

ID: 2013-03-8-T-1947

Тезис

Бойкова С.И., Волошинова Е.В.

**Клинический случай генетической тубулопатии***ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра госпитальной терапии лечебного факультета*

Канальцевые дисфункции (КД) составляют группу нефропатий, характеризующихся ранним повреждением канальцевых функций при нормальной или несколько сниженной скорости клубочковой фильтрации. КД чаще имеют наследственный характер и наблюдаются в детском возрасте, у взрослых КД возникают как поздно распознанное генетическое заболевание или как приобретённый дефект.

У больного В., 60 лет, в декабре 2011 года диагностирован сахарный диабет 2 типа, целевой уровень гликемии достигнут. Через два месяца появились жалобы на выраженную мышечную слабость, отеки нижних конечностей. При обследовании в отделении нефрологии Областной клинической больницы выявлено: гипокалиемия 1,2 ммоль/л, гипокальциемия 1,9 ммоль/л, метаболический алкалоз Ве 5,6, рН крови-7,5, КФК 9700 е/л, КФК-МВ 157 е/л, увеличение трансаминаз до 6 норм, креатинин крови 107 мкмоль/л. При исследовании мочи гипостенурия (1003), протеинурия до 2 г/сутки. На ЭКГ частая суправентрикулярная экстрасистолия по типу бигемении, гипокалиемия. Учитывая нарушение сердечного ритма, значения маркеров резорбционно-некротического синдрома, исключался острый коронарный синдром. При компьютерной томографии почки уменьшены в размерах, патологии надпочечников не выявлено. Возникла диагностическая версия о тубулопатии (гипостенурия, гипокалиемия, алкалоз сыворотки) проводился дифференциальный диагноз между синдромом Лиддла и Гительмана. Больному назначались препараты калия, верошпирон с отчетливым клиническим эффектом: восстановилась работоспособность, нормализовался рН сыворотки. Гипокалиемия - самое частое электролитное нарушение в клинической практике. Легкая гипокалиемия бессимптомна, но у пациентов с сердечной патологией увеличивает риск сердечных аритмий, тяжелая гипокалиемия реально угрожает развитием рабдомиолиза, восходящего паралича. Несмотря на отсутствие верификации диагноза посредством генетического исследования, поздний дебют заболевания, стойкий гипокалиемический алкалоз позволили установить синдром Гительмана - врожденной тубулопатии с аутосомно-рецессивным типом наследования, мутацией (со снижением функции) тиазид-чувствительного  $\text{Na}^+\text{-Cl}^-$  котранспортера в дистальных канальцах. Прогноз при синдроме Гительмана благоприятный при постоянной терапии препаратами калия. Динамическое наблюдение за больным продолжается.

**Ключевые слова**

генетическое заболевание, гипокалиемия