

Primaire Hyperoxalurie

Soort ziekte

Stofwisselingsziekte die gepaard kan gaan met nierstenen en nierverskalking.

Wat is primaire hyperoxalurie

Primair = zonder andere oorzaak; hyper = veel; urie = in de urine. Primaire Hyperoxalurie (PH) is een zeldzame aangeboren stofwisselingsziekte van de lever, waarbij nierstenen en nierverskalking kunnen ontstaan. Doordat een bepaald enzym in de lever ontbreekt worden voortdurend grote hoeveelheden oxaalzuur aangemaakt. Dit is een nutteloze stof die in normale hoeveelheden zonder problemen door het lichaam wordt geloosd via de nieren. In grote hoeveelheden worden in combinatie met calcium echter kristallen gevormd waaruit nierstenen kunnen ontstaan. Ook kunnen de gevormde calciumoxalaat kristallen neerslaan in de nieren, waardoor deze geheel kunnen 'verkalken'. Hierdoor gaat de nierfunctie verloren en kan uiteindelijk dialyse of transplantatie noodzakelijk zijn.

Door de verminderde nierfunctie kan het lichaam ook het oxaalzuur niet goed meer uitscheiden en dit wordt gestapeld in onder meer botten, bloedvaten, hart, ogen, oren en zenuwvezels.

Primaire Hyperoxalurie kan zich bij baby's openbaren – vaak al met ernstige nierschade- en bij volwassenen. Hyperoxalurie kan ook ontstaan als gevolg van te veel opname van oxaalzuur uit de voeding, bijvoorbeeld bij bepaalde darmziekten of bij zeer veel inname van oxaalzuur of stoffen die tot oxaalzuur worden afgebroken, zoals Vitamine C. In zo'n geval spreekt men van secundaire (= als gevolg van een andere oorzaak) hyperoxalurie. Meestal zijn de klachten daarvan minder ernstig.

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

Sommige patiënten hebben helemaal geen klachten. Bij hen wordt de diagnose gesteld als zij worden onderzocht omdat andere familieleden de ziekte hebben. Anderen hebben last van terugkerende nierstenen, rode urine of urineweginfecties. Wanneer de nierfunctie achteruit gaat, ontstaan eerst klachten van chronisch nierfalen en later die van de stapeling van oxaalzuur.

Stapeling van oxaalzuur kan leiden tot terugkerende botbreuken, botpijn, zichtverlies, doofheid, pijnlijke onderhuidse vaatontstekingen en uiteindelijk hartfalen.

De diagnose wordt gesteld door een grote hoeveelheid oxaalzuur in de urine aan te tonen. Met genetisch onderzoek kan worden vastgesteld welke genetische afwijking de oorzaak is. Eventueel wordt via een naald door de huid een beetje leverweefsel opgezogen (een leverbiopsie) om vast te stellen of er werkzaam enzym aanwezig is.

Zonder tijdige behandeling is de kans ongeveer 50% dat er op een bepaald moment nierschade ontstaat en dialyse nodig is. In zo'n situatie treedt er ook stapeling op van oxaalzuur in andere organen, zoals bot, vaten, hart, ogen en zenuwen. Hierdoor kunnen patiënten last krijgen van botbreuken, zichtverlies, gevoelsstoornissen en hart- en vaatziekte. Zeer frequente en langdurige dialyses zijn nodig om die stapeling zo veel mogelijk te beperken. Een gecombineerde lever- en niertransplantatie is voor zo'n patiënt meestal de enige goede optie. De grote hoeveelheid oxaalzuur in het lichaam brengt echter ook gevaar voor een eventuele donornier met zich mee. Een eventuele niertransplantatie moet daarom door een ervaren team worden uitgevoerd.

Behandeling

De hoeksteen van de behandeling is heel veel drinken. Geringe uitdroging, bijvoorbeeld door een darminfectie, diarree of zeer warm weer, kan de nier in korte tijd te gronde richten. Bij darminfecties moet al snel vocht via een infuus worden toegediend. Bij een deel van de patiënten daalt de hoeveelheid oxaalzuur in de urine door toediening van vitamine B6. Kaliumcitraat gaat kristalvorming in de nier tegen en wordt aanbevolen voor alle patiënten die niet worden gedialyseerd.

Bij patiënten met een verminderde nierfunctie wordt levertransplantatie geadviseerd, waarmee de ziekte in

principe is 'genezen'. Wanneer er reeds sprake is van terminale nierinsufficiëntie wordt een gecombineerde lever- en niertransplantatie uitgevoerd, of eerst een levertransplantatie en na ongeveer een jaar – als het gestapelde oxaalzuur uit het lichaam is verdwenen- een niertransplantatie.

Patiëntenverenigingen

VKS/Primaire Hyperoxalurie patiënten vereniging.

De Nederlandse patiëntenvereniging functioneert onder de vlag van de VKS (Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten), de overkoepelende patiëntenvereniging voor patiënten met een stofwisselingsziekte. Daarnaast wordt er nauw samengewerkt met de Amerikaanse Hyperoxalurie patiënten vereniging OHF en de Duitse Hyperoxalurie patiëntenvereniging Selbsthilfe Gruppe. Er wordt naar gestreefd om 1x per jaar bijeen te komen.

Meer weten?

www.primairehyperoxalurie.nl: site van de Nederlandse patiëntenvereniging.

www.ph-selbsthilfe.org: Duitse patiëntenvereniging voor Primaire Hyperoxalurie

www.ohf.org: OHF- site: Internationale hyperoxalurie-organisatie. Van oorsprong Amerikaanse oudervereniging voor hyperoxalurie-patiënten.

www.metaboleziekten.nl/ziekten/ph/: site van het AMC (Amsterdam). Het AMC heeft een speciaal Hyperoxalurie spreekuur voor volwassenen en kinderen.

www.oxaleurope.org site van de Europese Registratie voor patiënten met primaire hyperoxalurie

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