

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРИЧИНА ГИПОКАЛИЕМИИ**Киселева Н.С.¹****Научный руководитель: доцент С.Л. Морозов^{1,2}**¹Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский университет), Москва, Россия;²Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, Москва, Россия**Ключевые слова:** *дети; гипокалиемия; гипомagneмизм; метаболический алкалоз; синдром Гительмана; диагностика*

Актуальность. Гипокалиемия — это часто встречающееся нарушение электролитного баланса, которое диагностируется при уровне калия в плазме крови менее 3,5 ммоль/л. Причинами такого состояния могут быть кишечные инфекции, протекающие с дегидратацией, гиперальдостеронизм, приём диуретиков. У детей со стойкой гипокалиемией необходимо исключать врождённые тубулопатии.

Описание клинического случая. Мальчик М., от 2-й беременности, протекавшей без осложнений, 2-х родов. Рос и развивался в соответствии с возрастом. Из анамнеза известно, что в возрасте 11 лет мальчик находился в инфекционном отделении с течением острого тонзиллофарингита, осложнённого развитием токсико-аллергического васкулита. При обследовании была выявлена асимметрия размеров почек, в биохимическом анализе крови отмечалось повышение уровня мочевины 1,3 ммоль/л, креатинина 60 мкмоль/л. В анализах мочи мочевого синдрома нет. В возрасте 12 лет ребёнок был госпитализирован в отделение урологии для проведения рентгеноурологического обследования. В биохимии крови отмечалась стойкая гипокалиемия 3,1 ммоль/л, гипохлоремия 94 ммоль/л, метаболический компенсированный лактацидоз рН 7,3. При экскреторной урографии данных за гипоплазию правой почки нет. В связи с выявленными электролитными нарушениями ребёнок госпитализирован в отделение нефрологии. У больного отмечались мышечная гипотония, фенотипические особенности — треугольное лицо с большим лбом, большими глазами, в лабораторных анализах: метаболический алкалоз (7,47), гипокалиемия (до 3,2 ммоль/л), гипохлоремия (95 ммоль/л), гипомagneмизм (0,63 ммоль/л). В биохимическом анализе мочи — бета-2-микроглобулинурия (907,2 мкг/сут), что свидетельствует о канальцевой дисфункции. По совокупности клинико-лабораторного симптомокомплекса был заподозрен синдром Барттера и синдром Гительмана. При молекулярно-генетическом обследовании больного выявлена компаунд-гетерозиготная мутация гена *SLC12A3*. Данные мутации расцениваются как патогенный и вероятно патогенный варианты, описанные у больных с синдромом Гительмана.

Практическая значимость. Синдром Гительмана — аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с дефектом тиазид-чувствительного Na-Cl котранспортера дистальных извитых канальцев из-за мутаций в гене *SLC12A3*. Несмотря на редкость заболевания, педиатры и нефрологи должны быть осведомлены об этой форме патологии.
