



## UN CASO DE SÍNDROME DE BARTTER TIPO 2 DE DIAGNÓSTICO TARDÍO

J. A. Camacho, A. Vila, J. Vila, Y. Calzada, E. Codina, L. Martorell  
Nefrologia, Hospital Infantil Sant Joan de Déu

El síndrome de Bartter es un trastorno de la reabsorción de sodio, potasio y cloruro a nivel del asa de Henle. Los subtipos genéticos siguen un patrón autosómico recesivo y son mutaciones en homocigosis o en heterocigosis en cuatro genes: el gen SLC12A1 (15q15-21) S. Bartter tipo I; el gen KCNJ1 (11q21-25), Tipo II; el gen CLCNKB (1p36) tipo III y el gen BSND (1p31), tipo IV. El subtipo V se transmite como un rasgo autosómico dominante, se asocia con mutaciones en el gen CASR (3q13.3-q21). Hay dos formas clínicas: S. de Bartter prenatal o infantil (genotipos I, II y IV), que se caracteriza por polihidramnios, parto prematuro, poliuria, deshidratación, hipercalcúria y nefrocalcinosis; y S. de Bartter clásico (pacientes con el genotipo III, y algunos pacientes del tipo IV), con poliuria-polidipsia desde la infancia hasta la vida adulta. Caso clínico Niña de 9 años, diagnosticada de tubulopatía, en tratamiento con tiacidas que acude para segunda opinión. 2ª gestación (aborto previo). Polihidramnios. Parto a las 30 semanas, peso al nacer 985g. Ingreso prolongado en UCI neonatal con múltiples complicaciones infecciosas. Vomitadora crónica, dificultad de medro, poliuria-polidipsia. A los 2,5 años nefrocalcinosis. A los 5 años estudio por talla baja. Osteopenia. No se trata con GH A los 7 años se descubre hipercalcúria, nefrocalcinosis y se trata desde entonces con tiacidas a dosis altas, diuréticos ahorradores de potasio y vitamina D. Exploración actual: talla baja armónica, piel fina, dedos finos y largos, pelo fino. Se retira tratamiento diurético, se confirma hipercalcúria con alcalosis metabólica hipopotasémica. El diagnóstico genético detecta una mutación en heterocigosis en KCNJ1 no registrada previamente en la literatura. Está pendiente el estudio de los padres. En los cuatro meses posteriores, con la reducción del tratamiento diurético y el aporte de potasio la paciente ha aumentado 3kg de peso.