

Pseudo-Bartter Sendromu Bulguları ile Ortaya Çıkan Bir Kistik Fibroz

Neslihan ÖZKUL SAĞLAM (*), Fatma DURSUN (**), Atiye FEDAKAR (**), Metin DÖNMEZ (*), Müferret ERGÜVEN (***)

SUMMARY

Cystic Fibrosis Presenting as a Pseudo-Bartter's Syndrome

Bartter syndrome are characterized by normal blood pressure, hypokalemia, metabolic alkalosis, prostaglandinuria, hyperreninemia and hyperaldosteronism and defined as a family of inherited recessive autosomal tubulopathies. Pseudo-Bartter's syndrome may produce a hypokalemic metabolic alkalosis without primary renal disease. The underlying illnesses are primary hyperaldosteronism, Cushing syndrome, hypertrophic pyloric stenosis, cystic fibrosis and some drugs. In this article a 3 mounts old boy who diagnosed cystic fibrosis presenting as a pseudo-Bartter's syndrome was evaluated.

Key words: Metabolic alkalosis, pseudo-Bartter syndrome, cystic fibrosis

Anahtar kelimeler: Metabolik alkaloz, pseudo-Bartter sendromu, kistik fibrozis

Bartter sendromu normal kan basıncı, hipokloremi, hipokalemi, metabolik alkaloz, renal potasyum kaybı, prostaglandinüri, hiperreninemi ve hiperaldosteronizm ile karakterize otozomal resesif (OR) kalıtsal bir tubulopatidir (1-6). Primer potasyum kaybı ile distal klor reabsorbsiyonunda azalmayı içeren tubuler fonksiyonlarda primer defekt olduğu düşünülmektedir (1). Juksta glomerüler aparatustaki renin üreten bölgede yaygın hiperplazi nedeniyle oluşur (5). Tedavide amaç, potasyum açığını kapatmak ve prostaglandin sentetaz inhibitörleri ile prostaglandin üretimini azaltmaktır (1).

Pseudo-Bartter sendromu ise, primer renal hastalık olmadan hipokalemik metabolik alkalozun gözleendiği bir grup hastalıktır (4). Bunlar primer hiperaldosteronizm, Cushing sendromu, hipertrofik pilor stenozu, kistik fibrozis ve bazı ilaçlara bağlı durumları içerir (9-11).

Kistik fibrozis; OR geçişli epitel düzeyinde Cl⁻ taşınmasındaki anormalliğe bağlı olarak, etkilenen dokularda salgı, solunum ve emilim özelliklerinin bozulması ile karakterize sık görülen ölümcül bir hastalıktır. Solunum yollarında salgıların kuruması, mukosilier transport bozukluğu ve hava yolu obstrüksiyonuna, pankreasın kendi kendini sindirmesi sonucu pankreas yetersizliğine, üreme sisteminde işlev bozukluğuna, ter kanallarının tuz tutmasındaki yetersizlik ile bebeklerde ısı kaybı ve açıklanamayan hipokalemik metabolik alkaloz ve birçok komplikasyona yol açar. Tanı için pozitif ter testi, kronik obstrüktif akciğer hastalığı, ekzokrin pankreas yetersizliği ve çocuklardan birinde ya da 1. kuşak kuşzende kanıtlanmış tipik kistik fibrozis öyküsü olması gerekir (2).

Bartter sendromu tablosu ile ortaya çıkan hastaların ayırıcı tanısında kistik fibroz hastalığının düşünülmesi gerektiğini vurgulama amacıyla olgu sunuldu.

OLGU

Doğduğundan beri halsizlik, iştahsızlık, sık kusma ve kilo alamama şikayetleri olan 3 aylık erkek hasta kliniğimize ateş, uykusu hali ve iştahsızlık ile başvurdu. Prenatal ve natal anamnezinde özellik olmayan hasta 2 ay anne sütü almış, ardından formül mama ile beslenmeye başlamış. Aşılarına başlanmamış. 1.5 aylıkken bronkopnömoni tanısıyla bir hafta hastanemizde yatırılmış. Soygeçmişinde annede hipertiroidi mevcut. Hastamız ailenin 4. çocuğu, 3. çocuk 3 aylıkken pnömoni? tanısıyla kaybedilmiş.

Fizik muayenesinde; boy 50. persantil, ağırlık 3. persantil, baş çevresi 25-50. persantil, arter basıncı 90/60 mmHg, ateş 39°C (R), pasif, cilt soluk, deri altı yağ dokusu ve turgor azalmış, ön fontanel 3x3 cm, doğal bombelikle, konjonktivalar soluk, dil kuru. Solunum ve kardiyovasküler sistem muayenesi doğal, 5 cm hepatomegali, 2 cm splenomegali mevcut. Şuur bulanıklığı dışında nörolojik sistem ve diğer sistem bulguları doğal sınırdadır.

larda idi. Tam idrar tahlili alkali pH dışında ve tam kan sayımı normal sınırlarda idi. Kan biyokimyasında; Na 113 mEq/l, K 2.5 mEq/l, Cl 79 mEq/l olması dışında patolojik bulgu yoktu. Mg normal sınırlarda idi. Akut faz reaktanları negatifti. Periferik yaymada PNL hakimiyeti dışında özellik yoktu. Kan gazları; pH 7.616, HCO₃ 58.3, PO₂ 102.6, PCO₂ 56.7, SO₂ % 99.3. 24 saatlik idrarda volüm 350 cc, protein, glikoz negatif, dansite 1005, Na 89.5 mEq/l, K 22.7 mEq/l, Cl 90 mEq/l, Ca 9 mg/dl, P 11 mg/dl, kreatinin klirensi 23.9 (ok). Kalsiüri 4.3 mg/kg/gün (N). TRP % 86 (N). Spot idrarda Ca/kreatinin oranı 0.27 (normale yakın). Metabolik hastalık tarama testi, salmonella, brucella aglütinasyon testi ve monotest negatif. Lomber ponksiyon bulguları doğal. Renin=angiotensin 1:9 mg/ml (ok). P-A akciğer grafisi doğal. Renal US'de her iki böbrekte ekojenite artışı ve evre I renal parankimal hastalık tespit edildi.

Şuuru bulanık, genel durumu kötü bir tabloda kliniğimize gelen hastada sepsis ya da metabolik hastalık olabileceği düşünüldü. Fakat, kan tablosu sepsis ile uyumlu bulunmadı ve tarama testinde metabolik hastalık tespit edilmedi. Kan biyokimyasında tüm elektrolitlerinin (Na, K, Cl) düşük olması ve metabolik alkalozun birlikte görülmesi nedeniyle tubulopati ve özellikle Bartter sendromu olabileceği düşünüldü. İdrarda Cl atılımı artmış bulundu. Hastaya potasyum replasmanı başlandı. Bütün bunlar Bartter sendromu ile uyumlu idi, fakat takip edilen günlerde hastanın arter basıncı yüksek bulundu ve antihipertansif olarak kaptopril başlandı. Bartter sendromundan bu nedenle uzaklaşıldı. Kan renin-angiotensin 2 aldosteron için kan gönderildi. Bunlardan renin ve aldosteron yüksek bulundu. Pseudo-Bartter sendromu olabileceği düşünülerek ter testi istendi. Ter testi iki kez yüksek bulundu (108 mEq/l ve 94 mEq/l). Ayrıca takiplerinde inatçı bir öksürük ortaya çıktı. Geçmişinde geçirilmiş pnömoni hikayesi olması ve diğer bulgularla pseudo-Bartter sendromlarından biri olan kistik fibrozis tanısı kondu. Çocuk göğüs hastalıkları ve gastroenteroloji konsültasyonu istendi. Hastaya tedavi olarak oral pankreatik enzim takviyesi, inhaler steroid, fizyoterapi ve gerektiğinde inhaler β2 mimetik ve vitamin başlandı. Gastroenteroloji biriminde gastrointestinal tutulum açısından takibe alındı. Renin yüksekliği ve hipertansiyonu olması nedeniyle istenen renal doppler US'de sol renal arter akımı yüksek bulundu ve evre II renal parankimal hastalık tespit edildi. Kaptopril ile kontrol altına alınan arter basıncı ve böbrek patolojisi açısından takip edilmek üzere DTPA ve DMSA sintigrafisi istenerek çocuk nefroloji polikliniğine bağlandı. Arter basıncı, metabolik alkalozu, elektrolitleri, genel durumu ve şikayetleri düzelen hasta her üç polikliniğimizden takip edilmek üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA

Bartter sendromu bebeklikte gelişme geriliği, tuz isteği, poliüri, kas zayıflığı, tetani ve konstipasyonla ortaya çıkar (2). Hastalığın genetik haritası çıkarılarak kalıtım şekli açıklığa kavuşmuştur (4). Bartter ile ilişkili sendromlar Bartter benzeri sendrom adı altında toplanmış ve farklı genetik ve klinik özellikler taşıyan üç gruba ayrılmıştır: (1) Neonatal Bartter sendromu, (2) klasik Bartter sendromu ve (3) Gitelman sendromu (6-8).

Pseudo-Bartter sendromu primer renal hastalık olmadan hipokalemik metabolik alkalozun gözleendiği bir grup hastalıktır (4). Bir çalışmada 5 ve 6 aylık olan iki bebek hastaneye ciddi tuz kaybı, ateş ve gastroenterit ile başvurmuş, birinde normal beslenmeye rağmen gelişme geriliği, diğerinde uzamış gastroenterit hikayesi alınmış. Her iki hastada kilo kaybı, ağır dehidratasyon ve genel durumda kötüleşme saptanmış, fakat koma ve serebral konvülsiyon bulgusu tespit edilmemiş. Ayırıcı tanıda infeksiyon esnasında alevlenen kronik tuz kaybı ile birlikte olan kistik fibrozis düşünülmüş. Nitekim her iki bebekte ter testinde artmış tuz konsantrasyonu ve gaitada azalmış kimotripsin tespit edilmiş (10).

Kistik fibrozisin tedavi ilkeleri: Elektrolit kaybı diyetine daha fazla tuz konularak tedavi edilir. Akciğer hastalığı için mukusun atılması ve hava yollarının açık tutulmasına yönelik fizik tedavi, farmakolojik yöntemler (bronkodilatör vb. aerosoller), kronik infeksiyonu kontrol edecek antibiyotik tedavisi, pankreas yetersizliği için pankreatik enzimlerin tercihen enterik kaplı formlarla yerine konması ve yüksek kalorili beslenme. Yeni kullanılmaya başlanan ilaçlardan DNA az ile mukusun inceltmesine çalışılmaktadır (2).

Sonuç olarak; elektrolit kaybı ve metabolik alkaloz tespit edilen bir süt çocuğunda ayırıcı tanıda mutlaka hatırlanması gereken hastalıklardan birisi de kistik fibrozis olmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Kher Kanwol K, Makker Sudesh D: Elektrolyte Disorders. Clinical Pediatric Nephrology 4:657-658, 1995.
2. Nelson Waldo E, Behrman Richard E, Kliegman Robert M, Arvin Ann M: Bartter's Syndrome. Textbook of Pediatrics 485:1511-1512, 1996.
3. Vantuyghem MC, Douillard C, et al: Bartter's syndromes. Ann Endocrinol (Paris) 60(6):465-72, 1999.
4. Amirlak I, Dawson KP: Bartter's syndrome: An overview. QJM 93(4):207-215, 2000.
5. Abdel-al YK, Badawi MH, et al: Bartter's syndrome in Arabic children: Review of 13 cases. Pediatr Int 41(3):299-303, 1999.
6. Nishihara G, Higashi H, et al: Acute renal failure due to hypokalemic rhabdomyolysis in Gitelman's syndrome. Clin Nephrol 50(5):330-2, 1998.
7. Rodriguez-Soriano: Bartter and related syndromes: The puzzle is almost solved. Pediatr Nephrol 12(4):315-27, 1998.
8. Madrigal G, Saborio P, et al: Bartter's syndrome in Costa Rica: A description of 20 cases. Pediatr Nephrol 11(3):296-301, 1997.
9. Landau D, Kher KK: Gentamicin-induced Bartter-like syndrome. Pediatr Nephrol 11(6):737-40, 1997.
10. Sauter R, Will M, Helwig H: Severe Hyponatremia as diagnostic symptom of cystic fibrosis. Clin Pediatr 209(6):361-3, 1997.
11. Yu HR, Huang SC, Hsieh CS: Infantile hypertrophic pyloric stenosis presenting as pseudo-Bartter's syndrome and seizures: report of one case. Chung Hua Min Kuo Hsiao Erh Ko I Hsueh Hui Tsa Chih 39(3):195-7, 1998.