

Bartterův syndrom

Bartterův syndrom je AR dědičná tubulopatie s kombinací poruchy vodního a elektrolytového metabolismu. Syndrom vzniká jako důsledek komplexní **poruchy tubulárního transportu a vylučování iontů**.

Etiologie

Onemocnění způsobují **abnormality** tří různých **transportních systémů**: $\text{Na}^+/\text{K}^+/\text{2Cl}^-$ -kotransportéru, draslíkového kanálu a chloridového kanálu.

Patogeneze

Defekt $\text{Na}^+/\text{K}^+/\text{2Cl}^-$ -kotransportéru (NKCC2, iontového kanálu nezávislého na ATP)^[1] ve vzestupné části Henleovy kličky nefronu vede k nedostatečnému vstřebávání sodíku a jeho snížená hladina v *macula densa* zvýší aktivitu RAAS, která vede ke zvýšení hladiny aldosteronu a k **sekundárnímu hyperaldosteronismu** se všemi klinickými příznaky (krevní tlak je normální).

Klinický obraz

Mezi hlavní příznaky patří:

- hypokalémie (výrazná svalová slabost)
- alkalóza
- hyperkalciurie
- polyurie
- hyperreninový hyperaldosteronismus
- poruchy růstu.

Podle druhu defektního transportního systému rozeznáváme **6 typů** Bartterova syndromu.^[2]

Typ I – defekt $\text{Na}^+/\text{K}^+/\text{2Cl}^-$ -kotransportéru (NKCC2, gen *SLC12A*); manifestuje se již v kojeneckém věku, většinou jde o děti předčasně narozené matkám s polyhydramniem^[3].

Typ II – defekt ATP-závislého apikálního káliového kanálu (ROMK1, gen *KCNJ1*); fenotypicky je stejný jako typ I.

Typ III – defekt bazolaterálního chloridového kanálu (ClC-Kb, gen *CLCNKB*); u 30 % pacientů je pozorována hypomagnezémie (typy I a II ji nemají)^[3].

Typ IVa – defekt β -podjednotky bazolaterálního chloridového kanálu (Barttin, gen *BSND*); charakteristická **trias**: Bartterův syndrom, renální insuficience, porucha sluchu^[3].

Typ IVb – kombinovaná dysfunkce dvou chloridových kanálů ClC-Ka a ClC-Kb (geny *CLCNKA* a *CLCNKB*), prenatální manifestace, polyhydramnion

Typ V – transientní forma (defekt v genu *MAGED2*), polyhydramnion, excesivní ztráta solí se sekundární metabolickou alkalózou, spontánně vymizí v prvních měsících života

Terapie

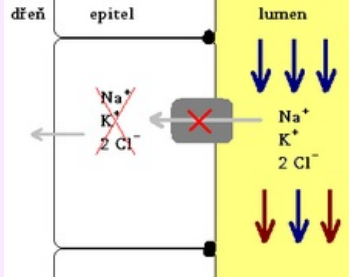
Terapie je pouze **symptomatická**, jejím základem je úprava diety a substituce iontů^[2].

Prognóza

Prognóza onemocnění je nejistá, u některých pacientů se objevuje mentální retardace nebo selhání ledvin.

Odkazy

Reference

Bartterův syndrom	
	
Schéma poruchy iontového přenosu u Bartterova syndromu	
Klinický obraz	hypokalémie (výrazná svalová slabost), alkalóza, hyperkalciurie, poruchy růstu
Příčina	porucha vodního a elektrolytového metabolismu
Diagnostika	klinický obraz, elektrolyty v plazmě a moči, hladina reninu a aldosteronu, diagnózu potvrdí genetické testy
Incidence ve světě	1 : 1 000 000 (Evropa)
Prognóza	nejistá (mentální retardace, selhání ledvin)
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	E26.8 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/E26.8)
MeSH ID	D001477 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D001477)
OMIM	241200 (https://omim.org/entry/241200), 601198 (https://omim.org/entry/601198), 601678 (https://omim.org/entry/601678), 613090 (https://omim.org/entry/613090), 607364 (https://omim.org/entry/607364), 602522 (https://omim.org/entry/602522)
orphanet	ORPHA112 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=259)

1. CASTROP, Hayo a Ina Maria SCHIESSL. Physiology and pathophysiology of the renal Na-K-2Cl cotransporter (NKCC2). *Am J Physiol Renal Physiol* [online]. 2014, vol. 307, no. 9, s. F991-F1002, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25186299>>. ISSN 1522-1466.
2. ZIEG, Jakub a Zdeněk DOLEŽEL. Bartterův a Gitelmanův syndrom. *Čas Lék Česk* [online]. 2022, vol. 161, no. 3-4, s. 131-134, dostupné také z <<https://www.prolekare.cz/casopisy/casopis-lekaru-ceskych/2022-3-4-1/bartteruv-a-gitelmanuv-syndrom-131752>>. ISSN 0008-7335.
3. HEROLD, Gerd, et al. *Innere Medizin*. 1. vydání. 2016. 1000 s. ISBN 9783981466058.

)

MedlinePlus 000308 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000308.htm>)

Medscape 238670 (<https://emedicine.medscape.com/article/238670-overview>)

Použitá literatura

- DÍTĚ, P., et al. *Vnitřní lékařství*. 2. vydání. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-496-6.
- KLENER, P, et al. *Vnitřní lékařství*. 3. vydání. Praha : Galén, 2006. ISBN 80-7262-430-X.