

## **206. Le syndrome de Bartter**

### **Synonymes :**

Déficit en récepteurs minéralocorticoïdes  
Hyperaldostéronisme avec alcalose hypokaliémique  
Pseudohypoaldostéronisme autosomique dominant de type 1  
Hyperaldostéronisme sans hypertension

Nom le plus commun :  
Le syndrome de Bartter

### **Introduction**

Le syndrome de Bartter est une tubulopathie ou une canalopathie rare et héréditaire. On entend par tubulopathie une anomalie des tubules rénaux, notamment des canaux ioniques, qui fait que les reins ne sont pas en mesure d'absorber suffisamment de minéraux ou d'autres substances provenant de la forurine. La perte urinaire de ces substances entraîne une carence de ces substances dans le sang, ce qui peut provoquer des troubles. Les patients atteints du syndrome de Bartter perdent de grandes quantités de sodium, de potassium, (parfois) de calcium et de chlore dans l'urine. La carence en ces minéraux provoque divers symptômes.

#### *La protéine défectueuse dans le syndrome de Bartter*

La perturbation de l'équilibre ionique chez les patients atteints du syndrome de Bartter peut être causée par cinq défauts génétiques différents, chacun présentant un défaut de canal différent.

Deux mutations génétiques sont à l'origine de la forme néonatale du syndrome de Bartter, les trois autres mutations génétiques sont à l'origine de la forme classique, du syndrome de Bartter avec surdité de perception (dans cette forme de surdité, la cause des problèmes se situe dans l'oreille interne) et du syndrome de Bartter associé à une hypocalcémie autosomique dominante (faible taux de calcium dans le sang), respectivement.

#### *Rareté*

Le syndrome de Bartter est une maladie rare. On ne sait pas exactement quelle est la fréquence de la maladie en Belgique.

### **Symptômes**

Il existe quatre formes du syndrome de Bartter.

#### *Forme néonatale*

La forme néonatale est la plus fréquente (90 % des cas). La maladie commence généralement pendant la grossesse et se manifeste par un excès de liquide amniotique. Le bébé est souvent né prématurément (avant 37 semaines) et, après la naissance, il boit et urine de façon spécifique. Souvent, l'urine et les reins contiennent beaucoup de calcium, ce qui peut entraîner des calculs rénaux ou de petites calcifications dans les reins (ce qu'on appelle la néphrocalcinose). Le pronostic à long terme est favorable ; il n'est pas nécessaire de recourir à un traitement de substitution rénale dans la petite enfance. Ce n'est que dans des cas exceptionnels que le bébé développe une insuffisance rénale.

### *Forme classique*

La forme classique provoque des symptômes au cours des deux premières années de la vie. Elle commence souvent par une augmentation des mictions, une sensation de soif, des vomissements et une constipation. Le diagnostic est souvent posé à l'âge scolaire.

Contrairement à la forme néonatale, l'urine contient généralement des quantités normales de calcium sans risque de calculs rénaux. Il est alors souvent évident que l'enfant présente un retard de croissance et de développement. La croissance peut être tellement ralentie que le patient présente un nanisme.

De nombreux patients sont également très fatigués, présentent une faiblesse musculaire et parfois des crampes musculaires (surtout dans les bras et les jambes). La perturbation de l'excrétion des électrolytes et l'utilisation à long terme de certains médicaments anti-inflammatoires (AINS) peuvent exceptionnellement entraîner des calculs rénaux ou une insuffisance rénale. Si le traitement est commencé tôt, le pronostic des enfants atteints de la forme classique est bon.

### *Forme avec surdité*

Dans le cas du syndrome de Bartter avec surdité, les problèmes auditifs sont présents en plus des problèmes rénaux.

### *Forme avec hypocalcémie*

Dans le syndrome de Bartter associé à une hypocalcémie autosomique dominante, en plus de la formule sanguine familiale, on observe un faible taux de calcium et un faible taux d'hormone parathyroïdienne.

Le syndrome de Bartter se manifeste plus fréquemment chez les enfants que chez les adultes, mais il existe des patients de tous âges. Les patients masculins et féminins sont touchés dans les mêmes proportions.

## **Diagnostic**

Les symptômes peuvent permettre de suspecter le diagnostic. Un examen biochimique du sang et des urines est nécessaire pour poser le diagnostic. Le diagnostic est confirmé par un test génétique.

## **Traitement**

Il n'y a pas de traitement pour le syndrome de Bartter. Cependant, il existe un traitement permettant de minimiser ou d'éliminer les symptômes de la maladie. Le traitement vise principalement à compenser la perte de grandes quantités de potassium et parfois de chlorure de sodium et de calcium. En général, le traitement améliore considérablement le pronostic du patient.

## **Hérédité**

Le syndrome de Bartter est une maladie héréditaire. Cela signifie que vous êtes né avec la maladie et que vous ne pouvez pas en guérir. Cela signifie généralement que les parents ne pouvaient pas savoir à l'avance que leur enfant tomberait malade. Dans la plupart des cas, les deux parents ne sont pas affectés. Ils sont alors "porteurs sains" d'un gène anormal et possèdent également le gène normal. Le gène normal fait en sorte que l'enzyme nécessaire soit fabriquée en quantité suffisante chez eux. Un enfant atteint de la maladie possède deux

gènes anormaux et ne possède pas le gène normal. Par conséquent, l'enzyme n'est pas fabriquée ou pas assez.

*Transmission autosomique récessive : elle concerne les formes de surdit  neonatale, classique et neurosensorielle.*

Dans chaque cellule du corps, le mat riel h r ditaire est pr sent en double et divis  en paires de chromosomes. Il y a 22 paires  gales (autosomes) par cellule, tandis que la 23e paire est d terminante pour le sexe et diff re entre une femme qui a deux chromosomes X et un homme qui a un chromosome X et un chromosome Y.

Autosomique signifie que le g ne anormal est situ  sur l'un des 22 chromosomes normaux. Les gar ons comme les filles peuvent  tre touch s. En outre, un g ne anormal sur l'un des deux chromosomes est subordonn  au g ne normal sur l'autre chromosome (r cessif), qui compense alors. Cela se produit chez les "porteurs sains", qui ne contracteront donc pas la maladie. Ainsi, deux g nes diff rents sont n cessaires pour contracter la maladie. Un enfant atteint d'une maladie m tabolique a h rit  d'un g ne anormal de ses deux parents.

Les parents des enfants atteints du syndrome de Bartter de type 1-4 ne sont pas malades, mais sont porteurs du g ne anormal. Ils ont donc 25 % de chances (1 sur 4)   chaque grossesse d'avoir un enfant atteint de la maladie. Ils ont  galement 75 % (3 sur 4) de chances d'avoir un enfant qui n'est pas malade. Parmi ceux-ci, 2/3 seront des porteurs sains, tout comme les parents. Ces enfants ne peuvent transmettre la maladie que si leur partenaire pr sente  galement la m me anomalie dans son ADN.

Les patients atteints du syndrome de Bartter de type 1-4 peuvent parfois avoir leurs propres enfants. Le fait que leurs enfants soient  galement atteints de la maladie d pend de leur partenaire. Si le partenaire ne pr sente pas l'anomalie g n tique, aucun des enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs du g ne anormal. Si le partenaire pr sente l'anomalie g n tique, il y a 50 % de chances d'avoir un enfant malade et 50 % de chances d'avoir un enfant sain qui est porteur. Si le partenaire n'est pas apparent , la probabilit  qu'il pr sente la m me anomalie g n tique est tr s faible.

*Transmission autosomique dominante : ceci s'applique au syndrome de Bartter associ    une hypocalc mie autosomique dominante.*

Dans chaque cellule du corps, le mat riel h r ditaire est pr sent en double et est divis  en paires de chromosomes. Il y a 22 paires  gales (autosomes) par cellule, tandis que la 23e paire est d terminante pour le sexe et diff re entre une femme qui a deux chromosomes X et un homme qui a un chromosome X et un chromosome Y.

Cette maladie m tabolique est transmise de mani re autosomique dominante.

Autosomique signifie que le g ne anormal est situ  sur l'un des 22 chromosomes normaux. Les gar ons comme les filles peuvent  tre touch s. En outre, un seul g ne anormal est responsable de la maladie (dominant). Dans ce cas, le g ne normal ne compense pas suffisamment. Un enfant atteint d'une maladie autosomique dominante a h rit  d'un g ne diff rent pour une enzyme particuli re de l'un de ses parents. Ce parent est  galement atteint de la maladie. Une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante a 50 % de chances d'avoir un enfant atteint de la m me maladie.