

## СИНДРОМ НА BARTTER- КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Димитрова М., Г. Георгиев, С. Стойчева, И. Теодорова, В. Икономов

**Key words:** *autosomal recessive disorder, Bartter's Syndrome, Gitelman's syndrome, hypokalemia, hypomagnesemia, nephrosclerosis.*

### Увод

Синдром на Бартер (СБ) е рядко срещано заболяване, което се характеризира със загуба на калии от организма. За пръв път е описано от д-р Фредерик Кросби Бартер, ендокринолог, през 1962 г. Представлява автозомно-рецесивно бъбречно заболяване, което се определя от генетичен дефект в късото рамо на 16 хромозома (16q13). (1) Честотата на синдрома е 1:40,000. (2). Характеризира се с вроден дефект в йонообмена във възходящата част на бримката на Хенле, както и в магнезиевата реабсорбция на ниво дистален тубул. Наблюдават се хипокалиемия, хипомагнезиемия, хипохлоремия, метаболитна алкалоза и увеличена секреция на ренин, с нормални или ниски стойности на кръвното налягане. (3) Съществуват няколко фенотипа (табл.1), един от които е синдром на Гителман. (4)

При Синдром на Бартер калциурията е нормална или повишена, докато хипомагнезиемията е рядко срещана. Хипокалиемията води до повишена секреция на ренин от юкстагломерулния апарат (развива се значителна хипертрофия и хиперплазия.) (фиг. 1) (5) Също се увеличава производството на два мощни вазодилатора в бъбреците: простагландин R2 и R12 брадикинин.

Медицински университет „Проф.д-р Параскев Стоянов“, Варна; УМБАЛ „Св. Марина“ Варна

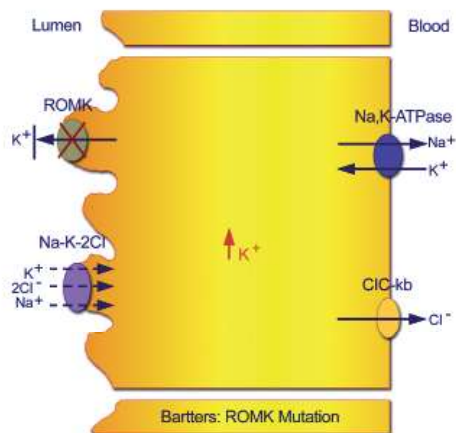
### Bartter's Syndrome case report

*Dimitrova M., G. Georgiev, S. Stoycheva, I. Teodorova, V. Ikonov*

*Bartter's Syndrome (BS) is an autosomal recessive disorder that affects the short (p) arm of chromosome 16 (16q13). It is characterized by an inherited defect in ion exchange in ascending limb of Henle's loop and magnesium reabsorption in the distal tubule. The basic biochemical characterisation includes hypokalemia, hypomagnesemia and metabolic alkalosis with an increase in urinary potassium and magnesium excretion. There are several existing phenotypes and one of them is Gitelman's syndrome. In Bartter's Syndrome calciuria is normal or increased, but hypomagnesemia is rare. In Gitelman Syndrome, however, both hypomagnesemia and hypocalcemia are established.*

Табл.1

Bartter Syndrome Genotype-Phenotype Correlations		
Genetic Type	Defective Gene	Clinical Type
Bartter type I	NKCC2	Neonatal
Bartter type II	ROMK	Neonatal
Bartter type III	CLCNKB	Classic
Bartter type IV	BSND	Neonatal with deafness
Bartter type V	CLCNKB and CLCNKA	Neonatal with deafness
Gitelman syndrome	NCCT	Gitelman syndrome



Фиг.1

### Клиничен случай

Представяме клиничен случай на 36 годишна жена (Н.Т.Х) с диагностициран синдром на Бартер- вариант Гителман. Началото на оплакванията датират от 1994 от отпадналост, мускулна слабост, лесна уморяемост, болки в мускулатурата на врата, раменния пояс, горни и долни крайници. Съобщава за схващане с неконтролируеми „движения и гърчове“ при продължително усилие. Обективно е установена хипокалиемична хипохлоремична алкалоза, артериална хипотония, хипокалиемична миопатия. Лабораторно са доказани повишени стойности на ренин и алдостерон при изследване в право и легнало положение. Лабораторни показатели: натрий:136-137mmol/l;калий:1,5-1,8mmol/l;калций:2,3-2,7mmol/l; фосфати:0.9-1,6mmol/l;магнезии:0.83-0.86mmol/l. Електролити в 24 часова урина -K- 25-33mmol/l ;Na-33-68mmol/l;Cl-34-72mmol/l;Ca-0,42-0,55mmol/l;P-11,79-3,87mmol/l;Mg-0,52-0,68 mmol/l, 24-часова диуреза – 2000-2500 мл; АКР: рН-7,55-7,48;pO<sub>2</sub>-8,55-10,19;pCO<sub>2</sub>-5,8-4,98;SB-37,2-28,9;BE-(+)15;satO<sub>2</sub>-94,3%; ЕМГ-данни за миогенна увреда предимно на десния крак.

През 2004 г е осъществена бъбречна биопсия, на която се установява морфологично запазен тубуло-интерстициален апарат на бъбрека и дан-

ни за хипертрофия на ЮГА. Всяко влошаване на нивото на серумния калий е било свързано с екстремно покачване на КФК - белег за рабдомиолиза. През 2013г при постъпването в Клиниката по нефрология на УМБАЛ „Св. Марина“ Варна ехографски се установява двустранна нефросклероза и лабораторни данни за напреднала ХБН. През 2014г във връзка с установена високостепенна азотемия на пациентката е предложено заместително лечение на бъбречната функция чрез ПД/ХД, което тя отказва. През м.януари 2014г по витални индикации е започнато хемодиализно лечение, а от м. февруари 2014г болната провежда заместително лечение на бъбречната функция чрез CAPD.

### Заклучение

Синдромът на Бартер е рядко среща на в клиничната практика вродена тубулопатия, диагнозата на която изисква задълбочено клинично мислене и търсене клиничните изяви на болестта. Клиничната картина и лабораторните показатели са водещ подход към носочването и поставянето на диагнозата. С представянето на този клиничен случай ние изследвахме и проследихме характерните прояви на болестта, които допринасят за разширяване на хоризонта на нашето клинично мислене.

### Библиография

1. Bartter syndrome: background, pathophysiology, etiology. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/238670-overview>
2. Gitelman syndrome. Orphanet J Rare Dis. Available from: <http://www.ajrd.com/content/3/1/22>
3. Al Shibli A, Narchi H. Bartter and Gitelman syndromes: spectrum of clinical manifestations caused by different mutations. World J Methodol. 2015;5(2):55-61.
4. Brochard K, Boyer O, Blanchard A, Loirat C, Niaudet P, Macher MA, et al. Phenotype-genotype correlation in antenatal and neonatal variants of Bartter

syndrome. Nephrol Dial Transplant.  
2009;24(5):1455-1464.

5. Bartter syndrome type 3. Available from:  
<http://www.omim.org/entry/607364>

**Адрес за кореспонденция:**

Проф. д-р Валентин Икономов  
E-mail: [ikonotov@tu-varna.bg](mailto:ikonotov@tu-varna.bg)