

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 rénale, connu comme tube contourné distal, est défectueuse. Ce segment récupère vers le sang 7% du sel filtré; la perte de ce 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% des hétérozygotes dans la population générale.

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 porteurs des mutations dans le gène du canal chlorure, ClC-kb responsable du syndrome de Bartter de type 3, 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. 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).

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 (hypochloremie) avec une augmentation de ces électrolytes dans les urines.
- Une augmentation dans le sang : de bicarbonate (alcalose) et de rénine et aldostérone (hyperaldostérone 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 dues à la chondrocalcinose ; fatigue chronique invalidante.

Quels sont les traitements à suivre ?

Les patients avec un SG doivent être encouragés à avoir une alimentation riche en sel. Parfois des apports additionnels en sel (NaCl) sont nécessaires. L'hypokaliémie et l'hypomagnésémie doivent être traités par des apports de 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 reparti 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.

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 particulier 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