

HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE: CUANDO EL SÍNDROME DE BARTTER “AMPLÍA FRONTERAS”

Marta Jiménez Moreno, Pedro Arango Sancho, Ana Cristina Aguilar Rodríguez, Raquel Jiménez García, Elena Codina Sampera, Yolanda Calzada Baños, Álvaro Madrid Aris
Servicio de Nefrología Pediátrica y Trasplante Renal. Hospital Sant Joan de Déu

Introducción

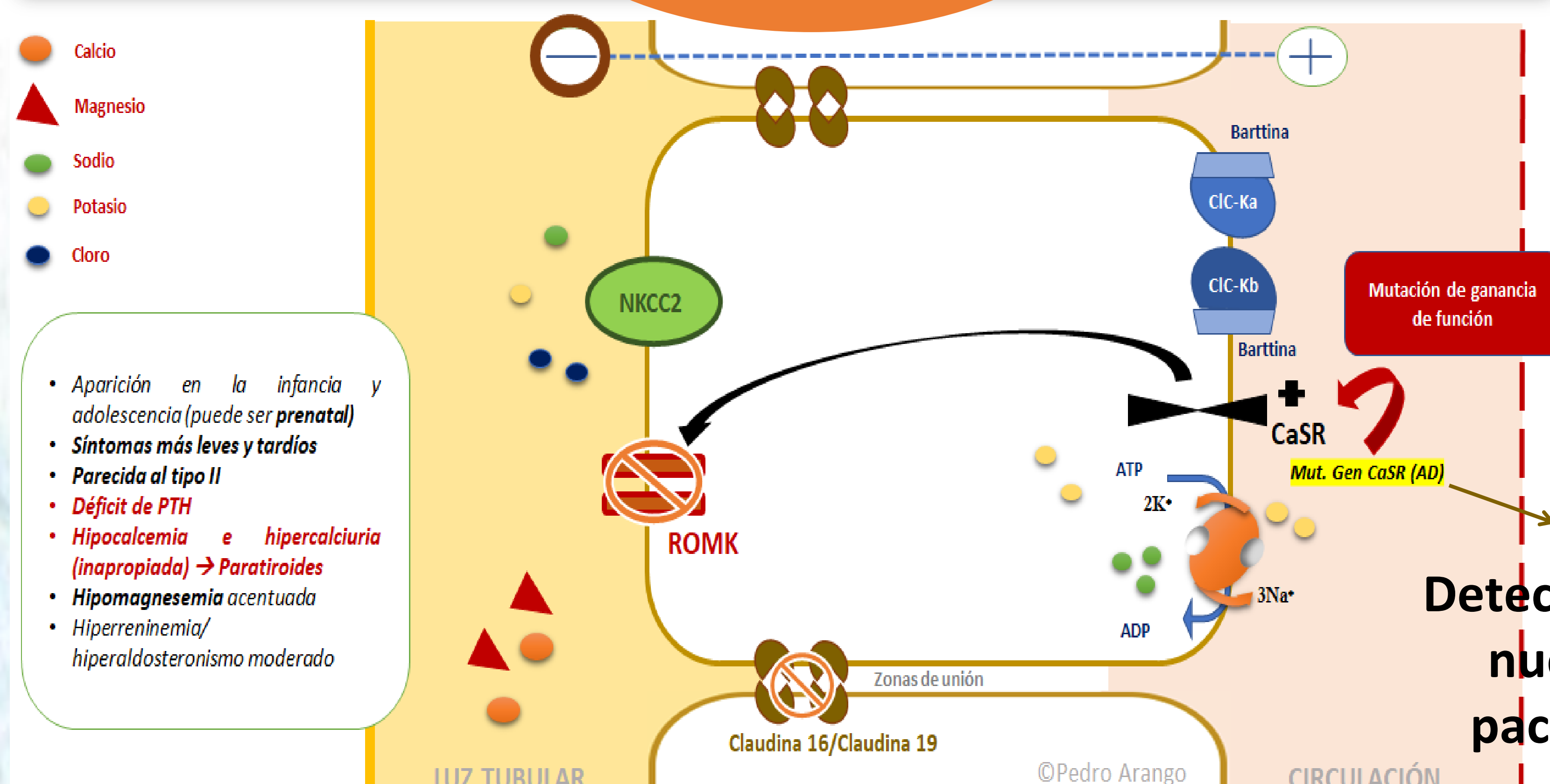
- El síndrome de Bartter (SB) es un trastorno heterogéneo relacionado a múltiples mutaciones en transportadores de la porción gruesa del asa de Henle
- En el 2002 se describió que la hipocalcemia autosómica dominante (HAD) puede asociarse a SB
- El **receptor sensible al calcio (CaSR)** es un receptor acoplado a proteína G que se encarga de regular la homeostasis del calcio, controlando la secreción de parathormona (PTH) en las glándulas paratiroides y la excreción de calcio renal. **Mutaciones activadoras del CaSR conducen a la inhibición del canal ROMK e inhiben la producción de PTH como consecuencia de la hipocalcemia.**
- Las presentaciones clínicas y el momento de inicio del fenotipo de Bartter difieren según el tipo de mutación

Caso Clínico

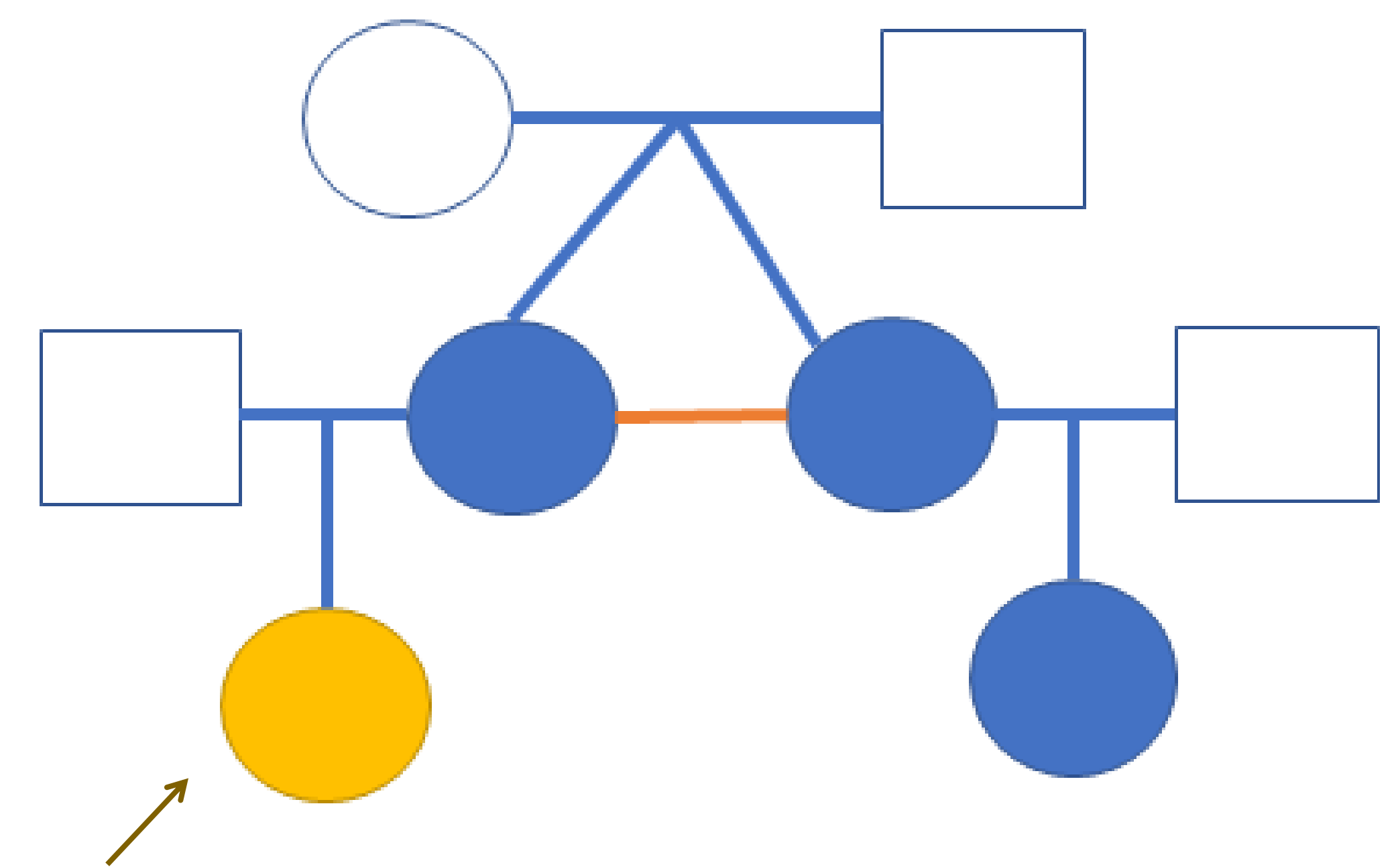
- Paciente ♀ de 6 años que acude a urgencias por cuadro de **dolor abdominal tipo cólico** de 24 horas de evolución. Desde varias semanas asocia **“hormigueos”** en manos y pies y en ocasiones **cierta rigidez**

ANTECEDENTES FAMILIARES Y PERSONALES

- Madre y tía (gemelas) con **hipoparatiroidismo** (endocrinología) y **miocardiopatía no compactada**. Prima hermana miocardiopatía no compactada
- Estudio de parathormona e iones al nacimiento completamente normales. **Miocardiopatía no compactada** en seguimiento



Tratamiento → citrato potásico + magnesio oral + indometacina



Analítica sérica		Analítica urinaria	
pH	7,47	Índice Pr/Cr	0,43 mg/mg
Bicarbonato	31,1 mmol/l	Índice Alb/Cr	5,9 mg/mmol
Calcio iónico	1,09 mmol/l	B ₂ microglobulina	3,6 ug/ml
Magnesio	0,8 mg/dl	Índice Ca/Cr	1,02 mg/mg
Potasio	2,5 mmol/l	Índice Cit/Cr	67 mmol/mol
Sodio	136 mmol/l	Leucocitos	15/campo
Creatinina	0,49 mg/dl	Hematíes	3/campo

Excreciones fraccionales de sodio (2,9%), cloro (6,5%), potasio (115%) y gradiente transtubular de potasio (GTTK: 17,7) ↑↑

PTH 11 ug/ml (normal) y renina 2108 uUI/ml (muy elevada)

¿Respuesta hormonal lógica?

Conclusiones

- Ante pacientes con características de **síndrome pierde-sal renal** junto a **alteraciones del metabolismo fosfo-cálcico** (hipocalcemia e hipomagnesemia), debemos plantearnos el diagnóstico diferencial con esta rara entidad
- En el momento actual se encuentra **pendiente de resultados genéticos para la cardiopatía** que presenta la paciente ya que no se ha descrito hasta la fecha relación alguna entre ambas patologías
- El **estudio genético** evita diagnósticos erróneos permitiendo una adecuada optimización del tratamiento desde las fases precoces de la enfermedad, así como la planificación de un consejo genético ante posibles futuras gestaciones