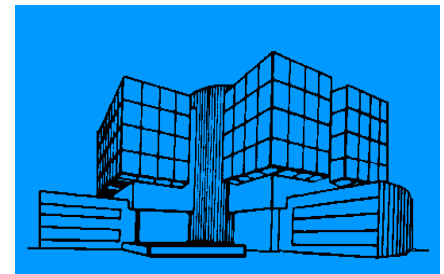
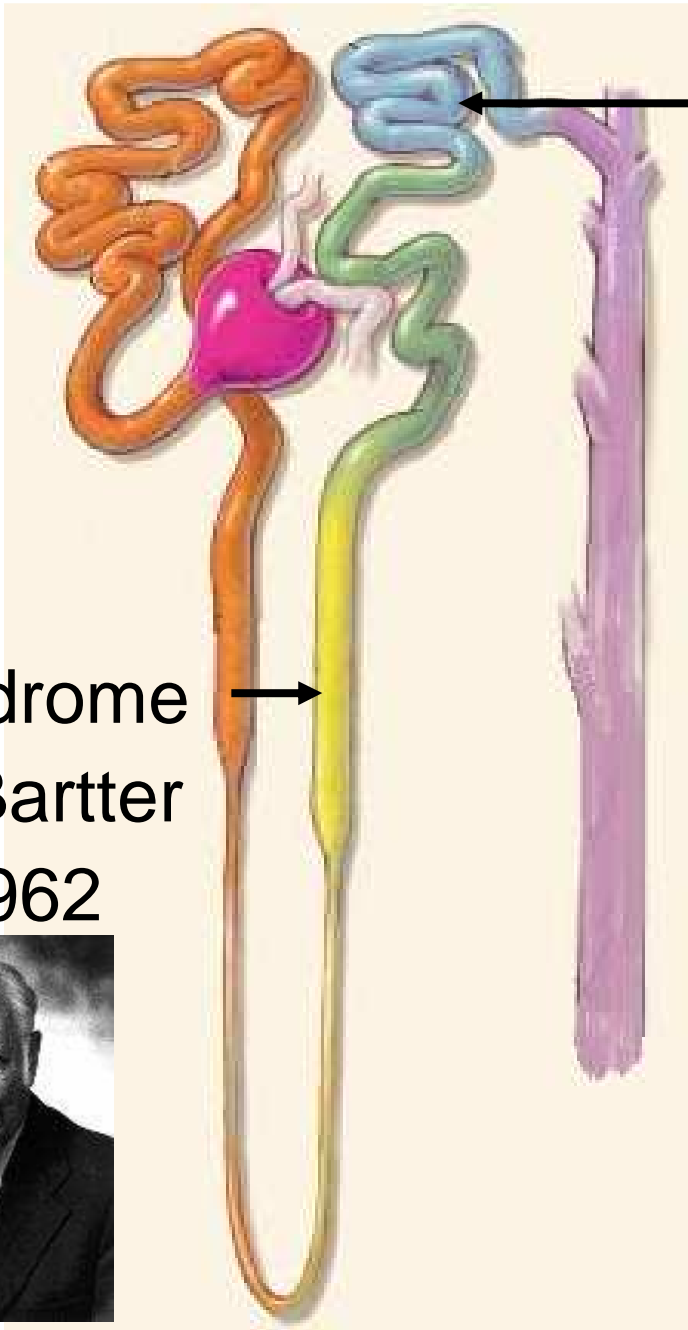


# **Les syndromes de Bartter et de Gitelman**

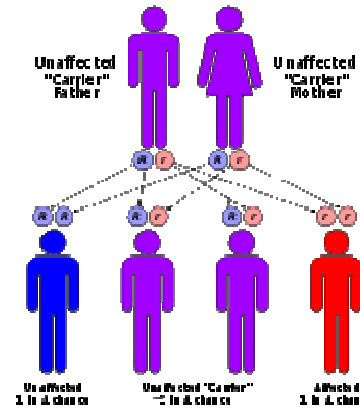
**B. Llanas  
Hôpital des enfants-Bordeaux  
Centre des maladies rénales du Sud Ouest**



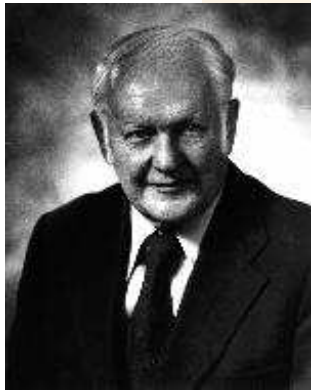


Syndrôme  
de Gitelman  
1965

### Tubulopathies AR rares

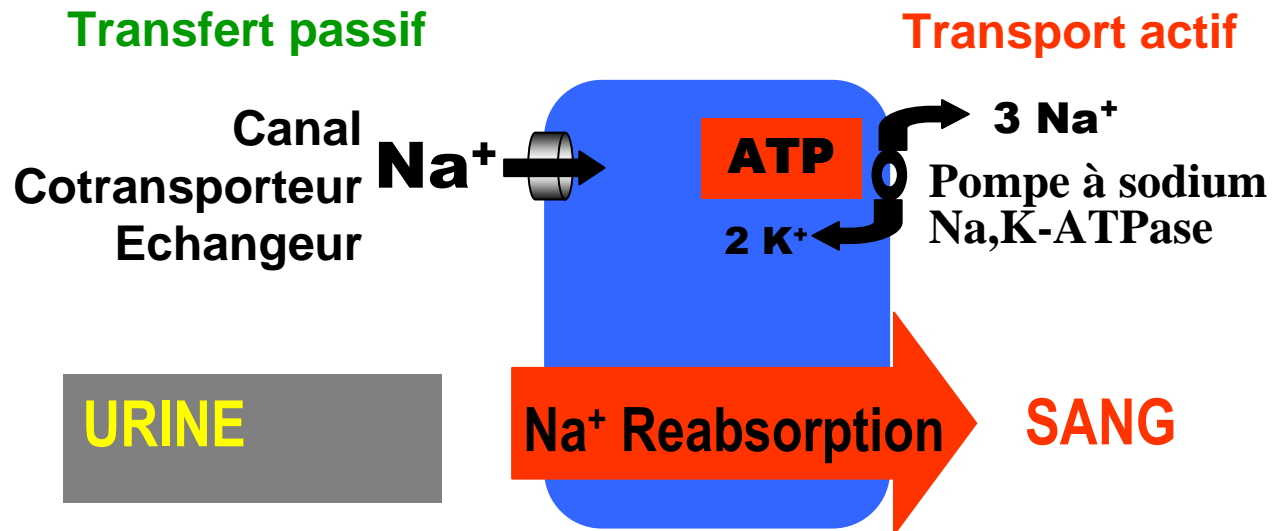


Syndrôme  
de Bartter  
1962



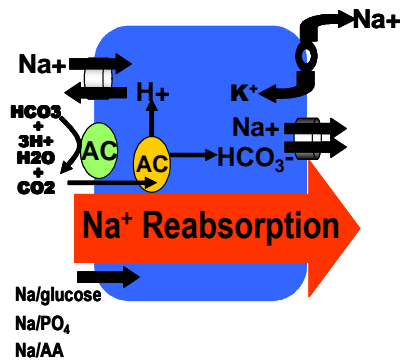
Dysfonctionnement primaire  
de la réabsorption du Na

# Organisation moléculaire de la réabsorption du sodium

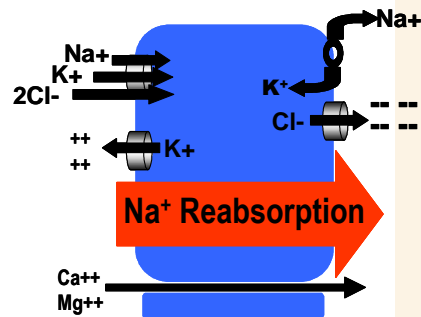


# Segmentation de la réabsorption tubulaire du sodium

**TCP 60%**



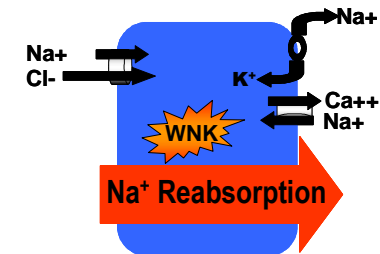
**AH 30%**



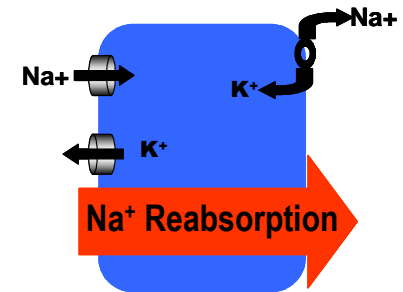
**COTRANSPORTEUR  
Na, K, 2Cl**

**TCD 7%**

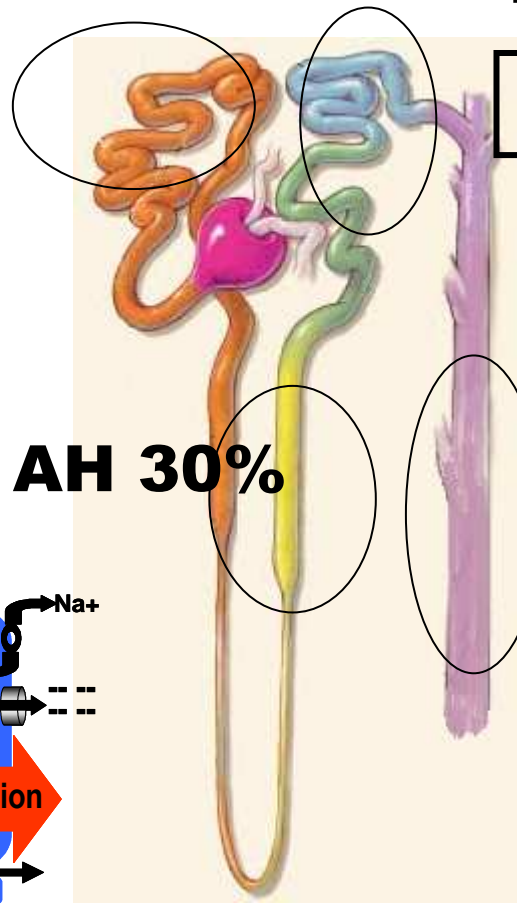
**COTRANSPORTEUR  
Na, Cl**



**EPITHELIAL  
SODIUM CHANNEL**

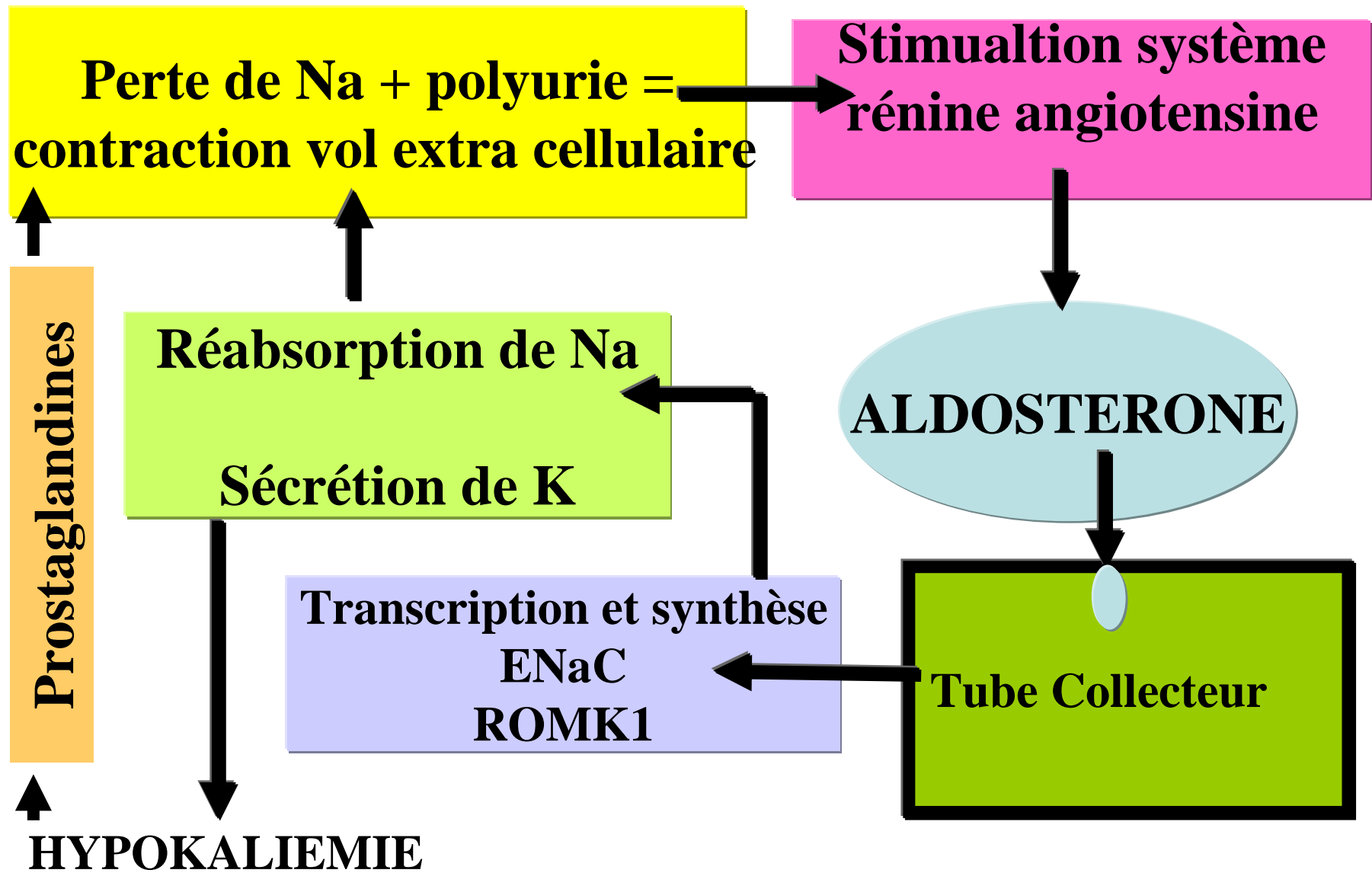


**Tube collecteur 0 - 3%**



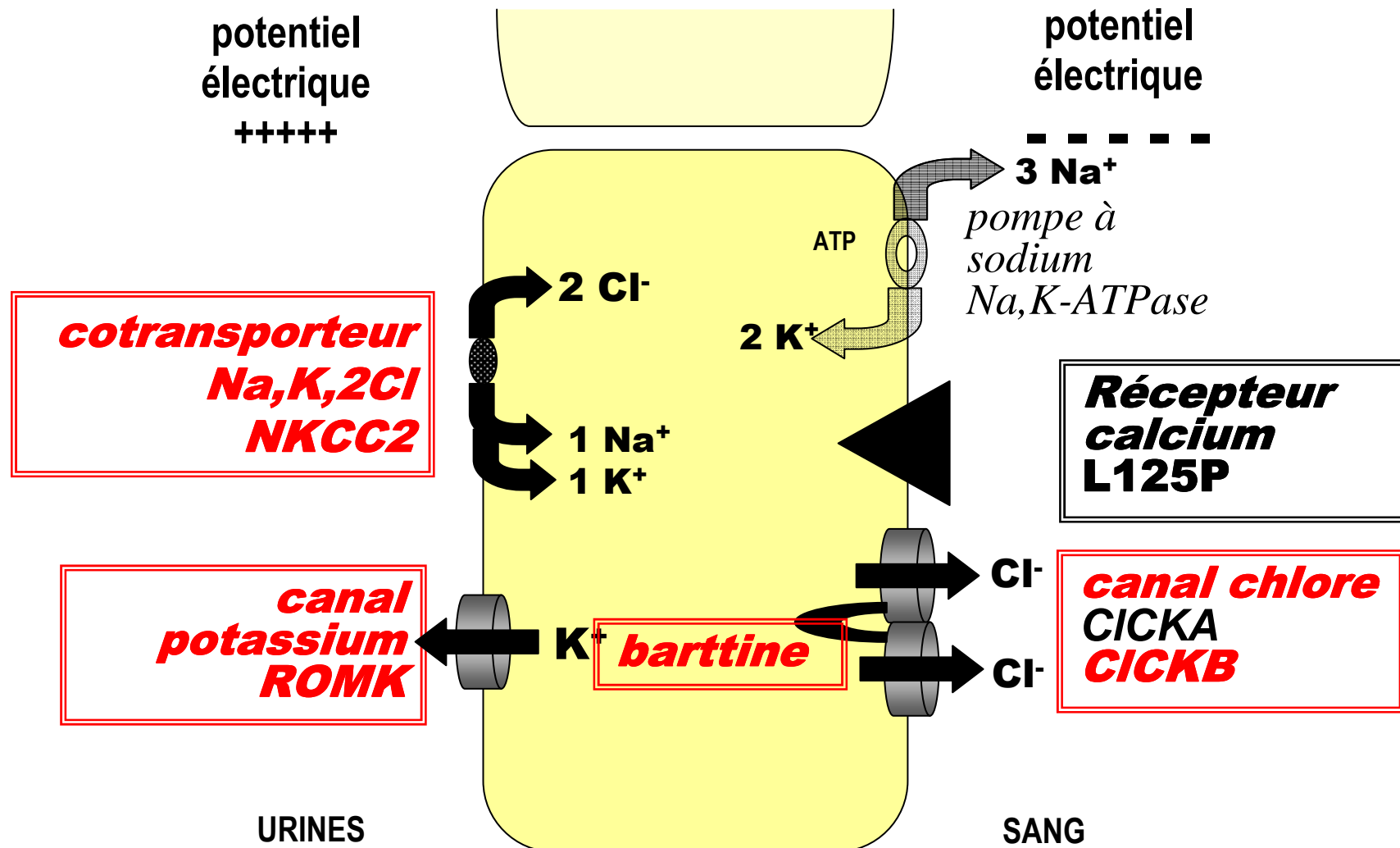
# Régulation de la réabsorption du sodium

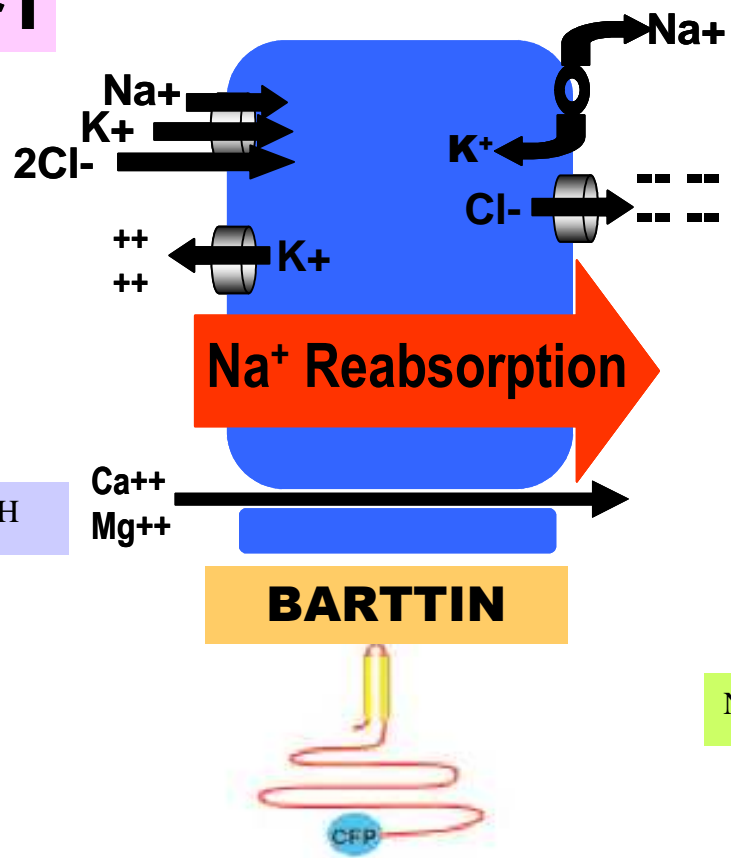
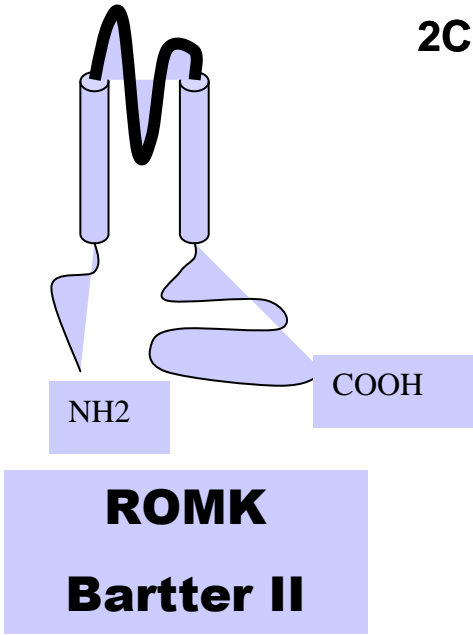
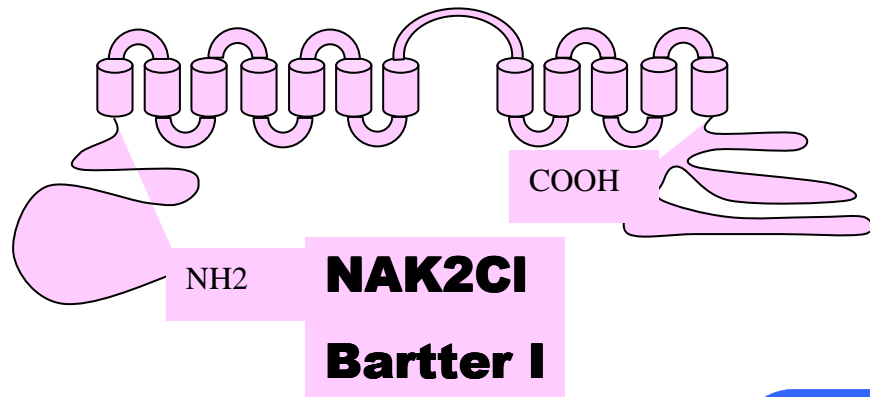
- Système des prostaglandines
- Système rénine angiotensine aldostérone
- Feed back tubulo glomérulaire
- Sécrétion d'hormone anti diurétique ADH
- Activation du récepteur calcium
- Polyurie
- Déshydratation, alcalose hypokaliémique
- Vasoconstriction
- Polyurie
- Hypercalciurie



# Syndrome de Bartter

## Trouble primaire perte de sel





Il n'existe pas de corrélation absolue phénotype / génotype

# Syndrome de Bartter néonatal

## Mutations ROMK et NaK2Cl

- A la naissance
  - Polyhydramnios (24 -30 SA)
  - Prématurité
  - Polyurie, déshydratation
  - Hypercalciurie et néphrocalcinose précoce
- En dehors de la période néonatale
  - Retard de croissance
  - Déshydratation

# Syndrome de Bartter classique

## Mutations du CLCNKB

- Parfois ATCD de prématurité
- Début des signes dans la deuxième année
  - Polyurie, retard de croissance
  - Fatigabilité, crampes
  - Intolérance à la chaleur

# Syndrome de Bartter

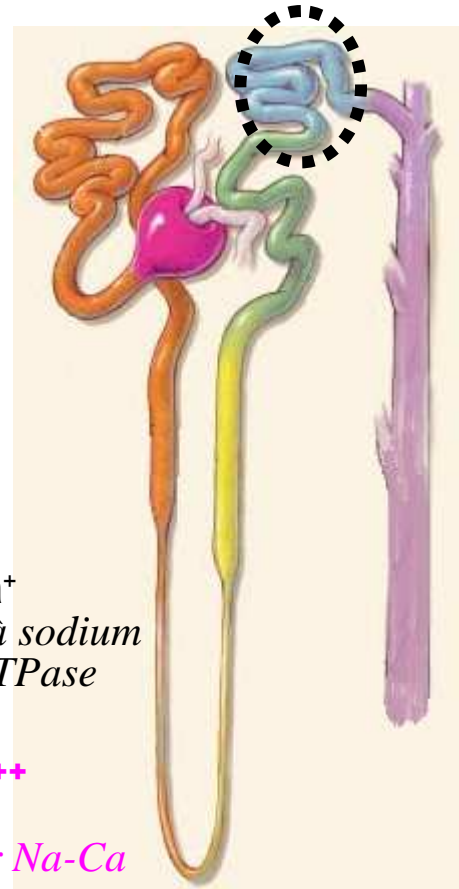
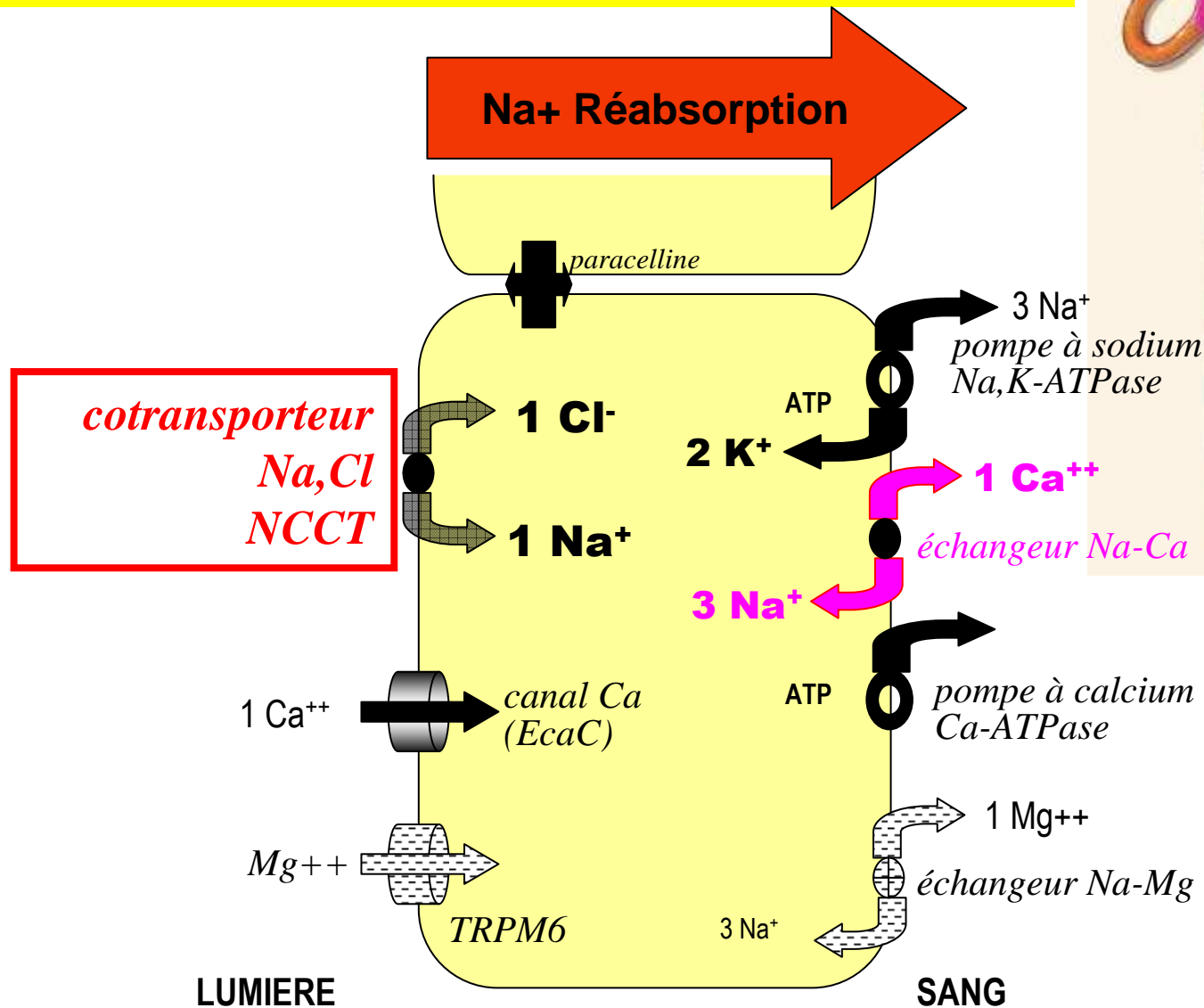
## La biologie

- Alcalose
- Hypochlorémie
- Hypokaliémie
- Augmentation de l'activité rénine angiotensine
  
- Hypercalciurie variable

# Traitement Syndrome de Bartter

- Alimentation très salée
- Supplémentation en KCl
- Inhibiteurs des prostaglandines
  - Indométhacine
  - Ibuprofène
  - Kétoprofen

# Syndrome de Gitelman



# Le syndrome de Gitelman

- Le plus souvent asymptomatique
- Episodes de fatigabilité et de tétanie
- Constipation
- Chondrocalcinose parfois
- Alcalose hypokaliémique
- Hypocalciurie
- Hypomagnésémie
- Parfois association : *même anomalie moléculaire ?*
  - Retard de croissance
  - Déficit en GH
  - Comitialité

# Traitement Syndrome de Gitelman

- Alimentation très salée
- Supplémentation en KCl
- Supplémentation en Mg

# Paramètres de surveillance

- Courbes de poids, taille, périmètre cranien
- Volume extracellulaire
  - Protides totaux
  - Natrémie
  - Kaliémie, bicarbonatémie
  - Rénine + aldostérone plasmatiques
- Rapport Ca/créatinine urinaire
- Filtration glomérulaire: créatininémie, Cr EDTA
- PBR (>10 ans d'indométhacine)

# Conclusions : problèmes non résolus

- **Relative hétérogénéité clinique et biologique**
- **Meilleure compréhension physiopathologique mais ...**
- **Traitements restent symptomatiques**



*Merci de votre attention*

