

:: Zespół Barttera

Orpha number: ORPHA112

Definicja choroby:

Zespół Barttera cechuje współwystępowanie alkalozы hipokaliemicznej, podwyższone stężenia reniny i aldosteronu w osoczu, niskie ciśnienie tętnicze krwi oraz niewrażliwość naczyń na angiotensynę II.

Epidemiologia:

Szacowana roczna zapadalność wynosi 1/830 000.

Opis kliniczny:

Mimo iż opisano pięć genetycznych wariantów, występują tylko dwie formy choroby: 1. Chorzy (z genotypami I, II i IV), u których obserwuje się wielowodzie, przedwczesny poród, wielomocz, odwodnienie, hiperkalciuria i wapnica nerek; 2. Klasyczny zespół Barttera (głównie chorzy z genotypem III, ale też niektórzy z genotypem IV), u których występuje wielomocz-nadmierne pragnienie (polidypsja) w okresie od niemowlęctwa do dorosłości, odwodnienie oraz różnego stopnia opóźnienia w przyborze wzrostu i masy ciała. Stężenie wapnia w moczu może być w normie lub lekko zwiększone. Swoiste objawy przedmiotowe i podmiotowe to odpowiednio hipokalcemia w zespole Barttera typ V oraz utrata słuchu w zespole Barttera typ IV.

***Etiology**

Zespół Barttera spowodowany jest zaburzeniem wchłaniania zwrotnego sodu, potasu i chlorków na poziome pętli Henlego. Cztery z pięciu wariantów zespołu Barttera dziedziczone są autosomalnie recesywnie. Spowodowane są homozygotycznymi lub złożonymi heterozygotycznymi mutacjami w czterech genach kodujących białka biorące udział w wchłanianiu zwrotnym chlorków w ramieniu wstępującym pętli Henlego: w *SLC12A1* (15q15-21), genie kodującym kotransporter sodu-potasu-chlorków NKCC2, w zespole Barttera typ I; w *KCNJ1* (11q21-25), genie kodującym kanał potasowy ROMK, w typie II; w *CLCNKB* (1p36), genie kodującym kanał chlorkowy, w typie III; oraz w *BSND* (1p31), genie kodującym barttinę, podjednostkę kanału chlorkowego, w typie IV. Ostatni wariant (typ V) dziedziczy się autosomalnie dominująco i jest związany z mutacjami aktywującymi w *CASR* (3q13.3-q21), genie kodującym receptor wapnia.

Rozpoznanie:

Rozpoznanie stawia się na podstawie obrazu klinicznego, poziomu elektrolitów w surowicy, stężenia dwęgłanów, magnezu, wapnia, reniny i aldosteronu, oraz wydalania w moczu elektrolitów, wapnia i magnezu. Badania genetyczne potwierdzają ostatecznie rozpoznanie.



Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje rzekomy zespół Barttera (nadużywanie środków moczopędnych, potajemne wymiotowanie), zespół Gitelmana, mukowiscydozę oraz celiakię (zob. te hasła).

Rozpoznanie prenatalne:

Badanie amniocytów może być wskazane w przypadku matek dzieci dotkniętych tym zespołem lub u potencjalnych nosicieli heterozygotycznych (bliskich krewnych chorych).

Leczenie

Leczenie obejmuje podawanie doustnych preparatów potasu, indometacyny i, być może, diuretyków oszczędzających potas. W sytuacjach stresu (choroby dodatkowe, zabiegi chirurgiczne, urazy) poziom elektrolitów we krwi może się gwałtownie zmienić, co wymaga szybkiego i intensywnego leczenia dożylnego.

***Rokowanie:**

W ciężkich przypadkach oczekiwana długość życia może być skrócona, ale rzadko dochodzi do niewydolności nerek. Jakość życia może być zła, szybkość wzrostu obniżona i częstotliwość hospitalizacji, wysoka.

Ekspert-recenzent: dr Giacomo COLUSSI

Data: lipiec 2007

Tłumaczenie: grudzień 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

