

Bartters syndrom – en sjældnen årsag til svær polyhydramnios

Reservelæge Jean Media & afdelingslæge Gerd Eva Hoseth

Viborg Sygehus, Kvindeafdeling Y

Polyhydramnios er akkumulation af amnionvæske, hvilket øger risikoen for obstetriske komplikationer og dårligt graviditetsudkomme. Diagnosen stilles ved hjælp af ultralyd. Her beskrives et tilfælde af svær polyhydramnios. Der blev udtømt 21 l overskydende amnionvæske i den sidste del af graviditeten. Årsagen viste sig at være antenatal Bartters syndrom.

Sygehistorie

En 25-årig kvinde, gravida II, para I, blev henvist til ultralyd-skanning i uge 26 + 4 pga. stort symfysefundusmål. Ved skanningen blev der fundet polyhydramnios. Fostervandsindeks blev målt til 39. Der blev foretaget aminocentese, og kromosomundersøgelsen viste et kromosomt normalt foster. Fosterekkokardiografi viste et normalt fosterhjerter. Ved serologisk undersøgelse blev der ikke fundet noget tegn på akut infektion (toxoplasma, *other agents*, rubellavirus, cytomegalovirus og herpes simplex-virus (TORCH)-infektion). Ved en type 2-skanning blev der fundet en påfaldende stor urinblære ellers intet unormalt. For at reducere patientens subjektive gener og mindske risikoen for præmatur fødsel blev der foretaget aminondrængning to gange ugentligt fra uge 27 til uge 33 + 5, og der blev udtømt 900-1.900 ml pr. gang, i alt 21 l. På grund af subjektive gener og aftagende fostertilvækst i uge 33 + 5 blev der udført partus provocatus medicinalis. Patienten responderede ikke umiddelbart på partus provocatus, og efter hendes ønske blev der foretaget sectio.

Der blev forløst en levende pige med apgarscore på 10/1, 10/5, 10/10 og vægt på 1.804 g. Barnet fik hurtigt ukonjugeret hyperbilirubinæmi. Efter fødslen havde det vedvarende polyuri med diureser på op til 8-10 ml/kg/time. I øvrigt fandt man påvirkede nyreparametre. Initialt fandt man hyperkaliæmi og metabolisk alkalose pga. stort tab af væske samt natrium og kalium i urinen. Dette blev korrigeret ved væske-, kalium- og natriumtilskud. Diagnosen Bartters syndrom blev bekræftet, og barnet blev behandlet med indometacin samt væske- og elektrolyttilskud. Efter nogen tids behandling med indometacin fik hun bivirkninger i form af kvalme og blodige opkastninger. Dette blev behandlet med omeprazol og algin-syre/aluminiumhydroxid. På grund af kvalme og gentagne opkastninger, der førte til talrige indlæggelser, blev behandlingen med indometacin seponeret og erstattet med ibupro-

fen og derefter med rofecoxib. Efter anlæggelse af en gastrostomisonde kom barnet i bedre trivsel. I timånedersalderen var barnet tilsyneladende normalt psykomotorisk udviklet.

Diskussion

Bartters syndrom er en sjældnen årsag til polyhydramnios. Sandsynligheden for at finde en specifik årsag til polyhydramnios afhænger af sværhedsgraden, ca. 60% betragtes som idiopatiske. De resterende tilfælde skyldes føtale misdannelser, genetiske sygdomme, maternel diabetes mellitus, føtal anæmi og andet (f.eks. kongenit viral infektion, hydrops foetalis og Bartters syndrom).

Behandlingen af polyhydramnios er ofte afventende med terapeutisk intervention for specifikke komplikationer, efterhånden som de opstår. Ved amnionreduktion kan man mindske maternalt ubehag og forlænge graviditeten. Tokolyse er kun nødvendig, hvis patienten får veer. Ved hjælp af prostaglandinsynteseinhibitorer kan man ved at stimulere den føtale vasopressinproduktion og påvirke vasopressininduceret renal antidiuretisk respons reducere den føtale urinudskillelse. Sulindac er et nonsteroidt antiinflammatorisk stof (NSAID), som ser ud til at have mindre effekt på fosterets ductus arteriosus end indometacin. Præparatet har dog ikke dokumenteret effekt på polyhydramnios. Al behandling bør følges op med kontrol af Amniotic Fluid Index (fostervandsindeks) med 1-3 ugers interval. Under fødslen bør man kontrollere fosterstilling, da polyhydramnios øger fosterets mobilitet.

Spontan vandafgang kan forårsage pludselig uterindekompensation med abruptio eller navlesnorsfremfald. Kontrolleret abdominal eller transcervikal amnionreduktion foretaget med en nål kan forebygge disse komplikationer. Bartters syndrom er en sjældnen autosomal recessiv sygdom med karakteristiske metaboliske abnormiteter (elektrolytforstyrrelser). De fleste tilfælde af neonatal Bartters syndrom skyldes en ny mutation. En mutation kan involvere lige fra et enkelt basepar til hele genomet, og manglende familiær disposition taler ikke imod diagnosen. Bartters syndrom er oftest betinget af mutation i det gen, der koder for cellernes kloridkanal. Den deraf betingede defekt i kloridtransporten medfører, at natriumreabsorptionen i Henkels slyng i nyrene bliver insuffICIENT, hvorfor patienten mister natrium og kalium og får polyuri. Klassisk Bartters syndrom ses tidligt i livet; ofte, men ikke altid med mental retardering og væksthæmning. Der er fundet adskillige forskellige mutationer i SLC12A1 og ROMK. Prænatal diagnostik ved hjælp af mutationscreening af en hidtil uundersøgt familie er formentlig ikke realistisk. I forskellige

VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

arbejder er det påvist, at der foreligger en mulighed for prænatal diagnostik ved hjælp af elektrolytbestemmelser i urin- og/eller aminonvæske. Behandling post partum sker med en kombination af NSAID og kaliumbesparende diuretika (f.eks. spironolacton eller amilorid), som kan øge plasmakaliumkoncentrationen. De fleste patienter har brug for oralt kalium- og magnesiumtilskud.

Korrespondance: *Gerd Eva Hoseth*, Kvindeafdeling Y, Viborg Sygehus, DK-8800 Viborg. E-mail: jytte.graver@sygehusviborg.dk

Antaget: 10. august 2005
Interessekonflikter: Ingen angivet

Litteratur

1. Dansk selskab for Obstetrik og Gynækologis guidelines. www.dsog.dk/feb2006.
2. Beloosesky R, Ross MG. Bartter's and Gietman's syndromes. www.uptodate.com/aug2005.
3. McDonald C. Williams Obstetrics. Polyhydramnios Gant 1997;20: 659-64.
4. Renni JM, Robertson NRC. Textbook of neonatology. 3rd. edition. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1999:1032-3.
5. Behrman RE, Kliegman R, Jenson HB. Nelson textbook of paediatrics. 16 th. edition. Philadelphia: W B Saunders Co, 2000:1601-2.

Fald eller synkope?

Reservelæge Lene Strauss Bundgaard,
overlæge Ellen Astrid Holm & overlæge Michael Mundt Ottesen

Roskilde Amts Sygehus Roskilde, Geriatrisk Afdeling og
Medicinsk Afdeling

Faldulykker er et stort problem blandt ældre, og faldene er forbundet med store menneskelige og økonomiske omkostninger [1, 2]. Når ældre falder, er det vanskeligt at afgøre, om der »blot« er tale om fald, eller om der i virkeligheden er tale om synkope [3]. Ved omhyggelig udredning har det vist sig, at man kan forebygge nye fald [4], hvilket er baggrunden for, at man på mange geriatriske afdelinger har sat fokus på faldudredning. Som led i udredningen anvendes bærbare apparater til kardial overvågning (R-test). De kan anvendes under indlæggelse eller ambulant. Fordelen frem for et til to døgn Holtermonitorering er den længere overvågningstid, idet der er batterikapacitet til syv dage.

Vi beskriver her tre tilfælde, hvor faldepisoder viste sig at være kardialt betingede synkoper.

Sygehistorier

I. En 85-årig kvinde, der havde hypertension og var blevet behandlet med vanddrivende midler og diltiazem, blev indlagt i november 2002 efter en faldepisode, hvor hun pådrog sig en zygomaticusfraktur. Hun blev genindlagt i marts 2004 med dyspnø og formodet lungeemboli. Hun blev kortvarigt sat i antikoagulationsbehandling, men dette blev seponeret pga. blødningskomplikationer. Et elektrokardiogram (EKG) viste i en kort periode tredjegrads atrioventrikulær (AV)-blok, men efter seponering af diltiazem viste en telemetri sinusrytme, og patienten blev udskrevet. Dagen efter udskrivelsen blev hun igen indlagt pga. ildebefindende og en faldepisode. Hun havde mavesmerter, og en ultralydundersøgelse af abdomen viste milthæmatom.

Under faldene følte kvinden sig ør i hovedet, men hun kunne ikke med sikkerhed sige, at hun havde været besvimet. Der påsattes R-test i syv dage, hvilket viste få episoder med andengrads AV-blok Mobitz type II. R-testen blev gentaget, og på andet monitoreringsdøgn var der et tredjegrads AV-blok i relation til en faldepisode. Der blev anlagt pacemaker, og faldepisoderne ophørte.

II. En 82-årig kvinde, der havde parkinsonisme og moderat demens, blev indlagt pga. faldtendens. Siden ungdommen havde hun haft uforklarlige episoder, hvor hun pludselig kortvarigt mistede bevidstheden. Under indlæggelsen fik hun flere tilfælde med ganske kortvarig fjernhed. Hvile-EKG var normalt. Patienten fik ingen medicin, der påvirkede hjerterytme eller QT-interval. En R-test viste på andet og fjerde monitoreringsdøgn ud af seks kortvarige andengrads AV-blok Mobitz type II med RR-interval på 3,5 s og korte løb af supraventrikulær takykardi. Der var under monitoreringen ingen fjernhedstilfælde. Ved carotismassage blev der påvist hypersensitiv sinus caroticus af blandet type med totalt AV-blok og systolisk blodtryksfald på 40-50 mmHg. Der blev anlagt pacemaker, og der har ikke siden været faldepisoder. Demenssymptomerne blev vurderet til at være mindre udtalte, efter at fjernhedstilfældene og faldepisoderne var væk.

III. En 84-årig kvinde, der havde demens, kronisk svimmelhed og ortostatisk hypotension, blev indlagt på en geriatrisk afdeling til genoptræning og mobilisering efter fald. Anamnestisk var der flere faldepisoder. Et fald havde været alvorligt med en brækket tand og comotio cerebri til følge. Kvinden fortalte, at hun pludselig lå på gulvet, men hun mente ikke, at hun havde været besvimet.

Et EKG viste sinusrytme, førstegrads AV-blok og langt QT-interval. Patienten fik ingen medicin, der påvirkede hjerterytme eller QT-interval. En R-test viste grundlæggende si-