

- Syn: • «Tubular hypomagnesemia-hypokalemia with hypocalciuria»
- Gén: • Maladie héréditaire autosomale récessive, résultant de mutations du gène encodant le co-transporteur Na<sup>+</sup>/Cl<sup>-</sup> sensible aux thiazidiques du tube distal. Il en résulte une tubulopathie du transport sodium-chlore induisant un effet semblable à une prise chronique de diurétiques de l'hanse expliquant la clinique de la perte de sel:
- Perte volumique (rarement sévère) et activation du système rénine-angiotensine-aldostérone → hyperaldostéronisme secondaire → hypokaliémie et alcalose métabolique.
  - Malgré une hyperréninémie, la pression artérielle est plus basse que celle de la population contrôlée. Une hypertension artérielle peut se développer au cours de la maladie.
- Prévalence: 1/40'000 habitants (env. 25x plus fréquent que le syndrome de Bartter)
- Cette maladie est généralement diagnostiquée chez le jeune adulte.
- Clin: • Pauci- ou asymptomatique (diagnostic à l'âge adulte): fatigue, crampes musculaires
- Symptomatique:
- Douleurs abdominales, nausées, vomissements
  - Fatigue et faiblesse (peuvent être prononcées et sont associées à la baisse de la pression artérielle)
  - Crampes musculaires (bras, jambes), partiellement expliquées par l'hypokaliémie et l'hypomagnésémie
  - Accès de tétanie (chez env. 10 % des patients lors du diagnostic initial)
  - Hypovolémie modérée à sévère
  - Hypotension artérielle (malgré une hyperréninémie). De manière paradoxale, une HTA peut se développer au cours de la maladie.
  - Arthropathie aiguë à pyrophosphates de calcium (CPPD-arthropathie; anciennement appelée pleudogoutte aiguë). Cette arthropathie est liée à une sévère hypomagnésémie chronique (le magnésium augmente la solubilité des pyrophosphates de calcium).
  - Polyurie (chez env. 50 % des patients; probablement due à l'hypokaliémie chronique)
  - Nycturie (chez env. 80 % des patients)
  - Chondrocalcinose (pas rare)
- DD: • Syndrome de Bartter → p. 32
- Lab: • Analyse urinaire et sanguine en cas de syndrome de Bartter et Gitelman:

Paramètres	Syndrome de Gitelman	Syndrome de Bartter	
Urine	Na <sup>+</sup>	↑	↑↑
	K <sup>+</sup>	↑	↑
	Cl <sup>-</sup>	↑	↑ (svt. > 40 mmol/L)
	Ca <sup>2+</sup>	↓↓	↑
	Mg <sup>2+</sup>	variable	variable (N ou lég. ↓)
Sang	Na <sup>+</sup>	N/↓	N/↓
	K <sup>+</sup>	↓	↓
	Cl <sup>-</sup>	↓	↓
	Ca <sup>2+</sup>	variable	variable (N/↑)
	Mg <sup>2+</sup>	↓↓	N/↓
	Aldostérone	↑ (moins qu'en cas de Bartter)	↑
	Rénine	↑	↑
	pH	↑ (alcalose métabolique)	↑ (alcalose métabolique)

Tableau 1: Paramètres de laboratoire en cas de syndrome de Bartter et Gitelman.

- Tx: • À date il n'y a pas de traitement causal. Des personnes asymptomatiques ne nécessitent pas de traitement. Des contrôles annuels sont recommandés.
- Régime riche en sodium et potassium
  - Les pertes de magnésium peuvent être limitées de la manière suivante:
    - Spironolactone jusqu'à 300 mg/j PO. Si survenue d'une gynécomastie → remplacer la Spironolactone par l'Éplérenone (jusqu'à 150 mg/j PO).
    - Amiloride 5-40 mg/j PO
  - Supplément de:
    - Magnésium (-oxide, sulfate ou -citrate)
    - Chlorure de potassium (ex: 20-80 mmol/j PO). Exemple (Suisse):
      - KCL RETARD Hausmann® drag ret 10 mmol
- Rem: • Un diagnostic prénatal est possible, mais n'est généralement pas recommandé à cause du bon pronostic.