

ue descrito por primera vez en 1966 por Gitelman y colaboradores. La mayoría de los casos son descubiertos casualmente y a diferencia del síndrome de Bartter son sujetos hipocalciúricos e hipomagnesémicos.

Es un síndrome genéticamente homogéneo, autosómico recesivo aunque se han descrito algunas formas autosómicas dominantes, resultante de la mutación del gen SLC12A3 que codifica para el cotransportador Na-Cl tiazida sensitivo en el túbulo distal.

El síndrome de Gitelman suele diagnosticarse durante la adolescencia o la edad adulta con base en debilidad, fatiga, calambres y nicturia como síntomas más frecuentes. Clínicamente se caracteriza por alcalosis metabólica hipokalémica, hipocalciuria, hipomagnesemia sin signos de depleción de volumen; la poliuria y la polidipsia no están presentes en este síndrome. También se ha descrito artritis debido a condrocalcinosis. Los niveles de prostaglandina E2 urinaria son normales. Es muy importante recalcar que la severidad de los síntomas no se relaciona con el patrón genotípico y que tampoco hay una correlación con los hallazgos de laboratorio en estos pacientes. El diagnóstico diferencial debe realizarse con abuso de diuréticos o laxantes y pacientes con síndrome emético crónico.

La pérdida de la actividad del transportador sensible a tiazidas incrementa la reabsorción tubular de calcio, que es lo que origina la hipocalciuria clásica del síndrome de Gitelman.

El tratamiento habitual consiste en suplementación de potasio más espironolactona. Los AINE no son útiles.

Se ha descrito su asociación con la [Hipertensión intracraneal idiopática](#) ¹⁾

¹⁾

Tsutsui H, Hamano T, Kawaura Y, Inaba S, Miyamori I, Yasujima M, Yoneda M, Kuriyama M. A case of Gitelman syndrome associated with idiopathic intracranial hypertension. Intern Med. 2011;50(14):1493-6. Epub 2011 Jul 15. PubMed PMID: 21757836.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindrome_de_gitelman

Last update: **2025/05/04 00:01**

