Kusma ile Prezente Olan Bartter Sendromu: Olgu Sunumu

Erhan Çetin[1], Sibel Yel[2], Neslihan Günay[2]

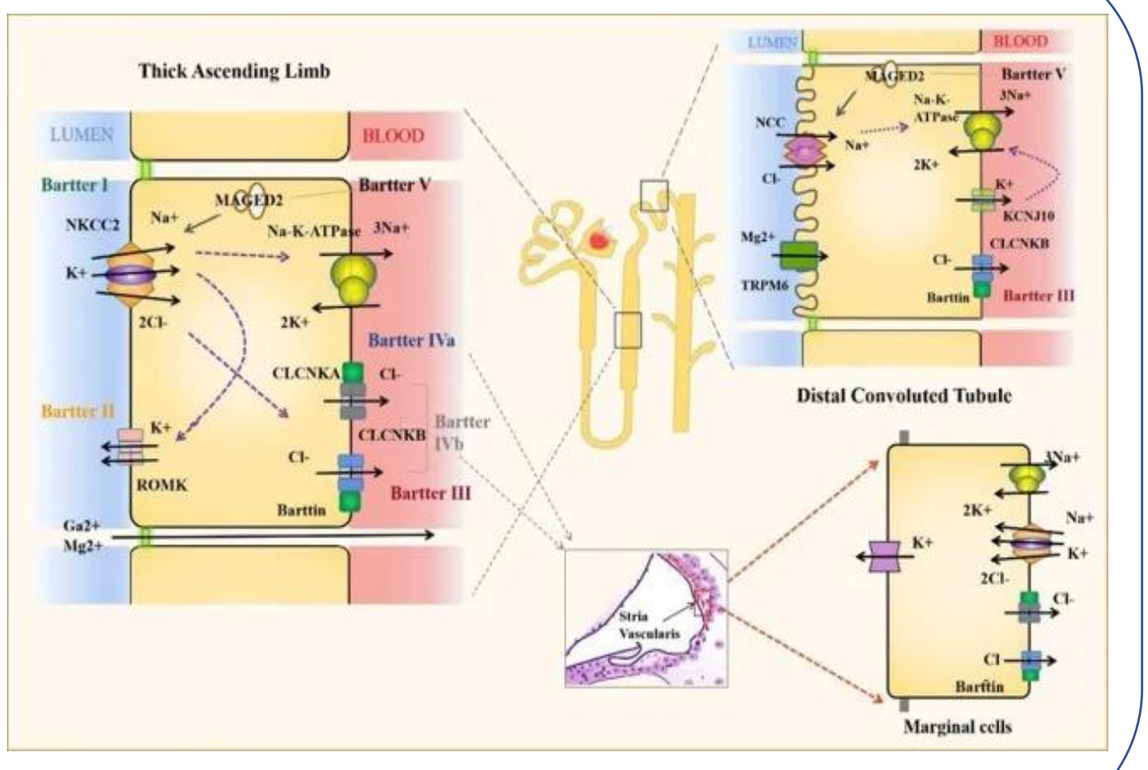
[1]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kayseri
[2]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

GİRİŞ

Bartter sendromu, renal tübüler iyon transport bozukluğu ile karakterize nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Hastalık genellikle hipokalemi, hipokloremik metabolik alkaloz, yüksek renin ve aldosteron düzeyleri, poliüri ve büyüme geriliği ile seyreder. Klinik bulgular özellikle bebeklik ve erken çocukluk döneminde kusma, dehidratasyon, gelişme geriliği ve elektrolit dengesizlikleri şeklinde ortaya çıkabilir. Burada uzun süreli kusma şikayeti ile başvuran ve yapılan değerlendirmeler sonucunda Bartter sendromu tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU

Altı aylık erkek hasta, iki aylıkken başlayan ve günde 8–10 kez tekrarlayan bol miktarda kusma şikayeti nedeniyle farklı sağlık merkezlerine başvurmuştur. İlk aylarda yapılan değerlendirmelerde kusmanın nedeni saptanamamış ve verilen tedavilere rağmen şikayetleri devam etmiştir. Dört aylıkken hipotoni gelişmesi üzerine tekrar değerlendirilen hastada kan gazında belirgin metabolik alkaloz ve elektrolit dengesizliği saptanmış, hipotansiyon gelişmesi nedeniyle yoğun bakım ünitesinde izlenmiştir. Hastanın özgeçmişinde 39 hafta sezaryen ile doğum öyküsü mevcut olup doğum ağırlığı 3900 gramdır. İşitme testi normal olarak değerlendirilmiş. Soy geçmişinde anne ve baba arasında akrabalık bulunmaktadır. Fizik muayenesinde hastanın vücut ağırlığı 5 kg (SDS -4.04), boyu 66 cm (SDS -1.83) ve baş çevresi 40 cm (SDS -3.55) olarak ölçülmüş olup büyüme geriliği mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde hiponatremi, hipokalemi, hipokloremi ve belirgin metabolik alkaloz saptandı (pH: 7.76, HCO_3: 47). İdrar elektrolitlerinde sodyum, potasyum ve klor yüksek bulundu. Ayrıca plazma renin düzeyi 118.9 ng/ml/saat (referans: 2,4–37 ng/ml/saat) ve aldosteron düzeyi 149.8 ng/dl (referans: 5–90 ng/dl) olarak referans aralığının üzerinde saptandı. Klinik ve laboratuvar bulguları doğrultusunda Bartter sendromu ön tanısı ile pediatri nefroloji servisine yatırıldı. Hastaya intravenöz sıvı ve potasyum replasmanı başlandı ve prostaglandin sentez inhibitörü olarak ibuprofen tedavisi verildi. Beslenme güçlüğü nedeniyle perkütan endoskopik gastrostomi uygulanarak tedaviler buradan sürdürüldü. İzlemde kusmalarının azaldığı, elektrolit dengesinin düzeldiği ve klinik durumunun iyileştiği gözlendi. Yapılan genetik incelemede CLCNKB gen mutasyonu saptanmıştır.



Şekil 1: Bartter sendromu patogenezi*

BULGULAR

Bartter sendromu çocukluk çağında renal tübüler elektrolit transport bozukluğu sonucu ortaya çıkan nadir bir hastalıktır. Hastalık genellikle bebeklik veya erken çocukluk döneminde kusma, poliüri, polidipsi ve dehidratasyon atakları ile kendini gösterir. Uzamış elektrolit kaybına bağlı olarak büyüme ve gelişme geriliği, kas güçsüzlüğü, hipotoni ve irritabilite görülebilir. Laboratuvar incelemelerinde tipik olarak hipokalemi, hipokloremi ve metabolik alkaloz saptanır. Ayrıca plazma renin ve aldosteron düzeylerinde artış ile birlikte idrarda sodyum, potasyum ve klorür atılımında artış izlenir. Erken tanı ve uygun tedavi uygulanmadığında hastalarda tekrarlayan dehidratasyon atakları ve gelişme geriliği belirgin hale gelebilir.

SONUÇ

Erken bebeklik döneminde tekrarlayan kusma, büyüme geriliği ve metabolik alkaloz ile seyreden elektrolit dengesizliği bulunan hastalarda Bartter sendromu ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Özellikle CLCNKB gen mutasyonu ile ilişkili Bartter sendromu tip 3, erken dönemde kusma, hipokalemik metabolik alkaloz ve büyüme geriliği ile prezente olabilir. Erken tanı konulması ve uygun medikal tedavinin başlanması, hastalığın seyrini olumlu yönde etkileyerek elektrolit dengesizliği ve büyüme geriliğine bağlı gelişebilecek komplikasyonların önlenmesine katkı sağlayabilir.

KAYNAKÇA

Qasba RK, et al. Bartter Syndrome: A Systematic Review. Medicina. 2023
.Radi A, et al. Bartter Syndrome in Children. Asian J Pediatr Res. 2020.
Özdemir MA, et al. Neonatal Bartter Syndrome. J Pediatr Res. 2014.
*Liu J, Zhang Y, Wu X, Li Y. Bartter syndrome type III with glomerular dysplasia and chronic kidney disease: A case report. Front Pediatr. 2023