



PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATOLICA DEL ECUADOR
FACULTAD DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE MEDICINA

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE
MÉDICO**

TÍTULO
**HIPOPOTASEMIA SEVERA REFRACTARIA SECUNDARIA A SINDROME
DE GITELMAN: REPORTE DE CASO CLINICO**

GABRIELA LUCRECIA PAZMIÑO ESPINOSA

DIRECTOR: DR. FRANCISCO JAVIER PÉREZ PAZMIÑO

QUITO, ECUADOR
2025

Dedicatoria

Todo este camino académico, lleno de aprendizajes, desafíos, logros he contado con el apoyo de las personas más importantes de mi vida. Gracias infinitas por que han sabido guiar mis pasos por el camino correcto, es por eso que esta tesis esta dedicada a cada uno de ustedes, con todo mi amor.

A Dios, por ser mi guía en cada decisión, estoy inmensamente agradecida por permitirme llegar hasta el momento importante en mi vida. Gracias por darme salud, la perseverancia y la claridad para superar cada desafío. Sin tu guía nada de esto sería posible.

A mi madre Luisa, por ser mi mayor ejemplo de fortaleza. Gracias mamita por cada sacrificio silencioso, por tu amor y tu entrega, pero sobre todo por saber guiar mis pasos y creer en mi cuando incluso yo dudaba.

A mi padre Wilson, gracias por estar presente, aunque no siempre con palabras, pero si con actos que demostraron tu cariño y tu apoyo. A veces, el amor se puede sentir sin necesidad de decir una sola palabra.

A mis hermanos Javier, Paúl y Lucia, por sostenerme en los momentos difíciles, por su amor incondicional, por su amor, comprensión y ejemplo que me ha enseñado el valor de la unión y la perseverancia. Estefanía y Sebastián, gracias por ser mis compañeros incondicionales desde siempre, gracias por su apoyo constante, sus palabras de aliento y por acompañarme en cada paso de este camino. Gracias, porque este logro también les pertenece, sin ustedes no habría sido posible.

A mi mamita Olguita, quien reza cada día por mi bienestar, gracias por ser un ejemplo de amor y fortaleza. Gracias por esos abrazos que sanan, por las palabras que levantan el animo y por todo el cariño que me brinda siempre. Su amor ha sido mi guía y cada logro mío lleva consigo su dedicación y entrega.

A Lucrecia, Miguel y Vicente, mis angelitos en el cielo, quienes, aunque no estén físicamente conmigo iluminan mi camino con su recuerdo y amor eterno. Gracias por haber fomentado en mí valores y enseñanzas tan valiosas. Sé que, donde quiera que estén, celebrarían con inmensa alegría este logro. Gracias por todo; siempre estarán presentes en mi corazón.

Agradecimiento

Al culminar esta etapa tan significativa, deseo expresar mi mas sincero agradecimiento a quienes fueron parte fundamental en este proceso académico.

A mi querida universidad PUCE, gracias por ser un espacio de aprendizaje, crecimiento y transformación en mi vida. Gracias a sus docentes, a su compromiso con excelencia académica y a todos os que me brindaron los recursos necesarios para poder formarme no solo como profesional si no también como persona. Cada experiencia aquí me ha dejado una huella imborrable, y siempre llevaré conmigo el orgullo y la gratitud por haber sido parte de esta institución.

A mi director, Dr. Francisco Pérez, por su apoyo, dedicación y cariño, no solo durante la realización de este proyecto, si no también a lo largo de todos estos años de carrera.

A los doctores Carmen Cabezas y Alexis Ortiz, por su valiosa participación en este proyecto y por ser una pieza fundamental en su desarrollo.

INDICE

Dedicatoria.....	ii
Agradecimiento.....	iii
INDICE.....	iv
Resumen	1
Abstract.....	3
CAPITULO 1.....	4
1.1 Introducción.....	4
1.1.1 Justificación	4
1.1.2 Objetivos.....	6
CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO	6
2.1 Fisiología del túbulo contorneado distal.....	6
2.2 Síndrome de Gitelman	8
2.2.1 Definición	8
2.2.2 Epidemiología.....	8
2.2.3 Fisiopatología.....	9
2.2.4 Genética y herencia	10
2.2.5 Manifestaciones clínicas	11
2.2.6 Diagnóstico	12
2.2.7 Diagnóstico diferencial	14
2.2.8 Tratamiento.....	18
2.2.8.1 Tratamiento farmacológico	18
2.2.9 Pronóstico y complicaciones	20
2.2.10 Complicaciones a largo plazo.....	21
2.2.11 Calidad de vida en el paciente.....	22
CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO	24
3.1 Presentación del caso clínico.....	24
3.1.1 Primera semana de evolución (18–24 de febrero de 2024).....	24
3.1.2 Tratamiento inicial	25
3.2 Segunda semana (25 de febrero – 2 de marzo de 2024): terapia intensiva	26
3.2.1 Ingreso y manejo en UCI	26
3.2.2 Tratamiento administrado	27
3.3 Tercera semana (3 – 5 de marzo de 2024): Medicina Interna.....	27
3.3.1 Evolución clínica	27
3.3.2 Tratamiento médico	30
Laboratorio previo al alta (05/03/2024)	31
CAPÍTULO IV:	32

4.1 Discusión	32
4.2 Conclusión	34
BIBLIOGRAFÍA	34

Resumen

El Síndrome de Gitelman es una enfermedad considerada rara que no dispone de mayor estadística en Ecuador referente a los casos existentes y a la evolución de los pacientes en base al tratamiento aplicado. No obstante, esta afecta los túbulos distales del riñón, lo que provoca una alteración en la reabsorción de electrolitos como el potasio, magnesio y sodio principalmente. Es una enfermedad hereditaria, puesto que se transmite de forma autosómica recesiva, en la cual ambos padres deben portar la mutación para el hijo(a) en el gen SLC12A3, mismo que codifica un cotransportador de sodio-cloro en el túbulo distal renal.

En la presente investigación, se ha realizado un levantamiento de diversos estudios y teorías relacionadas a la patología, que permitieron tener un mayor conocimiento referente a los síntomas, proceso de diagnóstico, diagnóstico diferencial, tratamiento y evolución del paciente, a fin de que se conozca con mayor precisión su existencia y puede derivarse a un apoyo integral al paciente que le permita disponer de una buena calidad de vida.

Como objetivo general se ha propuesto describir detalladamente el cuadro clínico, bioquímico y diagnóstico de una paciente adulta con hipopotasemia refractaria secundaria a síndrome de Gitelman atendida en el Hospital IESS Quito-Sur durante el período 2024-2025.

El desarrollo investigativo, permitió establecer aspectos fundamentales en el estudio del síndrome como por ejemplo la descripción del trastorno hidroelectrolítico que deriva la hipopotasemia, Hipopotasemia refractaria, entre otras. Su análisis da lugar

a una mayor comprensión de la patología y principalmente los síntomas que pueden derivar a su diagnóstico.

Al respecto, afecciones como fatiga crónica, debilidad muscular, letargo, calambres musculares, palpitaciones entre otras son frecuentes y pueden confundir el diagnóstico preciso, puesto que al ser generales de varias diferentes patologías pueden llevar a confusión y demora en el tratamiento. Por ello, resulta necesario un diagnóstico efectivo a través de pruebas de laboratorio, estudios genéticos y diagnóstico diferencial que es analizado en la presente investigación.

Dada la falta de estadística actualizada levantada en el país, es relevante la presente investigación en la medida que presenta el caso descrito en el objetivo general, mismo que permite evidenciar de manera directa la patología y su desarrollo.

En el estudio del caso, se presentan datos generales y evolutivos de la paciente, identificando sus síntomas y proceso de diagnóstico que permiten una relación con los temas estudiados y por ende una comprensión amplia del síndrome. Además, se puede observar su evolución basado en el tratamiento aplicado lo que describe su calidad de vida pese a la enfermedad.

Su estudio es relevante para que sea un aporte principalmente a pacientes y personal de salud que pasen por esta situación o tengan que atender pacientes con esta patología, a fin de comprender de mejor manera la importancia de la detección temprana y principalmente el cumplimiento de la posología determinada por el personal médico.

Las conclusiones obtenidas describen una realidad que afecta aproximadamente a 1.500 personas en Ecuador y que amerita disponer de más información para poder garantizar el derecho a la salud debidamente establecido en las normas nacionales.

Palabras clave: Síndrome de Gitelman; hipopotasemia severa; tubulopatía hereditaria

Abstract

Gitelman Syndrome is considered a rare disease, with no significant statistics in Ecuador regarding existing cases and patient outcomes based on treatment. However, it affects the distal tubules of the kidney, causing impaired reabsorption of electrolytes such as potassium, magnesium, and sodium.

It is a hereditary disease, as it is transmitted in an autosomal recessive manner, in which both parents must carry the mutation in the SLC12A3 gene for their child. This gene encodes a sodium-chloride cotransporter in the distal renal tubule.

In this research, a review of various studies and theories related to the disease was conducted, allowing for greater knowledge regarding the symptoms, diagnostic process, differential diagnosis, treatment, and patient outcomes. This allowed for a more precise understanding of its existence and the possibility of providing comprehensive patient support that allows for a good quality of life.

The general objective is to describe in detail the clinical, biochemical, and diagnostic presentation of an adult patient with refractory hypokalemia secondary to Gitelman syndrome treated at the IESS Hospital in Quito-Sur during the 2024-2025 period.

This research allowed for the establishment of fundamental aspects in the study of the syndrome, such as the description of the hydroelectrolytic disorder that results in hypokalemia, refractory hypokalemia, among others. Its analysis leads to a better understanding of the pathology and, especially, the symptoms that can lead to its diagnosis.

Key words: Gitelman syndrome; severe hypokalemia; hereditary tubulopathy.

CAPITULO 1

1.1 Introducción

La presente investigación pretende describir el caso de una paciente femenina de 36 años de edad, diagnosticada con síndrome de Gitelman en el Hospital IESS QUITO SUR que fue atendida por los servicios de medicina interna. El síndrome de Gitelman es una tubulopatía hereditaria de transmisión autosómica recesiva, poco frecuente, que afecta principalmente el túbulo contorneado distal de la nefrona. Está causada por mutaciones en el gen SLC12A3, responsable de codificar el cotransportador sodio-cloro sensible a tiazidas, cuya disfunción genera una pérdida renal crónica de electrolitos esenciales como sodio, potasio y magnesio. En el Ecuador, el diagnóstico de esta enfermedad representa un desafío adicional debido a su baja prevalencia, el subregistro de casos y la limitada disponibilidad de pruebas genéticas específicas, por lo que suele basarse en hallazgos clínicos y bioquímicos, junto con la exclusión de otras causas de pérdidas renales de potasio y magnesio.

1.1.1 Justificación

El Síndrome Gitelman es una tubulopatía hereditaria autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen SLC12A3, el cual codifica el cotransportador sodio-cloro (NCC) en el túbulo contorneado distal. Se caracteriza por hipopotasemia, hipomagnesemia, hipocalciuria y alcalosis metabólica, con activación del eje renina - aldosterona.

La prevalencia es de 1–10 casos por 40 000 habitantes, con un 1 % de portadores heterocigotos en poblaciones caucásicas y prevalencias mayores en Asia (hasta 3–9 %)

(2,4). En contextos clínicos, se observa una mayor severidad en mujeres adultas, lo que complica el diagnóstico diferencial frente a causas hormonales o de nutrición.

Para sustentar esta investigación, se realizó una revisión crítica y estructurada de literaturas en bases de datos biomédicas en PubMed y Scopus. Se incluyeron artículos como el consenso de KDIGO (Blanchard A, 2017), que documenta su frecuente infra diagnóstico y propone criterios bioquímicos y moleculares para su detección.

Uno de los más relevantes fue el reporte de Zambrano - Urbano et al. (2021) y Cheng et al. (2022), describen pacientes con hipopotasemia severa, mutación confirmada y respuesta favorable al manejo con eplerenona y suplementos, proponiendo un algoritmo diagnóstico útil en contextos sin acceso molecular. Además, KDIGO recomienda criterios bioquímicos y análisis genéticos para confirmar el diagnóstico y orientar el tratamiento individualizado (Blanchard A, 2017). Finalmente, HernándezMejía et al. (2025) documentan una mujer adulta con SG e hipomagnesemia persistente, resaltando los desafíos del seguimiento prolongado y la importancia de considerar esta entidad en el diagnóstico diferencial.

En Ecuador, no existen registros oficiales del SG, a pesar de una alta carga de enfermedad renal crónica, este caso documentado en el Hospital del IESS Quito Sur permite visibilizar esta condición rara, impulsa el diagnóstico diferencial en mujeres adultas y destaca la necesidad de acceso a pruebas moleculares, abordaje clínico y terapéutico. La propuesta se alinea con el ODS 3 (Salud y Bienestar) y el Plan Nacional de Salud, promoviendo equidad diagnóstica y fortalecimiento de capacidad local para la práctica clínica.

1.1.2 Objetivos

Objetivo General

Describir el cuadro clínico, bioquímico y diagnóstico de una paciente adulta con hipopotasemia refractaria secundaria a síndrome de Gitelman, atendida en el Hospital IESS Quito Sur durante el periodo 2024 - 2025.

Objetivos Específicos

1. Describir las manifestaciones clínicas y bioquímicas observadas en la paciente con síndrome de Gitelman.
2. Analizar los criterios utilizados para el diagnóstico clínico y bioquímico del síndrome de Gitelman, considerando las limitaciones en el acceso a estudios moleculares.
3. Contribuir al reconocimiento y abordaje clínico del síndrome de Gitelman a partir del análisis del caso presentado.

CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO

2.1 Fisiología del túbulo contorneado distal

El túbulo contorneado distal es un segmento corto de la nefrona que cumple una función esencial en la regulación del equilibrio hidroelectrolítico y del equilibrio ácido base del organismo. Las células que lo conforman son impermeables al agua, pero permeables a los diversos solutos, lo que permite un control preciso de la composición del líquido tubular. En su membrana basolateral se localiza la bomba Na^+/K^+ ATPasa, encargada de expulsar iones de Na^+ hacia el líquido extracelular e introducir iones de

K^+ al interior celular, generando un gradiente electroquímico que favorece el movimiento iónico. Este gradiente permite la entrada de sodio desde la luz del TCD hacia la célula mediante el cotransportador de Na^+/Cl^- (NCC), que simultáneamente facilita el transporte de cloruro. Posteriormente, los iones de cloruro son liberados al espacio extracelular, evitando su acumulación intracelular y contribuyendo así a mantener la homeostasis iónica del organismo. Además, el TCD desempeña un papel determinante en la reabsorción de magnesio, mediada por el canal TRPM6 cuya alteración se asocia a hipomagnesemias hereditarias.

La importancia de las células principales en el túbulo contorneado distal (TCD) radica en su alta sensibilidad a la aldosterona, hormona que actúa a través del receptor mineralocorticoide (MR). Esta interacción estimula la actividad de los canales ENaC y ROMK, promoviendo una mayor reabsorción de sodio (Na^+), secreción de potasio (K^+) y retención de agua, procesos que en conjunto contribuyen al aumento del volumen extracelular y de la presión arterial. Por otro lado, las células intercaladas son fundamentales para el mantenimiento del equilibrio ácido-base.

- Las células intercaladas tipo A se activan durante los estados de acidosis metabólica y se encargan de secretar iones hidrógeno (H^+) hacia la luz tubular, al tiempo que reabsorben bicarbonato (HCO_3^-) hacia la sangre, ayudando a corregir la acidosis.
- En cambio, las células intercaladas tipo B se activan en situaciones de alcalosis metabólica; en este caso, reabsorben protones (H^+) a través de la bomba $H^+ATPasa$ basolateral y excretan bicarbonato (HCO_3^-) hacia la luz tubular mediante el intercambiador apical pendrina, favoreciendo la corrección del exceso de base.

2.2 Síndrome de Gitelman

2.2.1 Definición

El Síndrome de Gitelman es un trastorno renal de herencia autosómica recesiva, dada principalmente por una alteración en la reabsorción de electrolitos en el túbulo contorneado distal de la nefrona.

2.2.2 Epidemiología

El síndrome de Gitelman es con mucho la tubulopatía hereditaria más frecuente, con una prevalencia estimada de 1 por cada 40.000 y potencialmente más en Asia. Esta frecuencia implica una tasa de portadores de aproximadamente 1 por cada 50 personas en la población general, la cual es portadora de una mutación en el gen SLC12A3. A diferencia de otras tubulopatías hereditarias, que se diagnostica en la infancia como el Síndrome de Bartter, el SG a menudo se manifiesta de forma tardía durante la adolescencia o en la edad adulta joven. (Ángel, 2020).

En el contexto ecuatoriano, los datos epidemiológicos de esta enfermedad rara permanecen indeterminados debido a dos grandes obstáculos. Primero, su presentación clínica es leve o inespecífica, con síntomas como calambres, fatiga y son atribuidos a otras causas comunes como la deshidratación, deficiencia o cambios en la dieta, alteraciones hormonales o secundarios a medicamentos, lo que desvía el diagnóstico. Segundo, el acceso a la confirmación genética es limitado, ya que este procedimiento solo está disponible en hospitales de tercer nivel, y de realizar este estudio en hospitales privados es muy costoso, sin mencionar que el tiempo de espera es prolongado. La confluencia de estos factores resulta en un sub-diagnóstico sistemático que, impide la creación de registros epidemiológicos confiables en instancias como el INEC.

2.2.3 Fisiopatología

En el Síndrome de Gitelman, las alteraciones del tubo distal provocan una disfunción del cotransportador Na^+/Cl^- (NCC) localizado en el túbulo contorneado distal, este defecto provoca una pérdida en la reabsorción de sodio y cloro desencadenando una pérdida renal de sal, por consiguiente, una hipovolemia y la consecuente activación del sistema renina – angiotensina – aldosterona. El aumento de la actividad aldosterona promueve la pérdida renal de magnesio y potasio generando hipopotasemia e hipomagnesemia. Paralelamente, se produce hipocalciuria como resultado de un aumento en la reabsorción de Ca^{2+} como consecuencia directa de la disfunción del cotransportador de NCC provocado por la disminución de Na^+ intracelular, lo que estimula el intercambiador $\text{Na}^+/\text{Ca}^{2+}$ en la membrana basolateral aumentando la reabsorción de Ca^{2+} . (Velez, 2023).

Por otra parte, el aumento de la actividad de la aldosterona tiene lugar como respuesta a la pérdida de sodio y provoca el aumento de la reabsorción de Na^+ en el túbulo colector, aumento en la excreción de K^+ que provoca hipopotasemia y aumento de la excreción de H^+ que da lugar a la alcalosis metabólica. (Pérez J. , 2024).

2

.2.4 Genética y herencia

El Síndrome de Gitelman es un trastorno hereditario que afecta la capacidad de los riñones para reabsorber electrolitos señalados anteriormente que producen desequilibrios relacionados a la hipopotasemia, hipomagnesemia, alcalosis metabólica y hipocalciuria. (McPherson R. , 2022).

Se hereda el síndrome de forma autosómica recesiva, que implica que la persona debe heredar dos copias mutadas del gen SLC12A3, una del padre y otra de la madre que desarrolla la enfermedad. En cuanto a la probabilidad de riesgo, los estudios señalan que existe un 25% de probabilidad de que un hijo(a) tenga el síndrome, el 50% de que sólo sea portador y el 25% que no se herede la mutación. (Genetic Home Reference, 2024).

Resumiendo, estos pasos se puede explicar la fisiopatología en el siguiente gráfico desarrollado:

Figura 1
Fisiopatología



Nota: El gráfico muestra la fisiopatología en el Síndrome de Gitelman. Tomado de (Levchenko, 2023)

Tabla 1

Síndrome de Gitelman

Característica	Descripción
	Mutación en el cotransportador Na ⁺ /Cl ⁻ (NCC) del túbulo Defecto contorneado distal.
	Na ⁺ , Cl ⁻ , Mg ²⁺ (hipomagnesemia)
Iones	K ⁺ Hipokalemia
afectados	Ca ²⁺ de orina
pH sanguíneo	Alcalosis metabólica
Inicio	Adolescencia o adultez temprana
Síntomas	
visibles	Fatiga crónica, calambres, Mareos Presión
Arterial	Normal o baja

Nota: Esta tabla muestra las principales características del Síndrome de Gitelman.

2.2.5 Manifestaciones clínicas

Analizando las diferentes consecuencias iónicas, las manifestaciones clínicas puede ser descritas por cada una de estas, para lo cual se ha elaborado la siguiente tabla explicativa:

Tabla 2

Manifestaciones clínicas

Consecuencia	Manifestación
Hipopotasemia (K⁺ en sangre):	Debilidad muscular
	Calambres
	Fatiga crónica
	Parálisis en casos severos
	Arritmias
Alcalosis metabólica:	Letargia
	Mareos
	Intolerancia al ejercicio
	Trastornos de sueño
Hipomagnesemia (Mg²⁺ en sangre):	Tetania, compuesto por espasmos musculares y fasciculaciones
	Parestesias, presentados como constantes
	hormigueos
Convulsiones en casos graves	Irritabilidad y ansiedad constante

2

 Agravamiento de arritmias por la hipopotasemia

Hipocalciuria No tiene síntomas por sí solo.

Nota: Esta tabla muestra las manifestaciones clínicas del Síndrome de Gitelman.

.2.6 Diagnóstico

• Sospecha clínica:

Fatiga, debilidad muscular

Calambres musculares

Mareos, sed excesiva

Nicturia

• Exámenes de laboratorio

Los exámenes de sangre deben enfocarse en la confirmación de la hipopotasemia, hipomagnesemia, alcalosis metabólica y calcio en la sangre. Para ello, se ha preparado la siguiente tabla explicativa en función de los resultados que confirman el síndrome.

Tabla 3

Análisis de la sangre

Descripción	Resultado Esperado
Potasio Sérico K ⁺	< 3,5 mEq/L. Resultado disminuido Hipopotasemia
Magnesio Sérico Mg ²⁺	< 1,6 mg/dL. Resultado disminuido Hipomagnesemia
Bicarbonato HCO ₃	> 28 mEq/L. Resultado elevado Alcalosis Metabólica.
Calcio Sérico Ca ²⁺⁺	Normal o ligeramente bajo.
Renina y Aldosterona	Elevados, con presión arterial baja o normal.
Cloro sérico Cl	Disminuido. Hipoclorémica.
Creatina Sérica	Normal

Nota: La tabla los rangos por descripción en los resultados del examen de sangre.

Existen otras pruebas también útiles en la detección del síndrome. Los niveles de renina y aldosterona si están elevados, también deben ser tomados en cuenta. Además, un electrocardiograma, permite detectar arritmias secundarias que pueden ayudar a complementar la información al médico tratante. (Aranalde, 2021, pág. 141)

- **Uroanálisis:**

Es importante medir electrolitos nos ayuda a cuantificar de calcio, magnesio, sodio, potasio y cloro en orina de 24 horas.

- **Exámenes complementarios**

Excreción fraccional de electrolitos: nos muestra que porcentaje de un electrolito filtrado por el riñón se está excretando en la orina. (PubMed, 2025).

Hallazgos:

EF de Mg > 2-4%: indica pérdida renal de magnesio

EF de Ca <1%: confirma hipocalciuria

EF de K >10%: confirma pérdida renal de potasio

Electrocardiograma: es útil para evaluar alteraciones causadas por la hipopotasemia (prolongaciones del QT).

Diagnóstico genético: después de haber confirmado el SG mediante el cuadro clínico y estudios de laboratorio se procede a realizar un estudio genético del gen SLC12A3, localizado en el cromosoma 16q13, el cual codifica para el cotransportador sensible a tiazidas (NCC) del túbulo contorneado distal (Blanchard et al., 2017).

En este caso como Gold estándar y de primera línea es la secuenciación de nueva generación (NGS) con paneles mutagénicos el cual implementa paneles dirigidos que

2

incluyen al gen SLC12A3 que juntos con otros genes que están asociados a tubulopatías como: CLCNKB, CASR, KCNJ1, lo que ayuda al diagnóstico diferencial como el síndrome de Bartter.

.2.7 Diagnóstico diferencial

Realizando un diagnóstico diferencial se pueden identificar los siguientes aspectos fundamentales se encuentra:

El Síndrome de Bartter en comparación con el Síndrome de Gitelman, tiene un inicio más temprano, puesto que se presenta en la infancia. Dispone de una pérdida de sodio más severa y los niveles de magnesio ligeramente bajo. En esta patología, el calcio en la orina es elevado, el nivel de magnesio no es tan bajo y como se indicó el inicio es más precoz. (Semergen, 2021,).

Con el uso de diuréticos tiazídicos, las alteraciones identificadas en el laboratorio sin iguales que el Síndrome de Gitelman, por lo que el diagnóstico debe realizarse descartando el uso de estos medicamentos para evitar tener error en la identificación de la patología. Es importante señalar que los síntomas en el primer caso se revierten al dejar de utilizar los fármacos, aspecto que es claro una diferencia con el Síndrome de Gitelman. (Malvinder P. S., 2024).

En el caso de la bulimia y vómitos crónicos, el cloro urinario mantiene niveles bajos con signos de pérdida gástrica. De igual manera, en este caso no hay pérdida renal de potasio lo que claramente lo diferencia del síndrome. En cuanto al hiperaldosteronismo primaria identificado como el Síndrome de Conn, la hipertensión es marcada, la renina suprimida y no presenta hipocalciuria ni hipomagnesemia.

Finalmente, con respecto al Síndrome de Liddle, este presenta hipertensión con renina y aldosterona bajas, además presenta mutación genética en canal de Na*. (Baishideng Group, 2022).

Cada una de estas diferencias deben ser observadas minuciosamente y acompañadas de todos los exámenes médicos requeridos que marquen patrones diferenciales que permitan descartarlas previo al diagnóstico del Síndrome de Gitelman.

La correcta identificación de las diferencias entre las patologías que comparten ciertos síntomas es fundamental para el correcto diagnóstico, por ello, el médico tratante deberá contar con toda la información requerida a fin de que pueda establecer un diagnóstico efectivo y principalmente oportuno.

A continuación, se ha preparado un cuadro comparativo como aporte para identificación clara de las diferencias señaladas, donde se describen aspectos fundamentales que dan lugar a la identificación de la patología. (Baishideng Group, s.f.).

Tabla 4*Diagnóstico diferencial*

Síndrome	Localización del defecto	Alteraciones iónicas principales	Calcio en orina	Magnesio	Presión arterial	pH	Edad de inicio
Gitelman	T. contorneado distal (NCC)	↓K ⁺ , ↓Mg ²⁺ , ↓Cl ⁻ , ↓Ca ²⁺ urinario	Baja (hipocalciuria)	↓ (baja)	Normal/baja	Alcalosis	Adolescencia o adulto
Bartter	Asa gruesa de Henle (NKCC2)	↓K ⁺ , ↓Cl ⁻ , ↑Ca ²⁺ urinario	Alta (hipercalciuria)	Normal o ↓	Normal/baja	Alcalosis	Infancia o niñez
Liddle	Conducto colector (ENaC ↑)	↑Na ⁺ reabs., ↓K ⁺ , ↓renina, ↓aldosterona	Normal	Normal	Alta (hipertensión)	Alcalosis	Infancia o adolescencia
Síndrome de Túbulo Fanconi proximal		Pérdida generalizada: glucosa, aa, HCO ₃ ⁻ , fosfato, etc.	↑ (por pérdida P)	↓ (puede haber)	Normal	Acidosis	Infancia

Acidosis tubular renal I y II)	Túbulo distal o proximal (ATR)	↓ H ⁺ excreción o ↓ reabsorción HCO ₃ ⁻	Variable	Variable	Normal	Acidosis	Infancia/adolescencia
--------------------------------------	-----------------------------------	--	----------	----------	--------	----------	-----------------------

2.2.8 Tratamiento

El tratamiento del Síndrome de Gitelman tiene como objetivo corregir los desequilibrios de electrolitos producidos en la enfermedad. De igual manera, busca prevenir complicaciones cardíacas y neuromusculares presentadas. Su enfoque si bien no tiene una cura, mejora la calidad de vida del paciente. (Edenilon, 2024).

2.2.8.1 Tratamiento farmacológico

El tratamiento farmacológico combina suplementos, fármacos ahorradores de potasio y AINES. A continuación, una descripción más precisa:

- **Suplementos de electrolitos:**

Principalmente, los suplementos se enfocan en mejorar los niveles de potasio y magnesio en el paciente. Con respecto al potasio, estos se administran de manera oral y se concentran principalmente en Cloruro de Potasio (KCl), el cual ayuda adicionalmente a corregir la alcalosis. La posología es variable y se establece en función del déficit de potasio que el paciente experimenta. A manera general se puede indicar que la dosis oscila entre 40-100 mEq/día y se suministra en dosis divididas. (Zacharin, 2024).

El magnesio se administra por vía oral y se combina con óxido de magnesio, gluconato de magnesio o aspartato de magnesio, con dosis de 300-600 mg de magnesio dividido en dos dosis diarias. En el caso de que sea necesario por el estado del paciente, este puede suministrarse en dosis mayores de hasta 1200 mg/día, pero presenta como efecto secundario diarrea, aspecto que depende de la tolerancia gastrointestinal del paciente. Es importante señalar que la corrección del magnesio da lugar a una mejora en la retención de potasio.

- **Fármacos ahorradores de potasio**

Su utilización permite reducir la pérdida renal de potasio y magnesio. Los principales fármacos son la Espironolactona, Amilorida y Eplerenona. En el primer caso, la Espironolactona se administra en dosis de 25-100 mg/día y permite reducir la excreción de potasio. Por otra parte, la Amilorida se administra en dosis de 5-10 mg/día y permite bloquear los canales de sodio en el túbulo colector lo que reduce la excreción de potasio. Este medicamento generalmente es mejor tolerado por el paciente que el anterior, por lo que puede utilizarse como un reemplazo. La Eplerenona es una alternativa de la Espironolactona y tiene un mejor efecto anti androgénico por lo que puede ser combinado según las observaciones al paciente.

- **AINES**

Comúnmente los fármacos AINES utilizados son la indometacina el cual reduce la producción de prostaglandinas, lo que evita la pérdida de sodio y potasio por parte del riñón. No obstante, su utilización es reservada exclusivamente para casos graves o refractarios debido a los efectos secundarios generalmente asociados a mareos y problemas gastrointestinales.

- **Corrección de potasio y magnesio en el paciente**

La corrección de potasio se administra de manera controlada principalmente si el paciente presenta arritmias o algún síntoma severo. Su administración generalmente es por vía oral y algunas veces puede requerir una corrección intravenosa compuesta de infusión de KC 10-20 mEq/hora. Es requerido el monitoreo constante y continuo del paciente para analizar su respuesta.

Por otra parte, la corrección del magnesio se aplica dosis de 8-16 mEq diluido en solución salina para que el sulfato de magnesio tenga un adecuado efecto. Su aplicación oscila

entre 1-2 horas y puede repetirse en función del déficit estimado y la tolerancia del paciente. Se aclara que en la corrección, siempre es primero el magnesio porque el déficit no permite la corrección adecuada del potasio. (Ayus, 2021).

Los tratamientos señalados deben tener un monitoreo constante y seguimiento al paciente para analizar su respuesta y efectividad. Su desarrollo implica un control de electrolitos séricos, ECG para vigilar los efectos de la hipocalcemia y la evaluación y tolerancia gastrointestinal que como se indicó anteriormente presenta problemas generales en el paciente. De igual manera, es necesario medir niveles urinarios de K^+ y Mg^{2+} para determinar la existencia de refractariedad.

2.2.9 Pronóstico y complicaciones

El Síndrome de Gitelman de tratarse de manera oportuna y adecuada en función del tratamiento descrito suele mantener una expectativa de vida normal en el paciente, por lo que se considera una enfermedad de curso benigno. El oportuno chequeo y el monitoreo por parte del médico tratante es requerido a fin de establecer ajustes en los medicamentos si se considera necesario.

La falta de un seguimiento oportuno y un tratamiento eficaz producido muchas veces por el propio descuido del paciente da lugar a complicaciones que pueden ser calificadas como crónicas por la hipocalcemia y la hipomagnesemia principalmente. Mas si no se tratan puede conducir a desenlaces irreversibles incluso fatales en el paciente.

A continuación, se realiza un análisis de las complicaciones a largo plazo y la calidad en general de la vida del paciente para que se identifiquen aspectos fundamentales que den lugar a una mayor comprensión de esta patología.

2.2.10 Complicaciones a largo plazo

- **Alteraciones cardiovasculares**

La existencia de arritmias ventriculares cardiaca, así como extrasístoles ventriculares o en casos raros taquicardia ventricular, más cuando el paciente presenta hipocalemia o hipomagnesemia es común. Se han presentado, aunque raros, casos de muerte súbita cardiaca.

QT prolongado: la hipokalemia causa un alargamiento del intervalo QT en el ECG, favoreciendo al desarrollo de arritmias ventriculares graves.

- **Alteraciones musculares**

Debido a hipopotasemia crónica y alteraciones del potencial de membrana de las fibras musculares provoca: debilidad muscular progresiva, parálisis flácida episódica, fatiga marcada, calambres y mialgias.

- **Tetania e hiperexcitabilidad neuromuscular**

La hipomagnesemia causa aumentos de excitabilidad de la membrana neuronal y muscular dando como resultado parestesias, fasciculaciones, espasmos, signos de Chostek y Trosseau positivos

- **Alteraciones renales y metabólicas**

Se pueden presentar casos de nefro calcinosis renal, aunque es poco común, generalmente producido cuando hay un abuso de suplementos de calcio. El daño renal crónico es raro, sin embargo, existen estudios que han detectado microalbuminuria o deterioro de la función renal a largo plazo cuando el paciente ha incumplido su tratamiento.

- **Raquitismo / Osteomalacia**

La alcalosis metabólica crónica y el déficit de Mg interfiere en el metabolismo de la vitamina D, afectando la mineralización ósea favoreciendo en adultos el riesgo de fracturas.

Condrocálcinosis: hay depósitos de cristales de pirofosfato de calcio en el cartílago articular provocando artritis inflamatoria y dolor articular crónico.

- **Complicaciones neurológicas**

La hipomagnesemia severa causa la disfunción sináptica, disminución del umbral convulsivo y alteración del flujo del calcio en la neurona por medio de los canales de NMDA provocando una despolarización sostenida y excesiva generando descargas eléctricas anormales en el cerebro a lo que llamaos convulsión.

2.2.11 Calidad de vida en el paciente

Si bien es cierto, el Síndrome de Gitelman es una enfermedad crónica, la calidad de vida en el paciente es alta. La mayoría lleva una vida normal, aunque como es normal con controles periódicos.

Como aspectos positivos se señala que esta enfermedad no es progresiva ni degenerativa, lo que da lugar a una mayor tranquilidad. Además, tiene una buena respuesta al tratamiento médico descrito anteriormente.

Dentro de los limitantes frecuentes que se presentan con regularidad está la necesidad de medicación diaria de por vida. De igual manera, se requiere constante monitoreo y evaluación del personal médico tratante.

Existen dificultades para mantener niveles normales de magnesio por la intolerancia digestiva y los problemas gastrointestinales que son frecuentes.

A nivel general, el paciente puede experimentar algunas restricciones en su vida en ámbitos laborales, deportivos y de recreación habitual, dados principalmente por la presencia de arritmias, mareos y fatiga. Esta situación impacta a nivel psicológico más en adolescentes y adultos jóvenes dado que sus actividades propias de la edad pueden verse limitadas. El saber que existe una enfermedad genética crónica produce temor, ansiedad y puede convertirse en un elemento que no permite una integración normal del paciente por lo que en algunos casos es necesario un tratamiento con profesionales en psicología.

Es recomendable que se realicen procesos de educación tanto al paciente como a la familia, siendo esto fundamental para el cuidado y para la integración de la familia quienes en clara comprensión pueden ayudar de mejor manera al paciente. La educación permite también resaltar la importancia que tiene el cumplimiento de las revisiones periódicas. Además, la posibilidad de llevar dietas ricas en potasio y magnesio con el debido apoyo de un especialista nutricional.

En conclusión, se entiende que el pronóstico del Síndrome de Gitelman es bueno, con una calidad de vida normal. La mayoría de las complicaciones detalladas pueden prevenirse y permiten que en cumplimiento de los tratamientos se lleve una condición normal sin alteraciones mayores.

CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO

3.1 Presentación del caso clínico

Paciente femenina de 36 años, originaria de Loja y residente en Quito, ama de casa, que consultó el 18 de febrero de 2024 en el Hospital del IESS Quito Sur por alteración del estado neurológico y compromiso hemodinámico.

Según el relato familiar, presentaba deterioro progresivo desde dos semanas antes, caracterizado por pérdida de lucidez, episodios de desaturación e hipotensión, temblor distal, edema en extremidades inferiores, olvidos frecuentes, desorientación temporoespacial, labilidad emocional, apatía, hipoabulia, anhedonia, insomnio, anorexia y debilidad muscular generalizada. Se documentó presión arterial de 90/35 mmHg en el domicilio.

Como antecedente relevante, presentaba cuadro depresivo de ocho meses posterior al fallecimiento materno, con cambios en la dieta y consumo de extractos naturales ricos en citrato de magnesio. Recibía tratamiento psicofarmacológico con venlafaxina, valproato, quetiapina y risperidona, modificado quince días antes del ingreso sin mejoría clínica. Durante la semana previa, la paciente presentó limitación progresiva de la deambulaci3n, permaneciendo postrada y dependiente para sus actividades b3sicas.

3.1.1 Primera semana de evoluci3n (18–24 de febrero de 2024)

A su ingreso la paciente se mantuvo en **estado de catatonía**, sin respuesta al interrogatorio, con **Glasgow 10/15 (O4V1M5)**. Presentaba aspecto caqu3ctico, afebril y hemodin3mica mente inestable.

Tabla 5

Examen físico al ingreso

Parámetro	Valor	Observación
Tensión arterial (TA)	91/60 mmHg	Hipotensa
Tensión arterial media (TAM)	65 mmHg	Límite bajo
Frecuencia cardíaca (FC)	53 lpm	Bradycardia
Saturación O ₂ (SpO ₂)	99% (FiO ₂ 28%)	Normal

Tabla 6

Estudios de laboratorio iniciales (18/02/2024)

Categoría	Parámetro	Resultado	Interpretación
Electrolitos séricos	Cl ⁻ 88.6 mEq/L	Hipocloremia	
	K ⁺ 1.64 mEq/L	Hipokalemia severa	
	Na ⁺ 142.4 mEq/L	Normal	
Hematología	Plaquetas 91000/μL	Trombocitopenia leve	
Gasometría arterial	pH 7.60, HCO ₃ ⁻ 52.8 mEq/L, BE +30.9	Alcalosis metabólica severa	
	PCO ₂ 53.8 mmHg	Compensación respiratoria parcial	
	Lactato 1 mmol/L	Normal	
	PO ₂ 90.5 mmHg, SatO ₂ 98%	Normal	
Imagen	TAC craneal	Sin hallazgos agudos	
	TAC de tórax	Sin lesiones estructurales	
EKG	Ritmo sinusal, FC 43 lpm, T por hipokalemia	negativas en V1-V6	

3.1.2 Tratamiento inicial

Se inició **reposición de potasio intravenoso** con Cloruro de potasio 20 mEq en 1000 mL de Cloruro de sodio 0.9%, a 80 mL/h. Monitoreo continuo de ECG y control gasométrico.

3.2 Segunda semana (25 de febrero – 2 de marzo de 2024): terapia intensiva

3.2.1 Ingreso y manejo en UCI

Durante su estancia en UCI, la paciente mostró mejoría progresiva del estado de alerta: vigil, colaboradora, obedeciendo órdenes simples y complejas, orientada en persona, pero desorientada en tiempo y espacio (**Glasgow 14/15**). No requirió soporte vasoactivo ni ventilatorio. Progresivamente mejoró su estado de conciencia hasta Glasgow 14/15, con orientación parcial. Persistió trombocitopenia (69,000/ μ L) sin sangrados activos. La función renal permaneció conservada.

Tabla 7

Signos vitales

Parámetro	Resultado
TA	92/60 mmHg
TAM	65 mmHg
FC	58 lpm
FR	16 rpm

Tabla 8

Controles de laboratorio

Categoría	Parámetro	Resultado	Interpretación
Hematología	Leucocitos $5.54 \times 10^3/\mu\text{L}$	Normal	
	Hemoglobina 10.8 g/dL, Hto 32.7%	Anemia leve	
	Plaquetas $69 \times 10^3/\mu\text{L}$	Trombocitopenia	
Electrolitos	Cloro 97.6 mEq/L	Ligeramente bajo	
	Potasio 2.60 mEq/L	Hipokalemia moderada	
	Sodio 139.1 mEq/L	Normal	
Función renal	Urea 30.7 mg/dL	Normal	
	Creatinina 0.23 mg/dL	Baja por sarcopenia	

Gasometría	pH 7.56, HCO ₃ ⁻ 37.9 mEq/L, BE +15.5	Alcalosis metabólica parcial	
Categoría	Parámetro	Resultado	Interpretación
Orina	Osmolaridad 433.07 mOsm/L	Concentrada	
	Cloro 78.9 mEq/L	Pérdida renal	
	Potasio 68.39 mEq/24h	Pérdida significativa	
	Sodio 63.5 mEq/24h	Pérdida moderada	

3.2.2 Tratamiento administrado

- Reposición de potasio: Lactato Ringer 1000 mL + Cloruro de potasio 60 mEq (2 mEq/mL, 14.9%) a 80 mL/h por vía central.
- Reposición de magnesio: Sulfato de magnesio 20% 2 g IV cada 12 horas.
- Suplemento oral de potasio: TRIK 10 mL cada 8 horas diluido.
- Tromboprofilaxis: Enoxaparina ajustada a trombocitopenia.

La paciente evolucionó con mejoría clínica y estabilización hemodinámica parcial, sin requerimiento de soporte avanzado.

3.3 Tercera semana (3 – 5 de marzo de 2024): Medicina Interna

3.3.1 Evolución clínica

Al ingreso a Medicina Interna, la paciente se encontraba sin focalidad neurológica, con leve desconexión del medio, hemodinámicamente estable, sin requerimiento de oxígeno suplementario. La TAM se mantenía en 65 mmHg sin signos de hipoperfusión.

Los hallazgos clínicos y de laboratorio evidenciaron **disfunción tubular renal distal** con actividad reducida del eje renina–angiotensina–aldosterona, compatible con **síndrome de Gitelman**. En la serie roja, se evidencia anemia moderada normocítica normocrómica; en la serie plaquetaria, trombocitopenia severa sin signos de sangrado activo.

Se observó anemia normocítica normocrómica, trombocitopenia moderada sin sangrado y **hipopotasemia refractaria** a la reposición endovenosa. El gradiente transtubular de potasio (TTKG) de 18 confirmó **pérdida renal de potasio**. Se mantiene hipopotasemia refractaria al tratamiento y respuesta subóptima a la reposición de electrolitos endovenosos. No se observan alteraciones de la natremia ni signos de proceso desmielinizante que expliquen la condición clínica actual.

Tabla 9

Estudios complementarios (febrero – marzo 2024)

Área / Estudio	Parámetro	Resultado	Interpretación / Comentario
Función renal y equilibrio hidroelectrolítico	CKD-EPI	150 mL/min/1.73 m ²	Hiperfiltración glomerular; función renal conservada
	Sodio sérico	139.8 mEq/L	Normal
	Potasio sérico	1.97–2.01 mEq/L	Hipokalemia severa
	Cloro sérico	91.3–95.7 mEq/L	Hipocloremia leve
	Calcio total	7.66 mg/dL	Ligeramente disminuido
	Fósforo	2.79 mg/dL	Ligeramente bajo
	Magnesio sérico	2.4 mg/dL	Normal
Orina de 24 horas	Cloro en orina	101.8 mEq/L	Elevado; indica pérdida renal de Cl ⁻
	Potasio en orina	50.33 mEq/L	Elevado; pérdida renal de K ⁺
	Sodio en orina	95.1 mEq/L	Normal-alto

	Magnesio en orina	294.03 mg/24h	Aumentado; pérdida tubular
Gradientes / índices renales	Gradiente transtubular de potasio	18	Pérdida renal de potasio significativa
Área / Estudio	Parámetro	Resultado	Interpretación / Comentario
	Brecha aniónica	5.6 mEq/L	Normal; no acidosis metabólica
Gasometría arterial (01/03/2024)	pH	7.56	Alcalemia
	HCO ₃ ⁻	29.8–37.9 mEq/L	Alcalosis metabólica
	BE	6.0–15.5 mEq/L	Alcalosis metabólica
	PCO ₂	31.9–49.1 mmHg	Compensación respiratoria parcial
	PO ₂	70.8–74.3 mmHg	Ligeramente bajo
	O ₂ Sat	96–97.2%	Normal
			Lactato 1.4–3.5 mmol/L Normal a discretamente elevado
	Índice de Horowitz (PaO ₂ /FiO ₂)	353 mmHg	Función respiratoria conservada
Hematología	Leucocitos	3.83 x10 ³ /μL	Leucopenia leve
	Hemoglobina	10 g/dL	Anemia leve
	Hematocrito	31.2%	Anemia leve
	Recuento plaquetario	82.000/μL (manual)	Trombocitopenia moderada
	Recuento de reticulocitos	0.05% (1.88 x10 ³ /μL)	Hipo-regenerativo
	Frotis periférico	Anisocitosis, macrocitos, eliptocitos, dacriocitos, esquistocitos, macroplaquetas	Alteraciones morfológicas compatibles con diseritropoyesis
	Coombs directo	Negativo	Descarta hemólisis autoinmune
Hormonas y metabolismo mineral	PTH	150–267 pg/mL	Elevada; posible respuesta secundaria
	TSH	0.61 μUI/mL	Normal-bajo

	T4 libre	0.78 ng/dL	Normal-bajo
	Vitamina B12	1011 pg/mL	Normal-alto
	Ácido fólico sérico	10.2 ng/mL	Normal
	Ferritina	1090 ng/mL	Elevada (reactante de fase aguda)
	Transferrina	144 mg/dL	Disminuida
Inmunología	Anticuerpos anti-DNAcs	0.10	Negativo
Área / Estudio	Parámetro	Resultado	Interpretación / Comentario
	Anticuerpos anti-DNAcs	15.9	Dentro de rango no patológico; descarta proceso autoinmune
Microbiología	Cultivo de orina	<i>Escherichia coli</i> confirmada	Infección urinaria
Imagen	Ecografía de glándulas parótidas y submaxilares	Forma, tamaño y ecoestructura conservada; Normal sin masas	
	Resonancia magnética cerebral	Áreas hiperintensas en T2 Sin hallazgos frontal, sin lesiones agudas significativos	
Cardiología	EKG	Ritmo sinusal, FC 68 lpm, eje 60°, PR 120 ms, QRS 100 ms, alteración de repolarización en cara	Bradicardia sinusal con alteraciones secundarias a hipokalemia anterior

3.3.2 Tratamiento médico

Corrección inicial rápida

- Lactato de Ringer 300 mL + Cloruro de potasio 30 mEq (14.9%) IV en 3 h.
- Monitoreo continuo de EKG y electrolitos cada 6 horas.

Reposición de mantenimiento y terapia específica

- Lactato Ringer 1000 mL + Cloruro de potasio 60 mEq IV a 40 mL/h.
- Espironolactona 100 mg VO cada día.
- Citrato de potasio 1 g VO cada 12 h.
- Carbonato de calcio 500 mg VO cada 8 h.
- Indometacina 75 mg VO cada día.
- Tabletas de sal 1 g VO cada 12 h.
- Acetazolamida 250 mg VO cada día (suspendida posteriormente).

El **5 de marzo de 2024**, se suspendió el catéter venoso central y la infusión de electrolitos, manteniendo reposición oral bajo control metabólico.

Tabla 10

Laboratorio previo al alta (05/03/2024)

Parámetro	Resultado	Interpretación
Cloro	102.4 mEq/L	Normal
Potasio	2.46 mEq/L	Hipokalemia leve residual
Sodio	141.6 mEq/L	Normal
Creatinina	0.23 mg/dL	Normal
pH	7.48	Alcalosis compensada

Alta médica el 6 de marzo de 2024 con diagnóstico de **síndrome de Gitelman**, manejo

ambulatorio por Nefrología y Psiquiatría.

CAPÍTULO IV:

4.1 Discusión

El presente caso corresponde a una paciente femenina de 36 años que ingreso con alteración del estado neurológico, hipotensión y bradicardia, en quien se evidenció hipopotasemia refractaria asociada a alcalosis metabólica y perdida renal de electrolitos, que mediante estudios de laboratorio y sustentado por la clínica, orientaron el diagnostico hacia una tubulopatía perdedora de potasio (Síndrome de Gitelman).

Durante la fase inicial, la paciente presentó alteración de la conciencia, signos neurológicos que se interpretaron a una hipopotasemia severa, los exámenes gasométricos mostraron una alcalosis metabólica con bicarbonato y exceso de base elevados, asociada a la perdida renal de potasio, sodio y cloro con función renal conservada. La persistencia de la hipopotasemia confirmado por el gradiente transtubular de potasio TTKG: 18 y a pesar de la reposición endovenosa más el magnesio urinario bajo, fue la clave para orientar el diagnóstico.

El proceso diagnostico se consideró diversas posibilidades diferenciales:

Síndrome de Bartter: el cual fue descartado debido a la edad de inicio (adulto) y ausencia de hipercalciuria, ya que en los estudios de laboratorio se mostró el nivel sérico de magnesio normal e hipocalciuria lo que apoyo la exclusión.

Perdidas extrarrenales: fue descartado por la confirmación de perdida renal de cloro urinario el cual fue elevado >70 mEq/L, confirmando la pérdida renal.

Síndrome de Sjogren: descartado mediante la ecografía de glándulas parótidas y submaxilares normales + pruebas autoinmunes negativas.

Los diagnósticos descartados más el conjunto de hallazgos: hipopotasemia persistente, hipocalciuria, función renal normal, pérdidas urinarias elevadas de $K^+/Cl^-/Na^+$ y alcalosis metabólica fue determinante para confirmar el diagnóstico clínico de Síndrome de Gitelman, una tubulopatía distal autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen SLC12A3 que codifica el cotransportador sensible a tiazidas.

El curso clínico estuvo marcado por hipopotasemia severa refractaria, alteraciones neurológicas y cardiovasculares (alteraciones del ST y ondas T negativas en el ECG). Adicional la paciente presentó anemia normocítica normocrómica y trombocitopenia moderada, probablemente relacionadas con el déficit de magnesio intracelular, la hipopotasemia y la desnutrición. No hubo evidencia de procesos autoinmunes ni infecciosos.

El manejo se basó en la corrección gradual y controlada de electrolitos, combinando reposición endovenosa y oral de potasio hasta 60 mEq/día, suplementación de magnesio y el uso de antagonistas de la aldosterona (espironolactona 100 mg/día) para reducir y compensar la pérdida renal de potasio. Así como también se utilizó indometacina como inhibidor de prostaglandinas renales, mejorando la estabilidad iónica y se comprobó una corrección parcial y estabilidad metabólica debido al control gasométrico posterior al tratamiento pH 7.48, HCO_3^- 29.8 mEq/L y K 2.46 mEq/l.

La respuesta clínica fue favorable, y de acuerdo a la estabilidad hemodinámica y recuperación progresiva neurológica la paciente fue dada de alta con manejo ambulatorio multidisciplinario por nefrología y psiquiatría.

El pronóstico del Síndrome de Gitelman es generalmente bueno, con expectativa de vida normal, para esto es de suma importante tener una buena adherencia al tratamiento, conocer acerca del síndrome y seguimiento estricto para de esa forma evitar recaída y complicaciones a futuro.

Este caso acentúa la importancia del enfoque diagnóstico integral ante cuadros de alcalosis metabólica e hipopotasemia refractaria, especialmente en mujeres adultas jóvenes sin hipertensión. El diagnóstico oportuno del Síndrome de Gitelman permitió un manejo dirigido para de esa forma evitar complicaciones graves, demostrando que la integración manifestaciones clínicas más estudios de laboratorio es esencial cuando no se dispone de pruebas genéticas inmediatas.

4.2 Conclusión

El Síndrome de Gitelman es una causa poco común pero relevante de hipopotasemia refractaria y alcalosis metabólica en el adulto, cuyo diagnóstico exige un alto índice de sospecha clínica y estudios de laboratorio, incluso en ausencia de confirmación genética. En Ecuador, el acceso a pruebas genéticas específicas, como la secuenciación del gen SLC12A3, es enviado a hospitales de tercer nivel o laboratorios privados, con costos elevados y prolongados tiempos de espera. Esta situación dificulta la confirmación temprana de los casos, retrasa el tratamiento oportuno y limita la vigilancia epidemiológica de la enfermedad. Sin mencionar que, este tipo de estudio genético además de ser el más específico ayuda a descartar otras tubulopatías hereditarias, apoyando y asegurando un diagnóstico definitivo.

Es fundamental promover el reconocimiento precoz de las tubulopatías hereditarias como el Síndrome de Gitelman, difundiendo entre los profesionales de salud su presentación clínica, criterios bioquímicos y abordaje terapéutico. De esta forma, se fortalecerá la capacidad diagnóstica en todos los niveles asistenciales, lo que resulta crucial para prevenir complicaciones agudas y crónicas de tipo muscular, cardiovascular y metabólico.

BIBLIOGRAFÍA

- Ángel, G. (2020). *Tratado de nutrición clínica*. Madrid: Goscall.
- Aranalde, S. (2021). *Trastornos Hidroelectrolíticos y del Estado Ácido-Base*. Madrid: Omega.
- Ayus, J. C. (2021). *Electrolitos ácido-base, Magner*. Madrid-España: Agna.
- Baishideng Group. (2022). *Gitelman Syndrome*. World Clin Cases.
- Baishideng Group, G. (s.f.). *Gitelman Syndrome*. Obtenido de World Clin Cases: https://www.wjgnet.com/23078960/full/v10/i17/5893.htm?appgw_azwaf_jsc=jwGbcF9rz11RavrCNpnnXuzOEwrY4wbdIpo7u0_c-4E
- Blanchard A, B. D. (2017). *Gitelman syndrome: consensus and guidance from a KDIGO Controversies Conference*. doi:10.1016/j.kint.2016.09.046.
- Cheng CJ, L. S. (2022). *Gitelman Syndrome Presenting with Severe Hypokalemia and Muscle Weakness*. Intern Med. 2022;61(2):275–280. doi:10.2169/internalmedicine.7746-21.
- Correia AL, e. a. (2022). *Síndrome de Gitelman: descripción de una nueva mutación en SLC12A3*. Madrid: Nefrología (Madrid). 2022;42(1):62–65.
- Edenilson, B. (2024). *Sintomas del Síndrome de Gitelman*. EEUU: Psychological Support by Cognitive Behavior Therapy,.
- Genetic Home Reference, G. (2024). *Genetic Home Reference*. Obtenido de , <https://medlineplus.gov/genetics/condition/gitelman-syndrome/>.
- Gitelman Syndrome and Hypertension: A Case Report*. (2023). Cureus.
- Hernández-Mejía DA, e. a. (2025). *Síndrome de Gitelman en mujer adulta: revisión de caso*. Colombia: 50(2):e321–e327.
- Levchenko, K. (2023). *Gitelman Syndrome*. Suiza: Orphaned Rare.
- Malvinder, P. (2024). *National Library of Medicine, Síndrome de Gitelman*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459304/>
- Malvinder, P. S. (2024). *National Library of Medicine*. Obtenido de Síndrome de Gitelman: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459304/>
- McPherson, R. (2022). *Diagnóstico Clínico y técnicas de laboratorio*. Madrid: Picus.
- McPherson, R. (2022). *Diagnóstico Clínico y técnicas de laboratorio*. Madrid: Picus.
- Pérez, J. (2024). *Patología celular*. Madrid: Madrid: Universo Letras.
- Pérez, J. (2024). *Patología celular*. Madrid: Universo Letras.
- PubMed. (2025). *Correction of hypokalemia with antialdosterone therapy in Gitelman's syndrome*. American Journal of Nephrology.
- Semergen, M. M. (2021,). *Diagnóstico Causal de un Síndrome de Gitelman*. LleidaEspaña.: Revista Médica.
- The challenges of diagnosis and management of Gitelman syndrome*. (2020). Clin Endocrinol.
- The genetic spectrum of Gitelman-like syndromes*. (s.f.). 2022: Curr Opin Nephrol Hypertens.

- Velez, J. (2023). *Diagóstico y tratamiento de la hipopotasemia*. . EEUU: : Global.
- Zacharin, M. (2024). *Endocrinología pediátrica práctica*, . Madrid-España: Karger.
- Zambrano-Urbano JL, D.-T. A.-C.-F. (2021). *Gitelman syndrome, a rare cause of refractory hypokalemia*. doi:10.15446/revfacmed.v70n1.87576.