

:: Σύνδρομο Bartter

Αριθμός Orphanet: 112

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Bartter χαρακτηρίζεται από υποκαλιαιμική αλκάλωση, αυξημένα επίπεδα ρενίνης και αλδοστερόνης πλάσματος, χαμηλή αρτηριακή πίεση και αγγειακή αντίσταση στην αγγειοτενσίνη II.

Η ετήσια επίπτωση υπολογίζεται στο 1/830.000. Παρά το γεγονός ότι πέντε γενετικοί τύποι έχουν περιγραφεί, μόνο δύο τύποι της νόσου μπορούν να διακριθούν με βάση τα κλινικά κριτήρια: το προγεννητικό ή βρεφικό σύνδρομο Bartter (οι περισσότεροι ασθενείς έχουν γονότυπο I, II και IV), που χαρακτηρίζεται από πολυδράμιο, πρόωρο τοκετό, πολυουρία, αφυδάτωση, υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση/ και το κλασικό σύνδρομο Bartter (κυρίως ασθενείς με γονότυπο III, αλλά και μερικοί ασθενείς τύπου IV), που εκδηλώνεται με πολυουρία-πολυδιψία, κατά τη βρεφική -την παιδική ηλικία και μέχρι την ενηλικίωση, αφυδάτωση και ποικίλλει καθυστέρηση στην καμπύλη ανάπτυξης ύψους-βάρους. Τα επίπεδα ασβεστίου στα ούρα μπορεί να είναι φυσιολογικά ή ελαφρώς αυξημένα. Ειδικές ενδείξεις / συμπτώματα είναι η απώλεια ακοής στο σύνδρομο Bartter τύπου IV και της υπασβεστιαϊμίας στο σύνδρομο Bartter τύπου V. Το σύνδρομο Bartter οφείλεται σε διαταραχή της επαναρρόφησης του νατρίου, του καλίου και του χλωρίου στο επίπεδο της αγκύλης του Henle. Τέσσερις από τους γενετικούς τύπους του συνδρόμου Bartter μεταδίδονται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Οφείλονται σε ομόζυγες ή σύνθετες ετερόζυγες μεταλλάξεις στα τέσσερα γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην επαναρρόφηση χλωρίου στο ανιόν τμήμα της αγκύλης του Henle: το γονίδιο *SLC12A1* (15q15-21), που κωδικοποιεί το συμμεταφορέα νάτρίου-κάλιου-χλωρίου NKCC2 στο σύνδρομο Bartter τύπου I, το γονίδιο *KCNJ1* (11q21-25) που κωδικοποιεί τον δίαυλο καλίου ROMK στον τύπο II, το γονίδιο *CLCNKB* (1p36), το οποίο κωδικοποιεί ένα κανάλι χλωρίου στο βασεοπλευρικό τμήμα της μεμβράνης, στον τύπο III και το γονίδιο *BSND* (1p31), που κωδικοποιεί την βαρπτίνη (barttin), μία υπομονάδα του καναλιού του χλωρίου, στον τύπο IV. Ο τελευταίος τύπος (τύπος V) μεταβιβάζεται με αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο και συνδέεται με την ετερόζυγες μεταλλάξεις ενεργοποίησης στο γονίδιο *CASR* (3q13.3-q21), το οποίο κωδικοποιεί τον υποδοχέα ασβεστίου. Η διάγνωση βασίζεται στην κλινική εικόνα, στους ηλεκτρολύτες του πλάσματος, στα διπτανθρακικά, στο μαγνήσιο, στο ασβέστιο, στα επίπεδα ρενίνης και αλδοστερόνης και στους ηλεκτρολύτες των ούρων καθώς και στην απέκκριση του ασβεστίου και του μαγνησίου. Ο γενετικός έλεγχος παρέχει την οριστική διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο ψευδο-Bartter (κατάχρηση διουρητικών, συγκαλυμμένοι έμετοι), το σύνδρομο Gitelman, την κυστική ίνωση και την κοιλιοκάκη (δείτε αυτούς τους όρους). Ο διαγνωστικός έλεγχος αμνιοκυττάρων μπορεί να ενδείκνυται για τις μητέρες με πάσχοντα παιδιά, ή στους πιθανούς ετερόζυγους φορείς (στενοί συγγενείς προσβεβλημένων ατόμων). Η θεραπεία περιλαμβάνει τα από του στόματος συμπληρώματα K, την ινδομεθακίνη και ενδεχομένως, τα καλιοσυντηρητικά διουρητικά. Σε καταστάσεις στρες (επιπλέον ασθένειες, χειρουργικές επεμβάσεις, τραύματα) τα επίπεδα των ηλεκτρολυτών στο αίμα μπορεί να αλλάξουν γρήγορα, απαιτώντας άμεση και επιθετική



ενδοφλέβια θεραπεία. Το προσδόκιμο ζωής μπορεί να μειωθεί σε σοβαρές περιπτώσεις, αλλά η νεφρική ανεπάρκεια είναι σπάνια. Η ποιότητα ζωής μπορεί να είναι πτωχή, ο ρυθμός ανάπτυξης μειώνεται, ενώ μπορεί να είναι σε υψηλά επίπεδα ο βαθμός ιατροκοποίησης / νοσηλείας.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Giacomo COLUSSI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2007

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

