

Tubulopatie associate a ipopotassiemia

G. Capasso

Cattedra di Nefrologia, Seconda Università di Napoli, Napoli

Riassunto

Abbiamo presentato due casi clinici di soggetti affetti da ipopotassiemia ed alcalosi metabolica associati a tubulopatia. Il primo caso era caratterizzato da un' aumentata escrezione urinaria di calcio, difetto di concentrazione delle urine, nefrocalcolosi e sordità neurosensoriale congenita. Il quadro clinico deponeva per difetto localizzato a livello della porzione ascendente dell'ansa di Henle (sindrome di Bartter) che è stato confermato dall'analisi genetica con il ritrovamento di una mutazione a carico della sub-unità β (Barttin) dei canali al cloro ClC-Kb. Il secondo caso era invece caratterizzato da ipocalciuria ed ipomagnesemia, funzione renale normale se si esclude una tendenza alla poliuria. L'analisi genetica ha confermato trattarsi di un difetto localizzato sul tubulo distale e precisamente a carico del gene che codifica per il cotrasporto $\text{Na}^+\text{-Cl}^-$, per cui è stata posta la diagnosi di sindrome di Gitelman. Sono state presentate le evidenze molecolari che spiegano il diverso metabolismo del calcio e del magnesio nelle due tubulopatie. Inoltre sono stati riassunti i meccanismi patogenetici per giustificare l'ipotassiemia e l'alcalosi metabolica ad essa associata.

PAROLE CHIAVE: Sindrome di Gitelman, Sindrome di Bartter, Alcalosi metabolica, Ipotassiemia

Tubulopathies associated to hypokalemia

We have described two clinical cases of two young men affected by hypokalemia associated with metabolic alkalosis. The first patient also presented hypercalciuria, normal magnesemia, defect in renal concentrating ability and increased renin activity; in addition he was affected by congenital sensorineural deafness. The diagnosis of Bartter's syndrome was made and it was confirmed by the gene analysis, which revealed a mutation for the β -subunit of the ClC chloride channels known as barttin. The second case was characterized by hypocalciuria and hypomagnesemia, polyuria and nicturia. The genetic analysis revealed a mutation for the gene encoding the $\text{Na}^+\text{-Cl}^-$ cotransporter and the diagnosis of Gitelman's syndrome was formulated. We present experimental and clinical evidence to explain, at the molecular level, the differences in calcium and magnesium homeostasis in the two cases. Moreover, we propose different causes to justify the pathogenesis of hypokalemia and the related metabolic alkalosis. (G Ital Nefrol 2004; 21: 73-83)

KEY WORDS: *Gitelman's syndrome, Bartter's syndrome, Metabolic alkalosis, Hypokalemia*