

**Тубулопатии с ведущим
Синдромом
артериальной
гипертензии**

Псевдогипоальдостеронизм тип II (синдром Gordon)

- Выделяют три синдрома:
- Псевдогипоальдостеронизм 2 типа
(синдром Gordon)
- Синдром Liddle
- Синдром мнимого избытка
минералкортикоидов

Псевдогипоальдостеронизм тип II (синдром Gordon)

- Аутосомно-доминантное наследование - мутации в генах WNK_4 , WNK_1 , кодирующих киназы, ответственные за транс- и парацеллюлярное движение хлора, что вторично приводит к повреждению секреции калия и водорода

Псевдогипоальдостеронизм тип II (синдром Gordon)

- **Клиника.** Дебют в подростковом возрасте, характерна артериальная гипертензия
- **Диагностика.**
- Гиперкалиемия
- Метаболический ацидоз
- Снижение активности ренина
- Нормальная или низкая концентрация альдостерона плазмы (при нормальном уровне креатинина в крови)

Псевдогипоальдостеронизм тип II (синдром Gordon)

- **Визуализационная диагностика**
- УЗИ почек - всегда в норме
- **Скрининг**
- - КЩС (рН крови, HCO_3^- , ВЕ)
- - биохимическое исследование крови:
калий, натрий, хлориды, креатинин
- - определение активности ренина плазмы,
концентрации альдостерона плазмы

Псевдогипоальдостеронизм тип II (синдром Gordon)

- **Лечение**
- Ограничение соли
- - Тиазиды (гидрохлоротиазид 1-2 мг/кг/сут)

- Показана пожизненная терапия тиазидами!!!

Синдром Лиддла

- Синдром Лиддла (псевдоальдостеронизм) – наследственное заболевание, характеризующееся ранним дебютом тяжелой артериальной гипертензии, в сочетании с низкими уровнями активности ренина и альдостерона плазмы, гипокалиемией и метаболическим алкалозом.

Синдром Лиддла

■ Этиопатогенез

Аутосомно-доминантный тип наследования - мутации генов *SCNN1B*, *SCNN1G* (локус 16p12.2), которые приводят к нарушению структуры β и γ субъединиц амилорид-чувствительных эпителиальных натриевых каналов (ENaC) связующих канальцев и главных клеток кортикальных собирательных трубок. Замедлением деградации ENaC проявляется избыточной реабсорбцией натрия и потерей калия. Избыточная реабсорбция натрия ведет к артериальной гипертензии вследствие увеличения объема циркулирующей крови, что подавляет секрецию ренина и альдостерона.

Синдром Лиддла

- **Клиническая картина**
- Тяжелая объемзависимая артериальная гипертензия
- Полиурия
- Мышечная гипотония, быстрая утомляемость, тахикардия 30
- Отставание в психическом и физическом развитии.

- **Диагностика**
- - Гипокалиемия
- - Метаболический алкалоз
- - Низкая активность ренина плазмы
- - Низкие уровни альдостерона плазмы

Синдром Лиддла

- **Скрининг**
 - КЩС (рН крови, HCO_3^- , BE)
 - биохимическое исследование крови: калий, натрий, хлориды
- **Лечение**
 - Ограничение потребления соли
 - Назначение калийсберегающих диуретиков (амилорид)
- **Прогноз**

Несвоевременная диагностика болезни и отсутствие адекватной терапии тяжелой артериальной гипертензии может привести к развитию хронической почечной недостаточности, вплоть до терминальной стадии.

Синдром мнимого избытка минералокортикоидов

- Этиология. Синдром обусловлен недостаточностью 11бета-гидроксистероидцегидрогеназы. При синдроме мнимого избытка минералокортикоидов нарушена инактивация кортизола. Наследование врожденной формы синдрома аутосомно-рецессивное.

Синдром мнимого избытка минералокортикоидов

- **Диагностика.**
- Сужение отношения кортизон/кортизол в сыворотке или отношения тетрагидрокортизон / тетрагидрокортизол в моче.
- Клиника
- Тяжелая артериальная гипертензия
- Гипокалиемия
- Гипонатриемия
- Низкий уровень всех кортикостероидов

Синдром мнимого избытка минералокортикоидов

- Лечение. Блокада рецепторов минералокортикоидов очень высокими дозами спиронолактона вначале позволяет добиться снижения АД и повышения концентрации калия в сыворотке. Эффект спиронолактона может быть усилен добавлением диуретиков. К сожалению, у многих больных терапевтический эффект спиронолактона и диуретиков постепенно исчезает (из-за снижения чувствительности рецепторов). Важную роль в лечении играет восполнение потерь калия .

Спасибо за внимание