

Л.М. Адамян, Е.Я. Гречанина

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ,
Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр –
центр редких (орфанных) заболеваний, г. Харьков, Украина*

СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ ПРОБЛЕМЫ ЛАКТАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

ВВЕДЕНИЕ

Лактазная недостаточность (ЛН) – непереносимость молочного сахара, обусловлена наследственным или приобретенным дефектом фермента лактазы, что сопровождается нарушением гидролиза и транспорта лактазы в слизистой оболочке тонкой кишки.

Цель исследования: изучение вклада ЛН в общую симптоматику метаболических нарушений.

Материалы и методы: клинико-генеалогический, соматогенетический, биохимический и инструментальные методы исследования.

Результаты представленного наблюдения отражают участие ЛН в формировании клинической картины различных НБО.

Девочка 3 лет направлена с жалобами на кашицеобразный стул до 3 р/сут; вздутие, урчание в животе; дефицит веса. С рождения отмечали частые рвоты, срыгивания. В возрасте 2 лет появилась гипертермия, кашицеобразный стул до 4 р/сут, однократная рвота. Установлен диагноз: Острый гастроэнтероколит. Лечение не дало эффекта. На 5 сутки диагноз уточнен: Сочетанная вирусно-бактериальная инфекция, ротавирусный гастроэнтерит, гастроэнтероколит, обусловленный выделенными *St.aureus*, *P.aeruginosae*. Мочекислый диатез. Дисбактериоз кишечника, субкомпенсированная форма. ОРВИ, тонзиллофарингит. Назначено лечение: оральная регидратация, цефтриаксон, панкреатин, према. Через год после пищевой погрешности появилась рвота (ребенок кушал молочную кашу, круасан с шоколадом, перепелиные яйца, гречневую молочную кашу, суп с рисом на сливочном масле, цельное молоко). Затем появился частый жидкий стул, и снова

гипертермия, рвота. Установлен диагноз: Острый гастроэнтерит, тяжелая форма. Заподозрена ферментопатия. Из-за отсутствия эффекта направлена в ХМСМГЦ – ЦР(О)З.

В фенотипе: обращает внимание бледность, мраморность кожных покровов, акроцианоз кожи ладоней; вздутие живота.

Родословная отягощена по сердечнососудистой патологии.

Результаты проведенных исследований:

– Молекулярно-генетическое исследование: установлен генотип LCT 13910CC.

- Антитела к глиадину IgG: 10,77 Ед/мл (норма).

- Хлориды пота: 13,8 ммоль/л (норма).

- Биохимический анализ крови: триглицериды \uparrow 1,33 ммоль/л (норма 0,4-1,24), остальные показатели в пределах референтных значений.

- Уринолизис: проба на индикан незначительные следы, проба на пролин положительная.

- УЗИ внутренних органов: Перегиб желчного пузыря. Признаки ДЖВП. Почки: Метаболические изменения.

Окончательное заключение о диагнозе ЛН позволило определить мишень поражения – мутацию LCT 13910CC.

ВЫВОДЫ

Наибольшую значимость проблема имеет для детей раннего возраста, поскольку в этот период молоко и молочные продукты являются основными продуктами питания детей, а проявления их непереносимости весьма многогранны. Таким образом, раннее уточнение диагноза и разработка индивидуальной диетотерапии позволит повысить качество жизни детей.

Надійшло до редакції 29.03.2018 р.
Підписано до друку 02.04.2018 р.