

ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМАЛЬНОЙ ГИПОКАЛЬЦИЕМИИ У РЕБЁНКА ГРУДНОГО ВОЗРАСТА

Грязнова А.А., Зизюкина К.С., Миронова В.А.

Научные руководители: доцент В.А. Таболина,
доцент Е.А. Саркисян

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

Ключевые слова: дети; диагностика; гипокальциемия;
синдром Бараката; дисплазия почек; нейросенсорная
тугоухость

Актуальность. Одним из случаев синдромальной формы гипокальциемии является синдром Бараката (HDR, OMIM #146255) — заболевание, обусловленное мутацией в гене *GATA3*, клинически проявляющееся сочетанием 3 компонентов: гипопаратиреоза (H), нейросенсорной тугоухости (D), заболевания почек (R). Впервые синдром упомянут в 1977 г. Amin Barakat. В мировой литературе известно около 200 случаев синдрома HDR.

Описание клинического случая. Мальчик К., от 2-й беременности, 2-х родов. Отягощена материнская линия наследственности по заболеваниям почек. При ультразвуковом скрининге на сроке гестации 29 нед диагностированы маловодие, дисплазия почек. Родился на 39-й неделе гестации, масса тела при рождении 3560 г, длина тела 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, мочевины 14,0 мкмоль/л), что расценено как острое повреждение почек на фоне их гипоплазии. Состояние ребёнка стабилизировано 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), гиперфосфатемия (2,69 ммоль/л), снижение уровней паратгормона (7,8 пг/мл). Нарастающая гипокальциемия потребовала введения кальция глюконата 1000 мг/сут с последующим уменьшением дозы и переводом на приём внутрь и отменой после коррекции. Наличие триады HDR аргументировало молекулярно-генетическое исследование для подтверждения синдрома Бараката, была выявлена гетерозиготная мутация (HG38, chr10:8069501G>T, c.953G>T), приводящая к аминокислотной замене р.(Cys318Phe). В настоящее время мальчику 1 год. Он наблюдается у нефролога, эндокринолога и сурдолога. Отмечаются задержка нервно-психического развития, прогрессирование птоза и тугоухости с развитием двустороннего поражения. Кроме того, отмечается рецидивирующее течение инфекций мочевыводящих путей.

Практическая значимость. При позднем дебюте гипокальциемии в сочетании с низким уровнем паратгормона, пороками развития (глухота, дисморфизм лица) в первую очередь следует исключать синдромальные формы гипопаратиреоза. Совместно с установлением этиологии гипокальциемии следует начинать незамедлительную заместительную терапию препаратами кальция с целью профилактики развития острых состояний.

* * *