

# Gitelman-Syndrom

- Frau K.R. \*1.1.79
- Gitelman-Syndrom
  - Renal tubulärer Defekt mit Hypokaliämie, Hypomagnesiämie, Hypocalciurie und metabolischer Alkalose
  - Erstbeschreibung 1966
    - Gitelman HJ, Graham JB, Welt LG. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia. Trans Assoc Am Physicians 1966; 79: 221–235
  - Prävalenz GS 1:40.000 – heterozygote Prävalenz 1%!
  - autosomal rezessiv
  - Missense-Mutation Exon 8 und 16, Polymorphismus Exon 11 des **Genes SLC12A3 auf Chromosom 16** (16q13)
  - SLC12A3 kodiert für den **thiazidsensitiven NaCl-Transporter NCCT** im distalen gewundenen Tubulus
  - durch den Na<sup>+</sup>-Verlust: Aktivierung des RAAS, erhöhtes Aldosteron bewirkt Na<sup>+</sup>-Reabsorption und K<sup>+</sup>-Verlust sowie H<sup>+</sup>-Verlust und Alkalose
  - gestörte Reabsorption von Magnesium

# Gitelman-Syndrom

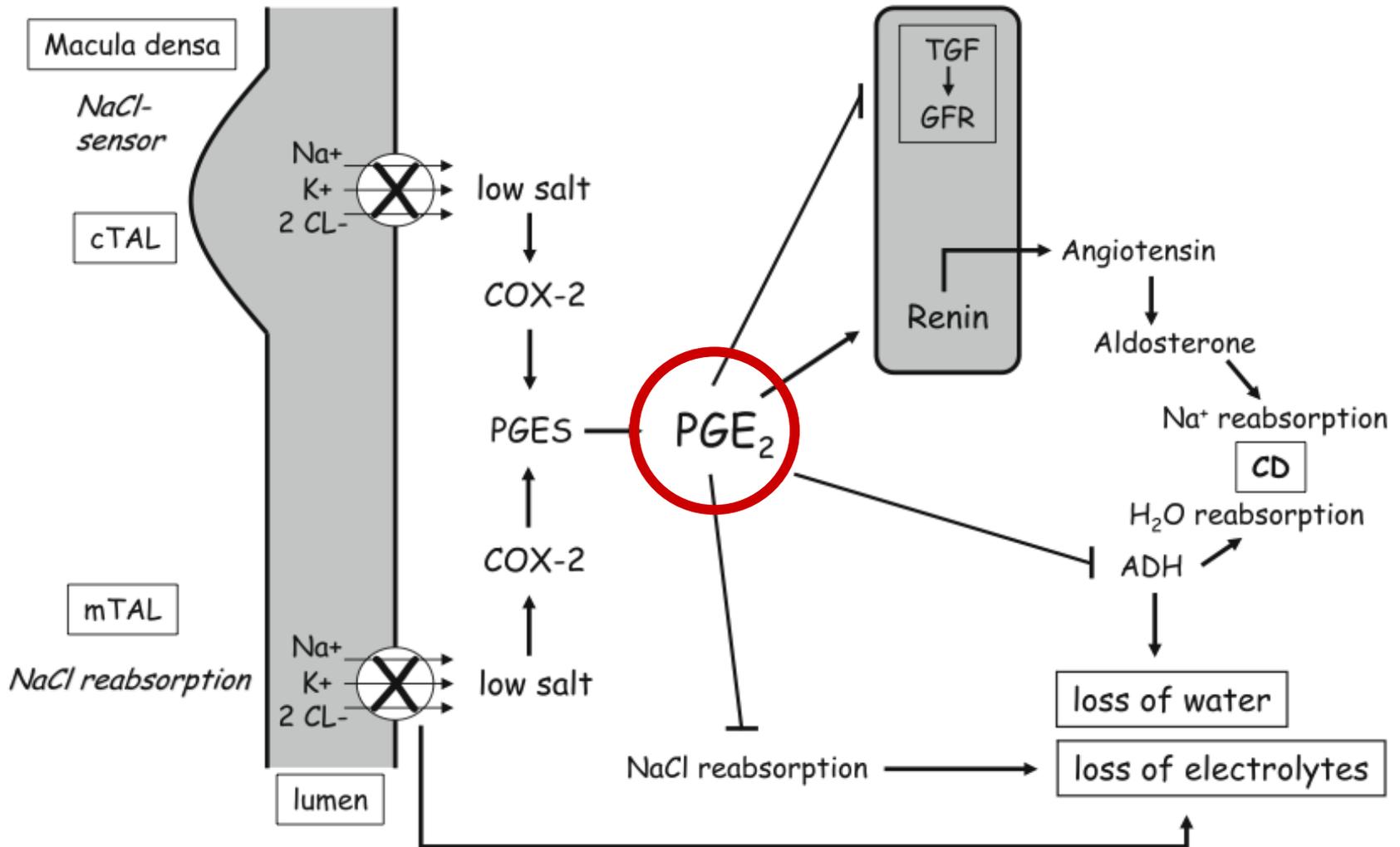
- Frau K.R. \*1.1.79
- Gitelman-Syndrom
- Patientin ist seit Jahren in Kontrolle
- Medikation
  - Kalinor ret P 4x1
  - Kalinor Brause 3x1
  - Magnesiocard forte 10 mmol 4x1
  - Spironolacton 50

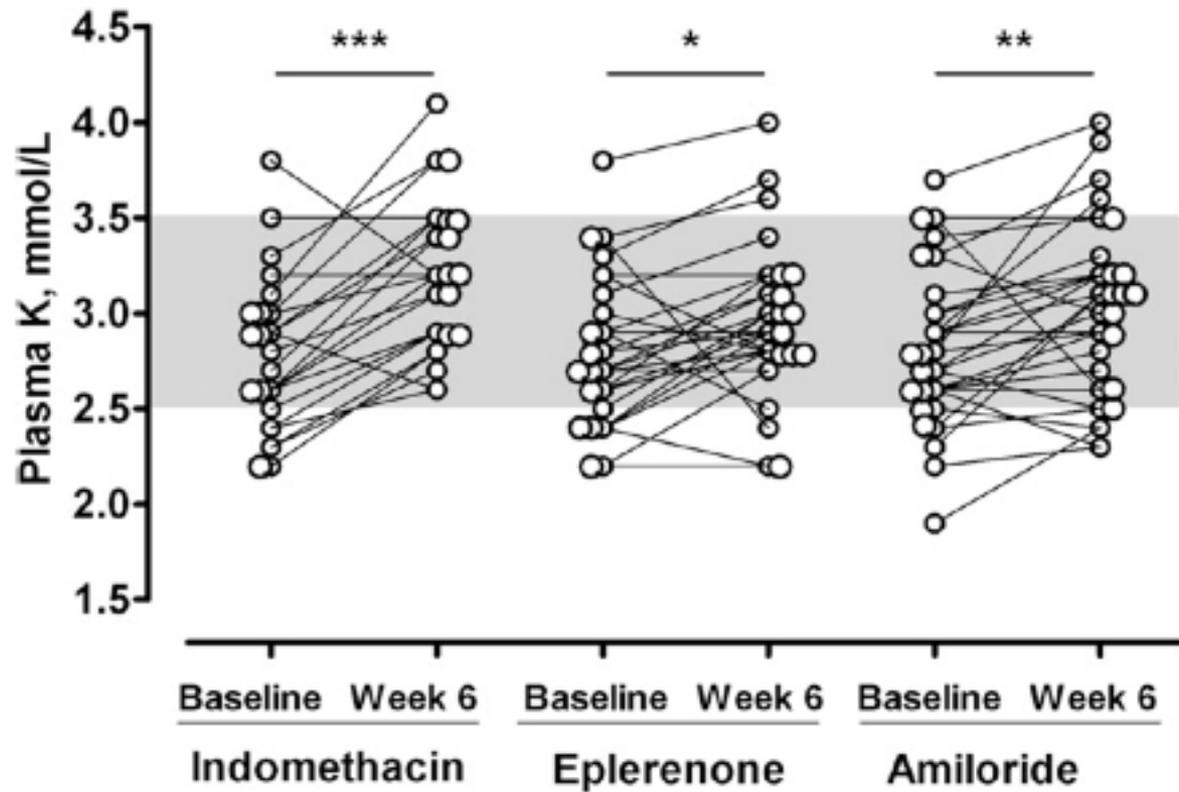
**Was fehlt in der Medikation?**

**außer Flüssigkeit...**

**Indometacin: warum?**

Macula densa bemerkt zu wenig NaCl – PGE<sub>2</sub> – aktiviert RAAS – Aldosteron





wegen Ulcus ventriculi abgesetzt

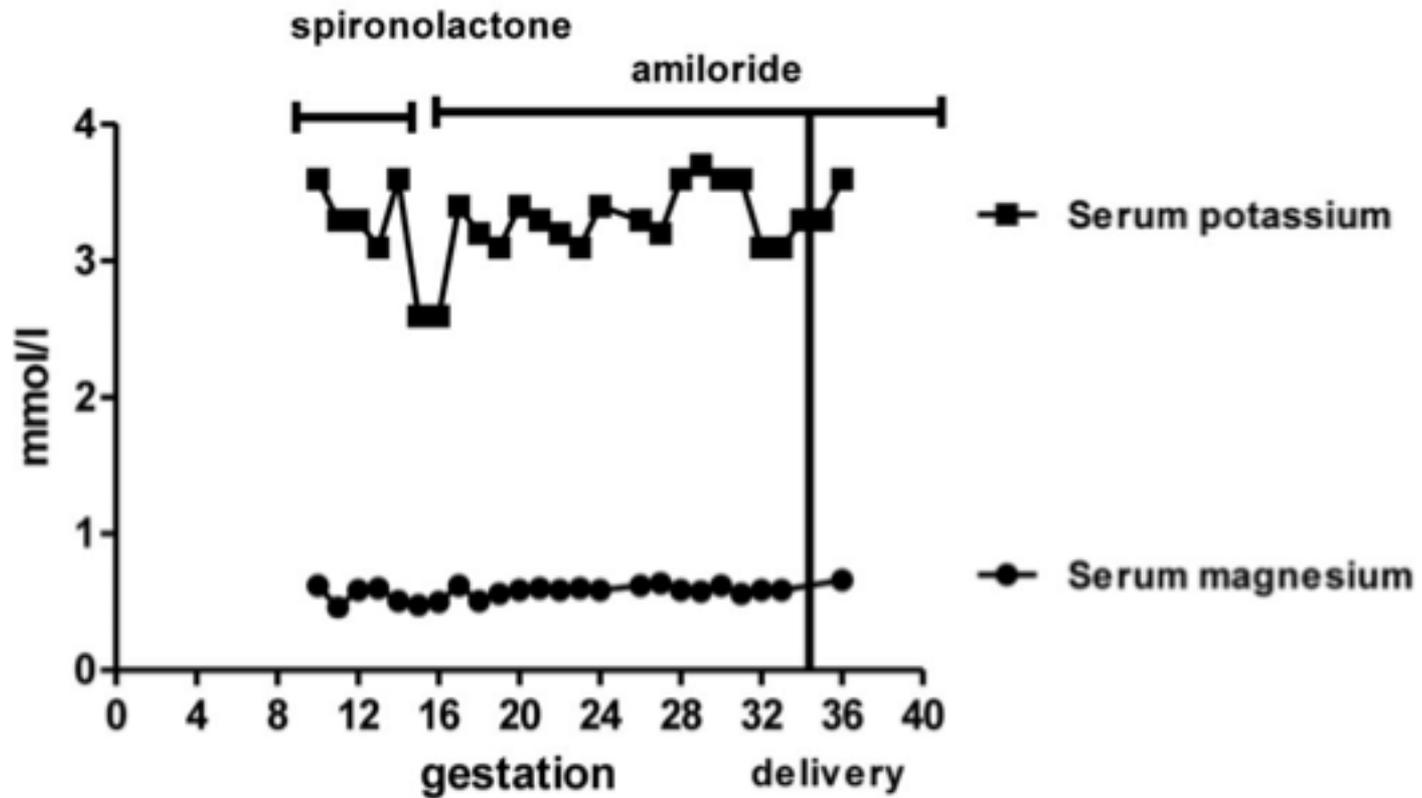
# Gitelman-Syndrom und Schwangerschaft

- 01/2014 Schwangerschaft
    - Gesteigerter Bedarf an **Magnesium** und Kalium
    - Zunächst Erhöhung der p.o. Dosis
  - Medikation
    - Kalinor ret P **6x1**
    - Kalinor Brause **4-6x1**
    - Magnesiocard forte 10 mmol 4x1
    - **Magnesium 100 4x1**
    - Spironolacton 50
- Zwei Probleme:**
- Reichen die Substitutionsdosen?
  - Was tun mit Spironolacton? Feminisierende Wirkung im 2. und 3. Trimenon

# Gitelman-Syndrom und Schwangerschaft

- Umstellung von Spironolacton auf Amilorid
  - Patientin sehr zögerlich, wollte lieber Spironolacton behalten
  - Transaminasenanstieg: Gyn. setzte Spiro ab
- Amilorid über Auslandsapotheke – bei uns nur als Kombi-Präparat zusammen mit HCT oder Furo
- Medikation
  - Kalinor ret P 4x1
  - Kalinor Brause 3x1
  - Magnesiocard forte 10 mmol 4x1
  - Magnesium 100 4x1
  - **Amilorid 15 mg 1x1**

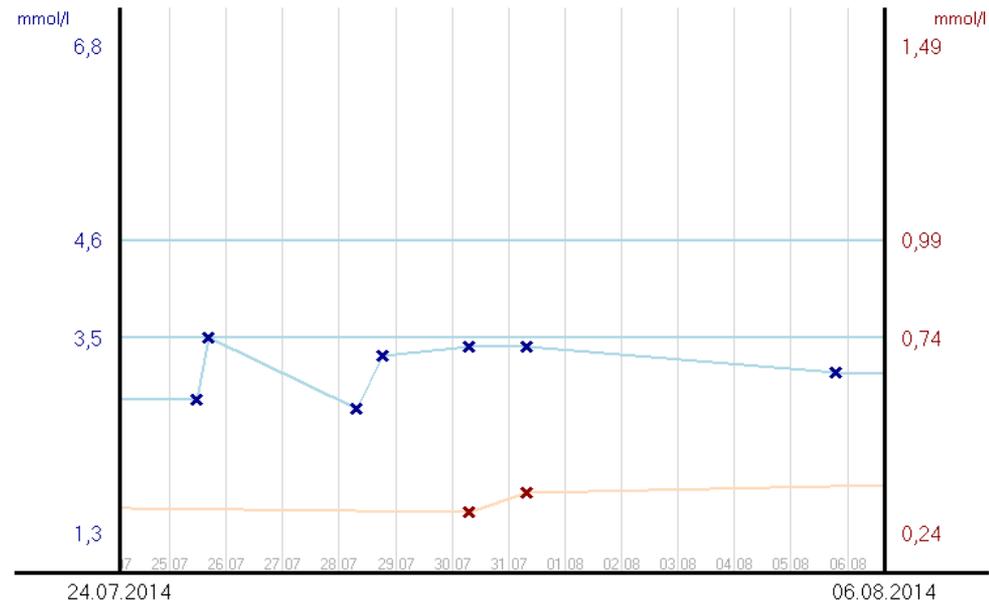
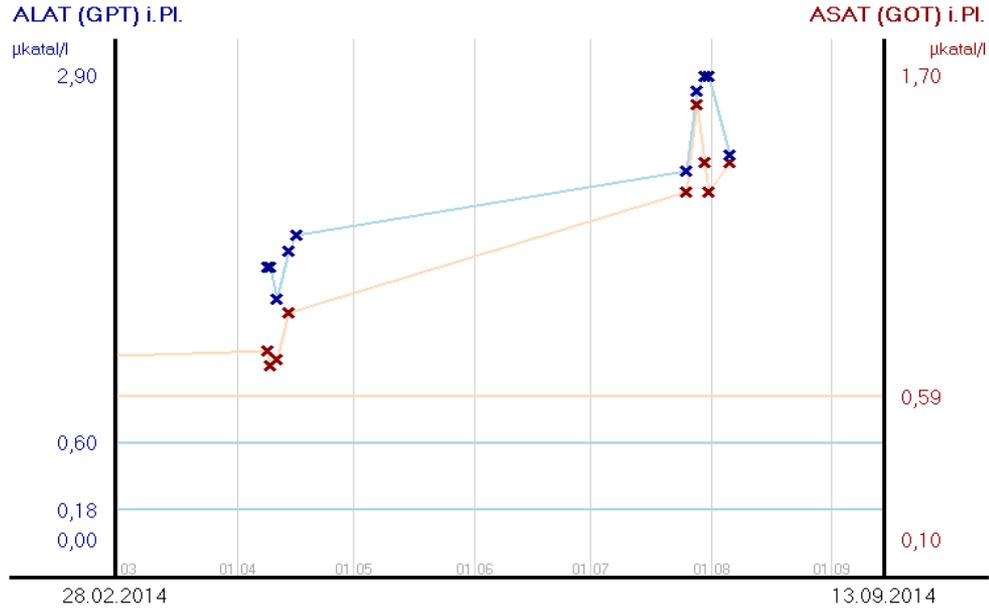
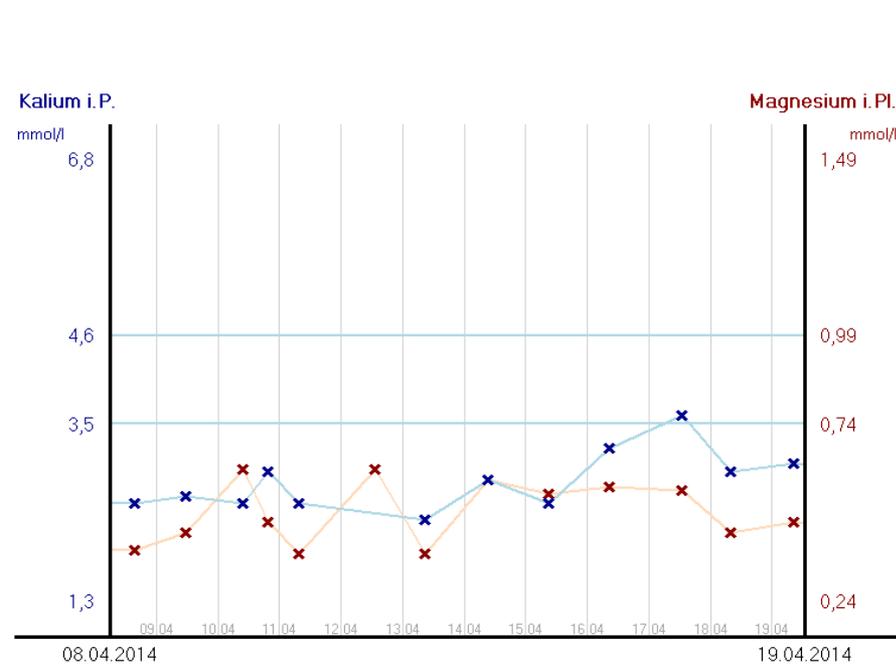
## GH Mg and K levels in pregnancy



**Figure 1** The patient's magnesium and potassium levels in pregnancy.

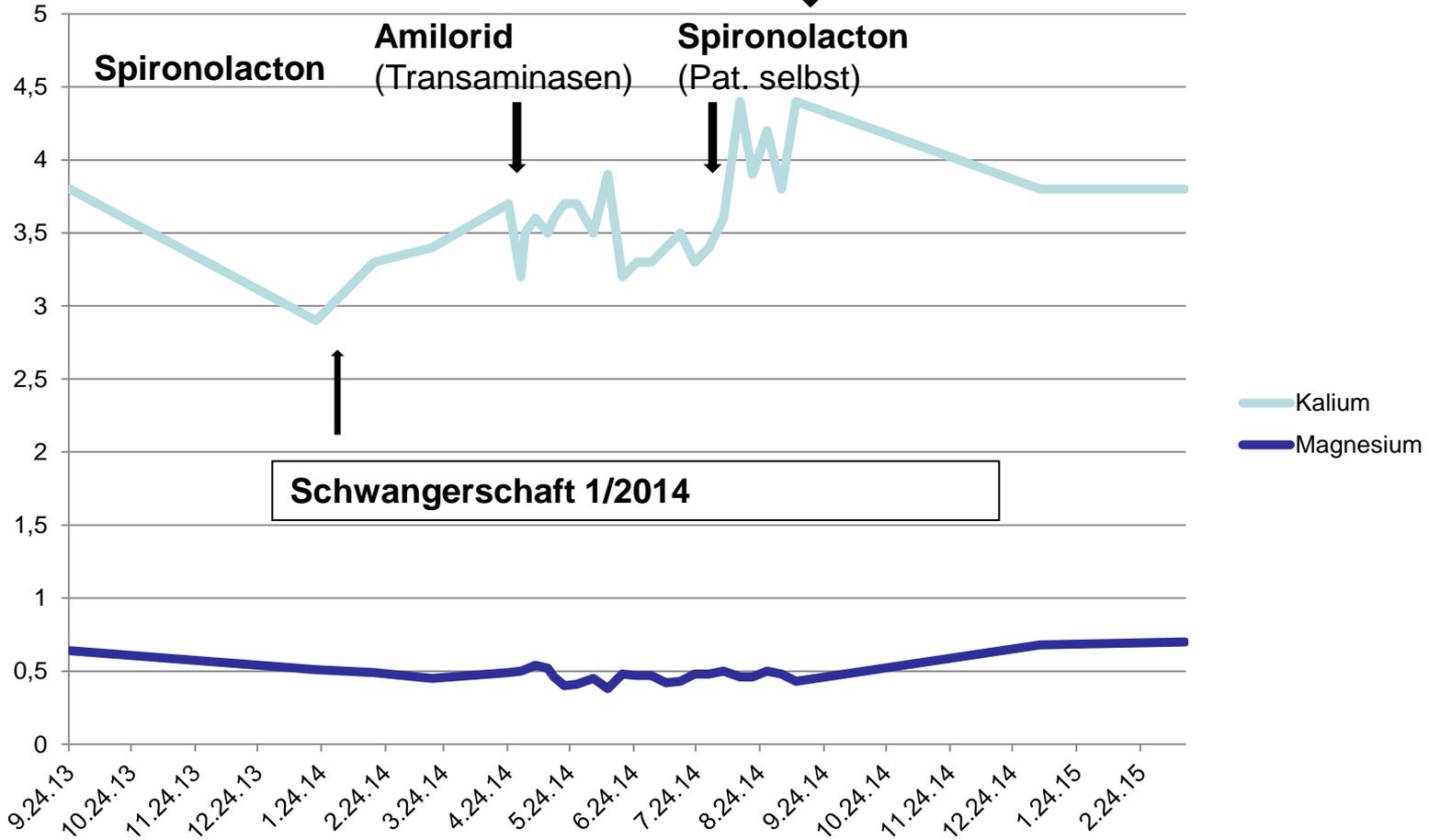
# August 2014

## April 2014



**Magnesium 20 mmol i.v. und KCl 80 mmol i.v. 1-2x wöchentlich, Insgesamt 31x**

**Geburt des Kindes 10/2014**





# Bartter-Syndrom

- Bartter-Syndrom
  - Renal tubulärer Defekt mit Hypokaliämie, Hypomagnesiämie, Hypocalciurie und metabolischer Alkalose
  - Defekt des Furosemid-sensitiven Na/K/2Cl-Kotransporters NKCC2 im aufsteigenden Ast der Henleschen Schleife
  - SCLA12 auf Chromosom 15 für NKCC2 (=Typ 1, es gibt 5 Typen)
  - Na-Verlust, RR-Abfall, Katecholamin- und Reninausschüttung: hyperreninämischer Hyperaldosteronismus mit Hypokaliämie und Alkalose
  - DD zu Gitelman: früherer Beginn, schwererer Verlauf, Hypercalciurie
  - Therapie: Elektrolytersatz, Aldosteronantagonisten, Prostaglandinhemmer (Indometacin)



