

© Коллектив авторов, 2010

Н.Н. Лазарева, Е.С. Жукова, А.А. Логинова, Е.Н. Галимова,
Е.В. Калинина, В.А. Плохова

СЛУЧАЙ ПСЕВДОГИПОАЛЬДОСТЕРОНИЗМА У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА

Детская городская клиническая больница № 1, г. Самара, РФ

В статье описаны краткие данные литературы и случай собственного клинического наблюдения за новорожденным ребенком с псевдогипоальдостеронизмом.

Ключевые слова: псевдогипоальдостеронизм, альдостерон, кортизол, дифференциальная диагностика.

The case of clinical observation over the child with a rare genetic syndrome pseudohypoaldosteronism is represented in article.

Key words: pseudohypoaldosteronismus, aldosteron, kortizol, differential diagnosis.

Псевдогипоальдостеронизм (ПГА) относится к группе наследственных нарушений электролитного метаболизма и проявляется гиперкалиемией и метаболическим ацидозом при нормальном уровне гломерулярной фильтрации. Следует отметить, что ПГА является гетерогенным состоянием [1]. Существует 2 типа ПГА: тип 1 и тип 2. В свою очередь при ПГА типа 1 выделяют 2 формы. Одна из них – аутосомно-доминантная (ОМIM 177735) была впервые описана в 1958 г. Cheek и Perry. Эта форма проявляется у новорожденных и характеризуется потерей соли вследствие нечувствительности клубочков почек к минералокортикоидам (почечный ПГА). При этой форме в первые 2–3 года жизни отмечается уменьшение клинических симптомов и нарушений метаболизма, что позволяет отменить терапию. При аутосомно-доминантной форме ПГА типа 1 выявлены различные мутации в гене минералокортикоидного рецептора (MLR). Этот ген картирован на длинном плече хромосомы 4 в локусе 4q31.1. Вторая форма ПГА типа 1 имеет аутосомно-рецессивный тип наследования (ОМIM 264350). В отличие от аутосомно-доминантной формы при аутосомно-рецессивной форме течение заболевания тяжелое и не улучшается с возрастом. Наблюдается множественное поражение различных органов: почек, потовых и слюнных желез, толстого кишечника (ПГА с множественными поражениями). Это связано с тем, что при этой форме заболевания нарушается функция эпителиальных натриевых каналов, что приводит к наруше-

нию транспорта натрия во всех органах, имеющих эпителиальные натриевые каналы. Лечение при этой форме пожизненное. Заболевание обусловлено мутациями α , β и γ -субъединиц эпителиального натриевого канала. Ген картирован на хромосоме 16 в локусе 16p12-p12.

ПГА типа 2 (синдром Гордона) (ОМIM 145260) характеризуется гиперкалиемией и артериальной гипертензией, появляющимися в детском и даже взрослом возрасте. Тип наследования аутосомно-доминантный. Причиной заболевания являются мутации генов, кодирующих WNK1 и WNK4 киназы, регулирующие транспорт натрия и хлора в дистальных нефронах. Гены локализованы на хромосомах 17q11-q21, 12p13, 1q. В результате повышения реабсорбции натрия и хлора развиваются гиперхлоремия, гипертония со вторичным гипоальдостеронизмом и гипоренинемией.

Ниже приводим наше клиническое наблюдение случая ПГА у новорожденного мальчика.

30 декабря 2009 г. из отделения оториноларингологии в педиатрическое отделение для новорожденных детей был переведен ребенок Вадим С. Мать предъявляла жалобы на повышение температуры тела и появление гнойных выделений из наружного слухового прохода, отказ от еды, периодические срыгивания. Ребенок родился 1 декабря, масса тела при рождении 3200 г, при поступлении в возрасте 1 месяца – 2960 г. Течение беременности и родов у матери без особенностей, ребенок в семье первый. Наследственные заболева-

Контактная информация:

Лазарева Наталья Николаевна – зав. педиатрическим отделением для новорожденных детей
ГДКБ № 1 г. Самары

Адрес: 443079 г. Самара, пр-т Карла Маркса, 165а

Тел.: (8462) 260-36-95, E-mail: gdb1@ssu.samara.ru

Статья поступила 24.02.11, принята к печати 31.03.11.

ния мать отрицала, однако отмечала, что ее родственники по мужской линии очень любят соленую пищу. Забор крови на неонатальный скрининг был осуществлен в роддоме, но на момент поступления ребенка результат не был готов. При обследовании в биохимическом анализе крови выявлены гиперкалиемия (8,6 ммоль/л), гипонатриемия (127 ммоль/л) и гипохлоремия (90 ммоль/л). В анализе периферической крови, несмотря на выраженную клиническую картину гнойного отита, отсутствовали явные признаки воспаления, что было расценено как гипоиммунное состояние. Ребенок был осмотрен детским эндокринологом. Учитывая выявленные электролитные изменения, отрицательную весовую кривую и плохой аппетит, был выставлен предварительный диагноз: адреногенитальный синдром, сольтеряющая форма. Проводилась заместительная терапия глюкокортикоидами и минералокортикоидами. Однако при наблюдении за ребенком отмечена следующая особенность: как только производили перевод с парентерального на энтеральный прием гормонов, ребенок переставал прибавлять в весе, ухудшался аппетит, нарастали электролитные нарушения. К этому

моменту были получены результаты обследования на гормоны: кортизол и его метаболиты были в пределах нормы. Проведено исследование содержания в крови АКТГ и альдостерона, концентрация которого составила 3527 нм/л, что в 3 раза выше нормы. На основании динамики клинико-лабораторных данных был поставлен диагноз: псевдогипоальдостеронизм. Гормональные препараты были отменены. Ребенку назначено постоянное выпаивание соленой водой (суточная потребность в натрии 3–4 ммоль/кг, 1 ммоль натрия содержится в 6,5 мл изотонического раствора натрия хлорида) и с улучшением клинического состояния он был выписан с рекомендацией наблюдения эндокринологом.

Описанный случай служит демонстрацией трудностей диагностики редких генетических болезней и может помочь педиатру при определении тактики ведения подобных пациентов. Можно предполагать наличие у наблюдаемого нами ребенка ПГА типа 1, вероятно, аутосомно-доминантный вариант. Для уточнения диагноза необходима консультация клинического генетика и проведение специальных исследований для выявления возможных мутаций MLR у пробанда и его ближайших родственников.

ЛИТЕРАТУРА

1. OMIM-On-line Mendelian Inheritance in Man <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.