

# SÍNDROME DE PSEUDO BARTTER COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE FIBROSIS QUÍSTICA EN LACTANTE

Andrea Sofía Soto Macedo<sup>1</sup>, Yolanda Antonia Tejeida Ruiz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Regional ISSSTE León

*Bol Cient Cult Col Ped Gto 2024;Supl 1:12-13*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pseudo Bartter (SPB) es una complicación usual en pacientes con Fibrosis Quística (FQ), sin embargo en ocasiones pueden debutar como manifestación inicial. Los factores de riesgo para el desarrollo de SPB son sudoración excesiva, trastornos pulmonares severos, enfermedad pancreática o pérdidas gastrointestinales agudas.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente femenino de 2 meses quien ingresa al servicio de urgencias por vómitos y letargia aunado a trastornos hidroelectrolíticos (hiponatremia, hipokalemia e hipocalcemia), alteración ácido base (alcalosis metabólica) y dificultad respiratoria. Cuenta con antecedente de 2 tamices metabólicos alterados a expensas de niveles elevados del TIR (tripsinógeno inmunoreactivo) sugestivos de FQ. Valorada por neumología quien solicita electrolitos en sudor reportados en 2 ocasiones positivos y nefrología quien solicita pruebas para abordaje de tubulopatía renal por sospecha de síndrome de Bartter. Se egresa y se continúa abordaje de estudio con los siguientes resultados: PCR positiva para CFTR heterocigoto compuesto (DF508/R334W) y elastasa pancreática 1 fecal > 500

mcg/g. Durante este tiempo con > 3 reingresos hospitalarios por desequilibrios hidroelectrolíticos y exacerbaciones pulmonares no infecciosas integrándose el diagnóstico de SPB por los estudios recabados en donde persiste alcalemia metabólica, hipokalemia, hiponatremia, e hipocloremia en ausencia de tubulopatía. Abordaje fundamentado por fenotipo de alcalosis metabólica, perdedor de sal y desnutrición como parte gastrointestinal. Realizando diagnóstico de SPB y FQ.

## DISCUSIÓN

La disfunción de la proteína CFTR (*Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) provoca una pérdida excesiva de sodio y cloruro a nivel glandular. Esto produce activación del sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRAA). El antecedente en esta paciente de >3 hospitalizaciones por deshidratación sin causa, nos hace sospechar de SPB y FQ como diagnóstico diferencial. Varias mutaciones del gen CFTR son asociadas a deshidratación hiponatrémica y alcalosis metabólica, tales como F311L, D110E, D110H, T3381, N1303K, 2.789+5G-A, S13F y 3849+40 A/G, en este caso cuenta con 2 mutaciones; Delta F508 y R334W.



## CONCLUSIÓN

La presentación clínica está caracterizada por enfermedad pulmonar crónica, deficiencia pancreática y concentraciones altas

de electrolitos en sudor. Muy poco frecuente en algunos pacientes puede presentarse como con depleción de electrolitos secundaria a la pérdida excesiva de sodio por sudor y otros fluidos produciendo una depleción grave y alcalosis metabólica generalmente en pacientes menores de dos años, a lo que se le llama SPB.