PV- 60.

ZESPÓŁ LIDDLE'A JAKO PRZYCZYNA „RODZINNEGO" NADCIŚNIENIA TĘTNICZEGO

Antoniewicz J.[1], Góra J.[2], Placha G.[2], Małunowicz E.[1], Ciechanowicz A.[3], Litwin M.[1], Grenda R.[1]
[1]Centrum Zdrowia Dziecka, [2]Warszawski Uniwersytet Medyczny, [3]Pomorski Uniwersytet Medyczny, Szczecin

Zespół Liddle'a jest rzadką przyczyną nadciśnienia tętniczego dziedziczonego autosomalnie dominująco, spowodowanego mutacją w podjednostce beta lub gamma nabłonkowego kanału sodowego (ENaC), odpowiednio SCNN1B i SCNN1G.
Przypadki: 3 rodziny, w których chorobę rozpoznano najpierw u dzieci. W pierwszej rodzinie u 2 dzieci i matki potwierdzono mutację c.1965_1966insC w genie SCNN1B. W drugiej – nową mutację c.1874C>G (p.Pro625Arg) w genie SCNN1G rozpoznano u 4 spośród 7 dzieci (w tym 2 bez nadciśnienia) i u ojca. W trzeciej rodzinie nie potwierdzono żadnej spośród opisanych dotychczas mutacji. W każdej z tych rodzin obserwowano różny przebieg choroby.

Słowa kluczowe: *zespół Liddle'a, nadciśnienie tętnicze*

"FAMILY" HYPERTENSION CAUSED BY THE LIDDLE'S DISEASE

Antoniewicz J.[1], Góra J.[2], Placha G.[2], Małunowicz E.[1], Ciechanowicz A.[3], Litwin M.[1], Grenda R.[1]
[1]Children's Memorial Health Institute, [2]The Medical University, Warsaw, [3]The Pomeranian Medical University, Szczecin

Liddle's disease is a rare autosomal dominant form of hypertension caused by mutations in beta or gamma subunit of the epithelial sodium chanel (ENaC), encoded by SCNN1B and SCNN1G respectively.
Case report: 3 family, in which disease was recognized in children, then in parents. In 2 children and their mother (first family) mutation 1965_1966insC in SCNN1B was confirmed. In second family, a new mutation 1874C>G (p.Pro625Arg) in SCNN1G, was recognized in 4 out of 7 children (2 of them didn't suffer from hypertension) and in their father. In third family none of the described mutation was confirmed. In each family the course of the disease was different.

Key words: *Liddle syndrome, arterial hypertension*