

# Síndrome de Bartter



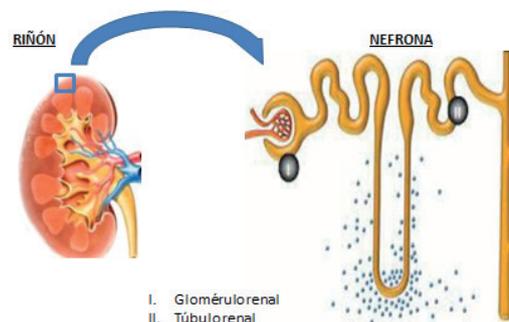
## DRA. LEYRE MARADIAGA

Nefrología pediátrica.  
Hospital Universitario Cruces  
(Barakaldo)

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Bartter es una enfermedad renal hereditaria que afecta a los túbulos renales. Estos son unas estructuras tubulares que se encargan de realizar el intercambio fino de agua y electrolitos (sodio, cloro y potasio, entre otros) de manera que se mantenga el equilibrio corporal de estas sustancias (ver figura 1).

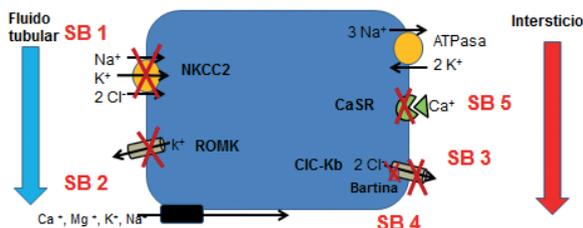
Figura 1:



*Representación de la nefrona como unidad funcional del órgano del riñón. La nefrona a su vez está formada por el glomérulo y el túbulo renal. Este último es el que se ve encuentra afecto en tubulopatías como el síndrome de Bartter.*

El síndrome de Bartter se debe a una alteración en genes que codifican algunos transportadores de sodio, cloro o potasio a nivel de los túbulos renales. Según el gen que esté alterado, y la localización del transportador a nivel del túbulo renal, se clasifican en varios subgrupos, del 1 al 5 (ver figura 2). El sub-

tipo más frecuente es el síndrome de Bartter tipo 3, también llamado síndrome de Bartter clásico, en el que está alterado el transportador del cloro que funciona introduciendo cloro desde la luz de los túbulos hacia la sangre: el CLC-Kb.



**Figura 2:** Representación de una célula tubular con los transportadores de iones que están afectados en cada subtipo de síndrome de Bartter (SB).

Globalmente, en todos los subtipos de síndrome de Bartter, la secuencia de sucesos que da lugar a las manifestaciones clínicas características son similares: se produce una pérdida de sal (cloruro sódico) masiva a nivel de los túbulos renales, y esto da lugar a un aumento de la hormona aldosterona, que intenta reabsorber esta sal perdida. La acción de la aldosterona en el túbulo es reabsorber sal a cambio de excretar potasio en la orina. Por lo tanto, se produce una pérdida aumentada de potasio en la orina, que da lugar al característico descenso del potasio en la sangre. Secundariamente, se produce un aumento de la cantidad de orina o poliuria, que contribuye a las manifestaciones clínicas características del síndrome.

### MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Como ya se ha expresado, el síndrome de Bartter se caracteriza por un sodio, cloro y potasio disminuidos en sangre a causa de la pérdida urinaria, con un aumento de la cantidad de orina excretada. La tensión arterial es típicamente normal en estos pacientes.

La mayoría de las veces, sobre todo en el síndrome de Bartter clásico, el diagnóstico se realiza en la época de lactante, al constatar un fallo de crecimiento o alteraciones de los iones descritas, generalmente en el contexto de una infección banal. El fallo de crecimiento se debe fundamentalmente al sodio bajo en sangre de forma persistente así como al aumento de volumen urinario o poliuria. Además, esta poliuria puede producir episodios de deshidratación severos en circunstancias en las que el niño tiene pérdidas de líquido mayores por otros motivos (fiebre, diarrea, vómitos).

En algunos casos, no se detecta un fallo de crecimiento y el diagnóstico se realiza más tardíamente al observar las alteraciones de iones descritas, particularmente el potasio bajo, de forma casual en analíticas por otros motivos. En ocasiones, los únicos síntomas asociados son calambres musculares por el potasio bajo.

En el síndrome de Bartter neonatal (subtipos I, II y IV), las manifestaciones clínicas suelen aparecer ya desde la etapa prenatal. El aumento del volumen urinario y la pérdida urinaria de sodio aumentada en estos pacientes es ya patente desde el embarazo, dando lugar a un polihidramnios o exceso de líquido amniótico, sobre todo desde el segundo trimestre de gestación. El líquido amniótico a partir de este periodo se compone prácticamente en su totalidad de orina fetal y este es el motivo de que esté aumentado. Debido a ello, el parto se produce con frecuencia de forma prematura.

Como consecuencia de la pérdida de sal en los túbulos renales, se produce un aumento de la ex-

**La mayoría de las veces, el diagnóstico se realiza en la época de lactante**

creción de calcio en la orina, y esto da lugar en muchos casos al desarrollo de piedras en el riñón o a una nefrocalcinosis (depósito diseminado de calcio en el riñón).

Por último, debido a la pérdida elevada de sal y líquido por la orina, estos pacientes tienden a ser hipotensos, y no suelen tener problemas de hipertensión en la edad adulta.

## TRATAMIENTO

El tratamiento del síndrome de Bartter es puramente sintomático y debe mantenerse toda la vida, pues a pesar de que los episodios de descompensación son más raros en el adulto, la pérdida salina y sus mencionadas consecuencias se mantienen a lo largo de toda la vida.

**1. Corrección de la pérdida de iones con suplementación de sal y potasio.** Se debe suplementar con sal la dieta, a menudo en los niños pequeños de forma reglada con una cantidad determinada que se administra por boca o con las comidas, varias veces al día. En los niños mayores y adultos, la suplementación de sal se realiza de forma libre con las comidas. Estos pacientes a menudo presentan una clara apetencia por alimentos salados como respuesta fisiológica a la necesidad de aumentar la cantidad de sal en su cuerpo para cubrir las pérdidas.

La suplementación de potasio se realiza en forma de jarabe en los más pequeños y comprimidos en los mayores. Aunque la tolerancia es mejor en los niños, en los adultos puede producir molestias gastrointestinales y diarrea, sobre todo con dosis mayores. El potasio en sangre, sobre todo en el síndrome de Bartter clásico, no se consigue corregir en la mayoría de los casos por encima de 3-3.5 mEq/L (valores normales por encima de 3.5 mEq/L) debido al efecto de la aldosterona comentado previamente. Sin embar-

go, estas cifras en condiciones normales son suficientes para no tener síntomas en la mayoría de los casos.

Únicamente durante los episodios de descompensación aguda habitualmente secundarios a una infección intercurrente, con deshidratación y alteraciones graves de los iones, se debe administrar suero e iones por vía intravenosa hasta su corrección parcial y que sea posible administrarlos por boca.

**2. Corrección de la pérdida de líquido:** Los pacientes con Síndrome de Bartter pierden mucho líquido por orina por lo que debe asegurarse una ingesta de agua y líquido en general que cubra estas pérdidas. Esto se ajusta de forma natural en los niños mayores y en los adultos, pero en los lactantes, que aún no son autónomos en el acceso al agua cuando tienen sed, puede suponer un problema y siempre debe asegurarse que tienen un aporte suficiente de líquido. Además, en circunstancias agravantes como puede ser una gastroenteritis o una infección que produzca vómitos, las pérdidas aumentadas de líquido pueden no ser compensadas y se produce una deshidratación aguda.

**3. Antiinflamatorios no esteroideos (AINE):** Clásicamente se han utilizado la indometacina y el ibuprofeno. El efecto de estos fármacos es disminuir la poliuria al inhibir las prostaglandinas, hormonas responsables en parte de esta manifestación en los pacientes con síndrome de Bartter. Aunque en general son bien tolerados, son conocidos los efectos secundarios a nivel gastrointestinal de los antiinflamatorios, lo cual obliga a muchos pacientes a tomar un protector gástrico asociado, como el omeprazol.

**4. Otros:** Como coadyuvante al tratamiento descrito se utilizan en ocasiones diuréticos llamados "ahorradores de potasio", particularmente

la espironolactona. Esta es un inhibidor de la acción de la aldosterona, con lo que ayuda a aumentar las cifras de potasio en sangre.

Además, algunos pacientes, sobre todo adultos, requieren la suplementación con magnesio al tener una pérdida aumentada por orina.

### COMPLICACIONES Y PRONÓSTICO A LARGO PLAZO

El pronóstico en general del síndrome de Bartter es bueno. Durante la infancia se tienden a producir más descompensaciones agudas con deshidratación y alteraciones de iones que obligan con frecuencia a ingresar, sobre todo en el contexto de cuadros infecciosos intercurrentes. En estos episodios se puede producir una insuficiencia renal aguda que se recupera al reestablecer los iones y la hidratación, pero que puede empeorar el pronóstico de la función renal a largo plazo.

A nivel del crecimiento, aunque los pacientes con síndrome de Bartter presentan habitualmente un déficit de crecimiento al diagnóstico,

tras iniciar el tratamiento la mayoría realiza un *catch-up* en los primeros meses, es decir, recupera su carril esperado en los percentiles de talla y alcanza una estatura final adecuada.

A nivel de la función renal, estudios más recientes han descrito que un porcentaje no desdeñable de los pacientes con síndrome de Bartter desarrollan a largo plazo un deterioro de la función renal. Esto está particularmente descrito en los pacientes con síndrome de Bartter tipo 3, en los que hasta un 25% pueden presentar una enfermedad renal crónica de diverso grado. Los factores de riesgo de esto son fundamentalmente la hipopotasemia crónica severa mantenida, la nefrocalcinosis, los episodios de descompensación con insuficiencia renal aguda y el uso prolongado de antiinflamatorios no esteroideos.

**El pronóstico en general del síndrome de Bartter es bueno**