

## Závěr

Liddleův syndrom je dědičná forma hypertenze s variabilní tíhou fenotypu. Ačkoliv je prevalence stejně jako u jiných forem monogenních hypertenzí nízká, mělo by se na toto onemocnění v rámci diferenciální diagnostiky (sekundární) hypertenze myslet. Podezření

by měl vzbudit pacient se současnou hypokalemií, metabolickou alkalózou a pozitivní rodinnou anamnézou arteriální hypertenze. Na rozdíl od primárního aldosteronismu nacházíme v krvi zpravidla nízké hladiny aldosteronu. Lékem volby je blokátor epiteliálního sodíkového kanálu amilorid.

## LITERATURA

1. Wang LP, Yang KQ, Jiang XJ, Wu HY, Zhang HM, Zou YB et al. Prevalence of Liddle Syndrome Among Young Hypertension Patients of Undetermined Cause in a Chinese Population. *J Clin Hypertens (Greenwich)*. 2015 Nov;17(11):902-7.
2. Liu K, Qin F, Sun X, Zhang Y, Wang J, Wu Y et al. Analysis of the genes involved in Mendelian forms of low-renin hypertension in Chinese early-onset hypertensive patients. *J Hypertens*. 2018 Mar;36(3):502-9.
3. Canessa CM, Schild L, Buell G, Thorens B, Gautschi I, Horisberger JD et al. Amiloride-sensitive epithelial Na<sup>+</sup> channel is made of three homologous subunits. *Nature*. 1994 Feb 3;367(6462):463-7.
4. Hanukoglu I, Hanukoglu A. Epithelial sodium channel (ENaC) family: Phylogeny, structure-function, tissue distribution, and associated inherited diseases. *Gene*. 2016 Apr 1;579(2):95-132.
5. Ceccato F, Mantero F. Monogenic Forms of Hypertension. *Endocrinol Metab Clin North Am*. 2019 Dec;48(4):795-810.
6. Palmer BF, Alpern RJ. Liddle's syndrome. *Am J Med*. 1998 Mar;104(3):301-9.
7. Tetti M, Monticone S, Burrello J, Matarazzo P, Veglio F, Pasini B et al. Liddle Syndrome: Review of the Literature and Description of a New Case. *Int J Mol Sci*. 2018 Mar 11;19(3).
8. Fan P, Pan XC, Zhang D, Yang KQ, Zhang Y, Tian T et al. Pediatric Liddle Syndrome Caused by a Novel SCNN1G Variant in a Chinese Family and Characterized by Early-onset Hypertension. *Am J Hypertens*. 2020 Mar 12.
9. Gong L, Chen J, Shao L, Song W, Hui R, Wang Y. Phenotype-genotype analysis in two Chinese families with Liddle syndrome. *Mol Biol Rep*. 2014 Mar;41(3):1569-75.
10. Mareš Š, Filipovský J, Vlková K, Pešta M, Černá V, Hrabák J et al. A novel nonsense mutation in the β-subunit of the epithelial sodium channel causing Liddle syndrome. *Blood Press*. 2021 Oct;30(5):291-9.
11. Enslow BT, Stockand JD, Berman JM. Liddle's syndrome mechanisms, diagnosis and management. *Integr Blood Press Control*. 2019;12:13-22.
12. Cui Y, Tong A, Jiang J, Wang F, Li C. Liddle syndrome: clinical and genetic profiles. *J Clin Hypertens (Greenwich)*. 2017 May;19(5):524-9.
13. Yang KQ, Xiao Y, Tian T, Gao LG, Zhou XL. Molecular genetics of Liddle's syndrome. *Clin Chim Acta*. 2014 Sep 25;436:202-6.
14. Schild L, Lu Y, Gautschi I, Schneeberger E, Lifton RP, Rossier BC. Identification of a PY motif in the epithelial Na channel subunits as a target sequence for mutations causing channel activation found in Liddle syndrome. *Embo j*. 1996 May 15;15(10):2381-7.
15. Salih M, Gautschi I, van Bemmelen MX, Di Benedetto M, Brooks AS, Lugtenberg D, et al. A Missense Mutation in the Extracellular Domain of alphaENaC Causes Liddle Syndrome. *J Am Soc Nephrol*. 2017 Nov;28(11):3291-9.
16. Botero-Velez M, Curtis JJ, Warnock DG. Brief report: Liddle's syndrome revisited--a disorder of sodium reabsorption in the distal tubule. *N Engl J Med*. 1994 Jan 20;330(3):178-81.
17. Al Khaja KA, Sequeira RP, Alkhaja AK, Damanhori AH. Drug treatment of hypertension in pregnancy: a critical review of adult guideline recommendations. *J Hypertens*. 2014 Mar;32(3):454-63.
18. Podymow T, August P. Hypertension in pregnancy. *Adv Chronic Kidney Dis*. 2007 Apr;14(2):178-90.
19. Caretto A, Primerano L, Novara F, Zuffardi O, Genovese S, Rondinelli MA. Therapeutic Challenge: Liddle's Syndrome Managed with Amiloride during Pregnancy. *Case Rep Obstet Gynecol*. 2014;2014:156250.

## E-SHOP

## SOLEN MEDICAL EDUCATION

Vydáváme knihy oceňované odbornými lékařskými společnostmi

Prohlédněte si ukázky publikací dostupných v našem e-shopu na [www.solen.cz](http://www.solen.cz)



Cena děkana LF UP za významnou publikační činnost za rok 2013 v kategorii monografie a 2. místo v literární soutěži České internistické společnosti.



Cena České onkologické společnosti za nejlepší knižní publikaci 2017 a také 1. místo v soutěži České urologické společnosti o nejlepší vědeckou publikaci za rok 2017 v kategorii „Monografie nebo postgraduální učební text“.

Elektronické verze publikací ke stažení ZDARMA

