

Le syndrome de Gitelman à propos d'une observation

Izidbih Y^(1,2), Dammak N^(1,2), Kammoun K^(1,2), Agrebi I^(1,2), S.Toumi^(1,2), Kharrat M^(1,2),
Jarraya F^(1,2), Yaich S^(1,2), Ben Hmida M^(1,2)

(1): Service Néphrologie CHU HédiChaker Sfax,

(2): Unité de pathologie rénale UR12ES14 Faculté de médecine de Sfax

Introduction

Le syndrome de Gitelman est une tubulopathie héréditaire, de transmission autosomique récessive secondaire à une mutation du gène SLC12A3 (membre de la famille de transporteur de solutés) situé sur le chromosome 16q13.

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 55 ans originaire du sud tunisien, sans ATCD pathologique admis pour exploration d'une hypokaliémie sévère, Evoluant depuis quelque mois avant son hospitalisation, il avait présenté de courtes périodes de faiblesse musculaire de vertiges, asthénie et une notion de constipation. L'examen à l'admission était strictement normale en dehors d'un syndrome polyuropolydipsique, une TA à 120/70 et un. À la biologie : Bilan sanguin : iono : Na⁺ : 134 mmol/l, K⁺ : 2,4 mmol/l, Cl⁻ : 101 mmol/l ; magnésémie : 0,40 mmol/l ; PH sanguin : 7,44 ; RA : 27 mmol/l ; calcémie : 2,33 mmol/l. Bilan urinaire : calciurie/ créatinurie : 0,03, pH urinaire : 7,4, L'échographie rénale est normale. L'activité rénine plasmatique ainsi que l'aldostéronémie étaient élevées. Devant ce tableau associant une hypokaliémie, une alcalose métabolique, une hypomagnésémie et une hypocalciurie, le diagnostic de syndrome de Gitelman a été suspecté La recherche génétique pour confirmation du diagnostic est en cours .Le traitement a consisté à une supplémentation potassique (15mmol/kg/24h), avec une supplémentation en magnésium et Diurétique éparagneur potassique avec une bonne évolution clinique et biologique

Conclusion

La découverte de ce syndrome à l'âge adulte est rare et les manifestations cliniques sont souvent modérées. Le syndrome de Gitelman est une maladie qui apparaît comme une variante du syndrome de Bartter avec des éléments différentiels biologiques : l'hypocalciurie et l'hypomagnésémie.