



262/138 - LO QUE OCULTA UN SÍNDROME DE PSEUDO-BARTTER EN UN LACTANTE

I. Inglés Mancebo^a, I. Arenas Berenguer^b, E. García García^c y M. Sáez Berland^d

^aMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Barrio del Pilar. Madrid.

^bMédico Residente de 2^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Barrio del Pilar. Madrid.

^cMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dr. Castrovejo. Madrid.

^dMédico de Familia. Centro de Salud Barrio del Pilar. Madrid. Unidad Norte.

Resumen

Descripción del caso: Lactante con antecedente de meconiorrexis a las 48 horas de vida, onfalocelo intervenido y estreñimiento. Se presenta a los 8 meses de vida, por cuadro de vómitos de 3 meses de evolución, rechazo de tomas, pérdida de peso, decaimiento, irritabilidad, y distensión abdominal. Asocia, analíticamente, alcalosis metabólica, hipopotasemia, hiponatremia e hipocloremia. No síntomas refiere clínica respiratoria ni genitourinaria.

Exploración y pruebas complementarias: Aceptable estado general, estable hemodinámica, palidez mucocutánea y ojeroso; con deshidratación leve y escaso panículo adiposo. A la exploración destaca incapacidad para la sedestación, en relación con la distensión abdominal. Analítica: sodio 121,6, potasio 2,70, cloro 74, magnesio 2,93, creatinina 0,32. Bioquímica en orina: pH 7, sodio < 5, potasio 106,6, cloro < 10, osmolalidad media 630. Gasometría venosa: pH 7,59, pO₂ 46,1, pCO₂ 48,8, bicarbonato 45,4. Se realizó estudio radiográfico y ecográfico abdominal, así como, tránsito digestivo, dado sus antecedentes, sin hallazgos patológicos. Además, de un estudio ecográfico y doppler abdominal, renal y vesical, normales. Ante la alcalosis metabólica sin tubulopatía, se diagnosticó de un pseudobartter; por la historia compatible, y casos en literatura similares, se sospechó de fibrosis quística, la cual, tras varios test del sudor con resultados dudosos, se corroboró con estudio genético.

Juicio clínico: Fibrosis quística.

Diagnóstico diferencial: La alcalosis metabólica en los niños es poco común, puede observarse en pacientes con hipertrofia de píloro, vómitos persistentes, hiperaldosteronismo y en mucho menor proporción en el síndrome de Bartter.

Comentario final: Se debe considerar el diagnóstico de fibrosis quística como diagnóstico diferencial en cualquier niño con manifestaciones bioquímicas de síndrome de Bartter, sobre todo en países sin screening neonatal para fibrosis quística, ya que puede ser monosintomática durante muchos años. La fibrosis quística puede presentarse como un pseudobartter, principalmente en pacientes menores de 2 años.

Bibliografía

1. Dahabren MM, Najada AS. Pseudo-Bartter syndrome, pattern and correlation with other cystic fibrosis features. Saudi J Kidney Dis Transpl. 2013;24:292-6.
2. Galaviz-Ballesteros MJ, Acosta-Rodríguez-Bueno CP, et al. Pseudo-Bartter syndrome as manifestation of cystic fibrosis with DF508 mutation. Bol Med Hosp Infant Mex. 2016;73:331-4.