

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ПСЕВДО-БАРТТЕР СИНДРОМА У РЕБЕНКА 6 МЕСЯЦЕВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ

ГБУЗ «ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова ДЗМ», отделение муковисцидоза КДЦ
ФГБУ «МГНЦ РАМН», научно-консультативный отдел муковисцидоза, Москва

Псевдо-Барттер синдром (ПБС) манифестирует преимущественно на первом году жизни у пациентов с муковисцидозом (МВ) и является жизнеугрожающим состоянием, поэтому рассматри-

Контактная информация:

Воронкова Анна Юрьевна – к.м.н., старший научный сотрудник научно-консультативного отдела муковисцидоза ФГБУ «Медико-генетический научный центр РАМН», врач-педиатр высшей категории ГБУЗ «Детская городская клиническая больница № 13 им. Н.Ф. Филатова ДЗМ»

Адрес: 115478 г. Москва, ул. Москворечье, 1

Тел.: (499) 254-90-49, **E-mail:** voronkova111@yandex.ru

Статья поступила 1.06.14, принята к печати 11.06.14.

вается с точки зрения тяжелого и опасного осложнения МВ. С синдромом Барттера его роднит только наличие характерных электролитных нарушений: гипокалиемия и метаболический алкалоз. В качестве иллюстрации ПБС, как тяжелого осложнения МВ, приводящего к летальному исходу, при отсутствии необходимой терапии приводится описание истории болезни ребенка 6 месяцев с МВ. Благодаря внедрению программы массового скрининга новорожденных на МВ, диагностика электролитных нарушений возможна уже в первые месяцы жизни. Это исследование должно быть включено в протокол ведения пациентов с МВ. Терапию ПБС надо начинать сразу же при первых признаках, в тяжелых случаях, в случае длительного страдания показана немедленная госпитализация для экстренной коррекции электролитных расстройств.

Ключевые слова: муковисцидоз, псевдо-Барттер синдром, электролитные нарушения, гипокалиемия, метаболический алкалоз.

The Pseudo-Bartter's syndrome (PBS) manifests in the first year of life in patients with cystic fibrosis. Being a life-threatening condition, PBS is considered as a severe and dangerous CF complication. PBS is akin to Bartter's syndrome with specific electrolyte disorders only, such are hypokalemia and metabolic alkalosis. The case study of a 6-months-old baby with CF is given to illustrate PBS as a severe CF complication, which can be fatal without appropriate treatment. Due to implementation of the CF newborn screening the electrolyte imbalance may be diagnosed in the first months of life. This test should be included in guidelines for management of infants with CF. Early treatment is essential in the first signs of PBS. In severe cases and long-lasting suffering, immediate hospitalization for urgent correction of electrolyte imbalance is required.

Key words: cystic fibrosis, Pseudo-Bartter's syndrome, electrolyte disorders, hypokalemia, metabolic alkalosis.

Псевдо-Барттер синдром (ПБС) манифестирует преимущественно на первом году жизни у пациентов с муковисцидозом (МВ) и является жизнеугрожающим состоянием, поэтому рассматривается с точки зрения тяжелого и опасного осложнения МВ [1], требующего в определенных случаях экстренного вмешательства. С синдромом Барттера его роднит только наличие характерных электролитных нарушений: гипокалиемия и метаболический алкалоз. Барттер-синдром обусловлен нарушением $\text{Na}^+-\text{K}^+-2\text{Cl}^-$ -котранспорта в толстом сегменте восходящей части петли Генле. Это ведет к снижению реабсорбции хлорида и натрия, увеличению секреции калия в дистальном извитом канальце петли Генле, что, в свою очередь, приводит к повышению выработки ренина и вторичному гиперальдостеронизму [2]. В отличие от истинного синдрома Барттера, к группе ПБС относятся заболевания, в которых есть гипокалиемия и метаболический алкалоз без какой-либо патологии почечных канальцев. ПБС развивается при МВ, неконтролируемом использовании мочегонных средств, при диете с низким содержанием хлоридов, при булимии и повторной неукротимой рвоте, поносе и злоупотреблении слабительными. Низкое содержание хлорида в моче в этих случаях позволяет исключить истинный Барттер-синдром [3, 4]. Развитие ПБС при МВ, по-видимому, происходит при потере солей при повышенном потоотделении, которое может возрастать в условиях жары, при лихорадочных состояниях, при недостаточном поступлении соли с пищей, усугубляться потерей электролитов при рвоте, диарее [5–7]. В ответ на возрастающую потерю натрия повышается уровень альдостерона, что ведет к увеличению реабсорбции натрия в дистальных почечных канальцах в обмен на повышенную секрецию ионов водорода и калия. Развиваются гипокалиемия и метаболический алкалоз. Одновременно происходит снижение натрия и хлора, а алкалоз способствует развитию

гипокальциемии [3, 8–11]. Очень быстро формируется порочный круг – гипокалиемия усугубляет алкалоз, а алкалоз, в свою очередь, усиливает гипокалиемию. Гипокалиемия снижает выработку инсулина, необходимого для потребления калия клетками. Частота ПБС при МВ, по данным разных авторов, колеблется от 12 до 20% [1, 12–14].

Диагностика состояния достаточно проста – характерная клиническая картина гипокалиемии – нарастающая гипотония, анорексия, задержка прибавки или потеря веса, повторные срыгивания и/или рвота, диарея или задержка стула, связанная с парезом кишечника. Лабораторно определяются любое сочетание электролитных нарушений (гипонатриемия, гипокалиемия, гипохлоремия) и метаболический алкалоз. Необходимо исключать ПБС у всех вновь диагностированных больных МВ младенческого возраста, особенно на фоне интеркуррентных заболеваний. Важно своевременно возмещать потерю электролитов у пациентов с желудочно-кишечными расстройствами, особенно в жаркое время года. Пищу больного МВ нужно обязательно подсаливать. Лечение ПБС заключается во введении солевых растворов. В случае тяжелого дефицита препараты вводятся внутривенно с переходом на пероральный прием. Для коррекции гипокалиемии используется калия хлорид. Для внутривенного введения используется 4–7,5% раствор, для перорального приема – 4, 7,5 или 10% раствор калия хлорида. Коррекция гипокалиемии осуществляется с учетом суточной потребности организма здорового ребенка в калии и дефицита этого электролита у больного. Оптимально сочетание приема калия хлорида и калийсберегающего диуретика верошпирона. Продолжительность лечения очень индивидуальна, может составлять от 1 мес до года и более. Критерием отмены является способность удерживать нормальную концентрацию электролитов в плазме без дополнительного их введения, а также нормальная весовая