

Охримук М.Ю., Ковальчук Л.А.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПСЕВДО-БАРТТЕРА
Научный руководитель: ассист. Чиркун Е.Е.
2-ая кафедра детских болезней
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Одним из возможных осложнений муковисцидоза является Псевдо-Барттер синдром (ПБС) – симптомокомплекс, характеризующийся гипокалиемией, гипохлоремией, метаболическим алкалозом, повышенной активностью ренина плазмы крови, повышенным содержанием альдостерона в крови, обезвоживанием. Проявляется ПБС преимущественно на первом году жизни и является жизнеугрожающим состоянием. Распространенность его в разных странах колеблется от 6,6% до 16,8%. Клинические признаки данного синдрома настолько неспецифичны, что при отсутствии диагноза муковисцидоза диагностика гипохлоремического алкалоза представляет собой значительные трудности, а неоказание экстренной помощи может привести к летальному исходу.

Цель: привлечь внимание врачей к возможности развития такого осложнения муковисцидоза, как синдром Псевдо-Барттера.

Материалы и методы. Проведены изучение и анализ медицинской документации пациента Н., 4 месяцев, находившегося на стационарном лечении в УЗ «ЗГДКБ». Проведен анализ медицинских баз данных (PubMed, E-library).

Результаты и их обсуждение. В рамках проведения пациенту Н. неонатального скрининга на муковисцидоз выявлен высокий уровень ИРТ (109 мкг/л и 136,5 мкг/л). В возрасте 3-х месяцев проведена потовая проба, результат положительный (концентрация хлоридов 67 ммоль/л). В возрасте 4-х месяцев появились жалобы на снижение активности, слабость, сонливость, отсутствие прибавки в весе, учащение срыгивания; в биохимическом анализе крови (БАК) выявлены гипокалиемия (2,97 ммоль/л), гипонатриемия (129 ммоль/л), гипохлоремия (67 ммоль/л), что потребовало экстренной госпитализации. На протяжении 7 суток с целью коррекции электролитных и метаболических нарушений, ребенку проводилась инфузионная терапия 0,9% раствором натрия хлорида из расчета 20 мл/кг/сут с дотацией по калию 1-3 ммоль/кг/сут раствором KCl 7,5% под контролем кислотно-основного состояния крови. Уровни калия и натрия нормализовались на 3 сутки, уровень хлора к 7 суткам, кислотно-основное состояние стабилизировалось на 5 сутки.

Во время госпитализации получены результаты генетической диагностики муковисцидоза, обнаружены две мутации delF508 (компандная гомозигота).

Выводы: выявление метаболического алкалоза и электролитных нарушений у пациента может указывать на развитие Псевдо-Барттер синдрома, заподозрить который позволяет своевременная диагностика муковисцидоза, включающая неонатальный скрининг, проведение потовой пробы и генетического исследования.