

# バーター症候群

## 1. 疾患名ならびに病態

バーター症候群、Bartter 症候群

近位から遠位尿細管に存在するチャンネルまたは輸送体の異常で発症する。ナトリウムの尿中への漏出が本態であり、それにより、二次的に低カリウム血症および代謝性アルカローシスを呈する先天性尿細管機能障害に伴う症候群である。臨床的には、胎児期からの羊水過多で発症する重症型の新生児型と、乳幼児期に体重増加不良などで発見される比較的軽症型の古典型に分類される。遺伝学的には原因遺伝子により1型～5型に分類される。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

末尾に掲載の表（ギッテルマン症候群と共通）のように遺伝学的分類により症状が異なる。以下の症状および検査値異常でバーター症候群疑う。

必須条件

1. 低カリウム血症（血清カリウム：3.5mEq/L 以下）
2. 代謝性アルカローシス（血液ガス分析[HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>]：25mEq/l 以上）

参考条件

1. 血漿レニン活性の増加
2. 血漿アルドステロン値の増加
3. 正常ないし低血圧
4. 羊水過多、早産、低出生体重、腎石灰化および高カルシウム尿症（1型、2型バーター症候群が強く疑われる、在胎20週前半から始まる著明な羊水過多を認める場合は5型バーター症候群が強く疑われる）
5. 羊水過多、早産・低出生体重および難聴（4型バーター症候群が強く疑われる）
6. 低マグネシウム血症、低カルシウム尿症のいずれかまたは両方（3型バーター症候群が強く疑われる）

\*上記4-6に当てはまらない場合、3型バーター症候群の可能性を考える

### ◇ 診断の時期と検査法

上の症状を認めた場合は速やかに遺伝学的検査を行い確定診断を行う。

### ◇ 経過観察のための検査法

末尾に掲載の表に従い、検査を適時追加する。

### ◇ 治療法

本疾患により、塩分嗜好が強い場合が多々あるが、塩分摂取はできる限り制限を行わない。カリウムの投与を行い血清カリウム値を3.0meq/L以上にキープする。また、治療に難渋する際はNSAIDsによる治療を開始する。

## 処方例

1) アスパラカリウム錠 1回1錠1日3回から開始し、最大1回量10錠まで増量可能。検査値に合わせて増減する。

2) イブプロフェン（ブルフェン）錠 5～7歳：1日200～300mg, 8～10歳：1日300～400mg, 11～15歳：1日400～600mgを2～3回に分けて投与 症状が落ち着けば適宜減量（保険適用外）

### ◇ 合併症および障がいとその対応

主な合併症を以下に示す。

塩分嗜好

全身倦怠感

慢性腎臓病～末期腎不全

成長障害、低身長

4型バーターでは先天性難聴

4型バーターでは重度の脱水症を伴い、イブプロフェンの治療も効果が乏しく生命予後も悪いと考えられている

5型バーターでは20週台前半から始まる著明な羊水過多を認め胎内死亡例も報告されている。しかし出生後は多尿は消失し、生命予後良好である。

## 3. 成人期以降も継続すべき診療

### ◇ 移行・転科の時期のポイント

末期腎不全への進行の可能性がある、かつ、カリウム製剤の内服の継続が必要であり、成人期には腎臓内科への移行を検討する。

### ◇ 成人期の診療の概要

カリウム製剤の内服の継続および腎機能のフォローが必要である。末期腎不全に至った場合は腎代替療法を行う。

## 4. 成人期の課題

### ◇ 医学的問題

末期腎不全への進行の可能性がある。その場合は腎代替療法が必要である。遺伝学的検査は診断に必須であるにも関わらず保険適応が無い。

### ◇ 生殖の問題

特に問題は報告されていない

### ◇ 社会的問題

低身長を伴うことがある。

## 5. 社会支援

### ◇ 医療費助成

小児期は小児慢性特定疾患に指定されている。成人期は未だ難病指定が得られず、医療費助成は無い。

◇ 生活支援

通常は必要なし。

◇ 社会支援

通常は必要なし。

**[参考文献]**

Nozu K, Yamamura T, Horinouchi T, Nagano C, Sakakibara N, Ishikura K, Hamada R, Morisada N, Iijima K. Inherited salt-losing tubulopathy: An old condition but a new category of tubulopathy. *Pediatr Int.* 2020 Apr;62(4):428-437. doi: 10.1111/ped.14089. Epub 2020 Apr 13. PMID: 31830341.

**[文責]**

日本小児腎臓病学会

表 バーター症候群・ギッテルマン症候群の分類とその特徴

	1型BS	2型BS	3型BS	4 a型BS	4 b型BS	5型BS	GS
OMIM	601678	241200	607364	602522	613090	300971	263800
病因遺伝子	<i>SLC12A1</i>	<i>KCNJ1</i>	<i>CLCNKB</i>	<i>BSND</i>	<i>CLCNKA and CLCNKB</i>	<i>MAGED2</i>	<i>SLC12A3</i>
蛋白	NKCC2	ROMK	ClC-Kb	Barttin	ClC-Ka and ClC-Kb	MAGE family member D2	NCCT
役割	Na-K-2Cl 共輸送体	Kチャンネル	Clチャンネル	Clチャンネル $\beta$ サブユニット	Clチャンネル	NKCC2およびNCCTの 発現促進	Na-Cl共輸送体
遺伝形式	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体劣性	X染色体連鎖型	常染色体劣性
羊水過多	あり	あり	まれ	あり	あり	あり	無し
成長障害	あり	あり	まれ	あり	あり	なし	無し
尿濃縮能障害	++	++	+	+++	+++	一過性	±~+
腎石灰化	あり	あり	まれ	まれ	まれ	あり	無し
末期腎不全	あり	あり	あり	あり	あり	なし?	非常にまれ
低Mg血症	無し	無し	時にあり	時にあり	時にあり	?	あり
尿中Ca	高	高	低~正常~高	低~正常~高	低~正常~高	一過性に高	低
発見時の年齢	胎児期	胎児期	新生児、乳児期	胎児期	胎児期	胎児期	学童期以降
合併症		新生児期高K血症		難聴 典型例では最も重篤	難聴 典型例では最も重篤	胎生期の死亡率が高い 早産で出生するが胎生30 -33週で臨床症状は 消失する	