

سندرم Gitelman : گزارش موردی

چکیده

مریم رزاقی آذر
فاطمه طباطبایی*

گروه غدد درون ریز و متابولیسم کودکان،
بیمارستان علی اصغر (ع)، دانشگاه علوم پزشکی
تهران، تهران، ایران.

* نویسنده مسئول: تهران، خیابان وحید دستگردی
شرقی، بزرگراه مدرس بیمارستان علی اصغر (ع)
تلفن: ۰۲۱-۲۲۲۲۲۰۴۱-۴
E-mail: fatemeh_tbtb@yahoo.com

مقدمه

سندرم جیتلمن (Gitelman syndrome) بیماری با نحوه توارث اتوزوم مغلوب است که باعث آلكالوز متابولیک شده و همراه با کاهش دفع کلسیم از ادرار و کاهش منیزیم خون (هیپوکلسیوری و هیپومنیزیمی) می‌باشد. اختلالات بیوشیمیایی این سندرم مشابه بیماران با مصرف طولانی مدت دیورتیک تیازیدی است که روی کانال انتقال هم‌زمان کلروسدیم (Sodium-Chloride Co-Transporter, NCCT) در لوله خمیده دور اثر می‌گذارد و در این سندرم هم موتاسیون در ژن کد کننده NCCT وجود دارد.^۱ شیوع بیماری یک در ۴۰,۰۰۰ تخمین زده می‌شود.

تظاهر بیماری در این سندرم در مقایسه با سندرم بارتر در سنین بالاتری است و در بسیاری از بیماران، تظاهرات بیماری بعد از شش

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۹۰/۰۷/۲۷ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۱/۰۳/۱۶

زمینه: سندرم جیتلمن (Gitelman syndrome) بیماری نادر، با توارث اتوزوم مغلوب است که در سنین نوجوانی با اسپاسم و کرامپ عضلانی مکرر تظاهر یافته و با آلكالوز متابولیک، هیپوکالمی، هیپوکلسیوری و هیپومنیزیمی همراه می‌باشد. در این سندرم، موتاسیون ژن کد کننده NCCT وجود دارد که روی کانال (Sodium-Chloride Co-Transporter, NCCT) در لوله پیچیده دور اثر می‌گذارد و باعث اختلال الکترولیتی می‌گردد.

معرفی بیمار: بیمار، پسر ۱۰ ساله با شکایت گزگز انگشتان دست و پا و صورت و چنگ شدن دست‌ها از سه سال پیش از مراجعه به درمانگاه غدد بیمارستان حضرت علی اصغر ارجاع شد. در بررسی‌های انجام شده بیمار دارای آلكالوز متابولیک، هیپوکالمی، هیپوکلسیوری، دفع بالای منیزیم ادرار با منیزیم سرم نرمال و کلسیم، فسفر و فشارخون نرمال بود.

نتیجه‌گیری: با توجه به علایم بالینی و آزمایشگاهی، بیمار مبتلا به سندرم جیتلمن بود و با درمان پتاسیم و منیزیم، علایم بالینی برطرف شد.

کلمات کلیدی: سندرم جیتلمن، آلكالوز متابولیک، هیپوکالمی، هیپوکلسیوری، دفع بالای منیزیم ادرار.

سالگی است. بیماران اغلب سابقه از ضعف عضلانی و اسپاسم مکرر می‌دهند که گاهی همراه با استفراغ، اسهال و تب می‌باشد و پارستزی به‌خصوص در صورت را ذکر می‌کنند. این بیماران بر خلاف سندرم بارتر، پر ادراری ندارند و در مقایسه با سندرم بارتر، اختلال رشد واضحی ندارند.^۲

اختلالات بیوشیمیایی شامل هیپوکالمی، آلكالوز متابولیک و هیپومنیزیمی است. سطح کلسیم ادرار بر خلاف سندرم بارتر معمولاً پایین (کم‌تر از ۰/۲ میلی‌مول به‌ازای میلی‌مول کراتینین) و سطح منیزیم ادراری بالاست. رنین و آلدوسترون معمولاً نرمال است و ترشح پروستاگلاندین E بالا نیست. تشخیص بیماری با بروز علایم ذکر شده در سنین اواخر کودکی و نوجوانی، همراه با آلكالوز متابولیک، هیپومنیزیمی و هیپوکلسیوری است. درمان شامل اصلاح هیپوکالمی و هیپومنیزیمی است.^۳

معرفی بیمار

Urine Mg fraction excretion: ٪۹/۴۸ (۱-۸)

Urine Ca/Creatinine: ۰/۰۴

Serum aldosterone: ۱۴۷ pg/mL (۴۰-۲۹۰)

میزان کلسیم و فسفر خون طبیعی بود.

بحث

با توجه به علائم بالینی و آزمایشگاهی سندرم جیتلمن برای بیمار مطرح بود. شیوع این سندرم حدود ۱/۴۰,۰۰۰ تخمین زده می‌شود. وقتی علائم کلینیکی نظیر ضعف، اسپاسم عضلانی، پارستزی به‌خصوص در ناحیه صورت در سنین بالای شش سال رخ داده و همراه با آلكالوز متابولیک، هیپوکالمی و فشارخون نرمال باشد، باید به Gitelman syndrome فکر کرد و برای اثبات تشخیص سطح منیزیم سرم و دفع ادراری منیزیم و کلسیم را اندازه‌گیری نمود.^۴ در تعداد کمی از بیماران غلظت منیزیم سرم به‌خصوص در مراحل اولیه بیماری می‌تواند نرمال، یا در محدوده حداقل نرمال باشد^{۵-۷} که ممکن است به اشتباه سندرم بارتر تشخیص داده شود منیزیم سرم بیمار ما در محدوده حداقل طبیعی و دفع منیزیم ادرار بیش از طبیعی بود و برخلاف سندرم بارتر دفع کلسیم ادرار پایین بود. بیمار با تشخیص سندرم جیتلمن تحت درمان با پتاسیم و منیزیم قرار گرفت و علائم بالینی و آزمایشگاهی وی بهبود یافت.

بیمار پسر ۱۰ ساله اهل و ساکن قایم شهر، با وزن ۲۵ کیلوگرم (کمی بالای منحنی ٪۳ نمودار CDC2000) و قد ۱۳۲ سانتی‌متر (بالای ٪۱۰)، با شکایت گزگز انگشتان دست و پا و ناحیه صورت و چنگ شدن دست‌ها به درمانگاه غدد کودکان بیمارستان علی‌اصغر (ع) مراجعه نمود. مشکل بیمار از سه سال پیش شروع شده بود و به‌گفته مادر هر بار به‌دنبال سرماخوردگی دچار گزگز انگشتان دست و پا و صورت، افتادگی پلک و گاهی اوقات چنگ شدن دست‌ها و سفت شدن پاها می‌شد. در معاینه نکته خاصی نداشت و سابقه مصرف داروی خاصی را نمی‌داد. فشارخون بیمار نرمال بود و سابقه پرنوشی و پر ادراری نداشت. مرحله بلوغی بیمار مرحله یک تاثر یعنی قبل از بلوغ بود. بیمار فرزند اول خانواده بوده و فرزند دوم پسر و سالم می‌باشد. پدر و مادر بیمار پسر عمو، دختر عمو بوده و سابقه بیماری خاصی در خانواده و فامیل وجود ندارد. آزمایش‌های بیمار به‌قرار زیر بود:

Serum pH: ۷/۴۷ (normal, ۷/۳۵-۷/۴۵)

HCO₃: ۳۶/۴ mmol/L (۲۰-۲۸)PCO₂, ۵۰/۳ (۳۵-۴۵)

Serum potassium: ۲/۸ mEq/L (۳/۵-۵/۵)

Serum Mg: ۱/۸ mg/dL (۱/۵-۲/۳)

References

- MacRae Dae K, Avner ED. Bartter and Gitelman syndromes and other inherited tubular transport abnormalities. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007. p. 2202.
- De Jong JC, Van Der Vliet WA, Van Den Heuvel LP, Willems PH, Knoers NV, Bindels RJ. Functional expression of mutations in the human NaCl cotransporter: evidence for impaired routing mechanisms in Gitelman's syndrome. *J Am Soc Nephrol* 2002;13(6):1442-8.
- Rodriguez-Soriano J, Vallo A. Familial hypokalemia-hypomagnesemia (Gitelman's syndrome). *Pediatr Nephrol* 1990;4:C22
- Knoers NVAM, Starremans PGJF, Monnens LAH. Hypokalemic tubular disorders. In: Davidson AM, Cameron JS, Grunfeld J-P, Ponticelli C, Ritz E, Winearls CG, et al, editors. *Oxford Textbook in Clinical Nephrology*. 3rd ed. Oxford, UK: Oxford University Press 2005. p. 995-1004.
- Assadi F. Hypomagnesemia: an evidence-based approach to clinical cases. *Iran J Kidney Dis* 2010;4(1):13-9
- Yang GQ, Zhao L, Xi WQ, Mu YM, Dou JT, Lu JM. A clinical analysis of 9 cases of Gitelman syndrome. *Zhonghua Nei Ke Za Zhi* 2006;45(8):650-3.
- Ahmed S, Qayyum M, Farooq F. Quadriparesis in an adult: Gitelman syndrome. *J Pak Med Assoc* 2011;61(2):182-4.

Gitelman syndrome: a case report

Maryam Razaghy-azar M.D.
Fatemeh Tabatabaei M.D.*

Department of Pediatric
Endocrinology, Ali-Asghar
Pediatric Hospital, Tehran
University of Medical Sciences,
Tehran, Iran.

Abstract

Received: October 19, 2011 Accepted: June 05, 2012

Background: Gitelman syndrome is a rare autosomal recessive disorder that typically presents with recurrent muscle cramps, carpopedal spasms, hypokalemic metabolic alkalosis, hypocalciuria and hypomagnesemia and high urine magnesium during adolescence. Mutation in the gene encoding for sodium chloride co-transporter in distal convoluted tubule causes electrolyte imbalance.

Case presentation: We present a 10-year-old boy complaining of carpopedal spasms, tingling of fingers and facial paresthesia for three years prior to his admission in endocrinology clinic of H. Ali-Asghar Pediatric Hospital. The patient had metabolic alkalosis, hypokalemia, hypocalciuria, increased urine fraction excretion of Mg, serum magnesium of 1.8 mg/dl, normal serum calcium and phosphorus and normal blood pressure. His clinical manifestations recovered after potassium and magnesium administration.

Conclusion: A patient with Gitelman syndrome with normal serum Mg. is presented.

Keywords: Gitelman syndrome, hypocalciuria, hypokalemia, high urine Mg., metabolic alkalosis.

* Corresponding author: Ali-Asghar
Pediatric Hospital, East Vahid Dastjerdi
St., Modares Blvd., Tehran, Iran.
Tel: +98-21-22222041-4
E-mail: fatemeh_tbtb@yahoo.com