

Клинический случай поздней диагностики врожденной мальабсорбции глюкозы-галактозы

Гулиева Шенай Абульфаз кызы

Научный руководитель: к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. акад. Г.Н. Сперанского Дмитриева Юлия Андреевна
Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Российская Федерация

Актуальность. Врожденная мальабсорбция глюкозы-галактозы (МГГ) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефектом транспорта глюкозы и галактозы через апикальную мембрану энтероцита вследствие мутации гена *SLC5A1* на 22-й хромосоме. Заболевание проявляется профузной диареей с первых недель жизни и при несвоевременной диагностике может приводить к таким жизнеугрожающим осложнениям, как экзикоз, тяжелая белково-энергетическая недостаточность и метаболические нарушения.

Цель исследования. Продемонстрировать случай поздней диагностики синдрома МГГ и определить алгоритм обследования грудного ребенка с упорным диарейным синдромом.

Пациенты и методы. Ребенок, 9 мес, был госпитализирован в стационар ДГКБ им. З.А. Башляевой с жалобами на дефицит массы тела, задержку психомоторного развития, учащенный водянистый стул. Из анамнеза известно, что у доношенного ребенка, родившегося с удовлетворительными массо-ростовыми показателями, с 3-х сут жизни отмечаются упорный диарейный синдром, вздутие живота. На фоне указанных жалоб сформировалась тяжелая хроническая белково-энергетическая недостаточность, существенно замедлились темпы физического и психического развития. Попытки стабилизировать состояние пациента путем подбора смесей, включая безлактозные, гидролизованные и аминокислотные, назначения антимикробной и симптоматической терапии эффекта не дали. На момент поступления в стационар состояние ребенка расценено как тяжелое, обусловленное нутритивным дефицитом, болевым абдоминальным и диарейным синдромом. Клинико-анамнестические данные убедительно свидетельствовали в пользу наличия у пациента

варианта врожденной энтеропатии. Дифференциальная диагностика проводилась между мальабсорбцией углеводов, энтеропатией на фоне структурных дефектов энтероцитов, энтеропатией в структуре X-сцепленных иммунодефицитных состояний. Ребенок был переведен на полное парентеральное питание, на фоне чего в течение суток диарейный синдром полностью купирован. Диагностический поиск был сужен до группы заболеваний, сопровождающихся осмотической диареей. Дальнейшая тактика ведения заключалась в постепенном переводе пациента на смесь, содержащую фруктозу в качестве единственного углеводного компонента. Диагноз врожденной МГГ был подтвержден уже после стабилизации состояния ребенка на основании молекулярно-генетического исследования.

Результаты. Четкий положительный эффект на фоне энтеральной паузы и введения в рацион лечебной смеси позволил установить корректный диагноз до генетической верификации. При этом поздняя диагностика заболевания привела к развитию дислипидемии, дисметаболической нефропатии с формированием нефрокальциноза, тяжелой нутритивной недостаточности и к задержке психомоторного развития.

Заключение. Алгоритм дифференциальной диагностики врожденных энтеропатий может включать проведение пробы с энтеральной паузой. Улучшение состояния ребенка на фоне прекращения энтерального питания с высокой достоверностью свидетельствует в пользу осмотического характера диареи на фоне врожденной мальабсорбции углеводов. Корректная диетотерапия позволяет эффективно купировать проявления МГГ, однако поздняя диагностика заболевания неизбежно ведет к возникновению тяжелых жизнеугрожающих осложнений.