Journal of african clinical cases and reviews / Journal africain des cas cliniques et revues

www.jaccrafrica.com ISSN 2712-6412 Open access

Jaccr Children's Health

Cas clinique

Syndrome de Gitelman : à propos d'un cas au service de pédiatrie de l'hôpital principal de Dakar

Gitelman syndrome: a case report in the pediatric service of principal hospital of Dakar

MA Seck[1], AD Nakoulima[1], K Fall[1], M Fall[1], T Niang[1], MD Mbacke[1], AA Ndongo[2], AI Goumba[1], Y Keita[2]

Résumé

Introduction : Le syndrome de Gitelman est une tubulopathie héréditaire par anomalie de réabsorption du sodium au niveau du tube contourné distal. Cas clinique : Nourrisson de sexe masculin âgé d'un mois 13jours, avec consanguinité parentale, a été admis pour déshydratation sévère et dénutrition. Biologiquement, on retrouve une hyponatrémie, une hypokaliémie, une hypomagnésémie à 7 mg/l ; le pH sanguin est de 7,54. Le rapport calciurie/ créatinurie est de 0,15. La rénine plasmatique et l'aldostéronémie sont élevées. Le diagnostic de syndrome de Gitelman a été retenu. Le traitement a été une réhydratation, une supplémentation sodée, potassique et en magnésium ; l'ibuprofène et la spironolactone ont été administrés. L'évolution a été marquée par le décès du patient.

Conclusion : Le syndrome de Gitelman peut se manifester chez le nourrisson tout comme le syndrome de Bartter. Nos faibles moyens constituent les limites pour un diagnostic précoce et donc une prise en charge efficiente.

Mots-clés : syndrome de Gitelman, hypokaliémie, hypomagnésémie, hypocalciurie, nourrisson

Abstract

Introduction: Gitelman's syndrome is an inherited tubulopathy due to an anomaly of sodium reabsorption at in the distal convoluted tube.

Clinical case: a one month and 13 days old male infant, with parental consanguinity was admitted for severe dehydration and undernutrition. Biological tests showed an hyponatremia, an hypokaliemia and an hypomagnesemia at 7 mg / l; the blood pH is 7.54. The calciuria/creatinuria ratio is 0.15. Plasma renin activity and aldosteronemia were elevated. The diagnosis of Gitelman syndrome was retained. Treatment consisted of rehydration,

sodium, potassium and magnesium supplementation; ibuprofen and spironolactone were also administered. The evolution was marked by the patient's death.

Conclusion: Gitelman syndrome is a disease that can manifest in infants in the same way as Bartter syndrome. Our low medical resources limit early diagnosis and therefore treatment.

Keywords: Gitelman syndrome, hypokaliemia, hypomagnesemia, hypocalciuria, infant.

Introduction

Le syndrome de Gitelman est une tubulopathie héréditaire par anomalie de réabsorption du sodium au niveau du tubule contourné distal[1. Décrit la première fois par H.J. Gitelman en 1966, c'est une maladie autosomique récessive rare ; la prévalence varie selon les auteurs, certains estiment la prévalence à un cas sur un million d'habitants, d'autres l'estiment à 25 par million d'habitants[2]. Sur le plan clinique, il est le plus souvent asymptomatique, ce qui explique que son diagnostic puisse être totalement fortuit. Le trouble se manifeste rarement avant l'âge de 6 ans, souvent à l'adolescence voire à l'âge adulte ; cela est expliqué par la présence de nombreuses formes asymptomatiques ou pauci symptomatiques[1,3].

Nous rapportons un cas précoce chez un nourrisson reçu au service de pédiatrie de l'hôpital principal de Dakar.

Cas clinique

Il s'agit d'un nourrisson de sexe masculin âgé d'1 mois 13jours, né d'une mère de 29 ans IIG IIP et d'un père de 59ans avec notion de consanguinité parentale au premier degré (figure 1).

Les antécédents familiaux ont retrouvé une notion de décès du premier enfant en période néonatale d'une cause non déterminée. La grossesse a été bien suivie avec un bilan biologique maternel normal. L'accouchement s'est fait par césarienne prophylactique pour cause d'hydramnios. Il est eutrophique à la naissance et la vaccination est à jour. L'allaitement est exclusivement maternel avec avidité au sein signalée par la mère.

Il a été admis pour une diarrhée liquidienne, des vomissements, un refus de téter évoluant depuis 10 jours. L'examen a mis en évidence une déshydratation sévère, un retard pondéral avec un poids à 3460g (-3 Z-score), une taille est normale à 53cm (entre 0 et -1 Z-score). Les examens biologiques ont permis de mettre en évidence une hyponatrémie à 106 mmol/l, une hypokaliémie à 1,4 mmol/l avec une fonction rénale normale. La prise en charge initiale a consisté en une réhydratation intraveineuse avec correction des troubles ioniques. Au troisième jour d'hospitalisation, le patient a présenté des crises convulsives tonico-cloniques et des crises de tétanie. La tension artérielle est normale à 90/60 mmHg et on note une polyurie avec une diurèse variant de 4 à 8 ml/kg/heure. Sur le plan biologique, la persistance des troubles ioniques est notée ; la calcémie et la phosphorémie sont normales de même que la cortisolémie. L'échographie abdominale n'a montré aucune anomalie morphologique rénale. Devant la récidive de ces troubles malgré leurs corrections répétées, le diagnostic de tubulopathie rénale est suspecté. La gazométrie artérielle a permis de mettre en évidence une alcalose métabolique avec un pH à 7,54 et des bicarbonates à 34,3 mmol/l. Le taux de rénine est élevé avec des valeurs supérieures à 7000pg/ml. Le dosage de l'aldostérone dans le sang a révélé un taux à 2109 pg/ml. Une hypomagnésémie à 7 mg/l et une hypocalciurie avec un rapport calcium urinaire/ créatinine urinaire à 0,15 ont été retrouvées permettant de retenir ainsi le diagnostic le syndrome de Gitelman. Un traitement par l'ibuprofène à 30mg/kg/j, la spironolactone à 3mg/kg/j en plus des apports sodés additionnels à 7 mEq/kg/j et des apports potassiques à 5 mEq/kg/j est initié. Une supplémentation en magnésium en raison de 6mg/kg est également débutée. L'évolution a été marquée par une réponse thérapeutique insatisfaisante avec persistance de l'hypokaliémie et de l'hypomagnésémie. Une discrète prise pondérale avec une diurèse inchangée a été notée (figure 2).

L'électrocardiogramme montrait un tracé avec un intervalle QT dans les normes. On notait l'apparition d'une cataracte bilatérale à 2 mois d'hospitalisation et d'une hypocalcémie à 50 mg/l. Cette évolution fut émaillée de complications à type d'infection nosocomiale sévère à Klebsiella pneumoniae entrainant le décès du patient dans un tableau de défaillance multiviscérale.

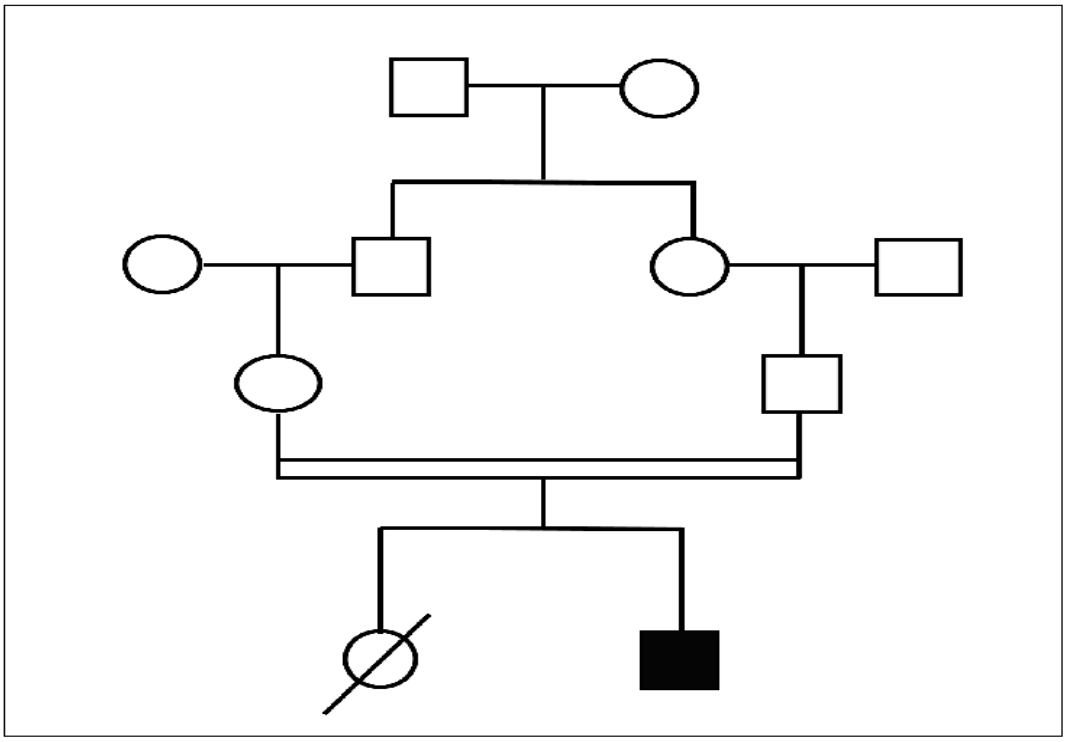


Figure 1 : arbre généalogique du patient.

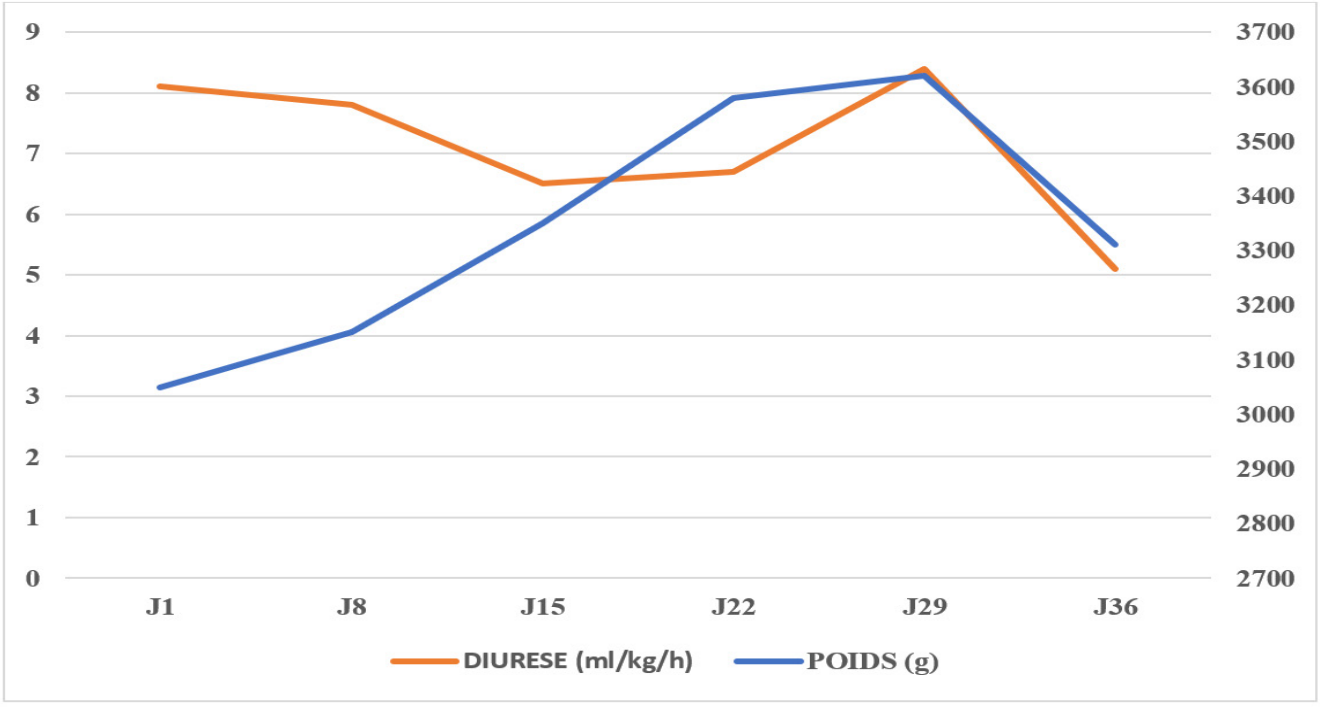


Figure 2 : évolution pondérale et de la diurèse sous traitement

Discussion

La prévalence du syndrome de Gitelman est estimée à 1/40 000 dans le monde[4].

En Afrique, un seul cas pédiatrique a été publié dans la littérature en Tunisie [5]; dans la zone subsaharienne la revue de la littérature n'a, à ce jour, retrouvé aucune donnée concernant cette pathologie. Ceci pourrait s'expliquer par leurs ressources limitées en termes d'explorations paracliniques dans les tableaux évocateurs de tubulopathie.

Le syndrome de Gitelman est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. Une notion de consanguinité parentale a été retrouvée chez le patient avec un décès de cause non élucidée de l'ainé de la fratrie. Le conseil génétique dans ce contexte aurait été d'un intérêt capital par rapport au risque d'atteinte de la descendance.

L'hydramnios pourrait traduire une polyurie fœtale de la même manière que l'avidité au sein peut être interprétée comme le signe de la polydipsie néonatale. Ainsi, deux tubulopathies sont responsables d'une perte de sel avec alcalose métabolique hypokaliémiante : les syndromes de Bartter et de Gitelman. Ces entités présentent des différences tant cliniques, biologiques que moléculaires (tableau I).

Tableau I : comparaison des caractères des syndromes de Bartter et Gitelman

Signe	Syndrome de Bartter	Syndrome de Gitelman
Site du défaut rénal	Branche large ascendante de l'anse de Henlé	Tube contourné distal
Age de présentation	In-utéro à la petite enfance	Enfance, adolescence, adulte
Symptômes neuromusculaires (tétanie, faiblesse musculaire)	Absent ou rare	++
Polyurie	+++	+
Retard de croissance	+++	_
Magnésémie	Normale ou rarement diminuée	Toujours diminuée
Excrétion urinaire du calcium	Normale ou augmentée avec souvent néphrocalcinose	Diminuée
Mutation génétique	NKCC2, KCNJ1, BSND	SLC12A3, CLCNKB

L'hypocalciurie est rattachée à une réabsorption stimulée proximale de sodium et de calcium. La perte rénale de magnésium a été récemment rapportée à l'inhibition de l'expression de TRPM6, qui est nécessaire à la réabsorption distale de magnésium [6].

Les explorations ont été limités par les faibles ressources des parents. Ceci explique que les investigations biologiques soient retardées et que la confirmation génétique onéreuse ne soit pas réalisée. De plus, l'analyse moléculaire n'est pas disponible dans notre pays, le prélèvement aurait été envoyé en France au travers d'un laboratoire privé local. Ceci rend difficile toute exploration génétique des maladies rares, indispensable au diagnostic définitif malgré un tableau clinico-biologique très évocateur.

L'âge d'apparition des manifestations du syndrome de Gitelman est variable en pédiatrie. En effet, en Tunisie, un cas a été décrit chez une fille de 12ans par Chabchoub et al. [5]. De même, Andrés-Otero et al ont rapporté un cas similaire chez une fille de 4 ans en Espagne [7].

La prise en charge immédiate consiste à corriger la déshydratation (compensation hydrique supérieure à 300ml/kg/j) et les troubles hydroélectrolytiques (supplémentation sodée, potassique pour une kaliémie ≥ 3 mmol/l et en magnésium et cela à vie) par voie parentérale puis entérale [8. Cependant, les volumes importants à apporter peuvent compromettre l'utilisation de la voie entérale. Les diurétiques d'épargne potassique (amiloride, spironolactone) permettent de limiter l'hypokaliémie. Un inhibiteur de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IECA) permet également de limiter les pertes potassiques, toutefois il ne doit pas être utilisé en première intention [5]. Le retard de croissance des syndromes de Bartter–Gitelman peut être considérablement atténué sous anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) [4].

Le pronostic de cette pathologie est favorable en cas de prise en charge adaptée notamment par la supplémentation. La complication majeure en termes de pronostic fonctionnel à l'âge adulte est la chondrocalcinose parce que l'hypomagnésémie favorise la formation de cristaux de pyrophosphate de calcium dans les articulations et la sclérotique [9-11]. On peut également noter des complications cardiaques car la déplétion en potassium et magnésium entraine un allongement de l'espace QT exposant à des troubles du rythme ventriculaire [12-13].

Notre patient a été réhydraté, supplémenté en sodium, potassium et magnésium. Il a également bénéficié d'un traitement à base d'ibuprofène et de spironolactone. L'ECG a été normale. Toutefois, malgré ce traitement, la prise pondérale a été timide et il n'y a pas eu de changement notoire de la diurèse. L'hypomagnésémie peut entraîner un défaut de sécrétion de la parathormone (PTH) par les glandes parathyroïdes mais peut aussi entraîner une résistance à l'action périphérique (osseuse et rénale) de la PTH [14]. Ceci entraine une hypocalcémie secondaire responsable de la modification du cristallin aboutissant à une cataracte [15].

La longue période d'hospitalisation du nourrisson, son âge très jeune et la dénutrition ont favorisé la survenue d'une infection nosocomiale par une bactérie multirésistante entrainant le décès du nourrisson.

Conclusion

Le syndrome de Gitelman est une tubulopathie héréditaire souvent diagnostiquée à l'âge adulte pouvant se manifester à une période précoce dans l'enfance. Le diagnostic différentiel principal est le syndrome de Bartter duquel il se distingue principalement par une hypomagnésémie et une hypocalciurie. La confirmation est génétique. Cette batterie d'explorations biologiques pointus est difficile à réaliser car le plateau technique est insuffisant dans le contexte subsaharien d'exercice. La place du conseil génétique encore au stade embryonnaire dans notre pratique est à élargir. La prise en charge est symptomatique par une supplémentation à vie notamment en potassium et en magnésium. Une meilleure connaissance de cette pathologie et un renforcement de nos ressources permettrait une prise en charge précoce et adaptée améliorant ainsi le pronostic des malades.

Mention éthique : le consentement éclairé des parents a été obtenu pour la publication du cas.

***Correspondance :**

Mame Aïta SECK

aitaseckmed@gmail.com

Disponible en ligne : 22 Septembre 2026

1 : Hôpital Principal de Dakar, hôpital d'instructions militaires des armées, 1 avenue Nelson Mandela, Dakar, Sénégal

2 : Hôpital Aristide Ledantec, Université Cheikh Anta Diop de Dakar, 30 Avenue Pasteur, Dakar, Sénégal

© Journal of african clinical cases and reviews 2026

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

[1] Knoers NV, Levtchenko EN. Gitelman syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2008;3:22.

[2] Gitelman HJ, Graham JB, Welt LG. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia. Trans Assoc Am Physicians. 1966;79:221-35.

[3] Ferraro F, Debruxelles P, Massard A, et al. Le syndrome de Gitelman : une cause rare d'hypokaliémie-hypomagnésémie de l'enfant. Arch Pediatr. 1996;3:293-4.

[4] Blanchard A, Courand PY, Livrozet M, Vargas-Poussou R. Syndromes de Bartter-Gitelman. Néphrol Ther. 2020;16(4):233-43.

[5] Chabchoub RBA, Maaloul I, Gargouri L, Ghanmi O, Maalej B, Elloumi S, et al. Le syndrome de Gitelman : à propos d'une observation pédiatrique et revue de la littérature. J Pediatr Pueric. 2011;24:13-7.

[6] Nijenhuis T, Vallon V, van der Kemp AW, Loffing J, Hoenderop JG, Bindels RJ. Enhanced passive Ca2+ reabsorption and reduced Mg2+ channel abundance explains thiazide-induced hypocalciuria and hypomagnesemia. J Clin Invest. 2005;115:1651-8.

[7] Andrés-Otero MJ, Ansón-Manso M, Puente-Lanzarote JJ. Síndrome de Gitelman en un paciente pediátrico: a propósito de un caso. Rev Lab Clin. 2017;10(4):208-11.

[8] Brochard K. Syndromes de Bartter et Gitelman. Arch Pediatr. 2015;22(5):46-7.

[9] Richette P, Ayoub G, Lahalle S, Vicaut E, Badran AM, Joly F. Hypomagnesemia associated with chondrocalcinosis: a cross-sectional study. Arthritis Rheum. 2007;57:1496-501.

[10] Della Siega P, Picco L, Quartuccio L, Bassetti M, De Vita S. Gitelman syndrome disclosed by calcium pyrophosphate deposition disease: early diagnosis by ultrasonographic study. Reumatismo. 2016;68:53-5.

[11] Bourcier T, Blain P, Massin P, Grunfeld JP, Gaudric A. Sclerochoroidal calcification associated with Gitelman syndrome. Am J Ophthalmol. 1999;128:767-8.

[12] Scognamiglio R, Negut C, Calò LA. Aborted sudden cardiac death in two patients with Bartter's/Gitelman's syndromes. Clin Nephrol. 2007;67:193-7.

[13] Foglia PE, Bettinelli A, Tosetto C, et al. Cardiac work up in primary renal hypokalemia-hypomagnesemia (Gitelman syndrome). Nephrol Dial Transplant. 2004;19:1398-402.

[14] Marmouch H, Lassoued N, Cermitil S, et al. Hypomagnésémie à l'origine d'une hypocalcémie réfractaire. Ann Endocrinol (Paris). 2018;79(4):420.

[15] Qin V, De Potter P, Fortunati M. Cataracte métabolique sur hypoparathyroïdie : à propos d'un cas. J Fr Ophtalmol. 2017;40:125-6.

Pour citer cet article

MA Seck, AD Nakoulima, K Fall, M Fall, T Niang, MD Mbacke et al. Syndrome de Gitelman : à propos d'un cas au service de pediatrie de l'hopital principal de Dakar. Jaccr Children's Health 2026; 2(3): 13-18

https://doi.org/10.70065/2623.jaccrChildhealth.001L012209