

:: Gitelmanov syndróm

Orpha číslo: ORPHA358

Prehľad

Gitelmanov syndróm (GS), označovaný tiež ako familiárna hypokaliémia- hypomagnezémia je charakterizovaný hypokaliemickou metabolickou alkalózou v kombinácii so významnou hypomagnezémiou a nízkou exkréciou kalcia močom. Prevalencia sa odhaduje na približne 1:40 000, z čoho vyplýva prevalencia asi u 1% Kaukazskej populácie, tým pádom je GS jednou z najčastejších hereditárnych porúch renálnych tubulov. Vo väčšine prípadov je ochorenie asymptomatické až do 6 roku života a správna diagnóza sa väčšinou stanoví až v adolescencii alebo v dospelosti. U pacientov s GS sú často prítomné tranzientné periody svalovej slabosti a tetanie, niekedy spojené s abdominálnou bolesťou, vracaním a horúčkou. Rovnako časté sú parestézie tváre. Charakteristickým rysom u niektorých dospelých pacientov je chondrokalcinóza, ktorá spôsobuje opuchy, palpačnú citlivosť a zvýšenú lokálnu teplotu postihnutých kĺbov. Okrem týchto znakov sú pacienti asymptomatickí.

Krvný tlak je zväčša nižší ako normálny. V literatúre sa popisujú prípady náhlej kardiálnej smrti. Rast jedincov s GS môže byť normálny, ale pri závažnej hypokalémii a hypomagnezémii môže byť oneskorený. GS patrí medzi autozómovo recesívne ochorenia. Mutácia postihuje gén rodiny iónových transportérov 12, člen 3, *SLC12A3*, ktorý kóduje thiazis- senzitivny NaCl kotransporter (NCC), tieto mutácie sú prítomné u väčšiny pacientov s GS. V súčasnosti bolo identifikovaných viac ako 140 rôznych mutácií NCC proteínu. U menšiny pacientov bola identifikovaná mutácia v géne *CLCNKB*, kódujúcom chloridový kanál ClC-Kb. Diagnostika je založená na klinických symptómoch a prítomnosti biochemických abnormalít (hypokaliémia, metabolická alkalóza, hypomagnezémia a hypokalcúria). V rámci diferenciálnej diagnostiky je potrebné odlíšiť hlavne Bartterov syndróm (viď tam, hlavne typ III). Genetické poradenstvo je veľmi dôležité. Prenatálna diagnostika je možná, ale nie je odporúčaná kvôli dobrej prognóze ochorenia u väčšiny pacientov. Väčšina asymptomatických pacientov s GS zostáva bez liečby v dispenzári nefrológa. Doporučuje sa doživotná suplementácia magnéziom (magnézium- oxid a magnézium- sulfát). Doporučuje sa aj sledovanie kardiológom, pre riziko vzniku srdcových arytmií. Všetkým pacientom s GS sa doporučuje, aby dodržiavali diétu bohatú na sodík a draslík. Vo všeobecnosti je dlhodobá prognóza GS výborná.

Odborní recenzenti :

- Pr N.V.A.M. [Nine] KNOERS
- Pr Elena LEVTCHENKO

Posledná úprava : Júl 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Hlavatá



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net