

# XXV REUNIÓN SEUP

PRIMERA  
REUNIÓN  
VIRTUAL

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021



Minimizar  
mejorar  
**Avanzar**

# XXV REUNIÓN SEUP

PRIMERA  
REUNIÓN  
VIRTUAL

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021

Minimizar  
mejorar  
Avanzar

PÓSTER CON DEFENSA

Espasmos carpo-pedales como primera  
manifestación del síndrome de Gitelman

Álvarez Triano M, Baquero Gómez C, Peláez Cabrera, MJ, Calzada García-Mora C, Pérez Hernández, A. *Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.*

# INTRODUCCIÓN

Las tubulopatías son un grupo heterogéneo de entidades definidas por anomalías de la función tubular renal. Es importante conocer su existencia para poder pensar en ellas en el momento de hacer un diagnóstico.

## CASO CLÍNICO

Niña de 6 años que acude por **fiebre de 40°C** de 24 horas de evolución acompañado de algún **vómito y dolor abdominal**. Presenta **rigidez marcada de manos y pies con dolor a la movilización e incapacidad de deambulación**.

Sus padres refieren que esta rigidez le sucede desde hace un par de años siempre que está con fiebre, aunque en esta ocasión es algo más intensa.

**Exploración:** hiperemia faringoamigdalara con exudado (streptotest negativo) y contractura carpo-podálica reflejada en la imagen.



Contractura carpo-podálica, con flexión de los pulgares hacia las palmas de manos, menos intenso en los pies

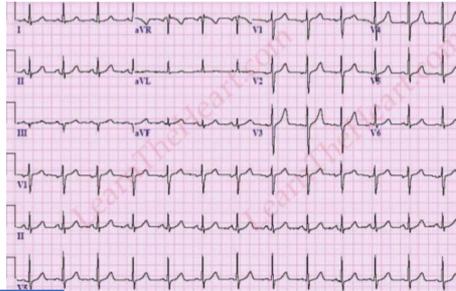
## PRUEBAS COMPLEMENTARAS



- **Sangre:** 17.300 leucocitos/mm<sup>3</sup> (neutrófilos 85%). CPK 318 U/L. Iones: K 2.4 mEq/L. Na 133 mEq/L. Ca 9.2 mg/dL P 2.1mg/dL Mg 1.64 mg/ dL.
- **Orina:** pH 6.5 Cuerpos cetónicos 150 mg/dL. Leucocitos 25 x1/uL. Resto negativo. NA 99 mEq/L. K 112.7 mEq/L. Cl 99mE1/L. Osmolalidad 713 mOsm/kg.
- **EAB:** Alcalosis mixta



Normal



Ante la sospecha de tubulopatía, se solicita estudio genético.

**BINGO!**

Se confirma la sospecha de **Sd. de Gitelman** causado por mutaciones del gen SLC12A3, que codifica el cotransportador Na-Cl sensible a tiazidas del túbulo contorneado distal.

# CONCLUSIONES

- 1** Las tubulopatías presentan clínica muy variada pero debemos pensar en ellas ante síntomas de cansancio, calambres musculares o avidez por la sal.
- 2** En el síndrome de Gitelman, los datos analíticos típicos son la alcalosis metabólica, hipopotasemia e hipomagnesemia, con pérdida renal excesiva de potasio y magnesio e hipocalciuria.
- 3** Es importante remitir al paciente a nefrología pediátrica para realizar estudio genético e iniciar el tratamiento con suplementos orales de K y/o Mg.
- 4** Hay que comunicar a los pacientes que sigan una dieta rica en potasio y magnesio y que eviten medicamentos que alarguen el QT por el riesgo de arritmias que éstos podrían ocasionar.