

obsedantno-kompulzívnu poruchu a je roky v sledovaní a liečbe psychiatriom.

Porucha sluchu v zmysle sensorineurálnej hluchoty na ľavé ucho u nášho pacienta bola diagnostikovaná v detstve, a bola dávaná do súvislosti s podaním injekcie streptomycínu v dvoch rokoch veku. V kontexte s potvrdeným Barakatovým syndrómom stratu sluchu hodnotíme ako geneticky podmienenú. Pacient má v súčasnosti načúvací prístroj na ľavom uchu.

Lahkú hyperazotémiu počas hospitalizácie u nášho pacienta sme pôvodne pripísali dehydratácii pri hnačkách, obličky v CT obraze boli bilaterálne ortotopické, bez parenchýmových a centrálnych zmien, odporúčili sme však pravidelné kontroly obličkových funkcií a dispenzarizáciu nefrológom.

Pacient je v súčasnosti sledovaný v nefrologickej ambulancii nášho pracoviska pre chronickú obličkovú chorobu štádia G2A1 (KDIGO) a taktiež v našej endokrinologickej ambulancii. Pri opakovaných kontrolách sú hladiny kalcémie a magnezémie na substituenej liečbe uspokojivé (dlhodobá liečba magnéziomlaktát 500 mg 1-1-1, calcium carbonicum 2-2-2, alfakalcidol 1ug 0-0-1). Pacient je toho času zamestnaný, fyzicky pracujúci, obmedzenia vyplývajúce z jeho ochorenia v bežnom osobnom a pracovnom živote, ani pri stresovej záťaži nepociťuje.

Záver

Rozhodli sme sa publikovať túto kazuistiku pre zriedkavosť tohto ochorenia. Podľa dostupných údajov bolo v medicínskej literatúre pu-

blikovaných celosvetovo okolo 180 prípadov pacientov s Barakatovým syndrómom (1).

Diagnostika Barakatovho syndrómu sa zakladá predovšetkým na klinickom obraze a laboratórnych vyšetreniach. DNA analýza môže odhaliť prítomnosť submikroskopickej delécie chromozómu 10p. Genetická analýza je indikovaná u pacientov s obličkovým ochorením v spojení s hypoparathyreózou alebo hluchotou (11). Diferenciálna diagnostika zahŕňa familiárnu idiopatickú hypoparathyreózu, progresívnu sensorineurálnu hluchotu bez obličkového postihnutia (12, 13), autozómovo recesívnu hypoparathyreózu s chronickou obličkovou chorobou a vývojovou poruchou, ako aj DiGeorgov syndróm (delécia 22q11).

Liečba je prevažne symptomatická a závisí od klinických príznakov a ich závažnosti v čase diagnózy. Hypokalcémia, a z nej vyplývajúce klinické prejavy, sú obvykle najzávažnejším problémom vyžadujúcim si liečbu. Možnosti liečby hluchoty spočívajú najmä v používaní načúvacích prístrojov, prípadne implantácii kochleárných implantátov. Vzhľadom na možné široké spektrum postihnutia obličiek je taktiež nutná celoživotná dispenzarizácia nefrológom.

Pacient z našej kazuistiky je doposiaľ prvým publikovaným prípadom pacienta s Barakatovým syndrómom na Slovensku (v Českej republike bola v r. 2019 prvýkrát publikovaná kazuistika 6-ročnej pacientky s Barakatovým syndrómom na XXII. Medzinárodnom kongrese českých a slovenských osteológov), a ako autori veríme, že sa nám podarí zvýšiť povedomie o výskyte tohto zriedkavého ochorenia.

LITERATÚRA

1. Barakat AJ, Raygada M, Rennert OM. Barakat syndrome revisited. *Am J Med Genet A*. 2018 Jun;176(6):1341-1348. doi: 10.1002/ajmg.a.38693. Epub 2018 Apr 16. PMID: 29663634.
2. Barakat AJ, D'Albora JB, Martin MM, Jose PA. Familial nephrosis, nerve deafness, and hypoparathyroidism. *J Pediatr*. 1977 Jul;91(1):61-4. doi: 10.1016/s0022-3476(77)80445-9. PMID: 874665.
3. Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome. Dostupné z www: <<http://orpha.net>>
4. Joseph ADD, Sirisena ND, Kumaran T, Sujaritha V, Strelow V, Yamamoto R, Wiecek S, Dissanayake VHW. Hypoparathyroidism, Sensorineural deafness and renal disease (Barakat syndrome) caused by a reduced gene dosage in GATA3: a case report and review of literature. *BMC Endocr Disord*. 2019 Oct 28;19(1):111. doi: 10.1186/s12902-019-0438-4. PMID: 31660939; PMCID: PMC6816161.
5. Taslipinar A, Kebapcilar L, Kutlu M, Sahin M, Aydogdu A, Uckaya G, Azal O, Bolu E, Ibrahim Aydin H. HDR syndrome (hypoparathyroidism, sensorineural deafness and renal disease) accompanied by renal tubular acidosis and endocrine abnormalities. *Intern Med*. 2008;47(11):1003-7. doi: 10.2169/internalmedicine.47.0917. Epub 2008 Jun 2. PMID: 18520110.
6. Muroya K, Hasegawa T, Ito Y, Nagai T, Isotani H, Iwata Y, Yamamoto K, Fujimoto S, Seishu S, Fukushima Y, Hasegawa Y, Ogata T. GATA3 abnormalities and the phenotypic spectrum of HDR syndrome. *J Med Genet*. 2001 Jun;38(6):374-80. doi: 10.1136/jmg.38.6.374. PMID: 11389161; PMCID: PMC1734904.
7. Hasegawa T, Hasegawa Y, Aso T, Koto S, Nagai T, Tsuchiya Y, Kim KC, Ohashi H, Wakui K, Fukushima Y. HDR syndrome (hypoparathyroidism, sensorineural deafness, renal dyspla-

- sia) associated with del(10)(p13). *Am J Med Genet*. 1997 Dec 31;73(4):416-8. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19971231)73:4<416:aid-ajmg9>3.0.co;2-I. PMID: 9415468.
8. Fujimoto S, Yokochi K, Morikawa H, Nakano M, Shibata H, Togari H, Wada Y. Recurrent cerebral infarctions and del(10)(p14p15.1) de novo in HDR (hypoparathyroidism, sensorineural deafness, renal dysplasia) syndrome. *Am J Med Genet*. 1999 Oct 29;86(5):427-9. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19991029)86:5<427:aid-ajmg6>3.0.co;2-i. PMID: 10508983.
9. Hasegawa T. Quoted in Online mendelian Inheritance in Man, Personal communication, John Hopkins University #146255, 1998
10. Nesbit MA, Bowl MR, Harding B, Ali A, Ayala A, Crowe C, Dobbie A, Hampson G, Holdaway I, Levine MA, McWilliams R, Rigden S, Sampson J, Williams AJ, Thakker RV. Characterization of GATA3 mutations in the hypoparathyroidism, deafness, and renal dysplasia (HDR) syndrome. *J Biol Chem*. 2004 May 21;279(21):22624-34. doi: 10.1074/jbc.M401797200. Epub 2004 Feb 24. PMID: 14985365.
11. Van Esch H, Groenen P, Nesbit MA, Schuffenhauer S, Lichtner P, Vanderlinden G, Harding B, Beetz R, Bilous RW, Holdaway I, Shaw NJ, Fryns JP, Van de Ven W, Thakker RV, Devriendt K. GATA3 haplo-insufficiency causes human HDR syndrome. *Nature*. 2000 Jul 27;406(6794):419-22. doi: 10.1038/35019088. PMID: 10935639.
12. Yumita S, Furukawa Y, Sohn HE, Unakami H, Miura R, Yoshinaga K. Familial idiopathic hypoparathyroidism and progressive sensorineural deafness. *Tohoku J Exp Med*. 1986 Feb;148(2):135-41. doi: 10.1620/tjem.148.135. PMID: 3961795.
13. Watanabe T, Mochizuki H, Kohda N, Minamitani K, Minagawa M, Yasuda T, Niimi H. Autosomal dominant familial hypoparathyroidism and sensorineural deafness without renal dysplasia. *Eur J Endocrinol*. 1998 Dec;139(6):631-4. doi: 10.1530/eje.0.1390631. PMID: 9916869.