

## 症例報告

## 感染性腸炎が発見の契機となった Gitelman 症候群の 1 例

金井 宏明, 佐藤 広樹

諏訪中央病院小児科

**要 旨** : 10 歳女児。既往歴や家族歴に特記事項なし。嘔吐のない下痢を伴う感染性腸炎で入院したが, 低 K 血症に加え代謝性アルカローシスを認めていた。K 補正により低 K 血症は改善したが, 中止後も軽度低 K 血症と  $\text{HCO}_3^-$  高値が断続的に確認され, 低 Mg 血症と低 Ca 尿症も認めため Gitelman 症候群を疑い遺伝子検査で診断した。Gitelman 症候群は低 K 血症と代謝性アルカローシスを特徴とする常染色体潜性遺伝形式の塩類喪失性尿細管機能異常症であり, 半数以上が偶発的に発見される。低 K 血症の原因は病歴や身体診察から推定できる事が多いが, 鑑別のために血液ガス分析で代謝性アルカローシスを認識する事と, K 値や  $\text{HCO}_3^-$  値の異常を見逃さず繰り返し評価を行う事が重要である。

**キーワード** 感染性腸炎, Gitelman 症候群, 低 K 血症, 代謝性アルカローシス

## 緒 言

Gitelman 症候群 (Gitelman syndrome: GS) は遠位尿細管上皮細胞膜に発現する  $\text{Na}^+\text{-Cl}^-$  共輸送体をコードしている *SLC12A3* 遺伝子の異常により発症する常染色体潜性遺伝形式の塩類喪失性尿細管機能異常症である<sup>1)</sup>。本邦における診断基準を表 1 に示す<sup>2)</sup>。低 K 血症と代謝性アルカローシスが必須条件であり, その他, 低 Mg 血症 ( $<1.7$  mg/dl), 低 Ca 尿症 (尿 Ca/Cr  $<0.07$  g/gCr), 血漿レニン活性の増加, 血漿アルドステロン値の増加が特徴的な検査所見として挙げられる<sup>1)2)</sup>。病態としては, 遠位尿細管での  $\text{Na}^+$ ,  $\text{Cl}^-$  の再吸収低下により  $\text{K}^+$  や  $\text{H}^+$  の尿中への分泌が亢進し, また, 体液量減少のためレニン-アンギオテンシン-アルドステロン系が亢進し  $\text{K}^+$  と  $\text{H}^+$  の分泌が助長され低 K 血症と代謝性アルカローシスを引

き起こす<sup>3)</sup>。低 Mg 血症は遠位尿細管に存在する Mg の再吸収を担う TRPM6 がダウンレギュレーションされている機序, 低 Ca 尿症は近位尿細管で Na 再吸収増加に伴う能動的な Ca 再吸収の増加や遠位尿細管での Ca 再吸収を担う TRPV5 が活性化されている機序が考えられている<sup>1)3)</sup>。

今回嘔吐のない下痢を伴う感染性腸炎を発症し, 低 K 血症に加えて持続する代謝性アルカローシスから GS を早期に想定し得た症例を経験した。低 K 血症を認めた際の代謝性アルカローシスの認識と軽度な異常値を見逃さず繰り返し評価する事の重要性を示す貴重な症例と考え報告する。

## 症 例

症例 : 10 歳 10 か月 女児

主訴 : 発熱, 腹痛, 下痢, 経口摂取低下

既往歴 : 特記事項なし, 夜尿症なし, 低身長なし

家族歴 : 特記事項なし

表 1. 厚生労働省研究班による BS/GS の診断基準 (一部改変)<sup>2)</sup>

必須条件	1. 低 K 血症 (血清カリウム : 3.5 mEq/l 以下) 2. 代謝性アルカローシス (血液ガス分析 [HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> ] : 25 mEq/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. 羊水過多, 早産, 低出生体重, 腎石灰化および高 Ca 尿症 (1 型, 2 型 BS が強く疑われる) 5. 羊水過多, 早産・低出生体重および難聴 (4 型 BS が強く疑われる) 6. 低 Mg 血症, 低 Ca 尿症のいずれかまたは両方 (3 型 BS または GS が強く疑われる) ※上記 4-6 に当てはまらない場合, 3 型 BS の可能性を考える
鑑別診断	1. 二次的要因:利尿剤・下剤の使用, 重症妊娠悪阻, 神経性食思不振症, 習慣性嘔吐, 過度のダイエット, アルコール鑑別診断中毒でいわゆる偽性 BS/GS を発症する。 2. 他の遺伝性疾患:腎低形成, ネフロン癆, Dent 病, ミトコンドリア病, 常染色体優性低 Ca 血症 (Autosomal dominant hypocalcemia: ADH) などの先天性腎尿管疾患やのう胞性線維症, 先天性 Cl 下痢症。
遺伝学的検査	症状や検査所見を参考に遺伝子診断を行う。最近では次世代シーケンサーを用いた解析により, すべての病型を網羅的に解析することが可能である (保険適応外)。
診断	Definite: 必須条件 2 項目を満たし, 鑑別疾患を除外したもので, 遺伝子診断で原因遺伝子変異が同定されたもの。 Probable: 必須条件 2 項目を満たし, 鑑別疾患を除外したもので, 遺伝子診断で原因遺伝子変異が同定されていないが (未施行または施行したが同定されなかった), 参考条件のうち 3 項目を満たすもの。

BS : Bartter 症候群, GS : Gitelman 症候群

アレルギー歴: 特記事項なし

現病歴: 受診前日に発熱を認め, 経口摂取が低下した。受診当日早朝より腹痛と下痢が出現し精査加療目的で入院した。経過中, 嘔吐や血便はなく, 受診までに 5 回の水様便があった。なお, 受診 4 日前に焼肉屋で牛肉を摂取していた。入院時現症: 身長 147.8 cm (+0.78SD), 体重 44.8 kg (+1.14SD)。体温 39.8 °C, 心拍数 101/分, 血圧 113/67 mmHg, SpO<sub>2</sub> 97%。活気不良であったが意識清明で顔色良好だった。頭頸部, 咽頭, 胸部に特記すべき所見は認めず, 腹部所見は平坦軟, 腸運動亢進し, 上腹部正中部に圧痛あり, 筋性防御や反跳痛は認めなかった。口唇や口腔粘膜の乾燥はなく, ツルゴール低下や末梢冷感, 毛細血管再充満時間の延長もなかった。検査所見 (表 2): 好中球優位の WBC 増多と CRP 高値を認め, また, 低 K 血症と軽度低 Na 血症, 低 Cl 血症を認めていた。静脈血液ガ

ス分析では代謝性アルカローシスによるアルカレミアを認めたが, 乳酸値やケトン体の上昇はなかった。尿検査では, 高比重尿やケトン尿は認めず, 尿中 Na 排泄率 (FENa) は 1% 未満だったが, 尿中尿素窒素排泄率 (FEUN) は 45% と低下していなかった。尿中 K 排泄率 (FEK) は 14.9% と低 K 血症にも関わらず排泄は亢進していた。

腹部造影 CT: 上行結腸から横行結腸, 一部の下行結腸に浮腫状の壁肥厚あり, 回盲部リンパ節腫脹を認めた。腎石灰化はなかった。

心電図: 心拍数 74/分, 正常洞調律, QT 延長なし

入院後経過 (図 1): 牛肉摂取後の発熱, 腹痛, 下痢であり, CT 所見からもカンピロバクター, エルシニア, 腸管出血性大腸菌等による細菌性腸炎と暫定診断し, 基礎疾患がない症例であったため, 抗菌薬は使用せず輸液療法での経過観

表 2. 入院時検査所見

< 血算 >		< 生化学 >		< 尿検査 >	
WBC	11,880 / $\mu$ l	TP	8.1 g/dl	比重	1.013
Neut.	85.1 %	Alb	4.5 g/dl	pH	6.5
Lymph.	10.4 %	AST	16 IU/l	蛋白	(1+)
Hb	13.9 g/dl	ALT	12 IU/l	潜血	(+/-)
Plt	30.5 $\times$ 10 <sup>4</sup> / $\mu$ l	LDH	241 IU/l	ケトン	-
		UN	7.2 mg/dl	白血球	1-4 /hpf
静脈血液ガス分析		Cr	0.46 mg/dl	Na	55 mEq/l
pH	7.482	Na	133.2 mEq/l	FENa	0.25 %
PCO <sub>2</sub>	39.1 mmHg	K	2.7 mEq/l	FEUN	45 %
HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	28.6 mEq/l	Cl	94 mEq/l	K	66 mEq/l
BE	4.9 mmol/l	Ca	9.7 mg/dl	FEK	14.9 %
ケトン	<0.1 mmol/l	IP	3.5 mg/dl	Cl	107 mEq/l
乳酸	1.97 mmol/l	CRP	13.3 mg/dl		

Na 排泄率：FENa, 尿素窒素排泄率：FEUN, K 排泄率：FEK

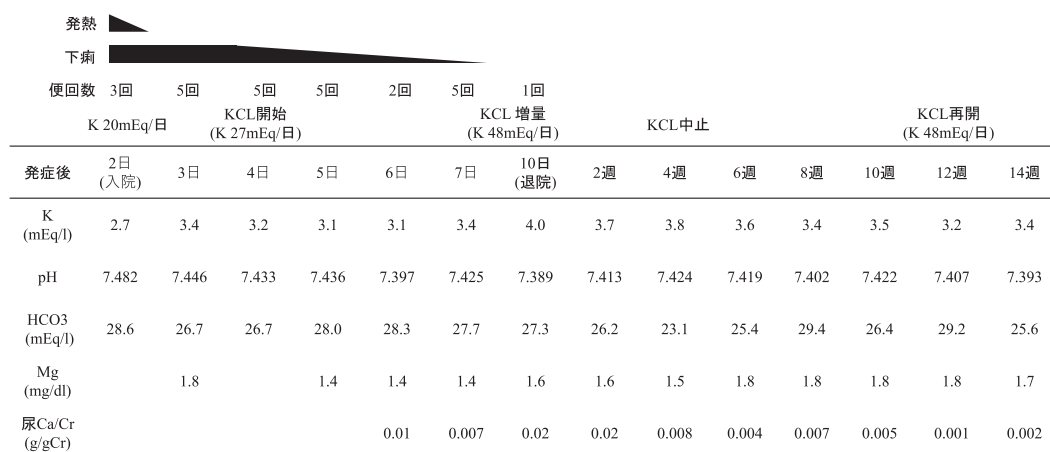


図 1. 経過

察とした（後に便培養検査からカンピロバクターが検出された）。低 K 血症の補正については輸液からの 1 日 K 投与量を 20 mEq として調整した。入院後速やかに全身状態は改善し、当日夜から腹痛も軽快し、食事も全量摂取できるようになった。発症 3 日目（入院 2 日目）には K 値は上昇し尿中 K 排泄も低下し、また、解熱し便性も改善し水様から泥状になっていたため K の補正は終了した。しかし、発症 4 日目（入院 3 日目）に K 値は再度低下し尿中 K

排泄も増加したため KCL の内服を開始した。発症 5 日目（入院 4 日目）も K 3.1 mEq/l と低値で、HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> も持続的に高値であった。また、低 Mg 血症も進行していたため、この時点で GS を想定した。その後、低 Ca 尿症も判明した。KCL を増量し、K 値の上昇を確認後に発症 10 日目（入院 9 日目）に退院した。その時に臥位で測定したレニン、アルドステロン値はレニン 10.2 ng/ml/時（基準 0.2～2.3）、アルドステロン 38 pg/ml（基準 4.0～82.1）とレニンのみ上

表3. Gitelman 症候群の臨床症状

Most common (>50%)	Prominent (20 ~ 50%)	Occasional (<20%)
塩分嗜好	失神	早期発症 (6歳以下)
筋痙攣, 筋力低下	多尿	発育不良, 成長障害
浮動性めまい	関節痛	思春期遅発症
夜間頻尿	軟骨石灰化症	回転性めまい
口渇感	QT延長症候群	運動失調
多飲	発熱時の増悪	テタニー
知覚過敏, 痺れ		嘔吐
動悸		便秘
低血圧		夜尿症 / 遺尿症
		麻痺

文献1)より引用, 一部改変

昇していた。

その後, K値が3.0 mEq/l 台後半で推移したため発症4週の時点でKCLを中止したが, 低K血症は進行しなかった。しかし, KCL中止後8週間後にK 3.2 mEq/l まで低下し, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>値も再度上昇したためKCLを再開した。Mg値は軽度低下のみだったが, 低Ca尿症は持続していた。この段階でGSの遺伝子検査による確定診断の必要性を患者, 保護者に説明し同意を得た後, 発症から14週目に両親と本人の遺伝子検査を行った。SLC12A遺伝子のExon10(c.1216A>C), Exon14(c.1732G>A9), Exon21(c.2537-2538delTT)に変異が検出され, これらの複合ヘテロ変異によるGSと確定診断した。現在12歳で, 腸炎発症から1年経過しているが, 身長152.8 cm (+0.63SD), 体重50.0 kg (+1.02SD)と発育は良好で, KCL 5 g/日 (=K 67 mEq/日), 酸化Mg 660 mg/日服用下で, K 3.5 ~ 3.6 mEq/l, Mg 1.7 ~ 1.8 mg/dl, pH 7.40 ~ 7.43, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 25 ~ 27 mEq/lで推移している。

## 考 察

本症例は感染性腸炎での入院後の血液検査で低K血症と代謝性アルカローシスを認めており, その病態が臨床経過と症状から説明が付

かず, 一元的に説明できる疾患として早期にGSを想定しえた。しかし, 症状改善後K値とHCO<sub>3</sub><sup>-</sup>値は軽度な異常で, いずれも変動が大きく基準範囲内の事もあり遺伝子検査実施の判断に悩んだが, GSを鑑別から除外せずに繰り返し評価を行う事で比較的早期に遺伝子検査を施行しGSの診断に至る事が出来た。

GSの主な臨床症状を表3に示すが, 小児期は多くは無症状もしくは軽微な非特異的な症状であり, 偶然の採血が発見契機となる事が多い<sup>1)</sup>。GSの54.7%が偶然の採血が発見契機となっていると報告されている<sup>4)</sup>。また, GSは稀な疾患と考えられてきたが, 最近の報告では日本人の推定保因者は約8%で, 推定有病率は約1.7/1000人とされている<sup>5)</sup>。そのため, 小児の低K血症の鑑別疾患の中で薬剤が使用されていない症例であればGSは比較的上位に挙げることができると考えられる。また, 成人GS患者(平均年齢40.5歳)での検討では塩分嗜好(90%), 筋けいれん(84%), 疲労感(82%), めまい(80%), 夜間頻尿(80%), 筋力低下(70%)の頻度が高く, 著しく生活の質が低下している事が報告されている<sup>6)</sup>。腎外症状としても低身長やてんかん, 甲状腺機能異常症, QT延長症候群があり, 成人期では耐糖能異常を認める場合もある<sup>1)4)</sup>。GSの症状は電解質異常が補正されれば多くの症例で改善する事から, 無症状

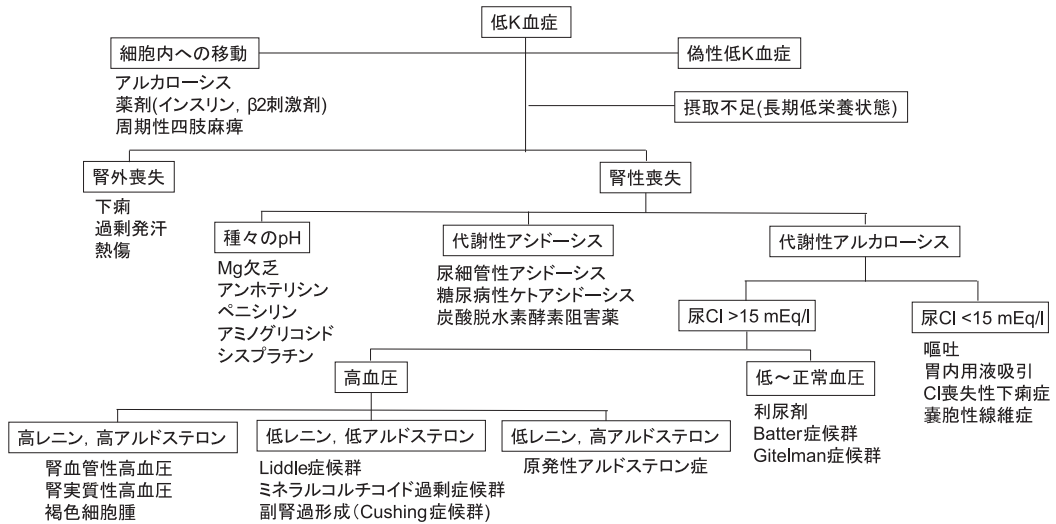


図2. 低 K 血症の鑑別  
文献 7) 8) より引用, 一部改変

または軽微な症状の内に GS と診断する事は重要である。また、症状が非特異的であり、不定愁訴として扱われ易い倦怠感や痺れ、めまいが主訴の時や、低身長や夜間頻尿、夜尿症で受診した時には GS も鑑別に挙げる必要がある。

低 K 血症の原因は多岐に渡り、鑑別には図 2 のようなアルゴリズムが報告されている<sup>7)8)</sup>。しかし、実臨床では病歴や症状、身体所見により判断し、頻度についても下痢や嘔吐、薬剤（特に利尿剤）が原因になる事が多い<sup>9)</sup>。そのため、本症例のように下痢を認めている場合にはそれによる影響と判断してしまう事が多い。また、小児では急性の下痢を来す疾患は感染性腸炎が最も多く、多くは腹痛や嘔吐を伴い経口摂取が低下し、重症化すると脱水を来し輸液療法を必要とする。下痢の時には  $\text{HCO}_3^-$  の喪失により代謝性アシドーシスを引き起こし、Na と水分の喪失を伴い、経口摂取低下もあると、体液量減少から代謝性アシドーシスを更に悪化させる<sup>10)</sup>。小児では経口摂取不良時は容易にケトン体や乳酸が上昇するため、それにより代謝性アシドーシスを認める事も多い。また、下痢便には K が 15 ~ 40 mEq/l と多く含まれるため

大量に便が排泄されると低 K 血症も引き起こし、体液量減少によりレニン、アルドステロン系が亢進し低 K 血症を進行させる<sup>10)11)</sup>。本症例においても当初は便からの K 漏出による低 K 血症と考え、代謝性アルカローシスについては低 K 血症を認めていた事から  $\text{K}^+$  が細胞内から細胞外に流出し  $\text{H}^+$  が細胞内に流入し、細胞外が相対的に  $\text{HCO}_3^-$  過多になり代謝性アルカローシスとなった機序を考えた<sup>12)</sup>。しかし、問診の中で下痢は受診朝から 5 回とそれ程多くなく、1 回量も少量であり、低 K 血症が下痢で説明付くのか疑問であった。その後、食事摂取と便性の改善後も軽度の低 K 血症と  $\text{HCO}_3^-$  高値が持続しており、低 K 血症が遷延している原因が低 Mg 血症の可能性も考慮し発症 5 日目に再度 Mg 値を測定したところ 1.4 mg/dl と 2 日前より低下していた。この時点で低 K 血症と代謝性アルカローシスを一元的に説明しうる病態として GS を想定した。後方視的に見ると臨床症状から説明付かない低 K 血症に伴う  $\text{HCO}_3^-$  高値が GS を鑑別に挙げた重要な所見であった。

本症例は結果的に遺伝子検査を行い GS の確

定診断に至ったが、どの時点で遺伝子検査を行うか判断に難渋した。本症例では退院後の健常時にはKCLを補充せずとも明らかなKの低下を示さず、また、 $\text{HCO}_3^-$ 値もアルカレミアを来したのは入院時のみで、25～29 mEq/lと変動が大きく、K値、 $\text{HCO}_3^-$ 値共に基準内(K 3.5 mEq/l以上、 $\text{HCO}_3^-$  25 mEq/l以下)の時もあった。しかし、繰り返し検査を行い、断続的ではあるが軽度で持続する低K血症と $\text{HCO}_3^-$ 高値を確認でき、一過性として判断せず遺伝子検査を行う判断に至った。血液検査を行う目的にもよるが、多くの場合K値はルーチンで測定される。また、本症例のように小児では急性疾患時には酸塩基平衡の評価のために静脈血液ガス分析が行われる事が多い。その時に明らかな低K血症やアルカレミアを認めれば鑑別のための追加検査が行われるが、軽度な異常の場合には見逃されてしまう可能性がある。本邦のGSの報告(年齢中央値12歳)では血清K値は中央値2.5 mEq/lであるが範囲1.2～3.8 mEq/lと幅広く、また、 $\text{HCO}_3^-$ 値も中央値29.9 mmol/lであるが、範囲21.8～38.6 mmol/lであった<sup>4)</sup>。Geneticなバックグラウンドに加え、同一家系でも検査結果や症状が異なるとされており、同一個体内においても食事摂取量や内容、生活活動などを反映し採血するタイミングによって異なると考えられる<sup>1)</sup>。そのため、軽度の低K血症と $\text{HCO}_3^-$ 高値を看過せず、繰り返し評価を行う事が重要である。

最後にGSと同様に低K血症、代謝性アルカローシスを特徴とするBartter症候群(Bartter syndrome: BS)との鑑別について述べる。BSは発症時期により、胎児/新生児期に発症する重症型の新生児型と乳幼児期に発症する比較的軽症の古典型に分類され、GSとは低Mg血症と低Ca尿症を伴うことや臨床症状が軽いことで鑑別されてきた<sup>13)</sup>。しかし、両症候群の責任遺伝子が複数同定され、従来の臨床診断による分類は遺伝子変異に伴う表現型と必ずしも一致しないことが明らかとなってきた<sup>14)</sup>。そのため、近年ではBSとGSを一つの疾患概念と

して捉え遺伝性塩類喪失性尿細管機能異常症と総称する傾向にあり、表現型よりも遺伝子検査を行った上で責任遺伝子別に病型を分類し、診断することが主流となっている<sup>14)15)</sup>。なかでも3型BSは、典型例は乳幼児期に多飲多尿や成長障害で発見される比較的軽症な古典型だが、実際は新生児型から思春期に診断されるまで無症状の症例まで様々で、GSに特徴的な低Mg血症や低Ca尿症を認める症例も存在し鑑別が困難なことがある<sup>14)</sup>。表4に3型BSとGSの特徴を示す。3型BSの責任遺伝子であるCLCNKB遺伝子変異を持つ115人の患者の表現型を調べた検討では、44.5%は古典型だが29.5%は胎児/新生児型、26.0%はGSの表現型を示したと報告されている<sup>16)</sup>。一方でGSでも低Mg血症や低Ca尿症を伴わない症例も存在する<sup>14)</sup>。そのため、低K血症と代謝性アルカローシスを呈し遺伝性塩類喪失性尿細管機能異常症を疑った症例には積極的に遺伝子検査を検討すべきである。

## 結 語

小児GSの多くは無症状または軽微の非特異的な症状であり、偶然見つかる事が多い疾患である。GSは稀な疾患ではない事を認識し、低K血症を認めた時には血液ガス分析を行い代謝性アルカローシスを認識する事と、K値と $\text{HCO}_3^-$ 値の異常を見逃さず繰り返し評価を行う事が重要である。

本症例の報告に関し、患者保護者に説明し文書による同意を得ている。

## 謝 辞

遺伝子解析を施行していただいた神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科 野津寛大先生に深謝致します。

表 4. 3 型 Batter 症候群と Gitelman 症候群の特徴

	3 型 Batter 症候群	Gitelman 症候群
責任遺伝子	<i>CLCNKB</i>	<i>CLC12A3</i>
蛋白	CIC-Kb	NCCT
役割	Cl チャネル	Na-Cl 共輸送体
尿細管セグメント	Henle 係蹄の太い上行脚	遠位尿細管
遺伝形式	常染色体潜性	常染色体潜性
発症年齢	様々 (新生児 / 乳児期)	小児期 (6 歳以上)
羊水過多	まれ	なし
早産	まれ	なし
多尿	時にあり	なし
痙攣 / テタニー / 筋力低下	時にあり	あり
腎石灰化	まれ	なし
末期腎不全	まれ	非常にまれ
血清 Mg	正常～低値	低値
尿中 Ca 排泄	通常は正常	低値
尿中 NaCl 排泄	様々な程度で増加	軽度増加
最大尿濃縮力	通常は正常	正常
高レニン / アルドステロン血症	あり	あり

文献 1) 13) より引用

参考文献

- 1) Devuyst O, Zennaro MC, Vargas-Poussou R, Satlin LM: Inherited disorders of sodium and potassium handling. In: Emma F, Goldstein SL, Bagga A, Bates CM, Shroff R, eds. *Pediatric Nephrology*, 8th edition. SPRINGER-VERLAG: 987–1031, 2022.
- 2) 厚生労働省. 疾患別個票 パーター症候群/ギッテルマン症候群. (<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/0004903355.pdf>)
- 3) Filippatos TD, Rizos CV, Tzavella E, Elisaf MS: Gitelman syndrome: an analysis of the underlying pathophysiologic mechanisms of acid–base and electrolyte abnormalities. *Int Urol Nephrol*. 50: 91–96, 2018.
- 4) Fujimura J, Nozu K, Yamamura T, Minamikawa S, Nakanishi K, *et al.*: Clinical and genetic characteristics in patients with Gitelman syndrome. *Kidney Int Rep*. 4: 119–125, 2019.
- 5) Kondo A, Nagano C, Ishiko S, Omori T, Aoto Y, *et al.*: Examination of the predicted prevalence of Gitelman syndrome by ethnicity based on genome databases. *Sci Rep*. 11: 16099, 2021.
- 6) Cruz DN, Shaer AJ, Bia MJ, Lifton RP, Simon DB: Gitelman’s syndrome revisited: an evaluation of symptoms and health-related quality of life. *Kidney Int*. 59: 710–717, 2001.
- 7) 武藤重明, 草野英二: カリウム代謝の考え方. *日本腎臓学会誌*. 50: 84–90, 2008.
- 8) Greenbaum LA: Potassium. In: Kliegman RM, St Geme Iii JW. eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 22nd edition. ELSEVIER: 495–501, 2024.
- 9) Reid A, Jones G, Isles C: Hypokalaemia: common things occur commonly—a retrospective survey. *JRSM short reports*. 3: 1–8, 2012.
- 10) 村松英樹: 下痢症. *小児内科*. 56: 1081–1084, 2024.
- 11) 長浜正彦: 低カリウム血症. *日本内科学会雑誌*. 111: 917–925, 2022.
- 12) 杉本俊郎: 代謝性アルカローシス. *日本内科学会雑誌*. 111: 941–948, 2022.
- 13) Nozu K, Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Sakakibara N, *et al.*: Inherited salt-losing tubulopathy: an old condition but a new category of tubulopathy. *Pediatr In*. 62: 428–437, 2020.
- 14) 松野下夏樹, 野津寛大, 飯島一誠: Bartter症候群/Gitelman症候群. *日本腎臓学会誌*. 57: 743–750, 2015.
- 15) Seyberth, HW, Schlingmann, KP: Bartter-and Gitelman-like syndromes: salt-losing tubulopathies with loop or DCT defects. *Pediatr Nephrol*. 26: 1789–1802, 2011.
- 16) Seys E, Andrini O, Keck M, Mansour-Hendili L, Courand PY, *et al.*: Clinical and genetic spectrum of Bartter syndrome type 3. *J Am Soc Nephrol*. 28: 2540–2552, 2017.

**A Case Diagnosed with Gitelman Syndrome During a Follow-up Observation of Infectious Enteritis****Hiroaki KANAI and Hiroki SATO***Department of Pediatrics, Suwa Central Hospital*

**Abstract:** A 10-year-old girl with an unremarkable medical or family history was hospitalized due to infectious enteritis. She had a history of diarrhea without vomiting. In addition to hypokalemia, alkalemia due to metabolic alkalosis was also observed. Although the patient was treated hypokalemia improved with potassium correction therapy, mild hypokalemia and elevated  $\text{HCO}_3^-$  level were still intermittently observed even after the therapy was discontinued. Since hypomagnesemia and hypocalciuria were also observed, the patient was suspected of having Gitelman syndrome, which was subsequently diagnosed through genetic testing.

Gitelman syndrome is an autosomal recessive, salt-losing tubulopathy characterized by hypokalemia and metabolic alkalosis. More than half of the cases are discovered incidentally. Although the presence of hypokalemia can often be inferred from the patient's medical history and physical examination, it is important to perform blood gas analysis for the sake of differential diagnosis to detect metabolic alkalosis and perform repeated re-assessment without overlooking mild abnormalities in potassium and  $\text{HCO}_3^-$  levels.

**Key words:** Infectious enteritis, Gitelman syndrome, Hypokalemia, Metabolic alkalosis