

Gitelman-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Gitelman-Syndrom handelt es sich um eine seltene genetisch bedingte Erkrankung, bei der das Erbgut für ein in der Niere befindliches Transportprotein für Kochsalz geschädigt ist. Bedingt ist diese Elektrolytstörung durch einen defekten NaCl-Transporter in der Niere. Das Gitelman-Syndrom ist gekennzeichnet durch einen Magnesium- und Kaliummangel (Hypomagnesiämie beziehungsweise Hypokaliämie).

Ursache des Gitelman-Syndroms sind Mutationen in dem auf Chromosom 16, Genlocus q13 gelegenen SLC12A3-Gens. Durch die Mutation wird das genetische Material falsch abgelesen und es kommt zu einer fehlerhaften Produktion des so genannten NCC-Proteins mit Auswirkungen auf den Gesamthaushalt an Kochsalz.

Der Symptomkomplex wurde als erstes im Jahr 1966 durch den Mediziner Hillel Gitelman beschrieben. Das Gitelman-Syndrom (GS) ist auch unter dem Namen familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie bekannt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Erscheinungsbild von Patienten mit Gitelman-Syndrom ist äußerst breit gestreut. Das betrifft sowohl den Beginn der Symptomatik wie auch die Art und Schwere der biochemischen Anomalien oder die klinischen Ausprägungen. Erste Symptome zeigen sich in der Regel von der späten Kindheit an (ab dem Alter von 6 Jahren), können aber auch erst im Erwachsenenalter auftreten. Die Symptome treten aber in den meisten Fällen erstmals im Jugendalter auf.

Typische prägende Krankheitssymptome sind:

- > Muskelschwäche, unkontrollierte Muskelkontraktionen (Spasmen), und gelegentlich Muskelkrämpfe.
- > Schwere Verlaufsfälle können zu einer kompletten Lähmung der Motorik führen.
- > Krampfartige Bauchschmerzen, Übelkeit, Erbrechen und Fieber.

Die Erkrankung kann asymptomatisch oder assoziiert auch mit milder ausgeprägten Symptomen verlaufen wie Schwäche, Müdigkeit, Verlangen nach Salz oder Durst. Die Patienten neigen zudem häufig zu niedrigem Blutdruck (Hypotonie). Außerdem ist für das Syndrom auch das vermehrte Auftreten von Calciumpyrophosphatdihydrat-Kristallen (CPPD-Kristalle) im Gelenkraum symptomatisch und zeigt damit auch Parallelen zum Krankheitsbild der Chondrokalzinose (Ablagerungen von Kalziumpyrophosphat im Knorpel).

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Eine molekularbiologische Diagnostik ergibt eindeutig Aufschluss über die Mutationen. Zudem zeigen sich labordiagnostisch typische Veränderungen. So verdichten sich die Anzeichen für eine Diagnose dann, wenn im Urin eine erhöhte Ausscheidung an Magnesium (Hypermagnesiurie) und eine verminderte Ausscheidung von Kalzium (Hypokalziurie) gemessen wird.

> Behandlung & Therapie

Eine ursächliche Therapie ist aufgrund der genetischen Mutation nicht möglich. Die Behandlung beschränkt sich auf die Besserung der Symptome hauptsächlich mit der Gabe von Magnesium und durch eine kochsalzreiche Diät. Auch die Gabe von ACE-Hemmer kann indiziert sein.

> Förderung / Beratung der Familien

Sehr ungewöhnlich für eine Erkrankung in dieser Art ist es, dass die ersten Krankheitszeichen erst frühestens im frühen Grundschulalter - also mit 6 bis 7 Jahren auftreten, obwohl es sich um eine angeborene Erbkrankheit handelt.

Die Begleitung der betroffenen Familien hängt zudem ganz stark davon ab, wie schwerwiegend der Krankheitsverlauf ist. Denn weiterhin sehr ungewöhnlich ist es, dass junge Menschen mit Gitelman-Syndrom zwar eindeutig homozygoter Träger der Mutation sind, es aber dennoch zu keinerlei Symptomen oder Einschränkungen des Gesundheitszustandes kommt. Bei nicht zu schwerer Symptomatik und strikter Einhaltung des Behandlungsplans ist die Prognose recht günstig.

Gerade deshalb ist der Austausch mit anderen Betroffenen, die schon lange Erfahrung mit der Bewältigung der Erkrankung und den Therapiemöglichkeiten gesammelt haben, gerade hier ausgesprochen sinnvoll. Da explizit keine Selbsthilfegruppe zum Gitelman-Syndrom existiert, ist dennoch ein Austausch mit Patienten – etwa über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e:V - möglich und auch zu empfehlen.

Mehr Infos zum Gitelman-Syndrom unter folgendem Link:

<https://www.msmanuals.com/de-de/heim/gesundheitsprobleme-von-kindern/angeborene-tubul%C3%A4re-nierenerkrankungen/bartter-syndrom-und-gitelman-syndrom>

oder über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. (Adressen erhältlich unter 06021/12030)