

СИНДРОМ ПСЕВДО-БАРТТЕРА У ГРУДНОГО РЕБЁНКА С МУКОВИСЦИДОЗОМ

Кузнецов С.В., Гусева Т.А.

Научный руководитель: доцент А.Ю. Шуткова

Приволжский исследовательский медицинский университет Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; муковисцидоз; ребёнок; синдром псевдо-Барттера; неонатальный скрининг; мутация*

Актуальность. Синдром псевдо-Барттера (СПБ) — одно из клинических проявлений муковисцидоза (МВ), обусловленное нарушением работы хлорного канала с развитием гипокалиемического метаболического алкалоза. Частота СПБ у больных МВ составляет 6–16%. Дебют МВ с СБП отмечается менее чем у 5% больных. СПБ в 80% случаев возникает на 1-м году жизни и может служить единственным проявлением заболевания.

Описание клинического случая. Мальчик К., 7 мес, от 1-й беременности на фоне гестационного сахарного диабета и артериальной гипертензии, 1-х срочных родов. Неонатальная гипертрипсиногемия (201 нг/мл, ретест — 120 нг/мл) в сочетании с положительной потовой пробой (хлориды пота 108 ммоль/л; аппарат «Nanoduct») позволили заподозрить у ребёнка МВ. Лёгочные и кишечные симптомы у мальчика отсутствовали. В возрасте 5 мес впервые клиника в виде многократной рвоты, жидкого стула, вялости, сонливости, отказа от еды. В тяжёлом состоянии с клиникой выраженного токсикоза и эксикоза ребёнок госпитализирован с подозрением на кишечную инфекцию. Повторный аналогичный эпизод в возрасте 7 мес. При экстренной госпитализации состояние тяжёлое, низкое физическое развитие: масса тела 6990 г (Z-score –2), адинамия, на осмотр реакции нет, сухость, бледность кожных покровов. Перкуторно звук над лёгкими ясный лёгочный, дыхание пуэрильное, частота дыхания 28 в минуту. Тоны сердца ритмичные, пульс 130 уд/мин, SaO₂ 74%. В биохимии крови: гипокалиемия (1,8 ммоль/л), гипонатриемия (114 ммоль/л), гипохлоремия (68 ммоль/л). Кислотно-щелочное состояние крови: pH 7,52, бикарбонат 28,6 ммоль/л. На фоне инфузионной терапии глюкозо-солевыми растворами с дотацией KCl и антибиотикотерапии произошла нормализация состояния, двигательной активности и показателей электролитного обмена. Прибавка в весе составила 1200 г. С учётом отклонений в неонатальном скрининге, клиники тяжёлых электролитных нарушений, ребёнку проведен поиск мутаций в гене *CFTR* методом массового параллельного секвенирования: выявлены 2 мутации: с.3140-11A>G и с.3929G>A (p.Trp1310*) в компаунд-гетерозиготном состоянии, описанные у больных МВ как вероятно патогенные.

Заключение. Представлена типичная клиника СПБ у грудного ребёнка с МВ. Отсутствие кишечных и лёгочных симптомов МВ привело к выбору неверной тактики ведения больного и развитию жизнеугрожающих электролитных нарушений.

* * *