

## GITELMANI SÜNDROOM

ORPHA: 358 OMIM # 263800

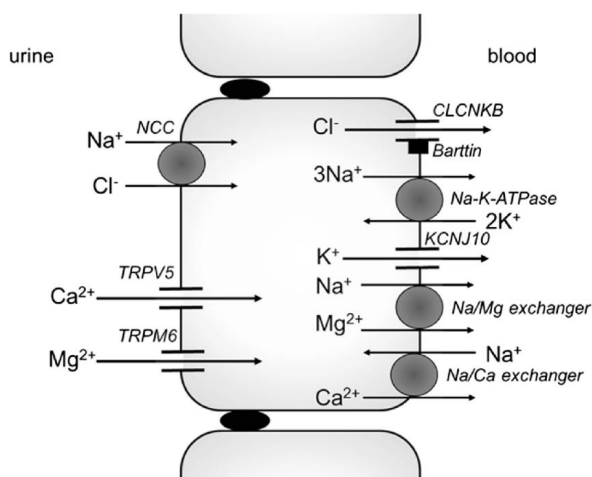
Esinemissagedus 1-9 / 100 000

### Ülevaade

Gitelmani sündroom on haruldane geneetiline haigus, mida iseloomustab hüpokaleemia (kaaliumi vähesus) ja hüpomagneesemia (magneesiumi vähesus) ning vähene kaltsiumi eritumine uriiniga. Esineb defekt neerufunktsioonis, mistõttu on vähenenud neerude võime tagasiimendada sooli ning see mõjutab organismi elektrolüütide tasakaalu. Tekib ka ekstratsellulaarse vedeliku kontsentratsioonihäired, mis põhjustab vedelikupuuduse sümptomeid. Peamiselt on mõjutatud mineraalsed ioonid, eriti kaalium, kaltsium, magneesium, naatrium ja kloriid. Sümptomid ja nende raskusaste varieerub indiviiditi. Tihti avaldub haigus kahekümnendates. Levinumad sümptomid on väsimus, lihasnõrkus, lihaskrambid, gastrointestinaalsed sümptomid.

### Tekkepõhjused

Enamus juhud on põhjustatud SLC12A3 (16q13) geeni mutatsioonist. See geen annab juhised valgu NCC (naatrium-kloriid kotransporter) tootmiseks. NCC liigutab Na ja Cl läbi rakumembraani (joonis 1). NCC on vajalik normaalseks neerufunktsiooniks, transporteri kaudu imendub tagasi NaCl. Kuna sool ja vesi ei imendu tagasi, tekib vedelikukadu. Seetõttu aktiveeritakse RAAS (reniin-angiotensiin-aldosteroon süsteem), RAAS põhjustab hüpokaleemia. Hetkel on leitud üle 350 erineva NCC mutatsiooni. Vähestel juhtudel on haiguse põhjuseks mutatsioon CLCNKB geenis, mis annab juhised kloriidikanali valmistamiseks. Kloriidikanali kaudu liiguvad negatiivselt laetud kloori aatomid, neil on võtmetähtsus elektriliste signaalide ülekandes.



Joonis 1. NCC – Naatriumi ja kloriidi kotransporter. *Besouw, Martine & Kleta, Robert & Bockenhauer, Detlef. Bartter and Gitelman syndromes: Questions of class. Pediatric Nephrology. 35. 10.1007/s00467-019-04371-y. 2019*

### Kliiniline pilt

Sümptomid tekivad tavaliselt hilises lapseas või varajases täiskasvanueas. Paljud juhud on asümptomaatilised. Levinud sümptomid on väsimus, lihasspasmid, lihasnõrkus, pearinglus, soolaisu. Mõnikord kaasnevad gastrointestinaalsed sümptomid, nagu iiveldus, oksendamine ja kõhuvalu. Sage on torkiv või kirvendav tunne nahal (paresteesia), eriti näo piirkonnas. On leitud Gitelmani sündroomi seos arrütmiatega, arrütmiate põhjuseks pika QT esinemine. Haiguse korral võivad esineda krambihood, mis võib olla põhjus, miks patsiendid arsti juurde jõuavad. Enamasti polüdipsia (liigne janu), polüuuria (sage urineerimine) ja noktuuria (öine

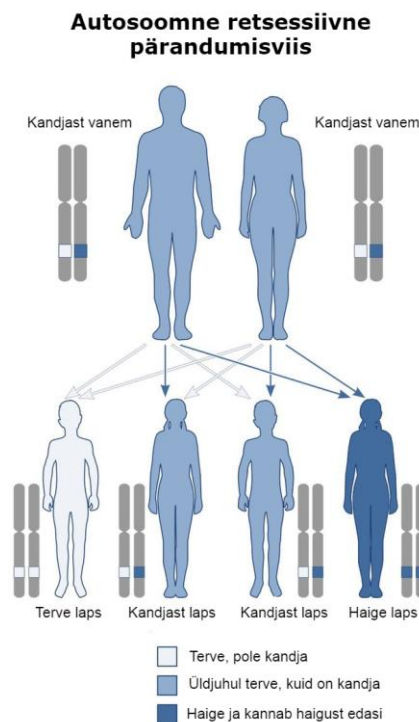
urineerimine) on kerged. Hüpomagneeseemia tõttu võib välja kujuneda kondrokaltsionoos, mida iseloomustab kaltsiumi kuhjumine liigestesse. Liigesed võivad olla paistes, tundlikud, punased ja katsudes kuumad.

### Pärandumine

Pärandub autosoom-retsessiivselt (joonis 2). Haiguse avaldamiseks on vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel. Ühe vigase alleeli saamisel on patsient kandja ning võib haigust edasi pärandada. Ligikaudu 1% Euroopa elanikkonnast on heterosügootid (kandjad). Kuna kandjatel on osaline soolakadu, esineb neil madalamat vererõhku.

### Jälgimine ja ravi

Laboratoorsed testid aitavad määrata seerumi elektrolüütide taset ja reniini ning aldosterooni kontsentratsioone. Uriinist kloriidi määramine aitab eristada Gitelmani sündroomi gastrointestinaalsest vedelikukaost põhjustatud hüpokaleemiast. Gitelmani sündroomi puhul kõrge kloriidide sisaldus uriinis, gastrointestinaalse vedelikukao puhul uriini kloriidid < 10 meQ/L. Geenitestiga saab määrata mutatsioone spetsiifilistes geenides. Patsiendid on jälgimisel nefrologi juures. Peaks kaaluma eluaegset soola, KCl, magneesiumi lisamanustamist. Abiks on kaaliumirikaste toitude söömine, näiteks kuivatatud puuviljad. Vajalik on kardioloogi regulaarne kontroll. Gitelmani sündroomiga patsiente ei tohiks kunagi ravida ACE (angiotensiini konverteeriva ensüümi) inhibiitoritega ja angiotensiin II retseptori blokaatoritega (ARB). Kondrokaltsionoosi korral võib abi olla NSAID-st.



Joonis 2. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

### Prognosis

Haigus ei mõjuta eluiga.

### Kasutatud kirjandus

<https://www.orpha.net>

<https://rarediseases.org>

<https://www.omim.org>

<https://medlineplus.gov>

GeneReviews