

:: Gitelmanin syndrooma

Orpha numero: ORPHA:358

Yhteenveto

Yleisin perinnöllinen tubulopatia, johon kuuluu hypokaleeminen metabolinen alkaloosi yhdessä merkittävän hypomagnesemian ja matalan virtsan kalsiumin erityksen kanssa. Yleensä oireet alkavat nuoruudessa ja aikuisiässä, mutta voivat alkaa jo lapsuudessa tai jopa vastasyntyneenä. Diagnoosi voi tulla myös sattumalta muiden syiden vuoksi otettujen verikokeiden perusteella. Oireina voi olla suolannälkä, jano ja yövirtsaus sekä ohimeneviä lihasheikkous- ja tetaniakohtauksia, joihin joskus liittyy myös vatsakipua. Erityisesti kasvojen alueella voi olla myös tuntehäiriöitä. Osa potilaista voi olla täysin oireettomiakin. Aikuisiällä voi esiintyä nivelrustojen kalkkeumaa liittyen mahdolliseen niveltulehdukseen. Verenpaine on tavallisesti normaaliväestöä matalampi, vaikka joitain hypertensiotapauksiakin on havaittu. Tauti voi aiheuttaa myös pitkän QT-oireyhtymän tai äkillisen sydänpysähdyksen. Yleensä pituuskasvu on normaalia, mutta se voi olla myös viivästynyttä.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja johtuu bialleelisista inaktivoivista mutaatioista *SLC12A3*- geenissä, joka koodaa tiatsidi-sensitiivistä Na-Cl-kotransportteria, jota on munuaisten distaalisen kiemuratiehyn apikaalisella solukalvolla. Yli 350 erilaista mutaatiota on tunnistettu.

Diagnoosi perustuu klinisiin oireisiin ja biokemiallisiin muutoksiin (krooninen hypokaleemia, metabolinen alkaloosi, hypomagnesemia ja hypokalsiuria). Biokemiallisten häiriöiden vaikeusasteella ei ole yhteyttä oireiden vaikeuteen. Tauti voidaan varmistaa geenitestauksella. Sikiödiagnostiikka on mahdollista, mutta ei suositeltava, sillä taudilla on enimmäkseen hyvä ennuste. Perinnöllisyysneuvontaa tulisi tarjota, potilaan sisaruksilla on 25 %:n riski sairastua.

Hoito on yksilöllistä, vähintään vuosittaista seuranta nefrologian klinikalla suositellaan taudin kehittymisen ja mahdollisten komplikaatioiden seuraamiseksi. Suolan saantiin pitää kiinnittää huomiota. Suurin osa oireettomista potilaista ei tarvitse hoitoa, tosin pysyvää magnesiumlisää suositellaan. Kaikille suositellaan myös runsaasti kaliumia ja natriumia sisältävää ruokavaliota. Useat oireet paranevat lisäravinteilla. Sydäntutkimuksia tarvitaan rytmihäiriöiden riskitekijöiden seulontaan. Yleinen ennuste on erinomainen. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1–10/40 000, ja on mahdollisesti vielä korkeampi Aasiassa.



Asiantuntija: **Pr Detlef BOCKENHAUER | ERKNet**

Suomenkielinen käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Maaliskuu 2020

Käännetty: Lokakuu 2020

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

