



# SOCIALSTYRELSEN

## Bartter syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttmuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Ø 0-9

## Bartter syndrom

### Beskrivelse

#### Introduktion

Bartters syndrom er en sjælden arvelig nyresygdom. Syndromet kan også opstå spontant ved nymutation. Syndromet kan manifestere sig ved væksthæmning, udviklingshæmning, muskelkramper og -svækkelser, hyppig vandladning og risiko for dehydrering. Der findes flere typer Bartters syndrom.

#### Symptomer

Selv om man har fundet fem forskellige gener (type I – V), der kan forårsage Bartters syndrom, skelner man dog ud fra symptom billedet udelukkende mellem tre typer (kliniske typer), den neonatale (antenatale) med eller uden døvhed, samt den klassiske (infantile) type.



# SOCIALSTYRELSEN

Ved **den neonatale type** (genetisk type I og II (**uden døvhed**) samt IV og V (**med døvhed**)) vil symptomerne være til stede ved fødslen, eller endda før fødslen. Ofte er barnet tyndt, har en reduceret muskelmasse og en karakteristisk ansigtsform med fremhævet pande, store øjne (ofte skelen), stritører og nedadrettede (hængende) mundvige. Allerede før fødslen har barnet ekstrem vandladning, hvilket kan føre til en øget mængde fostervand hos moderen (polyhydramnios). Efter fødslen kan den overdrevne vandladning føre til livstruende dehydrering og udvaskning af livsvigtige salte. Barnet er ofte kendetegnet ved dårlig trivsel.

Symptomerne ved **den klassiske type** (genetisk type III) kan vise sig på et hvilket som helst tidspunkt i barndommen. Børn med denne type kan også have de karakteristiske ansigtstræk, som er nævnt ovenfor, men dette er dog ikke så hyppigt forekommende. Symptomerne er ekstrem vandladning og tørst, forstoppelse, opkastning, saltrang, dårlig trivsel og væksthæmning. Andre symptomer kan opstå senere i barndommen i form af træthed, muskelsvækkelse, kramper samt spasmer i hænder og fødder. Udviklingshæmning og mindre neurologiske forstyrrelser kan også forekomme.

## Årsag

Man kender fem forskellige gener, som kan være impliceret ved Bartters syndrom. Fejl i disse gener påvirker processerne i den del af nyrene, der kaldes Henles slynge, og som regulerer mængden af livsvigtige salte i kroppen. Nyrene udskiller affaldsstoffer, men også de salte som kroppen kan genanvende. Henles slynge sørger for, at saltene reabsorberes til blodbanen. Gendefekterne ved Bartters syndrom betyder, at Henles slynge ikke virker som den skal, og saltene føres derfor ud af kroppen med urinen. Personen kommer således i underskud af klorid, kalcium, natrium og kalium, stoffer som er nødvendige for, at musklerne kan fungere korrekt. Hvilke stoffer man mangler og omfanget af denne mangel varierer fra type til type. Salttabet fører til stor urinproduktion, udtalt tørst, hyppig vandladning, påvirker kroppens syre-base balance, og følgevirkningerne kan yderligere påvirke kroppens saltbevarende funktioner i negativ retning.

Her er et overblik over, hvilke gener der forårsager hvilken type af Bartters syndrom:

Gentype	Defekt gen	Klinisk type
---------	------------	--------------



# SOCIALSTYRELSEN

Type I	NKCC2	Neonatal (antenatal)
Type II	ROMK	Neonatal (antenatal)
Type III	CLCNKB	Klassisk (infantil)
Type IV	BSND	Neonatal med døvhed
Type V	CLCNKB og CLCNKA	Neonatal med døvhed

## **Arvelighed**

Type I-IV bliver overført ved en autosomal recessiv arvegang, hvorimod type V overføres autosomt dominant. Syndromet kan også opstå spontant ved nymutation, uden fortilfælde i familien.

## **Diagnosticering**

En blodprøve kan afsløre, om der er et unormalt lavt indhold af kalium og klorid i blodet, om blodets pH-værdi er for høj (metabolisk baseose), og om der findes et forhøjet indhold af stofferne renin og aldosteron (påvirker saltbalancen). En urinprøve kan vise, om der er en forøget udskillelse af livsvigtige salte. Ved en ultralydsundersøgelse kan man påvise en eventuel udvidelse af nyrebækkenet (hydronefrose) eller urinleder (hydroureter), eller om der er aflejringer af kalciumsalte i nyrene (det sidste er karakteristisk ved den neonatale type). Et for lavt indhold af kalium i blodet kan påvirke hjerterytmen, uregelmæssigheder som kan afsløres ved et elektrokardiogram. En vævsprøve kan afsløre forandringer i nyrene.

## **Behandling**

Bartters syndrom er kronisk og kan ikke helbredes. Syndromet kræver livslang medicinsk behandling.

Den medicinske behandling består i at øge mængden af kalium, man tilfører kroppen, og samtidig at bremse mængden af kalium og klorid, som bliver vasket ud med urinen. Dette opnås til dels ved at give kaliumtilskud og ved at give prostaglandinhæmmere, som dæmper produktionen af det hormonlignende prostaglandin og således stabiliserer kaliumniveauet.



# SOCIALSTYRELSEN

I alvorlige tilfælde, hvor man ikke kan kontrollere syndromet medicinsk, kan nyretransplantation komme på tale.

## Tips

Det anbefales, at personer med Bartters syndrom spiser fødevarer, som er rige på kalium, som fx tomater, bananer og appelsinjuice. Desuden bør de undgå meget krævende motion, som kan øge risikoen for dehydrering og fremprovokere de hjerterytmeproblemer, der kan opstå pga. for lavt kaliumniveau.

## Prognose

Ubehandlet kan syndromet være livstruende eller føre til væksthæmning og mental udviklingshæmning. I de fleste tilfælde er resultatet af den medicinske behandling dog meget positiv. Ved en vellykket behandling udvikler barnet sig normalt, både fysisk og mentalt. I nogle tilfælde kan barnet med tiden udvikle nyresygdomme.

I sjældne tilfælde kan en nyretransplantation være nødvendig. Syndromet vil ikke genopstå efter en transplantation.

Kilde:

[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)  
[eMedicine](#)  
[Medline Plus](#)

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af overlæge Søren Rittig, Børneafdeling A, Århus Universitetshospital, Skejby

Udarbejdet:

Februar 2010

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom



# SOCIALSTYRELSEN

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

## **Betingelser for offentlig støtte**

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

## **Merudgifter**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres



# SOCIALSTYRELSEN

handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

**[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)**

**[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)**

**[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)**

**[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)**

**[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)**

## **Tabt arbejdsfortjeneste**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkeltdage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

**[Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste](#)**

**[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn](#)**

**[Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste](#)**



# SOCIALSTYRELSEN

Mere faglig viden: [ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Ugeskrift for Læger](#)

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links:

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[OMIM](#)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[Madisons Foundation](#)

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

[MedlinePlus](#)



# SOCIALSTYRELSEN

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

## The Bartter site

Engelsksproget hjemmeside, der tilbyder megen information og støtte til personer med Bartter og Giteman syndrom.

The Bartter Site giver bl.a. oplysninger om hvad forældre må være opmærksomme på, og hvad de kan gøre i forbindelse med dehydrering.