

Tubulaire nierziekten

De nier regelt de balans van water, zuren, zouten en vele mineralen. Ook wanneer de nierfunctie goed is, kan het voorkomen dat de nier niet in staat is om deze specifieke stoffen goed in balans te houden. Dit is het gevolg van een stoornis in de nierbuisjes, ofwel niertubulus.

Hoe vaak komt het voor?

Tubulaire nierziekten is de verzamelnaam voor veel verschillende (>100), vaak zeldzame, ziekten waarbij de nierbuisjes niet goed werken. Dit kan het gevolg zijn van een aangeboren aandoening zoals het syndroom van [Gitelman](#) of [Bartter](#), renale tubulaire acidose, [cystinose](#) of cystinurie. Een tubulaire nierziekte kan ook voorkomen als bijwerking van medicatie of als gevolg van een auto-immuunziekte zoals de ziekte van Sjögren, SLE (lupus) of sarcoidose. Veel patiënten die onze gespecialiseerde polikliniek bezoeken hebben nog geen duidelijk onderliggende oorzaak of diagnose.

Wat zijn de risico's?

De klachten en risico's hangen sterk af van welke belans verstoord is. Een probleem met de zuur-base, calcium (kalk) en fosfaatbalans kan leiden tot botontkalking en [nierstenen](#). Een stoornis in de water- en zoutbalans (natrium) kan leiden tot ernstige dorst, zouthonger en een lage bloeddruk. Een probleem met de kalium- en magnesiumregulatie kan net zoals calcium- en fosfaatproblemen leiden tot spierklachten en -zwakte. Bij veel tubulaire nierziekten zijn meerdere van deze problemen tegelijkertijd aanwezig.

Hoe wordt u behandeld?

Binnen de polikliniek van de afdeling nierziekten bestaat er een gespecialiseerde tubulaire nierziekten polikliniek. Op deze polikliniek zijn [dr. Marsman](#) en [dr. Olde Engberink](#) werkzaam. Wij zien zowel patiënten met een bekende diagnose als patiënten met onbegrepen stoornissen in de balans van water, zuren, zouten en mineralen.

Voor de behandeling wordt gebruikt gemaakt van verschillende voedingssupplementen zoals kaliumcitraat, natriumbicarbonaat, en fosfaat-, magnesium- en calciumsupplementen. Daarnaast geven wij adviezen hoe u uw leefstijl kan aanpassen om de balans zo goed mogelijk te herstellen.

Omdat veel tubulaire nierziekten binnen een familie kunnen worden doorgegeven, werken wij zo

nodig samen met de klinisch geneticus. Dit is bijvoorbeeld relevant bij zwangerschappen. Vaak bestaan er naast de nier nog andere problemen, zoals klachten van het gehoor, botten of suikerziekte. Ook hier wordt op de polikliniek aandacht aan besteed.

Om meer te leren over deze zeldzame aandoeningen werken wij in Europees verband samen binnen [ERKNet](#)

Voorbeelden van tubulaire nierziekten zijn:

- Gitelman syndroom
- Bartter syndroom
- Gordon syndroom
- Liddle syndroom
- Ziekte van Dent
- Lowe syndroom
- Fanconi syndroom
- Cystinose
- Nefrogenic syndroom of inappropriate antidiuresis (SIAD)
- Autosomaal dominante hypercalciurische hypocalciemie
- Hypercalciurie
- Renale tubulaire acidose (RTA)
- Nefrogene diabetes insipidus
- Cystinurie
- Oseudohypoaldosteronisme
- Familiaire hypomagnesiemie
- X-gebonden hypofosfatemie
- Hypofosfatemische rachitis
- Familiaire hypocalciurische hypercalciemie
- [HNF1b-geassocieerde nierziekte](#)