Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria

RELATO DE CASO

Baja estatura como presentación inicial del Síndrome de Bartter

Short stature as the initial presentation of Bartter's syndrome

Glaura Nísya de Oliveira Cruz[1], Mayra Pimenta Fernandes[2], Suellen da Silva Santos[3]

Palabras clave:
síndrome de Bartter, hipopotasemia, trastornos del crecimiento, alcalosis.

Resumen

El Síndrome de Bartter (SB) es un desorden crónico heredado, conocido como una tubulopatía perdedora de sal. Se caracteriza por disturbios hidroelectrolíticos y metabólicos significativos, evidenciados por hipocalemia y alcalosis metabólica. Los niños acometidos presentan acentuado retardo en el crecimiento además de síntomas inespecíficos como desnutrición, poliuria, vómitos y episodios frecuentes de deshidratación. Los autores describen un caso de un paciente de 3 años en investigación por baja estatura, que presentaba en exámenes de laboratorio cuadro de hipocalemia asociada a alcalosis metabólica. Después de la introducción de tratamiento específico para SB, hubo resolución del disturbio hidroelectrolítico, y aumento ponderoestatural satisfactorio. El objetivo de los autores es informar un caso clínico de SB y mostrar el impacto de este síndrome en el crecimiento y desarrollo infantil.

Keywords:
Bartter syndrome, hypokalemia, growth disorders, alkalosis.

Abstract

The Bartter syndrome (BS) is an inherited chronic disorder, known as a salt-losing tubulopathy. It is characterized by significant hydroelectrolyte and metabolic disturbances, as evidenced by hypokalemia and metabolic alkalosis. The children affected have marked growth retardation in addition to nonspecific symptoms such as malnutrition, polyuria, vomiting and frequent episodes of dehydration. The authors describe a case of a 3 year patient in investigation about low height, which showed in laboratory tests hypokalemia associated with metabolic alkalosis. After the introduction of specific treatment for BS, there was resolution of the hydroelectrolyte disturbance, and weight and height gain satisfactory. The purpose of this study is to report a case of BS and show the impact of this syndrome in child growth and development.

[1] Médica especialista en Nefrología Pediátrica - Nefróloga Pediátrica - Hospital Municipal Jesus.
[2] Médica especialista en Pediatría - Residente en Oncología Pediátrica - Instituto Nacional del Cáncer.
[3] Médica - Residente en Pediatría - Hospital Municipal Jesus.

Dirección:
Glaura Nísya de Oliveira Cruz.
Hospital Municipal Jesus. Rua 8 de Dezembro, nº 717. Río de Janeiro, RJ. Brasil. CEP: 20550-200.

Residência Pediátrica 2015;5(3):132-134

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Bartter corresponde a un grupo de desórdenes tubulares renales hereditarios, de transmisión autosómica recesiva, de etiopatogenia todavía no totalmente aclarada. Su diagnóstico se hace en la infancia o en la adolescencia, generalmente antes de los seis años de vida.

Descrita inicialmente por Frederic Bartter y sus colaboradores en 1962, se caracteriza por pérdida urinaria de sodio, potasio y cloruro, con consecuente hipocalemia asociada a alcalosis metabólica, e hiperreninemia con hipoaldosteronismo. Se presenta con síntomas de vómitos y diarrea, levando a cuadros de deshidratación, además de desnutrición y baja estatura[1,2].

Una vez que la biopsia renal revela aspectos histopatológicos no patognomónicos, el contexto clínico y de laboratorio confiere gran seguridad diagnóstica. Hay otras afecciones, adquiridas o congénitas, que simulan el SB. Entre ellas se destaca el uso crónico de diuréticos de asa, que siempre debe ser descartado. El tratamiento es de soporte y consiste básicamente en la corrección de los disturbios hidroelectrolíticos y en la administración de inhibidores de la síntesis de prostaglandinas[2,3]. Cuando el tratamiento es instituido precozmente, se puede atenuar el déficit de crecimiento[4].

OBJETIVOS

La presentación de este caso tiene como objetivo alertar a los pediatras sobre las tubulopatías como causa del retraso de desarrollo somático y evaluar la repercusión del tratamiento medicamentoso sobre el perfil metabólico y el desarrollo ponderoestatural del paciente en análisis. Cuando el diagnóstico es precoz, el tratamiento puede restaurar el ritmo de crecimiento[1,2].

Relatamos un caso clínico de Síndrome de Bartter, acompañado en ambulatorio por baja estatura.

RELATO DEL CASO

A.P.M., sexo masculino, con 2 años y 9 meses de edad inició investigación para baja estatura y bajo peso por presentar déficit ponderoestatural desde el periodo neonatal, documentados en el tarjeta del niño (figura 1). En el historial gestacional, la madre presentó historias prenatal sin recurrencias, negando enfermedades previas a la gestación. Se procedió a parto prematuro sin causa, no habiendo antecedente de polihidramnios u oligohidramnios. El niño nació de parto cesáreo, con 36 semanas, peso 3090 g, largo 51 cm, APGAR 3/5/10.

Permaneció en UCI *[Unidad de Cuidado Intensivo]* neonatal por 26 días, en tratamiento de septicemia pulmonar e hipertensión arterial pulmonar. Desde entonces niega internaciones posteriores, comorbilidades y uso de medicación regular. Su prueba de selección neonatal fue normal y alcanzó los marcos de desarrollo en el periodo esperado. Fue referido por el pediatra que realizaba el acompañamiento de baja

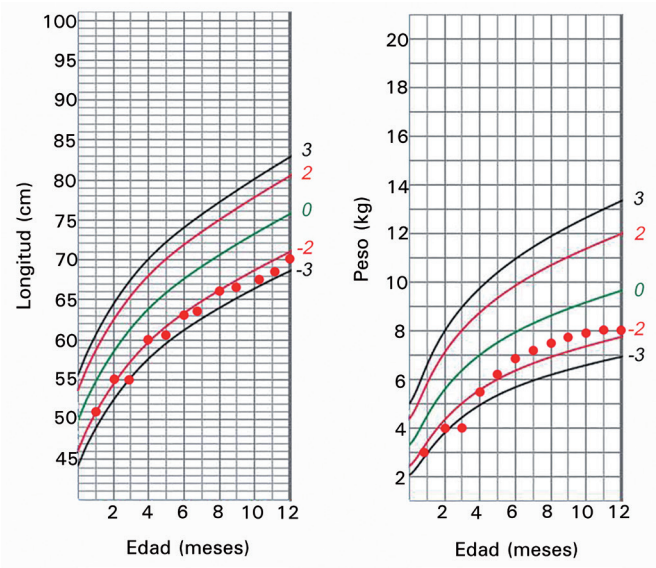


Figura 1. Datos antropométricos del paciente en el primer año de vida en escore Z.

estatura para el servicio de Endocrinología del Instituto Estatal de Diabetes y Endocrinología Luiz Capriglione (IEDE), y en la primera consulta, el niño se mostraba asintomático y sin otras quejas concomitantes. Al examen físico presentaba peso de 10350 Kg y 85 cm de largo (z-escore < -2 y > -3 para ambos). Su blanco genético era de 185,5 cm basado en la altura de los padres (padre: 185 cm y madre: 173 cm). Fueron solicitadas pruebas de TSH, T4 libre y anticuerpo anti-tiroperoxidasa para evaluación de la función de la Tiroides, anticuerpos antigliadina y antiendomisio para investigación de enfermedad Celíaca, además de electrolitos y función renal. Todos los exámenes estaban normales, excepto el potasio sérico. Debido a esta alteración se contactó el servicio de nefrología del HMJ, siendo solicitado desde entonces, dosificación de renina sérica (valor paciente: 500µUI/ml - valor referencia: 2,8 a 39,9 µUI/ml en descanso) y gasometría venosa. Se verificó hipocalemia asociada a alcalosis metabólica (tabla 1). Paciente inició acompañamiento en el servicio de nefrología del HMJ, donde se observó en examen físico minucioso facies triangular, frente prominente, ojos grandes y escasez generalizada de tejido subcutáneo. Estas alteraciones descriptas asociadas a hipocalemia con alcalosis metabólica y aumento de renina sérica, permitió concluir el diagnóstico de Síndrome de Bartter. Inició tratamiento con Indometacina en la dosis de 4,5mg/kg/día y reposición de potasio con jarabe de KCl en la dosis de 0.7mEq/kg/día. Su ultrasonografía renal y de vías urinarias, evaluación audiométrica y función renal fueron normales. Tres meses después del inicio de la terapéutica de soporte, hubo aumento ponderal de 1,85 kg (17,8% del peso anterior al tratamiento), pasando a pesar 12,2 kg, con ascensión en la curva de z-escore para el intervalo z < 0 y > -2. El aumento en la estatura fue de 7,5 cm, evolucionando para 92,5 cm de estatura (z-escore < 0 y > -2). Se evidenció también mejora de la hipocalemia y normalización del pH sanguíneo (tabla 1).

Tabla 1. Valores séricos de laboratorio del paciente

Laboratorio	Edad en meses	
	35 meses[1]	41 meses[2]
PH	7,5	7,45
HCO_3	33,6	26,0
Sodio	136	134
Potasio	2,7	3,1
Calcio	11,4	10,42
Creatinina	0,3	0,36
Urea	25	16

Electrolitos en mEq/L, urea y creatinina en mg/dl. [1] Valores anteriores al tratamiento; [2] Tres meses después de inicio de la terapéutica.

COMENTARIOS

Se cree que el defecto básico en el SB consiste en una mutación genética que bloquea la reabsorción de cloro por el canal Na-K-2CL en la rama ascendente de la Asa de Henle, por probable reducción de receptores de Angiotensina II a este nivel[1]. Se describe en la literatura las principales variantes: Síndrome de Bartter neonatal, una forma más grave, de presentación antenatal o neonatal, y el Síndrome de Bartter típico o clásico, de surgimiento más tardío[1,2].

En la forma clásica, generalmente los pacientes son lactantes y preescolares con acentuado retardo en el crecimiento, sintomatología más precozmente notada. Prácticamente todos los pacientes presentan las señales clínicas del síndrome en los dos primeros años de vida. Generalmente, las señales y síntomas clínicos son inespecíficas, a pesar que cuando están asociados a hallazgos de retardo de desarrollo físico y de disturbios electrolíticos y metabólicos, se asume un carácter muy sugestivo de este desorden. Los niños con dicho síndrome suelen presentar baja estatura, desnutrición, síntomas neuromusculares correlacionados a hipocalemia, poliuria, vómitos y diarrea, conllevando a episodios frecuentes de deshidratación[1]. Pueden ocurrir cuadros desde arritmias hasta la muerte por los disturbios hidroelectrolíticos, siendo estos, por lo tanto, los mayores responsables de la mortalidad de la enfermedad. En el examen físico se notan facies típica, caracterizada por cara triangular, frente prominente y ojos grandes, pudiendo haber estrabismo, y la presión arterial es frecuentemente normal[4,5].

A pesar de que el pronóstico es favorable en la mayoría de los casos, esta es una enfermedad crónica que requiere medicación regular, lo que convierte muchas veces la adhesión difícil. La evolución de la insuficiencia renal crónica es rara y lenta, y cuando ocurre, está relacionada a los efectos progresivos de los disturbios electrolíticos y hemodinámicos del parénquima renal. Además, la posibilidad de ocurrencia de hipercalciuria con el desarrollo de nefrolitiasis y nefrocalcinosis, con consecuente obstrucción del trato urinario, podría contribuir para el compromiso de la función renal[4].

Hasta el momento la terapia se limita al soporte clínico, basado principalmente en el control adecuado de la hipocalemia y de la alcalosis metabólica, a costa de suplementación de potasio oral o endovenosa hasta un nivel sérico que evite las quejas relacionadas, y en la síntesis de las prostaglandinas con los inhibidores de las ciclooxigenasas[4,6]. El tratamiento, a pesar de que presente excelente respuesta clínica y sea bien tolerada mismo por niños muy pequeños y con pocos efectos colaterales, no es curativo[1,2]. Se debe instituir lo más precozmente posible con la intención de reducir al máximo los trastornos del crecimiento. El uso de diuréticos ahorradores de potasio, como los antagonistas de la aldosterona, se constituye una opción terapéutica[3,6].

La función renal se debe monitorizar, además de la posibilidad de lesiones de la mucosa gastroduodenal. Algunos autores recomiendan la utilización de Indometacina hasta el término del crecimiento. Su utilización en largo plazo se ha demostrado segura y bien tolerada cuando monitorizados los posibles efectos colaterales, posibilitando el crecimiento esperado[2,7].

A pesar de que el caso descrito presento un periodo corto de acompañamiento limitando la evaluación de la evolución del crecimiento ponderoestatural a largo plazo, el presente estudio tiene la finalidad de alertar sobre la importancia de la inclusión de los valores de electrolitos y parámetros de la gasometría en los criterios de investigación de baja estatura. La identificación de esta enfermedad precozmente constituye importante estrategia de prevención de morbimortalidad, principalmente en lo que se refiere a los factores potencialmente evitables. A los pediatras corresponde incluirla en el diagnóstico diferencial de los disturbios de crecimiento.

REFERENCIAS

1. Sreedharan R. Tubular Disorders of Electrolyte Regulation. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, editors. Pediatric Nephrology. 5ª ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2004. p. 729-756.
2. Avner ED, Sreedharan R. Síndrome de Bartter. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Nelson Tratado de Pediatria. 19ª ed. Rio de Janeiro: Saunders Elsevier; 2014. p. 1810-1811.
3. Shen HJ, Dai YW, Mao JH, Liu AM. Concurrence of Bartter syndrome and minimal change nephrotic syndrome. Chin Med J. 2009 Feb 4;122(15):1834-1838.
4. Maia ML, Val ML, Andrade MC, Nogueira PC, Carvalhaes JT. Síndrome de Bartter: avaliação do desenvolvimento estatural e perfil metabólico. Rev Paul Pediatr. 2011;29(2):146-51.
5. Lee EH, Heo JS, Lee HK, Han KH, Kang GK, Ha S, et al. A case of Bartter syndrome type I with atypical presentations. Korean J Pediatr. 2010;53(8):809-813. DOI: http://dx.doi.org/10.3345/kjp.2010.53.8.809
6. Amirlak I, Dawson KP. Bartter Syndrome. Q J Med. 2000;93:207-15. DOI: http://dx.doi.org/10.1093/qjmed/93.4.207
7. Kleta R, Basoglu C, Broking EK. New Treatment Options for Bartter's Syndrome. N Engl J Med. 2000 Aug 31;343(9):661. DOI: http://dx.doi.org/10.1056/NEJM200008313430915