



# SD. BARTTER

Interna Antonia Hanisch- Pediatría  
Dr. Gerardo Flores- Neonatólogo HPM  
Fecha:11.02.2021

# Caso clínico: “Distensión abdominal e íleo paralítico en un recién nacido”.

RN de 28 d.d.v, sexo femenino, es remitida al departamento de cirugía pediátrica con distensión abdominal. La ecografía prenatal había mostrado asas intestinales dilatadas y polihidramnios leve a las 22 semanas de gestación. Nació por parto vaginal a las 34 semanas gestación y pesó 2,5 kg. Se había estado alimentando bien desde el momento del nacimiento y expulsó meconio dentro de las primeras 24 horas desde el nacimiento. Desarrolló distensión abdominal después de las 2 semanas de edad. No tiene antecedentes de vómitos y ha defecado pequeñas cantidades todos los días.

## **Examen físico:**

Está deshidratada, con leve dismorfismo facial, fascie triangular y frente prominente. Sus parámetros vitales son estables. El abdomen está distendido. En vista de la distensión abdominal, al bebé no se le administra nada por vía oral y se inserta una sonda nasogástrica. Su diuresis es de 3 a 4 ml / kg por hora. La radiografía de abdomen muestra asas intestinales muy dilatadas.



Shivani, D. , Arihant J , Ravi P. Kanojia , Samujh R. & Nivedita S.. (February 2021). Abdominal Distention with Paralytic Ileus in a Neonate. *neoreviews*, 22 (2), 122-124.

# Exámenes

- GSV: pH 7,56; PaCO<sub>2</sub> 48 mm Hg; bicarbonato 46 mEq / L
- ELP: K<sup>+</sup> 2,2 mEq, Na<sup>+</sup> 122 mEq /L ; Cl<sup>-</sup> 82 mEq/ L.
- PBQ: niveles séricos de creatinina, calcio y magnesio normales.
- Electrolitos urinarios: Na<sup>+</sup> U :56 mmol / L, K<sup>+</sup>U 28 mmol / L y Cl<sup>-</sup> U66 mmol / L.
- Ecografía abdominal: riñones normales.
- Renina plasmática a 825 pg / ml (normal 1,7 - 690 pg/mL) y aldosterona sérica 90 ng x dL (normal 2 - 70 ng/dL).

# Gestión y curso

1. Se corrigió la deshidratación y se suministró K + y Na+.
2. La distensión abdominal mejoró cuando el nivel de K+ se normalizó después de la suplementación.
3. Después de la realimentación, se inició indometacina a 1mg/kg día.
4. Se brindó asesoramiento genético.

# Sd. Bartter

1/1.000.000



Enfermedades tubular renal, caracterizada por una alteración de la reabsorción de sodio, en el segmento ascendente grueso del asa de Henle y, clínicamente, por asociación de alcalosis hipopotasémica, hipercalciuria, niveles elevados de renina y aldosterona plasmáticas, PA baja y resistencia vascular a la angiotensina II.

# SOSPECHA CLÍNICA

---

Polihidramnios materno con parto prematuro

---

Retraso en el crecimiento

---

Frente prominente

---

Ojos y orejas grandes

---

Cara triangular con boca caída



# SOSPECHA CLÍNICA

---

Estrabismo

---

Vómitos, Diarrea y/o Fiebre

---

Presión arterial disminuida

---

Ecografía renal con signos de nefrocalcinosis





# Signos y síntomas

Astenia

Mialgias

Dolor abdominal

Debilidad muscular

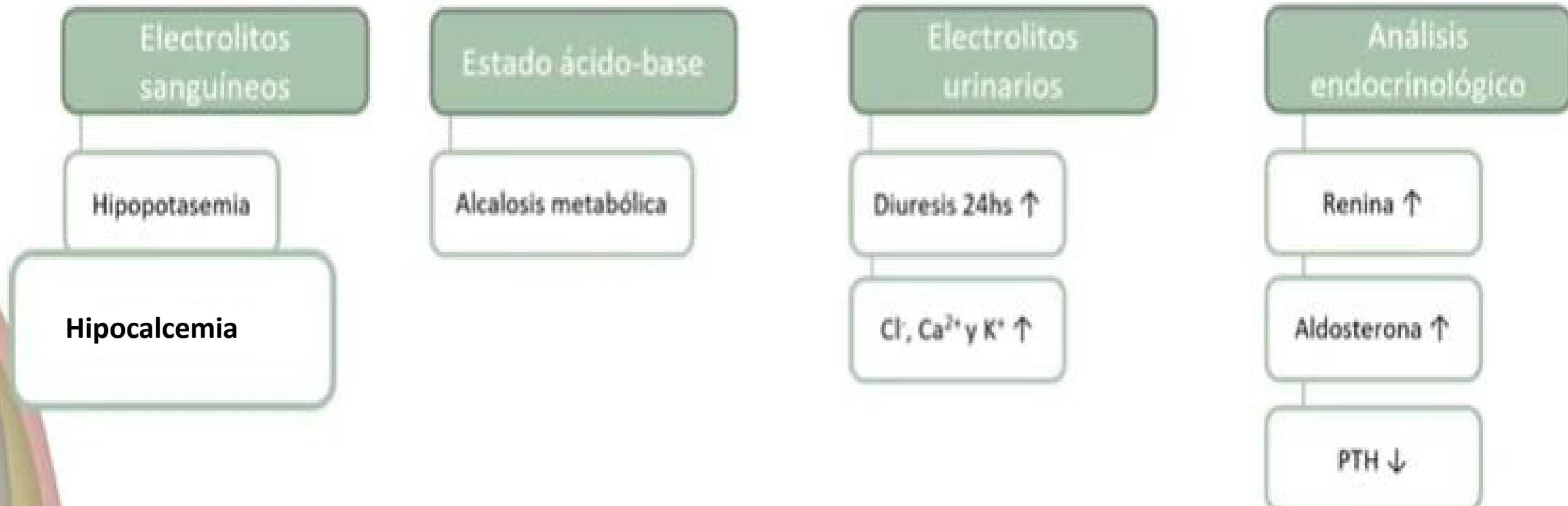
Alteración del ECG

Retraso del crecimiento

Vómitos

Diarrea

# LABORATORIO



# Formas de presentación

## Sd. Bartter Neonatal

Inicio prenatal caracterizada por PHA y parto prematuro, presentándose el neonato con clínica de deshidratación severa por poliuria en los primeros días de vida, evolucionando precozmente con nefrocalcinosis y alteraciones bioquímicas características.

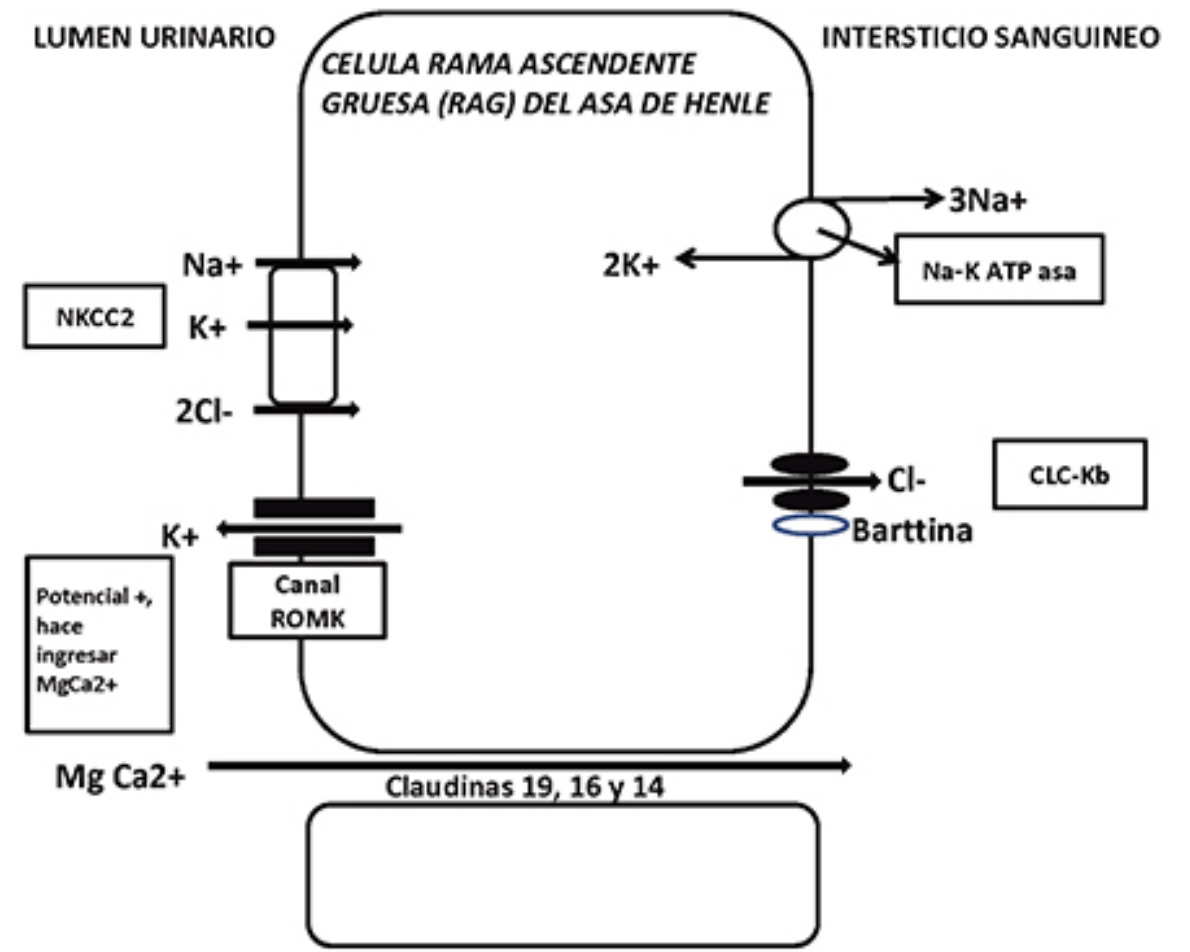
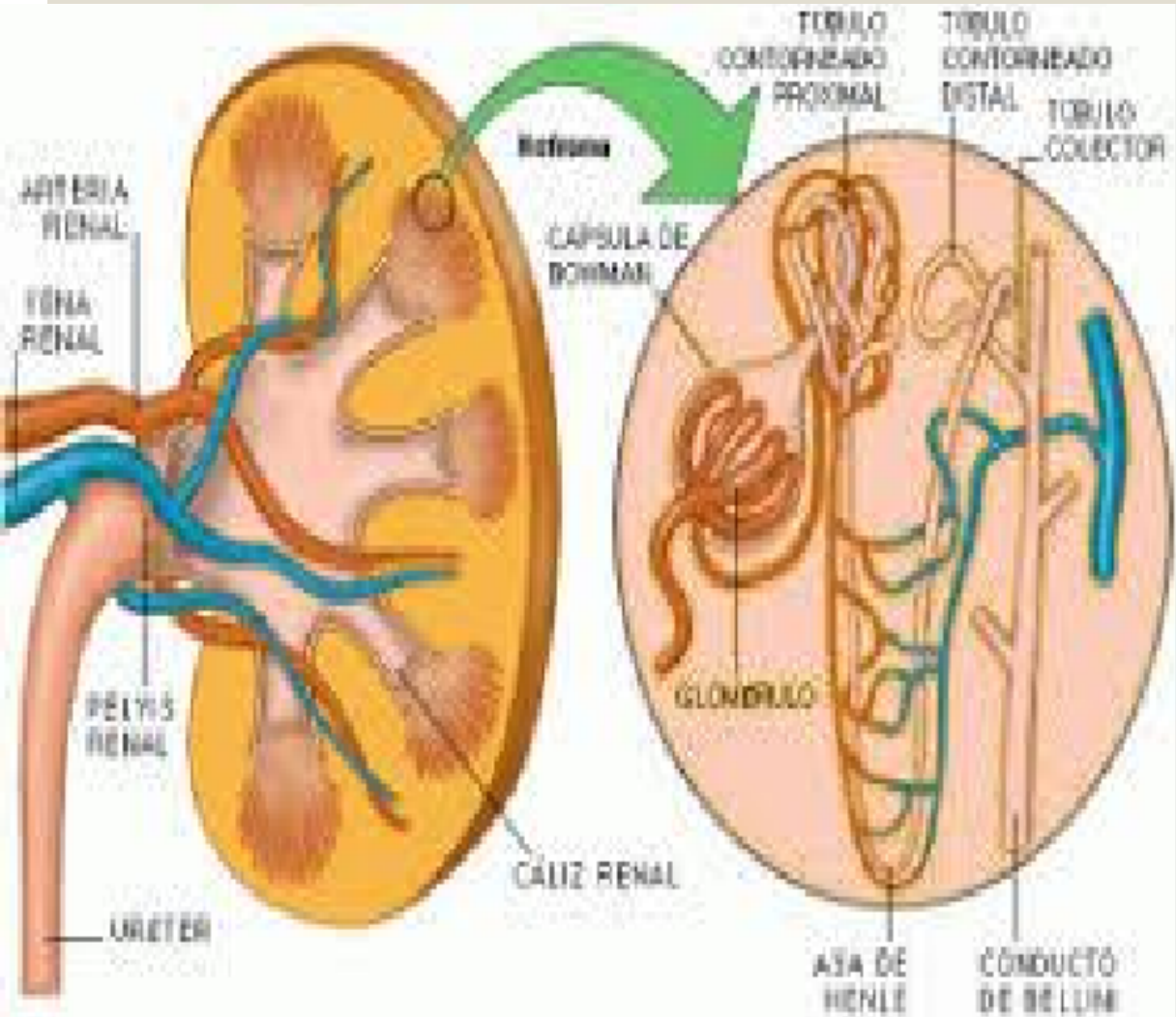
TIPO I-II-IV

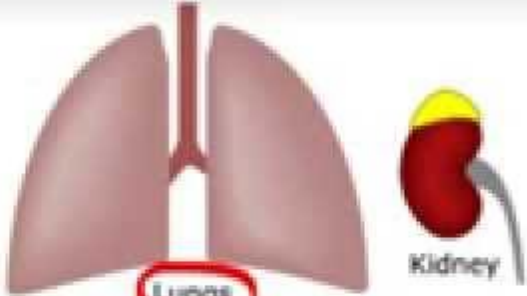
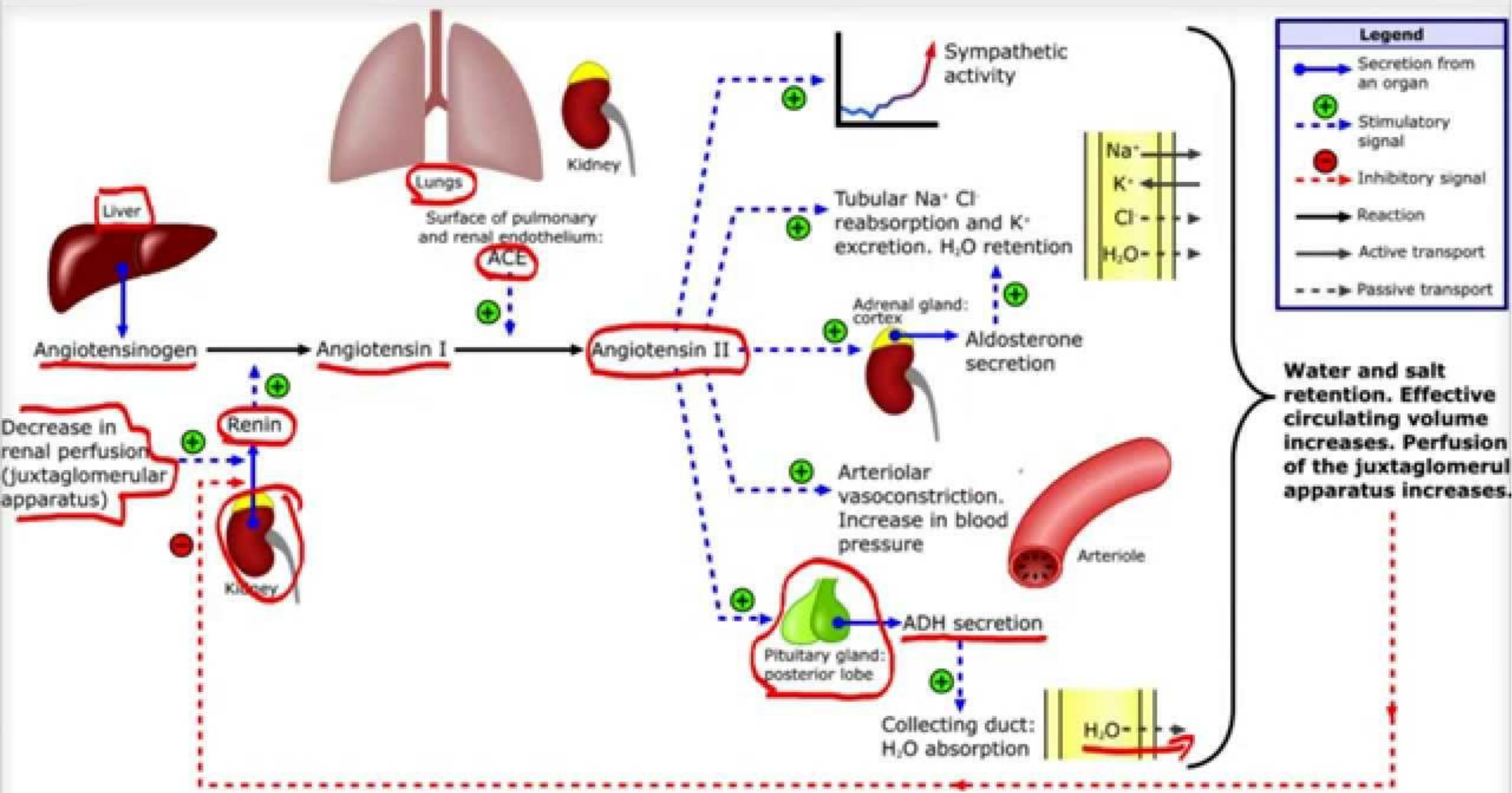
## Sd. Bartter Clásico

Forma menos severa que debuta más tardíamente, generalmente en los primeros dos años de vida, con déficit de crecimiento y episodios recidivantes de deshidratación.

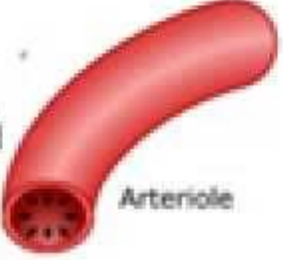
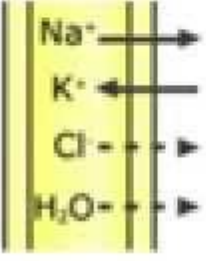
TIPO III

Tipo	Gen involucrado	Proteína cotransportadora afectada	Herencia	Polihidroamnios	Presentación clínica
Bartter tipo I	SLC12A1	NKCC2	Autosómico recesivo	Muy frecuente	Presentación antenatal. Poliuria, Hipocloremia, hipokalemia, alcalosis metabólica, nefrocalcinosis
Bartter tipo II	KCNJ1	ROMK	Autosómico recesivo	Muy frecuente	Presentación antenatal. Hiperkalemia inicial transitoria (66 % de los casos), hipokalemia posterior. Poliuria, hipocloremia, alcalosis metabólica, nefrocalcinosis
Bartter tipo III	CLC-Kb	CLC-Kb	Autosómico recesivo	Infrecuente	Presentación 0-5 años (Clásico o antenatal). Hipocloremia, hipokalemia, alcalosis metabólica. Hipomagnesemia. Gran variabilidad clínica. Nefrocalcinosis infrecuente
Bartter tipo IVA	BSND	Barttina	Autosómico recesivo	Muy frecuente	Presentación antenatal. Poliuria, hipocloremia, hipokalemia, alcalosis metabólica. Sordera neurosensorial. Nefrocalcinosis infrecuente
Bartter tipo IVB	CLC-Ka y CLC-Kb	CLC-Ka y CLC-Kb	Autosómico recesivo. Digénico		
Bartter tipo V	CaSR	CaSR	Autosómico dominante	No presenta	Síndrome de Bartter con hipocalcemia, hipokalemia, hipomagnesemia, nefrocalcinosis. Hipoparatiroidismo
Bartter transitorio	MAGE-D2	MAGE-D2	Ligada X, recesiva	Presente	Presentación antenatal. Poliuria, alteraciones hidro-electrolíticas transitorias





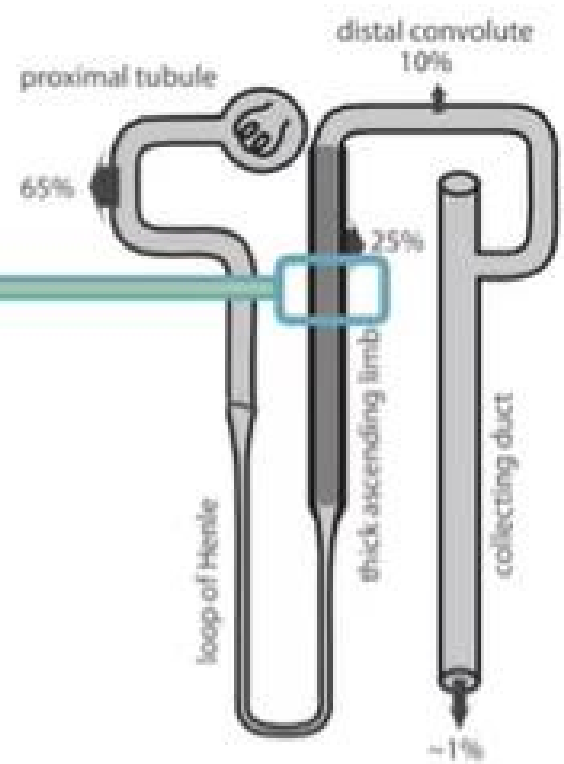
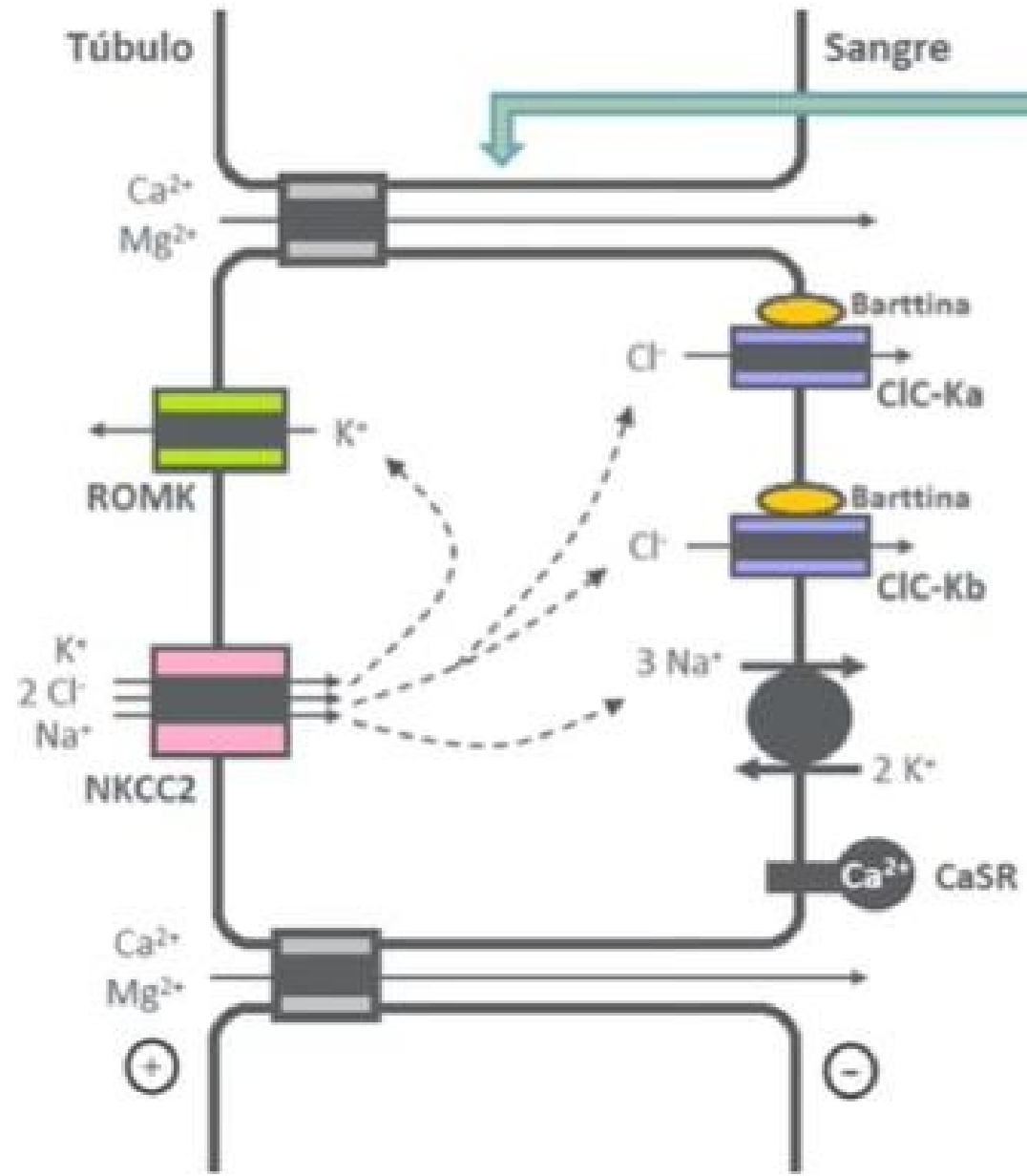
Decrease in renal perfusion (juxtaglomerular apparatus)



Legend	
	Secretion from an organ
	Stimulatory signal
	Inhibitory signal
	Reaction
	Active transport
	Passive transport

**Water and salt retention. Effective circulating volume increases. Perfusion of the juxtaglomerular apparatus increases.**

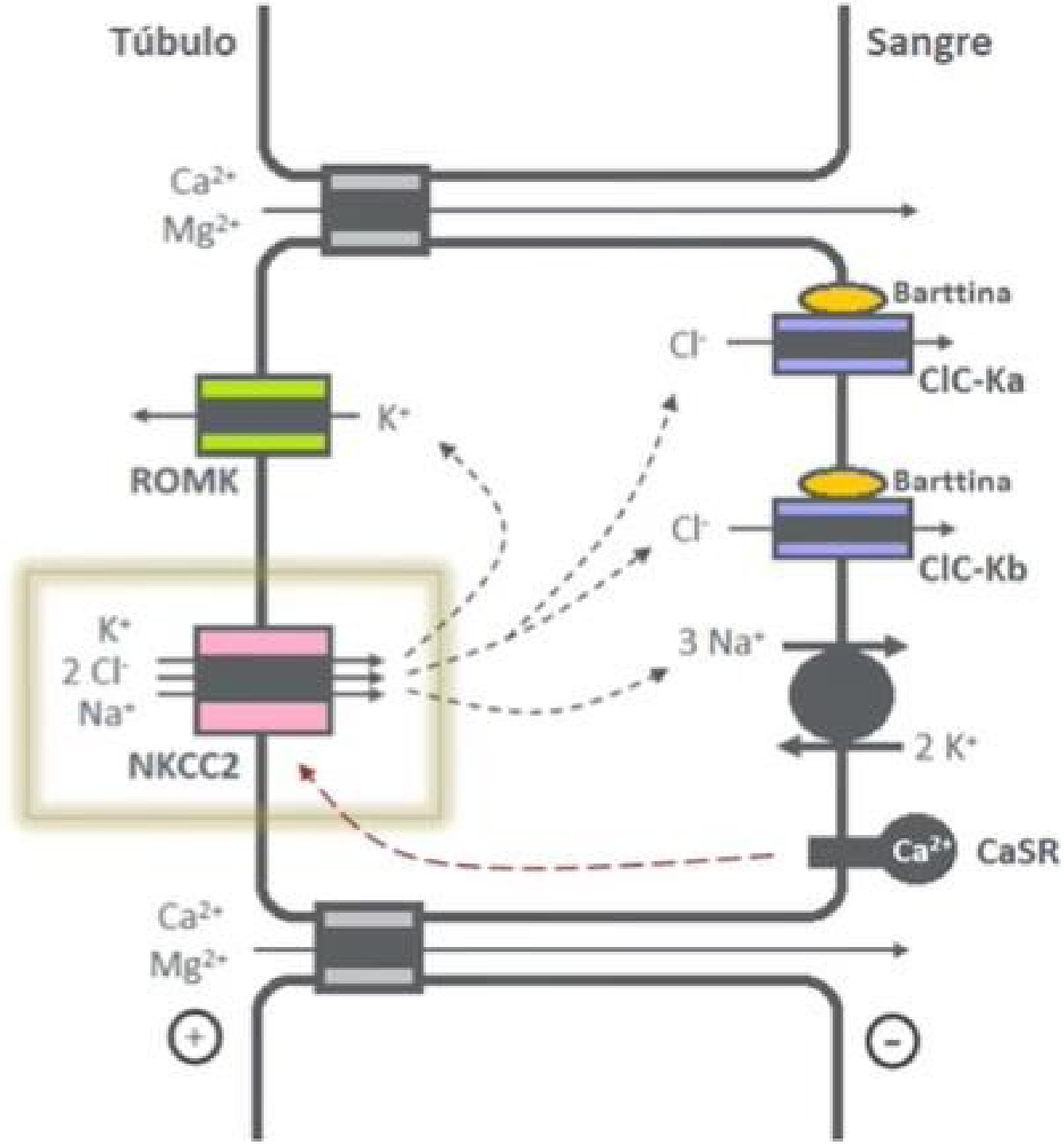
# ASA ASCENDENTE GRUESA DE HENLE



# PRENATAL

## Tipo I

- Autosómica recesiva
- Gen SLC12A1
- Prematurez
- Polihidramnios
- Requiere diagnóstico temprano

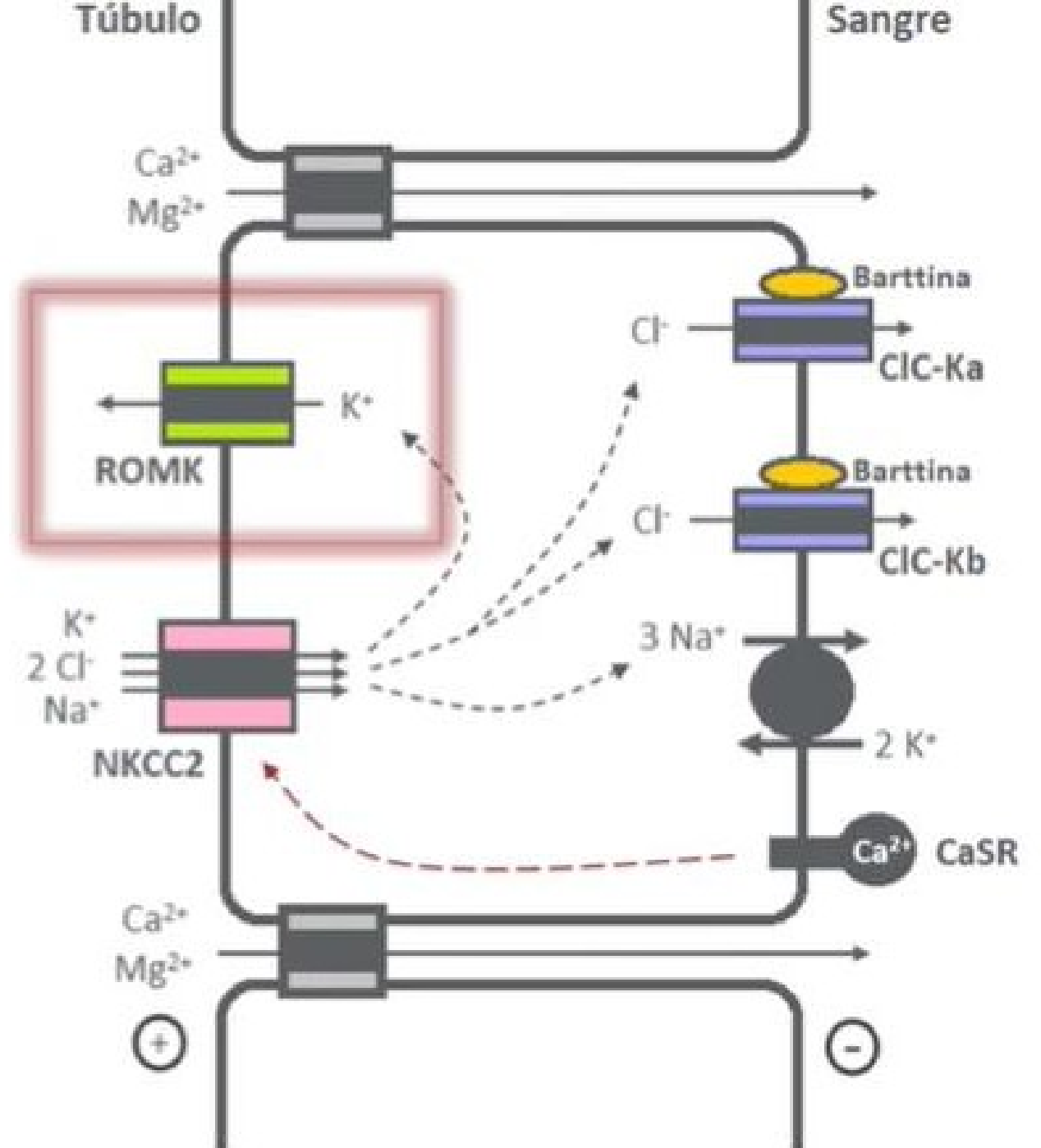


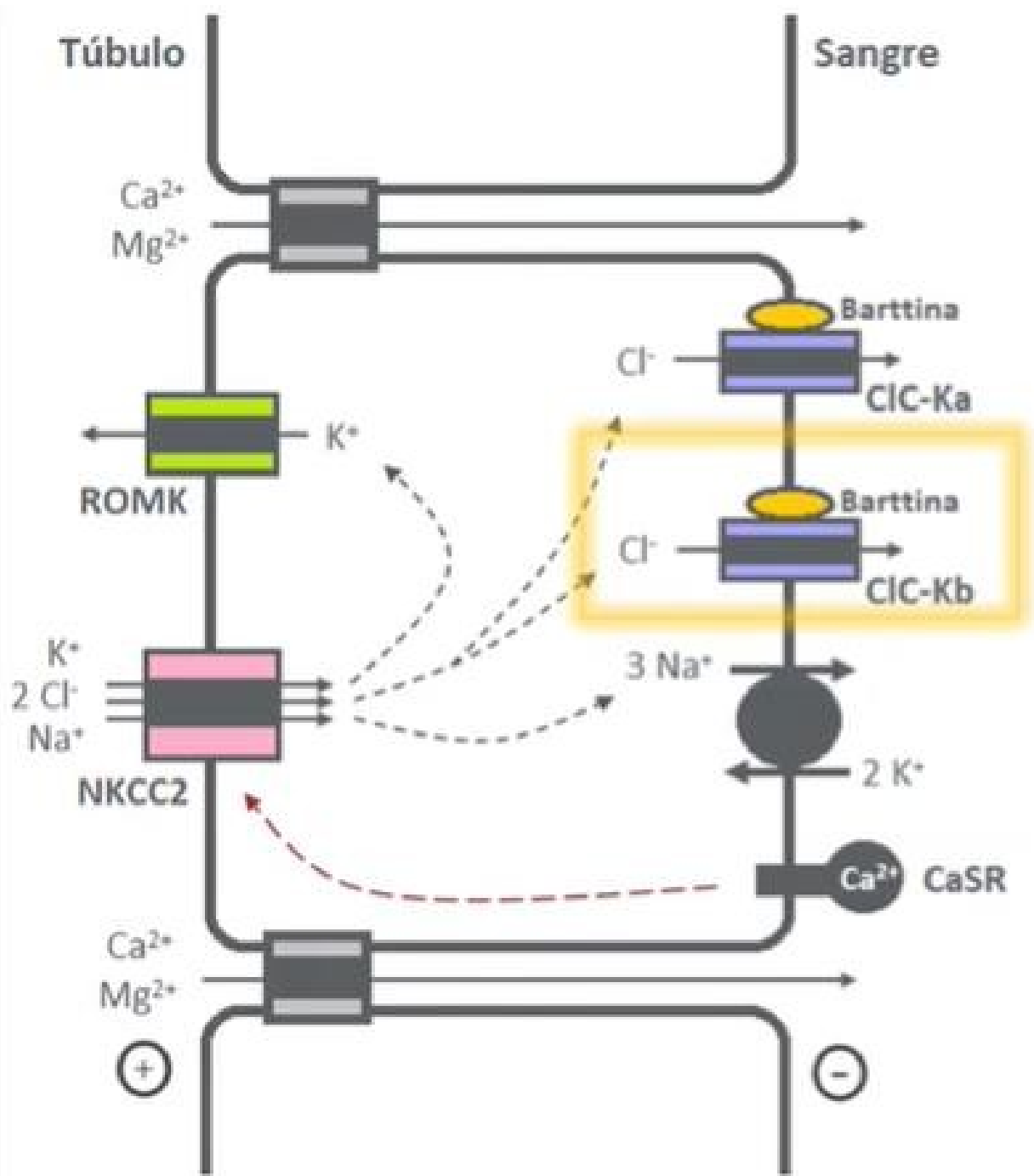


# PRENATAL

## Tipo II

- Autosómica recesiva
- Gen KCNJ1
- Prematurez
- Polihidramnios
- Hiperpotasemia y acidosis transitoria

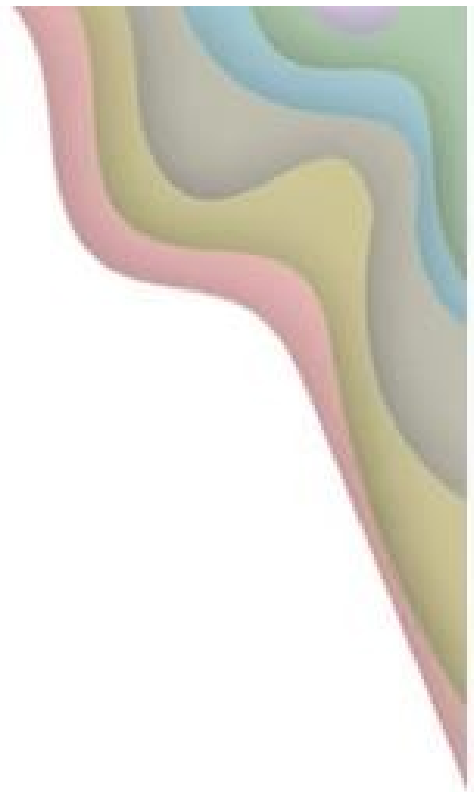


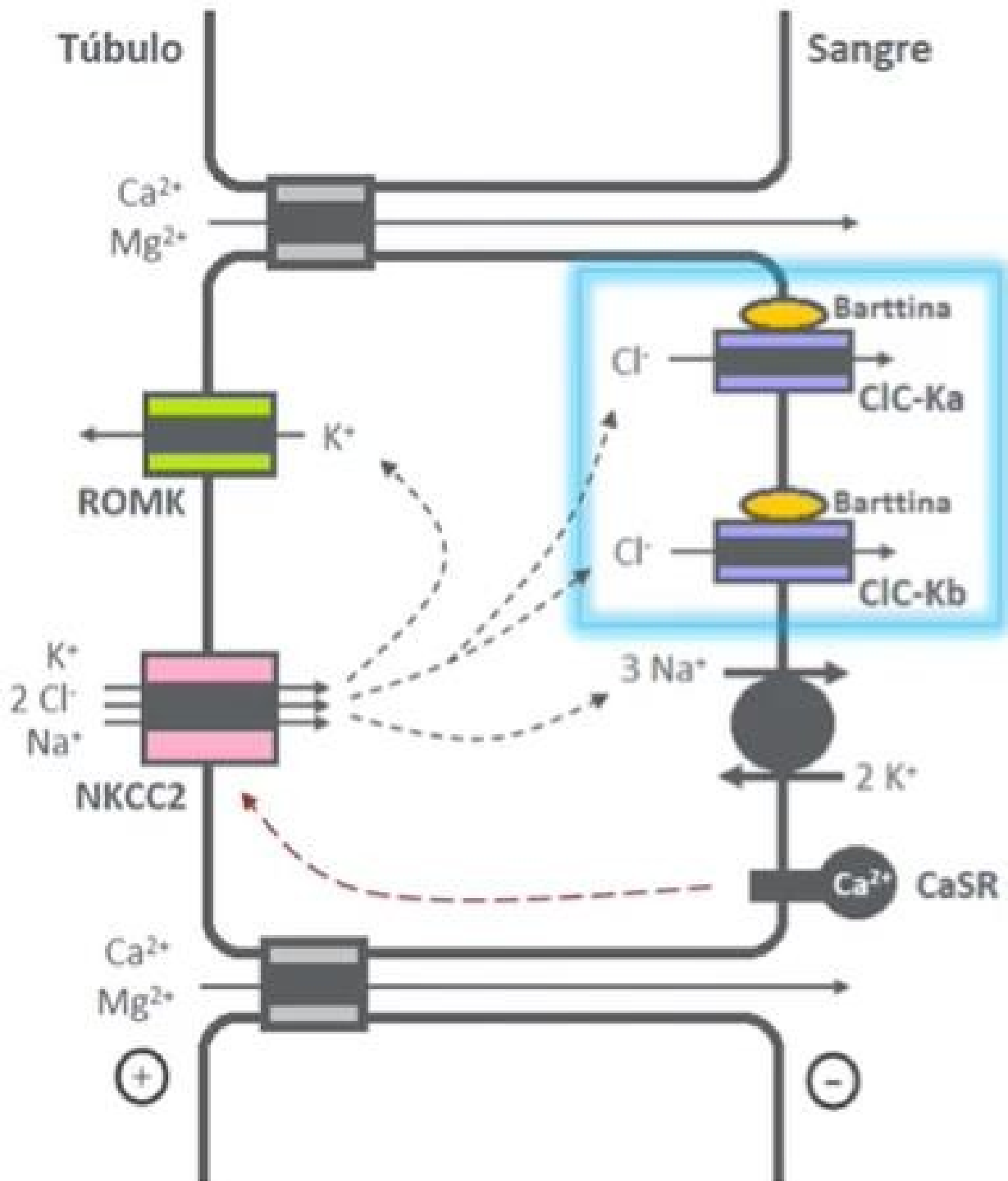


# CLÁSICO

## Tipo III

- Autosómica recesiva
- Gen CLCNKB
- Infancia o niñez temprana
- Retraso en el crecimiento



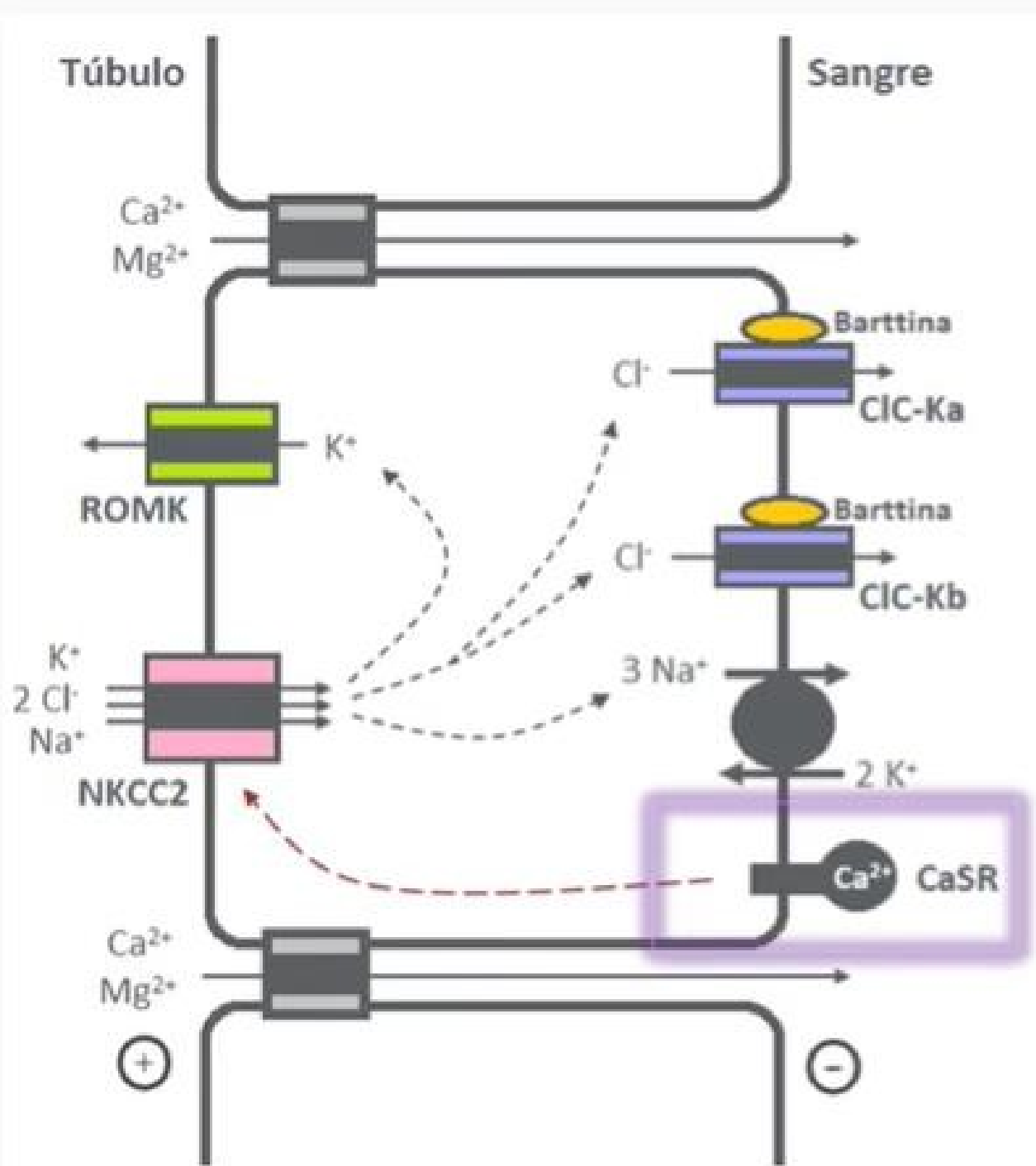


# PRENATAL

## Tipo IVa y b

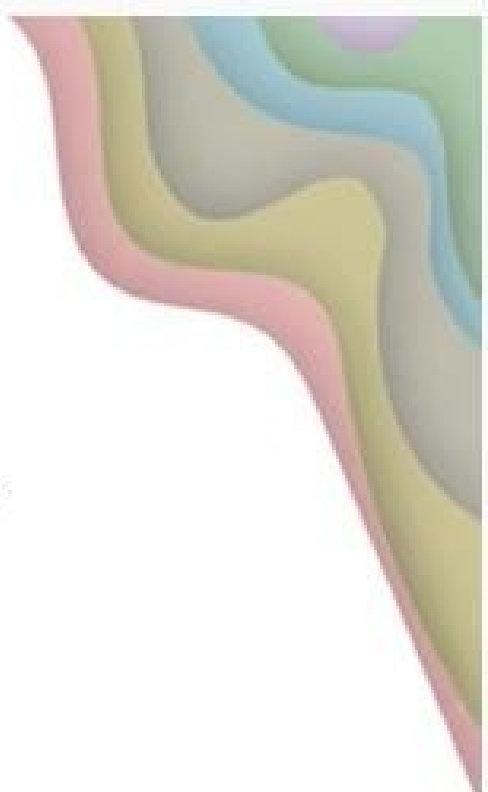
- Prematurez
- Polihidramnios
- Hipoacusia neurosensorial





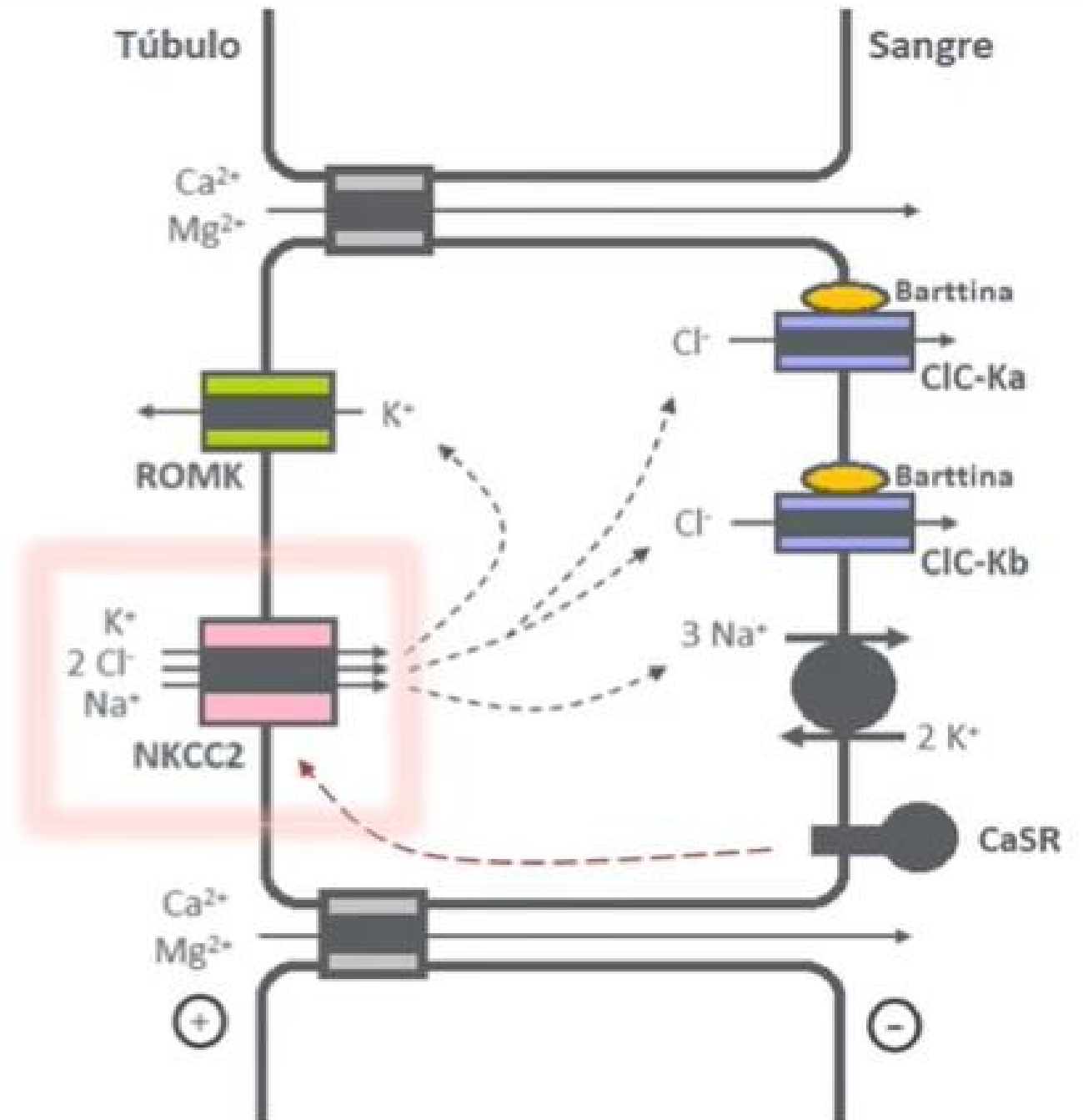
# Tipo V

- Autosómica dominante
- Gen CASR
- Ganancia de función
- Déficit de PTH



# Transitorio

- **Recesiva ligada al sexo**
- **Gen MAGED2**
- **Prematurez**
- **Polihidramnios**
- **Resolución espontánea**



# Tratamiento

## Aporte de KCl

- No se logra corrección completa
- No es bien tolerado en altas dosis

## Diurético ahorrador de K<sup>+</sup>

- Amilorida
- Espironolactona

## AINES

- Indometacina
- Naproxeno
- Ibuprofeno
- COXIBs

## Aporte de Ca<sup>2+</sup>

## Vit D

## GH

# Tratamiento

- 1. Síndrome de Bartter I-II: indometacina (1,5–2,5 mg/kg/día). No recomendado su uso en prematuros.
- 2. Síndrome de Bartter clásico (tipo 3): espironolactona e indometacina.
- 3. Síndrome de Bartter tipo 4: NO recomendado el uso de indometacina.

# Conclusión

Deben descartarse las alteraciones hidro electrolíticas frente a un RN con distensión abdominal.

El síndrome de Bartter debe considerarse en el diagnóstico de alcalosis metabólica, hipoclorémica con excreción elevada de cloro urinario.





# SD. BARTTER

Interna Antonia Hanisch- Pediatría  
Dr. Gerardo Flores- Neonatólogo HPM  
Fecha:11.02.2021