



## EM-008 - ¿CUÁNDO SOSPECHAR UNA TUBULOPATÍA HEREDITARIA? COHORTE DE GITELMAN DEL H.U. FUENLABRADA

L. del Peral Rodríguez<sup>1</sup>, M. Rivilla Jiménez<sup>1</sup>, A. Morales Ortega<sup>1</sup>, M. Duarte Millán<sup>1</sup>, E. Saiz Lou<sup>1</sup>, L. Carpintero García<sup>1</sup>, L. Lozano Maneiro<sup>2</sup> y A. Zapatero Gaviria<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Nefrología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid).

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo de este estudio fue reunir los casos de síndrome de Gitelman en el área de Fuenlabrada y describir sus características clínicas y analíticas en el momento del diagnóstico con el fin de conocer el perfil de presentación de estos pacientes de cara a la sospecha de nuevos casos.

**Material y métodos:** Se incluyeron en el estudio todos los casos del área de Fuenlabrada de enfermedad de Gitelman (definida como casos confirmados por estudio genético de mutación de ambos alelos del gen SLC12A3) y de síndrome de Gitelman (pacientes que cumplen criterios clínicos y analíticos pero no tienen realizado el estudio genético o este es negativo, excluyendo otras causas como hiperaldosteronismo primario, vómitos autoprovocados, o toma subrepticia de diuréticos). Se recogió al diagnóstico de los pacientes la edad, tensión arterial, potasio, cloro, magnesio y bicarbonato en sangre así como calcio y cloro en orina. También la actividad de renina plasmática y la aldosterona basal.

**Resultados:** Se reclutaron 8 pacientes con síndrome de Gitelman de los cuales 4 tenían realizado estudio genético. 3 tenían mutación confirmada y en un paciente no se consiguió encontrar mutaciones en el gen SLC12A3. Las principales variables resultado vienen recogidas en la tabla 1. La actividad de renina y aldosterona basal se recogieron en 7 de los 8 pacientes. Uno de ellos presentaba elevación de renina (29 ng/mL/h) y aldosterona (572 pg/mL), todos los demás presentaban renina elevada ( $6,9 \pm 6,5$  ng/mL/h) con aldosterona normal ( $54,5 \pm 30,4$  pg/mL).

Principales variables al diagnóstico de síndrome de Gitelman (media  $\pm$  desviación estándar). n = 8

Edad (años)	17,9 $\pm$ 16,2
Tensión arterial (mmHg)	110 $\pm$ 16/67 $\pm$ 11
Potasio (mEq/L)	2,4 $\pm$ 0,6
Bicarbonato (mmol/L)	29,2 $\pm$ 3,0
Magnesio (mg/dL)	1,4 $\pm$ 0,5
Cloro (mEq/L)	97,8 $\pm$ 3,4
Calciuria 24h (mEq/L)	0,6 $\pm$ 1,5
Cloro en orina 24h (mEq/L)	139,5 $\pm$ 20,6

*Discusión:* Aunque en un paciente el estudio genético no detectó mutaciones del gen SLC12A3, esto ocurre en torno al 5-15% de pacientes con síndrome de Gitelman, y es debido a que, aunque la mayoría de Gitelman son causados por mutaciones del cotransportador Na-Cl (NCCT), existen mutaciones en otros canales como el CLCNKB que pueden producir un fenotipo de Gitelman.

*Conclusiones:* El internista debe sospechar una tubulopatía hereditaria en todo paciente menor de 30-35 años que se presente con hipokalemia moderada o severa (en torno a 2,4 mEq/L), tensión arterial normal y bicarbonato en el límite alto o ligeramente aumentado. Niveles disminuidos de cloro en sangre y muy aumentados en orina en ausencia de diuréticos son también muy sugestivos y la hipomagnesemia y calciuria baja o indetectable, deben además guiar el diagnóstico hacia el síndrome de Gitelman.