

Nefrogene Diabetes Insipidus (NDI)

Soort ziekte

Erfelijke nierziekte waarbij te veel urine wordt geproduceerd

Wat is nefrogene diabetes insipidus

Nefrogeen betekent: de oorzaak is gelegen in de nier; diabetes=doorstroming (van de urine); insipidus=zonder smaak. Bij nefrogene diabetes insipidus wordt door een erfelijke afwijking in de nieren heel veel urine geproduceerd. De ziekte heeft niets te maken met diabetes mellitus (suikerziekte). Bij diabetes mellitus bevat de urine veel glucose (zoet, ofwel mellitus); bij diabetes insipidus niet.

De oorzaak van NDI is ongevoeligheid van de nier voor het antidiuretisch (=urineproductie remmend) hormoon. Antidiuretisch hormoon, ook wel arginine-vasopressine genoemd, wordt in de hersenen aangemaakt en bereikt via de bloedbaan de nieren, Dit hormoon zorgt ervoor dat de urine in de nier wordt geconcentreerd. Als dat niet gebeurt, worden hele grote hoeveelheden urine geproduceerd, tot wel 15 liter per dag bij een volwassene. Om niet uit te drogen moeten deze patiënten ook heel veel drinken.

Nefrogene Diabetes Insipidus kan worden veroorzaakt door verschillende afwijkingen op de chromosomen die het DNA (het erfelijk materiaal) bevatten. Er bestaan drie overervingsvormen; de meest voorkomende vorm wordt veroorzaakt door een afwijking op het X-chromosoom en komt voornamelijk voor bij jongens. Jongens hebben een X- en een Y-chromosoom, en meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een moeder op één van haar X-chromosomen de afwijking heeft, is zij draagster van de aandoening. Als zij aan haar zoon het X-chromosoom met daarop de afwijking doorgeeft dan krijgt haar zoon NDI. De moeder zelf krijgt meestal de ziekte niet omdat zij twee X-chromosomen heeft, waarvan er één gezond is. Dit is de zogenaamde geslachtsgebonden recessieve vorm. Recessief wil zeggen dat de ziekte niet optreedt als er ook een gezond chromosoom aanwezig is.

Er is ook een vorm waarbij de ziekte alleen optreedt als zowel de moeder als de vader drager is. Dat is de autosomaal recessieve vorm. Autosomaal betekent dat de erfelijke fout zich niet bevindt op één van de twee geslachtschromosomen (X en Y), maar op een ander chromosoom.

Soms heeft NDI een dominante overervingsvorm. Daarbij treedt de ziekte al op als het erfelijk materiaal van één van beide ouders de afwijking bevat. Deze ouder heeft de ziekte dan zelf ook.

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

De symptomen van NDI zijn veel plassen, veel dorstgevoel en veel drinken. Door de grote urineproductie kunnen de blaas en urinewegen uitzetten, waardoor de kans op infecties hoger is. Ook kan het voorkomen dat de plas niet kan worden opgehouden (incontinentie). Bij zuigelingen en jonge kinderen bestaat het gevaar van uitdroging, met als verschijnselen: koorts, prikkelbaarheid, droge huid, slechte eetlust, overgeven, obstipatie en slecht groeien. Ernstige uitdroging op jonge leeftijd kan leiden tot ontwikkelingsachterstand en een verstandelijke handicap.

Kinderen met nefrogene diabetes insipidus kunnen hyperactief zijn en een slecht concentratievermogen hebben, mogelijk als gevolg van heel vaak naar het toilet moeten gaan. Ook bedplassen komt veel voor. Bij tijdige herkenning en behandeling zijn de vooruitzichten tegenwoordig over het algemeen goed, maar wel blijft de patiënt veel meer drinken en plassen dan normaal. De eerste 5 levensjaren zijn vaak het moeilijkst. Indien er in de eerste levensjaren geen ernstige uitdroging is geweest, is ook de mentale ontwikkeling goed. Bij NDI is de kans op nierfalen nauwelijks verhoogd.

Behandeling

Het belangrijkste bij de behandeling van nefrogene diabetes insipidus is zorgen voor voldoende vocht om het verlies van water via de nieren te compenseren. Bij heel jonge kinderen moet dit soms via een infuus. En soms is ook tijdelijk sondevoeding nodig.

De urineproductie kan worden verminderd met plaspillen (diuretica) die bij mensen zonder NDI de urineproductie juist stimuleren. Daarnaast moet een zoutbeperkt dieet worden gevolgd.

Sinds bekend is welke erfelijke afwijkingen verantwoordelijk zijn voor nefrogene diabetes insipidus wordt onderzoek gedaan naar behandelingen die de ziekte meer bij de oorzaak aanpakken.

Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.