

Le syndrome de Bartter chez l'enfant : expérience du CHU hassan II de Fès.

EL MOURTAZAK. H¹ ; AZZOUZI. H¹ ; SQALLI HOUSSAINI. S¹ ; IDRISSI. M^{2, 3} ; SQALLI HOUSSAINI. T^{1, 3} ; HIDA. M^{2, 3,*} ; SOUILMI. FZ^{2, 3}

1 : Service de Néphrologie, Hémodialyse et Transplantation, CHU Hassan II, Fès. Maroc.

2 : Service de pédiatrie, CHU Hassan II, Fès. Maroc.

3 : Laboratoire d'Epidémiologie et de Recherche en Science de la Santé, Faculté de Médecine, de Pharmacie et de Médecine Dentaire, Université Sidi Mohamed Ben Abdellah, Fès. Maroc.

* : Chef de service de pédiatrie.



Introduction

- Le syndrome de Bartter (SB) est une tubulopathie héréditaire caractérisée par une alcalose métabolique, une hypochlorémie, une hyponatrémie et une hypokaliémie due à la stimulation du système rénine-angiotensine-aldostérone.
- Le SB est caractérisé par un taux plasmatique élevé de rénine et d'aldostérone avec une pression artérielle normale.
- Le test génétique permet de confirmer le diagnostic.
- Il existe 5 variantes génétiques du SB avec des signes cliniques spécifiques pour chaque type (Tableau 1).
- La prise en charge pendant la première année de vie est souvent difficile.
- Un contrôle régulier de la fonction rénale est recommandé.

Matériels et Méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective descriptive des enfants ayant un syndrome de Bartter, colligés dans le service de pédiatrie du CHU Hassan II de Fès durant une période de 7 ans (2015 –2021).

Résultats et discussion

- Nous avons inclus 7 malades avec un sex-ratio égal à 1.3.
- L'âge moyen au moment du diagnostic était de 12.6 [2, 24] mois, par rapport à 6.5 mois dans la série Indienne (n = 7), 9 mois dans la série Koweïtienne (n = 13) et 10 mois dans celle de Costa Rica (n = 20) .
- La consanguinité était retrouvée chez 6 patients.
- L'antécédent de prématurité et d'hydramnios étaient retrouvés dans 2 cas et 1 cas successivement.
- Tous nos enfants étaient déshydratés, polyuriques avec un retard staturo-pondéral (RSP).
- 43% des patients avaient un RSP important inférieur au 3^{eme} centile pour l'âge versus 100 % dans la série de Costa Rica.
- La dysmorphie du Bartter était constatée chez un patient, par rapport à 80% des cas dans la série de Costa Rica.
- La stagnation pondérale, la déshydratation et l'hypokaliémie paralysante (Figure 1) étaient les signes révélateurs de révélation du SB dans notre série comme dans la série Indienne, versus le RSP et la néphrocalcinose dans la série du Kuwait.

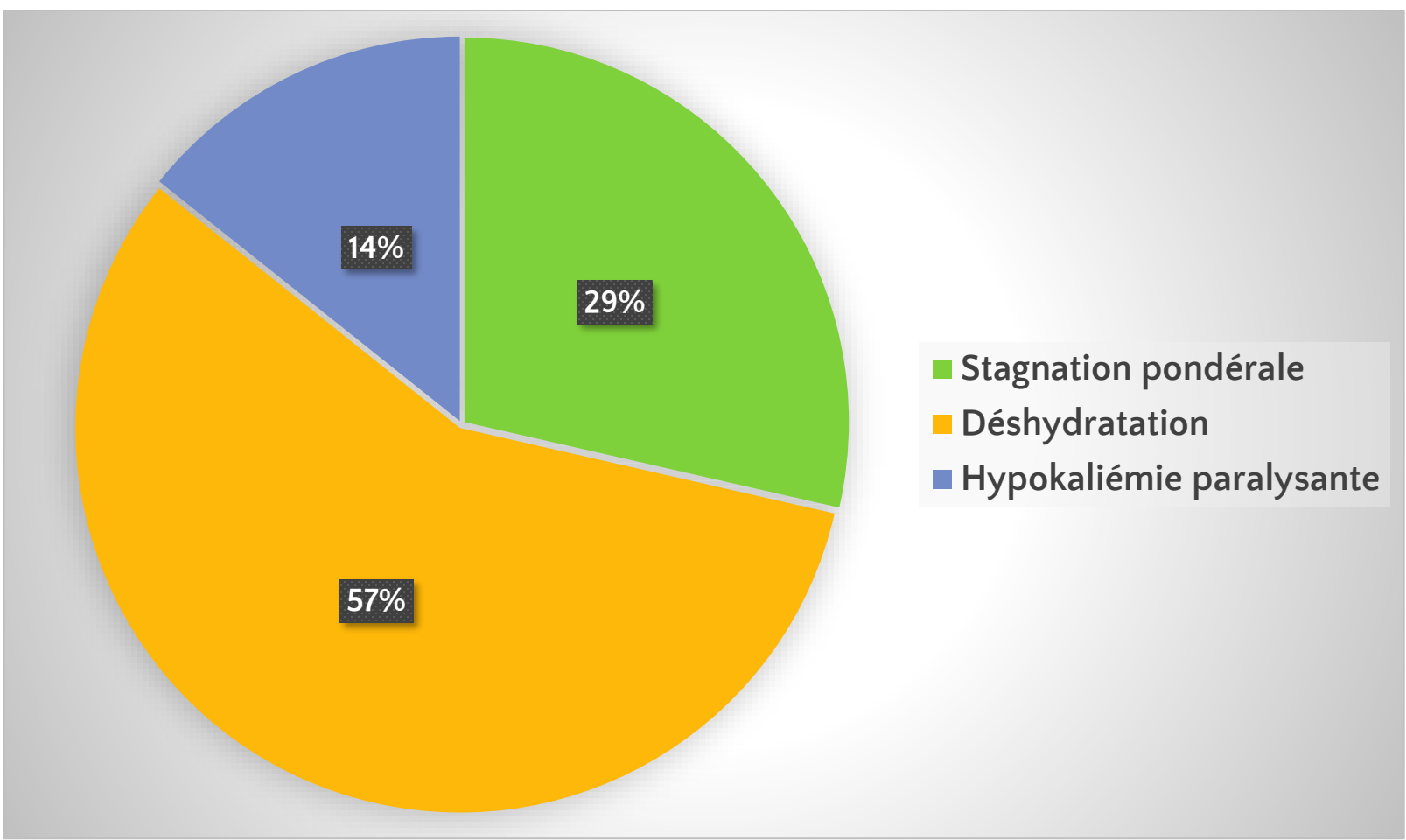


Figure 1: Modes de révélation du syndrome de Bartter dans notre série.

- Au moment du diagnostic, il y avait une insuffisance rénale fonctionnelle corrigée après la réhydratation chez 3 patients dans notre série et chez un patient dans la série du Kuwait, alors que dans l'étude de Costa Rica: un cas a développé une insuffisance rénale non récupérée.

SERIE	IR (au moment du diagnostic)	L'évolution de l'IR
Notre série	3 malades avec une IRF	Normalisation de la FR
Kuwait	1 malade avec une IRF	Normalisation de la FR
Costa Rica	1 malade avec une IR	Evolution vers l'IRCT (à l'âge de 16 ans)

Tableau 2: Comparaison de l'évolution de l'IR avec les autres séries

- La néphrocalcinose était présente chez 4 malades versus 2 malades dans la série du Kuwait avec une évolution favorable chez 2 patients dans notre série.
- Dans notre série: aucun malade n'a présenté une surdité versus 57% dans l'étude de Costa Rica.
- Le traitement était basé sur la réhydratation, la supplémentation potassique, les AINS et la spironolactone dans notre série et celles du Kuwait et de Costa Rica.
- Sur une durée moyenne de 4 ans, l'évolution était marquée par une diminution significative des épisodes de déshydratation, un bon développement psychomoteur dans 6 cas, une normalisation de la taille dans 2 cas et une prise de poids satisfaisante chez tous nos patients.
- Dans la série Indienne: il y avait un rattrapage de la croissance dans 2 cas versus 4 cas dans celle du Kuwait.
- L'évolution dans notre série était marquée également kaliémie devenant normale dans 3 cas et une amélioration significative chez le reste, une normalisation de la natrémie dans 2 cas avec une normalisation de l'insuffisance rénale chez tous les patients versus un patient avec une IR dans la série de Costa Rica ayant évolué vers l'insuffisance rénale chronique terminale à l'âge de 16 ans.
- Tous nos enfants sont vivants dont le plus grand est âgé de 14 ans avec une fonction rénale normale, sans RSP ni de complications notamment la chondrocalcinose.
- 2 cas de décès par pneumonie sur myopathie hypokaliémiante ont étaient enregistrés dans la série Koweïtienne versus 1 cas dans la série Indienne.

Syndrome de Bartter	OMIM number	Gène/locus	Protéine	Principales caractéristiques cliniques	Principales caractéristiques biologiques
Type 1	601678	SLC12A1/15q21.1	NKCC2	Hydramnios, prématurité, retard de croissance, polyurie, déshydratation	Alcalose, hypokaliémie, hypochlorémie (rapport Cl/Na ⁺ normal), fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires, hypercalciurie/néphrocalcinose
Type 2	241200	KCNJ1/11q24.3	ROMK ou Kir1.1	Hydramnios, prématurité, retard de croissance, polyurie, déshydratation	Hyperkaliémie transitoire, Alcalose, hypokaliémie, hypochlorémie (rapport Cl/Na ⁺ normal), fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires, hypercalciurie/néphrocalcinose
Type 3	607384	CLCNKB/1p.36.13	CIC-Kb	Age du début variable (anténatal/hydramnios modérée et parfois plus tardive, enfant), retard de croissance, anorexie, polyurie, déshydratation, symptômes d'hypokaliémie (faiblesse musculaire, constipation et crampes)	Alcalose, hypokaliémie, hypochlorémie (rapport Cl/Na ⁺ diminué), fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires, hypercalciurie/néphrocalcinose, excrétion de calcium variable
Type 4a	602522	BSND/1p.32.3	Barttine	Hydramnios, prématurité, retard de croissance, polyurie, déshydratation, surdité	Alcalose, hypokaliémie, hypochlorémie (rapport Cl/Na ⁺ diminué), fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires, hypercalciurie/néphrocalcinose, excrétion de calcium variable
Type 4b	613090	CLCNKA/CLCNKB/1p36.13	CIC-Ka/ CIC-Kb	Hydramnios, prématurité, retard de croissance, polyurie, déshydratation, surdité	Alcalose, hypokaliémie, hypochlorémie (rapport Cl/Na ⁺ diminué), fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires, hypercalciurie/néphrocalcinose, excrétion de calcium variable
Type 5	300971	MAGED2/Xp11.21	MAGE-D2	Hydramnios, prématurité, polyurie et déshydratation transitoires, macrosomie harmonieuse	Alcalose, hypokaliémie, fuite rénale de Na, Cl et K, hypernéninisme et hyperaldostéronisme secondaires transitoires Rapport Cl/Na ⁺ ratio augmenté

Centres de Références Maladies Rénales rares sous l'égide de la filière ORKID / Septembre 2021

Tableau 1: Les 5 types génétiques du syndrome de Bartter.

Conclusion

- Le syndrome de Bartter est une affection rare.
- Le pronostic est dominé à court terme, par la sévérité des troubles hydroélectrolytiques notamment l'hypokaliémie et le risque de déshydratation et à long terme, par les complications cardiaques secondaires à l'hypokaliémie, les complications articulaires et le risque de l'insuffisance rénale chronique d'où l'intérêt d'une surveillance rapprochée dès l'âge de 13 ans.

Références

- Sampathkumar K, Muralidharan U, Kannan A, Ramakrishnan M, Ajeshkumar R. Childhood Bartter's syndrome: An Indian case series. Indian J Nephrol. 2010 Oct;20(4):207-10. doi: 10.4103/0971-4065.73455. PMID: 21206684; PMCID: PMC3008951.
- Abdel-al YK, Badawi MH, Yaesh SA, Habib YQ, al-Khuffash FA, al-Ghanim MM, al-Najidi AK. Bartter's syndrome in Arabic children: review of 13 cases. Pediatr Int. 1999 Jun;41(3):299-303. doi: 10.1046/j.1442-200x.1999.01056.x. PMID: 10365582.
- Madrigal G, Saborio P, Mora F, Rincon G, Guay-Woodford LM. Bartter syndrome in Costa Rica: a description of 20 cases. Pediatr Nephrol. 1997 Jun;11(3):296-301. doi: 10.1007/s004670050280. PMID: 9203176.