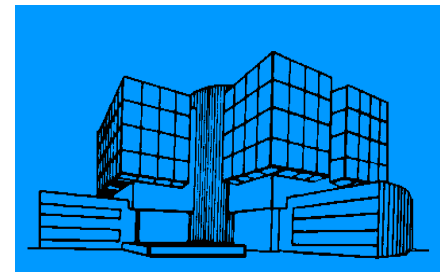
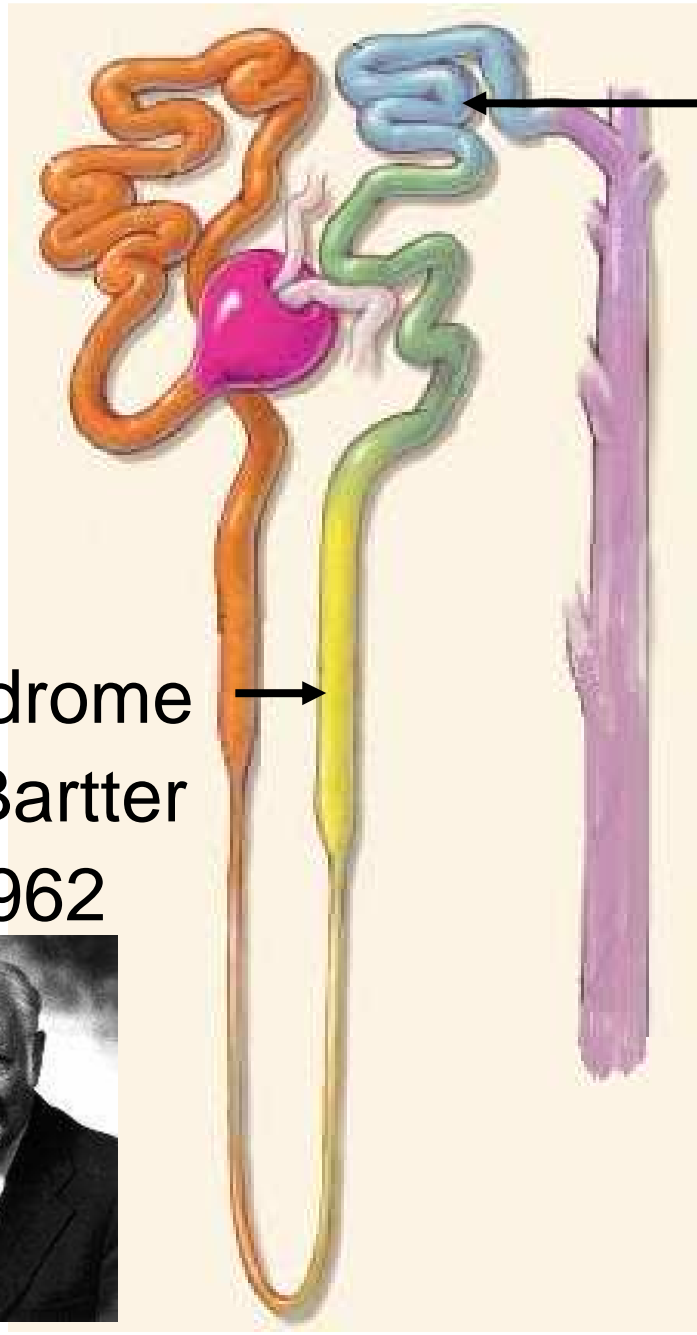


Les syndromes de Bartter et de Gitelman

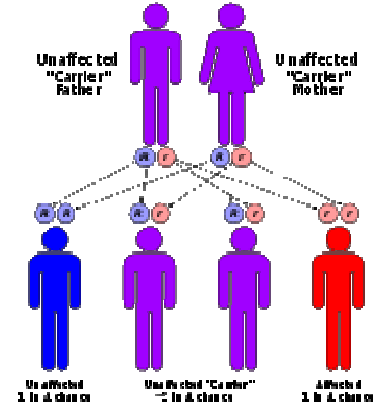
**B. Llanas
Hôpital des enfants-Bordeaux
Centre des maladies rénales du Sud Ouest**



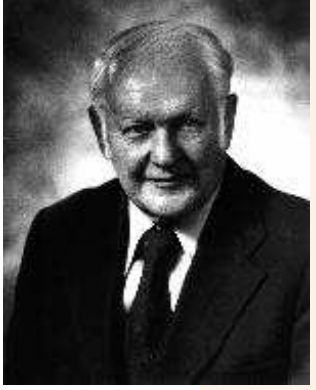


Syndrome de Gitelman 1965

Tubulopathies AR rares

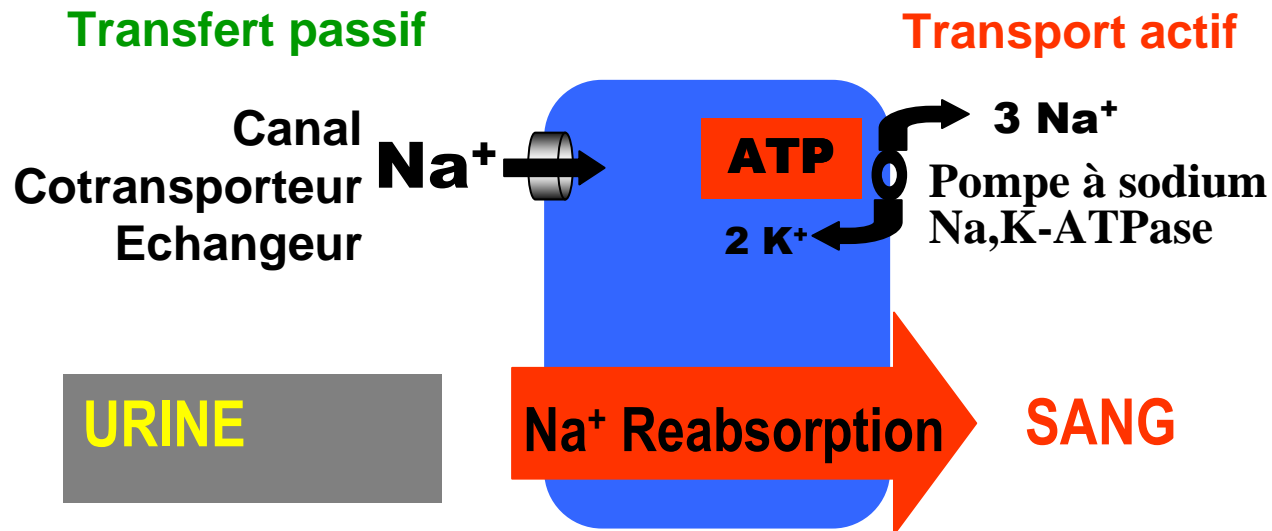


Syndrome de Bartter 1962



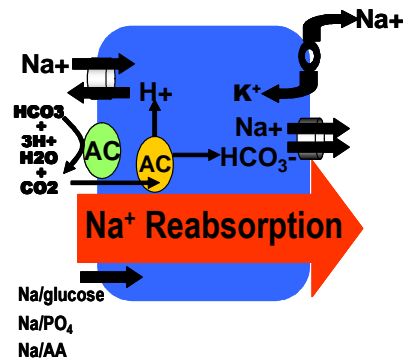
Dysfonctionnement primaire de la réabsorption du Na

Organisation moléculaire de la réabsorption du sodium

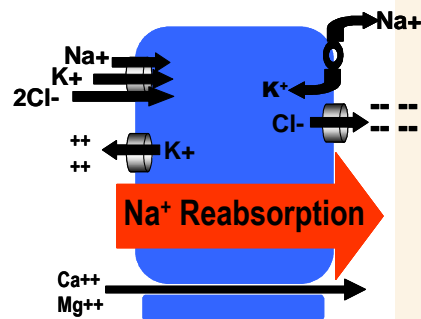


Segmentation de la réabsorption tubulaire du sodium

TCP 60%



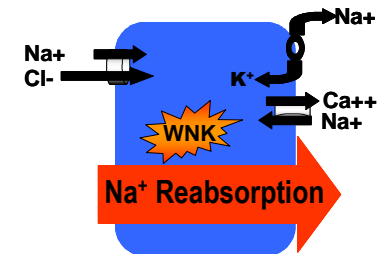
AH 30%



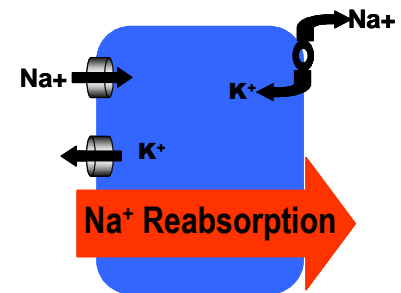
COTRANSPORTEUR Na, K, 2Cl

TCD 7%

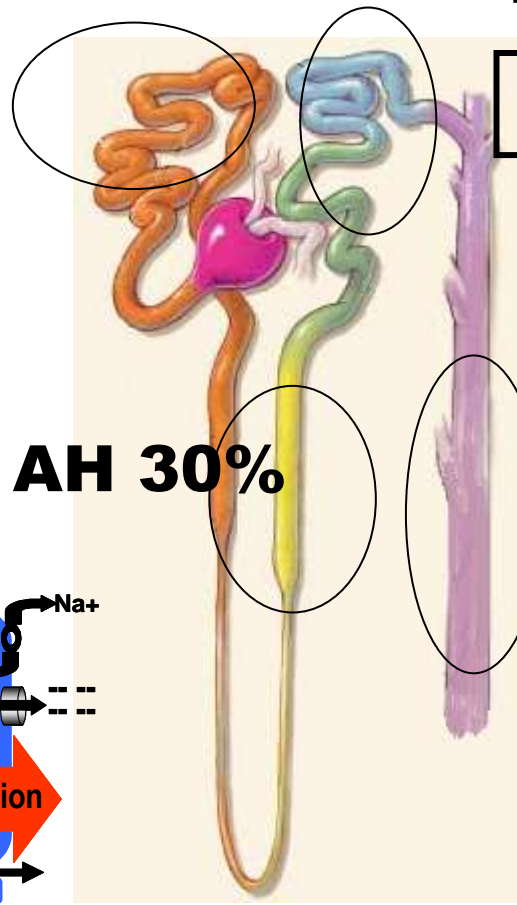
COTRANSPORTEUR Na,Cl



EPITHELIAL SODIUM CHANNEL

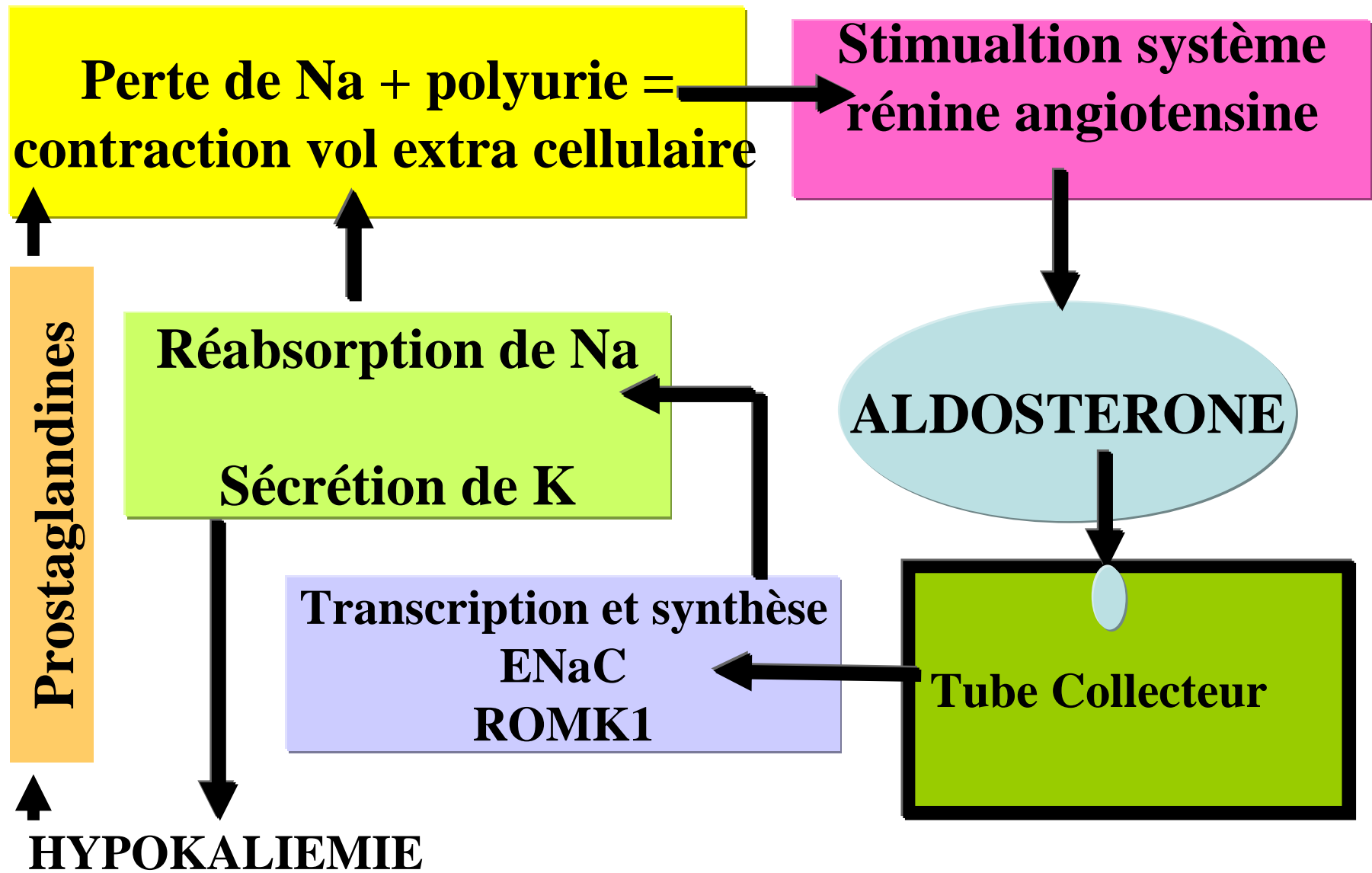


Tube collecteur 0 - 3%



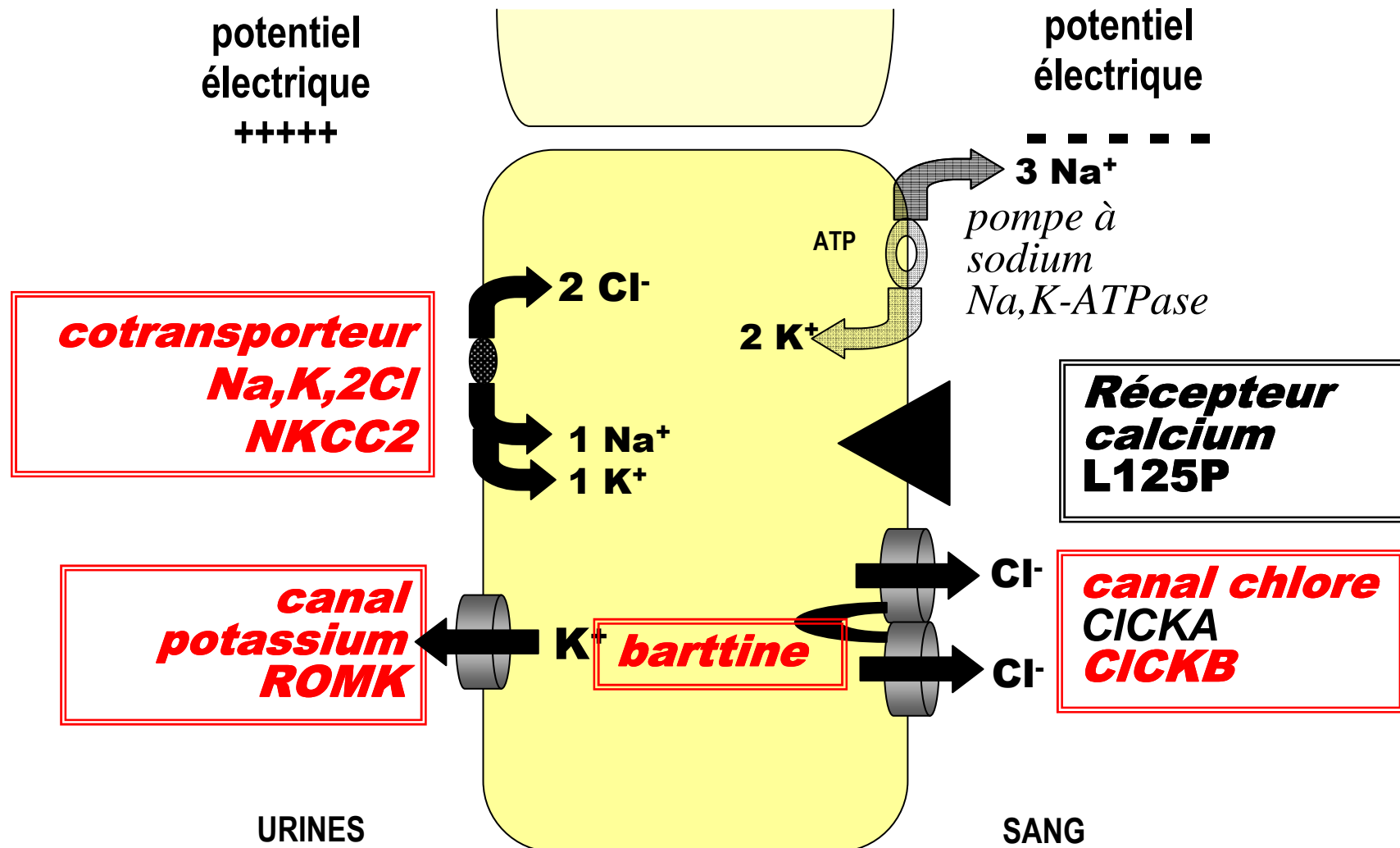
Régulation de la réabsorption du sodium

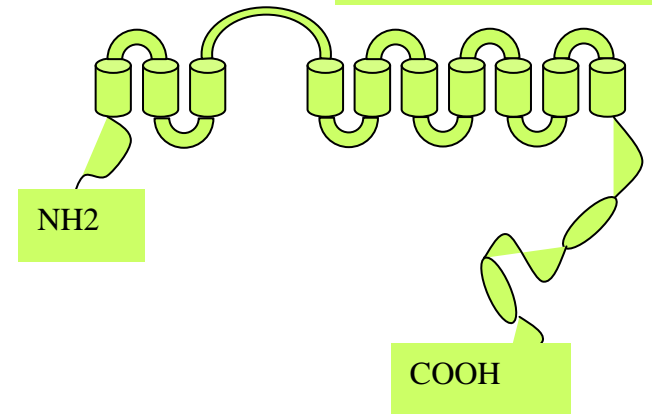
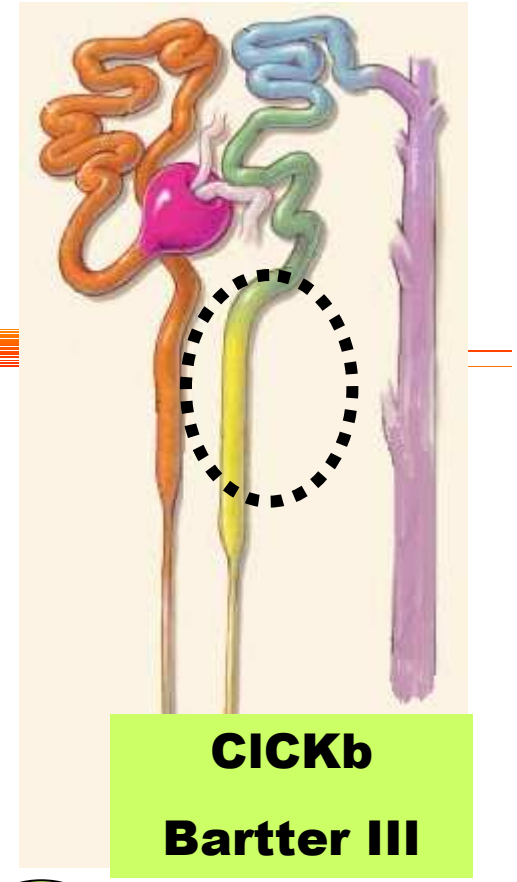
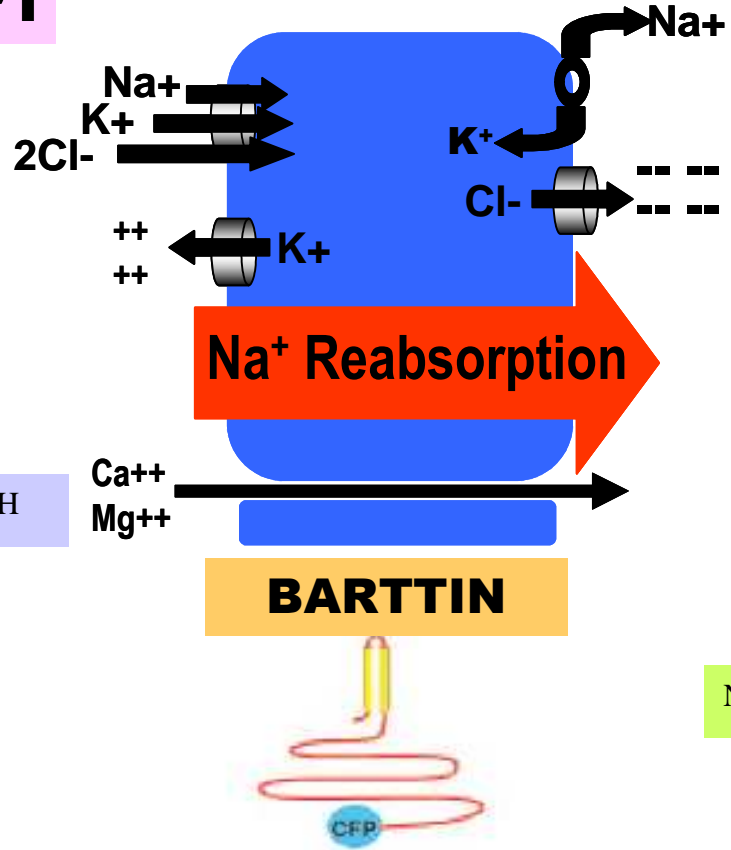
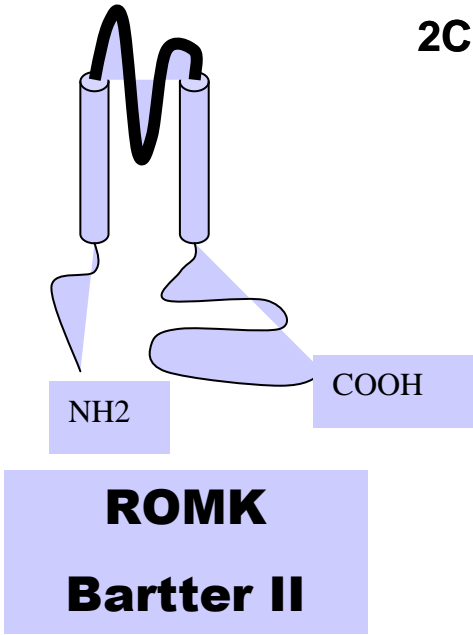
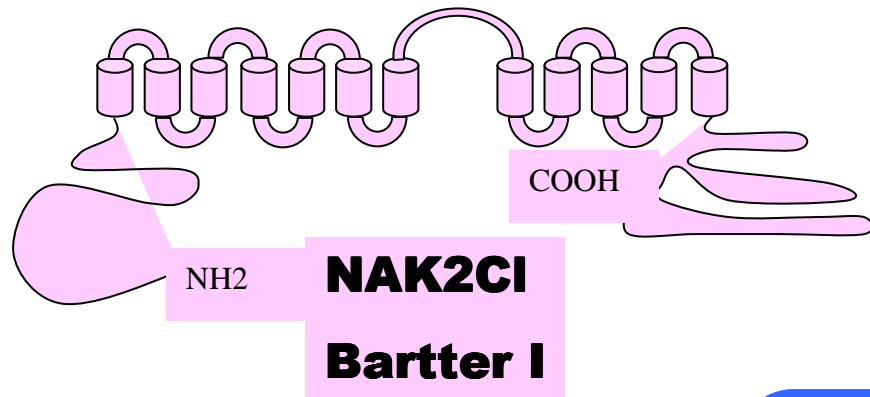
- Système des prostaglandines
- Système rénine angiotensine aldostérone
- Feed back tubulo glomérulaire
- Sécrétion d'hormone anti diurétique ADH
- Activation du récepteur calcium
- Polyurie
- Déshydratation, alcalose hypokaliémique
- Vasoconstriction
- Polyurie
- Hypercalciurie



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

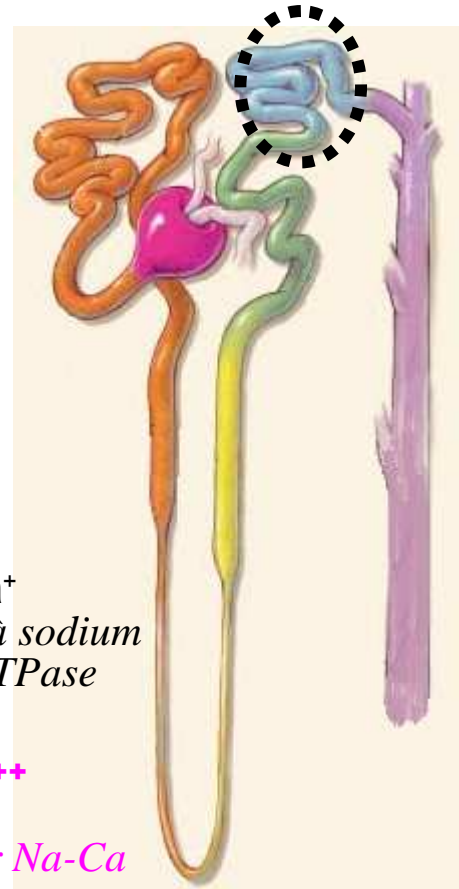
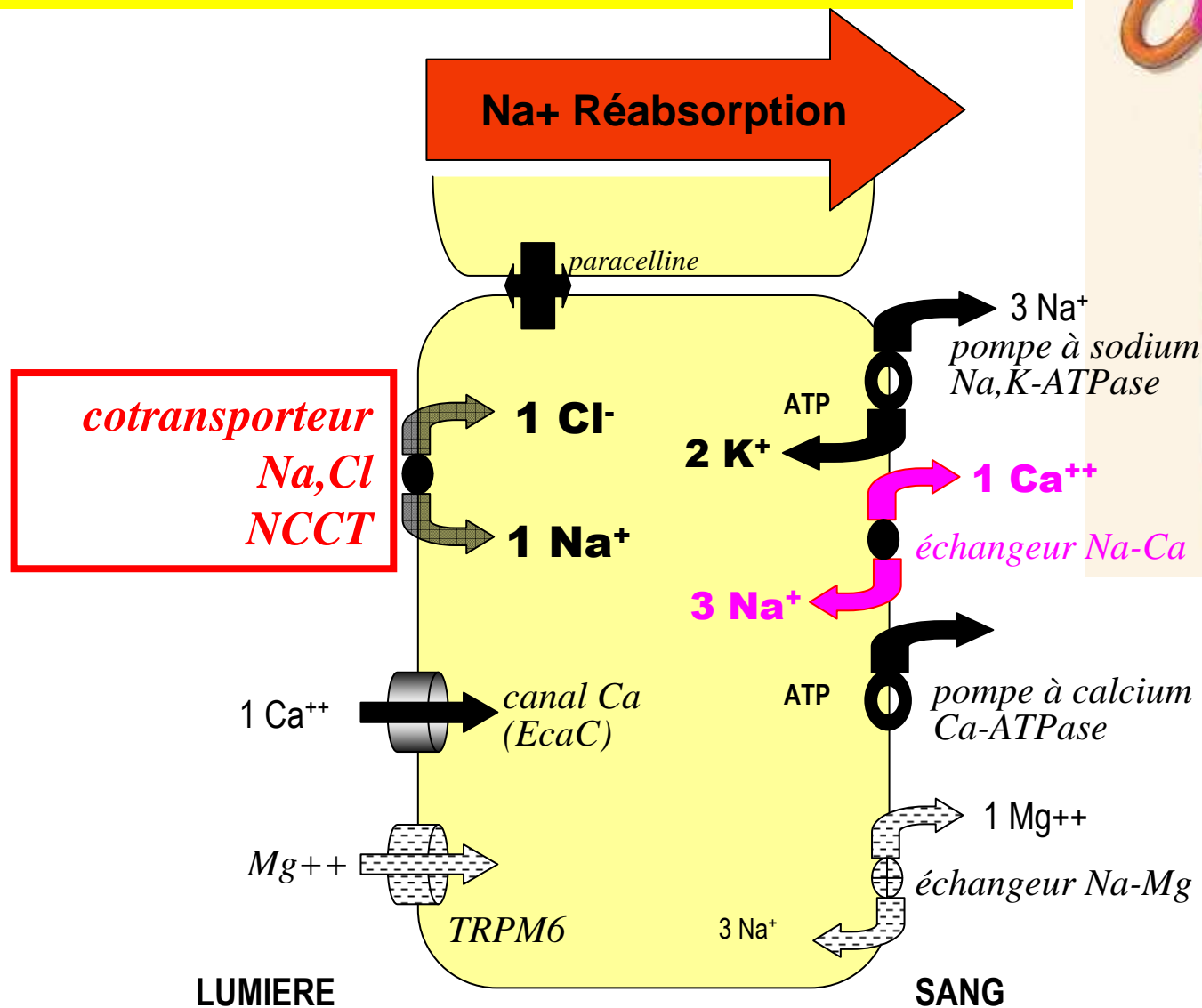
- Alcalose
- Hypochlorémie
- Hypokaliémie
- Augmentation de l'activité rénine angiotensine

- 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

