

ožiarenia v oblasti krku, doplnili sme krčnú ultrasonografiu, ktorá bola bez patologického nálezu na štítnej žľaze, prištítných telieskach, ako aj lymfatických uzlinách.

Pre pretrvávajúce febrility a nelepšenie stavu sme v ďalšom priebehu pridali do antibiotickej dvojkombinácie ciprofloxacín. Za účelom vylúčenia fokálnej infekcie (suspektné abscesové ložisko) sme doplnili CT vyšetrenie hrudníka, brušnej dutiny a malej panvy, kde boli popísané známky kolitídy, mierna poróza skeletu difúzne, suspektná cholecystolitiáza, steatóza pečene, nevýrazné pozápalové dystelektázy bazálnych segmentov pľúc (segmenty 10) bilaterálne s miernym zhrubnutím pleury. Pre klostrídióvu enterokolitídu (pozitivita glutamátdehydrogenázy a toxínu A) sme do liečby pridali metronidazol.

Vzhľadom na zvýšenú sérovú hladinu voľných ako aj celkových reťazcov kappa a lambda, zvýšenú hladinu beta-2-mikroglobulínu, ako aj prítomnosť Bence-Jonesovej bielkoviny v moči sme konzultovali hematológa, realizovaná bola punkcia kostnej drene, na základe ktorej suspekcia z mnohopočetného myelómu nebola potvrdená.

Stav pacienta bol v ďalšom priebehu výrazne zlepšený, pacient bol afebrilný, s kompletne vymiznutou neurologickou symptomatológiou, pričom došlo k úplnej regresii trasu horných končatín, ako aj kŕčov prstov rúk, taktiež došlo k úprave reči (pacient bol bez dyzartrie), schopnosti samostatnej chôdze, došlo taktiež k obnoveniu schopnosti udržania moču a stolice. V takto klinicky zlepšenom stave sme pacienta na 16. deň hospitalizácie prepustili na perorálnej substitučnej liečbe kalciovým (calcium carbonicum 2-2-2) a magnéziovým preparátom (magnéziumlaktát 470 mg 1-1-1).

Po preštudovaní pacientovej dokumentácie sme sa dozvedeli, že pacient od detstva trpel recidivujúcimi hnačkami, intermitentnými kŕčovitými bolesťami brucha a kŕčmi kostrového svalstva, ako aj recidivujúcimi infekciami dýchacích ciest. Vo veku 3,5 roka bol hospitalizovaný na pediatrickom oddelení pre vracanie, hnačky, odmietanie perorálneho príjmu. Hladina kalcémie v dostupnej prepúšťajúcej správe uvedená nebola. Vo veku 4 rokov rodičia pacienta upozornili na zhoršenie sluchu, opakovane bol všeobecným lekárom odosielaný na otorinolaryngologické vyšetrenie, ktoré napokon pacient absolvoval vo veku 6 rokov s nálezom bilaterálnej percepčnej poruchy sluchu, od uvedeného veku mal pacient načúvací prístroj. Vo veku 11 rokov mu bola audiometrickým vyšetrením zistená symetrická strata sluchu v rečových frekvenciách 60 – 70 decibelov. V dostupnej dokumentácii bola prvýkrát zmienená hladina celkovej kalcémie v 13. roku veku pacienta (Ca 2,04 mmol/l), keď bol akútne prijatý na pediatrické oddelenie počas školského výletu, počas ktorého u neho došlo k rozvoju epizódy kŕčov prstov oboch rúk a slabosti pravej dolnej končatiny. Stav bol hodnotený ako tranzitória hypokalcemická tetánia s odporúčaním užívania kalciového preparátu (bližšie neuvedené). Následne v dokumentácii nachádzame ďalšie ojedinelé vyšetrenia hladiny celkovej kalcémie – vo veku 15 rokov Ca 1,9 mmol/l, ďalej až vo veku 33 rokov Ca 1,76 mmol/l, Mg 0,68 mmol/l. Zmienka o vyšetrení hladiny vitamínu D či iPTH v dokumentácii uvedená nebola, taktiež nebola uvádzaná prípadná substitučná liečba hypokalcémie a hypomagneziémie. Vo veku 34 rokov bol pacient hospitalizovaný na internom oddelení pre akcelerované hodnoty krvného tlaku po tom, čo bol priamym účastníkom autonehody. Vyšetrená hladina celkovej kalcémie pri príjme bola

1,83 mmol/l, hladina magnezémie 0,69 mmol/l. V čase prepustenia boli hladiny kalcémie a magnezémie 2,23 mmol/l a 1,27 mmol/l v uvedenom poradí. Počas tejto hospitalizácie bolo realizované aj CT vyšetrenie mozgu, ktoré preukázalo bilaterálne početné infra- a supratentoriálne kalcifikácie. Pacient bol prepustený s odporúčaním substitúcie magnézia (magnéziumlaktát 500 mg 1-0-0). O nasledujúcom období až do času hospitalizácie na našom oddelení máme minimálne množstvo informácií z dokumentácie – pacient v tomto období opakovane navštevoval všeobecného lekára pre recidivujúce infekcie dýchacích ciest, pre zmeny nálad absolvoval psychiatrické vyšetrenie, kde bol stav hodnotený ako obsedantno-kompulzívna porucha, s odporúčaním antidepresívnej liečby.

Na základe anamnestických údajov, klinického stavu, ako aj laboratórnych nálezov a pomocných vyšetrení, sme vyslovili podozrenie na Barakatov syndróm. Pacienta sme konzultovali na ambulancii lekárskej genetiky FN Nitra, kde pacient následne podstúpil genetické vyšetrenie. Metódami klasickej chromozómovej analýzy bol stanovený karyotyp bez numerickej a štruktúrálnej chromozómovej anomálie, t. delécia v oblasti 10p14 chromozómu, asociovaná s HDR syndrómom, genetickou analýzou potvrdená nebola. Súčasne bola v kauzálnej súvislosti s Barakatovým syndrómom uskutočnená molekulárno-genetická analýza génu GATA3. Uvedeným testovaním bola v exóne 4 daného génu identifikovaná prítomnosť potenciálne patologického variantu c.811 T>C (p. Ser271Pro) v heterozygotnom stave. Aj keď uvedený variant nie je doposiaľ evidovaný v dostupných databázach, na základe predikčných softvérov sa predpokladá jeho patologický efekt, t. asociácia s fenotypom pacienta. Barakatov syndróm bol teda genetickým vyšetrením potvrdený.

## Diskusia

Barakatov syndróm bol prvýkrát opísaný Amin J. Barakatom v r. 1977. Neskôr sa v literatúre objavilo niekoľko kazuistík, ktoré potvrdili, že Barakatov syndróm je asociovaný so širokým fenotypovým spektrom (6-10), pozostávajúcím z hypoparatyreózy, sensorineurálnej hluchoty a renálneho postihnutia v rôznom rozsahu. Môže sa manifestovať v akomkoľvek veku, najčastejšie symptomatológiou súvisiacou s hypokalcémiou v zmysle tetánia, alebo afebrilných kŕčov. Strata sluchu je obvykle bilaterálna (no môže byť aj unilaterálna) v rozsahu od ľahkej až po závažnú stratu sluchu. Postihnutie obličiek zahŕňa nefrotický syndróm, cystické obličky, renálne dysplázie, hypoplázie alebo aplázie obličiek, deformity kalicho-panvičkového systému, vezikoureterálny reflux, chronickú obličkovú chorobu, hematuriu, proteinúriu.

Nami prezentovaný pacient mal v rôznom rozsahu vyjadrené všetky prejavy z typickej triády HDR – parestézie a kŕče prstov horných končatín, tras horných končatín, stuhnutosť šije ako aj spasticita celého tela s neschopnosťou samostatnosti pri chôdzi, strata tonusu sfinkterov. Kalcifikácie v dôsledku hypoparatyreózy primárne vznikajú v bazálnych gangliách, nuclei dentati, v mozgovej kôre a centrum semiovale. U nášho pacienta bol CT nález hrubých kalcifikátov cerebella ako aj bazálnych ganglií a talamu, a naznačené kalcifikačné zmeny centrum semiovale.

V dôsledku hypoparatyreózy sú u pacientov pozorované neurologické a psychiatrické odchýlky zahŕňajúce vertigo, porušené kognitívne funkcie, depresie. Nami prezentovaný pacient má v anamnéze