

Abstrakt

Arteriální hypertenze je nejčastějším kardiovaskulárním onemocněním zodpovědným za řadu orgánových komplikací. Etiologicky se nejčastěji jedná o esenciální hypertenzi, u které je patogeneze multifaktoriální a v rozvoji onemocnění se uplatňuje kombinace genetické výbavy jedince s vnějšími vlivy. Její výskyt strmě narůstá s věkem. Naopak u relativně vzácných monogenně podmíněných chorob, projevujících se arteriální hypertenzí, stačí bodová mutace konkrétního genu a výsledkem může být těžké onemocnění manifestující se od dětství. Jednou z takových nemocí je Liddleův syndrom. Jde o dědičnou formu hypertenze způsobenou mutací genu pro epiteliální sodíkový kanál. Tento kanál je zodpovědný za resorpci sodných iontů v distální části nefronu. Vlivem mutace dochází k nadměrné aktivitě kanálů, zvýšené resorpci sodíku a potažmo vody, což vede k expanzi intravaskulární tekutiny rezultující v hypertenzi. Spolu s vysokým krevním tlakem jsou u pacientů s Liddleovým syndromem přítomny variabilně také odchylky vnitřního prostředí jako hypokalémie a nízká hladina aldosteronu v séru. Mohou být tak cennými vodítky při diagnostice, neboť spolu s pozitivní rodinnou anamnézou hypertenze mohou lékaře navést k úvaze o možné sekundární či dědičné formě hypertenze u pacienta. Správná diagnóza umožní zvolit cílenou terapii, což je v případě Liddleova syndromu blokátor epiteliálního sodíkového kanálu.

Práce shrnuje dosavadní poznatky o funkci epiteliálního sodíkového kanálu v organismu za fyziologických podmínek a jeho úlohu v rozvoji arteriální hypertenze. Dále se zabývá vlastním vyšetřováním a pozorováním rodiny, u které byla objevena nová dosud nepopsaná mutace epiteliálního sodíkového kanálu způsobující Liddleův syndrom. Na jednotlivých členech demonstruje variabilitu projevů tohoto onemocnění a zasazuje ji do kontextu současného poznání.

Klíčová slova: aldosteron, amilorid, arteriální hypertenze, epiteliální sodíkový kanál, hypokalémie, Liddleův syndrom

