

Sindrome di Gitelman

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La sindrome di Gitelman è causata da difetti ereditari dei tubuli renali che provocano l'escrezione da parte dei reni di quantità eccessive di elettroliti (potassio, sodio e cloruro), comportando anomalie della crescita e alterazione degli elettroliti sierici e urinari.

Manifestazioni cliniche

- Ipokaliemia
- Alcalosi metabolica
- Ipomagnesemia
- Ipocalciuria
- Debolezza muscolare, crampi, tetania e parestesie
- Dolori addominali e diarrea
- Condrocalcinosi
- Nei casi più gravi: disturbi cardiaci (associati all'ipokaliemia e all'ipomagnesemia).

Terapia

- Supplementazione di potassio per via endovenosa e/o orale
- Supplementazione di magnesio.

Manovre da non effettuare

Non si segnalano manovre da non effettuare.

Interazioni con i farmaci

Evitate di somministrare farmaci che possono implementare l'alcalosi metabolica, l'ipomagnesemia e l'ipokaliemia (ad es. diuretici dell'ansa).

Comorbilità possibili

Sono condizioni cliniche associate, come complicanze, a tali sindromi:

- ritardo nella crescita
- ipotensione arteriosa
- litiasi renale
- condrocalcinosi
- alterazioni gravi del ritmo cardiaco.

Sindrome di Gitelman

Condotta assistenziale

È causata da difetti ereditari dei tubuli renali che provocano l'escrezione da parte dei reni di quantità eccessive di elettroliti

Manifestazioni cliniche

- Ipokaliemia
- Alcalosi metabolica
- Ipomagnesemia
- Ipocalciuria
- Debolezza muscolare, crampi, tetania e parestesie
- Dolori addominali e diarrea
- Condrocalsinosi
- Nei casi più gravi: disturbi cardiaci (associati all'ipokaliemia e all'ipomagnesemia)

Terapia

- Supplementazione di potassio e magnesio per via endovenosa e/o orale

Manovre da non effettuare

Non si segnalano manovre da non effettuare

Interazioni con farmaci

Evitate di somministrare farmaci che possono implementare l'alcalosi metabolica, l'ipomagnesemia e l'ipokaliemia (ad es. diuretici dell'ansa)

Comorbilità possibili

- Ritardo nella crescita
- Ipotensione arteriosa
- Litiasi renale
- Condrocalsinosi
- Alterazioni gravi del ritmo cardiaco