

* * *

ТРИАДА ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ У РЕБЁНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА С СИНДРОМОМ БАРАКАТА

Грязнова А.А., Миронова В.А., Хохлова А.П.,
Зизюкина К.С., Лазарева М.А.

Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: синдром Бараката; ген *GATA3*;
гипокальциемия; гипоплазия почек; нейросенсорная
тугоухость; односторонний птоз; клинические
проявления; диагностика

Актуальность. Синдром Бараката (HDR syndrome, MIM #146255) — заболевание, обусловленное мутацией в гене *GATA3*, клинически проявляющееся триадой: гипопаратиреоз, нейросенсорная тугоухость, заболевания почек. Гипопаратиреоз имеют 93% больных, нейросенсорную тугоухость — 96%, поражения почек — 72%, а средний возраст диагностики этой патологии составляет 23 года. Описаны около 200 случаев синдрома; в отечественной литературе — 2 случая диагностики у больных в возрасте 7 и 13 лет.

Описание клинического случая. Мальчик К., от 2-й беременности, 2-х родов. По материнской линии наследственностьотягощена заболеваниями почек. При УЗИ на сроке гестации 29 нед были диагностированы маловодие, дисплазия почек, расширение большой цистерны головного мозга. Родился на 39-й неделе, при рождении масса тела 3560 г, длина 51 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. В родильном доме подтверждены пороки развития почек, справа выявлены нарушение слуха и птоз. На 4-е сутки жизни переведён в отделение патологии новорождённых в связи с анурией, азотемией (креатинин — 401 мкмоль/л, мочеви́на — 14,0 мкмоль/л), что расценено как острое повреждение почек на фоне аномалии их развития. Показаний для заместительной почечной те-

рапии не было. Состояние ребёнка удалось стабилизировать коррекцией электролитных нарушений растворами глюкозы и солей в суточных потребностях, выписан из стационара. В возрасте 1,5 мес госпитализирован с судорогами. Лабораторно отмечались: гипокальциемия — 1,32 ммоль/л, гипомagnesемия — 0,73 ммоль/л, гиперфосфатемия — 2,69 ммоль/л, снижение уровня паратгормона — 7,8 пг/мл. Нарастающая гипокальциемия потребовала введения кальция глюконата в первоначальной дозе 1000 мг/сут, с последующим уменьшением дозы и переводом на приём внутрь и отменой после коррекции. Наличие триады: гипопаратиреоз, нейросенсорная тугоухость, заболевания почек аргументировало молекулярно-генетическое исследование для подтверждения синдрома Бараката. Была выявлена гетерозиготная мутация (HG38, chr 10: 8069501G>T, c.953G>T), приводящая к аминокислотной замене р.(Cys3 18Phe). На данный момент мальчику 11 мес. Наблюдается у нефролога, эндокринолога и кардиолога. Физическое развитие соответствует возрасту, отмечается задержка нервно-психического развития.

Заключение. Синдром Бараката может дебютировать острым повреждением почек, нарушениями электролитного гомеостаза, в основном гипокальциемией, и быть диагностирован в грудном возрасте. В данном случае заболевание заподозрено в возрасте 1,5 мес и молекулярно-генетически подтверждено в 6 мес. Мутация, обнаруженная у ребёнка К., описывается в литературе впервые. Редкая генная мутация, вероятно, характеризует начало клинической картины в неонатальном периоде и наличие сочетания односторонней глухоты и птоза на той же стороне.

* * *