



Uzun Süre İshal Nedeni ile Takip Edilen Bartter Sendromu Olgusu⁺

Hamza Karabiber*, Mehmet Davutoğlu*, Ekrem Güler*, Naime Tokur*, Aslı Mutlugün*

*Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD. Kahramanmaraş

Amaç: Büyüme geriliği ve sıvı-elektrolit bozukluğuyla başvuran çocuklarda ayırıcı tanıda Bartter sendromunun düşünülmesi gerektiğini vurgulamak.

Konu: Çocuklarda büyüme geriliğinin nadir nedenlerinden biri olan Klasik Bartter sendromu; hipokalemi, hipokloremi, metabolik alkaloz ile karakterize bir tablodur. Dört aylık erkek hasta doğumundan bu yana olan kusma, büyüme geriliği yakınmalarının geçmemesi üzerine getirildi.

Sonuç: Olgumuzda olduğu gibi detaylı anamnez alınmadığı için defalarca yanlış tanılarla hastaneye yatırılan vakalarda, dehidratasyon ve elektrolit bozukluğu nedeni olarak Bartter sendromu gibi nadir hastalıklar da mutlaka akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Bartter sendromu, Büyüme geriliği, Dehidratasyon.

A Case Of Bartter Syndrome Followed With Persistent Diarrhea

Aim: To emphasize the importance of considering Bartter syndrome in the differential diagnosis of the patients with growth retardation and electrolyte imbalance.

Subject: Classic Bartter syndrome is one of the factors leading growth and developmental retardation, characterized by hypokalemia, hypochloremia and metabolic alkalosis. A four-month-old boy was referred due to vomiting, electrolyte imbalance and growth retardation since his birth.

Result: In cases hospitalized many times with false diagnoses due to lack of detailed anamnesis like in our case, rare diseases like Bartter syndrome should be born in mind as a likely cause of dehydration and electrolyte imbalance.

Key Words: Bartter syndrome, Growth retardation, Dehydration

⁺Bu çalışma 8-12 Kasım 2006 tarihleri arasında Antalya'da gerçekleştirilen 50. Milli Pediatri Kongresi'nde bildiri olarak sunulmuştur.

Bartter Sendromu, hipokloremi, hipokalemi, hiponatremi, metabolik alkaloz, hiperaldosteronizm, hiperreninemi ve normal kan basıncı ile karakterize bir hastalıktır. Çoğunlukla otozomal resesif geçişli olan bu hastalığın sporadik ve familial tipleri de vardır. Çocuklarda büyüme-gelişme geriliği ve malnütrisyonu, su ve tuz kaybına bağlı olarak da dehidratasyona neden olur.¹ Genellikle kabızlığın eşlik ettiği hastalıkta kronik ishal alışılmış bir belirti değildir.

Tekrarlayan kusma, ishal atakları nedeni ile takip edilen ve elektrolit düzensizliğinin gastroenterit ile ilişkilendirildiği bu olgu ishalleri hastalarda öykünün dikkatli alınması ve ayırıcı tanıda Bartter sendromunun da düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacı ile sunuldu.

OLGU

Kusma, kilo alamama ve ishal şikayeti ile getirilen dört aylık erkek hasta, dehidratasyon nedeni ile yatırıldı. Doğduğundan bu yana tekrarlayan kusma, günde 3-4 kez olan dışkılama ve sık idrar yapma yakınmaları olan hastanın 1. aydan sonra şikayetlerinin daha da arttığı, yakınmaları nedeniyle 5-6 kez doktora götürüldüğü ve 2.5 aylıkken bir hafta hastanede yatarak tedavi gördüğü öğrenildi. Son bir ayda ağırlık kaybının belirginleştiği ve son 2 haftada 400 gr ağırlık kaybı olduğu belirtildi. Zamanında doğan, prenatal takipleri yapılmayan hastanın özgeçmiş ve soygeçmiş

sorgulamasında özellik yoktu. Fizik incelemede; vücut ısısı 36.7 °C, nabız 100/dk, solunum 32/dk, kan basıncı 80/50 mmHg, ağırlık 4000 gr (<%3), boy 58 cm (%10-25), baş çevresi 38 cm (%3-10) idi. Genel durumu orta, huzursuz, cilt turgoru ve kas tonusu belirgin azalan hastada, üçgensiz yüz görünümü, göz ve kulaklarda belirginleşme, ağızda sarkma, saçlı deride seboreik dermatit vardı (Resim 1). Göz yaşı olmayan, ağız mukozası kuru ve moniliyazisi bulunan hastanın, karnı çökük görünümde ve karaciğer 2-3 cm ele geliyordu. Diğer sistem bulguları normal olarak değerlendirildi. Hastanın laboratuvar incelemesinde hemoglobin 10.4 gr/dl, hematokrit %31.8, beyaz küre 10.900/mm³, trombosit 450.000/ mm³ idi. Periferik kan yaymasında %56 nötrofil, %44 lenfosit saptandı. Eritrositler hipokrom, mikrositer görünümde, trombositler yeterli ve kümeli idi. Biyokimyasal incelemelerde; kan şekeri 70 mg/dL, kan üre azotu 56 mg/dL, kreatinin 0.9 mg/dL, sodyum 124 mmol/L, potasyum 2.7 mmol/L, klor 67 mmol/L, kalsiyum 10.7 mg/dL, magnezyum 1.7 mg/dL, ürik asit 5.2 mg/dL, total protein 6.2 g/dL, albümin 3.5 g/dL idi. Kan pH'sı 7.62, PCO₂ 40.2 mmHg, PO₂ 45 mmHg, HCO₃'ü 40.5 mmol/L idi. İdrar incelemesinde; dansite 1005, pH 6.5, mikroskopik inceleme normal idi. Gaita mikroskopisi normal olarak değerlendirildi. İdrar kalsiyum/kreatin oranı 0.12 olarak bulundu. Ter testi ise normal aralıkta idi. Hastanın kan renin ve aldosteron düzeyi çalıştırılmadı. Hastanın renal ultrasonografik incelemesi normal olarak değerlendirildi.

Şikayetleri ve klinik tablosu ile akut gastroenterit kabul edilen ve sıvı-elektrolit tedavisi planlanan hastanın dehidratasyonunun düzelmesine rağmen metabolik alkalozu ve elektrolit bozuklukları devam etti. Anamnezi tekrar sorgulanan hastanın ön planda kusmasının bulunduğu, ishal olarak belirtilen yakınmanın günde 3-4 kez olan hafif bir ishal olduğu öğrenilerek, klinik ve laboratuvar sonuçlarına göre klasik Bartter sendromu tanısı konuldu. Hastanın takibinde kan basınçları normal sınırlarda seyretti. Hastanın intravenöz sıvı ve elektrolit tedavisine K tutucu diüretik eklendikten sonra elektrolit bozukluğu ve metabolik alkalozu düzeldi. Klinik tablosu düzelen hastanın intravenöz tedavileri kesilerek oral potasyum ve K tutucu diüretik tedavisi başlandı. Şikayetleri tamamen düzelen hastanın tedavisi üç gün kesilerek izlendiğinde yeniden metabolik alkalozu, hipokloremisi ve hipopotasemisi geliştiğinden tekrar oral tedavi başlanarak ayaktan izlenmek üzere taburcu edildi. Bir aylık izleminde sıvı ve elektrolit bozukluğu gelişmeyen hastanın son kontrolünde (06/10/2006) ağırlık 5500 gr (3-10 p), boy 63 cm (25-50 p), baş

çevresi 40.7 cm (3-10 p), kan basıncı 94/50 mmHg, sistem muayeneleri ve laboratuvar incelemeleri normaldi

Resim 1. Olgunun genel görünümü



TARTIŞMA

Metabolik alkalozu eşlik eden hipokloremi ve hipopotasemi bebeklik döneminde nadir görülen metabolik anormalliklerdir. En yaygın görülen nedenleri pilor stenozu, gastrik drenaj, klor kaybettiren diyare, Bartter sendromu, tiazid grubu diüretiklerin kullanılması ve kistik fibrozistir.²

Doğumundan itibaren ön planda kusma yakınması bulunan, büyüme geriliği ve hafif ishal şikayeti için sürekli gastroenterit olarak tedaviler verilen hastamızın öykü, fizik muayene ve laboratuvar incelemeleri sonucunda metabolik alkalozun diğer nedenleri dışlanarak Bartter sendromu tanısı konuldu.

Bartter sendromu; hipokalemi, metabolik alkaloz, hiperreninemik hiperaldosteronizm ve normal kan basıncı ile karakterize bir bozukluktur. Hastalık ilk olarak 1962 yılında Frederic Crosby Bartter ve ark. tarafından iki hastada tanımlanmıştır.³ Sonraki yıllarda çocuk ve erişkinde Bartter sendromu tanısı alan pek çok olgu bildirilmekle birlikte hastalığın fizyopatolojisinin açıklanması ve hastalıkla ilgili mutasyonların belirlenmesi son on yıl içinde olmuştur.⁴ Yaklaşık olarak milyonda 1.2 oranında görülen Bartter sendromunun, genetik ve klinik olarak üç farklı şekil gösterdiği anlaşılmıştır. Neonatal Bartter sendromu, klasik Bartter sendromu ve Gitelman sendromu adı verilen bu farklı şekillerin hepsi "Bartter benzeri sendrom" başlığı altında birleştirilmiştir. Hastalıktan sorumlu moleküler bozukluklar tümü ile tanımlanabilmiş değildir. Bu

Uzun Süre İshal Nedeni ile Takip Edilen Bartter Sendromu Olgusu

nedenle Bartter sendromununun bazı yayınlarda “bilmecesi” olduğu belirtilmektedir.^{2,5}

Neonatal Bartter sendromu yenidoğan döneminde gözlenir. Polihidramniyos, prematüre doğum, poliüriye bağlı ve yaşamı tehdit eden ateş ve dehidratasyon atakları, büyüme geriliği, hiperkalsiüri ve erken başlangıçlı nefrokalsinoz ile belirgindir.⁶ Hastalarda sensorinöral işitme kaybı, özel bir yüz görünümü (üçgen bir yüz, çıkık alın, büyük gözler, sarkık ağız) ve sıklıkla şaşılık bulunur.² Hastamızda polihidramniyos-prematürte öyküsünün bulunmaması, şaşılık, hiperkalsiüri-nefrokalsinozis saptanmaması ve klinik tablonun daha selim seyirli olması nedeni ile neonatal Bartter sendromu düşünülmüdü.

Gitelman sendromunda poliüri ve büyüme geriliği yoktur veya hafiftir. Hipomagnezemi, hipokalemi ve metabolik alkaloz en belirgin bulgulardır. Hipermagneziüri, hiperkaliüriye ve hipokalsiüri Gitelman sendromu için tipiktir.^{2,5} Hastamızın klinik tablosunun erken başlaması, hipomagnezeminin ve hipokalsiürinin bulunmaması nedeni ile Gitelman sendromu düşünülmüdü.

Klasik Bartter sendromunda belirtiler genellikle bebeklik döneminde ortaya çıkar. Yüz görünümü neonatal Bartter sendromunda olduğu gibi tipik olabilir. Annede polihidramniyos ve prematür doğum hikayesi bulunabilir. Poliüri, polidipsi, tuz tüketme isteği, dehidratasyona eğilim ve büyüme geriliği görülür. Nefrokalsinoz bulunmazken, idrar ile Na, K ve Cl atılımının artmış olması belirgin bir bulgudur. Klasik Bartter sendromunda normo-hiperkalsiüri gözlenir. Genellikle göze çarpan en belirgin laboratuvar bulgusu 1,5-2,5 mEq/L olan kan K düzeyidir. Hipokalemiye hemen her zaman hipokloremi ve metabolik alkaloz, nadiren metabolik asidoz eşlik edebilir. Hipomagnezemi olguların yarısında bulunabilir. Olguların çoğunda hiperreninemi ve hiperaldosteronemi olmasına rağmen kan basıncı normaldir.

Tedavideki asıl amaç hipokalemiyi düzeltmektir. Pek çok olguda hipokalemiyi düzeltmede tek başına KCl etkili olmamaktadır. Ek olarak verilen spiranolakton ve triamteren hipokalemi kontrolünde başlangıçta bir miktar etki sağlar. Klasik Bartter sendromu tedavisinde bu gün kabul edilen en etkili ilaç prostaglandin sentetaz inhibitörleri (İndometazin 2-5 mg/kg/gün, asetil salisilik asit 100 mg/kg/gün, ibuprofen 30 mg/kg/gün veya ketoprofen 20 mg/kg/gün) dir. Magnezyum eksikliği K kaybını arttırdığı için hipomagnezemi varlığında tedaviye Mg ilavesi şarttır.^{2,5}

İshal ve kusmaya bağlı sıvı-elektrolit bozukluğu çocukluk çağında sık görülen bir tablodur. Tekrarlayan sıvı-elektrolit bozukluklarının ayrıncı tanısında iyi bir anamnez ve laboratuvar desteği ile Bartter sendromu gibi nadir görülen hastalıklara tanı koymak mümkün olacaktır. Olgumuzda olduğu gibi aslında ishal olmayan, ancak detaylı anamnez alınmadığı için defalarca yanlış tanımlarla hastaneye yatırılan vakalarda dehidratasyon ve elektrolit bozukluğu nedeni olarak Bartter sendromu gibi nadir hastalıklar da mutlaka akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Dell KM, Avner ED. Bartter-Gitelman syndromes and other inherited tubular transport abnormalities. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (eds). Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia:WB Saunders Company 2004. p. 1763-4.
2. Onal H, Adal E, Ercan O. Bartter sendromu. Türk Pediatri Arşivi 2006; 41: 74- 80.
3. Bartter FC, Pronove P, Gill JR Jr, MacCardle RC. Hyperplasia of juxtaglomerular complex with hyperaldosteronism and hypokalemic alkalosis. Am J Med 1962; 33: 811- 28.
4. Uçar T, Yalçınkaya F, Tümer N. Renal tübüler transport, diüretikler, Bartter ve Gitelman Sendromlarının genetik temeli. Türk Nefroloji Diyaliz ve Transplantasyon Dergisi 1998; 4: 173-8.
5. Unwin RJ, Capasso G. Bartter's and Gitelman's syndromes: their relationship to the actions of loop and thiazide diuretics. Current Opinion in Pharmacology 2006; 6: 208-13.
6. Proesmans W, Devlieger H, Van Assche A, et al. Bartter syndrome in two siblings. Antenatal and neonatal observations. Int J Pediatr Nephrol 1985; 6: 63- 70.

Yazışma adresi:

Yrd. Doç. Dr. Mehmet DAVUTOĞLU
KSÜ Tıp Fakültesi Pediatri AD. K.MARAŞ
Tel : 344 221 2337-366
Cep Tel : 533 647 8597
E-Posta : mdavutoglu@gmail.com
Faks : 344. 221 2371