

Relato de Caso Clínico: Síndrome de Gitelman

*ABDO, Thereza Pascal; LEITE, Patrícia Marques; FERRAZ, Rafaella Pinto;
OLIVEIRA, Priscilla Hidalgo de Araújo; Santos, Thalita Alves Morgado dos.*

UniFOA – Centro Universitário de Volta redonda

Introdução

Síndrome de Gitelman (GS) é um distúrbio autossômico recessivo do túbulo contorcido distal, no qual há uma disfunção do carreador de Na-Cl, caracterizada por hipocalemia, alcalose metabólica, hipocalciúria, hipomagnesemia e hiperaldosteronismo hiperreninêmico (GRAZIANI, 2010). A prevalência é estimada em cerca de 1:40.000 e, conseqüentemente, a prevalência de heterozigotos é de aproximadamente 1% em populações caucasianas, tornando-se um dos distúrbios tubulares renais hereditários mais freqüentes. Na maioria dos casos, os sintomas não aparecem antes de seis anos de idade e a doença é geralmente diagnosticada na adolescência ou na idade adulta. Períodos transitórios de fraqueza muscular e tetania, por vezes acompanhados de dor abdominal, vômito e febre são freqüentemente vistas em pacientes GS (KNOERS, 2005). O diagnóstico da síndrome de Gitelman é baseado nos sintomas clínicos e bioquímicos. As alterações bioquímicas mais típicas em GS são hipocalemia, alcalose metabólica, hipomagnesemia e hipocalciúria. Síndrome de Bartter é a doença genética mais importante a considerar no diagnóstico diferencial de GS. Em geral, o prognóstico a longo prazo da síndrome Gitelman é excelente. No entanto, a gravidade da fadiga pode prejudicar gravemente alguns pacientes em suas atividades diárias. O tratamento da GS é principalmente dirigida a corrigir as anormalidades hidro-eletrolíticas (SHAER, 2001). Nesse artigo veremos um relato de caso de um paciente que possivelmente tem essa síndrome, visto seu quadro clínico e resultado de exames e assim discutiremos sobre a doença.

Objetivos

Relatar e discutir o caso de um paciente portador de síndrome de Gitelman cuja repercussão clínica respiratória foi dramática devido à hipocalemia severa e assim

correlacionar com os casos existentes na literatura tentando achar um tratamento paliativo, visto que é uma doença genética e sem cura.

Metodologia

As informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com o paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura.

Resultados

Pelo fato de ser uma doença rara, existem poucos relatos na literatura dessa síndrome, limitando a capacidade de o estudo analisar, de forma ampla, o impacto do tratamento na evolução da doença.

Conclusão

O caso relatado e publicações levantadas trazem à luz a discussão do método diagnóstico e terapêutico de uma situação complexa e rara que é a Síndrome de Gitelman. No entanto, apesar da pequena casuística e de não haver estudo molecular, o presente relato pode contribuir para divulgar os aspectos clínicos e de tratamento dessa condição. Em conclusão, justifica-se a postura de alerta para o diagnóstico e para o estabelecimento de medidas terapêuticas o mais precocemente possível.

Referências

Colussi G, Rombola` G, De Ferrari ME, Macaluso M, Minetti L. **Correction of hypokalemia with antialdosterone therapy in Gitelman's syndrome.** Am J Nephrol 1994.

GITELMAN HJ, GRAHAM JB, WELT LG. **A new familial disorder characterized by hypokalemia, hypomagnesemia.** Trans Assoc Am Physiol 1966.

GRAZIANI, G.; FEDELI, C.; MORONI, L.; COSMAI, L.; BADALAMENTI, S.; Ponticelli, C. Gitelman syndrome: pathophysiological and clinical aspects". 2010

GUAY-WOODFORD L.M. **Bartter syndrome: unrevealing the pathophysiologic enigma.** Am J Med 1998.

KNOERS N.V., STARREMANS PGJF, MONNENS LAH: **Hypokalemic tubular disorders.** In *Oxford Textbook in Clinical Nephrology*. Third edition. Edited by Davidson AM, Cameron JS, Grunfeld J-P, Ponticelli C, Ritz E, Winearls CG, van Ypersele C. Oxford University Press; 2005

KURTZ I. **Molecular pathogenesis of Bartter's and Gitelmann's syndromes.** *Kidney Int* 1998.

Luthy C, Bettinelli A, Iselin S. **Normal prostaglandinuria E2 in Gitelman's syndrome: the hypocalciuric variant of Bartter's syndrome.** *Am J Kidney Dis* 1995.

RIVEIRA-MUNOZ E, CHANG Q, DEVUYST O: **Belgian network for study of gitelman syndrome. Transcriptional and functional analyses of SLC12A3 mutations: new clues for the pathogenesis of Gitelman syndrome.** *J Am Soc Nephrol* 2007.

Shaer A. **Inherited primary renal tubular hypokalemic alkalosis: a review of Gitelman and Bartter syndromes.** *Am J MedSci* 2001; 322:316–32.

Palavras-Chave: Síndrome de Gitelman, hipocalemia, hipomagnesemia.

thereza.abdo@gmail.com