

# ENFERMEDAD DE GITELMAN



## PEDRO ARANGO SANCHO

Servicio de Nefrología y Trasplante Renal Infantil  
Hospital Sant Joan de Déu  
Esplugues de Llobregat. Barcelona

La enfermedad de Gitelman (EG) es una enfermedad minoritaria (prevalencia 1:40.000) muy bien diferenciada y cada vez mejor conocida, producida por mutaciones con pérdida de función del gen *SLC12A3* (encargado de codificar el cotransportador sodio-cloro sensible a las tiazidas –NCC– del túbulo distal en el riñón), reduciéndose con ello la absorción de sal a este nivel. Se trata de una enfermedad que presenta una amplia variabilidad en su forma de presentación (desde pacientes sin síntomas a síntomas graves) con pacientes que pueden ver reducida llamativamente su calidad de vida, a pesar del habitual buen pronóstico que se le ha asignado. Es la tubulopatía hereditaria más frecuentemente detectada en adultos (solo el 20% debutan en la primera infancia, siendo más habitual en la adolescencia o la edad adulta).

El diagnóstico de la EG se basará en las manifestaciones clínicas (frecuentemente debutando como síntomas musculares leves como hormigueos –parestias–, en la cara), las alteraciones analíticas (alcalosis metabólica con niveles de potasio bajo en sangre –hipopotasémica– y niveles de calcio bajos en orina –hipocalciúrica–, en

ocasiones junto a niveles bajos de magnesio en sangre –hipomagnesemia–) y el estudio genético. Otros síntomas frecuentes serán la avidez por la sal, síntomas musculares, palpitaciones, sed e hipotensión arterial, con desarrollo en el tiempo en algunos casos de calcificaciones en los cartílagos de las rodillas (condrocalcinosis), progresión a hipertensión, arritmias, diabetes tipo II o enfermedad renal crónica. Durante el embarazo, suele aumentar la necesidad de tratamiento, con alguna pérdida fetal descrita en el tercer trimestre, pero siendo la mayoría de los embarazos exitosos.

Aunque el pronóstico habitualmente es bueno, la astenia o la debilidad muscular son manifestaciones cotidianas frecuentes que deteriorarán la calidad de vida de los pacientes, poniendo en duda el carácter leve que se ha asignado a esta enfermedad. Actualmente no existe un tratamiento específico, más allá de mejorar los efectos de la depleción de volumen corporal y la corrección del potasio, el magnesio y la sal mediante pautas dietéticas y/o suplementos orales, siendo a pesar de ello en ocasiones imposible normalizar sus niveles.