

GITELMANŮV SYNDROM (Kazuistika)

^{1, 2}Mjr. MUDr. Ladislav SLOVÁČEK, ²MUDr. Jan ČÁP, ^{1, 2}prof. MUDr. Ladislav JEBAVÝ, CSc.

¹Univerzita obrany, katedra válečného vnitřního lékařství Fakulty vojenského zdravotnictví v Hradci Králové

²Oddělení klinické hematologie II. interní kliniky Fakultní nemocnice a Lékařské fakulty UK v Hradci Králové

Autoři prezentují kazuistiku 38leté ženy s diagnózou dědičné tubulopatie charakteru Gitelmanova syndromu. Podávají ucelený přehled klinické a laboratorní symptomatologie, diagnostiky a terapie tohoto autozomálně recesivně dědičného renálního tubulárního defektu.

Pojem dědičné tubulopatie zahrnuje rozdílné poruchy renálního transportu elektrolytů. Tyto poruchy jsou shrnuty pod názvem Bartterův, resp. Gitelmanův syndrom. Obě varianty jsou autozomálně recesivně dědičné a mají podobné charakteristické klinické projevy. Poruchy renálního transportu elektrolytů lze díky molekulární biologii následně rozdělit do několika genetických a klinických skupin. Bartterův syndrom je klasifikován do 3 genetických skupin:

1. mutace genu pro renální furosemidsenzitivní Na-K-2Cl kontransportér (NKCC2, SLC12A1),
2. mutace genu pro ATP-senzitivní kanál K (ROMK, KCNJ1),
3. delece/mutace genu pro renální chloridový kanál (ClC-Kb, CLCNKB), tzv. klasický Bartterův syndrom.

Klasický Bartterův syndrom se klinicky vyznačuje výskytem hypotenze, normální hladinou magnesia, hypokalemickou alkalózou se ztrátou solí a zejména pak hyper-/normokalciami, přičemž nebývá přítomna nefrokalcinóza.

Variantou Bartterova syndromu v širším slova smyslu je Gitelmanův syndrom, který byl poprvé popsán v roce 1966 dr. Hillelem Gitelmanem. Tento typ dědičného renálního tubulárního defektu vzniká na podkladě mutace genu pro thiazidsenzitivní Na-Cl kontransportér (SLC12A3) distálního tubulu. Toto onemocnění je vzácné svým výskytem (např. v České republice cca 1:50 000 obyvatel). Klinicky se Gitelmanův syndrom manifestuje v časně dospělosti. Pohlavní rozdíly nebyly zaznamenány. Mezi charakteristické laboratorní a klinické projevy patří projevy hypomagnesémie, hypokalémie, metabolické alkalózy, normotenze/hypotenze, epizody svalové slabosti až křečí, pozvolna progredující celková únava a slabost, palpitace, tremor a fasikulace, v neposlední řadě je popisován výskyt chronické dermatitidy/dermatózy blíže neurčené etiologie.

Diagnostika u tohoto syndromu se opírá o anamnestická data, klinický obraz, laboratorně opako-

vaný záchyt hypokalémie, hypomagnesémie, metabolické alkalózy, hypokalcie, nízké frakční exkrece clearance natria a chloridů po podání hydrochlorothiasidu a v neposlední řadě cytogenetické vyšetření s průkazem mutace genu pro thiazidsenzitivní Na-Cl kontransportér (SLC12A3) distálního ledvinového tubulu. Léčba Gitelmanova syndromu je ryze symptomatická, tj. zejména suplementace kaliem, magnesiem, kalium šetřící diuretika, inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu, inhibitory prostaglandin syntetázy. Prognóza Gitelmanova syndromu je velmi dobrá vzhledem k tomu, že se jedná o chronické benigní onemocnění vyžadující však celoživotní nefrologickou dispenzarizaci.

Literatura

1. ELLISON, DH. The Thiazide-Sensitive Na-Cl Cotransporter and Human Disease: Reemergence of an Old Player. *J. Am. Soc. Nephrol.*, 2003, vol. 14, p. 538–540.
2. GITELMAN, HJ. – GRAHAM, JB. – WELT, LG. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia. *Trans. Assoc. Am. Phys.*, 1966, vol. 79, p. 221–235.
3. JECK, N., et al. Mutations in the chloride channel gene, CLCNKB, leading to a mixed Bartter – Gitelman phenotype. *Pediat. Res.*, 2000, vol. 48, p. 754–758.
4. SHIH-HUA, L., et al. Phenotype and Genotype Analysis in Chinese Patients with Gitelman's Syndrome. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2005, vol. 90, no. 5, p. 2500–2507.

Práce byla prezentována na 5. výroční konferenci odborné Společnosti vojenských lékařů, farmaceutů a veterinárních lékařů ČLS JEP pořádané ve dnech 21. až 22. září 2005 na Fakultě vojenského zdravotnictví v Hradci Králové.

Korespondence: Mjr. MUDr. Ladislav Slováček
Univerzita obrany
Fakulta vojenského zdravotnictví
Třebešská 1575
500 01 Hradec Králové

Do redakce došlo 26. 9. 2005