

## Síndrome Bartter

### Descripción

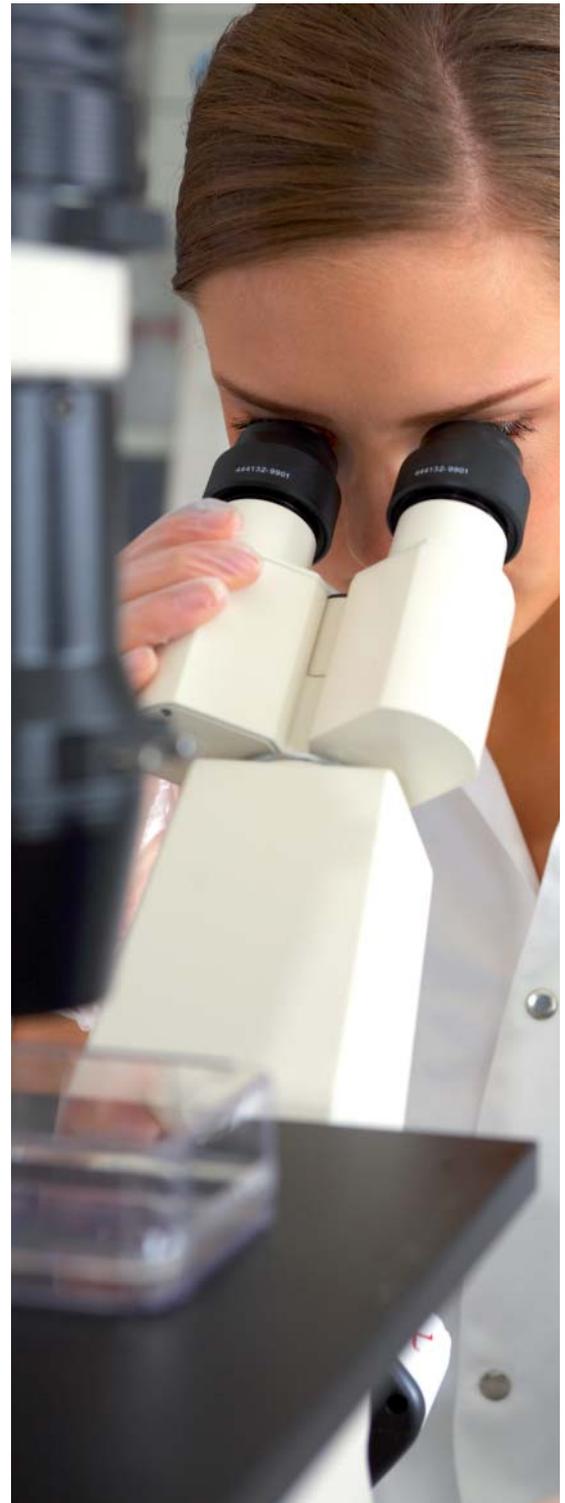
El síndrome de Bartter, es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por retraso del crecimiento, debilidad muscular, calambres musculares, y pérdida del potasio por la orina. La causa exacta del síndrome del síndrome de Bartter se desconoce, aunque en algunos casos parece heredarse como un rasgo genético autosómico recesivo. Se cree que esta condición es causada por un defecto en la capacidad del riñón para reabsorber el potasio, lo cual da como resultado la excreción de cantidades excesivas de este elemento fuera del organismo. El síndrome de Bartter involucra un grupo de síntomas y signos tales como: Agrandamiento de algunas células de los riñones, alcalosis asociada con la reducción de potasio (alcalosis hipocaliémica) y aumento en la producción de la hormona aldosterona.

Esta enfermedad generalmente se presenta en la infancia y entre sus síntomas se pueden mencionar calambres musculares y debilidad muscular, estreñimiento, incremento en la frecuencia urinaria y retraso en el desarrollo.

El diagnóstico de este síndrome generalmente se hace cuando se encuentran niveles bajos de potasio en la sangre (usualmente  $< 2,5$  mEq/L). Otros signos pueden ser:

- Presión sanguínea normal
- Niveles de cloruro bajos en la sangre
- Alcalosis metabólica (la sangre es más alcalina de lo normal)
- Niveles sanguíneos altos de las hormonas renina y aldosterona.
- Niveles altos de potasio y cloruro en orina

Exactamente estos signos y síntomas se pueden presentar en las personas que han ingerido grandes cantidades de diuréticos o laxantes. Las pruebas de orina se pueden hacer para excluir estas causas. En este síndrome, una biopsia del riñón generalmente muestra un crecimiento exagerado de células llamado complejo yuxtglomerular, aunque esto no se encuentra en todos los pacientes, especialmente en niños.





## Expectativas (pronóstico)

El pronóstico a largo plazo para los pacientes con el síndrome de Bartter es incierto. Los bebés que comienzan con un retraso en el crecimiento severo, terminan típicamente creciendo en forma normal con el tratamiento. Aunque la mayoría de los pacientes permanecen bien bajo tratamiento continuo, algunos desarrollan insuficiencia renal.

## Genética

Hallazgos recientes han establecido la heterogeneidad genética del síndrome de Bartter permitiendo distinguir entre una forma muy grave de presentación antenatal (enfermedad de Bartter neonatal) y una forma de aparición algo más tardía, durante los primeros años de la vida (enfermedad de Bartter “clásica”). En la enfermedad de Bartter neonatal, se han identificado mutaciones en el gen SLC12A1 (Bartter neonatal tipo I) y en el gen KCNJ1 (Bartter Neonatal tipo II). En la enfermedad de Bartter “clásica” (tipo III), se han identificado mutaciones en el gen CLCNKB. No obstante, existe otra variedad de enfermedad de Bartter que se asocia a sordera nerviosa que se ha empezado a conocer en los últimos años, asociado a mutaciones en el gen BSND.

## Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados al síndrome de Bartter se realiza de la siguiente forma:

	Batter	Gen	Método
Caso Índice	Tipo1	SLC12A1	Secuenciación completa gen
	Tipo2	KCNJ1	
	Tipo3 Clásico	CLCNKB	
	Tipo4 Con sordera	BSND	
Estudio directo de familiares a riesgo	Mutación caracterizada		Secuenciación



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)