



Bartters syndrom och Gitelmans syndrom

Bartters syndrom och Gitelmans syndrom är två ärftliga sjukdomar som innebär att njurarnas förmåga att hantera kroppens saltbalans påverkas. Syndromen är närbesläktade.

Bartters och Gitelmans syndrom uppges finnas hos 1 person per 100 000–1 000 000 invånare.

Symtom

Bartters syndrom finns i flera olika former. Syndromet kan ge symtom i nyföddhetsperioden eller senare, vanligen under barndomen. Hos personer med sjukdomen kan inte njurarna återuppta salter och mineraler, vilket leder till allvarlig obalans i kroppens vatten- och saltreglering.

Symtomen varierar mellan de olika formerna och från person till person. En del har bara lindriga symtom. Vanliga symtom är ökad urinmängd, ökad törst, salthunger, muskelsvaghet, muskelkramper, rubbningar i hjärtrytmen (arytmi), trötthet, uttorkning och tillväxthämning. Vissa har nedsatt njurfunktion redan under fosterlivet. Barn med den svåraste formen föds döva och har en nedsatt njurfunktion som kan leda till njursvikt. De kan även ha en intellektuell funktionsnedsättning.

Gitelmans syndrom medför också nedsatt förmåga att återuppta salter och mineraler. Symtomen är oftast lindriga, men enstaka personer kan ha mer påtagliga symtom som vanligtvis visar sig i tonåren i form av muskelsvaghet och muskelkramper, ibland tillsammans med buksmärter, illamående och trötthet.

Orsak

Bartters och Gitelmans syndrom orsakas av förändringar i olika gener som påverkar njurfunktionen och i vissa fall även hörseln.

Behandling

Det finns för närvarande ingen behandling som botar Bartters och Gitelmans syndrom.

Barn som har symtom vid födseln behöver noggrann kontroll på sjukhus den första tiden. Det är viktigt att ersätta den vätska och de salter som förloras i urinen och att noggrant övervaka så att det inte uppstår en allvarlig uttorkning eller saltbalansrubbning.

Behandlingen inriktas på att försöka upprätthålla vätske- och saltbalansen i kroppen med hjälp av läkemedel och tillskott. De flesta behöver tillskott under hela livet.

Personer som har njursvikt behöver ytterligare medicinering. Om njurarna helt upphör att fungera behövs dialys eller njurtransplantation.

Vid de svåraste formerna av Bartters syndrom krävs omfattande sjukvårdsinsatser samt även habiliteringsinsatser. Barn som föds döva kan få inopererat ett kokleaimplantat.

Resurser

Kunskap om Bartters syndrom och Gitelmans syndrom finns främst på de njurmedicinska enheterna vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Njurförbundet
- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad april 2022.