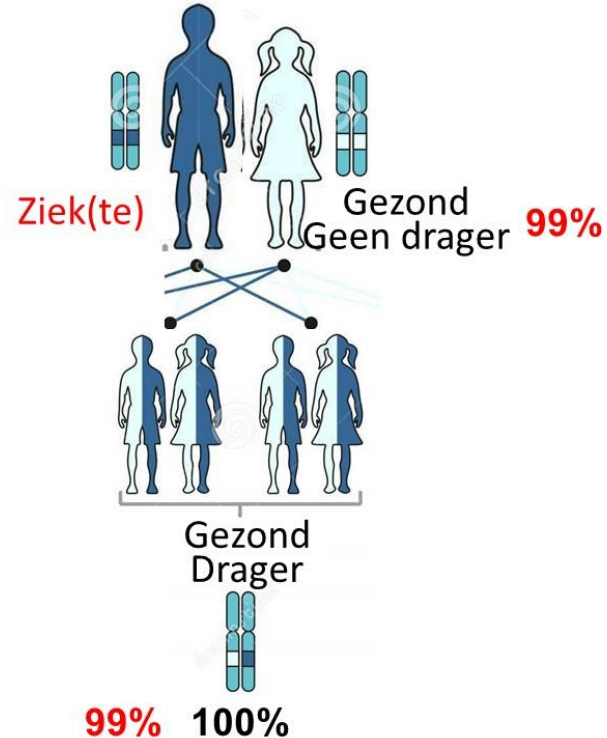
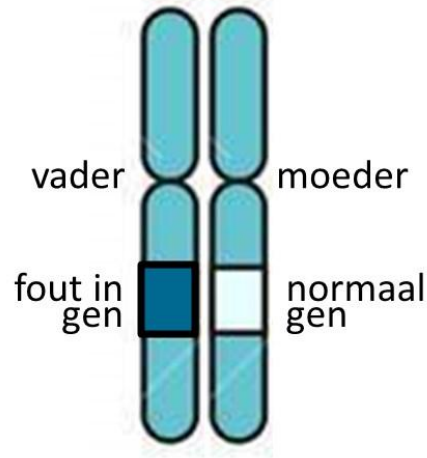
NKCC2

KCNJ1 (ROMK)

CLCNKB (+CLCNKA)

BSDN

MAGED2



Autosomaal recessieve overerving

Gitelman

SLC12A3

Bartter

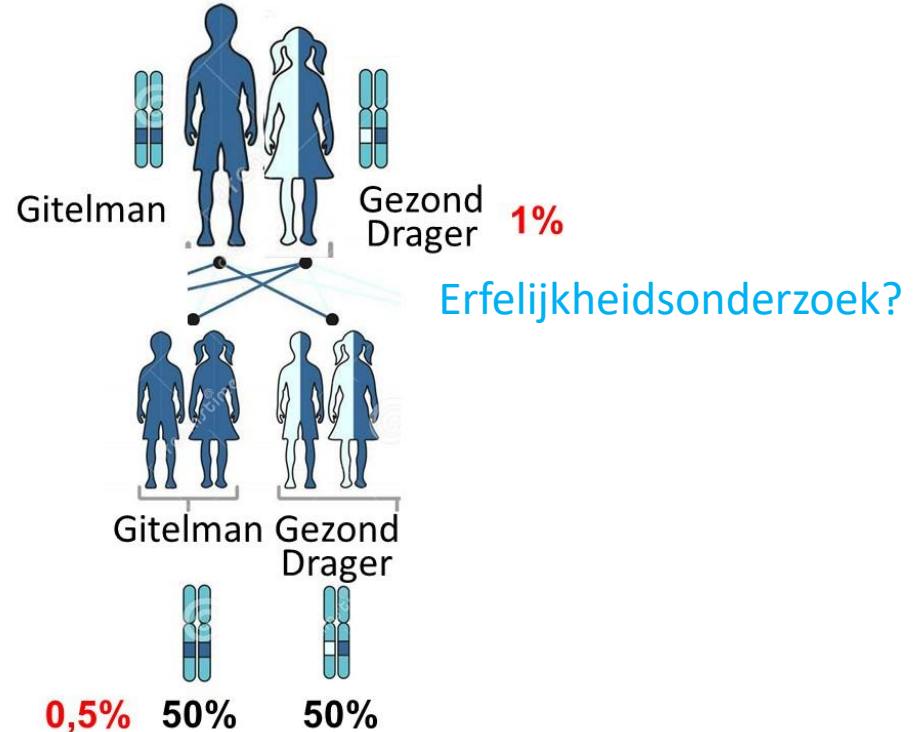
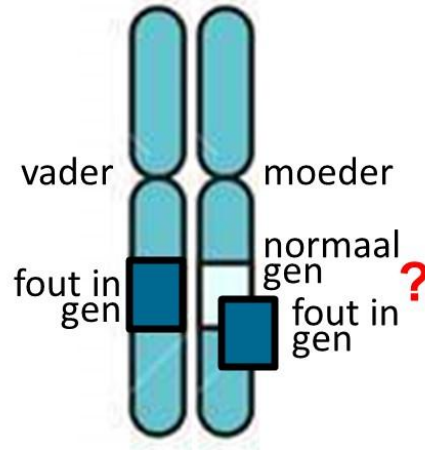
NKCC2

KCNJ1 (ROMK)

CLCNKB (+CLCNKA)

BSDN

MAGED2



Andere (erfelijke) oorzaken Gitelman

Erfelijk:

- Bartter type 3: autosomaal recessief
- HNF1b tubulopathie: autosomaal dominant
- MT-TF, MT-TI: mitochondriële overerving
(alle kinderen van moeder met ziekte hebben de ziekte, alleen vrouwen geven door)
-?

Niet-erfelijk:

- Plasmedicijnen
- Beschadiging nierbuisjes bijv. door chemotherapie
- Auto-immuunbeschadiging nierbuisjes
-

Gitelman en Bartter: verschillen

Bartter

Op (vroeg) kinderleeftijd ontdekt

Minder vaak magnesiumtekort

Teveel calcium in urine
(verkalking nieren)

Chronische nierbeschadiging
(achteruitgang nierfunctie)

Gitelman

Op latere leeftijd ontdekt

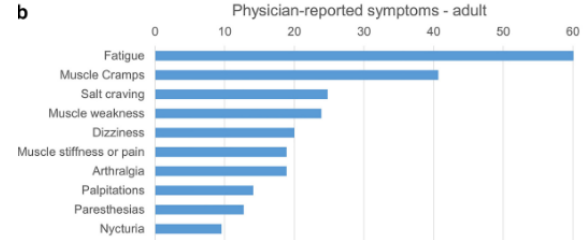
Vaak magnesiumtekort

Juist weinig calcium in urine

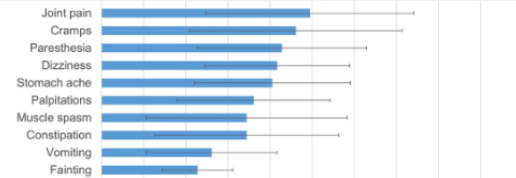
Geen chronische nierbeschadiging

Veelvoorkomende klachten (Gitelman)

- Spierkrampen, spierzwakte
- Vermoeidheid
- Zouthonger
- Lage bloeddruk
- Duizeligheid, flauwvallen
- Dorst
- Veel plassen, nachtelijk plassen
- Tintelingen, doof gevoel
- Hartkloppingen
- Gewrichtsklachten, chondrocalcinose



Zouthonger, veel drinken, veel plassen en 's nachts moeten plassen minder goed bij dokters op de radar vergeleken met rapportage patiënten



Clinical Characteristics, Symptoms, and Long-Term Outcomes in Gitelman Syndrome. Wieërs et al. Kidney International Reports.

Verminderde kwaliteit van leven

Table 4. Quality of life health survey

	Gitelman'ssyndrome	Controls	P
Physical functioning	73.7±31.7	94.8±10.3	<0.001
Role limitations due to physical health	57.0±42.6	94.6±11.8	<0.001
Role limitations due to emotional problems	66.7±46.1	90.7±26.4	0.006
Energy/fatigue	42.4±22.7	73.5±11.8	<0.001
Emotional well-being	54.1±21.8	78.8±8.8	<0.001
Social functioning	77.0±34.7	93.5±16.2	0.006
Pain	67.0±22.6	86.0±10.6	0.003
General health	57.1±23.3	84.6±11.4	<0.001

Conclusie:
**Verminderde kwaliteit van
leven bij Gitelman syndroom**
Vergelijkbaar met patiënten met
hartfalen of suikerziekte

Uitingsvormen, klachten en lange-termijns gevolgen

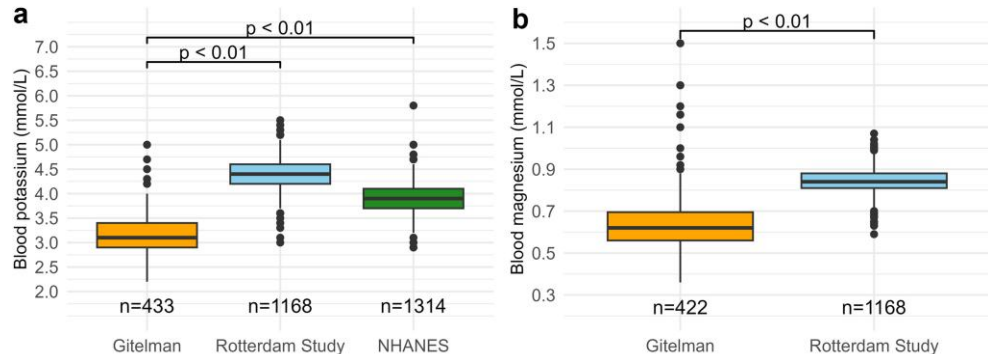


587 personen met Gitelman
13 landen

Michiel Wieërs
Ewout Hoorn



- Lager kalium en magnesium (en lijkt relatie met klachten)
- Lager natrium en chloride
- Lager fosfaat



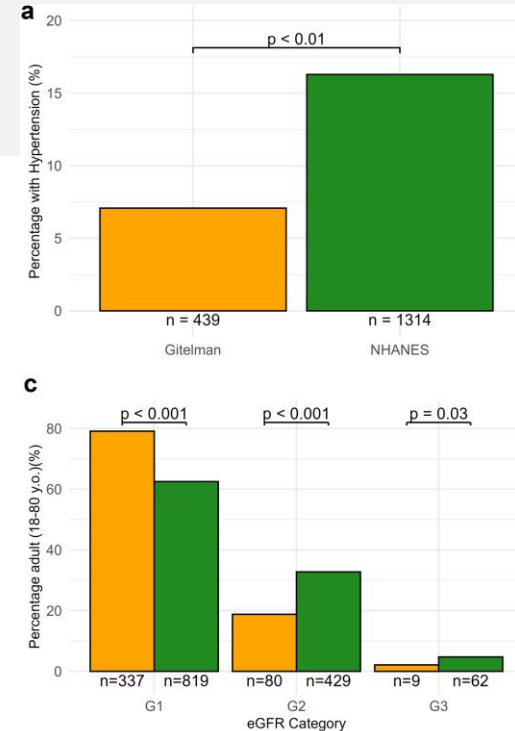
Uitingsvormen, klachten en lange-termijns gevolgen



587 personen met Gitelman
13 landen

- Minder hoge bloeddruk (hypertensie)
- Minder chronische nierbeschadiging

Dit geldt NIET voor Bartter syndroom!



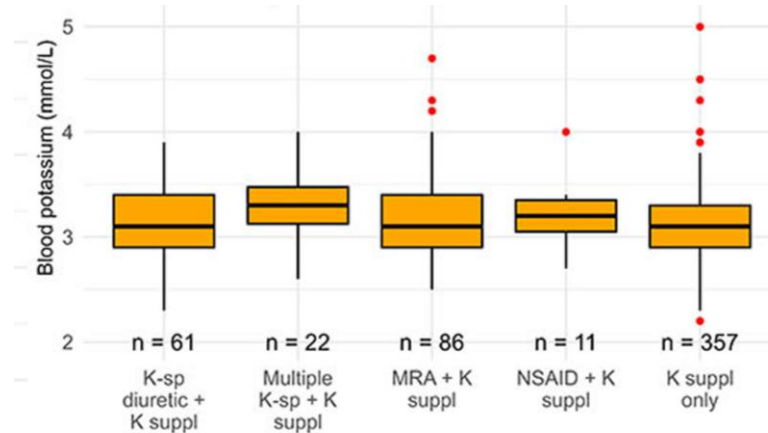
Uitingsvormen, klachten en lange-termijns gevolgen



587 personen met Gitelman
13 landen

Behandeling:

- **94% kalium; 33% kaliumspaarders**
- 50% magnesium
- 15% zout
- ?? fosfaat



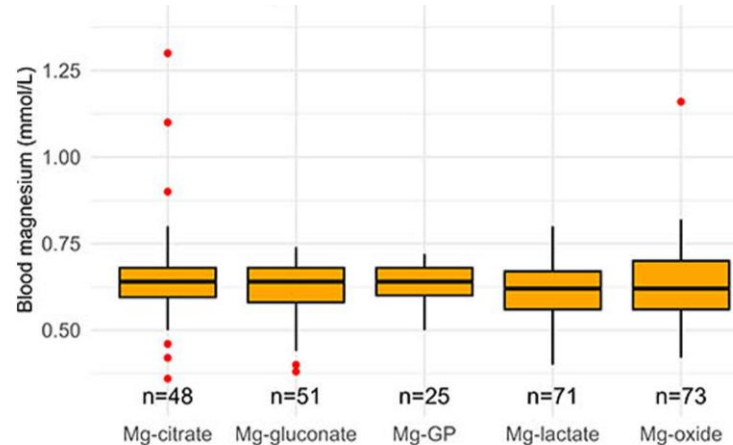
Uitingsvormen, klachten en lange-termijns gevolgen



587 personen met Gitelman
13 landen

Behandeling:

- 94% kalium; 33% kaliumspaarders
- **50% magnesium**
- 15% zout
- ?? fosfaat



Uitingsvormen, klachten en lange-termijns gevolgen



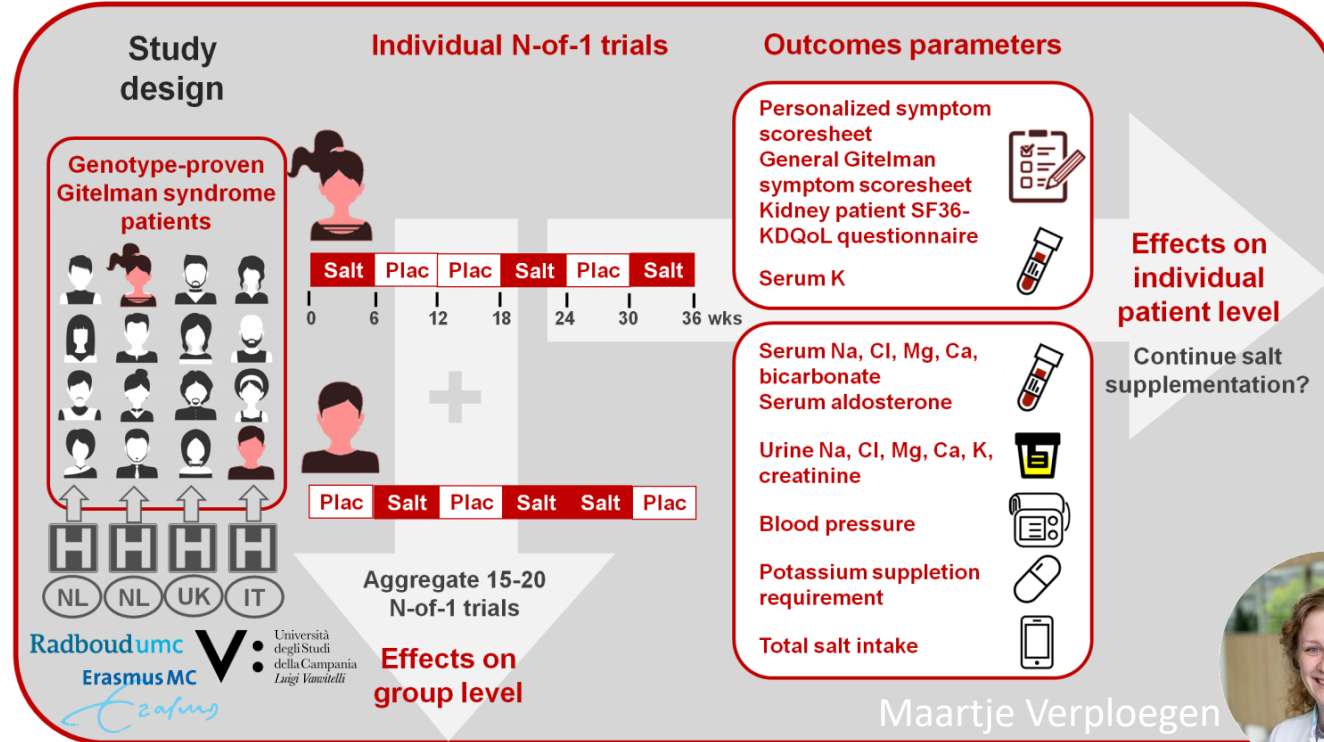
587 personen met Gitelman
13 landen

Behandeling:

- 94% kalium; 33% kaliumspaarders
- 50% magnesium
- **15% zout**
- ?? fosfaat

→ Zoutverlies via urine; Tekort aan zout leidt tot lage bloeddruk en via compensatie door het lichaam/nieren tot laag kalium;
→ **Heeft (extra) zout (bijv zouttabletten) dan een gunstig effect?**

Zout bij Gitelman studie



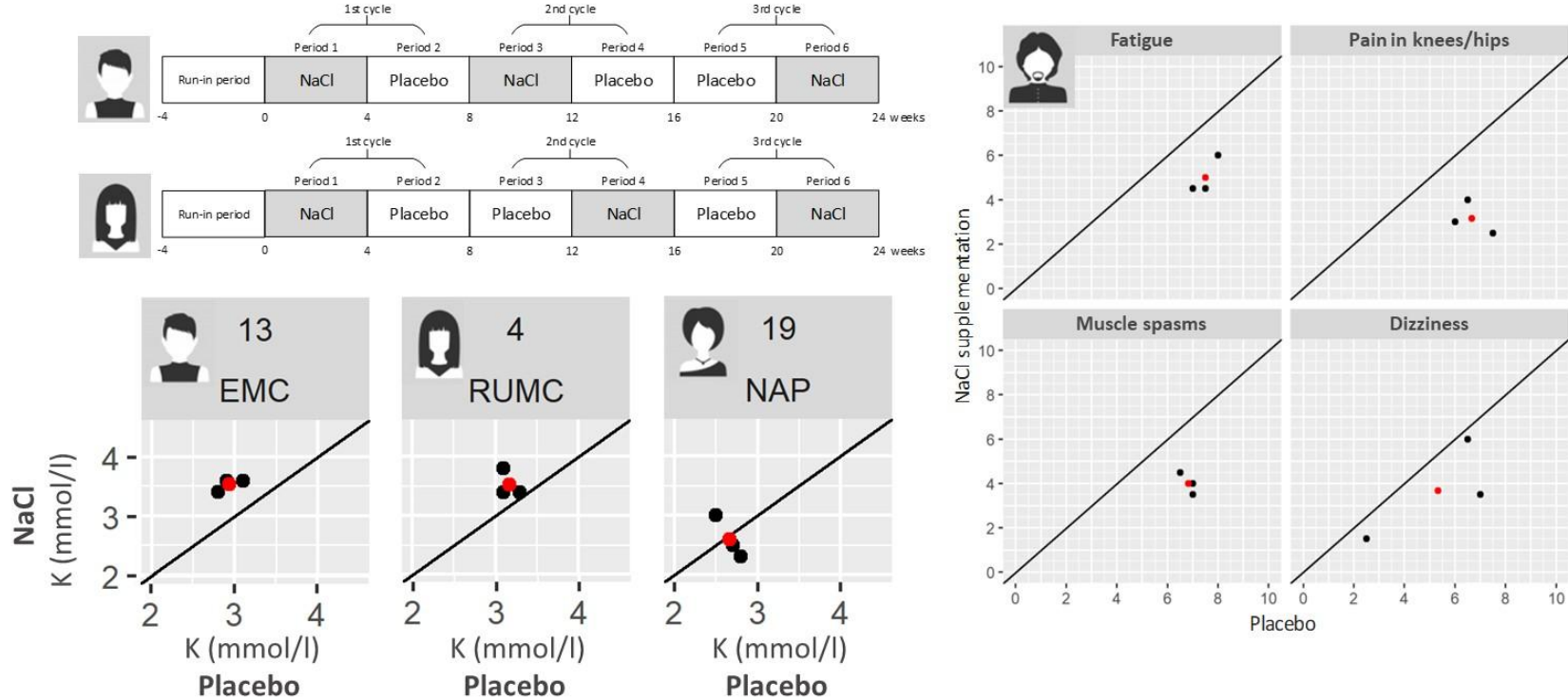
12 gram zout extra per dag



Voorlopige resultaten!

Radboudumc

Zout bij Gitelman studie – individuele patiënten



Voorlopige resultaten!

Zout bij Gitelman studie – alle patiënten samen

	Zout	Placebo	Vershil zout-placebo [95%CI]
Kalium (mmol/l)	3.2	3.0	0.16 [0.05 – 0.27]
Magnesium (mmol/l)	0.63	0.67	-0.04 [-0.06 – -0.02]

Mbt veel (nachtelijk) plassen: start ~2,5 liter/dag; verschil ~150 ml/dag [-36 – 293]

Zout bij Gitelman studie – alle patiënten samen

Gemiddelden van **gepersonaliseerde klachtenrapportages** (schaal 0-5 ernst)

	Vershil zout-placebo
Vermoeidheid	-0.69
Spierklachten	-1.04

Obv **algemene symptomenvragenlijsten:**

Minder vermoeidheid, spierkrampen, duizeligheid, algehele zwakte

Geen verschil mbt vaak plassen, 's nachts plassen, dorst en drinken

Zout bij Gitelman studie – alle patiënten

Table 4. Quality of life health survey

	Gitelman'ssyndrome	Controls	Start studie
Physical functioning	73.7±31.7	94.8±10.3	73.7
Role limitations due to physical health	57.0±42.6	94.6±11.8	56.6
Role limitations due to emotional problems	66.7±46.1	90.7±26.4	64.9
Energy/fatigue	42.4±22.7	73.5±11.8	45.3
Emotional well-being	54.1±21.8	78.8±8.8	68.0
Social functioning	77.0±34.7	93.5±16.2	69.7
Pain	67.0±22.6	86.0±10.6	73.7
General health	57.1±23.3	84.6±11.4	49.7

Zout bij Gitelman studie – alle patiënten

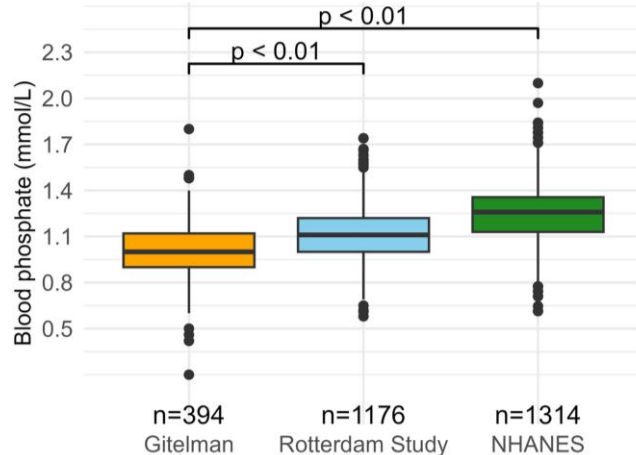
Table 4. Quality of life health survey

	Gitelman'ssyndrome	Controls	Start studie	Vershil (zout-placebo)
Physical functioning	73.7±31.7	94.8±10.3	73.7	3.2
Role limitations due to physical health	57.0±42.6	94.6±11.8	56.6	1.6
Role limitations due to emotional problems	66.7±46.1	90.7±26.4	64.9	-0.3
Energy/fatigue	42.4±22.7	73.5±11.8	45.3	4.7
Emotional well-being	54.1±21.8	78.8±8.8	68.0	4.4
Social functioning	77.0±34.7	93.5±16.2	69.7	6.1
Pain	67.0±22.6	86.0±10.6	73.7	6.4
General health	57.1±23.3	84.6±11.4	49.7	1.0

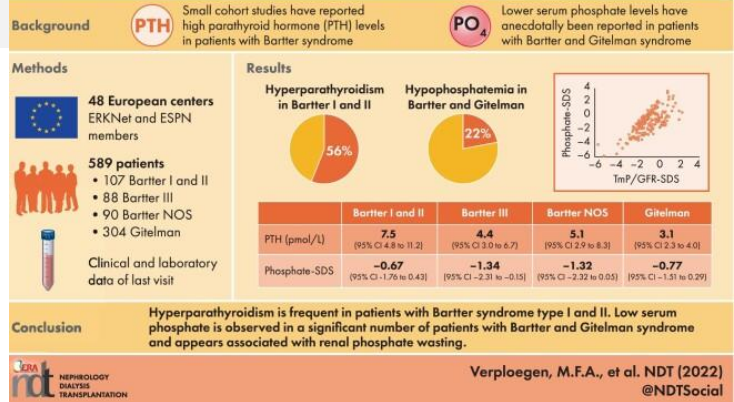
Laag fosfaat?



587 personen met Gitelman
13 landen



Parathyroid hormone and phosphate homeostasis in patients with Bartter and Gitelman syndrome: an international cross-sectional study



22% Bartter+Gitelman laag fosfaat

Laagst bij Bartter type 3 en Gitelman

Laag fosfaat: toeval, soms of blijvend?

Patiënten met Gitelman uit Nijmegen, Rotterdam en Londen met meer dan 3 fosfaatwaarden:

	Blijvend verlaagd fosfaat	Blijvend normaal fosfaat	Soms laag fosfaat
Totaal (n=70)	17 (24%)	22 (31%)	31 (44%)

Er lijkt een relatie tussen verlaagd fosfaat en:

- Dosis van magnesiumsupplementen
- Gebruik van anticonceptiepil

Maar ook patiënten zonder magnesiumsupplementen of anticonceptiepil met verlaagd fosfaat

Laag fosfaat: relevant?

Behandeling Gitelman anno 2025

- Ruim zout in dieet (geen (zoute) drop!)
- Evt extra zout via zouttabletten
- Kaliumsupplementen (slowK, KCl drank)
Streef lab: 3,0 mmol/l of meer
- Magnesiumsupplementen (welke?)
Streef lab: $\pm 0,60$ mmol/l

Vergoeding door
ziektekostenverzekering?

Wat te doen als u ziek wordt:

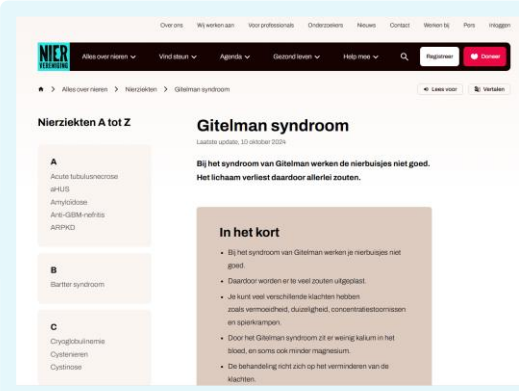
- Blijf de voorgeschreven medicatie gebruiken, behalve wanneer uw arts adviseert te stoppen of de dosering aan te passen
- In geval van diarree of braken, probeer meer te drinken en voeg zo mogelijk zout of ORS (oral rehydration solution) hieraan toe
- Als er sprake is van braken waarbij meer dan 24 uur niets binnen blijft, overleg met een arts
- Overleg ook met een arts in geval van (toename van):
 - (neiging tot) flauwvallen
 - Duizeligheid
 - Spierzwakte en/of tintelingen
 - Onregelmatige hartslag
 - Spierkrampen

Zeker als deze klachten niet reageren op extra kalium en/of magnesium

- Zsm bloed prikken om kalium en magnesium te controleren als u zich niet goed voelt

Informatie (online)

nieren.nl



The screenshot shows the nieren.nl website. The header includes navigation links like 'Over ons', 'Wij werken aan', 'Voor professionals', 'Onderszoekers', 'Nieuws', 'Contact', 'Wensen bij', 'Patiënten', and 'Inzichten'. The main content area is titled 'Nierziekten A tot Z' and 'Gitelman syndroom'. It includes a list of diseases (A, B, C) and a detailed section for Gitelman syndrome, which states: 'Bij het syndroom van Gitelman werken de nierbuisjes niet goed. Het lichaam verliest daardoor allerlei zouten.' Below this, there is a section 'In het kort' with bullet points describing the syndrome.

erknet.org/patients



Pas (nog) op met AI (ChatGPT etc) ...

Wat is het register?



ERKReg is de eerste en grootste Europese database voor alle zeldzame nierziekten.

ERKReg verzamelt prospectieve gegevens van patiënten met een zeldzame nierziekte binnen het netwerk. De patiënten dienen eerst toestemming te geven voordat hun gegevens gepseudonimiseerd worden geregistreerd.

Syndroom van Gitelman en Bartter: Meer dan een korreltje zout

Tom Nijenhuis

Nefroloog en hoogleraar Zeldzame Nierziekten

Radboudumc Expertisecentrum Zeldzame Nierziekten



NIER
VERENIGING



Themadag Niervereniging
Zeldzame Nierziekten

8 november 2025

Radboudumc

Vragen?

Opmerkingen?

Wat wilt u mij meegeven, wat is belangrijk voor toekomstig onderzoek?

