



NEPHROLOGISCHE AMBULANZ
Center for Rare Kidney Diseases (CeRKiD)
Zentrum für seltene Nierenerkrankungen
Campus Charité Mitte

SPEZIALSPRECHSTUNDE
Gitelman-/Bartter-Syndrom

Therapie und Verlaufskontrollen

Die Therapie kann unterschiedlich sein, je nachdem welche Ursache wir für Ihre Erkrankung gefunden haben. Sie erhalten eine ausführliche Beratung. Grundsätzlich besteht die Behandlung in der Supplementierung des Kalium- bzw. Magnesiummangels, ggf. unter Verabreichung von kaliumsparenden Diuretika. Je nachdem, wie schwer der Verlauf Ihrer Erkrankung ist und welche Ursache vorliegt, erfolgt Ihre weitere Betreuung entweder in unserer Spezialsprechstunde oder gemeinsam mit Ihrem niedergelassenen Nephrologen.

Med. Klinik mit Schwerpunkt Nephrologie und Internistische Intensivmedizin

Klinikdirektor: Prof. Dr. med. Kai-Uwe Eckardt

Ärztliche Ansprechpartner:

Dr. med. Bianca Zukunft

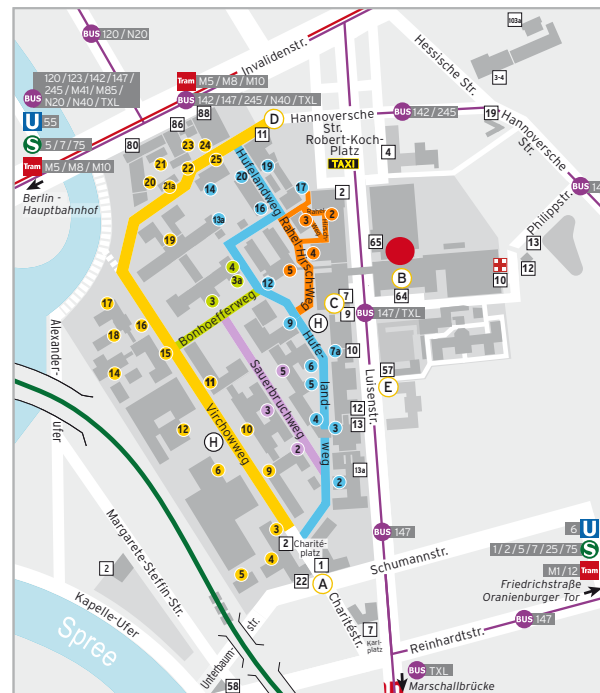
Prof. Dr. med. Maik Gollasch

Terminvereinbarung:

Tel: 030 450 514 124 | Fax: 030 450 514 900

Nephrologische Ambulanz

Standort: Campus Charité Mitte | Luisenstr. 64



● **Charité Bettenhaus Mitte | Ebene 4**
U6, S Friedrichstraße | Bus 147, TXL

Design: CV, Zentrale Mediendienstleistungen Charité, Fotos: Wiebke Peitz, UK Charité, CC13-CeRKiD_Nephro





Allgemeines zum Gitelman-/Bartter-Syndrom

Gitelman- (GS) und Bartter-Syndrom (BS) sind seltene, vererbte renale Tubulopathien, d.h. Erkrankungen der Nierenkanälchen (Tubuli).

Im Blut zeigt sich beim GS ein Magnesium- und Kaliummangel, im Urin eine vermehrte Ausscheidung von Magnesium und verminderte Ausscheidung von Calcium.

Es gibt fünf genetische Typen des BS, aber nur zwei klinisch unterscheidbare Typen:

(i) Das vorgeburtliche (antenatale) oder frühkindliche BS (die meisten mit den genetischen Typen I, II und IV) mit Fruchtwassersucht (Hydramnion), Frühgeburtlichkeit, vermehrter Urinausscheidung (Polyurie), Austrocknung des Körpers (Dehydratation), erhöhten Kalziumspiegeln im Urin und Nierenverkalkung (Nephrokalzinose).

(ii) Das klassische BS (meist Patienten mit Genotyp III, aber auch einige mit Genotyp IV) mit Polyurie, beginnend im Kleinkind-

Kindes- oder Erwachsenenalter, Dehydratation und häufig verzögertem Körperwachstum. Spezifische Zeichen und Symptome sind die Hörstörung beim Bartter-Syndrom Typ IV und niedrige Calciumwerte im Blut beim BS Typ V.

Diagnosestellung

Die Diagnose beruht auf dem klinischen Bild und der Analyse von Laborwerten. Oft haben Patienten mit GS vorübergehende Episoden von Muskelschwäche, Muskellähmungen und Muskelkrämpfen. Auch Störungen der Sensibilität (Parästhesien) sind häufig. Interessanterweise sind einige Patienten, auch mit BS, ganz frei von Symptomen. Im Erwachsenenalter können Gelenkverkalkungen beim GS auftreten. Der Blutdruck der Patienten ist eher niedrig.

Bei der Diagnosestellung arbeiten wir eng mit Kollegen aus anderen Fachgebieten zusammen, insbesondere der Radiologie, Pädiatrie, Urologie und Genetik. Obwohl BS und GS in der Regel unterschiedliche klinische Bilder aufweisen, bestehen manchmal erhebliche Überschneidungen zwischen ihren Ausprägungen. Durch molekulargenetische Analyse kann die Diagnose endgültig bestätigt werden.

Wenn Ihr behandelnder Arzt die Überweisung zu uns für sinnvoll erachtet, dann bringen Sie bitte zur Erstvorstellung bei uns alle Befunde mit, die bereits zur Abklärung Ihrer Nierenerkrankung erhoben worden sind (z.B. Arztbriefe, Laborbefunde).

Dies hilft uns dabei, schnell zu einer sicheren Diagnose zu gelangen.