



Revista Colombiana de REUMATOLOGÍA

www.elsevier.es/rcreuma



Informe de caso

Diagnóstico de síndrome de Gitelman en paciente con condrocalcinosis

Elena Hernández García* y María José Torres Sánchez

Servicio de Nefrología, Hospital Universitario San Cecilio, Granada, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 7 de febrero de 2019

Aceptado el 8 de mayo de 2019

On-line el 7 de septiembre de 2019

Palabras clave:

Síndrome de Gitelman

Condrocalcinosis

Hipomagnesemia

Alcalosis

Hipopotasemia

R E S U M E N

Introducción: El síndrome de Gitelman es una tubulopatía caracterizada por alcalosis metabólica hipopotasémica, hipomagnesemia e hipocalciuria. Sus efectos musculoesqueléticos son comunes, pudiendo provocar desarrollo de condrocalcinosis.

Caso clínico: Paciente con condrocalcinosis de larga data asociada a hipomagnesemia crónica en tratamiento con calcio y magnesio. Tras la suspensión del tratamiento debido a una intervención quirúrgica presentó debilidad generalizada, alcalosis metabólica, hipopotasemia, hipomagnesemia e hipocalciuria con diagnóstico final de síndrome de Gitelman. Tras la instauración de tratamiento, mejoró clínica y analíticamente manteniendo cifras iónicas estables.

Discusión y conclusiones: Resulta fundamental un adecuado diagnóstico de este tipo de tubulopatías, ya que un tratamiento adecuado evita complicaciones asociadas.

© 2020 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Diagnosis of gitelman syndrome in patient with condrocalcinosis

A B S T R A C T

Introduction: Gitelman syndrome is a renal tubule disease that involves hypokalaemic metabolic alkalosis, hypomagnesaemia and hypocalciuria. The musculoskeletal effects of Gitelman syndrome are common, including the development of chondrocalcinosis.

Clinical case: A female patient with long-standing chondrocalcinosis associated with chronic hypomagnesaemia on treatment with calcium and magnesium. After the suspension of the treatment due to surgery, she presented with a generalised weakness, metabolic alkalosis, hypokalaemia, hypomagnesaemia and hypocalciuria, with final diagnosis of Gitelman syndrome. After re-introducing the treatment, she improved clinically, with electrolytes remaining stable.

Keywords:

Gitelman syndrome

Chondrocalcinosis

Hypomagnesaemia

Alkalosis

Hypokalaemia

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: elena.46hg@hotmail.com (E. Hernández García).

<https://doi.org/10.1016/j.rcreu.2019.05.005>

0121-8123/© 2020 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Discussion and conclusions: A proper diagnosis of this type of tubular diseases is essential because an adequate treatment avoids associated complications.

© 2020 Asociación Colombiana de Reumatología. Published by Elsevier España, S.L.U.
All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Gitelman (SG) es una tubulopatía autosómica recesiva debida a mutaciones en el gen SLC12A3 que codifica el cotransportador de cloruro de sodio sensible a la tiazida y localizado en el túbulo contorneado distal¹. La prevalencia estimada es 1: 40.000¹. Bioquímicamente, resulta similar al síndrome de Bartter², asemejando sus características al tratamiento con diuréticos tiazídicos a largo plazo: hipopotasemia, hipomagnesemia, alcalosis metabólica hipoclorémica y niveles reducidos de calcio en la orina, siendo esta última característica la principal diferencia entre ambos síndromes^{1,2}. Aunque es una enfermedad hereditaria, generalmente se diagnostica durante la adolescencia o la vida adulta temprana³. Sin embargo, las presentaciones tardías, como el caso clínico que presentamos, a menudo con condrocalcinosis, ocurren en un porcentaje frecuente de los casos⁴.

Observación clínica

Mujer de 60 años con antecedentes personales de miopía magna, apendicectomía y condrocalcinosis en forma artrósica de larga data asociada a hipomagnesemia en seguimiento por Reumatología. Desde la adolescencia refería cierta debilidad y molestias articulares que requirieron seguimiento reumatológico, siendo detectada una hipomagnesemia y condrocalcinosis artrósica de rodilla izquierda (fig. 1). En tratamiento domiciliario con calcio oral y suplementos de magnesio de forma intermitente. Tras un episodio de coledocolitiasis, fue intervenida de colecistectomía, reiniciando

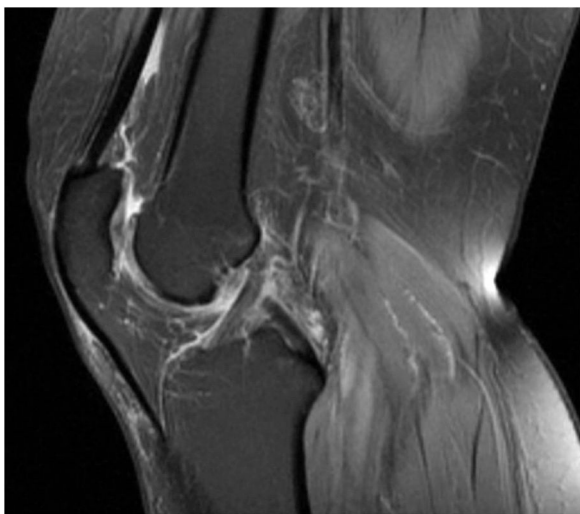


Figura 1 – Condrocalcinosis artrósica de rodilla izquierda por RMN.

al alta de dicho ingreso el tratamiento de forma parcial, sin suplementación de magnesio. Tras el alta, la paciente acudió a Urgencias por debilidad generalizada, sin otros síntomas asociados, presentando estabilidad hemodinámica en todo momento con tensión arterial normal. En la analítica realizada se detectó hipopotasemia e hipomagnesemia. Tras iniciar tratamiento sin mejoría, se decidió ingreso en Nefrología para estudio y ajuste de medicación. Como otros datos a destacar, la paciente presentaba una alcalosis metabólica con pH 7,52 y bicarbonato 29 mmol/L, potasio (K) 2,9 mEq/L, magnesio (Mg) 1,03 mg/dl, calcio 9,9 mg/dl, hemograma normal. En muestra aislada de orina presentó hipocalciuria con calcio 2 mg/dl, cloro 45 mEq/l, sin albuminuria.

En ecografía abdominal se apreciaban riñones normales. Se comenzó con suplementación intravenosa de magnesio y potasio iniciando vía oral cuando los niveles se normalizaron. Tras ajuste de los fármacos, fue dada de alta con tratamiento oral consistente en indometacina 25 mg / 24 horas, ascorbato de potasio (25 mEq de K en cada comprimido) cada 8 horas y magnesio (200 mg de magnesio elemento) cada 8 horas. En las analíticas de control se mantienen los siguientes parámetros analíticos: PH 7,42, bicarbonato 26 mmol/L, K 4 mEq/L, Mg 1,88 mg/dl.

Discusión

El SG es un trastorno autosómico recesivo cuyas manifestaciones suelen superponerse con el síndrome de Bartter ya que incluyen hipopotasemia, alcalosis metabólica, hiperreninemia, hiperplasia del aparato yuxtaglomerular e hiperaldosteronismo. Algunos pacientes también tienen hipomagnesemia o niveles altos de prostaglandina E2¹.

El síndrome de Bartter o SG a menudo se sospecha en pacientes con hipopotasemia inexplicable, alcalosis metabólica y tensión arterial normal o baja. En tales pacientes, siempre se deben excluir otras causas de alteraciones iónicas como pérdidas digestivas o tratamiento con diuréticos¹. El SG es más frecuente que el de Bartter y suele diagnosticarse en la edad adulta, debido a su curso más benigno². La diferencia esencial respecto al síndrome de Bartter se encuentra en la excreción urinaria de calcio ya que se encuentra elevada o normal en el síndrome de Bartter y disminuida en el SG². Por lo que nuestro caso, ante estos datos, finalmente se diagnosticó de un SG. Además, una de las manifestaciones asociadas es la condrocalcinosis, presente en el caso clínico descrito, normalmente debida a la hipomagnesemia crónica y severa asociada⁵. La condrocalcinosis puede causar hinchazón, calor y sensibilidad sobre las articulaciones afectadas, que por lo general son las rodillas⁵. Además, los pacientes con SG pueden experimentar debilidad, tetania, calambres o fatiga que pueden tener un gran impacto en su calidad de vida⁶. En

cuanto al tratamiento, los defectos tubulares no se pueden corregir (excepto por trasplante renal)³. Por lo tanto, el tratamiento, que deberá mantenerse de por vida, está dirigido a minimizar los efectos de los aumentos secundarios de renina, aldosterona y prostaglandinas, así como a corregir las anomalías electrolíticas. Los AINE y los medicamentos que bloquean el intercambio distal de sodio-potasio de los túbulos pueden ser eficaces en algunos pacientes con SG, así como los suplementos de potasio y magnesio correspondientes³.

Conclusiones

Con el caso expuesto pretendemos hacer hincapié en la importancia del diagnóstico de tubulopatías en pacientes reumatológicos con alteraciones iónicas que pueden ser silentes inicialmente pero que a largo plazo pueden ocasionar la clínica articular descrita.

El SG narrado presenta alteraciones electrolíticas típicas con alcalosis metabólica hipopotasémica, hipomagnesemia e hipocalciuria, complicadas con condrocalcinosis de la rodilla. El reconocimiento de este tipo de tubulopatía y su tratamiento dirigido a corregir las alteraciones electrolíticas resulta fundamental y debe monitorizarse regularmente, ya que permite mejorar la calidad de vida de los pacientes, así como evitar posibles complicaciones asociadas.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Blanchard A, Bockenhauer D, Bolignano D, Calò LA, Cosyns E, Devuyst O, et al. Gitelman syndrome: consensus and guidance from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int.* 2017;91:24-33.
2. Matsunoshita N, Nozu K, Shono A, Nozu Y, Fu XJ, Morisada N, et al. Differential diagnosis of Bartter syndrome, Gitelman syndrome, and pseudo-Bartter/Gitelman syndrome based on clinical characteristics. *Genet Med.* 2016;18:8-180.
3. Blanchard A, Vargas-Poussou R, Vallet M, Caumont-Prim A, Allard J, Desport E, et al. Indomethacin, amiloride, or eplerenone for treating hypokalemia in Gitelman syndrome. *J Am Soc Nephrol.* 2015;26:468-75.
4. Brambilla G, Perotti M, Perra S, Dell'Oro R, Grassi G, Pincelli AI. It is never too late for a genetic disease: a case of a 79-year-old man with persistent hypokalemia. *J Nephrol.* 2013;26:8-594.
5. Richette P, Ayoub G, Lahalle S, Vicaute E, Badran AM, Joly F, et al. Hypomagnesemia associated with chondrocalcinosis: a cross-sectional study. *Arthritis Rheum.* 2007;57:1496-501.
6. Cruz DN, Shaer AJ, Bia MJ, Lifton RP, Simon DB. Gitelman's syndrome revisited: an evaluation of symptoms and health-related quality of life. *Kidney Int.* 2001;59:7-710.