

Sindrome di Bartter

Da Wikipedia, l'enciclopedia libera.

La **sindrome di Bartter** E26.8 è una tubulopatia autosomica recessiva caratterizzata da un'alcalosi ipokaliemica, perdita di sali e ipotensione, associata a una ipercalciuria.

È da non confondersi con la sindrome di Schwartz-Bartter E22.2, una patologia dovuta da alterazioni nell'attività dell'ormone antidiuretico o dei suoi recettori.

Indice

- 1 Tipo I
- 2 Tipo II
- 3 Tipo III
- 4 Sindrome di Gitelman
- 5 Pseudosindrome di Bartter E26.8

Tipo I

Appare nella prima infanzia. I pazienti sono dei prematuri di donne con polidramnios e sviluppano una disidratazione severa nei primi mesi di vita.

La forma è dovuta a una mutazione del gene che codifica per il cotrasportatore $\text{Na}^+/\text{K}^+/2\text{Cl}^-$ nell'ansa discendente di Henle. Si ottiene quindi una diminuzione del riassorbimento del sodio e del cloro con ipovolemia per perdita di sali. Anche il riassorbimento del calcio dipende dall'attività del cotrasportatore e quindi si ha un'ipercalcemia.

L'alcalosi ipokaliemica è provocata da un'attivazione del sistema renina-angiotensina-aldosterone.

Tipo II

Non ci sono differenze fenotipiche con la prima forma.

In questo caso il gene mutato codifica per il canale potassico apicale dipendente dall'ATP. Questo canale è importante per reintrodurre il potassio escreto dallo scambiatore sodio-potassio-cloro.

In entrambe queste due prime forme si rileva normomagnesemia.

Tipo III

Sindrome di Bartter classica: differente fenotipicamente dagli altri due tipi. Non c'è nefrocalcinosi e il 30% dei soggetti presenta ipomagnesemia.

La causa è la mutazione del gene *CLCNKB*, sito sul 1p36, che codifica per dei canali per il cloro basolaterali.

Sindrome di Gitelman

Variante con ipocalcemia. *SLC12A3*, il gene mutato, trasmesso in maniera autosomica recessiva, è sito su 16q13 e codifica per un cotrasportatore sodio-cloro nel tubulo distale del nefrone.

Il trattamento in tutte e quattro le forme consiste di sostituzione potassica.

Pseudosindrome di Bartter E26.8

Caratterizzata da abuso di lassativi e diuretici, colpisce frequentemente le donne giovani che lavorano in ambito-medico sanitario.

Eventualmente è presente anoressia.

La clinica è come a sindrome di Bartter.

Il trattamento consiste in assistenza psicologica e individuazione del farmaco in causa.

Categoria: Patologia

- Ultima modifica per la pagina: 02:19, 24 gen 2008.
- Tutti i testi sono disponibili nel rispetto dei termini della GNU Free Documentation License.