

ХАРАКТЕРИСТИКА ВРОЖДЕННОГО И ПРИОБРЕТЁННОГО BARTTER СИНДРОМА У ДЕТЕЙ

Абакарова Д. А., Ускова С. Ю.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Левиашвили Жанна Гавриловна
Факультетская педиатрия СПбГПМУ

Контактная информация: Абакарова Динара Алихановна — студентка 6 курса, педиатрический факультет.
ditimati@mail.ru

Ключевые слова: Bartter синдром, тубулопатия, дети, метаболический алкалоз, гипокалиемия, гиперренинемия

Актуальность: Bartter синдром (BS) — наследственная тубулопатия с ведущим синдромом гипокалиемического алкалоза, редкое орфанное заболевание, обусловленное мутациями генов, кодирующих белки-транспортёры, котранспортёры и обмениватели, участвующие в реабсорбции калия, натрия, хлора в толстой восходящей петле Генле. Y.Sardani et al. (2003) выделили первичный, генетически обусловленный, и вторичный в структуре других семейных заболеваний почек: приобретенный, индуцированный лекарствами, атипичная соль-теряющая нефропатия [1,2,3].

Цель исследования: выявить особенности первичного и вторичного Bartter синдрома у детей.

Материалы и методы: изучен анамнез BS у 12 пациентов. Из них 9 девочек, 3 мальчиков. Средний возраст составил 6,5–11,5 лет. Врожденный BS первичный — антенатальный I–II тип диагностирован у 3, III тип у 4, IV тип у 1, приобретенный у 4 пациентов.

Результаты: врожденный BS у детей клинически характеризуется рвотой, диареей, полиурией, полидипсией, обезвоживанием, гипокальциемическими судорогами, гипокалиемическими парезами. Выявлены: повышение ренина ($25,95 \pm 3,69$), альдостерона ($550,33 \pm 44,72$), гипокалиемия ($3,44 \pm 0,17$ ммоль/л), метаболический алкалоз, задержка физического развития отмечались в 100% детей с раннего возраста. У 3 пациентов выявлена гиперкальциурия более 5 мг/кг в сут. Объем почек по УЗИ-биометрии снижен. У 3 пациентов (I тип, IV тип) установлен нефрокальциноз. Отношение МКРФ/СКФ снижено 0,83 (1,15–2,44), скорость клубочковой фильтрации (СКФ) снижена у 2 пациентов ХБП C1–2. Генетическое исследование проведено у 2 пациентов: у мальчика выявлена мутация гена SLC12A1/d 26 c.1942G A p. Asp648 Asn (CM961282) диагностирован BS тип I антенатальный; у девочки выявлена мутация гена BSND, диагностирован BS IVa тип с нейросенсорной глухотой. Приобретенный BS у 4 пациентов: у девочки 10 лет при феохромоцитоме, у мальчика 6 лет при рабдомиолизе, у девочки 17 лет лекарственно индуцированный BS (прием фуросемида). Гипокалиемия (2,7 ммоль/л), метаболический алкалоз, судороги и лекарственно индуцированный (плаквинилом), на фоне нервной анорексии развился у девочки 15 лет. Клиника: жалобы на потерю веса, периодическую субфебрильную температуру, отмечено снижение эмоционального тонуса, вялость, алкалоз, креатинин 0,116 ммоль/л; гипомagneмизм 0,74 ммоль/л, СКФ по формуле Schwartz 40,77 мл/мин 1,73 м², гипокалиемия (2,5 ммоль/л). Диагноз: BS, III тип, приобретенный, лекарственно индуцированный (плаквинилом), на фоне нервной анорексии. ХБП C2–3. Нервная анорексия.

Выводы: врожденный BS диагностирован у 8 пациентов, приобретенный у 4. Выявлены особенности клинических проявлений первичного (наследственного) и вторичного (приобретенного) BS у детей.

Литература

1. Sardani Y., Qin K., Haas M., Aronson A.J., Rosenfield R.L.. Bartter syndrome complicated by immune complex nephropathy: case report and literature review. *Pediatr Nephrol* 2003; 18(9): 913–918.
2. Савенкова Н.Д., Левиашвили Ж.Г., Андреева Э.Ф., Семенова О.А., Папаян К.А. Наследственные болезни почек у детей. Руководство для врачей. Санкт-Петербург. «Левша». 2020. — 440 с.
3. Waldegger S., Konrad M., Bartter-, Gitelman-, and Related Syndromes In Pediatric Kidney Disease Chapter Editors: D.F. Geary, F. Schaefer., 2016; 905–920 doi: 10.1007/978-3-662-52972-0_33