

:: Σύνδρομο Gitelman

Αριθμός Orphanet: 358

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Gitelman (GS), αναφέρεται επίσης και ως οικογενής υποκαλιαιμική-υπομαγνησισαιμία, χαρακτηρίζεται από υποκαλιαιμική μεταβολική αλκάλωση σε συνδυασμό με σημαντική υπομαγνησισαιμία και χαμηλή απέκκριση ασβεστίου στα ούρα. Ο επιπολασμός υπολογίζεται σε περίπου 1:40.000 και κατά συνέπεια ο επιπολασμός των ετεροζυγωτών είναι περίπου 1% στους Καυκάσιους πληθυσμούς, καθιστώντας το μια από τις πιο συχνές κληρονομικές διαταραχές των νεφρικών σωληναρίων. Στην πλειονότητα των περιπτώσεων, τα συμπτώματα δεν εμφανίζονται πριν από την ηλικία των έξι ετών και η νόσος διαγιγνώσκεται συνήθως κατά την εφηβεία ή την ενήλικη ζωή. Συχνά σε ασθενείς με GS εμφανίζονται παροδικοί περίοδοι μυϊκής αδυναμίας και τετανίας, που μερικές φορές συνοδεύονται από κοιλιακό άλγος, εμέτους και πυρετό. Παραισθησίες συμβαίνουν συχνά, ιδιαίτερα στο πρόσωπο. Εντύπωση προκαλεί το γεγονός ότι μερικοί ασθενείς είναι εντελώς ασυμπτωματικοί, εκτός από την εμφάνιση στην ενήλικη ζωή χονδροκαλσίνωσης, που προκαλεί διόγκωση, τοπική θερμότητα και ευαισθησία πάνω από τις πληγείσες αρθρώσεις. Η αρτηριακή πίεση είναι χαμηλότερη από ότι στο γενικό πληθυσμό. Έχουν αναφερθεί περιστασιακά περιπτώσεις με αιφνίδια καρδιακή ανακοπή. Σε γενικές γραμμές, η ανάπτυξη είναι φυσιολογική, αλλά μπορεί να παρουσιάσει καθυστέρηση σε ασθενείς με GS και σοβαρή υποκαλιαιμία και υπομαγνησισαιμία. Το GS μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Στην πλειοψηφία των ασθενών GS εντοπίζονται μεταλλάξεις, στο γονίδιο του μέλους 3, της οικογένειας μεταφορέων 12, *SLC12A3*, το οποίο κωδικοποιεί τον ευαίσθητο στην θειαζίδη συμμεταφορέα NaCl (NCC),. Επί του παρόντος, έχουν ταυτοποιηθεί περισσότερες από 140 διαφορετικές μεταλλάξεις NCC κατά μήκος ολόκληρης της πρωτεΐνης. Σε ένα μικρό ποσοστό ασθενών με GS, έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις στο γονίδιο *CLCNKB*, που κωδικοποιεί το δίαιλο χλωρίου CLC-Kb. Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα και τις βιοχημικές διαταραχές (υποκαλιαιμία, μεταβολική αλκάλωση, υπομαγνησισαιμία και υποασβεστιουρία). Το σύνδρομο Bartter (βλ. τον όρο αυτό; Ειδικά τύπου III) είναι η πιο σημαντική γενετική διαταραχή που διαφοροδιαγιγνώσκεται από το GS. Η γενετική συμβουλευτική είναι σημαντική. Προγεννητική διάγνωση για το GS είναι τεχνικά εφικτή, αλλά δεν συνιστάται λόγω της καλής πρόγνωσης που εμφανίζουν στην πλειοψηφία τους οι ασθενείς. Οι περισσότεροι ασυμπτωματικοί ασθενείς με GS παραμένουν χωρίς θεραπεία και υποβάλλονται σε τακτική παρακολούθηση, μία φορά το χρόνο, συνήθως από νεφρολόγους. Συνιστάται η δια βίου λήψη συμπληρώματος μαγνησίου (οξειδίο του μαγνησίου και θειικό άλας του μαγνησίου). Τακτικός καρδιολογικός έλεγχος θα πρέπει γίνεται λόγω της αυξημένης πιθανότητας εμφάνισης καρδιακών αρρυθμιών. Όλοι οι ασθενείς με GS ενθαρρύνονται να λαμβάνουν δίαιτα με υψηλή περιεκτικότητα σε νάτριο και κάλιο. Σε γενικές γραμμές, η μακροπρόθεσμη πρόγνωση του GS είναι εξαιρετική.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Nine KNOERS
- Pr Elena LEVTCHENKO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2008

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

