

SINDROME DE GITELMAN: PRIMER CASO REPORTADO EN EL PERÚ

GITELMAN SYNDROME FIRST CASE REPORT IN PERÚ

Wendy M. Chipa-Beizaga¹, Katerine M. García-Moreno¹, Miguel M. Aguilar-Hulloque¹,
Matilde Estupiñán², Cecilia Ayon²

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Gitelman es una tubulopatía infrecuente, transmitida por herencia autosómica recesiva a causa de mutaciones del gen SLC12A3, que es el encargado de codificar la síntesis del cotransportador Na Cl del túbulo contorneado distal. Este tubulopatía está caracterizada por hipokalemia, hipomagnesemia, hipocalciuria y alcalosis metabólica. Entre los signos y síntomas tenemos avidez por comidas saladas, presión arterial normal o baja, intolerancia al ejercicio físico, retraso de crecimiento y talla baja. **Descripción del caso:** Paciente varón de 11 años de edad que al ingreso presenta debilidad de miembros superiores e inferiores asociado a debilidad muscular. Al examen físico de ingreso se encuentra normal. Los exámenes de laboratorio de inicio mostraron potasio sérico de 2.8 mEq/L sodio de 132 mEq/L, cloro de 84.26 mEq/L, magnesio de 1.4 mEq/L, calcio de 11.3 mEq/L. Gasometría venosa de pH 7.42, pCO₂ 34,1 mmHg; pO₂ 36.8 mm; bicarbonato 31 mmol/L. **Conclusión:** Es importante tener en cuenta al síndrome de Gitelman ya que se puede sospechar si un paciente presenta cansancio, debilidad muscular o avidez por la sal, apoyando al diagnóstico un examen de electrolitos séricos. Se debe iniciar el tratamiento con suplementos orales de magnesio y hacer seguimiento periódico.

Palabras clave: Síndrome de Gitelman; Hipokalemia; Alcalosis metabólica; Hipomagnesemia. (fuente: DeCS BIREME)

ABSTRACT

Introduction: Gitelman's syndrome is an infrequent tubulopathy, transmitted by autosomal recessive inheritance due to mutations of the SLC12A3 gene, which is responsible for encoding the cotransporter Na Cl synthesis of the distal convoluted tubule. This tubulopathy is characterized by hypokalemia, hypomagnesemia, hypocalciuria and metabolic alkalosis. Signs and symptoms are avid for salty foods, normal or low blood pressure, physical exercise intolerance, growth retardation, and short stature. **Case Description:** An 11-year-old male patient who presented weakness of upper and lower limbs on admission associated with muscle weakness. The physical examination of income is normal. Initial laboratory tests showed serum potassium of 2.8 mEq / L sodium of 132 mEq / L, chlorine of 84.26 mEq / L, magnesium of 1.4 mEq / L, calcium of 11.3 mEq / L. Venous gasometry at pH 7.42, pCO₂ 34.1 mmHg; PO₂ 36.8 mm; Bicarbonate 31 mmol / L. **Conclusion:** It is important to consider Gitelman's syndrome, since it is possible to suspect if a patient presents with tiredness, muscle weakness or saltiness, supporting a diagnosis of serum electrolytes. Treatment should be started with oral magnesium supplements and periodic monitoring.

Key words: Gitelman's syndrome; Hypokalemia; Metabolic alkalosis; Hypomagnesaemia. (source: MeSH NLM)

¹Facultad de Medicina Humana, Universidad Ricardo Palma, Lima-Perú.

²Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima-Perú.

Citar como: Wendy M. Chipa-Beizaga, Katerine M. García-Moreno, Miguel M. Aguilar-Hulloque, Matilde Estupiñán, Cecilia Ayon. Síndrome de gitelman: Primer caso reportado en el Perú. [Reporte de Caso].2018;18(3):88-91. (Julio 2018). DOI 10.25176/RFMH.v18.n3.1597

Journal home page: <http://revistas.urp.edu.pe/index.php/RFMH>

© Los autores. Este artículo es publicado por la Revista de la Facultad de Medicina Humana, Universidad Ricardo Palma. Este es un artículo de Open Access distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional. (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>), que permite el uso no comercial, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que la obra original sea debidamente citadas. Para uso comercial, por favor póngase en contacto con revista.medicina@urp.pe

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Gitelman es una tubulopatía infrecuente con una incidencia de 1:40000, transmitida por herencia autosómica recesiva a causa de mutaciones del gen SLC12A3 que se encuentra en el cromosoma 16q13, que es el encargado de codificar la síntesis del cotransportador Na Cl del túbulo contorneado distal¹.

Este tubulopatía está caracterizada por hipokalemia, hipomagnesemia, hipocalciuria y alcalosis metabólica. La sintomatología puede empezar a partir de los 6 años, pero se diagnostica la mayoría de casos en la adolescencia y edad adulta o puede cursar asintomático. Entre los signos y síntomas tenemos avidez por comidas saladas, presión arterial normal o baja, intolerancia al ejercicio físico, retraso de crecimiento y talla baja. Puede también presentar alteraciones neuromusculares, tetania o convulsiones, arritmias y prolongación del QT².

Hay mutaciones en los genes que van a codificar transportadores del Mg y NaCl en el túbulo contorneado distal. Esta alteración hace modificaciones al cotransportador de NaCl sensible a tiazidas y en los canales catiónicos de la subfamilia 6 de la proteína Cludina 16 (TRPM6) que se encarga del transporte del magnesio creando así la hipomagnesemia importante^{2,3 y 4}.

El diagnóstico se realiza en conjunto con una buena anamnesis, Examen físico, evaluación de función renal y sérica.

El tratamiento trata de mantener al magnesio estable administrando por vía oral sales de magnesio y cloruro de potasio, en caso de que paciente este grave se administra por vía intravenosa y ahorradores de potasio. Se recomienda modificar la dieta rica en los electrolitos deficientes⁴.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 11 años de edad que al ingreso presenta debilidad de miembros superiores e inferiores asociado a debilidad muscular. En los antecedentes no se encuentran datos de interés. Nació con 2 kilos 800 gr, no estuvo hospitalizado tuvo alta conjunta.

Un año atrás presentó incapacidad para deambular por lo que fue hospitalizada 15 días con el diagnóstico de hipokalemia repuesto en el manejo. Luego de cuatro meses el paciente presentó dificultad y lentitud para caminar y subir escaleras.

Luego de dos días de enfermedad es referido a un hospital por presentar una debilidad marcada en

miembros inferiores, al presentar hipokalemia le reponen potasio y es referido a otro nosocomio por o presentar la especialidad de Nefrología. Al examen físico de ingreso se encuentra piel ligeramente pálida, mucosa poco seca no se encuentra elevación de la presión arterial. Tiene un peso de 29 kilos y talla de 1.30 metros. Los exámenes de laboratorio de inicio mostraron potasio sérico de 2.8 mEq/L sodio de 132 mEq/L, cloro de 84.26 mEq/L, magnesio de 1.4 mEq/L, calcio de 11.3 mEq/L. Gasometría venosa de pH 7.42, pCO₂, 34,1mmHg; pO₂ 36.8mm; bicarbonato 31mmol/L. Una diuresis de 100 cc/m²/hr. En sedimento de orina calcio 10.4 mg/dl.

Se llega al diagnóstico de síndrome de Gitelman ante la hipokalemia, hipomagnesemia y alcalosis metabólica, por lo cual se inicia el tratamiento con espironolactona 25 mg, carbonato de calcio 500 mg, cloruro de potasio al 20%, cloruro de magnesio 1000mg/5ml, con lo cual el paciente mejora estado clínico y los parámetros de laboratorio a los 5 días se fueron normalizando. Se le da de alta manteniendo la dosis administrada en el hospital. En los exámenes realizados luego de su alta se observó una ligera hipokalemia que estuvo controlada.

DISCUSIÓN

El síndrome de Gitelman es una tubulopatía poco frecuente (1:40,000) causada por herencia autosómica recesiva con mutaciones inactivantes en el gen SLC12A3 en el túbulo contorneado distal sin alteración de la función glomerular.

La sintomatología aparece después de los 6 años de forma temprana pero el diagnóstico suele ser tardío en la adolescencia y edad adulta caracterizado por la presencia alcalosis metabólica, hipokalemia, hipomagnesemia importante, hipocalciuria, hiperaldosteronismo y presión arterial normal.

El cuadro clínico puede ser asintomático o con presencia de alteraciones neuromusculares, avidez por alimentos salados, dolores abdominales, vómitos, y arritmias a causa de la prolongación de QT, sin hipertensión arterial pudiendo variar en presión normal o baja y la función glomerular conservada.

En comparación con la bibliografía presentada, nuestro paciente tiene 11 años y se sospechó el diagnóstico por presentar debilidad y dolor muscular en miembros superiores e inferiores, dolor abdominal y vómito, ingresando al nosocomio con Presión Arterial de 90/80, se le realizó un examen de electrolitos séricos y se encontró hipokalemia severa, hiponatramia, hipocloremia e hipomagnesemia.

En nuestro paciente se observó la presentación tardía y la forma grave de presentación que son las alteraciones neuromusculares que ha sido descrita en pocos casos. Este síndrome presenta una alteración en el transporte de sodio en el túbulo distal, haciendo que se inhiba la absorción de NaCl por que los canales de Ca son voltaje dependientes y por la disminución del sodio intracelular. También hay pérdida de magnesio y esto estimulara a la hormona paratiroides y aumentara la reabsorción de calcio provocando hipercalcemia y es lo que presenta nuestro paciente llevándolo a una alcalosis metabólica.

En el tratamiento se debe tratar de corregir y mantener estables los niveles de magnesio plasmático, se recomienda la administración vía oral pero no en altas

dosis por que puede causar diarreas y empeorar el cuadro por pérdida intestinal de magnesio y potasio. No es obligatorio administrar potasio ni inhibidores de prostaglandinas, se recomienda usar cloruro de magnesio y para evitar el retardo de crecimiento indometacina en altas dosis.

Es importante tener en cuenta al síndrome de Gitelman ya que se puede sospechar si un paciente presenta cansancio, debilidad muscular o avidez por la sal, apoyando al diagnostico un examen de electrolitos séricos hallando una hipokalemia severa acompañada de una hipomagnesemia y examen de orina hipocalciuria. Se debe iniciar el tratamiento con suplementos orales de Mg y hacer seguimiento periódico.

REPORTE DE CASO

Tabla 1. Anexo.

VALORES	7/7/14	16/8/14	2/8/14	25/11/16
Ac. Úrico	380.1	324.8	527.1	443.5
Calcio	50.4	2.69	11.34	1.47
Fosforo	728.22	416.64		
Magnesio	283.96	293.44		
Sodio	218.96	124.86	197.53	310.91
Potasio	201.06	52.33	67.28	76.12
Cloro	507.46	161.91	261.45	331.49
Urea				
Creatinina	4270.09	334.66	447.72	697.76
Proteínas	187.78	47.04	117.60	234.47

	16/8/14	2/8/14
ISE>K	2.809	3.214
ISE>Na	133.2	130.6
ISE>Cl	92.08	96.64
Urea	18*	21
Creatinina	0.50*	0.48
Glucosa	95.2*	76.2
Fosf. Alcalina	651**	585
GOT	37**	31
TGP	50**	46
Calcio	10.5*	11.0
Ac. Urico	1.7*	1.7
PT	7.7***	7.8
Fosfatemia	4.0*	4.5
PCR	0.36*	0.40
Albumina	4.7***	4.7
Magnesio	1.8*	2.4
Globulina	3.0***	3.0

(*mg/dl),(**UI/l),(***gr/dl)

Contribuciones de autoría: Los autores participaron en la generación, redacción y aprobación final del artículo original.

Financiamiento: Autofinanciado.

Conflicto de interés: Los autores declaran no tener conflicto de interés en la publicación de este artículo.

Recibido: 02 de mayo del 2018

Aprobado: 18 de junio del 2018

Correspondencia: Wendy M. Chipa Beizaga

Dirección: Jirón San Miguel Mz B lote 44, Surco, Lima-Perú

Teléfono: +51 980500309

Correo: wendy_m2211@hotmail.com

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Knoers NV, Levchenko EN. Gitelman's syndrome. Orphanet J Rare Dis 2008;3:22-7
2. Morata Alba J, Hervás Andrés A. Síndrome de Gitelman, a propósito de un caso. Rev Pediatr Aten Primaria. 2015;17:183-187
3. Márquez-Ramos N, Villamil-Castañeda L-P, Restrepo-de-Rovetto C. Síndrome de Gitelman: Importancia de la historia clínica para su diagnóstico. Reporte de caso. Saltem Scientia Spiritus 2015; 1(1):38-43.
4. Martín-Miguel V., et al. Diagnóstico casual de un síndrome de Gitelman. Semergen. 2014, 40(7):95-98

Indizado en:


<http://www.latindex.org/latindex/ficha?folio=14280>

