

**KLİNİK MÜŞAHİDƏLƏR**  
**BARTTER XƏSTƏLİYİNƏ ŞÜBHƏ OLAN BİR YENİDOĞULAN KÖRPƏNİN**  
**KLİNİK MÜŞAHİDƏSİ**

Pənahova N.F.<sup>1,2</sup>, Poluxova A.Ə.<sup>1,2</sup>, Hacıyeva A.S.<sup>2</sup>, Adilova A.İ.<sup>1,2</sup>, Piriyyəva A.Z.<sup>1</sup>.

*K. Fərəcova adına Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutu<sup>1</sup>  
Azərbaycan Tibb Universiteti, Uşaq Xəstəlikləri kafedrası<sup>2</sup>*

**Ekstremal az kütlə ilə doğulan uşaqlarda böyrək yetkinsizliyi, su-duz mübadiləsinin qeyri-stabilliyi Bartter sindromunun erkən diaqnostikasında çətinliklər yaradır. Halbuki diaqnoz qoyulduqdan sonra su-duz mübadiləsinin korreksiyası, prostaqlandın inhibitorlarının və kalium qoruyucu diuretiklərin təyini mövcud olan patologiyamı uğurla idarə etməyə və yarana biləcək fəsadlardan qaçmağa imkan verir. Hazırkı məqalə nadir təsadüf edən və eyni zamanda həyatı təhlükə yaradan, metabolik alkaloz, hipokalemiya, hiperkalsuriya, nefrokalsinoz, poliuriya və dehidratasiya ilə səciyyələnən Bartter xəstəliyinə şübhə olan ekstremal az kütlə ilə doğulan bir xəstə barəsində məlumat verilir.**

***Açar sözlər:** neonatal Bartter sindromu, tubulopatiya, hipokalemiya, hipoxloremiya, metabolik alkaloz, indometasin.*

**Giriş.** Ante/Neonatal Bartter sindromu (BS) Henle ilgəyinin qalxan qolunda NaCl reabsorbsiyasında iştirak edən zülalları kodlaşdıran gen mutasiyası nəticəsində duz itkisi ilə müşayiət olunan ağır tubulopatiyadır. Antenatal BS ilə yanaşı klassik BS mövcuddur. Antenatal Bartter sindromu bəzi hallarda dölün poliuriyası, nəticə etibarlı ilə çoxsuluq, vaxtından əvvəl doğumla ilə səciyyələnir. Doğuşdan sonra poliuriya həyatı təhlükəsi olan dehidratasiyaya səbəb ola bilər [1]. Xəstəlik hipokalemiya, hipoxloremiya, metabolik alkaloz, jukstaglomerular aparatın hiperplaziyası, hiperrenemiya, ikincili hiperaldosteronizm və normal qan təzyiqi ilə səciyyələnir. Xəstələrdə müşahidə olunan hiperkalsiemiya sonradan nefrokalsinozla fəsadlaşa bilər [2]. Tipik biokimyəvi dəyişikliklər mövcud olan dehidratasiya və infeksiya prosesinin əlamətləri ilə maskalana bildiyindən yüksək şübhə indeksli olmalıdır. Xəstəliyin antenatal diaqnostikası hamiləliyin düzgün idarə edilməsi və yenidoğulanın müvafiq müayinə və müalicəsinin vaxtında təşkil edilməsi nöqtəyi

nəzərindən böyük əhəmiyyət kəsb edir. Amniotik mayenin biokimyəvi analizi diaqnoz üçün faydalı olsa da, Bartter sindromunda amniotik mayenin müayinəsi ziddiyyətli nəticələr vermişdir [3]. Buna görə də Bartter sindromunun prenatal diaqnostikası mürəkkəb olaraq qalır. Ekstremal az kütləli yenidoğulanlarda BS-nin erkən diaqnostikasında çətinliklər böyrəklərin bu qrup uşaqlarda yetkinsizliyi ilə əlaqəli olan su-elektrolit balansının pozulmasının mümkünlüyü ilə əlaqəli ola bilər [4]. Bu klinik hadisə poliuriya və turşu-qələvi pozğunluğu olan ekstremal az kütləli körpələrdə neonatal BS mümkünlüyünü nəzərdə saxlanmasının vacibliyini vurğulayır.

**Klinik müşahidə.** Pasiyentimiz I hamiləlikdən doğulan uşaqdır. Valideyilər qohum deyillər. Ananın 31 yaşına var. 1-li sonsuzluq olduğuna görə hamiləlik ekstrakorporal mayalanma nəticəsində baş verib. Hamiləliyin 24-cü həftəsinə gədər hamilənin heç bir şikayəti olmayıb. 24-cü həftədə düşük təhlükəsi, dolyanı mayenin vaxtından əvvəl axması baş verib. Uşaqlıq boynuna tikiş qo-

yulub. Lakin hamiləliyin 27-ci həftəsində dölyanı mayenin axması baş verib və uşaq 25/03/2023-cü il tarixdə keysəriyyə əməliyyatı vasitəsi ilə xaric edilib. Doğum kütləsi 800 qr, boyu 30 sm olub. Erkən neonatal dövr respirator distress sindromla fəsadlaşib. Müvafiq müalicə tədbirləri (surfaktant, ASV, CPAP) aparılıb. Uşaq Özəl klinikada doğulub və həyatının 11-ci günündə maddi vəziyyətlə əlaqəli K. Fərəcova adına Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutuna köçürülüb. “Oksigen” klinikasında olunan neyrosonografiyada sağ tərəfdə herminal matriksə IV dərəcəli qansızma aşkar edilib.

11-ci günündə anesteziologiya və reanimasiya (ARİT) şöbəsinə daxil olarkən vəziyyəti çox ağır idi. Huşu soporoz, ətraflarda hipotonus, hiporefleksiya müşahidə olunurdu. Tənəffüs aktında köməkçi qrup əzələlər iştirak edirdi. Ürək tonları ritmik olub. Qarnı yumşaq, orqanomeqaliya qeyd olunmayıb. Çəkisi 730 qram olub (-70 qr). Alınan qan qazlarında respirator alkaloz və hiponatremiya, hipokalsemiya aşkar edilib (pH-7,58, pCO<sub>2</sub>-26,1 mmHg, HCO<sub>3</sub> – 26 mmol/l, BE – 2 mmol/l, K-4,8 mmol/l, Na -134,9 mmol/l, Ca – 1,07 mmol/l, Cl – 106 mmol/l, anion gap – 9,8 mmol/l). ARİT şöbəsində doğum kütləsinə uyğun olaraq antibakterial, infuzion terapiya hesablanıb, bilirubin səviyyəsi fototerapiya sərhəddini keçdiyi üçün 3 gün ərzində fototerapiya alıb və həyatının 13-cü günü vaxtından qabaq doğulanların patologiya şöbəsinə köçürülüb. Uşağa qulluq küvez şəraitində aparılıb. Antibakterial, infuzion terapiya davam etdirilib. Orogastral zond vasitəsi ilə vaxtından əvvəl doğulan uşaqlar üçün təyin edilən süni qarışıqla qidalandırılıb. Dinamikada kütləsini artırıb. Lakin həyatının 16-cı günündə apnoe tutması, qida intolerantlığı əlamətlərini nəzərə alaraq müvafiq müayinələr aparıldı. CRP-nin artması (104,97 mg/l), periferik qanda leykositoz, neytrofilez və trombositopeniya, qarın boşluğunun icmal rentgenoloji müayinəsində bağırsağ ilgəklərində qalınlaşma klinik əlamətlərlə yanaşı xəstəyə sepsis və nekrotik

enterokolit (NEK) diaqnozu qoymağa əsas verdi. Kütləsinə və postnatal yaşına uyğun olaraq tam parenteral qidalanma hesablandı, antibakterial terapiya gücləndirildi. Bu dövrdə gündəlik turşu-qələvi müvazinatında aparılan korreksiyaya baxmayaraq metabolik alkaloz, hipokalemiya, hipokalsemiya, hiponatremiya, hipoxloremiya qeyd eildi.

**4.04.2023** pH 7.4 (7,32-7,42), pCO<sub>2</sub> 27.6 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub> 57.7mmHg, K 3.4 mmol/l (36-44), Na 145 mmol/l (136-146), Ca 1.61 mmol/l (1,05-1,32), Cl 120 mmol/l (98-107), HCO<sub>3</sub> 19.8mmol/L, BE -7.  
**21.04.2023** pH-7,51 ( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-32 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 52,2 mmHg (36-44), K – 3 mmol/l (3,5-5,1), Na – 133 mmol/l (136-146), Ca-1,08 mmol/l (1,05-1,32), laktat 2,2 mmol/l (0,5-1,6), BE-2,4mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-26,5mmol/l.  
**02.05.2023 (17.23)** pH-7,7 ( 7,32-7,42), pCO-31,1 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 158,2 mmHg (36-44), K – 2,29 mmol/l (3,5-5,1), Na – 127,6 mmol/l (136-146), Ca-1,02 mmol/l (1,05-1,32), Cl-96 mmol/l (98-107), BE-4,3 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-28,2 mmol/l.  
**02.05.2023 (17.23)** pH-7,5 ( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-27,5 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 158,2 mmHg (36-44), K – 2,26 mmol/l (3,5-5,1), Na – 129,1 mmol/l (136-146), Ca-1,02 mmol/l (1,05-1,32), Cl-95 mmol/l, BE-4,3 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-28,3mmol/l.  
**03.05.2023** pH-7,6 ( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-27,9 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 164 mmHg (36-44), K – 2,1 mmol/l (3,5-5,1), Na – 129 mmol/l (136-146), Ca-0,93 mmol/l (1,05-1,32), Cl-91 mmol/l (98-107), BE-4,7 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-29,1 mmol/l  
**04/05/2023** pH-7,51 ( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-32,9 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 67,2 mmHg (36-44), K – 1,37 mmol/l (3,5-5,1), Na – 121,6 mmol/l (136-146), Ca-0,86 mmol/l (1,05-1,32), BE-3,6 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-27,6mmol/l.  
**06/05/2023** pH-7,51 ( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-32,9 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>- 48,4 mmHg (36-44), K – 1,67 mmol/l (3,5-5,1), Na – 127 mmol/l (136-146), Ca-1,01 mmol/l (1,05-1,32), BE-3,1 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-27,2 mmol/l, Cl-93 mmol/l (98-107).  
**07/05/2023** pH-7,49

( 7,32-7,42), pCO<sub>2</sub>-31 mmHg (37-50), pO<sub>2</sub>-96,5 mmHg (36-44), K – 1,57 mmol/l (3,5-5,1), Na – 126,6 mmol/l (136-146), Ca-1,0 mmol/l (1,05-1,32), BE-0,7 mmol/l (-6,0-2,0), HCO<sub>3</sub>-23,9mmol/l.

Qeyd olunan dəyişiklikləri nəzərə alaraq Barter sindromuna şübhə yarandı. Uşağın saatlıq diurezində daha sıx nəzarət aparıldı və əhəmiyyətli bir poliuriya aşkarlandı (10-19 ml/kg/saat). Poliuriyaya baxmayaraq arterial təzyiq yüksək hədudlarda izlənirdi (70/36/41, 69/42/49). Dehidratasiya vəziyyətindən çıxarmaq üçün sutka ərzində bir neçə dəfə 15 ml/kg bolus 0,9% NaCl yeridilir və sutkalıq maye 180 ml/kg əvəzinə 250 ml/kg götürülürdü. Ca<sup>++</sup> və K<sup>+</sup>-nin müntəzəm korreksiyasının aparılmasına baxmayaraq elektrolitlərin səviyyəsini normallaşdırmaq geyri mümkün idi. Uşaqda eyni zaman hipomaqnezemiyada müşahidə olunurdu (Mg<0,6 mg/dl (N-1,5-2,2)). Septiki proses aradan qaldırıldıqdan sonrada diselektrolitemiya və poliuriyanın davam etməsi Neonatal Bartter barəsində düşünməyə səbəb oldu. Nefrokalsinozu inkar etmək üçün təkrari abdominal USM aparıldı: böyrəklərin lokalizasiyası normaldır. Parenximasının exogenliyi təbiidir. KLS genişlənməyib. KMD aydındır (10/05/2023).

**Nefroloqla (Mehtizadə G.) konsultasiya aparıldı (11.05.2023).** Klinik və laborator əlamətlərə görə Neonatal Bartter diaqnozu düşünülürdü. Təvsiyyə olundu: qanda renin, aldosteron, P, PTH, kreatinin, albumin, sidik cövhərinin konsentrasiyasını, sidikdə Ca/kreatinin nisbətini yoxlamaq. SLC1A1 (NBS1), KCNJ1 (NBS2) genlərinin müəyyən edilməsi üçün genetik analizin aparılması. Təyinat: indometasin 0,5 mg/kg per os başlangıç doza, ehtiyac olduqda dozunu 2 mg/kg qədər artırmaq.

Aparılan hormonal müayinədə 17-OH-progesteron 32 ng/ml, ACTH - 501 pg/ml, kortizol -16,9µg/dl, aldosteron 200 pg/ml (1-180 ng/dl), renin >1000 pg/ml (5-27 pg/ml).

Xəstəyə oral indomethacin 0,5 mg/kg

ilə başlandı, lakin diselektrolitemiya davam etdiyi üçün doza tədricən 2 mg/kg/sutkaya çatdırıldı. Bu dozanın 3-cü sutkasında diurez 5ml/kg/saata düşdü. Elektrolitlərin səviyyəsində artma müşahidə olundu: K – 5,3 mmol/l (4,1-5,3), Na – 136 mmol/l (136-146), Ca-1,2 mmol/l(1,05-1,32). Dinamikada xəstənin vəziyyəti yaxşılaşır, əmməsi aktivləşir, infuzion terapiya və antibakterial terapiya dayandırılır. Postnatal 78-ci günündə (10.06.2023) 1430 gr kütlə ilə uşaq sahə pediatri, nevroloq, oftalmoloq və nefroloqun nəzarəti altına evə yazılır. 2 həftə sonra aparılan kontrol müayinədə uşaq aktivdir, baxışa reaksiyaları adekvatdır, kütləsi 1800 gramdır.

**Müzakirə.** Bartter sindromu ilk dəfə 1962-ci ildə Federik Bartter tərəfindən normal təzyiq fonunda yukstaqlomerulyar kompleksin hiperplaziyası, hiperaldosteronizm, hipokalemik metabolik alkalozla müşayiət olunan bir patologiya kimi təsvir edilib [5]. Autosom-ressesiv yolla ötürülən BS-nun genetik və klinik olaraq 3 növü ayırd olunur: neonatal BS, klassik BS və Gitelman sindromu. Neonatal BS polihidroanionon, elektrolit itkisi və ağır dehidratasiya ilə səciyyələnən bir xəstəlikdir. Neonatal BS-nun sensonevral eşitmə pozulması və xronik böyrək çatmamazlığı ilə biruzə verən ayrı bir genetik variantı da mövcuddur. Klassik BS uşaqlıq çağında inkişaf ləngiməsi, təkrarlanan dehidratasiya əlamətləri ilə biruzə verir. Gitelman sindromu isə daha gec zamanda hipokalsuriya və hipomagnezemiya ilə müşayiət olunan hipokalemik metabolik alkalozla qarşıya çıxır [6].

Henle ilgəyinin yoğun qalxan qolunda elektrolitlərin reabsorbsiyasına cavabdeh olan bir sıra kanallar mövcuddur (Na-K-2Cl kotransporteru, K<sup>+</sup> (ROMK) və Cl<sup>-</sup> (ClC-Kb) kanalları). Hər bir kanal müəyyən genomla kodlaşdırılır. Xəstəliyin əsasında duran mutant genə görə xəstəliyin 5 alt tipi aird edilir: tip I, SLC12A1; tip II, KCNJ1; tip III, CLCNKB; tip IV, BSND; tipV, CASR. Antenatal Barter sindromu əsasən SLC12A1 və ya KCNJ1genlərində baş verən mutasiya ilə

əlaqəlidir.  $\text{Na}^+\text{-K}^+\text{-2Cl}^-$  kotransporterunun və/və ya  $\text{K}^+$  eləcə də xlorid kanallarının itkisi və ya funksiyasının pozulması  $\text{Cl}^-$  ionlarının daşınmasının defekti ilə nəticələnir. Bu qüsurlu Henle ilgəyinin yoğun qalxan qolunda  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ ,  $\text{Cl}^-$  və  $\text{Ca}^{2+}$ -ionlarının reabsorbsiyasının zəifləməsinə və yüksək konsentrasiyada  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ ,  $\text{Cl}^-$  və  $\text{Ca}^{2+}$ -ionları olan çoxlu miqdarda sidəyin distal borulara çatdırılmasına səbəb olur. Distal boruya çatdırılan  $\text{Na}^+$ -nın bir hissəsi hüceyrədaxili  $\text{K}^+$  əvəzində reabsorbsiya edilir. Beləliklə, kalium itkisi baş verir. Henle ilgəyinin yoğun qalxan qolunda  $\text{Na}^+$  reabsorbsiyasının pozulması prostaglandin E2 (PGE2) səviyyəsinin artmasına səbəb olur. Artan PGE2 xlorid nəqlinin ilkin qüsurlu gücləndirərək renin-angiotenzin-aldosteron oxunun stimulyasiyasına, hipokaliemiya (aldosteronizm nəticəsində) və suyun reabsorbsiyasının pozulması səbəbindən hipostenuriyaya səbəb olur. Əlavə olaraq aldosteron renal hidrogen ion sekresiyasını da artıraraq metabolik alkalozu ağırlaşdırır. BS-nun müalicəsi maye, K əlavəsi və indometasindən ibarətdir. İndometasinin təyini PGE 2-nin aşırı sintezinin qarşısını alır və xəstəliyin əsasında duran biokimyəvi pozulmaları korreksiya edərək orqanizmin adekvat inkişafını təmin edir [7]. Vaxtından əvvəl doğulma ilə riskləri (məsələn, NEK) nəzərə alaraq indometasinin (1.5-2.5 mg/kg/sutka) təyini xəstənin həyatın 4-6 həftəsindən başlanılır [8]. Bizim xəstədə nekrotik enterokolitin əlamətlərinin olmasını nəzərə alaraq indometasinlə müalicə körpənin həyatının 42-ci günündə başlandı və qısa bir müddətdə poliuriya və dizelektrolitemiya aradan götürüldü. Türk kolleqalarımız Özdəmirdə və həmm. tərəfindən 27 həftəlik hestasiya yaşında olan, klinik və biokimyəvi əlamətlərə görə Bartter sindromu diaqnozu qoyulmuş və artıq nefrokalsinoz inkişaf etmiş bir körpəyə həyatının 43-cü günündə indometasinlə başla-

nan müalicə klinik-laborator yaxşılaşma ilə yanaşı nefrokalsinozun keçməsinə səbəb olmuşdur [9].

Ədəbiyyat mənbələrində müalicə müddəti ilə bağlı dəqiq bir tövsiyə yoxdur, lakin araşdırmaların birində indometasinin 12 yaşa kimi istifadə edildiyi bildirilir. Müalicə müddətindən sonra spontan sağalma halları barəsində də məlumat mövcuddur [10].

Kornerup və həmm. BS-da normal kalium balansının saxlanması məqsədi ilə indometasinlə uzunmüddətli müalicənin qeyri-effektiv olması barəsində fikir söyləmişlər [11]. Konomi və həmm. isə indometasin terapiyası zamanı Bartter sindromunda beyində psevdos şişin inkişaf etməsi barəsində məlumat veriblər [12].

Son illər ədəbiyyatda tranzitor antenatal BS barəsində məlumatlara rast gəlmək olar. Ağır və erkən təzahür edən polihidroamnioz, poliuruya və metabolik alkaloz, hipokaliemiya olmasına baxmayaraq geyri-steroid iltihab əleyhinə dərman preparatları təyin etmədən 1-ci ayın sonu uşaqda su-duz mübadiləsinin tədricən bərpa olunması baş vermişdi. Xəstəliyin bu forması yeni mutasiya nəticəsində baş vermişdi (x-linked melanoma-associated antigen D2 (MAGED2)) [13, 14].

Beləliklə, anamnezdə polihidroamnioz, klinik olaraq poliuriya, dehidratasiya əlamətləri, laborator müayinələrdə isə metabolik alkaloz, hipokaliemiya neonatal Bartter sindromuna şübhə yaradır. Diaqnozun dəqiqləşdirilməsi və müvafiq simptomatik, patogenetik müalicənin təyini üçün daha incə araşdırmalar apararaq xəstəliklə əlaqəli ağırlaşmaların qarşısını almaq və xəstənin həyatını xilas etmək mümkündür.

**Etik bəyanat.** Təqdim olunan klinik müşahidənin çap edilməsi (o cümlədən bütün məlumatlar və şəkillər) barəsində pasientin valideyinlərindən yazılı sərətdə razılıq alınmışdır.

## ƏDƏBİYYAT

1. Konrad M , Nijenhuis T , Ariceta G et al. Diagnosis and management of Bartter syndrome: executive summary of the consensus and recommendations from the European Rare Kidney Disease Reference Network Working Group for Tubular Disorders. *Kidney International* (2021) 99, 324–335
2. Bhat YR, Vinayaka G, Sreelakshmi K. Antenatal Bartter Syndrome: A Review. *International Journal of Pediatrics*, volume 2012, Article ID 857136, 5 pages doi:10.1155/2012/857136
3. Cunha TS, Heilberg IP. Bartter syndrome: causes, diagnosis, and treatment. *Int J Nephrol Renovasc Dis.* 2018; 11: 291–301.
4. Hegde D, Mondkar J, Abdagire N. Neonatal Bartter Syndrome in an Extremely Low Birth Weight Baby. Case report. *Saudi J Kidney Dis Transpl* 2017; 28(5):1162-1164.
5. Mosawi AJ. Pediatric Bartter syndrome: The therapeutic challenge. *Arch Clin Nephrol*, 2020, 6(1): 005-009. DOI:
6. Левиашвили Ж.Г., Савенкова Н.Д. Клинико-генетические характеристики Bartter и gitelman синдромов у детей. *Нефрология.* 2020. Том 24. №3, стр. 42-53.
7. Lee BH, Cho HY, Lee H, Han KH, Kang HG, Ha IS, Lee JH, Park YS, Shin JI, Lee DY, Kim SY, Choi Y, Cheong HI. Genetic basis of Bartter syndrome in Korea. *Nephrol Dial Transplant* 2012; 27: 1516-21.
8. Ataoglu E, Civilibal M, Ozkul AA et al. Indomethacin-induced colon perforation in Bartter's syndrome. *Indian J Pediatr* 2009; 76: 322-3.
9. Özdemir ÖM, Küçüktaşçı K, Özdemir E et al. Neonatal Bartter Sendromu: Bir Yenidoğan Olgusu. *The Journal of Pediatric Research* 2014; 1(2):89-91.
10. Тубулопатии у детей. Клинические рекомендации. Союз педиатров России, 2016, 55 с.
11. Kornerup HJ, Pedersen EB, Petersen VP (1978). Bartter's syndrome without hyperplasia of the juxtaglomerular apparatus, treated with indomethacin. *Acta Med Scand* 204: 235-239.
12. Konomi H, Imai M, Nihei K, Kamoshita S, Tada H (1978) Indomethacin causing pseudotumor cerebri in Bartter's syndrome. *N Engl J Med* 298: 855.
13. Meyer M, Berrios M, and Lo C. Transient Antenatal Bartter's Syndrome: A Case Report *Front Pediatr* 2018; 6: 51.
14. Lüse L, Vedmedovska N , Rasnača K, Kovale S et al. Clinical Case of Pregnancy and Follow-Up of Bartter Syndrome (Type II) with a Novel Mutation. *Case Rep Obstet Gynecol Rep* doi:10.31487/j.CROGR.2020.01.05.



**Şəkil 1.** Bartter xəstəliyi olan uşaq (müalicədən əvvəl).



**Şəkil 2.** Bartter xəstəliyi olan uşaq (müalicədən sonra).

## РЕЗЮМЕ

**Клиническое наблюдение новорожденного с подозрением на синдром Барттера.**  
**Панахова Н.Ф.<sup>1,2</sup>, Полухова А.А.<sup>1,2</sup>, Гаджиева А.С.<sup>2</sup>, Адилова А.И.<sup>1,2</sup>, Пириева А.З.<sup>1</sup>**

*Азербайджанский Медицинский Университет<sup>1</sup>*

*Научно-исследовательский Институт Педиатрии им. К. Фараджевой<sup>2</sup>.*

**Ключевые слова:** неонатальный Барттер синдром, тубулопатия, гипокалиемия, гипохлоремия, метаболический алкалоз, индометацин.

У детей, родившихся с экстремально низкой массой тела, незрелость почек с рождения, почек и нестабильность водно-солевого обмена создают трудности в ранней диагностике синдрома Барттера. Однако после установления диагноза коррекция водно-солевого обмена, назначение ингибиторов простагландинов и калийсберегающих диуретиков позволяют успешно управлять патологией и избегать возможных осложнений. В настоящей статье сообщается о новорожденном с экстремально низкой массой тела при рождении с подозрением на синдром Барттера, редкого и опасного для жизни состояния, характеризующегося метаболическим алкалозом, гипокалиемией, гиперкальциурией, нефрокальцинозом, полиурией и обезвоживанием.

## SUMMARY

**Clinical observation of a newborn with suspected Bartter's disease**

**Panahova N.F.<sup>1,2</sup>, Polukhova A.A.<sup>1,2</sup>, Hajiyeva A.S.<sup>1</sup>, Adilova A.I.<sup>1,2</sup>, Piriyeva A.Z.<sup>1</sup>**

*Scientific-Research Pediatric Institute named after K. Farajova<sup>1</sup>*

*Azerbaijan Medical University<sup>2</sup>*

**Key words:** neonatal Bartter syndrome, tubulopathy, hypokalemia, hypochloremia, metabolic alkalosis, indomethacin.

Early diagnosis of Bartter syndrome in an extremely low birth weight baby is a clinical challenge because of the inherent renal immaturity and the instability of fluid-electrolyte balance. However, once a diagnosis is made, the disorder is known to respond well to fluid and electrolyte management, prostaglandin inhibitors, and potassium-sparing diuretics allow successfully manage the existing pathology and avoid possible complications. Herein, we report a case of suspected neonatal Bartter syndrome, a rare and life-threatening condition characterized by metabolic alkalosis, hypokalemia, hypercalciuria, nephrocalcinosis, polyuria, and dehydration.in a very premature ELBW infant.

**Pənahova Nuşabə Fərhad qızı**

*K.Y.Fərəcova adına Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutu*

*Azərbaycan Tibb Universiteti, II uşaq xəstəlikləri kafedrası*

*E-mail: [nushaba2009@yandex.ru](mailto:nushaba2009@yandex.ru)*

*Redaksiyaya daxil olub: 12.11.2023*

*Çapa tövsiyə olunub: 22.12.2023.*