

# Barakatov syndróm

Beáta Arciniegas Berkešová<sup>1,2</sup>, Zoltán Borbély<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup>Endokrinologická ambulancia Kliniky vnútorného lekárstva II, FNŠP Nové Zámky

<sup>2</sup>Klinika vnútorného lekárstva II, FNŠP Nové Zámky

<sup>3</sup>Nefrologická ambulancia Kliniky vnútorného lekárstva II, FNŠP Nové Zámky

Barakatov syndróm, tiež známy aj ako HDR syndróm, je klinicky heterogénne, extrémne zriedkavé, autozómovo dominantne dedičné ochorenie, ktorého frekvencia výskytu nie je známa. Primárne je spôsobený deléciou chromozómu 10p14 alebo mutáciou GATA3 génu, ktorý je umiestnený na 10. chromozóme. Hoci fenotypovo je definovaný triádou

HDR: hypoparatyreóza (H), hluchota (deafness; D), postihnutie obličiek (renal involvement; R), v dostupnej literatúre boli identifikované aj prípady pozostávajúce z jeho jednotlivých komponentov HD, DR, HR (1). Syndróm bol prvýkrát opísaný Amin J. Barakatom v r. 1977 u súrodencov s hypokalciémiou a proteinúriou (2). Podľa dostupných údajov bolo doposiaľ v medicínskej literatúre publikovaných okolo 180 prípadov tohto ochorenia celosvetovo (3). V tomto článku prezentujeme vlastnú kazuistiku pacienta s Barakatovým syndrómom s hypoparatyreózou, unilaterálnou hluchotou a obličkovým postihnutím.

**Kľúčové slová:** Barakatov syndróm, GATA3, HDR syndróm, hluchota, hypokalciémia, hypoparatyreóza, chromozóm 10p, obličková choroba.

## Barakat syndrome

Barakat syndrome, also known as HDR syndrome, is a clinically heterogenous, autosomal dominant rare genetic disease, which frequency is unknown. It is primarily caused by deletion of chromosome 10p14 or mutation of GATA3 gene, located on chromosome 10. Although this syndrome is phenotypically defined by its triad of HDR: hypoparathyroidism (H), deafness (D), renal disease (R), the literature identifies cases with different components, consisting of HD, DR, HR (1). The syndrome was first described by Amin J. Barakat et al. in 1977 in siblings with hypocalcemia and proteinuria (2). So far, about 180 cases have been reported in the worldwide medical literature (3). In this report we present our own case report of patient with Barakat syndrome with hypoparathyroidism, unilateral deafness and renal impairment.

**Key words:** Barakat syndrome, deafness, GATA3, HDR syndrome, hypocalcemia, hypoparathyroidism, chromosome 10p, renal disease.

## Úvod

Barakatov syndróm je známy aj ako HDR syndróm – hypoparatyreóza, hluchota, postihnutie obličiek (4). Jednotlivé príznaky sa môžu manifestovať v akomkoľvek veku a nemusia sa objaviť súčasne. Hypoparatyreóza sa opisuje až u 93 % pacientov, hluchota, zväčša bilaterálna, rôzneho rozsahu od miernej až po úplnú u 96%, postihnutie obličiek u 72 % a zahŕňa kongenitálne anomálie obličiek a uropoetického traktu (polycystické obličky, dysplázie, obličková aplázia, hypoplastické obličky, deformity kalicho-

-panvičkového systému, vezikoureterálny reflux), chronickú obličkovú chorobu, nefrotický syndróm, hematúriu, proteinúriu a iné. Barakatov syndróm sa spája aj s postihnutím iných orgánov, z ktorých najčastejšími sú vrodené vývojové srdcové chyby, tvárové a očné abnormality, časté sú kalcifikáty bazálnych ganglií, psoriáza, poruchy rastu, postihnutie kognitívnych funkcií, boli publikované ojedinelé prípady pacientov s Barakatovým syndrómom s pylorostenózou, polycystickými ováriami, rekurentnými cievnyimi mozgovými príhodami (5).