

ВРОЖДЕННАЯ ХЛОРИДНАЯ ДИАРЕЯ (описание клинического случая)

И.Д. Успенская, И.Н. Портнова,

ФГУ «Нижегородский научно-исследовательский институт детской гастроэнтерологии»

Успенская Ирина Дмитриевна – e-mail: iusp@mail.ru

В статье представлен случай диагностики у ребенка врожденной хлоридной диареи – редко встречающегося заболевания, с которым практические врачи мало знакомы. Рассмотрены клиничко-анамнестические особенности заболевания, данные параклинического обследования, патогенетические механизмы.

Ключевые слова: хлоридная диарея, гипохлоремия, гипокалиемия, метаболический алкалоз.

The article gives the case of the diagnostics of congenital chloride diarrhea of a child – rare disease, which the doctors hardly know. There were studied the clinic-anamnestic peculiarities of the disease, the data of paraclinical examination, pathogenetic mechanisms.

Key words: chloride diarrhoea, hypochloreaemia, hypokalaemia, metabolic alkalosis.

Врожденная хлоридная диарея (код в МКБ-10: E87.8) – наследственное заболевание, обусловленное нарушением всасывания в кишечнике хлоридов с развитием профузной диареи, обезвоживания, нарушений метаболизма. Впервые болезнь описана в 1945 году T.L. Gambel и F.A. Darrow. Встречается с популяционной частотой 1:30000, тип наследования аутосомно-рецессивный. Регулирующий ген локализуется на 7-й хромосоме (7q22-q31).

При данном заболевании вследствие генного дефекта в клетках слизистой оболочки подвздошной и поперечнободочной кишок нарушается функция активного транспортера хлора, который должен обеспечивать в энтероцитах обмен иона хлора на бикарбонатный ион. Это приводит к избыточной потере ионов хлора с калом и усиленному всасыванию бикарбонатного иона. В результате отмечаются снижение pH в просвете кишечника и повышение pH в крови [1].

Болезнь проявляется еще внутриутробно многоводием. При ультразвуковом исследовании у беременной отмечается многоводие, а у плода расширенные и наполненные жидкостью петли кишечника. Дети рождаются недоношенными. Уже при рождении нередко отмечают увеличение размеров живота, ослабление перистальтики; может развиваться парез кишечника, рвота. Обычно наблюдаются желтуха, очень частый водянистый, похожий на мочу, стул с кислой реакцией. При отсутствии адекватного лечения развивается тяжелая дегидратация, алкалоз, гипохлоремия, гипокалиемия, гипонатриемия. Вследствие водно-электролитных расстройств возможно повышение температуры тела. Позднее уровень сывороточного натрия нормализуется благодаря развитию вторичного гиперальдостеронизма [2, 3].

Лабораторная диагностика включает обязательное исследование общего анализа мочи – моча имеет щелочную реакцию; биохимический анализ крови – выраженная гипохлоремия, гипокалиемия, тяжелый алкалоз. Дополнительные исследования: анализ кала – повышение экскреции хлоридов (более 150 ммоль/л или более 1 г/сут.) вследствие чего наблюдается снижение экскреции с мочой хлоридов и нулевая кислотность желудочного сока, что расценивается как косвенные признаки этой болезни.

Дифференциальный диагноз проводится с кишечными инфекциями, сольтеряющей формой аденогенитального

синдрома, с заболеваниями, протекающими с синдромом мальабсорбции.

Лечение заключается в оральной регидратации, объем которой определяется текущими потерями. В тяжелых случаях для стабилизации состояния проводят парентеральное питание и регидратацию с последующим пожизненным замещением электролитов и жидкости из расчета по хлору 10 ммоль/кг [3].

При благополучном завершении периода парентерального питания прогноз благоприятный, но персистирующая секреторная диарея может сохраняться.

В связи с редкостью и трудностями диагностики представляем собственное наблюдение случая врожденной хлоридной диареи.

Больная К. (дата рождения 01.04.2008) поступила в Нижегородский НИИ детской гастроэнтерологии впервые в возрасте 1 года с жалобами на неоднократно повторяющиеся с рождения эпизоды частого жидкого, водянистого стула зеленоватого оттенка с неприятным запахом до 4–8 раз в сутки, сопровождающиеся рвотой, снижением аппетита, вялостью, потерей массы тела.

Из анамнеза выяснено, что родители ребенка молодые. Мать страдает нейродермитом, отец – не переносит молоко. Девочка от 1-й беременности, протекавшей с выраженным многоводием. Роды преждевременные на 34–35-й неделе гестации путем кесарева сечения в экстренном порядке (упорная слабость родовой деятельности, прогрессирующая внутриутробная гипоксия плода). Масса тела при рождении 2200 г, длина 45 см, оценка по шкале Апгар 7–8 баллов. В периоде новорожденности в роддоме выставлен диагноз: церебральная ишемия I–II степени; конъюгационная гипербилирубинемия. Грудное вскармливание до 1,5 месяцев.

Больна с первых дней жизни. На 7-е сутки в связи с частым жидким стулом, срыгиваниями переведена из роддома в отделение недоношенных областной детской клинической больницы по месту жительства, где лечилась по поводу энтероколита (в микробиологических посевах кала выявлен рост клебсиеллы). В последующем с месячного возраста почти ежеквартально поступала в тяжелом состоянии в инфекционный стационар с явлениями водной диареи, многократной рвотой, потерей массы тела, вялостью, жаждой. Выставлялся диагноз:

«острый энтероколит неуточненной этиологии с явлениями токсикоза и эксикоза, лактазная недостаточность». При неоднократном проведении биохимического анализа обращало внимание снижение в сыворотке крови уровня калия, натрия (полностью ионный состав крови не исследовался). Проводилась инфузионная терапия глюкозосолевыми растворами. Девочка длительно получала низколактозные смеси, прикормы на воде. Однако отмена молока в питании не привела к заметной положительной динамике, что позволило исключить наличие у ребенка лактазной недостаточности. В связи с отсутствием стойкого эффекта от проводимой терапии и с целью уточнения причины мальабсорбционной патологии – исключения целиакии, ребенок направлен в Нижегородский НИИ детской гастроэнтерологии.

При поступлении в клинику состояние тяжелое. Девочка вялая, аппетит снижен. Признаки хронического расстройства питания: дистрофия по типу гипотрофии II степени (рост 70 см – 2-центильный интервал, масса тела 7530 г – 1-центильный интервал). Кожные покровы бледные, суховатые. В зеве без воспалительных изменений. В легких пуэрильное дыхание. Тоны сердца ритмичные, слегка приглушены, учащены – 140 в 1 мин. Живот увеличен в объеме, доступен глубокой пальпации, мягкий, безболезненный, урчание по ходу кишечных петель. Печень и селезенка не увеличены. Стул до 3–5 раз в сутки, обильный, водянистый, «как моча», впитывается в памперс.

При обследовании выявлены: резкая гипокалиемия – 1,84 мм/л (при норме 3,6–6,2 мм/л), гипохлоремия – 77, 4 мм/л (при норме 98–106 мм/л). Исследование кислотно-основного состояния установило наличие метаболического алкалоза без компенсации (рН – 7,48; BE – 4,9 ммоль/л; BV – 52,9 ммоль/л). Уровни в сыворотке крови натрия (142 мм/л), общего (2,3 мм/л) и ионизированного (1,19 мм/л) кальция, фосфора крови (1,39 мм/л) – в пределах нормы. В общем анализе крови Hb 126 г/л. Эр – 4,2 млн лейкоциты 7,0 тыс. Моча имела щелочную реакцию; рН кала смещено в кислую сторону (5,0). При посеве кала выявлен дисбиоз кишечника, обусловленный повышенным ростом гемолитической кишечной палочки.

Отсутствие признаков гиперрегенераторной атрофии и выраженной иммунной реакции со стороны слизистой оболочки тонкой кишки (высота ворсинок 375 мкм, глубина крипт 156 мкм; содержание межэпителиальных лимфоцитов 16%), а также повышенных титров антител к глиадину и тканевой трансглутаминазе позволило исключить целиакию. Исследованные титры антител к овальбумину, сое, белкам коровьего молока цельному были низкими.

В ходе обследования исключен муковисцидоз с синдромом псевдо-Барттера, сопровождающийся электролитными нарушениями и метаболическим алкалозом вследствие хронических потерь солей с потом. Хлориды пота в пределах нормы. Трипсинолитическая активность кала 1:320, активность эластазы-1 кала 491,61 мкг э/г, что соответствовало референсным значениям и говорило о сохранности внешне-секреторной функции поджелудочной железы. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости, а также надпочечников патологии не выявило.

Учитывая наличие таких клинико-анамнестических и лабораторных данных, как проявление болезни еще во внутриутробном возрасте – многоводие во время беременности данным ребенком; доминирование в клинической картине заболевания признаков кислой водной диареи, как следствие, нарушения абсорбции хлора в кишечнике; регистрация в крови гипокалиемии, гипохлоремии, декомпенсированного метаболического алкалоза, щелочной реакции мочи, а также положительный эффект от инфузионной терапии с одновременным введением 0,7% NaCl (7–8 ммоль/кг массы) и 0,3% KCl (2–3 ммоль/кг), была диагностирована врожденная хлоридная диарея.

ЛИТЕРАТУРА

1. Артамонов Р.Г. Врожденная хлоридная диарея. Медицинский научный и учебно-методический журнал. 2007. № 39. С. 100–105.
2. Детская гастроэнтерология (избранные главы). /Под ред. А.А. Баранова, Е.В. Климанской, Г.В. Римарчук. М. 2002. С. 458–459.
3. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей. /Под ред. проф. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпресс-информ, 2011. С. 480–482.

МА