

ギッテルマン症候群

1. 疾患名ならびに病態

ギッテルマン症候群、ジッテルマン症候群、Gitelman 症候群

遠位尿細管に存在する輸送体の異常で発症する。ナトリウムの尿中への漏出が本態であり、それにより、二次的に低カリウム血症および代謝性アルカローシスを呈する先天性尿細管機能障害に伴う症候群である。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

末尾に掲載の表（バーター症候群と共通）のように遺伝学的分類により症状が異なる。以下の症状および検査値異常でギッテルマン症候群疑う。夜尿症、多飲多尿、塩分嗜好、倦怠感を伴うことがある。

必須条件

1. 低カリウム血症（血清カリウム：3.5mEq/L 以下）
2. 代謝性アルカローシス（血液ガス分析[HCO₃⁻]：25mEq/l 以上）

参考条件

1. 血漿レニン活性の増加
2. 血漿アルドステロン値の増加
3. 正常ないし低血圧
4. 低マグネシウム血症を伴うことが多いが、日本人のホットスポットバリエーションでは伴わないこともある。

◇ 診断の時期と検査法

上の症状を認めた場合は速やかに遺伝学的検査を行い確定診断を行う。

◇ 経過観察のための検査法

末尾に掲載の表に従い、検査を適時追加する。

◇ 治療法

本疾患により、塩分嗜好が強い場合が多々あるが、塩分摂取はできる限り制限を行わない。カリウムの投与を行い血清カリウム値を 3.0meq/L 以上にキープする。また、倦怠感など顕在化し生活の質（QOL）の低下を認める場合は NSAIDs による治療を開始する。

処方例

- 1) アスパラカリウム錠 1回1錠1日3回から開始し、最大1回量10錠まで増量可能。検査値に合わせて増減する。
- 2) イブuproフェン（ブルフェン）錠 5~7歳：1日200~300mg, 8~10歳：1日300~400mg, 11~15歳：1日400~600mgを2~3回に分けて投与 症状が落ち着けば適宜減量（保険適用外）

◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症を以下に示す。

塩分嗜好

全身倦怠感

低身長

甲状腺機能異常

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

カリウム製剤の内服の継続が必要であり、成人期には腎臓内科への移行を検討する。中年期以降倦怠感などが顕在化し QOL の著明な低下を来す例が存在する。

◇ 成人期の診療の概要

カリウム製剤の内服の継続および倦怠感などの症状により QL の低下がないか身長にフォローする。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

遺伝学的検査は診断に必須であるにも関わらず保険適応が無い。倦怠感などにより QOL の低下を来すことがある疾患であるが、正しく診断されていないため適切な治療の機会を逃している例が存在する。遺伝学的情報による解析の結果、日本人有病率は諸外国に比較して圧倒的に高く、1人/500人以上と想定されている。

◇ 生殖の問題

特に問題は報告されていない。

◇ 社会的問題

低身長を伴うことがある。QOL の低下を来す例が存在する。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児期は小児慢性特定疾患に指定されている。成人期は未だ難病指定が得られず、医療費助成は無い。

◇ 生活支援

通常は必要なし。

◇ 社会支援

通常は必要なし。

[参考文献]

1.Nozu K, Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Sakakibara N, Ishikura K, Hamada R, Morisada N, Iijima K. Inherited salt-losing tubulopathy: An old condition but a new category of tubulopathy. *Pediatr Int.* 2020 Apr;62(4):428-437. doi: 10.1111/ped.14089. Epub 2020 Apr 13. PMID: 31830341.

2.Kondo A, Nagano C, Ishiko S, Omori T, Aoto Y, Rossanti R, Sakakibara N, Horinouchi T, Yamamura T, Nagai S, Okada E, Shima Y, Nakanishi K, Ninchoji T, Kaito H, Takeda H, Nagase H, Morisada N, Iijima K, Nozu K: Examination of the predicted prevalence of Gitelman syndrome by ethnicity based on genome databases. Sci Rep, 11: 16099, 2021

[\[文責\]](#)

日本小児腎臓病学会

表 バーター症候群・ギッテルマン症候群の分類とその特徴

	1型BS	2型BS	3型BS	4 a型BS	4 b型BS	5型BS	GS
OMIM	601678	241200	607364	602522	613090	300971	263800
病因遺伝子	<i>SLC12A1</i>	<i>KCNJ1</i>	<i>CLCNKB</i>	<i>BSND</i>	<i>CLCNKA and CLCNKB</i>	<i>MAGED2</i>	<i>SLC12A3</i>
蛋白	NKCC2	ROMK	ClC-Kb	Barttin	ClC-Ka and ClC-Kb	MAGE family member D2	NCCT
役割	Na-K-2Cl 共輸送体	Kチャンネル	Clチャンネル	Clチャンネル βサブユニット	Clチャンネル	NKCC2およびNCCTの 発現促進	Na-Cl共輸送体
遺伝形式	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	X染色体連鎖型	常染色体劣性
羊水過多	あり	あり	まれ	あり	あり	あり	無し
成長障害	あり	あり	まれ	あり	あり	なし	無し
尿濃縮能障害	++	++	+	+++	+++	一過性	±~+
腎石灰化	あり	あり	まれ	まれ	まれ	あり	無し
末期腎不全	あり	あり	あり	あり	あり	なし?	非常にまれ
低Mg血症	無し	無し	時にあり	時にあり	時にあり	?	あり
尿中Ca	高	高	低~正常~高	低~正常~高	低~正常~高	一過性に高	低
発見時の年齢	胎児期	胎児期	新生児、乳児期	胎児期	胎児期	胎児期 胎生期の死亡率が高い	学童期以降
合併症		新生児期高K血症		難聴 典型例では最も重篤	難聴 典型例では最も重篤	早産で出生するが胎生30 -33週で臨床症状は 消失する	