Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):238

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

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

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

[1]Medicina Interna, [2]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 ± 6,5 ng/mL/h) con aldosterona normal (54,5 ± 30,4 pg/mL).

Principales variables al diagnóstico de síndrome de Gitelman (media ± desviación estándar). n = 8	
Edad (años)	17,9 ± 16,2
Tensión arterial (mmHg)	110 ± 16/67 ± 11
Potasio (mEq/L)	2,4 ± 0,6
Bicarbonato (mmol/L)	29,2 ± 3,0
Magnesio (mg/dL)	1,4 ± 0,5
Cloro (mEq/L)	97,8 ± 3,4
Calciuria 24h (mEq/L)	0,6 ± 1,5
Cloro en orina 24h (mEq/L)	139,5 ± 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.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.