

Fiche pathologie

SYNDROME DE GITELMAN

Qu'est-ce que le syndrome de Gitelman?

Le syndrome de Gitelman est une maladie rare dans laquelle la réabsorption de sel (NaCl, chlorure de sodium) dans un segment du tubule rénal, le tube contourné distal, est déficiente. Ce segment récupère vers le sang 5 à 10 % du sel filtré; la perte de sel dans les urines est responsable d'un état de déshydratation chronique modérée et des anomalies de plusieurs électrolytes dans le sang et les urines (pas assez de potassium et de magnésium dans le sang, peu de calcium dans les urines).

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Gitelman dans la population ?

La prévalence estimée est de 1:40.000 ce qui fait 1% de personnes non malades mais porteuses d'une copie de gène anormal sur un chromosome (hétérozygotes) dans la population générale. Deux hétérozygotes ont une chance sur 4 pour que leur enfant soit atteint par la maladie.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Gitelman ?

Le syndrome de Gitelman est dû, dans la plupart des cas, à des mutations du gène qui porte l'information pour la protéine responsable de la réabsorption de sel dans le tube contourné distal, connue également comme co-transporteur Na-Cl sensible aux thiazides. Les patients atteints de syndrome de Bartter de type 3 (mutations dans le gène du canal chlorure ClC-kb), peuvent avoir une présentation clinique similaire au syndrome de Gitelman.

Quels sont les symptômes du syndrome de Gitelman ?

Les symptômes du SG sont très variables d'un individu à un autre et à l'intérieur d'une même famille. Il peut être asymptomatique et diagnostiqué de façon fortuite après la découverte d'une hypokaliémie. Quand il est symptomatique, il est caractérisé par une appétence prononcée pour le

sel et la présence de fatigue, crampes, crises de tétanie, hypotonie, constipation et douleurs abdominales. Chez l'enfant il peut être responsable d'une énurésie (pipi au lit) tardive. Chez l'adolescent (garçon surtout), il existe fréquemment un retard pubertaire avec pic décalé de croissance. Parfois, chez la femme, le SG est diagnostiqué pendant la grossesse, période pendant laquelle les besoins de potassium sont augmentés. Chez l'adulte la maladie peut se révéler par des douleurs articulaires dues aux dépôts de calcium dans les articulations (chondrocalcinose). Des vertiges rotatoires ou simplement une sensation d'ébriété, peuvent apparaître transitoirement chez les patients.

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

Un bilan sanguin et urinaire simultané, qui permettra de mettre en évidence :

- Une diminution dans le sang de : potassium (hypokaliémie), de magnésium (hypomagnésémie) et de chlore (hypochlorémie) avec une perte de ces électrolytes dans les urines.
- Une augmentation dans le sang : de bicarbonate (alcalose) et de rénine et aldostérone (hyperaldostéronisme secondaire)
- Une diminution du calcium dans les urines (hypocalciurie)

Comment évolue le syndrome de Gitelman ?

L'évolution est favorable dans la plupart des cas. Néanmoins certains patients sont très affectés par les complications de l'hypomagnésémie et l'hypokaliémie chroniques (fatigue, chondrocalcinose, troubles du rythme cardiaque, diabète)

Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Limitation et douleurs articulaires avec poussées inflammatoires dues à la chondrocalcinose, fatigue chronique invalidante, altération de la motricité fine (crampes dans les mains).

Quels sont les traitements à suivre ?

Les patients avec un SG doivent être encouragés à avoir une alimentation riche en sel. Parfois des apports en sel additionnels sont nécessaires. L'hypokaliémie et l'hypomagnésémie doivent être traitées par des suppléments en potassium et magnésium.

Il est usuel de proposer une supplémentation en potassium à tous les patients même s'ils sont asymptomatiques. Un objectif raisonnable est de ramener la kaliémie entre 3.0 et 3.5 mmol/l. La supplémentation en potassium recommandée est le chlorure de potassium repartie en plusieurs prises le long de la journée et de préférence avec les repas.

S'il existe une hypomagnésémie, il est important de la corriger car elle favorise l'hypokaliémie. Un objectif raisonnable est de la ramener aux alentours de 0.6 mmol/L. Même en l'absence d'hypomagnésémie, la présence d'une hypokaliémie justifie un apport de magnésium car il aide à mieux retenir le potassium. Cependant les sels de magnésium peuvent provoquer des diarrhées qui aggravent l'hypokaliémie. Il faut alors trouver la plus forte dose tolérée.

En cas de persistance d'une hypokaliémie symptomatique malgré une supplémentation bien suivie, ou lorsque celle-ci est mal tolérée, l'utilisation de diurétiques permettant de limiter la perte de potassium peut être utile (amiloride, spironolactone, canrénoate de potassium et éplérénone). Ils doivent être utilisés avec précaution, en particuliers chez la femme, car ils risquent de trop baisser la tension. Ces médicaments ont en effet la propriété de bloquer l'échange sel/potassium provoqué par l'excès d'aldostérone. L'indométacine est également efficace dans le syndrome de Gitelman mais le risque de complications gastro intestinales et rénales doivent restreindre son indication au retard de croissance chez l'enfant ou à la présence chez l'adulte d'une autre indication à un anti-inflammatoire, en particulier les douleurs articulaires associés à une chondrocalcinose.

Au cours de la grossesse, seule la supplémentation en potassium et magnésium est réellement recommandée. Ce qui est parfois difficile car la kaliémie baisse dès le début de la grossesse par rapport à l'état de base.

Rédaction :

Dr Rosa VARGAS POUSSOU et Dr Anne BLANCHARD, Paris – Hôpital Européen Georges Pompidou