

REPORTE DE CASO

Síndrome de Bartter: patología de baja incidencia, baja sospecha con diagnóstico tardío. Estudio a propósito de un caso.

Hernández C, Hernández E, De Oliveira D, Grillo V.



RESUMEN

El Síndrome de Bartter (SB) es un grupo heterogéneo de tubulopatías autosómicas recesivas. Consiste en un trastorno de la reabsorción de sodio, potasio y cloruro a nivel de la rama ascendente del asa de Henle. Es causada por mutaciones en homocigosis o heterocigosis compuesta en cinco genes que codifican proteínas de los canales implicados en la reabsorción de electrolitos. La incidencia anual se estima en 1/830.000 individuos. Se describe el caso de un Lactante menor masculino (8 meses) en el Estado Bolívar - Venezuela, quien presentó vómitos post-prandiales persistentes, retraso del crecimiento desde los 8 días de vida, poliuria, polidipsia, estreñimiento, hipopotasemia, hiponatremia e hipocalcemia severa, alcalosis metabólica e hiperaldosteronemia. El pronóstico a largo plazo para los pacientes con Síndrome de Bartter es reservado. Con un tratamiento adecuado y continuo, puede mejorar su desarrollo pondoestatural, aunque su talla siempre será baja; y aumentar ligeramente su expectativa de vida. Sin embargo, algunos casos pueden progresar a Insuficiencia Renal Crónica, que suele ser mortal. Por lo cual, un diagnóstico precoz y el control adecuado en recién nacidos y lactantes es favorable para aumentar la sobrevida de los pacientes. En este estudio se realiza una revisión de los conocimientos actuales acerca del síndrome de Bartter.

Palabras clave: Hiponatremia, hipopotasemia, hipocalcemia severa, síndrome de Bartter, tubulopatía congénita, vómitos.