

**I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI**

**SINDROME PSEUDO-BARTTER E DISIDRATAZIONE:  
PRESENTAZIONE ATIPICA DI FIBROSI CISTICA**

N. Della Vecchia, M. Mariani

*Dipartimento della Donna, del Bambino, di Chirurgia Pediatrica e Specialistica, Seconda Università di Napoli*

*Indirizzo per corrispondenza: nico.dvecchia@libero.it*

Una bambina di 8 mesi giunge in Pronto Soccorso per sonnolenza e ridotta risposta agli stimoli in apiressia. Si evidenziano all'esame obiettivo mucose lievemente disidratate, tachicardia (140 bpm), pressione al 50° centile per età e altezza, tempo di refill capillare inferiore a 2 secondi, frequenza respiratoria e saturazione di ossigeno in aria ambiente nella norma. I genitori riferiscono che negli ultimi 7 giorni ha perso peso pur assumendo tutti i pasti con regolarità (abbiamo stimato una perdita di circa il 5% del peso in 7 giorni) e al cambio pannolino hanno notato pannolini sempre "poco bagnati". Abbiamo iniziato idratazione per via parenterale somministrando soluzione di NaCl 0,9% a 20 ml/kg in due ore, con pronto miglioramento delle condizioni generali della piccola.

All'arrivo degli esami di laboratorio la piccola mostra diselettrolitemia con lieve iponatriemia (Na 135 mEq/l), ipokaliemia (K 2,6 mEq/l), ipocloremia (Cl 95 mEq/l) e alcalosi metabolica (pH 7,57;  $\text{HCO}_3^-$  30,3 mmol/l). La frazione escreta di sodio urinario era dello 0,98%. È stato implementato ciclo infusivo con soluzione NaCl 0,9% ev 100 ml/kg in 24 con l'aggiunta di KCl a 40 mEq/m<sup>2</sup>/die. Dopo 24 ore le condizioni generali di sono migliorate, la diuresi e i parametri laboratoristici normalizzati.

La normalizzazione della disidratazione e delle condizioni generali ci sono sembrate troppo repentine rispetto al quadro di disidratazione che insorge nei pazienti con sindrome di Bartter che, in quanto tubulopatia con alterazione del cotrasportatore  $\text{Na}^+/\text{K}^+/2\text{Cl}^-$ , si associa a quadri di disidratazione e difetti di crescita molto severi.

Ci siamo dunque interrogati sulle possibili cause di alcalosi metabolica ipokaliemica ipocloremica e, nell'ipotesi di fibrosi cistica (nonostante nessuna storia di infezioni respiratori o quadri di malassorbimento), abbiamo sottoposto la bambina al test del sudore risultato positivo per due volte. L'indagine genetica ha mostrato la presenza, in eterozigosi, delle mutazioni G126D e F508 del gene CFTR, genotipo compatibile con lo stato di affetto da una forma lieve o atipica di **fibrosi cistica**.

Dunque pensare sempre a una presentazione atipica di fibrosi cistica nella diagnosi differenziale di un bambino con disidratazione, alcalosi metabolica con iponatriemia, ipokaliemia e ipocloremia e ricordando che la bassa escrezione urinaria di sodio e cloro può essere di aiuto nell'escludere una sindrome di Bartter.