

Zespół mózdkowo-pozapiramidowy jako nietypowa manifestacja zespołu Gitelmana u rodzeństwa

Cerebellar-extrapyramidal syndrome as unusual manifestation of Gitelman syndrome in siblings

Karolina Nocuń-Wasilewska¹, Renata Bednorz², Anna Biel³, Dorota Polak-Jonkisz²

¹ Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, ul. Borowska 213, 50-556 Wrocław, PL,

² Klinika i Katedra Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytet Medyczny, ul. Borowska 213, 50-556 Wrocław, PL,

³ Zakład Radiologii Ogólnej, Zabiegowej i Neuroradiologii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, ul. Borowska 213, 50-556, Wrocław, PL

Streszczenie

Wstęp: Zespół Gitelmana jest wrodzoną tubulopatią charakteryzującą się hipokalemią i hipomagnezemią.

Opis przypadku: W pracy przedstawiono przypadek dwojga rodzeństwa: 17-letnią dziewczynę i jej 15-letniego brata, u których w 4rż. pojawiły się zaburzenia połykania, niewyraźna mowa, drżenie rąk i osłabienie napięcia mięśniowego. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono jedynie niskie stężenia potasu i magnezu w surowicy krwi. U dzieci rozpoznano zespół mózdkowo-pozapiramidowy. Po kilku latach obserwacji rodzeństwo skierowano do Kliniki Nefrologii Pediatricznej z powodu hiperechogennych piramid w badaniu USG nerek. Zdiagnozowano tubulopatię. Z uwagi na utrzymujące się zaburzenia elektrolitowe zastosowano leczenie suplementacyjne (preparaty potasu i magnezu) z dobrym efektem.

Wnioski: Występowanie zaburzeń elektrolitowych, w szczególności hipokalemii współistniejącej z hipomagnezemią, wskazuje na konieczność rozszerzenia diagnostyki w kierunku tubulopatii u pacjentów diagnozowanych z powodu innych schorzeń. Zespół Gitelmana wymaga leczenia objawowego, które istotnie poprawia jakość życia i rokowanie u chorych.

Słowa kluczowe: Zespół Gitelmana, tubulopatia, hipokalemia, hipomagnezemia

Abstract

Background: The Gitelman syndrome is a tubulopathy with a familiar pattern of inheritance, characterized by hypokalemia and hypomagnesemia.

Case Report: It's a case presentation of two siblings: a 17-year-old girl and her 15-year-old brother who both developed speech and swallowing difficulties, shaking hands and decreased muscle tone at the age of 4. Results of laboratory tests only indicated a tendency to low potassium and magnesium serum concentrations. The siblings were diagnosed for cerebellar-extrapyramidal syndrome. After several years of follow-up the patient were referred to the Pediatric Nephrology Hospital because of hyperechogenic reflections from renal parenchyma in abdominal ultrasound. Finally, tubulopathy was diagnosed. Diet supplements was included as a result of a persistent electrolyte imbalance, with a positive therapeutic effect.

Conclusions: Electrolyte disturbances, especially hypokalemia with hypomagnesemia, suggest that the diagnostics, oriented towards the tubulopathy, should be considered in patients followed for other conditions. Gitelman syndrome requires symptomatic therapy, which significantly improves the quality of life and prognosis for affected patients.

Key words: Gitelman Syndrome, tubulopathy, hypokalemia, hypomagnesemia

Otrzymano: 17-09-2016 → Zaakceptowano: 17-02-2017 → Opublikowano: 17-02-2017

✉ Karolina Nocuń-Wasilewska, Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, ul. Borowska 213, 50-556 Wrocław, e-mail: nocun-wasilewska@wp.pl