

## :: Bartterov syndróm

Orpha číslo: ORPHA112

### Prehľad

Bartterov syndróm sa charakterizuje súborom klinických príznakov: hypokaliemická metabolická alkalóza, zvýšená plazmatická hladina renínu a aldosterónu, nízky krvný tlak a cievná rezistencia na angiotenzín II. Prevalencia sa odhaduje na 1:830 000. Doteraz bolo popísaných päť genetických variantov, ale podľa klinických kritérií sa dajú rozlíšiť len dve formy ochorenia: 1) Antenatálny alebo infantilný Bartterov syndróm sa pozoruje u väčšiny pacientov s genotypom I, II a IV. Prejavuje sa polyhydramniómom, predčasným pôrodom, polyúriou, dehydratáciou, hyperkalciúriou a nefrokalcinózou. B) Klasický Bartterov syndróm vzniká u väčšiny pacientov s genotypom III, ale aj u časti pacientov s genotypom IV. Prejavuje sa polyúriou-polydipsiou od detstva až do dospelosti, dehydratáciou a variabilným oneskorením výškovej a hmotnostnej rastovej krivky. Hladina vápnika v moči môže byť normálna alebo mierne zvýšená. Špecifickými príznakmi sú: strata sluchu pri genotype IV a hypokalcémia pri genotype V Bartterovho syndrómu. Bartterov syndróm vzniká následkom poruchy reabsorpcie sodíka, draslíka a chloridov na úrovni Henleho slučky. Štyri z genetických variantov Bartterovho syndrómu sú prenášané autozómovo recesívne. Sú spôsobené homozygotnou mutáciou alebo mutáciou zložených heterozygotov v štyroch génoch, ktoré kódujú proteíny zapojené do reabsorpcie chloridov vo vzostupnej časti Henleho slučky: gén *SLC12A1* (15q15-21) kóduje sodík-draslík-chloridový kotransporter (NKCC2) pri type I Bartterovho syndrómu; gén *KCNJ1* (11q21-25) kóduje draselný kanál ROMK pri type II; gén *CLCNKB* (1p36) kóduje bazolaterálny chloridový kanál pri type III a gén *BSND* (1p31), kóduje barttin, subjednotku pre chloridový kanál pri type IV. Posledný variant (typ V) sa prenáša ako autozómovo dominantný znak, a je spojený s heterozygotnou mutáciou v géne *CASR* (3q13.3-Q21), ktorý kóduje vápnikový receptor. Diagnóza je založená na klinickom obraze, koncentrácii plazmatických elektrolytov, hydrogénuhličitanov, horčíka, vápnika, renínu a aldosterónu v krvi a koncentrácií močových elektrolytov, vylučovaní vápnika a horčíka močom. Genetické vyšetrenie potvrdí definitívnu diagnózu. Diferenciálna diagnostika zahŕňa pseudo-Bartterov syndróm (zneužívanie diuretík, skryté zvracanie), Gitelmanov syndróm, cystickú fibrózu a celiakálne sprue (pozri tieto termíny). Diagnostické vyšetrenie amniocytov sa môže indikovať u matky s postihnutým dieťaťom, alebo u potenciálne heterozygotných nosičov (blízki príbuzní postihnutých jedincov). Liečba zahŕňa perorálnu dodávku draslíka, indometacínu a diuretiká šetriace draslík. V stresových situáciách (interkurentné choroby, chirurgické zákroky, trauma) sa môžu hladiny elektrolytov rýchlo meniť, čo vyžiada okamžitú a výraznú intravenóznou substitučnú liečbu. V závažných prípadoch môže byť priemerná dĺžka života znížená ale zlyhanie obličiek je zriedkavé. Kvalita života môže byť horšia, tempo rastu ja čiastočne znížené, a pomer medikalizácia/hospitalizácia je vysoký.

Odborný recenzent :

- Dr Giacomo COLUSSI

Posledná úprava : Júl 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Viktor Jankó



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)