

HIPOKALEMIJA – RANI MARKER AUTOZOMNO RECESIVNE TUBULOPATIJE (GITELMANOV SINDROM) – PRIKAZ SLUČAJA

Milica Petrović¹, Vlastimir Vlatković², Dejan Pilčević¹, Violeta Rabrenović¹

¹Vojnomedicinska akademija, Klinika za nefrologiju, Beograd, Srbija

²Univerzitetski klinički centar Republike Srpske, Klinika za unutrašnje bolesti, Medicinski fakultet, Banja Luka, Republika Srpska, Bosna i Hercegovina

SAŽETAK

Hipokalemija je najčešća karakteristika Gitelmanovog sindroma koji predstavlja retku, naslednu, autozomno recesivnu bolest bubrega, koja je povezana sa bolešću tubula. Osim hipokalemije, karakterišu ga i hipomagnezijemija, metabolička alkalozna, hiperrenenemijski hiperaldosteronizam, normalan ili niži krvni pritisak, dok postojanje arterijske hipertenzije ne isključuje njegovu dijagnozu. Podjednako pogađa muškarce i žene, sa prevalencijom 1–10 slučajeva na 40.000 stanovnika. Najčešći uzrok su mutacije u genu *SLC12A3* koji kodira kotransporter natrijum-hlorida osetljiv na tiazide (NCCT) u distalnim tubulima bubrega i *TRPM6* gen (potfamilija katjonskih kanala 6 proteina Claudin 16) koji upravlja distalnim tubularnim transportom magnezijuma. Cilj rada je prikazati odraslog bolesnika sa izraženom hipokalemijom u sklopu Gitelmanovog sindroma. Prikaz slučaja: Predstavljamo muškarca starog 21 godinu sa teškom hipokalemijom u sklopu Gitelmanovog sindroma. Bolest se ispoljila nespecifičnim tegobama, a laboratorijski nalazi su pokazali hipokalemiju 2,0 mmol/L, što je bio razlog za hitnu hospitalizaciju. Daljim ispitivanjima kod bolesnika su verifikovani: hipomagnezijemija hipokalciurija, metabolička alkalozna, očuvana funkcija bubrega i arterijska hipotenzija. Diferencijalno dijagnostički isključeni su drugi potencijalni uzroci hipokalemije. Lečen je supstitucionom terapijom kalijuma i magnezijuma, nakon čega su simptomi hipokalemije nestali, a vrednosti elektrolita približili su se referentnim vrednostima. Dijagnoza Gitelmanovog sindroma postavljena je na osnovu kliničkih i laboratorijskih nalaza. Konsultovan je i genetičar. Hipokalemija u sklopu Gitelmanovog sindroma retko se sreće u kliničkoj praksi, te se retko i misli na nju. Teške forme hipokalemije treba da pobude sumnju na postojanje sindroma i dovedu do konačne dijagnoze za koju su neophodni bogato kliničko iskustvo i timski rad. Pacijente sa simptomima treba lečiti simptomatski, a one bez simptoma kontrolisati 1–2 puta godišnje.

Cljučne reči: bolesti bubrega, Gitelmanov sindrom, genetske bolesti, urođene, hipokalemija, alkalozna.